

**Стерликов С. А.¹, Зеленова О. В.^{1,2}, Стародубов В. И.¹, Витковская И. П.^{1,3,4}, Абрамов С. И.¹, Оськов Ю. И.¹,
Кучерявая Д. А.¹, Голубев Н. А.¹, Камынина Н. Н.⁵**

ЭПИДЕМИОЛОГИЯ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА В РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

¹ФГБУ «Центральный научно-исследовательский институт организации и информатизации здравоохранения» Минздрава России, 127254, Москва, Россия;
²ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр хирургии имени А. В. Вишневского» Минздрава России, 117997, Москва, Россия;
³ГБУЗ «Морозовская детская клиническая больница Департамента здравоохранения города Москвы», 119049, Москва, Россия;
⁴ФГАОУ ВО «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н. И. Пирогова» Минздрава России, 117513, Москва, Россия;
⁵ГБУ «Научно-исследовательский институт организации здравоохранения и медицинского менеджмента Департамента здравоохранения города Москвы», 115088, Москва, Россия

Знание эпидемиологии миодистрофии Дюшенна (МДД) целесообразно для планирования мероприятий по совершенствованию диагностики и лечения данного заболевания. Цель: изучить эпидемическую ситуацию по МДД, а также средний возраст её диагностики в России. Проблема точности статистических оценок обусловлена неоднородными критериями диагноза. Требуется разработка единых критериев диагноза (мужской пол и носительство мутации). Целесообразно рассмотрение вопроса скрининга уровня креатинфосфокиназы у детей раннего возраста с последующим прицельным обследованием детей с высоким её уровнем, в том числе — исследованием на носительство мутации МДД.

Ключевые слова: миодистрофия Дюшенна; заболеваемость миодистрофией Дюшенна, распространенность миодистрофии Дюшенна, частота миодистрофии Дюшенна при рождении

Для цитирования: Стерликов С. А., Зеленова О. В., Стародубов В. И., Витковская И. П., Абрамов С. И., Оськов Ю. И., Кучерявая Д. А., Голубев Н. А., Камынина Н. Н. Эпидемиология мышечной дистрофии Дюшенна в Российской Федерации. Проблемы социальной гигиены, здравоохранения и истории медицины. 2024;32(специальный выпуск 2):1170—1175. DOI: <http://dx.doi.org/10.32687/0869-866X-2024-32-s2-1170-1175>

Для корреспонденции: Витковская Ирина Петровна; e-mail: vip-dzm@mail.ru

**Sterlikov S. A.¹, Zelenova O. V.^{1,2}, Starodubov V. I.¹, Vitkovskaya I. P.^{1,3,4}, Abramov S. I.¹, Oskov Yu. I.¹,
Kucheryavaya D. A.¹, Golubev N. A.¹, Kamynina N. N.⁵**

EPIDEMIOLOGY OF DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY IN THE RUSSIAN FEDERATION

¹Central Research Institute of Healthcare Organization and Informatization, 127254, Moscow, Russia;
²A. V. Vishnevsky National Medical Research Center for Surgery, 117997, Moscow, Russia;
³Morozovskaya Children's City Clinical Hospital, 119049, Moscow, Russia;
⁴Russian National Research Medical University named after N. I. Pirogov, 117513, Moscow, Russia;
⁵Research Institute of Health Care Organization and Medical Management, 115088, Moscow, Russia

Knowledge of the epidemiology of Duchenne muscular dystrophy is advisable for planning measures to improve the diagnosis and treatment of this disease. Purpose: to study the epidemic situation of Duchenne muscular dystrophy, as well as the average age of its diagnosis in the Russian Federation.

The problem of accuracy of statistical estimates is due to heterogeneous diagnostic criteria. The development of unified diagnostic criteria (male gender and mutation carrier) is required. It is advisable to consider the issue of screening the level of creatine phosphokinase in young children with subsequent targeted examination of children with high levels, including testing for carriage of the Duchenne muscular dystrophy mutation.

Keywords: Duchenne muscular dystrophy; incidence of Duchenne muscular dystrophy, prevalence of Duchenne muscular dystrophy, incidence of Duchenne muscular dystrophy at birth.

For citation: Sterlikov S. A., Zelenova O. V., Starodubov V. I., Vitkovskaya I. P., Abramov S. I., Oskov Yu. I., Kucheryavaya D. A., Golubev N. A., Kamynina N. N. Epidemiology of Duchenne muscular dystrophy in the Russian Federation. *Problemy socialnoi gigieny, zdravookhraneniya i istorii meditsiny*. 2024;32(Special Issue 2):1170–1175 (In Russ.). DOI: <http://dx.doi.org/10.32687/0869-866X-2024-32-s2-1170-1175>

For correspondence: Irina P. Vitkovskaya; e-mail: vip-dzm@mail.ru

Source of funding. This study was not supported by any external sources of funding.

