Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования "Красноярский государственный медицинский университет имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого" Министерства здравоохранения Российской Федерации.

Кафедра педиатрии ИПО

Зав. кафедрой: д.м.н, проф. Таранушенко Т.Е.

Проверила: к.м.н., доцент Кустова Т.В.

Реферат

На тему: «Мышечная дистрофия Дюшена»

Выполнила: врач-ординатор Моисеева А.М.

г. Красноярск, 2021 г.

**ОГЛАВЛЕНИЕ**

|  |  |
| --- | --- |
| СПИСОК СОКРАЩЕНИЙ….………………………………………….. | 3 |
| ВВЕДЕНИЕ……………………………………………………………… | 4 |
| Этиология, патогенез, морфология…………....……….………………. | 5 |
| Клиническая картина………………..…….……………..……………… | 7 |
| Диагностика……………………………………………………………… | 10 |
| Лечение……………………………………………...…………………… | 13 |
| Реабилитация………………….…………………………………………. | 15 |
| Заключение……………...…….…………………………………………16 |
| СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ…….………………………………………17 |

**СПИСОК СОКРАЩЕНИЙ**

DMD – ген белка дистрофина

АЛТ – аланинаминотрансфераза

АСТ – аспартатаминотрансфераза

КТ – компьютерная томография

КФК - креатинфосфокиназа

МД – мышечная дистрофия

МДД – мышечная дистрофия Дюшена

МРТ – магнитно-резонансная томография

СДВГ – Синдром дефицита внимания и гиперактивности

**Введение**

Мышечные дистрофии (МД) являются гетерогенной группой наследственных мышечных расстройств, вызванных мутациями в ряде генов. Эти генетические мутации вызывают либо дисфункцию, либо дефицит белков, необходимых для стабильности мышечных волокон, что приводит к прогрессирующему разрушению и слабости мышц [1]. Прогрессирующие мышечные дистрофии объединены общими свойствами: наследственный характер и частая встречаемость в отдельных семьях, избирательное поражение групп мышц, характерная клиническая картина: ранний возраст начала заболевания и неуклонное нарастание мышечной слабости [2].

Встречаемость мышечных дистрофий по данным литературы составляет 200 случаев на 1 000 000 населения, что позволяет отнести их к самым встречающимся формам наследственной патологии. При этом лидирующую позицию в структуре заболеваемости занимает мышечная дистрофия Дюшенна 1:3500 до 1:6300 живорождённых мальчиков. Большое разнообразие различных видов миодистрофий и сходство их клинических проявлений вызывает трудности при установлении точного диагноза у пациентов [1].

В настоящее время выявлено более 50 различных типов мышечных дистрофий. По типу наследования они подразделяются на аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и Х-сцепленные. В зависимости от
возраста начала заболевания они делятся на врожденные и развивающиеся после рождения (детские, юношеские и взрослые).

Мышечная дистрофия Дюшенна (МДД) – это летальное рецессивное нервно-мышечное расстройство, связанное с Х-хромосомой и вызванное мутациями в гене дистрофина, приводящими к отсутствию или недостаточности функционального дистрофина - белка цитоскелета, который
обеспечивает силу, стабильность и функциональность миофибрилл [3].

В данном реферате более подробно буть рассмотрена мышечная дистрофия Дюшена.

**Этиология, патогенез, морфология**

Впервые его клиническую картину описал французский учёный Гийом Бенжамен Арман Дюшенн в 1861 г. и назвал заболевание «пара-
лизующей мышечной псевдогипертрофией». Ген, вызывающий болезнь, был установлен в 1989 г., а тип наследования — в начале ХХ века. Клиническая картина формы МДД с более поздним началом и медленным течением — форма Беккера — впервые была описана в 1964 г.

Распространённость заболевания в различных источниках варьирует от 1:3500 до 1:6300 живорождённых мальчиков. Так, на 100 тыс. людей мужского пола в США зафиксирова но 15,9 случая, в Великобритании — 19,5 , в Республике Дагестан — 6,64 , в Ростовской области — 4,8 , в Чувашской Республике —2,95 случая. Однако специальных исследований в целом по Российской Федерации не проводилось, в связи с чем распространённость МДД можно считать малоизученной [4].

