

*Кондрукевич А.Г., Констанчук Е.В.*

## **КЛИНИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСОБЕННОСТИ ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ МИОДИСТРОФИИ ДЮШЕННА-БЕККЕРА**

*Научные руководители: канд. мед. наук, доц. Чичко А.М.,*

*канд. мед. наук, доц. Крылова-Олефиренко А.В.*

*1-я кафедра детских болезней*

*Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

**Актуальность.** Прогрессирующая мышечная дистрофия (ПМД) Дюшенна-Беккера - наследственное, сцепленное с X-хромосомой рецессивное заболевание, обусловленное мутацией в гене белка дистрофина (DMD). Распространенность в разных популяциях варьирует от 1:3000 до 1:5000 живорожденных мальчиков. Заболевание характеризуется прогрессирующим течением и быстро приводит к инвалидизации, поэтому актуальной проблемой является улучшение качества и продление жизни детей с данной патологией.

**Цель:** изучить генетические и клинические особенности прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна-Беккера.

**Материалы и методы.** Исследование проводилось на базе ГУ “Республиканский клинический центр паллиативной помощи детям”. В работу включено 68 мальчиков, наблюдавшихся с диагнозом ПМД Дюшенна-Беккера в период с 2020 по 2023 гг., в возрасте от 8 месяцев до 17 лет, Ме (межквартильный интервал) - 9 (6-12 лет). Был проведен анализ медицинских карт стационарного пациента и консультативных заключений амбулаторных пациентов.

**Результаты и их обсуждение.** Наибольшее количество детей с диагнозом ПМД Дюшенна-Беккера проживает в Гомельской (13) и Гродненской (12) областях. Обращает внимание относительно высокая выявляемость заболевания в таких районных городах, как Лида (5) и Слуцк (4). У 53 детей обнаружены мутации в гене DMD, что составило 78% от количества детей, включенных в исследование. 15 мальчиков имели характерный клинический фенотип, однако на момент включения в исследование результаты генетического обследования были не доступны. Вариант Дюшенна отмечался у 66 детей, вариант Беккера - у 2. У обоих мальчиков с клиническим вариантом Беккера диагноз был подтвержден генетически. Наиболее частой формой мутации являлась делеция (62%), вторая по частоте встречаемости - дупликация (17%). Достоверно чаще мутация захватывала область с 43 по 52 экзон: из 53 детей с генетически подтвержденным диагнозом изменения в данном диапазоне имелись у 25. В одном случае мутация занимала с 8 по 41 экзона, что составило значительную часть гена (33 экзона из 79). Среди обследованных пациентов отмечено 4 семейных случая: в трех из них братья имели идентичные мутации, в том числе близнецы в двух семьях. В одном случае у братьев-близнецов выявлены дупликации в разных областях гена DMD. Распространенными жалобами являлись: мышечная слабость (85%), изменение походки (43%), тугоподвижность суставов (41%), трудности при ходьбе (28%). Реже отмечались жалобы на прогрессирующий набор массы тела (19%), эмоциональную нестабильность (16%), прогрессирующую потерю массы тела (9%). Родители детей младше 4 лет активных жалоб, связанных с заболеванием, не предъявляли. В ходе проведенного исследования было выявлено, что походка становится типичной миопатической у детей старше 5 лет (отмечена у 25 из 29 детей старше 5 лет, которые сохранили способность ходить). Потеря ходьбы отмечалась после 8 лет, наибольший процент утраты способности к передвижению наблюдался в 12 -13 лет (42%), большинство (83%) потеряло способность к самостоятельной ходьбе к 15 годам. В возрасте 16-17 лет все дети самостоятельно не передвигались.

**Выводы:** выявлены территориальные особенности распределения пациентов с преобладанием в Гомельской и Гродненской областях. Описаны наиболее распространенные типы мутации в гене DMD - делеция (62%) и дупликация (17%). Установлено, что ранним проявлением заболевания являлось изменение походки (у 86% детей старше 5 лет), а большинство детей (83%) утратило способность к самостоятельному передвижению к 15 годам.