КЛИНИЧЕСКИЕ СЛУЧАИ

© Коллектив авторов, 2025

УДК 616.127: 616.74-009.54

Е.В. Резник[1, 2], Э.А. Хачирова[1, 2], М.Д. Яровой[1]✉, Г.Н. Голухов[2]

Кардиомиопатия у пациента с дистрофией Дюшенна

[1] ФГАОУ ВО «Российский научный исследовательский медицинский университет им. Н.И. Пирогова» Минздрава России, Москва, Российская Федерация

[2] ГБУЗ «ГКБ № 31 им. акад. Г.М. Савельевой ДЗМ», Москва, Российская Федерация

Резник Елена Владимировна, д-р мед. наук, доцент, заведующий кафедрой пропедевтики внутренних болезней № 2 Института клинической медицины, врач-терапевт, кардиолог, врач функциональной диагностики, ультразвуковой диагностики, клинический фармаколог; orcid.org/0000-0001-7479-418X

Хачирова Эльвира Азреталиевна, канд. мед. наук, доцент; orcid.org/0000-0003-2523-8907

✉**Яровой Максим Дмитриевич**, студент 5-го курса лечебного факультета; orcid.org/0009-0008-4580-8851, e-mail: jarovojmax@mail.ru

Голухов Георгий Натанович, д-р мед. наук, член-корр. РАН; orcid.org/0000-0002-0161-005X

Резюме

Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна – генетическое заболевание с частотой встречаемости 1:5000 населения среди лиц мужского пола. Возникает в результате мутации в гене DMD (Duchenne muscular dystrophy), ответственном за синтез белка дистрофина, который чаще всего локализуется в скелетной мускулатуре и миокарде. К кардиологическим проявлениям этого заболевания относят прогрессирующую гипертрофическую и дилатационную кардиомиопатию, а также различные аритмии, которые могут привести к летальному исходу. В качестве методов диагностики кардиологических проявлений прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна используются эхокардиография, электрокардиография, менее чувствительным является определение уровня креатинфосфокиназы, тропонина I и других лабораторных показателей. В нашей работе описано клиническое наблюдение пациента с подтвержденным диагнозом прогрессирующей дистрофии Дюшенна и диагностированной кардиомиопатией в возрасте 15 лет. Заболевание имеет прогрессирующий характер с неблагоприятным прогнозом.

Ключевые слова: дистрофия Дюшенна, кардиомиопатия, креатинфосфокиназа, дистрофин

Для цитирования: Резник Е.В., Хачирова Э.А., Яровой М.Д., Голухов Г.Н. Кардиомиопатия у пациента с дистрофией Дюшенна. *Креативная кардиология.* 2025; 19 (2): 241–248. DOI: 10.24022/1997-3187-2025-19-2-241-248

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Поступила 17.03.2025
Поступила после рецензирования 20.03.2025
Принята к печати 27.03.2025

E.V. Reznik[1, 2], E.A. Khachirova[1, 2], M.D. Iarovoi[1]✉, G.N. Golukhov[2]

Cardiomyopathy in a patient with Duchenne dystrophy

[1] Pirogov Russian National Research Medical University, Moscow, Russian Federation

[2] City Clinical Hospital № 31 named after G.M. Savelieva, Moscow, Russian Federation

Elena V. Reznik, Dr. Med. Sci., Associate Professor, Head of the Department of Internal Disease Propedeutics № 2, Terapevt, Cardiologist, Functional Diagnostician, Physician of Ultrasonic Diagnostics, Clinical Pharmacologist; orcid.org/0000-0001-7479-418X

Elvira A. Khachirova, Cand. Med. Sci., Associate Professor; orcid.org/0000-0003-2523-8907

✉**Maksim D. Iarovoi,** Student; orcid.org/0009-0008-4580-8851, e-mail: jarovojmax@mail.ru

Georgy N. Golukhov, Dr. Med. Sci., Corresponding Member of the Russian Academy of Sciences; orcid.org/0000-0002-0161-005X

Creative Cardiology. 2025; 19 (2)
DOI: 10.24022/1997-3187-2025-19-2-241-248

Case Reports

Abstract

Progressive Duchenne muscular dystrophy is a genetic disease with an incidence rate of 1:5000 in males. It occurs as a result of a mutation in the Duchenne muscular dystrophy gene, responsible for the synthesis of the dystrophin protein, which is most often localized in skeletal muscles and myocardium. Cardiological manifestations of this disease include progressive hypertrophic and dilated cardiomyopathy, as well as various arrhythmias that can lead to death. Echocardiography and electrocardiography are used as diagnostic methods for cardiac manifestations of progressive Duchenne muscular dystrophy; fewer sensitive methods include determining the level of creatine phosphokinase, troponin I and other laboratory parameters. Our work describes a clinical case of a patient with a confirmed diagnosis of progressive Duchenne dystrophy and diagnosed cardiomyopathy at the age of 15 years. The disease is progressive in nature with an unfavorable prognosis.