Conflict of interest. The authors declare no apparent or potential conflicts of interest related to the publication of this article.

Received 15.05.2024
Accepted 03.09.2024

Введение

Мышечная дистрофия Дюшенна (МДД) — наследственное рецессивное нервно-мышечное заболевание, сцепленное с X-хромосомой, вызванное мутациями в гене *DMD*, приводящими к отсутствию или недостаточной функции дистрофина, имеет раннее начало [1]. Тяжелое течение МД отмечается у лиц мужского пола; у женщин, несущих мутацию гена дистрофина, клинико-морфологические сим-

птомы МДД скудные: лишь у 7,3—16,1% носителей гена диагностируется дилатационная кардиомиопатия, а частота повреждения скелетных мышц, по разным данным, составляет 2,5—19,0% [2].

Ранняя диагностика МДД важна для своевременного вмешательства с целью продления функции и сохранения качества жизни, в том числе по причине наличия связи между наличием сопутствующих нейрокогнитивных нарушений и более поздним возрастом постановки диагноза МДД [3].

Наиболее распространённым считают вариант МДД с началом заболевания в 3—5 лет и потерей ходьбы к 11—12 годам [4], однако есть и другие, злокачественные варианты течения заболевания, с началом болезни в 2—3 года и развитием летального исхода в 15—20 лет. Задержка речи и языка являются общими чертами этого заболевания, однако они отвлекают внимание от двигательных трудностей [5]. Для преклинической (досимптомной) стадии характерна слабо выраженная задержка моторного и речевого развития. Диагноз можно заподозрить на основании семейного анамнеза и данных биохимического анализа крови: повышение активности аланин-, аспартатаминотрансферазы, креатинфосфокиназы, её МВ-изоформы (специфического маркера некроза миокарда) [6]. Таким образом, для ранней диагностики МДД необходимо, чтобы данные исследования были сделаны. Проблему представляет то, что показания к проведению указанных исследований у детей ограничены.

Знание эпидемиологических особенностей МДД важно для планирования мероприятий по выявлению, диагностике и лечению данного заболевания. Имеющиеся данные метаанализов эпидемиологии МДД [7—9], хотя и позволяют делать предположения об эпидемиологии данного заболевания в России, но не обеспечивают систему управления достаточно точными статистическими данными. Данные о среднем возрасте выявления МДД — 6 лет получены на основании данных пациентской организации¹, т. е. заведомо смещённой выборки.

Это определило **цель** исследования: изучить эпидемическую ситуацию по МДД, а также средний возраст её диагностики в России.

Материалы и методы

Изучены данные формы федерального статистического наблюдения № 12 «Сведения о числе заболеваний, зарегистрированных у пациентов, проживающих в районе обслуживания медицинской организации» (далее — ф. 12) в период с 2014 по 2022 г.

Несмотря на то, что подверженной популяцией являются лица мужского пола, у которых имеется лишь одна X-хромосома, от 2% до 25% носителей гена женского пола также могут иметь слабые симптомы заболевания, такие как повреждение мышц и нарушение сердечного ритма [2, 10]. Согласно статистическим данным за 2014 и 2020 гг., среди пациентов с впервые в жизни установленным диагнозом МДД 36,5% были девушками. Возможно, последнее обусловлено размытыми критериями заболевания (см. обсуждение).

При ненулевом числе пациентов с МДД в возрасте 15—17 лет изучено их распределение по полу из числа впервые выявленных больных.

¹ Гремякова Т. А. Диагностика миодистрофии Дюшенна: проблемы и решения со стороны пациентского сообщества. URL: <https://dmd-russia.ru/konferentsii/conference/conference-session-1/> (дата обращения: 08.06.2024).

Модель распространённости МДД включала в себя оценку общей заболеваемости МДД, которая рассчитывается по данным ф. 12 как отношение числа случаев МДД, зарегистрированных в медицинских организациях гражданского здравоохранения, к среднегодовой численности населения.

Также по данным регулярного статистического наблюдения определяется показатель первичной заболеваемости МДД — отношение числа случаев МДД, зарегистрированных впервые, к среднегодовой численности населения.

Долю пациентов с выявленной при профилактических осмотрах МДД рассчитывали по данным ф. 12 как процентное отношение числа пациентов, впервые выявленных при профилактических осмотрах, к общему числу впервые выявленных больных.

Специальное моделирование потребовалось для оценки частоты МДД у новорождённых. При этом применяли схему, согласно которой производится расчёт частоты МДД на открытой когорте (у детей, рождённых в определённые годы).

