



Клинический случай мышечной дистрофии Дюшенна

Н.А. Жиликова✉, А.Г. Архипова, И.Г. Хмелевская, Н.С. Разинькова

ФГБОУ ВО «Курский государственный медицинский университет» Минздрава России, Курск, Россия
✉zhilyakovanatalya@gmail.com

Аннотация

Мышечная дистрофия Дюшенна является наследственным X-сцепленным заболеванием нервно-мышечной системы и обычно поражает именно мальчиков. Частота заболеваемости составляет 1:3500–1:6000 новорожденных. Актуальность изучения темы вызвана ранней инвалидизацией больных и высоким процентом летальности: смерть наступает, как правило, к 20 годам из-за кардиореспираторных осложнений. Однако установление диагноза на ранних этапах при активном наблюдении и адекватном лечении может обеспечить благоприятный исход.

Ключевые слова: мышечная дистрофия, миодистрофия Дюшенна, дети.

Для цитирования: Жиликова Н.А., Архипова А.Г., Хмелевская И.Г., Разинькова Н.С. Клинический случай мышечной дистрофии Дюшенна. *Клинический разбор в общей медицине*. 2026; 7 (8): 108–110. DOI: 10.47407/kr2026.7.8.00914

A clinical case of Duchenne muscular dystrophy

Nataliya A. Zhilyakova✉, Alina G. Arkhipova, Irina G. Khmelevskaya, Natalya S. Razinkova

Kursk State Medical University, Kursk, Russia
✉zhilyakovanatalya@gmail.com

Abstract

Duchenne muscular dystrophy is a hereditary X-linked disease of the neuromuscular system and usually affects boys. The incidence is 1:3500–1:6000 newborns. The relevance of studying the topic is due to the early disability of patients and high mortality: death occurs, as a rule, by the age of 20 due to cardiorespiratory complications. However, early diagnosis with active monitoring and adequate treatment can provide a favorable outcome.

Keywords: muscular dystrophy, Duchenne muscular dystrophy, children.

For citation: Zhilyakova N.A., Arkhipova A.G., Khmelevskaya I.G., Razinkova N.S. A clinical case of Duchenne muscular dystrophy. *Clinical review for general practice*. 2026; 7 (8): 108–110 (In Russ.). DOI: 10.47407/kr2026.7.8.00914

Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна (МДД) – наследственное X-сцепленное нервно-мышечное заболевание, вызванное мутацией гена *DMD*, которая приводит к отсутствию или недостаточной функции белка дистрофина. Данный ген принимает участие в работе скелетных мышц, дыхательной и сердечно-сосудистой системы, обеспечивает стабильность мембраны мышечных волокон во время их сокращения, а также является амортизатором, что возвращает мышцы в исходное состояние после их сокращения. При развитии этого заболевания происходит замещение мышечных волокон жировой и фиброзной тканью [1].

МДД клинически проявляется не сразу. Так, симптомокомплекс «вялого ребенка» на первом году жизни могут иметь лишь 10% пациентов с МДД, у 30% возможны нарушения в нервно-психическом развитии. Учитывая сложность постановки диагноза в раннем возрасте, важен тщательный сбор анамнеза. Наличие в семье родственников мужского пола с нервно-мышечной патологией, женщин-носительниц патологического гена *DMD*, кардиомиопатии по женской линии, бессимптомное повышение активности аланинаминотрансферазы (АЛТ), аспартатаминотрансферазы (АСТ), креатинфосфокиназы (КФК) в сыворотке крови сразу после рождения являются основанием для исключения диагноза МДД у ребенка [2].

Первые симптомы в виде задержки речевого и моторного развития у детей с миодистрофией Дюшенна чаще

появляются в возрасте 2–3 лет. Однако большинству диагноз ставится после относительного моторного благополучия [1].

Ранняя амбулаторная стадия развития заболевания отмечается в возрасте от 3 до 5 лет, когда возникают характерные признаки для миодистрофии Дюшенна: нарастающая мышечная слабость в проксимальных отделах рук и ног, быстрая утомляемость, неуклюжесть, падения, снижение толерантности к нагрузкам. Появляются особенности при подъеме из положения сидя или на корточках, так называемый «подъем лесенкой» (прием Говерса), при ходьбе – «утиная походка», сильное размахивание руками, а также хождение на подушечках пальцев ног [3]. При объективном осмотре у таких детей выявляются «крыловидные лопатки», псевдогипертрофия мышц голени, гиперлордоз поясничного отдела позвоночника, снижение тонуса мышц и сухожильных рефлексов. В этом периоде возможно обнаружить кардиомиопатию в виде систолической миокардиальной дисфункции, несмотря на фракцию выброса левого желудочка менее 55% – размер левого желудочка увеличен не будет [1]. Если у ребенка имеются любые моторные симптомы, характерные для мышечной слабости, но отсутствует характерный фенотип (псевдогипертрофия мышц, в том числе мышц голени), необходимо рекомендовать проведение исследования уровня КФК в крови [4]. На электрокардиографии могут отмечаться тахикардия, увеличение интер-

вала PQ, признаки повышения электрической активности правого желудочка [1]. При электронейромиографии (ЭНМГ) выявляются снижение амплитуды потенциалов при достаточной их частоте, а также укорочение и полифазный характер потенциалов действия двигательных единиц [5].