Keywords: Duchenne dystrophy, cardiomyopathy, creatine phosphokinase, dystrophin

For citation: Reznik E.V., Khachirova E.A., Iarovoi M.D., Golukhov G.N. Cardiomyopathy in a patient with Duchenne dystrophy. *Creative Cardiology.* 2025; 19 (2): 241–248 (in Russ.). DOI: 10.24022/1997-3187-2025-19-2-241-248

Conflict of interest. The authors declare no conflict of interest.

Received March 17,2025
Revised March 20, 2025
Accepted March 27, 2025

Введение

Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна (МДД) – генетическое заболевание с Х-сцепленным типом наследования, вызванное мутацией в гене DMD (Duchenne muscular dystrophy), кодирующем белок дистрофин [1].

При наличии данной мутации происходит функциональный дефицит белка дистрофина, который локализуется в поперечнополосатой и сердечной мышечной ткани, а также потеря целостности миофибрилл. Это приводит к замене мышечных волокон соединительной или жировой тканью, потере мышечной функции [2, 3].

Ген DMD является одним из самых крупных в геноме человека, включает в себя 79 экзонов и несколько внутренних промоторов, что обеспечивает развитие большого количества изоформ белка дистрофина. Эти изоформы локализуются в сердечной, скелетной, гладкой мышечной тканях, а также в сетчатке, головном мозге и паренхиме почки [4]. Делеции составляют более 70% от мутаций при МДД, на долю точечных мутаций приходится около 20%, а дупликации встречаются в 5–15% случаев [5, 6].

Частота встречаемости МДД варьируется от 1:3500 до 1:6300 живорожденных лиц мужского пола. В США описывается 15,9 случая на 100 тыс. мужчин, в России подобный скрининг не проводился [7]. Описано 5 последовательных стадий МДД (см. таблицу).

Кардиомиопатии при мышечной дистрофии Дюшенна

Поражение сердечно-сосудистой системы при МДД в большинстве случаев включает кардиомиопатию (КМП) и нарушения ритма

Стадии прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна [7]

Stages of progressive Duchenne muscular dystrophy [7]

Стадия	Клиническая симптоматика
Преклиническая (досимптомная)	Маловыраженная задержка моторной и речевой функций
Ранняя амбулаторная	Задержка раннего психомоторного развития, нарушение ходьбы, спотыкания, падения, псевдогипертрофия икроножных мышц, «утиная походка»
Поздняя амбулаторная	Значительные нарушения движения, ретракция ахиллова сухожилия, развитие компенсаторного грудопоясничного гиперлордоза вследствие слабости мышц брюшного пресса и мышц-разгибателей бедра
Ранняя неамбулаторная	Движения ограничиваются 10 м и удерживанием вертикального положения туловища. Крыловидные лопатки, контрактуры крупных и мелких суставов. Развитие дыхательных и сердечно-сосудистых осложнений
Поздняя неамбулаторная	Невозможность самостоятельного передвижения. Возможен летальный исход

и проводимости (рефрактерная синусовая тахикардия, суправентрикулярная и желудочковая экстрасистолия, неустойчивая суправентрикулярная тахикардия и другие), на поздних стадиях могут развиваться жизнеугрожающие аритмии [8].

Патофизиологический механизм заключается в нарушении функционирования Ca^{2+}-каналов в кардиомиоцитах: при отсутствии или дефекте дистрофина (изоформа Dp427) сарколеммы и Т-трубочек происходит разрушение клеток при сокращении и повышении уровня Ca^{2+}, что ведет к развитию фиброзирования и некроза миокарда (рис. 1).

Частота развития КМП у пациентов с МДД зависит от времени дебюта заболевания: до 5 лет КМП встречается в 5%, в возрасте до 13 лет – в 18% случаев. В этом возрасте зачастую развивается систолическая дисфункция. Встречаемость КМП увеличивается с возрастом, и у 61–98% пациентов старше 18 лет развиваются фиброз миокарда и дилатационная КМП [1, 11].

Среди лабораторных показателей наиболее достоверным является тропонин I, повышение его уровня указывает на повреждение сердечной мышцы. Другие маркеры (тропонин T, NT-proBNP, предсердный натрийуретический пептид, сердечная фракция креатинфосфокиназы – КФК) также могут использоваться для диагностики, однако они не являются специфичными или не имеют под собой достаточной доказательной базы [12, 13].