Для составления модели нам пришлось сделать ряд допущений:

- мы пренебрегли числом больных МДД, умерших до 14-летнего возраста (умершие в возрасте 14 лет должны быть зарегистрированы в ф. 12);
- мы пренебрегли миграционными процессами (тем более, что они также были двунаправленными);
- мы пренебрегли числом детей, умерших от всех причин после рождения.

Статистическую обработку информации проводили в среде R версии 4.2.3 «Shortstop Beagle». Рассчитывали интенсивные показатели, их 95% доверительные интервалы. При изучении заболеваемости по субъектам проводили квартильный анализ. Для данных, имеющих нормальный тип распределения (определяли с использованием теста Шапиро—Уилка), рассчитывали средние значения и стандартные отклонения.

Результаты

В среднем по России регистрируемая заболеваемость МДД за 2014—2022 гг. составила $0,3 \pm 0,0$ (0,1) на 100 тыс. населения. Однако при оценке динамики показателя заболеваемости по годам становится очевидно, что рассмотрение данного показателя возможно с учётом изменений при проведении статистического наблюдения (рис. 1).

В 2019 г. началось изменение подходов к регистрации МДД, практически были исключены случаи выявления МДД у детей 15—17 лет и взрослых (т. е. преимущественно субклинических форм МДД у женщин). В последние 4 года первичная регистрируемая заболеваемость МДД составила 0,18 на 100 тыс. населения, когда ежегодно в среднем регистрировалось $261,0 \pm 3,8$ (7,6) больных МДД.

Уместно также рассчитать заболеваемость МДД у детей в возрасте 0—14 лет (рис. 2).

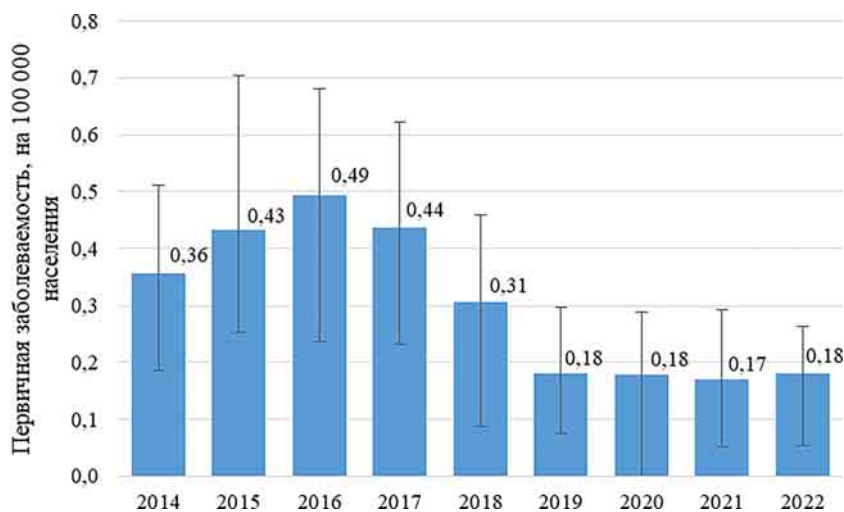


Рис. 1. Динамика показателя первичной заболеваемости МДД в России в 2014—2022 гг.

Вертикальными отрезками показаны границы 25% и 50% квантилей показателей по субъектам Российской Федерации.

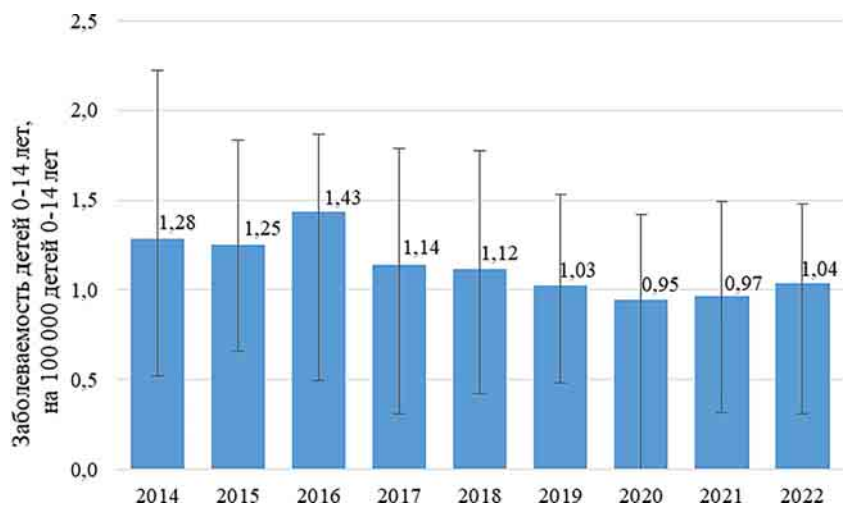


Рис. 2. Регистрируемая первичная заболеваемость МДД детей 0—14 лет в России в 2014—2022 гг., на 100 тыс. детей в возрасте 0—14 лет.

