Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна. Прогрессирующая мышечная дистрофия Беккера

Клинические рекомендации Минздрава России · дети · редакция 2026 г., статус «Применяется» на 04.11.2026 · МКБ-10: G71.0 · Союз педиатров России, Ассоциация профессиональных участников хосписной помощи, Ассоциация медицинских генетиков

Мышечные дистрофии Дюшенна и Беккера — Х-сцепленные дистрофинопатии из-за патогенных вариантов DMD; МДД обычно дебютирует в 2–5 лет и быстро прогрессирует, МДБ начинается позже и течет мягче. Главное в рекомендации — раннее распознавание по КФК и моторным симптомам, генетическое подтверждение, своевременные ГКС/таргетная терапия по мутации, кардио-респираторный мониторинг и постоянная реабилитация.

Главное

- Диагноз МДД/МДБ подтверждают молекулярно-генетически: патогенный или вероятно патогенный вариант в DMD — критерий установления диагноза.
- КФК — ранний обязательный маркер: при МДД типично повышение в 10–100 раз; генетическое исследование DMD показано при характерных симптомах или КФК >2000 Ед/л. УУР С, УДД 4–5.
- Классические признаки ранней амбулаторной стадии: проксимальная слабость, утомляемость, частые падения, трудности на лестнице, прием Говерса, «утиная» походка, ходьба на носках, псевдогипертрофия икр.
- Преднизолон назначают после завершения формирования двигательных навыков, на стадии плато до угасания функций: 0,75 мг/кг/сут внутрь, максимум 30 мг/сут при массе >40 кг. УУР С, УДД 5.
- Аталурен показан амбулаторным пациентам с МДД старше 2 лет при нонсенс-варианте DMD: 40 мг/кг/сут внутрь — 10 мг/кг утром, 10 мг/кг днем, 20 мг/кг вечером. УУР А, УДД 2.
- Кардионаблюдение обязательно: ЭКГ и ЭхоКГ всем пациентам, далее не реже 1 раза в год.
- Ингибиторы АПФ при МДД рекомендуются с возраста 6 лет, ранее — при наличии показаний.
- Реабилитация не сводится к щадящему режиму: нужны регулярная умеренная активность, растяжки, ортезирование и профилактика контрактур; чрезмерные нагрузки и упражнения с высоким сопротивлением избегают.

Диагностика

1. Заподозрить МДД/МДБ у мальчика с задержкой моторного или речевого развития, поздней ходьбой, утомляемостью, частыми падениями, ходьбой на пальцах, приемом Говерса, псевдогипертрофией икр, повышенными АЛТ/АСТ/КФК/ЛДГ или семейным анамнезом по материнской линии.
2. При осмотре оценить рост, массу, походку, проксимальную слабость и гипо-/атрофии, мышечный тонус, сухожильные рефлексы, объем движений, контрактуры, сколиоз, «крыловидные» лопатки, ЧСС/АД и дыхание.
3. Первый лабораторный шаг — КФК всем пациентам с типичными симптомами; в стационаре дополнительно тестируют КФК, АЛТ, АСТ, ЛДГ, ЩФ. УУР С, УДД 5.
4. Подтверждать диагноз исследованием DMD: сначала MLPA для крупных делеций/дупликаций, затем при отрицательном результате — секвенирование; алгоритм выявляет 98% вариантов. УУР С, УДД 4.
5. Если генетика сомнительна или недоступна, при соответствующей клинике возможна биопсия мышцы с иммуногистохимией на дистрофин. УУР С, УДД 5.
6. Для исходной оценки осложнений проводят ЭКГ и ЭхоКГ всем пациентам; ФВД со спирометрией с 5 лет при возможности ежегодно или 2 раза в год по необходимости; рентген/КТ позвоночника при сколиозе, боли в спине или потере ходьбы.
7. Функциональную динамику отслеживают тестами, а не биохимией: 6MWT 1–2 раза в год у амбулаторных пациентов, тесты на время не реже 1 раза в 6 месяцев, гониометрия 1 раз в 6 месяцев.

