

Клиническая картина и особенности прогрессирования заболевания

Ранние симптомы

Клинические признаки МДД при рождении отсутствуют¹. Симптомы заболевания обычно проявляются в первые три года жизни и выражаются в том, что у ребенка наблюдаются:

- Трудности при ходьбе
- Трудности при подъеме по лестнице
- Частые падения
- Склонность к ходьбе на носочках
- Псевдогипертрофия мышц голени
- Симптом Говерса: трудности при вставании с пола без помощи рук^{2,3}

Прогрессирование заболевания

Средний возраст на момент постановки диагноза обычно составляет четыре года¹. До 4–6 лет у ребенка наблюдается правильное моторное развитие, которое останавливается в возрасте 4–8 лет, после чего наступает прогрессирующее ухудшение, которое проявляется потерей мышечной силы и приобретенных двигательных навыков². Большинство детей полностью утрачивают способность к самостоятельному передвижению и к раннему подростковому возрасту уже нуждаются в кресле-коляске³. Снижение физической активности в сочетании с кортикостероидной терапией приводит к увеличению массы тела, что, в свою очередь, ведет к уменьшению подвижности, предрасположенности к остеопорозу и повышенному риску переломов². В связи с постепенным уменьшением силы дыхательных и сердечной мышц развивается дыхательная недостаточность и дилатационная кардиомиопатия^{3,4}. По этой причине к возрасту 18–20 лет пациентам, как правило, требуется вентиляционная поддержка³. У пациентов с МДД также могут встречаться сопутствующие нарушения нервно-психического и умственного развития, а также когнитивной функции различной степени тяжести. Однако это происходит не у всех пациентов⁴.

Ожидаемая продолжительность жизни пациентов с МДД увеличилась на 30–40 лет благодаря развитию симптоматических и поддерживающих методов терапии, включая постоянное применение глюкокортикоидов, неинвазивную вентиляцию легких, нейрохирургические вмешательства и кардиопротективную терапию⁴. Тем не менее МДД продолжает оставаться жизнеугрожающим заболеванием, поскольку радикальные способы его лечения пока не найдены. Большинство пациентов с МДД умирают, не достигнув зрелости, по причине сердечной недостаточности⁴.



Естественное течение заболевания

За последние несколько десятков лет выживаемость пациентов с МДД выросла в связи с развитием медицины, в том числе совершенствованием методов поддерживающей терапии, в особенности неинвазивной вентиляции легких. В 60-х годах двадцатого века средний показатель выживаемости составлял 14,4 года, а в 90-х годах – уже 25,3 года.

У пациентов, которым проводится кортикостероидная терапия, потребность в неинвазивной вентиляции легких возникает как минимум на 2 года позже, чем у пациентов, не получающих кортикостероиды. Помимо этого, у пациентов с МДД отмечается однозначное улучшение качества жизни, особенно в отношении получения образования, трудоустройства и самостоятельного образа жизни.

Естественное течение МДД за последние 2 десятилетия существенно улучшилось, за счёт применения симптоматической патогенетической терапии и внедрения реабилитационных методик⁵.

Узнать больше об МДД:

Особенности заболевания

Диагностические исследования

Использование шкалы NSAA

Реабилитация пациентов

Список источников:

1. Falzarano MS, Scotton C, Passarelli C, Ferlini A. Duchenne muscular dystrophy: from diagnosis to therapy. *Molecules*. 2015 Oct 7;20(10):18168-84.

2. Osorio AN, Cantillo JM, Salas AC, Garrido MM, Padilla JV. Consensus on the diagnosis, treatment and follow-up of patients with Duchenne muscular dystrophy. Neurología (English Edition). 2019 Sep 1;34(7):469-81.

3. Wilton-Clark, H., & Yokota, T. Recent Trends in Antisense Therapies for Duchenne Muscular Dystrophy. Pharmaceutics. 2023;15(3):778.

4. Chey YC, Arudkumar J, Aartsma-Rus A, Adikusuma F, Thomas PQ. CRISPR applications for Duchenne muscular dystrophy: from animal models to potential therapies. WIREs Mechanisms of Disease. 2023 Jan;15(1):e1580.

5. Moxley III RT, Pandya S, Ciafaloni E, Fox DJ, Campbell K. Change in natural history of Duchenne muscular dystrophy with long-term corticosteroid treatment: implications for management. Journal of child neurology. 2010 Sep;25(9):1116-29.

[Главная](#) [Заболевания](#) [Препараты](#) [Мероприятия](#) [Инновации](#) [INNO-ПУЛЬС](#)

О портале	Положение о конфиденциальности	Вход для сотрудников
Наши авторы	Правовое соглашение	
Сообщить о нежелательном явлении	Политика оператора в отношении обработки персональных данных	
Медицинская информация		
Карта сайта	Настройки файлов cookie	

Инструкции по медицинскому применению актуальны на момент создания материала. Актуальные инструкции размещаются на сайте roche.ru в Каталоге продукции. | АО «Рош-Москва», 107045, г. Москва, Трубная площадь, дом 2 эт/пом/ком 1, л. 42. | email: moscow.reception@roche.com | Все права защищены | Информация на данном веб-сайте предназначена для медицинских работников. | Сайт предназначен только для посетителей, находящихся в Российской Федерации.