На поздней амбулаторной стадии мышечная слабость прогрессирует, ходьба еще больше затрудняется, увеличивается гиперлордоз поясничного отдела позвоночника, формируются контрактуры (одни из первых – контрактуры голеностопных суставов). В возрасте 6–9 лет уже в 18% случаев выявляется кардиомиопатия в виде систолической миокардиальной дисфункции [1].

Ранняя неамбулаторная стадия говорит о прогрессировании миодистрофии Дюшенна и характеризуется утратой способности самостоятельно передвигаться (утрата функции нижних конечностей) с возможностью сохранения функции верхних конечностей. Формируются сгибательные контрактуры уже коленных, тазобедренных и локтевых суставов, S-образный сколиоз, начальное развитие сердечной и легочной недостаточности [1].

На поздней неамбулаторной стадии функция верхних конечностей утрачивается, нарастает сердечная и легочная недостаточность, формируются дилатационная кардиомиопатия, нарушение ритма и проводимости вследствие фиброза сердца [1]. Отмечается появление выраженной тахикардии, отеков, диспноэ. Возможно развитие асцита, анасарки вследствие критического снижения фракции выброса (<35%) и фиброза левого желудочка. В качестве осложнений возможны дисфагия и контрактура нижней челюсти.

В качестве примера рассмотрим клинический случай МДД, обусловленной дупликацией экзонов 1–2 гена дистрофина *DMD*, у ребенка 10 лет, сравнив проводимые лечебно-диагностические мероприятия с клиническими рекомендациями.

Клинический случай

Из анамнеза жизни известно, что ребенок от второй нормально протекавшей беременности, вторых срочных родов. Массово-ростовые показатели при рождении в пределах средних значений. В процессе роста и развития мальчика отмечались двигательная неловкость, утомляемость при физических нагрузках, трудности при подъеме и спуске по лестнице, задержки речевого развития.

В возрасте 7 лет у ребенка впервые были выявлены изменения в биохимическом анализе крови: повышение уровня АЛТ до 437 ед/л, АСТ до 906 ед/л, лактатдегидрогеназы (ЛДГ) до 1678,3 ед/л, КФК до 3266 ед/л. Учитывая эти данные, мальчик находился на стационарном лечении в Курской областной детской клинической больнице, где по результатам дополнительного обследования был поставлен диагноз: «Гепатит неуточненной этиологии высокой степени активности. Миопатический синдром неуточненный. Задержка речевого развития. Логоневроз».

На фоне инфузионной и гепатопротективной терапии снижены показатели АСТ до 506 ед/л, АЛТ до 272 ед/л, ЛДГ до 1237,0 ед/л. Уровень КФК увеличился до 6891 ед/л.

Учитывая имеющиеся моторные нарушения, а также изменения в биохимическом анализе крови, ребенок был направлен на обследование и лечение в отделение медицинской генетики Российского национального исследовательского медицинского университета им. Н.И. Пирогова, где был установлен диагноз: «Дегенеративное заболевание нервной системы. Миодистрофия Дюшенна, обусловленная дупликацией экзонов 1–2 гена дистрофина *DMD*. Нижний вялый парез. Дизартрия. Миокардиодистрофия. Дисфункция синусового узла. Нарушения аккомодации».

По возвращении домой планово наблюдался у невролога в Курской областной детской больнице №2.

Данные осмотра. Мальчик в сознании, контактен. Менингеальные знаки отрицательные. Голова правильной формы. Движения глазных яблок в полном объеме. Носогубные складки симметричные. Язык по средней длине, глотание не нарушено. Голос звонкий, слух и вестибулярные функции не нарушены. Чувствительность сохранена. Мышечный тонус несколько снижен с верхних конечностей, в ногах дистоничен, s=d. Несколько затруднено движение в голеностопных суставах. Мелкая моторика нарушена. Сухожильные рефлексы снижены с рук и ног, s=d. Брюшные рефлексы оживлены. Координаторные пробы выполняет четко. В позе Ромберга устойчив. Походка не изменена. Нервно-психическое развитие по возрасту. Речь: некоторые звуки не произносит, отмечается заикание.

В ходе динамического наблюдения отмечалось прогрессирование болезни, появились жалобы на нарушение походки, быструю утомляемость, затруднение при подъеме по лестнице, нарушение речи. Отмечался нижний вялый парез, дизартрия. Ребенок принимал дефлакактор, на фоне которого выявлялась положительная динамика в виде снижения прогрессирования двигательных нарушений.