В среднем за 2014—2022 гг. показатель первичной заболеваемости МДД детей в возрасте 0—14 лет составлял $1,1 \pm 0,1$ (0,2) на 100 тыс. детей в возрасте 0—14 лет. Если брать период после уточнения критериев заболевания на уровне приёма годовых отчётов, то он составил 1,0 на 100 тыс. детей в возрасте 0—14 лет, когда ежегодно в среднем регистрировалось 246—266 детей (в среднем $257,0 \pm 5,3$ (10,5) детей).

Показатель регистрируемой первичной заболеваемости МДД по субъектам РФ был неравномерным. Самая низкая регистрируемая первичная заболеваемость МДД отмечена в Республике Алтай (в период с 2015 по 2022 г. случаи МДД не регистрировались; это может быть обусловлено гиподиагностикой

заболевания). Высокая регистрируемая заболеваемость МДД отмечалась в Республике Северная Осетия — Алания: $4,1 \pm 0,7$ (2,2) на 100 тыс. детей в возрасте 0—14 лет; здесь вероятно гипердиагностика заболевания. Также выпадающие значения заболеваемости (более 3,0 на 100 тыс. детей в возрасте 0—14 лет) отмечались в Карачаево-Черкессии и Ненецком автономном округе, однако это обусловлено влиянием стохастических эффектов.

Распространённость можно оценить по интервальному показателю заболеваемости (общая заболеваемость), которая представляет собой все случаи МДД, зарегистрированные в течение года.

В 2019 г. оценка распространённости МДД составила 3,5 на 100 тыс. населения, в 2020—2022 гг. — 3,3. Следует отметить, что в предыдущие годы она была выше за счёт менее избирательного подхода к регистрации случаев заболевания у женщин.

На рис. 3 отражена динамика распространённости МД, а также квантильный анализ его распределения по субъектам РФ.

Вертикальными отрезками показаны 25% и 75% квантили оценки распространённости по субъектам РФ.

Диагностика МДД достаточно сложна для первичного здравоохранения. Доля выявленных при профилактических осмотрах случаев МДД в среднем за 2014—2022 гг. составила $2,3\% \pm 0,3$ (0,8). Таким образом, выявление заболевания происходит, за редким исключением, при обращении за медицинской помощью.

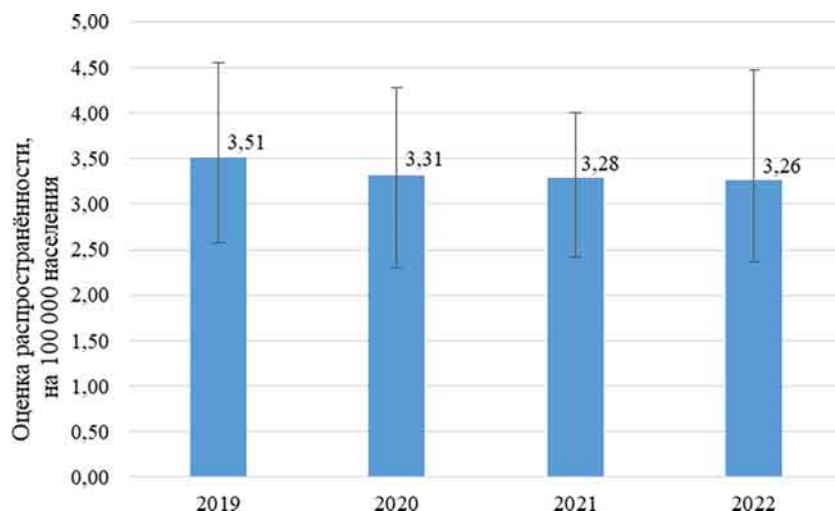


Рис. 3. Оценка распространённости МДД в целом по России.