Патогенез при МДД обусловлен дефицитом белка дистрофина в мышечном волокне, возникающим в результате мутаций гена DMD, расположенного в области короткого плеча Х-хромосомы (локусы Хр21.1 р21.2). Ген DMD состоит из 79 экзонов. Наиболее распространённы причины дистрофинопатии при МДД — внутригенные делеции (65% всех случаев) либо дупликации. Большая часть оставшихся случаев вызвана нонсенс- (50%) и миссенс-мутациями (2%). Около двух третей случаев заболевания-результат наследования по материнской линии, оставшиеся случаи МДД возникают из-за спонтанных мутаций. Продукт гена DMD — белок дистрофин, играет роль амортизатора, позволяющего мышцам сокращаться и расслабляться без повреждения. Дистрофин входит в состав дистрофин-гликопротеинового комплекса — трансмембранного белкового комплекса, включающего дистрогликаны, саркогликаны, дистробревины. Дистрофин выражен в сердечной и скелетной мышцах и расположен на внутриклеточной поверхности сарколеммы рядом с саркомерами, обеспечивая связь между внутриклеточным актиновым цитоскелетом и внеклеточным матриксом.
Недостаток дистрофина приводит к нарушению работы дистрофии гликопротеинового комплекса, нестабильности мембран, мышечной дегенерации и некрозу мышечных волокон. Нестабильность мембран становится причиной чрезмерного входа Са 2+. Кальций, проникающий через микроразрывы, способствует активации факторов воспаления и некроза — происходит замещение мышц жиром и рубцовой тканью. Кроме того, Са2+ способствует активации фосфолипазы А2, которая позволяет высвобождаться арахидоновой кислоте. Простагландины и лейкотриены, являющиеся метаболитами арахидоновой кислоты, участвуют в развитии воспаления и мышечной боли, способствуют развитию мышечной слабости. Дистрофин играет важную роль не только в функционировании мышц, но и в архитек турной организации центральной нервной системы, поэтому его дефицит приводит к определённым функциональным последствиям, таким как нарушение целостности синаптических окончаний, снижение синаптической пластичности и интеграции региональных клеточных сигналов.

Мутации в дистальной части гена МДД связаны с потерей церебральной изоформы дистрофина, что может объяснить снижение интеллектуальной функции у пациентов с МДД. Эта изоформа дистрофина наиболее выражена в мозжечке и лимбической системе и играет роль в модификации вызванной активности клеток синапсов, синаптическом созревании и функционировании. Таким образом, отсутствие дистрофина в мозжечке может служить нейробиологическим объяснением неврологических нарушений. При магнитнорезонансной томографии (МРТ) головного мозга 14 мальчиков с МДД у всех обследованных обнаружено снижение объёма серого вещества и общего объёма мозга [4].

При морфологическом исследовании, вокруг погибших мышечных волокон виднеются скопления макрофагов (рис.6) [2]. При макроскопическом исследований определяются: атрофия, замещение соединительной и жировой тканью мышц верхних и нижних конечностей, межреберных мышц, миокарда. Некроз мышечных волокон с фагоцитозом их макрофагами свидетельствуют о системном поражений скелетной мускулатуры и сердца.



**Клиническая картина**

В настоящее время выделяют пять клинических стадий развития МДД:

* преклиническая (досимптомная)
* ранняя амбулаторная (с сохранённой способностью к самостоятельному передвижению)
* поздняя амбулаторная (с сохранённой способностью к самостоятельному передвижению)
* ранняя неамбулаторная (с утраченной способностью к самостоятельному передвижению)
* поздняя неамбулаторная (с утраченной способностью к самостоятельному передвижению).

Для преклинической (досимптомной) стадии характерна слабовыраженная задержка моторного и речевого развития. Диагноз можно заподозрить на основании семейного анамнеза и данных биохимического анализа крови — повышение активности аланинаминотрансфераы (АЛТ), аспартатаминотрансферазы (АСТ), креатинфосфокиназы (КФК), её МВ-изоформы (специфического маркёра некроза миокарда).