Раз в полгода мальчик проходил плановое лечение в неврологическом отделении Курской ОДКБ. В ходе госпитализации полученные данные подтвердили течение ранее поставленного диагноза: АЛТ 252 ед/л, АСТ 571 ед/л, креатинин 94,1 мкмоль/л, общий белок 62,7 г/л, КФК 5141 ед/л, ЛДГ 823,8 ед/л, магний 0,77 ммоль/л.

Электрокардиография: синусовый ритм с частотой 72 уд/мин, нормальное положение электрической оси сердца. Неполная блокада правой ножки пучка Гиса. Эхокардиография: органические, функциональные и гемодинамические параметры в норме. Ультразвуковое исследование гепатобилиарной системы: без патологических изменений. ЭНМГ верхних и нижних конечностей: при стимуляционной ЭНМГ зарегистрировано снижение М-ответа локтевых нервов с двух сторон.

В процессе госпитализации мальчик получал терапию цитофлавином, L-карнитином, препаратами магния. На фоне проводимого лечения отмечалась поло-

жительная динамика с улучшением общего состояния. Дополнительно ребенок был консультирован логопедом и медицинским психологом. Выявлены: наличие общего недоразвития речи третьего уровня, дислалия, ротацизм, несформированность кинетического и кинестетического праксиса, снижение концентрации и устойчивости внимания, повышенный уровень тревожности.

Учитывая вышеуказанные особенности, были даны рекомендации:

- Выполнение игр и упражнений, активно задействующих мелкую моторику рук.
- Работа с психологом, направленная на формирование адекватной самооценки, работа с высоким уровнем тревожности, работа с эмоциями, мыслями, чувствами, формирование адаптивных способов совладания и обучение методам самопомощи в стрессовых ситуациях.
- Занятия с логопедом.
- Амбулаторно прием ипидакрина, препаратов магния, L-карнитина.
- Наблюдение у окулиста, невролога, педиатра, ортопеда по месту жительства.

Опираясь на описание клинического случая и проанализировав проводимые лечебно-диагностические мероприятия с опорой на клинические рекомендации, можно отметить, что диагностические процедуры ребенку были проведены практически в полной мере. Стоит добавить, что при уровне КФК > 2000 ед/л необходимы биопсия мышц, а также магнитно-резонансная томография головного мозга и мышц.

Также согласно клиническим рекомендациям препаратом первой линии для детей с 2 лет при лечении миодистрофии является аталурен, а в данном случае его не применяли.

Таким образом, рассматривая миодистрофию как прогрессирующее заболевание, важно при появлении первых сомнительных симптомов у ребенка вовремя проводить рекомендованные диагностические и лечебные мероприятия, чтобы избежать осложнений, в том числе кардиореспираторных, а также летального исхода.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.
Conflict of interests. The authors declare that there is no conflict of interests.

Список литературы доступен на сайте журнала <https://klin-razbor.ru/>
The list of references is available on the journal's website <https://klin-razbor.ru/>

ИНФОРМАЦИЯ ОБ АВТОРАХ

Жиликова Наталья Александровна – студентка ФГБОУ ВО КГМУ.
E-mail: zhilyakovanatalya@gmail.com

Архипова Алина Геннадьевна – ассистентка каф. педиатрии ФГБОУ ВО КГМУ.
E-mail: alina.arhipova1997@yandex.ru

Хмелевская Ирина Григорьевна – д-р мед. наук, проф., зав. каф. педиатрии ФГБОУ ВО КГМУ. E-mail: KhmlG@ya.ru; ORCID: 0000-0002-9159-5702

Разинькова Наталья Сергеевна – канд. мед. наук, доц. каф. педиатрии ФГБОУ ВО КГМУ.
E-mail: nrazin79@ya.ru; ORCID: 0000-0002-6356-9216

Поступила в редакцию: 10.02.2026
Поступила после рецензирования: 16.02.2026
Принята к публикации: 19.02.2026

INFORMATION ABOUT THE AUTHORS

Nataliya A. Zhilyakova – Student, Kursk State Medical University.
E-mail: zhilyakovanatalya@gmail.com

Alina G. Arkhipova – Assistant, Kursk State Medical University.
E-mail: alina.arhipova1997@yandex.ru

Irina G. Khmelevskaya – Dr. Sci. (Med.), Professor, Kursk State Medical University.
E-mail: KhmlG@ya.ru; ORCID: 0000-0002-9159-5702

Natalya S. Razinkova – Cand. Sci. (Med.), Associate Professor, Kursk State Medical University.
E-mail: nrazin79@ya.ru; ORCID: 0000-0002-6356-9216

Received: 10.02.2026
Revised: 16.02.2026
Accepted: 19.02.2026