Для диагностики КМП у больных с МДД рекомендуется проводить трансторакальную эхокардиографию (ЭхоКГ), магнитно-резонансную томографию сердца. Достаточно точным методом является определение индекса производительности миокарда и проведение тканевой допплерографии, что помогает обнаружить дисфункцию миокарда до развития систолической дисфункции [14, 15].

При патологоанатомическом исследовании у пациентов с МДД, имеющих поражения сердца, выявляются потеря структурной целостности миофибрилл кардиомиоцитов, а также морфологические изменения митохондрий. Поражения часто локализуются

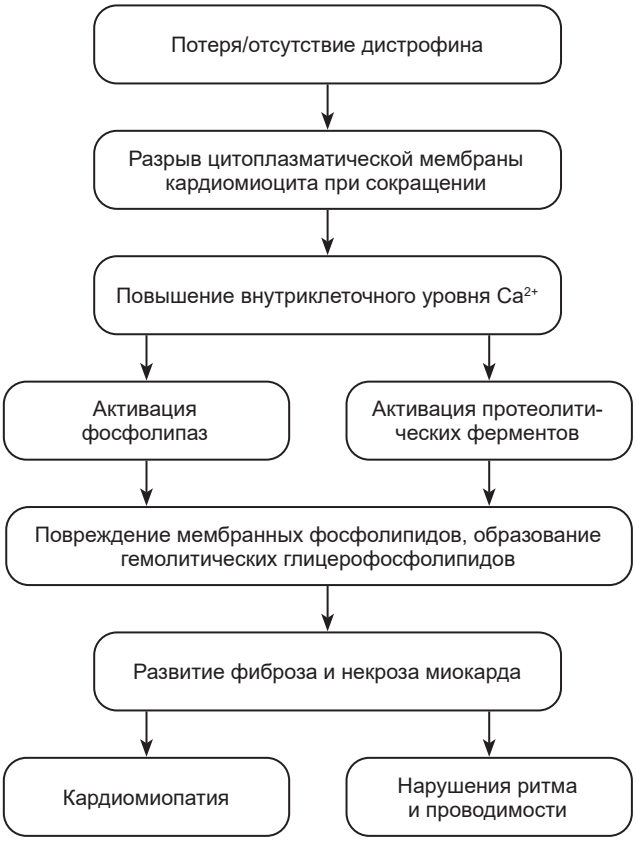


Рис. 1. Патогенез поражения миокарда при мышечной дистрофии Дюшенна [9, 10]

Fig. 1. Pathogenesis of myocardial damage in Duchenne muscular dystrophy [9, 10]

в заднебазальной стенке левого желудочка (ЛЖ), задней папиллярной мышце, межжелудочковой перегородке и свободной стенке правого желудочка. Нарушение синтеза белка дистрофина, который также локализуется в клетках проводящей системы сердца, ведет к развитию различных аритмий: еще до фиброзирования миокарда выявляется вакуольная дегенерация волокон Пуркинье [16].

Большое значение в ранней диагностике поражений сердца при МДД имеет электрокардиографическое (ЭКГ) исследование. Оно позволяет заподозрить изменения еще до возникновения гипертрофии миокарда и развития КМП.

Наиболее часто встречающимися изменениями на ЭКГ при данном заболевании являются:

– гипертрофия левого и правого желудочков;

– глубокий зубец Q в отведениях I, avL и V_4–V_6, и II, III и avF;

– глубокий зубец S в V_1;

– соотношение R/S в отведении V_1 выше нормы.

Характер изменений значительно варьирует в зависимости от возраста пациента, проявления заболевания увеличиваются с возрастом. Вышеуказанные признаки в основном характерны для пациентов детского возраста. У более взрослых могут встречаться блокада правой и/или левой ножки пучка Гиса, атриовентрикулярная блокада [16, 17].

Частота изменений на ЭКГ коррелирует с наличием или отсутствием дилатационной КМП – конечной степени проявления поражения миокарда при МДД. Проанализированы данные 377 пациентов с МДД. У 94% больных с дилатационной КМП были выявлены ЭКГ-отклонения, в группе без дилатационной КМП – у 44% ($p < 0{,}001$) [18].

Клиническая симптоматика относительно типичная – у пациентов нарастает мышечная слабость, снижается толерантность к физическим нагрузкам. Для того чтобы встать, больные пользуются «приемом Говерса» – с целью облегчения опираются руками на свои бедра, походка напоминает «утиную». Поэтому диагностика заболевания не вызывает трудностей, а для подтверждения необходимо провести генетическое исследование на выявление мутации.