На ранней амбулаторной стадии одним из первых признаков становится задержка раннего психомоторного развития: затруднение поднятия головы, отсутствие ходьбы к 15 мес корригированного возраста. Также выявляют затруднения при ходьбе, беге или подъёме по лестнице, спотыкания и частые падения, трудности при выполнении прыжков и подпрыгиваний. Характерны положительная проба Говерса, псевдогипертрофия в икроножных, реже в ягодичных и дельтовидных мышцах, ходьба с широко расставленными ногами, на носочках и вразвалочку («утиная походка»).

Поздняя амбулаторная стадия характеризуется значительными затруднениями при ходьбе, сложностями при подъёме по лестнице и вставании с пола. Формируется ретракция ахилловых сухожилий. Из-за слабости мышц брюшного пресса и разгибателей бедра происходит наклон таза вперёд с развитием компенсационного гиперлордоза в грудопоясничном отделе позвоночника.

На ранней неамбулаторной стадии пациент способен самостоятельно передвигаться на расстояние до 10 м и удерживать вертикальное положение тела. Появляется необходимость использования кресла-каталки. Происходит нарастание слабости мышц плечевого пояса: при осмотре отмечают «крыловидные лопатки». При недостаточной двигательной активности быстро развиваются контрактуры голеностопных, коленных, тазобедренных, локтевых суставов, а также мелких суставов кисти. Прогрессируют респираторные и кардиоваскулярные нарушения.

Поздний неамбулаторный период характеризуется выраженной мышечной слабостью и атрофией. Пациент не может самостоятельно удерживать положение тела. Осложнения прогрессируют и могут стать причиной летального исхода.

Наиболее распространённым считают вариант МДД с началом заболевания в 3–5 лет и потерей ходьбы к 11–12 годам. При этом мальчики хорошо развиты физически, контактные, добродушные. Злокачественное быстропрогрессирую щее течение болезни характеризуется началом в 2–3 года, тяжёлым отставанием психического развития (нередко им маскируется мышечная слабость, и ошибочно выставляют диагноз «детский церебральный паралич»), потерей самостоятельного передвижения к 6–7 годам и летальным исходом в 15–18 лет. Третий клинический вариант течения МДД развивается у пациентов с кушингоидными чертами (лунообразное лицо, стрии на животе, типичные жировые отложения): течение быстрое — первые симптомы в 2–5 лет, потеря ходьбы в 8–9, летальный исход в 18–20 лет. На момент постановки диагноза МДД средний возраст пациентов составляет 4,2–5 лет. Причинами, по которым родители ребёнка обращаются за медицинской помощью, становятся случайное обнаружение стойкого повышения активности КФК (44,3%), задержка моторного развития (15,9%), мышечная слабость (14,0%), повышенный уровень аминотрансферазы в сыворотке крови (9%), семейный характер МДД (7,8%), ходьба на цыпочках (5,2%), умственная отсталость (2,6%), задержка речи (1%), другие симптомы (0,4%) [4]. Боль бывает одной из главных проблем у пациентов с МДД: 50% детей и более испытывают хроническую боль с преимущественной локализацией в шее/спине и ногах, возникающую несколько раз в неделю [4].

Мышечная патология при МДД сопровождается эмоциональными и поведенческими нарушениями: расстройствами аутистического спектра (21%), гиперактивностью (24%), нарушением внимания (44%), интернализацией (24%) и экстернализацией (15%) [4] . Этапы двигательного и психоречевого развития, когнитивная сфера у пациентов с МДД неоднократно изучались исследователями ввиду их характерных особенностей. Задержка общего развития, нарушение вербального и невербального интеллекта были отмечены в больших когортах пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна наряду с такими сопутствующими психическими нарушениями, как СДВГ (11-20%), расстройства аутистического спектра (3-4%), обсессивно-компульсивные расстройства (5-60%)[6]. Психометрические исследования выявили значительно более низкий коэффициент интеллекта у пациентов с МДД: средний IQ у пациентов составляет 85 баллов по шкале интеллекта Векслера, по сравнению со 105 баллами в здоровых популяциях. Первоначально предполагалось, что закономерными причинами задержки общего развития и интеллектуальных способностей являются врожденная мышечная слабость, ограничение
образовательных возможностей и социальны коммуникаций, однако, имеющиеся доказательства о вовлеченности в патологический процесc структур головного мозга позволяют расширить представления о патофизиологии заболевания. В норме дистрофин представлен в головном мозге в виде полноразмерных изоформ в ГАМК-ергических синапсах в коре, гиппокампе и мозжечке и коротких изоформ в глие [6].