Таблица 1

Динамика показателя общей заболеваемости детей МДД в каждой возрастной группе

Год	Возрастная группа, лет				
	0—4	5—9	10—14	15—17	взрослые
2019	3,18	7,67	13,36	11,35	2,24
2020	2,97	7,20	13,57	10,82	2,01
2021	2,97	6,79	13,96	10,45	1,96
2022	3,25	7,29	12,50	11,15	1,92

Таблица 2

Плотность общей заболеваемости МДД на каждый год жизни в каждой возрастной группе

Год	Возрастная группа, лет			
	0—4	5—9	10—14	15—17
2019	0,64	1,53	2,67	3,78
2020	0,59	1,44	2,71	3,61
2021	0,59	1,36	2,79	3,48
2022	0,65	1,46	2,50	3,72

Статистические данные позволяют оценить средневозрастную диагностику МДД косвенным способом, путём анализа показателя общей заболеваемости МДД в разных возрастных группах населения (табл. 1).

Общая заболеваемость детей в возрасте 0—14 лет определяется по 5-летним возрастным группам, а детей 15—17 лет — в 3-летней возрастной группе. Путём деления показателя общей заболеваемости на число лет в каждой возрастной группе (для групп: 0—4, 5—9, 10—14 лет: на 5, для группы 15—17 лет — на 3) получаем показатель «плотность общей заболеваемости на год жизни каждой возрастной группы» (табл. 2).

Далее путём вычитания из плотности общей заболеваемости для каждой возрастной группы плотности заболеваемости предыдущей возрастной группы рассчитываем прирост плотности общей заболеваемости между группами (табл. 3).

Наибольший прирост показателя общей заболеваемости МДД отмечается в группе детей в возрасте 10—14 лет. Следует также отметить, что он статистически незначимо отличается от прироста в группе 15—17 лет ($p = 0,1$; тем более, что у подростков на величину общей заболеваемости МДД начинает влиять смертность), однако формально он всё же выше. Отличия от возрастной группы 5—9 лет ста-

тистически значимы ($p = 0,005$). Крайне редко МДД регистрируется у детей возрастной группы 0—4 года.

Таким образом, оценка среднего возраста диагностики МДД в России составляет от 10 до 14 лет, ближе к 14 годам.

Создание модели распространённости МДД у детей при рождении базировалось на показателях интервальной распространённости (общей заболеваемости) по данным 2022 г. Поскольку в 2022 г. у нас имеются статистические сведения о числе детей с МДД в возрасте 10—14 лет, мы можем предполагать, что МДД была выявлена у детей, рождённых 10—14 лет назад (2008—2012 гг.). Всего, по данным Росстата, за этот период родилось 8 963 295 ребёнка. По данным здравоохранения Украины, в этот период в Крыму родилось 118 211 детей, а в Севастополе — 21 447. В целом по России, Крыму и Севастополю — 9 102 953 детей. Всего по данным ф. 12 на диспансерном наблюдении по поводу МДД находилось 1102 ребёнка, что составляет 12,1 на 100 тыс. родившихся в 2008—2012 гг.

Также у нас имеются статистические данные о числе больных МДД детей в возрасте 15—17 лет. Аналогичным образом мы получили, что в 2005—2007 гг., когда они родились, число детей, родившихся живыми, в целом по России, Крыму и Севастополю составило 4 618 301, а число зарегистрированных случаев МДД среди детей 15—17 лет — 509, или 11,0 на 100 тыс. родившихся. Однако следует отметить, что часть детей в возрасте 15—17 лет уже умерла от МДД. Тем не менее относительная схожесть оценок подтверждает справедливость нашей модели о частоте МДД 12,1 на 100 тыс. новорождённых в целом по России.

Обсуждение

В настоящее время нет точного критерия диагноза МДД. С. А. Царькова и соавт. предлагают критерии: мужской пол, установленный диагноз прогрессирующей миодистрофии у родственников мужского пола по материнской линии или неуточнённое нервно-мышечное заболевание; установленный факт наличия в семье женщин-носителей патологического гена; кардиомиопатии у родственников женского пола по материнской линии; задержка становления двигательных навыков; снижение интеллекта; повышение активности аспарат-, аланинаминотрансферазы, креатинфосфокиназы в сыворотке крови [11]. При анализе статистических данных очевидно, что данные критерии не являются общепризнанными: МДД регистрируется также у подростков женского пола. Планируемая редакция клинических рекомендаций [1] предполагает, что диагноз МДД должен устанавливаться на основании результатов молекулярно-генетического обследования, в случае выявления патогенных вариантов в гене *DMD*. Также предполагается, что прогрессирующая МДД — наиболее тяжёлая форма с манифестацией в возрасте 2,5 года и прогрессирующим злокачественным течением: формированием вялых паре-

Таблица 3

Прирост показателя общей заболеваемости у детей разных возрастных групп

Год	Возрастная группа, лет			
	0—4	5—9	10—14	15—17
2019	0,64	0,90	1,14	1,11
2020	0,59	0,85	1,27	0,89
2021	0,59	0,76	1,43	0,69
2022	0,65	0,81	1,04	1,22
В среднем	0,62 ± 0,01 (0,03)	0,83 ± 0,03 (0,06)	1,22 ± 0,09 (0,17)	0,98 ± 0,12 (0,23)