Согласно клиническим рекомендациям, патогенетическая терапия показана всем пациентам старше 2 лет, у кого выявлена нонсенс-мутация. Используется аталурен, препарат, представляющий собой малую молекулу, который индуцирует продолжение трансляции на рибосоме и обеспечивает включение аминокислоты в растущую пептидную цепь вместо терминации синтеза [1]. Специфического лечения поражения сердца при МДД в настоящее время не существует. Такие радикальные методы, как трансплантация сердца, противопоказаны при МДД в связи со слабостью мышечной ткани и дыхательной недостаточностью. Однако существуют устройства, поддерживающие работу ЛЖ, перекачивающие кровь из полости ЛЖ в аорту [19, 20].

Достаточно часто в практике применяются глюкокортикоиды (преднизолон, дефлазакорт). Вероятные механизмы действия этих препаратов направлены на снижение уровня провоспалительных цитокинов и активацию инсулиноподобных факторов роста, а также замедление процессов фиброзирования миокарда, стабилизацию клеточной мембраны и обеспечение регуляции структурных белков. Сообщается как о снижении вероятности развития КМП, так и в целом об увеличении продолжительности жизни пациентов, постоянно принимающих глюкокортикоиды [11].

М.В. Дубинин и соавт. (2023 г.) разработали новый перспективный метод лечения МДД с помощью активатора кальций-зависимого K^+-канала NS1619. В опытах на дистрофин-дефицитных мышах было получено увеличение транспорта ионов K^+ Ca^+-зависимым K^+-каналом в митохондрии сердца. Препарат уменьшает оксидативный стресс, продукты которого повреждают миокард. Морфологически положительный эффект проявлялся снижением фиброза сердечной мышцы [21].

Цель нашей работы – демонстрация пациента с МДД с развитием КМП.

Родители пациента подписали информированное согласие на публикацию его данных.

Исследование проводилось в соответствии с требованиями GCP (Good Clinical Practice).

Описание случая

Пациент, 18 лет. С 3 лет отмечались частые падения, спотыкания. По данным электронейромиографии, проведенной в возрасте 5 лет (2011 г.), выявлен первично-мышечный характер поражения. В этот же период отмечалось повышение уровня КФК до 14 772 (здесь и далее в скобках указаны референсные значения, 25–149) Ед/л в 2011 г., 36 405 Ед/л в 2012 г. (рис. 2). Диагностирована «прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна, псевдогипертрофическая форма».

Генетическое исследование на выявление дефектов промоторной области гена дистрофина делеций не показало. В последующем при проведении молекулярно-генетической диагностики в экзоне 7 гена DMD (OMIM 300377) – ген дистрофина, выявлен патогенный вариант c.568C>T

в гемизиготном состоянии, приводящий к преждевременной терминации трансляции p.Q190*(нонсенс-мутация).

Во время госпитализации в 13 лет (2019 г.) у пациента при проведении холтеровского мониторирования ЭКГ было выявлено более 250 полиморфных одиночных экстрасистол. Назначена терапия карведилолом в дозе 12,5 мг в сутки.

По данным ЭхоКГ отмечено снижение систолической функции сердца: фракция выброса (ФВ) ЛЖ по Симпсону составила 49%, конечный диастолический размер (КДР) не увеличен – 5,14 см, индекс КДР 3,1 см/м^2 (норма до 3,1 см/м^2), конечный систолический размер (КСР) увеличен до 3,67 см, индекс КСР 2,2 см/м^2 (норма до 2,1 см/м^2), толщина задней стенки ЛЖ – 10 мм, межжелудочковая перегородка – 9 мм. К терапии добавлен эналаприл в дозе 2,5 мг в сутки.

Уровень КФК составил 2679 Ед/л, КФК-МБ 22 (<5,2) нг/мл. Отмечалось увеличение уровней общего билирубина до 23,2 (до 21) мкмоль/л и прямого билирубина до 5,0 (до 3,4) мкмоль/л. Фиброэластометрия печени не выявила фиброзных изменений паренхимы органа. Впоследствии диагностирован синдром Жильбера.