Синдром дефицита внимания с гиперактивностью и расстройства
аутистического спектра более распространены среди пациентов с МДД, чем в целом у населения. В результате полученных данных исследователи предложили включить в стандарты диагностики у мальчиков с глобальной задержкой развития обязательный чувствительный тест на содержание КФК в сыворотке крови для раннего выявления МДД. Выявлена более высокая распространённость эпилепсии среди пациентов с МДД (6,3%) по сравнению со всем детским населением (0,5–1%). Чаще всего развиваются парциальные припадки (43%), реже — генерализованные тонико-клонические судороги (28,5%) или бессудорожные формы эпилепсии (28,5%) [4].

Наибольшую значимость в клинической картине МДД имеют осложнения, развивающиеся в ранней неамбулаторной стадии и становящиеся причиной ранней смертности пациентов. Анализ данных за 10 лет (2004–2014) позволил предположить, что наиболее частой причиной смерти у пациентов с МДД бывает умеренная или тяжёлая сердечно-дыхательная недостаточность, причём доли респираторного и кардиального компонентов одинаковы. Прогрессирующая потеря дыхательной функции приводит к рестриктивному типу повреждения лёгких и создаёт у пациентов значительный риск развития тяжёлых респираторных осложнений. Они проявляются во время сна гиповентиляцией и периодами апноэ, вызывающими утренние головные боли, тошноту, усталость, потерю аппетита и когнитивные нарушения. Поражения сердечно-сосудистой системы при МДД представлены преимущественно неишемической кардиомиопатией, в начале заболевания рестриктивного типа, затем — дилатационного. Также выяснено, что редкими причинами смерти могут быть аспирационная пневмония, острый респираторный дистресс-синдром после физической нагрузки, кардиореспираторная остановка после незначительной травмы без переломов или полиорганная недостаточность.

Помимо кардиологических и респираторных осложнений, при прогрессировании МДД формируется различная ортопедическая патология, возникают мышечно-сухожильные контрактуры. В целом прогноз заболевания неблагоприятный: средняя продолжительность жизни у пациентов с МДД составляет 27,9 года, смерть наступает вследствие кардиологических, респираторных и ортопедических осложнений.

**Диагностика**

Оценка физической силы мышц с помощью разнообразных физикальных методов и шкал имеет ряд недостатков. В первую очередь — невозможность достоверно оценить состояние каждой мышцы по отдельности [5]. Особенно затруднено это в детском возрасте, а также на поздних сроках заболевания. Вопрос о визуализации мышц был поднят еще в прошлом веке и до настоящего времени остается актуальным. Наиболее популярными методами являются: ультразвуковая диагностика, компьютерная (КТ) и магнитно-резонансная томография (МРТ), а также магнитно-резонансная спектроскопия. Ультразвуковое исследование (УЗИ) скелетных мышц впервые было представлено в 1968 году Ikai и Fukunaga, которые оценили толщину и сечение мышц. Позже Kramer, Yong и др. провели первое обследование пациента с мышечной патологией [5].

