

*Е.В. Констанчук, А.Г. Кондрукевич**

**ПРОЯВЛЕНИЯ КАРДИОРЕСПИРАТОРНЫХ НАРУШЕНИЙ
МИОДИСТРОФИИ ДЮШЕННА**

*Научные руководители: канд. мед. наук, доц. А.М. Чичко,
канд. мед. наук, доц. А.В. Крылова-Олефиренко*

1-я кафедра детских болезней

Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск

*E.V. Konstantchuk, A.G. Kondrukevich**

EFFECTIVE TREATMENT OF ENDOMETRIAL HYPERPLASIA

*Tutors: PhD, associate professor A.M. Tchitchko,
PhD, associate professor A.V. Krylova-Alefirenko*

Department of 1st Childhood Diseases

Belarusian State Medical University, Minsk

Резюме. Описаны нарушения в работе сердечно-сосудистой и дыхательной систем организма вследствие прогрессирования миодистрофии Дюшенна. Дебют нарушений отмечается в 5 лет со стороны сердечно-сосудистой системы и в 7 лет со стороны дыхательной системы. Установлено, что данные патологии оказываются лимитирующими продолжительность жизни.

Ключевые слова: прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна, ген DMD, кардиомиопатия, респираторные нарушения, дети.

Resume. Disorders in the work of the cardiovascular and respiratory systems of the body due to the progression of Duchenne muscular dystrophy are described. The onset of disorders is noted at the age of 5 on the part of the cardiovascular system and at the age of 7 on the part of the respiratory system. It has been established that these pathologies are life-limiting.

Keywords: progressive Duchenne muscular dystrophy, DMD gene, cardiomyopathy, respiratory disorders, children.

Актуальность. Прогрессирующая мышечная дистрофия (ПМД) Дюшенна-Беккера – наследственное, сцепленное с X-хромосомой рецессивное заболевание, обусловленное мутацией в гене белка дистрофина (DMD). Обладает высокой распространенностью, характеризуется прогрессирующим течением и быстро приводит к инвалидизации. Летальный исход наступает вследствие кардиореспираторных нарушений, поэтому актуальной проблемой является улучшение ранней диагностики для повышения качества и продления жизни детей с данной патологией.

Цель: охарактеризовать кардио-респираторные проявления прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна у детей.

Материалы и методы. Ретроспективное исследование включено 86 мальчиков с прогрессирующей мышечной дистрофией, наблюдавшихся в Республиканском клиническом центре паллиативной медицинской помощи детям с 2020 по 2024 гг. Проведен анализ медицинских карт стационарного пациента и консультативных заключений амбулаторных пациентов. Возраст детей на момент наиболее позднего обращения варьировал от 6 мес. до 17 лет 11 мес.

Результаты и их обсуждение. Среди нейромышечных заболеваний миодистрофия Дюшенна является достаточно распространенным и быстро

прогрессирующим течением [1]. Несмотря на то, что патологические процессы, затрагивающие сердечные и дыхательные мышцы, практически не проявляются симптоматически, нарушения в их работе – основная причина снижения продолжительности жизни и дальнейшего летального исхода [2].

У детей до 5-и лет типичных клинических проявлений прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна (ПМДД) не наблюдалось.

Дебютом нарушений со стороны сердечно-сосудистой системы (ССС) являлась синусовая тахикардия, регистрируемая на электрокардиографии (ЭКГ) с 5 летнего возраста, что совпадает с возрастом манифестации заболевания.

В возрасте 7-12 лет синусовая тахикардия выявляется у 45,1% детей. Возраст пациентов с тахикардией был достоверно выше, чем при ее отсутствии, в среднем составив 11,9 лет и 9,84, соответственно.

Следующие по частоте встречаемости – изменения миокарда желудочков – 22,5%, из них в правом у 5,6%, в левом у 4,2%, в обоих – 12,7%.

Детям возраста 12-17 лет проводилось холтеровское мониторирование ЭКГ, по данным которого у 92% обследуемых отмечались эпизоды тахикардии, которая не всегда фиксировалась на ЭКГ. Наихудший вариант с длительностью тахикардии >50% в сутки наблюдался у детей старших возрастных групп, что связано с утратой двигательных функций, развитием кардиомиопатии и постепенной декомпенсации организма.

Ключевым проявлением ПМДД является дилатационная кардиомиопатия, протекающая на фоне генетически детерминированного поражения кардиомиоцитов [3].