Также в 2021 г. индуцирована терапия МДД аталуреном курсом на 6 мес. Такое позднее

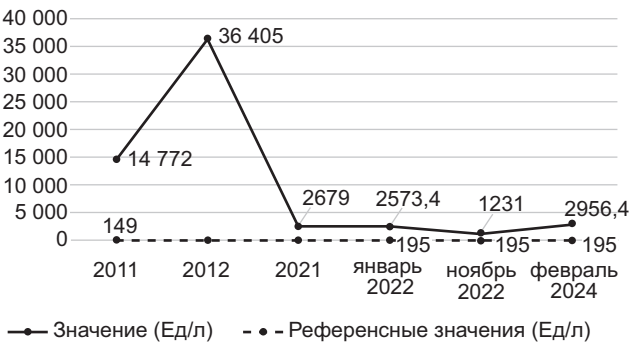


Рис. 2. Динамика уровня креатинфосфокиназы

Fig. 2. Dynamics of creatine phosphokinase level

начало патогенетической терапии объясняется тем, что данный препарат был официально зарегистрирован на территории Российской Федерации в конце 2020 г.

В январе 2022 г. по результатам проведенного обследования: уровень билирубина общего, прямого, непрямого в пределах нормы, повышение содержания аспартатаминотрансферазы (АСТ) до 55 (<45) Ед/л и КФК до 2573,4 (<195) Ед/л.

В связи с эпизодами гипотонии (артериальное давление 82/54 мм рт. ст.) от продолжения терапии эналаприлом было принято воздержаться.

В феврале 2022 г. по данным ЭхоКГ были диагностированы дилатационная КМП, невыраженный экссудативный перикардит. Нарушения ритма сердца: экс-

Рис. 3. ЭКГ пациента от 2022 г. Синусовый ритм, ЧСС 80 уд/мин, неполная блокада правой ножки пучка Гиса, нормальное направление электрической оси сердца

Fig. 3. Electrocardiogram of the patient from 2022. Sinus rhythm, heart rate 80 per minute, incomplete blockade of the right bundle branch of Hiss, normal direction of the electrical axis of the heart

трасистолия с широким QRS-комплексом. Пароксизмальная тахикардия. Скрытый синдром WPW (рис. 3). Пациенту выполнено инвазивное электрофизиологическое исследование, радиочастотная катетерная аблация дополнительного предсердно-желудочкового соединения. Начата терапия дефлазакортом в дозе 22,5 мг в сутки через день.

По данным ЭКГ от мая 2022 г., синусовый ритм, частота сердечных сокращений 66 уд/мин, нарушений ритма сердца не зарегистрировано, горизонтальное положение электрической оси сердца. По данным ЭхоКГ выявлена дилатация ЛЖ с умеренным снижением глобальной сократимости за счет диффузной гипокинезии и асинхронии межпредсердной перегородки, ФВ ЛЖ 44%. Индекс конечного диастолического объема 77–90 мл/м^2. Аритмолог назначил терапию пропафеноном в дозе 150 мг 3 раза в сутки.

В ноябре 2022 г. проведено повторное инвазивное электрофизиологическое исследование, радиочастотная катетерная аблация левого латерального предсердно-желудочкового соединения по поводу пароксизмальной ортодромной тахикардии, манифестного синдрома Вольфа–Паркинсона–Уайта (WPW). Во время госпитализации выявлено снижение жизненной емкости легких до 72 (85–90) %, форсированной жизненной емкости легких до 71 (>80) %, снижение объема форсированного выдоха до 72 (>80)%.

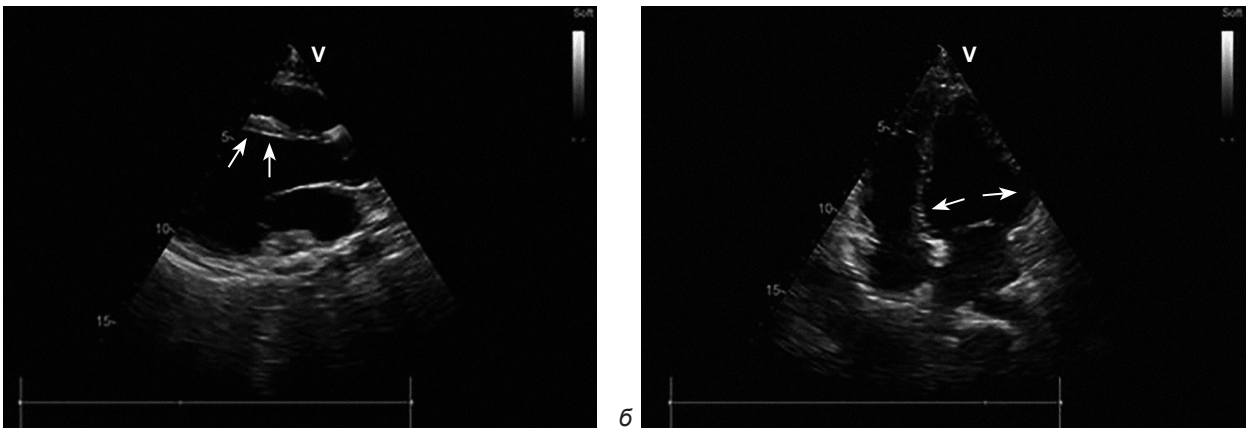
По результатам проведенного обследования, уровень общего, прямого, непрямого билирубина в пределах нормы, повышение АСТ до 39,9 Ед/л, повышение аланинаминотрансферазы до 35,8 (<24) Ед/л и КФК до 1231 Ед/л. Уровень NT-proBNP 32 (<24) пг/мл.