Поскольку МДД — заболевание со 100% летальностью в юношеском возрасте, одним из важнейших моментов становится внутриутробная диагностика заболевания. На данный момент в мире разрешена пренатальная диагностика МДД с целью прерывания беременности в случае положительного результата обследования. Наиболее часто используют секвенирование Сэнгера и анализ микросателлитных маркёров дезоксирибонуклеиновой кислоты (STR-анализ). В настоящее время разработан диагностический алгоритм при подозрении на МДД, включающий биохимический анализ крови, генетические, морфологические (иммуноцитохимическое окрашивание мышц с помощью антител к дистрофину) и инструментальные (ультразвуковое исследование, МРТ) методы исследования.

 Изменения в биохимическом анализе крови представлены увеличением активности АЛТ, АСТ и КФК. Так, Л.П. Гринио в результате своих многолетних исследований наблюдала у пациентов с МДД повышение активности АЛТ в 5 раз, АСТ — в 4 раза, КФК-в 11 раз и более [4]. При этом автор подчёркивает, что на последней стадии заболевания уровень КФК становится нормальным и даже сниженным.

Генетическое тестирование включает мультиплексную лигингозависимую амплификацию зонда для поиска делеций и дупликаций, позволяющую идентифицировать до 70% генетических мутаций при МДД, а также секвенирование генов (при отрицательных результатах амплификации) для определения точечных мутаций и небольших делеций/вставок, которое
позволяет идентифицировать остальные 25–30% генетических мутаций.
При наличии МДД иммуноцитохимическое окрашивание мышц с помощью антител к дистрофину позволяет определить его отсутствие в мышечном биоптате. При мышечной дистрофии Беккера дистрофин определяется частично, так же, как у женщины-носителя МДД.

Некоторые исследователи отмечают недостатки стандартных методов диагностики МДД [4]. К примеру, повышение активности сывороточной КФК может быть недостоверным признаком МДД, так как уровень КФК падает при прогрессировании заболевания из-за потери мышечной ткани либо может быть повышен у здоровых людей в результате физических нагрузок, напряжения или травмы скелетной мышцы. В дополнение к общепринятым методам диагностики авторы предлагают исследование совокупности уровней сывороточных биомаркёров (матриксной металлопротеиназы-9, тканевого ингибитора металлопротеиназы, остеопонтина).

К визуализирующим методам диагностики мышечных дистрофий относитсяультразвуковое исследование мышц [1]. Данная методика позволяет оценить структуру мышцы визуально или полуколичественно с помощью шкалы Хекматта [1]. У пациентов с МД были отмечены изменения размеров мышц и значительное увеличение их эхогенности, что было обусловлено дистрофическими и атрофическими процессами в них.

«Золотым стандартом» диагностики МДД служат генетическое исследование и биопсия мышц. Однако некоторые исследователи считают, что необходим поиск эффективных неинвазивных методов диагностики МДД на ранних этапах в связи с возрастанием количества пациентов младшего возраста [4]. Для различных видов мышечных дистрофий характерен определенный паттерн мышечного поражения. Например, Tasca G., Iannac-
cone E., и др. в своем исследовании оценили МРТ мышц таза и нижних конечностей у 46 пациентов с мышечной дистрофии Беккера. Ими было обнаружено, что мышцы таза и бедра были более поражены, при относительном сохранении gracilis, sartorius и biceps femoris short
head [1]. МРТ мышц — надёжный неинвазивный метод оценки вовлечения мышечных волокон в патологический процесс при нервно-мышечных расстройствах, а потому может быть широко использована на практике. МРТ позволяет обнаружить замещение мышц жировой тканью, а также идентифицировать отёк на ранних стадиях мышечной дегенерации [4].

Ещё одним неинвазивным методом оценки вовлечения мышц служит волновая эластрография. Она представляет собой ультразвуковую технику визуализации, которая определяет деформацию и сжимаемость ткани при наружном применении силы, что позволяет количественно оценить жёсткость ткани. Исследователи пришли к выводу, что волновая эластрография — более выгодный метод по сравнению с МРТ за счёт большей чувствительности и возможности мониторинга мышечных изменений даже в раннем возрасте. Особое положение в диагностике МДД занимают оценочные тесты для определения уровня психомоторного развития пациентов. Шкалы Бэйли и Гриффитс специалисты рассматривают в качестве инструмента для оценки скорости развития у ребёнка в младшем возрасте (до 3 лет) и выявления психомоторных задержек на ранних стадиях МДД.