зов, параличей и контрактур мышц, обездвиженности. Хотя критерии диагноза не вполне чётко изложены даже в клинических рекомендациях, правильное их применение исключит случаи кросс-диагностики МДД и миодистрофии Беккера; в том числе — лиц женского пола с диагнозом МДД, поскольку у них не будет манифестации в возрасте 2—5 лет и прогрессирующего злокачественного течением: формирования вялых парезов, параличей и контрактур мышц, обездвиженности, а лишь более лёгкая форма заболевания, сопровождающаяся кардиомиопатией и лёгкими двигательными нарушениями.

Судя по результатам статистического наблюдения, в настоящее время система здравоохранения России не настроена на выявление МДД на субклинической стадии. Для того, чтобы настроить систему здравоохранения на раннее выявление МДД, необходимо включение в перечень исследований при биохимическом анализе крови креатинфосфокиназы, повышение уровня которой является ведущимстораживающим в отношении данного диагноза фактором и, например, в Италии служит ведущей причиной выявления МДД [12]. При этом следует учесть, что на поздней стадии МДД уровень креатинфосфокиназы становится нормальным или снижен [13]. Таким образом, этот анализ следует сделать хотя бы однажды у ребёнка мужского пола раннего возраста и при выявлении неблагоприятного результата применять диагностический алгоритм выявления МДД [1, 14]. Наша точка зрения соотносится с точкой зрения I. Lee и соавт., которые считают определение уровня креатининкиназы в сыворотке крови у любого ребёнка с задержкой моторики или гипотонией одним из экономически эффективных диагностических шагов, который может быть реализован всеми педиатрами [3]. К подобному выводу пришли и К. Mohamed и соавт., которые утверждают, что «в отсутствие национальной программы скрининга новорождённых на МДД все медицинские работники должны быть лучше осведомлены об этом заболевании и иметь более низкий порог для измерения уровня креатинфосфокиназы» [5].

Сравним основные эпидемиологические показатели МДД в России с данными метаанализов.

Первый метаанализ распространённости МДД был проведён J. K. Mah и соавт. и на заключительном этапе включал 31 исследование [7]. Исследования сильно различались подходами к установлению диагноза, что приводило к значительной методологической неоднородности и различному качеству данных. Совокупная распространённость МДД в данном метаанализе составила 4,78 (95% ДИ 1,94—11,81) на 100 тыс. мужчин. Если пересчитать данные нашего исследования на 100 тыс. мужского населения (что не вполне правильно, т. к. заболевание диагностировалось и у женщин, хотя и методологически возможно), то в России распространённость МДД составляет 7,18 (95% ДИ 6,79—7,59), что укладывается в 95% ДИ проведённого J. K. Mah и соавт. метаанализа.

В это же время A. Theadom и соавт. изучали статьи, описывающие распространённость всех мышечных дистрофий; по данным 38 публикаций из 19 стран, частота МДД составляет 1,7—4,2 на 100 тыс. человеко-лет [8], что также согласуется с данными нашего наблюдения.

Ведущим исследованием, в котором изучался глобальный преваленс МДД, является исследование S. Crisafulli и соавт., в котором на основании анализа 40 публикаций, затрагивающих вопросы преваленса МДД, он составил 2,8 на 100 тыс. (95% ДИ 1,6—4,6) [9]. Наши эпидемиологические наблюдения последних лет в целом укладываются в доверительный интервал данного метаанализа.

По данным изучения глобальной распространённости МДД, проведённого N. Salari и соавт. на основании 25 публикаций, распространённость МДД оценивалась в 4,8 на 100 тыс. человек (95% ДИ 3,6—6,3) [15]. Наши данные за 2019—2022 гг. несколько ниже результатов данного исследования, однако, если рассматривать более ранние результаты оценки распространённости (до 2019 г.), то они укладываются в доверительный интервал данного исследования.

Таким образом, полученные отечественные данные по распространённости МДД близки к данным, полученным в результате метаанализов. Общей проблемой является отсутствие единого критерия постановки диагноза МДД.

Полученная нами модель частоты МДД среди родившихся живыми в целом соотносится с данными ключевых метаанализов. S. Crisafulli и соавт. приводят данные о 19,8 (95% ДИ 16,6—23,6) больных МДД на 100 тыс. родившихся мальчиков [9]. Полученное значение ниже, чем в исследовании S. Ryder и соавт. (15,9—19,5 на 100 тыс. родившихся живыми) [16], однако при этом следует учитывать, что данное исследование включало преимущественно публикации из Великобритании, США и других западноевропейских стран, т. е. стран с высоким преваленсом МДД [9]. Это также соотносится с оценкой заболеваемости МДД, проведённой J. K. Mah и соавт., — 10,71—27,78 на 100 тыс. населения [7].