В феврале 2024 г., по данным пик-флуометрии, патологических отклонений не выявлено. Денситометрия с целью оценки костного возраста показала, что минеральная плотность костей находится на нижней границе возрастных значений. Суточное мониторирование артериального давления выявило систолодиастолическую артериальную гипотензию.

По данным ЭхоКГ от декабря 2024 г. выявлены следующие отклонения от нормы (рис. 4):

– дилатация ЛЖ в поперечном размере (увеличены КДР (5,6 см, индекс КДР 3,7 см/м^2) и КСР (4,3 см, индекс КСР 2,8 см/м^2) ЛЖ в парастернальной позиции, в апикальной 4-камерной позиции увеличение поперечного размера ЛЖ (5,0 см, индекс 3,3 см/м^2 (норма до 3,1 см/м^2)), толщина задней стенки ЛЖ 9,5 мм, межжелудочковой перегородки 8,5 мм, индекс массы миокарда ЛЖ 7 г/м^2;

– при использовании бипланового метода Симпсона выявлено увеличение индекса конечного диастолического объема до 76,1 мл/м^2 (норма до 75 мл/м^2), повышение индекса конечного систолического объема – до 45,6 мл/м^2 (норма до 30 мл/м^2);



а *б*

Рис. 4. Данные ЭхоКГ:

а – парастернальная позиция, длинная ось (указано стрелками); *б* – апикальная 4-камерная позиция. Дилатация ЛЖ (указано стрелками)

Fig. 4. Echocardiography:

a – parasternal position, long axis (indicated by arrows); b – apical 4-chamber position. Dilatation of left ventricle (indicated by arrows)

– снижение общей сократительной способности миокарда (ФВ ЛЖ 45% по Тейхольцу, 38–42% по Симпсону);

– снижение насосной функции сердца (ударный объем 45 мл, минутный объем кровообращения 3,0 л/мин);

– зоны гипокинезии убедительно определяются в области верхушки, по передней, нижней, переднеперегородочной, нижнеперегородочной стенкам ЛЖ.

К терапии добавлены спиронолактон в дозе 25 мг 1 раз в сутки, периндоприл в дозе 2,5 мг 1 раз в сутки.

Обсуждение

Описаний клинических случаев КМП при МДД в отечественной литературе немного. При запросе в поисковой системе ELibrary «кардмомиопатия при миодистрофии Дюшенна» демонстрируется только 3 публикации. В них диагноз КМП был поставлен уже взрослому пациенту.

В представленном случае описывается развитие прогрессирующей КМП у пациента с МДД в достаточно раннем возрасте, по данным G. Nigro et al., тяжелая КМП практически не развивается в возрасте до 21 года, а симптоматика, связанная с поражением сердечно-сосудистой системы, редко встречается до 13 лет [22]. О.И. Боева и соавт. демонстрируют случай манифестации КМП при МДД у пациента в возрасте 34 лет [23]. Клинические проявления возникли лишь после триггера в виде респираторной инфекции [23]. E. Greiner et al. описывают 2 пациентов, у которых КМП была выявлена только в возрасте старше 20 лет [24]. Таким образом, дебют КМП в некоторых случаях может возникнуть уже во взрослом возрасте.

Постепенный некроз кардиомиоцитов и замещение их соединительной тканью приводят к развитию кардиомиопатии в виде систолической миокардиальной дисфункции. Отмечается снижение ФВ ЛЖ, при этом размер ЛЖ, как правило, не увеличен. В дальнейшем развивается дилатационная КМП. Кардиомиопатия при мышечной дистрофии Дюшенна имеет ряд клинических особенностей. Вследствие ограничения физической активности пациентов симптомы сердечной недостаточности появляются не сразу и выражены слабо, оценка толерантности к физической нагрузке затруднена. В основном пациентов беспокоят слабость и утомляемость. Поэтому, согласно клиническим рекомендациям, всем пациентам рекомендуется проведение ЭхоКГ с целью выявления специфического поражения сердца [1].