По нашим данным, выявление наибольшего количества кардиомиопатий наблюдалось в 12-17 лет. В связи с этим, по факту нарастания нарушений со стороны ССС, 11 мальчикам был проведен анализ на маркеры повреждения сердечной мышцы и сердечной недостаточности (Hs-Troponin I, NT-proBNP,). Полученные результаты в 5 раз превышали нормальные уровни по данным референсных значений CALIPER Reference Interval Database.

По результату суточного мониторирования артериального давления из 52 обследованных детей только у 5 (9,6%) пациентов была нормотензия. У остальных мальчиков зафиксирована артериальная гипотензия. Основной причиной снижения артериального давления является систолическая дисфункция миокарда вследствие основного заболевания.

Вовлечение дыхательной системы происходит в возрасте 7-12 лет. Легкие не поражаются болезнью напрямую, однако, в патологический процесс вовлекается дыхательная мускулатура, включая диафрагму. Для оценки функции дыхательной системы использовались клинические данные, результаты пикфлоуметрии и спирометрии.

При проведении пикфлоуметрии оказалось, что только у 17% пациентов из обследованных Пиковая Объемная Скорость выдоха (ПОСВ), отражающая физические возможности пациента и степень обструкции бронхов, соответствовала возрастным и ростовым нормативам. Нарушения ПОСВ начинали выявляться с 5 лет. В возрасте 3-7 лет и 7-12 лет снижение скоростных показателей отмечалось примерно

у половины обследованных. Среди 12-17 летних детей при проведении тестирования у всех отмечены нарушения.

При определении функции внешнего дыхания (ФВД) при спирометрии отклонения были обнаружены у 55% обследованных детей. Выявленные нарушения преимущественно включали снижение ФВД по смешанному типу. При сопоставлении клинико-инструментальных данных отмечено сочетание умеренных и тяжелых нарушений ФВД по смешанному типу с изменениями в миокарде правого желудочка, как правило у детей старшей возрастной группы.

Таким образом, в возрастном аспекте у пациентов с ПМД при исследовании выявлено параллельное нарастание кардиореспираторных нарушений по мере увеличения возраста детей и прогрессирования основного заболевания, что говорит о быстром ухудшении состояния и необходимости ранней диагностики рассмотренных проявлений ПМДД для предотвращения быстрого ухудшения качества жизни и летального исхода.

Заключение:

1. Кардиореспираторные нарушения начинали выявляться с 5 лет: синусовая тахикардия по данным ЭКГ, смешанные нарушения на ФВД.

2. Нарушения в работе ССС обуславливались влиянием основного заболевания и плохо корректировались поддерживающей медикаментозной терапией. Кардиомиопатия, лимитирующая продолжительность жизни, отмечалась у 19/29 детей в возрасте 12-17 лет и у 6 детей 16-17 лет выставлялась вместе с диагнозом сердечная недостаточность 1-2 степени.

3. По результатам спирометрии среди респираторных отклонений отмечались нарушения функции внешнего дыхания по смешанному типу, что обусловлено присоединением к обструктивным нарушениям рестриктивного компонента.

4. Параллельно со смешанными нарушениями дыхания нарастает частота выявления артериальной гипотензии и синусовой тахикардии, отражая прогрессирование сердечной недостаточности.

Информация о внедрении результатов исследования. По результатам настоящего исследования опубликовано 2 статьи в сборниках материалов, 1 тезисы докладов, получен 1 акт внедрения в образовательный процесс (1-ой кафедры детских болезней учреждения образования «Белорусский государственный медицинский университет»).

Литература

1. Диагностика и лечение мышечной дистрофии Дюшенна, часть 1: диагностика, фармакологическое и психосоциальное лечение. [Электронный ресурс]. – Режим доступа: [https://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422\(09\)70271-6/fulltext](https://www.thelancet.com/journals/laneur/article/PIIS1474-4422(09)70271-6/fulltext). – Дата доступа: 08.10.2025.

2. Информационно-справочный ресурс Миопатия.by [Электронный ресурс]. – Режим доступа: <https://mioby.ru/novosti/propusk-ekzonov-v-voprosax-i-otvetax/> – Дата доступа: 08.10.2025.

3. Информационно-справочный ресурс Центр молекулярной медицины минздрава России [Электронный ресурс]. – Режим доступа: <https://autoimmun.ru/guide/bolezni-motornykh-neynonov-i-miopatii/geneticheskoe-obsledovanie-pri-myshechnoy-distrofii-dyushenna-i-bekkera/> – Дата доступа: 08.10.2025.