Заключение

Установлено, что первичная заболеваемость МДД в России (при текущем уровне неопределённости критериев постановки диагноза) с 2019 по 2022 гг. составляет 0,18 на 100 тыс. населения, или 1,0 на 100 тыс. детей в возрасте 0—14 лет. Оценка распространённости МДД — 3,3 на 100 тыс. населения. Оценка частоты МДД составляет 12,1 на 100 тыс. новорождённых в целом по России. Большинство наших оценок совпадают с мировыми данными, полученными в ходе метаанализов.

Проблема точности статистических оценок обусловлена неоднородными критериями диагноза. Целесообразна разработка единых критериев диагноза (мужской пол и носительство мутации гена *DMD*).

Заболевание выявляется поздно, чаще всего в возрасте 10—14 лет, что ограничивает возможности

заместительной терапии. Целесообразно рассмотрение вопроса скрининга уровня креатинфосфокиназы у детей раннего возраста (всех либо мужского пола) с последующим прицельным обследованием детей с высоким её уровнем, в том числе — исследованием на носительство мутации гена *DMD*.

Авторы заявляют об отсутствии внешних источников финансирования при проведении исследования.

Авторы декларируют отсутствие явных и потенциальных конфликтов интересов, связанных с публикацией настоящей статьи.

ЛИТЕРАТУРА

1. Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна. Прогрессирующая мышечная дистрофия Беккера. Клинические рекомендации. G71.0. Дети. М.; 2023. С. 98.
2. Ishizaki M., Kobayashi M., Adachi K. et al. Female dystrophinopathy: review of current literature // *Neuromuscul. Disord.* 2018. Vol. 28, N 7. С. 572—581. DOI: 10.1016/j.nmd.2018.05.002
3. Lee I., Turnage C., Sutyla R. et al. The hidden disease: delayed diagnosis in Duchenne muscular dystrophy and co-occurring conditions // *J. Dev. Behav. Pediatr.* 2022. Vol. 43, N 8. P. e541–e545. DOI: 10.1097/dbp.0000000000000948
4. Гайнетдинова Д. Д., Новоселова А. А. Современные возможности диагностики и лечения мышечной дистрофии Дюшенна // *Казанский медицинский журнал.* 2020. Т. 101, № 4. С. 530—537.
5. Mohamed K., Appleton R., Nicolaidis P. Delayed diagnosis of Duchenne muscular dystrophy // *Eur. J. Paediatr. Neurol.* 2000. Vol. 4, N 5. P. 219—223. DOI: 10.1054/ejpn.2000.0274
6. McMillan H. J., Gregas M., Darras B. T., Kang P. B. Serum transaminase levels in boys with Duchenne and Becker muscular dystrophy // *Pediatrics.* 2011. Vol. 127, N 1. P. e132—e136. DOI: 10.1542/peds.2010-0922
7. Mah J. K., Korngut L., Dykeman J. et al. A systematic review and meta-analysis on the epidemiology of Duchenne and Becker muscular dystrophy // *Neuromuscul. Disord.* 2014. Vol. 24, N 6. P. 482—491. DOI: 10.1016/j.nmd.2014.03.001
8. Theadom A., Rodrigues M., Roxburgh R. et al. Prevalence of muscular dystrophies: a systematic literature review // *Neuroepidemiology.* 2014. Vol. 43, N 3-4. P. 259—268. DOI: 10.1159/000362899
9. Crisafulli S., Sultana J., Fontana A. et al. Global epidemiology of Duchenne muscular dystrophy: an updated systematic review and meta-analysis // *Orphanet. J. Rare Dis.* 2020. Vol. 15, N 1. P. 141. DOI: 10.1186/s13023-020-01302-7
10. McCaffrey T., Guglieri M., Murphy A. P. et al. Cardiac involvement in female carriers of duchenne or becker muscular dystrophy // *Muscle Nerve.* 2017. Vol. 55, N 6. P. 810—818. DOI: 10.1002/mus.25555
11. Царькова С. А., Ушакова Р. А., Громада Н. Е. и др. Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна—Беккера. Трудности диагностики // *Доктор.Ру.* 2020. Т. 19, № 10. С. 61—65.
12. D'Amico A., Catteruccia M., Baranello G. et al. Diagnosis of Duchenne muscular dystrophy in Italy in the last decade: critical issues and areas for improvements // *Neuromusc. Dis.* 2017. Vol. 27. P. 447—451. DOI: 10.1016/j.nmd.2017.01.007
13. Nadarajah V. D., van Putten M., Chaouch A. et al. Serum matrix metalloproteinase-9 (MMP-9) as a biomarker for monitoring disease progression in Duchenne muscular dystrophy (DMD) // *Neuromusc. Dis.* 2011. Vol. 21, N 8. P. 569—578. DOI: 10.1016/j.nmd.2011.05.006