Своевременно начатое консервативное, а также при необходимости хирургическое лечение может привести к улучшению клинической картины и снижению прогрессирования поражения сердца. В нашем случае пациент получал генно-инженерную терапию аталуреном. Данный препарат показан пациентам, у которых выявлена нонсенс-мутация в гене белка дистрофина.

Диагноз был поставлен пациенту в 13 лет, патогенетическое лечение аталуреном было инициировано поздно – в 15 лет. Это сказалось на прогрессировании заболевания и отсутствии положительного эффекта терапии.

Заключение

Таким образом, очень важна настороженность как врачей первичного звена, так и специалистов узкого профиля в плане орфанных заболеваний. Это обеспечит своевременную диагностику таких заболеваний и позволит начать терапию у пациентов в более ранние сроки для улучшения прогноза.

Литература/References

1. Клинические рекомендации МЗ РФ. Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна. Прогрессирующая мышечная дистрофия Беккера, 2023. https://dmd-russia.ru/wp-content/uploads/2023/12/klinicheskie_rekomendatsii.pdf (Дата обращения 12.02.2025).
   Clinical guidelines of the Ministry of Health of the Russian Federation. Progressive Duchenne muscular dystrophy. Becker's progressive muscular dystrophy, 2023. https://dmd-russia.ru/wp-content/uploads/2023/12/klinicheskie_rekomendatsii.pdf (Accessed 12.02.2025)
2. Petrof B.J., Shrager J.B., Stedman H.H., Kelly A.M., Sweeney H.L. Dystrophin protects the sarcolemma from stresses developed during muscle contraction. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA*. 1993; 90 (8): 3710–3714. DOI: 10.1073/pnas.90.8.3710
3. Wallace G.Q., McNally E.M. Mechanisms of muscle degeneration, regeneration, and repair in the muscular