Несмотря на разнообразие не инвазивных методов диагностики, биопсия мышц является одним из основных способов, позволяющим более точно определить патологический процесс в мышцах, причину заболевания и дифференцировать разные виды мышечных дистрофий. Местом для биопсии преимущественно cлужит латеральное брюшко четырехглавой мышцы бедра, двуглавая и дельтовидная мышцы. Полученные биоптаты замораживают и транспортируют в лабораторию, где их окрашивают различным видам гистологических окрасок (чаще гематоксилином и эозином). Покрашенные
срезы подвергаются морфометрическому анализу, где в качестве контроля используется аутопсийный материал [1].

В качестве оценочных средств некоторые авторы предлагают использовать тест 6-минутной ходьбы. Существует предположение, что тест 6-минутной ходьбы является сложной задачей для физиотерапевтов в связи с поведенческими проблемами, возникающими у пациентов с МДД. Также люди с мышечной патологией физически слабо развиты и рискуют упасть во время продолжительной нагрузки. Данные проблемы можно решить путём сокращения времени ходьбы до 2 мин.

Пациентов старшего возраста, утративших способность к ходьбе, некоторые исследователи предлагают обследовать с помощью шкалы оценки верхней конечности Брука [4]. A. Hunt и соавт. предлагают оценивать моторное развитие и с помощью функциональной шкалы оценки мышечной дистрофии, включающей четыре раздела: «мобильность» (изменение положения тела в пространстве), «повседневная жизнедеятельность», «функция верхней конечности» и «двигательные нарушения» (например, контрактуры конечностей). Эта шкала проста и удобна в применении для оценки пациентов с МДД в возрасте 6 лет и старше [4].

**Лечение**

МДД должно быть мультидисциплинарным, комплексным и адаптированным к профилю пациента, а также к стадии клинического прогрессирования. В настоящее время основная роль в терапии МДД отведена глюкокортикоидам (ГК), в частности преднизолону (0,75 мг/кг в день) и дефлазакорту (0,9 мг/кг в день) [4]. По мнению авторов, данный вид терапии позволяет замедлить прогрессирование заболевания за счёт стимуляции синтеза инсулиноподобного фактора роста и пролиферации миобластов, а также снижения выработки цитокинов и реактивности лимфоцитов, в результате чего происходит увеличение объёма и силы мышц.

В то же время следует учитывать увеличение массы тела и развитие кушингоидного внешнего вида при введении высоких доз ГК. Наряду с замедлением прогрессирования мышечной слабости преднизолон и дефлазакорт улучшают лёгочную функцию, обладают умеренным кардиопротективным эффектом у пациентов 20 лет и старше, а также снижают потребность в хирургическом лечении сколиоза. Помимо ГК, предложена терапия, направленная на процессы транскрипции и трансляции.

В настоящий момент единственными средствами, прошедшими доклиническую разработку и достигшими фазы клинических испытаний, остаются препараты аталурен и этеплирсен. Аталурен модулирует аппарат мРНК-трансляции посредством вставки определённых родственных тРНК2 близ сайта нонсенс-кодонов, что способствует безошибочному рибосомному считыванию и позволяет преобразовывать нефункциональный усечённый белок в функциональный. Аталурен условно разрешён Европейским агентством лекарственных средств в июле 2014 г. для лечения МДД, вызванной случайной мутацией гена дистрофина, у амбулаторных больных старше 2 лет. Этеплирсен — антисмысловой олигонуклеотид, предназначенный для пропуска экзона 51, что позволяет восстановить считывание в центральной области гена (в 13% случаев МДД). Было показано, что он повышает количество дистрофина в мышечной ткани в экспериментальном испытании, поэтому препарат был утверждён Управлением по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов Министерства здравоохранения и социальных служб США.

Особое внимание учёные уделяют поиску препаратов для минимизации осложнений. Терапию дыхательной недостаточности у пациентов с МДД C.M. McDonald и соавт. предлагают проводить с помощью препарата идебенон в дозе 900 мг/сут [4].