14. Рекомендации по ведению пациентов с миодистрофией Дюшенна. 2-е издание. М.; 2018. С. 63.
15. Salari N., Fatahi B., Valipour E. et al. Global prevalence of Duchenne and Becker muscular dystrophy: a systematic review and meta-analysis // *J. Orthop. Surg. Res.* 2022. Vol. 17, N 1. P. 96. DOI: 10.1186/s13018-022-02730-4
16. Ryder S., Leadley R. M., Armstrong N. et al. The burden, epidemiology, costs and treatment for Duchenne muscular dystrophy: an evidence review // *Orphanet. J. Rare Dis.* 2017. Vol. 12, N 1. P. 79. DOI: 10.1186/s13023-017-0665-2

Поступила 15.05.2024
Принята в печать 03.09.2024

REFERENCES

1. Progressive Duchenne muscular dystrophy. Progressive Becker muscular dystrophy. Clinical recommendations. G71.0. Children. 2023:98. (In Russ.)
2. Ishizaki M., Kobayashi M., Adachi K. et al. Female dystrophinopathy: review of current literature. *Neuromuscul. Disord.* 2018;28(7):572—581.
3. Lee I., Turnage C., Sutyla R. et al. The hidden disease: delayed diagnosis in Duchenne muscular dystrophy and co-occurring conditions. *J. Dev. Behav. Pediatr.* 2022;43(8):e541—e545.
4. Gajnetdinova D. D., Novoselova A. A. Modern possibilities of diagnosis and treatment of Duchenne muscular dystrophy. *Kazan Medical Journal.* 2020;101(4):530—537.
5. Mohamed K., Appleton R., Nicolaidis P. Delayed diagnosis of Duchenne muscular dystrophy. *Eur. J. Paediatr. Neurol.* 2000;4(5):219—223.
6. McMillan H. J., Gregas M., Darras B. T., Kang P. B. Serum transaminase levels in boys with Duchenne and Becker muscular dystrophy. *Pediatrics.* 2011;127(1):e132—e136.
7. Mah J. K., Korngut L., Dykeman J. et al. A systematic review and meta-analysis on the epidemiology of Duchenne and Becker muscular dystrophy. *Neuromuscul. Disord.* 2014;24(6):482—491.
8. Theadom A., Rodrigues M., Roxburgh R. et al. Prevalence of muscular dystrophies: a systematic literature review. *Neuroepidemiology.* 2014;43(3-4):259—268.
9. Crisafulli S., Sultana J., Fontana A. et al. Global epidemiology of Duchenne muscular dystrophy: an updated systematic review and meta-analysis. *Orphanet. J. Rare Dis.* 2020;15(1):141.
10. McCaffrey T., Guglieri M., Murphy A. P. et al. Cardiac involvement in female carriers of duchenne or becker muscular dystrophy. *Muscle Nerve.* 2017;55(6):810—818.
11. Tsarkova S. A., Ushakova R. A., Gromada N. E. et al. Progressive Duchenne—Becker muscular dystrophy. Difficulties in diagnosis. *Doktor.Ru.* 2020;19(10):61—65.
12. D'Amico A., Catteruccia M., Baranello G. et al. Diagnosis of Duchenne muscular dystrophy in Italy in the last decade: critical issues and areas for improvements. *Neuromusc. Dis.* 2017;27:447—451.
13. Nadarajah V. D., van Putten M., Chaouch A. et al. Serum matrix metalloproteinase-9 (MMP-9) as a biomarker for monitoring disease progression in Duchenne muscular dystrophy (DMD). *Neuromusc. Dis.* 2011;21(8):569—578.
14. Recommendations for the management of patients with Duchenne myodystrophy. 2nd edition. Moscow; 2018:63.
15. Salari N., Fatahi B., Valipour E. et al. Global prevalence of Duchenne and Becker muscular dystrophy: a systematic review and meta-analysis. *J. Orthop. Surg. Res.* 2022;17(1):96.
16. Ryder S., Leadley R. M., Armstrong N. et al. The burden, epidemiology, costs and treatment for Duchenne muscular dystrophy: an evidence review. *Orphanet. J. Rare Dis.* 2017;12(1):79.