

ИННОВАЦИОННЫЕ ПОДХОДЫ В ДИАГНОСТИКЕ И ТЕРАПИИ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА

Нафикова Н. А., Гайнатуллин И. Р., Мурадисинов М. И.

Казанский государственный медицинский университет
Научный руководитель: д-р мед. наук, Менделевич Е. Г.

Актуальность. Мышечная дистрофия Дюшенна (МДД) – тяжелое X-сцепленное заболевание, вызванное мутациями в гене дистрофина. Оно приводит к прогрессирующим параличам и обездвиженности, встречаясь у 1 из 5000 новорожденных мальчиков в РФ.

Цель. Обзор новых методов диагностики и терапии МДД.

Методы исследования. анализ литературы с баз PubMed, Elsevier.

Результаты и их обсуждение. Ранняя диагностика МДД затруднена из-за схожести симптомов с другими нарушениями (перинатальные поражения ЦНС, кардиомиопатии, аутизм). Если раньше основой была мышечная биопсия, то сегодня ключевым маркером остается уровень креатинфосфокиназы, а подтвердить диагноз позволяют генетические тесты, включая предимплантационную диагностику (PGT-M). Развиваются методы визуализации: внедряется УЗИ-диагностика с использованием ИИ и алгоритмов кластеризации [1]. Традиционные функциональные тесты (6-минутная ходьба) уступают место более специфичным шкалам. Например, шкала NSAA, оценивающая 17 повседневных двигательных навыков, активно внедряется с 2024 года. В 2019 году ЕМА одобрила первую носимую цифровую оценку – SV95C. Перспективным направлением является изучение генов-модификаторов (LTBP4, SPP1), влияющих на прогрессирование болезни и ответ на терапию, что открывает путь к персонализированной медицине. Однако объективная оценка влияния ранней диагностики на прогноз остается сложной из-за неоднородности научных данных [2].

Выводы. Лечение МДД было в основном симптоматическим и включало терапию стероидами. Еще в 1993 году была предложена терапия с пропуском экзонов. Используемые в ней антисмысловые нуклеотиды (ASO) индуцировали усеченный дистрофин. В последнее время продвигается разработка ASO, связанных с пептидами и антителами, с повышенной эффективностью внутриклеточного поглощения, и, как ожидается, они уменьшат частоту применения препарата и улучшат терапевтический эффект. В 2023 году первый препарат генной терапии (деландистроген-моксепаровек) был условно одобрен Управлением по контролю за продуктами и лекарствами (FDA). В 2024 году компонент немутационно специфической терапии, ингибитор гистондеацетилазы (HDAC) гивиностат также был одобрен для пациентов с ДМД в возрасте 6 лет и старше. С 2022 года идет тестирование ваморолон – селективного модулятора глюкокортикоидных рецепторов, который

поддерживает противовоспалительный эффект и подавляет побочные эффекты стероидов [3].

ЛИТЕРАТУРА

1. Computer-Aided Diagnosis of Duchenne Muscular Dystrophy Based on Texture Pattern Recognition on Ultrasound Images Using Unsupervised Clustering Algorithms and Deep Learning / A. H. Liao, C. H. Wang, C. Y. Wang // Ultrasound Med Biol. – 2024. – Vol. 50, № 7. – С. 1058-1068.
2. Санникова, А. А. Актуальные подходы к ведению и лечению пациентов с прогрессирующей мышечной дистрофией Дюшенна / А. А. Санникова, А. А. Чомаева // Сборник тезисов 86-ой Международной научно-практической конференции Студенческого научного общества им. проф. Н.П. Пятницкого, Краснодар, 16–17 апреля 2025 года. – Краснодар, 2025. – С. 1292-1294.
3. Мышечная дистрофия Дюшенна: современные подходы к ведению и лечению пациентов / И. В. Анисимова, С. Б. Артемьева, Е. Д. Белоусова [и др.] // Педиатрическая фармакология. – 2023. – Т. 20, № 5. – С. 427-453.

ПСИХИЧЕСКАЯ АДАПТАЦИЯ К ОГРАНИЧЕНИЮ ДВИГАТЕЛЬНОЙ АКТИВНОСТИ У ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ БРУГАДА: РОЛЬ БЕЗОПАСНЫХ АЛЬТЕРНАТИВ И ПСИХОЛОГИЧЕСКОЙ ПОДДЕРЖКИ

Ненадик Е. Е.

Гродненский государственный медицинский университет
Научный руководитель: Хонякова Т. В.

Актуальность. Синдром Бругада (BrS) – наследственное заболевание с высоким риском внезапной сердечной смерти. Рекомендации по ограничению интенсивных физических нагрузок, направленные на профилактику жизнеугрожающих аритмий, часто приводят к снижению качества жизни, росту тревожности и социальной изоляции пациентов [1, 2]. Психическая адаптация к новым условиям становится критически важным компонентом ведения таких пациентов.

Цель. Определить роль безопасных альтернатив физической активности и психологической поддержки в процессе психической адаптации пациентов с синдромом Бругада.

Методы исследования. Проведен анализ научных публикаций в базах PubMed, Scopus, eLibrary за 2016–2026 гг.

Результаты и их обсуждение. Диагноз BrS значительно влияет на психоэмоциональное состояние: у пациентов регистрируется снижение ментального компонента качества жизни и повышение уровня кардиальной тревожности [1, 2]. Традиционная стратегия полного запрета физических