Лечение

- Ведение должно быть мультидисциплинарным: невролог, генетик, кардиолог, пульмонолог, эндокринолог, ортопед, гастроэнтеролог, диетолог, психиатр/психолог, реабилитационная команда и другие специалисты по пораженным системам. УУР С, УДД 5.
- Преднизолон — базовая терапия: 0,75 мг/кг/сут внутрь после формирования двигательных навыков на стадии плато; максимум 30 мг/сут при массе >40 кг, терапия длительная. УУР С, УДД 5.
- При непереносимости преднизолона используют интермиттирующие схемы: 0,75 мг/кг через день, прием по выходным в дозе, эквивалентной 7-дневной, или 10 дней прием/10 дней перерыв; при непереносимых побочных эффектах дозировку следует постепенно уменьшить на 20–25%, а в случаях, не поддающихся контролю или непереносимости побочных эффектов — уменьшить на 25–30% или перейти на интермиттирующую терапию. УУР С, УДД 5.
- На неамбулаторной стадии ГКС продолжают, обычно снижая преднизолон до 0,3 мг/кг/сут; резкое прерывание терапии не рекомендуется, снижение дозы проводят на 20–25% каждые 2 недели до отмены. УУР С, УДД 5.
- При острой надпочечниковой недостаточности после резкой отмены ГКС вводят гидрокортизон в/м: до 2 лет — 50 мг, старше 2 лет — 100 мг; стресс-дозы 50–100 мг/м²/сут могут потребоваться при приеме более 12 мг/м² преднизолона в сутки. УУР С, УДД 5.
- Таргетная терапия: аталурен при нонсенс-варианте DMD у амбулаторных пациентов старше 2 лет — 40 мг/кг/сут; вилтоларсен — при мутации DMD, корректируемой пропуском 53 экзона. Для обоих УУР А, УДД 2.
- Кардиопрофилактика при МДД: ингибиторы АПФ с 6 лет независимо от нарушений — каптоприл 0,5–0,75 мг/кг/сут в 2–3 приема при массе до 25 кг или периндоприл 2–4 мг/сут однократно при массе >25 кг; при МДБ — при изменениях ЭКГ/ЭхоКГ.
- Респираторная поддержка по порогам: при ФЖЕЛ ≤60% — специальные средства, включая мешок Амбу и инсуффлятор-аспиратор; при ФЖЕЛ ≤50%, ПОСвыд <270 л/мин или максимальном экспираторном давлении <60 см H2O — средства откашливания; ночная BiPAP/autoCPAP при ночной гиповентиляции и ФЖЕЛ ≤50%, сатурации O2 при пробуждении <95% или pCO2 >45 мм рт. ст.

Когда направить и как наблюдать

- Плановая госпитализация показана для дифференциальной диагностики и окончательного диагноза, подбора режима/дозы ГКС, подбора патогенетической терапии, хирургической коррекции сколиоза/стопы/ахиллова сухожилия, лечения остеопороза, установки гастростомы.
- Планово госпитализируют при состояниях, требующих активного лечения и круглосуточного наблюдения: нарастающая дыхательная недостаточность, нарушения ритма сердца, необходимость высокотехнологичного лечения/реабилитации или обследования, невозможного амбулаторно.
- Экстренная госпитализация нужна при переломах, синдроме жировой эмболии после малотравматичных переломов длинных костей, надпочечниковой недостаточности у пациента на ГКС на фоне лихорадки, рвоты, стресса или операции.
- Экстренно госпитализируют при тяжелой пневмонии, аспирации, дыхательной недостаточности 2–3 степени, состояниях для интенсивной терапии, а также при кардите, сердечной недостаточности или аритмии.
- Перед любым хирургическим вмешательством нужны консультации пульмонолога и кардиолога/детского кардиолога; суксаметоний противопоказан, предпочтительна тотальная внутривенная анестезия. УУР С, УДД 5.

Частые вопросы

Когда у ребенка с подозрением на МДД нужно назначать генетическое исследование DMD?

При симптомах МДД/МДБ или даже без симптомов, если КФК >2000 Ед/л. Сначала ищут крупные делеции/дупликации методом MLPA, затем при отрицательном результате выполняют секвенирование.

Можно ли исключить МДД, если генетическое исследование не подтвердило диагноз?

Нет. В тексте указано, что генетика подтверждает, но не исключает заболевание; при характерной клинике, сомнительных результатах и исключении других нервно-мышечных болезней возможна биопсия мышцы с иммуногистохимией дистрофина.

Когда начинать преднизолон при МДД?

После завершения формирования двигательных навыков, но до начала их угасания — на стадии плато. Типичная доза преднизолона 0,75 мг/кг/сут внутрь, максимум 30 мг/сут при массе более 40 кг.

Какие пороги используют для начала респираторной помощи?

При ФЖЕЛ ≤60% используют специальные средства, включая мешок Амбу и инсуффлятор-аспиратор; при ФЖЕЛ ≤50%, ПОСвыд < 270 л/мин или максимальном экспираторном давлении < 60 см H2O используют методы облегчения откашливания. Ночная BiPAP/autoCPAP показана при ночной гиповентиляции и ФЖЕЛ ≤50%, сатурации O2 при пробуждении < 95% или pCO2 > 45 мм рт. ст.

Как часто наблюдать сердце при МДД/МДБ?

Кардиолог/детский кардиолог — при постановке диагноза и далее не реже 1 раза в год. ЭКГ и ЭхоКГ также проводят регулярно не реже 1 раза в год; при необходимости ЭхоКГ заменяют МРТ сердца, а Холтер назначают по показаниям и всем пациентам старше 17 лет.

Выжимка сделана по тексту рекомендации и не заменяет его. Полный официальный текст, калькуляторы и сокращённая версия: https://школасеченова.рф/cr/773-progressiruyushchaya-myshechnaya-distrofiya-dyushenna. Официальный источник: https://cr.minzdrav.gov.ru/preview-cr/773_2