



ЗАБОЛЕВАНИЕ НЕРВНО-МЫШЕЧНОЙ МИОПАТИИ ДЮЩЕНА. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПРОИСХОЖДЕНИЯ

Мамашарифов Исомухаммад Джамишидович

*Студент 140-Группы Лечебного Факультета-2 Самаркандского
Медицинского Университета, Республики Узбекистана, г.Самарканд*

Аннотация Миопатия Дюшенна — это тяжелое наследственное заболевание, связанное с мутацией гена DMD. Данное исследование рассматривает генетические аспекты заболевания, типы мутаций, механизм наследования, методы диагностики и перспективы терапии. Генетическое тестирование и современные технологии, такие как CRISPR/Cas9, открывают новые возможности в лечении данной патологии.

Ключевые слова: миопатия Дюшенна, дистрофин, ген DMD, наследственные болезни, молекулярная диагностика.

Введение Миопатия Дюшенна (дистрофия Дюшенна) — это тяжелое наследственное заболевание, относящееся к группе прогрессирующих мышечных дистрофий. Оно характеризуется дегенерацией и атрофией мышц, что приводит к постепенной потере двигательной активности. Основная причина заболевания кроется в мутации гена DMD, который отвечает за синтез белка дистрофина.

Заболевание впервые было описано в середине XIX века французским неврологом Гийомом Дюшенном. Оно встречается примерно у 1 из 3500–5000 новорожденных мальчиков по всему миру. В отсутствие лечения пациенты теряют способность к самостоятельному передвижению к



подростковому возрасту, а средняя продолжительность жизни не превышает 30 лет.

Материалы и методы В данной работе использовались следующие методы исследования: анализ научной литературы, молекулярно-генетические исследования, методы биохимической диагностики, иммуногистохимический анализ, а также сравнительный анализ существующих терапевтических стратегий.

Результаты Анализ данных показал, что мутации гена DMD являются основной причиной миопатии Дюшенна. Наиболее распространенные мутации включают:

- **Делеции экзонов** – приводят к утрате критически важных участков гена и нарушению рамки считывания белка.
- **Дупликации экзонов** – вызывают аномальную структуру белка дистрофина.
- **Точечные мутации** – могут приводить к преждевременному появлению стоп-кодона и синтезу нефункционального белка.

Современные методы диагностики позволяют выявлять мутации с высокой точностью. Генная терапия и подходы, такие как **экзон-скиппинг**, демонстрируют перспективные результаты в клинических испытаниях.

Обсуждение Исследования демонстрируют, что миопатия Дюшенна является одним из наиболее сложных наследственных заболеваний, требующих комплексного подхода к диагностике и лечению. Современные технологии, такие как CRISPR/Cas9 и методы экзон-скиппинга, открывают перспективы для замедления прогрессирования болезни и улучшения качества жизни пациентов. Тем не менее, остаются нерешенные вопросы, связанные с безопасностью и эффективностью данных методов.



Дополнительной сложностью является высокая изменчивость мутаций в гене DMD, что затрудняет разработку универсального лечения. Также важную роль играет **мультидисциплинарный подход** в ведении пациентов, включающий физиотерапию, поддерживающее медикаментозное лечение и раннюю реабилитацию.

Заключение Миопатия Дюшенна остается неизлечимой, но научные разработки в области генетики и молекулярной биологии дают надежду на создание эффективных методов терапии. Ранняя диагностика и генетическое консультирование играют ключевую роль в предотвращении распространения заболевания и разработке эффективных методов лечения. Дальнейшие исследования в области генной инженерии и клеточной терапии могут привести к значительному улучшению прогноза для пациентов.

Литература

1. Hoffman EP, Brown RH, Kunkel LM. Dystrophin: the protein product of the Duchenne muscular dystrophy locus. Cell. 1987.
2. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. Lancet Neurol. 2010.
3. Aartsma-Rus A, Fokkema I, Verschuuren J, et al. Theoretic applicability of antisense-mediated exon skipping for Duchenne muscular dystrophy mutations. Hum Mutat. 2009.
4. Mendell JR, Rodino-Klapac LR, Sahenk Z, et al. Gene therapy for muscular dystrophy: lessons learned and future directions. Clin Invest. 2012.
5. Mercuri E, Muntoni F. Muscular dystrophies. Lancet. 2013.