В литературе освещена важность проведения своевременного исследования сна с целью выявления периодов гиповентиляции и апноэ, и систематического использования физической терапии для предотвращения осложнений на поздних стадиях МДД, коррекции ортопедических осложнений и применения технических средств реабилитации.

В настоящее время активно идёт разработка экспериментальных методов лечения МДД, в частности заместительной генной терапии. Она может стать эффективным средством лечения МДД, но её использование осложняется размером гена DMD — одного из самых больших в геноме человека. Аденоассоциированный вирус считают лучшим способом доставки генов, несмотря на ограниченную упаковочную ёмкость. В качестве одного из препаратов заместительной генной терапии предложен нусинерсен [4], который становится препаратом выбора при спинальной мышечной атрофии 5q, связанной с мутациями в гене SMN1, но по мнению некоторых исследователей он способен повышать вероятность общего выживания и при МДД [4].

**Реабилитация**

После лечения у больных наблюдаются улучшения двигательных функций и функция самообслуживания [3]. Отмечали снижение паттернов прогрессирующей мышечной дегенерации и слабости, постуральной
компенсации, риска прогрессирующей контрактуры и деформации, а также
функциональных потерь в результате дефицита дистрофина. Полученные
результаты показали, что реабилитационные мероприятия должны осуществляться слаженной работой неврологов, врачей-физиотерапевтов, специалистов по трудотерапии, логопедов - дефектологов, ортопедов и поставщиков медицинского оборудования длительного пользования.

Следует отметить, что при работе с больными МДД крайне важно учитывать основные принципы медико-социальной реабилитации: комплексность, поэтапность и непрерывность, индивидуализация реабилитационных мероприятий, необходимость активного участия больных в реабилитационных программах. Социальная реабилитация должна включать снабжение бытовыми приспособлениями с учетом характера двигательного дефекта и обучение навыкам самообслуживания. А самому
пациенту необходимо понимание того, что он способен выполнять сам хотя бы самые простые элементы самообслуживания: самостоятельно передвигаться с помощью различных приспособлений, есть, соблюдать личную гигиену и пр. Если для больных, лишенных возможности передвигаться, в настоящее время есть множество внедренных средств (коляски, ходунки и пр.), то для больных, не имеющих такой
возможности, такие средства пока не внедрены в практику социальной реабилитации [3].

**Заключение**

Мышечные дистрофии являются одной из наиболее актуальных проблем современной медицины. Обзор литературы показал, что, несмотря на преобладание на сегодняшний день молекулярно-генетических методов исследования, морфологическая и иммуногистохимическая оценка пораженных мышц не потеряла свою актуальность. Это объясняется тем, что не всегда представляется возможным провести генетический анализ у пациента из-за технической сложности методики, дорогостоящего оборудования, множества генетических мутаций.

Список литературы.

1. Черданцева Т.М., Бакоыецкая О.В., Никифоров А.А., Некрасова М.С. Морфологические и лабораторно-генетические исследования мышечных дистрофий. Наука молодых (2021); (9)№3:481-491.
2. Нартаева А.Е. Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшена – случай из практики. Вестник КазНМУ (2012); (2):101-105.
3. Абдусаломова М.А., Мавлянова З.Ф., Махмудов С.М. Оптимизация медико-социальной реабилитации при болезни Душена. Вопросы науки и образования (2018);(24):66-69.
4. Гайнетдинова Д.Д, Новоселова А.А. Современные возможности диагностики и лечения мышечной дистрофии Дюшена. Казанский медицинский журнал (2020); (4): 530-537.
5. Руденко Д.И., Поздняков А.В., Суслов В.М. Методы визуализации мышечной дистрофии Дюшена (литературный обзор). Международный неврологическийжурнал Научный взгляд (2017);№2 (88):84-92.
6. Мырзалиева Б.Д., Лепесова М.М., Абасова Г.Б. когнитивные и двигательные функции у детей с мышечной дистрофией Дюшена. Нейрохирургия и неврология (2019);№2(55):30-36.