dystrophies. *Annu Rev. Physiol*. 2009; 71: 37–57. DOI: 10.1146/annurev.physiol.010908.163216
4. Kamdar F., Garry D.J. Dystrophin-deficient cardiomyopathy. *J. Am. Coll. Cardiol*. 2016; 67: 2533–2546.
5. Aartsma-Rus A., Van Deutekom J.C., Fokkema I.F., Van Ommen G.J., Den Dunnen J.T. Entries in the Leiden Duchenne muscular dystrophy mutation database: an overview of mutation types and paradoxical cases that confirm the reading-frame rule. *Muscle Nerve*. 2006; 34 (2): 135–144. DOI: 10.1002/mus.20586
6. Magri F., Govoni A., D'Angelo M.G., Del Bo R., Ghezzi S., Sandra G. et al. Genotype and phenotype characterization in a large dystrophinopathic cohort with extended follow-up. *J. Neurol*. 2011; 258 (9): 1610–1623. DOI: 10.1007/s00415-011-5979-z
7. Гайнетдинова Д.Д., Новоселова А.А. Современные возможности диагностики и лечения мышечной дистрофии Дюшенна. *Казанский медицинский журнал*. 2020; 101 (4): 530–537. DOI: 10.17816/KMJ2020-530
Gaynetdinova D.D., Novoselova A.A. Current diagnosis and treatment of Duchenne muscular dystrophy. *Kazan Medical Journal*. 2020; 101 (4): 530–537 (in Russ.). DOI: 10.17816/KMJ2020-530
8. Грознова О.С., Руденская Г.Е., Адян Т.А., Харламов Д.А. Поражение сердца при наследственных нервно-мышечных заболеваниях у детей. *Российский вестник перинатологии и педиатрии*. 2014; 59 (2): 35–42.
Groznova O.S., Rudenskaya G.E., Adyan T.A., Kharlamov D.A. Cardiac lesion in children with inherited neuromuscular diseases. *Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics*. 2014; 59 (2): 35–42 (in Russ.).
9. Ervasti J.M., Ohlendieck K., Kahl S.D., Gaver M.G., Campbell K.P. Deficiency of a glycoprotein component of the dystrophin complex in dystrophic muscle. *Nature*. 1990; 345 (6273): 315–319. DOI: 10.1038/345315a0
10. Franco A. Jr, Lansman J.B. Calcium entry through stretch-inactivated ion channels in mdx myotubes. *Nature*. 1990; 344 (6267): 670–673. DOI: 10.1038/344670a0
11. Gandhi S., Sweeney H.L., Hart C.C., Han R., Perry C.G.R. Cardiomyopathy in Duchenne muscular dystrophy and the potential for mitochondrial therapeutics to improve treatment response. *Cells*. 2024; 13 (14): 1168. DOI: 10.3390/cells13141168
12. Spurney C.F., Ascheim D., Charnas L., Cripe L., Hor K., King N. et al. Current state of cardiac troponin testing in Duchenne muscular dystrophy cardiomyopathy: review and recommendations from the Parent Project Muscular Dystrophy expert panel. *Open Heart*. 2021; 8 (1): e001592. DOI: 10.1136/openhrt-2021-001592
13. Yanagisawa A., Yokota N., Miyagawa M., Kawamura J., Ishihara T., Aoyagi T., Ishikawa K. Plasma levels of atrial natriuretic peptide in patients with Duchenne's progressive muscular dystrophy. *Am. Heart J*. 1990; 120 (5): 1154–1158. DOI: 10.1016/0002-8703(90)90130-p
14. Spurney C., Shimizu R., Morgenroth L.P., Kolski H., Gordish-Dressman H., Clemens P.R.; CINRG Investigators. Cooperative International Neuromuscular Research Group Duchenne Natural History Study demonstrates insufficient diagnosis and treatment of cardiomyopathy in Duchenne muscular dystrophy. *Muscle Nerve*. 2014; 50 (2): 250–256. DOI: 10.1002/mus.24163
15. Giatrakos N., Kinali M., Stephens D., Dawson D., Muntoni F., Nihoyannopoulos P. Cardiac tissue velocities and strain rate in the early detection of myocardial dysfunction of asymptomatic boys with Duchenne's muscular dystrophy: relationship to clinical outcome. *Heart*. 2006; 92 (6): 840–842. DOI: 10.1136/hrt.2005.067710
16. Tang L., Shao S., Wang C. Electrocardiographic features of children with Duchenne muscular dystrophy. *Orphanet. J. Rare Dis*. 2022; 17: 320. DOI: 10.1186/s13023-022-02473-9
17. Zhou J., Wang Ch. Electrocardiographic features of children with Duchenne muscular dystrophy and genotype analysis. *J. Precis. Med*. 2018; 33 (04): 300–303.
18. Shah A.M., Jefferies J.L., Rossano J.W., Decker J.A., Cannon B.C., Kim J.J. Electrocardiographic abnormalities and arrhythmias are strongly associated with the development of cardiomyopathy in muscular dystrophy. *Heart Rhythm*. 2010; 7 (10): 1484–1488. DOI: 10.1016/j.hrthm.2010.06.022
19. Connuck D.M., Sleeper L.A., Colan S.D., Cox G.F., Towbin J.A., Lowe A.M. et al. Characteristics and outcomes of cardiomyopathy in children with Duchenne or Becker muscular dystrophy: a comparative study from the Pediatric Cardiomyopathy Registry. *Am. Heart J.* 2008; 155: 998–1005.
20. Rose E.A., Gelijns A.C., Moskowitz A.J., Heitjan D.F., Stevenson L.W., Dembitsky W. et al. Long-term use of a left ventricular assist device. *N. Engl. J. Med*. 2001; 345: 1435–1443.
21. Dubinin M.V., Starinets V.S., Chelyadnikova Y.A., Belosludtseva N.V., Mikheeva I.B., Penkina D.K. et al. Effect of large-conductance calcium-dependent K+ channel activator NS1619 on function of mitochondria in the heart of dystrophin-deficient mice. *Biochemistry (Mosc.)*. 2023; 88 (2): 189–201. DOI: 10.1134/S0006297923020037
22. Nigro G., Comi L.I., Limongelli F.M., Giugliano M.A., Politano L., Petretta V. et al. Prospective study of X-linked progressive muscular dystrophy in Campania. *Muscle Nerve*. 1983; 6 (4): 253–262. DOI: 10.1002/mus.880060403
23. Боева О.И., Щеглова Е.В., Булгакова Н.Е., Ягода А.В. Случай дилатационной кардиомиопатии у больного с наследственным заболеванием – прогрессирующей мышечной дистрофией Дюшенна–Беккера. *Медицинский вестник Северного Кавказа*. 2013; 8 (1): 104–108.
Boeva O.I., Shcheglova E.V., Bulgakova N.E., Yagoda A.V. A case of dilated cardiomyopathy in a patient with a hereditary disease – progressive Duchenne–Becker muscular dystrophy. *Medical Bulletin of the North Caucasus*. 2013; 8 (1): 104–108 (in Russ.).
24. Greiner E., Ikeda N., Ryan T.D., Villa C.R. Hypertrophic cardiomyopathy in Duchenne muscular dystrophy: a case series. *Cardiol. Young*. 2024; 34 (10): 2272–2274. DOI: 10.1017/S1047951124026659

Вклад авторов: Резник Е.В. – написание статьи, редактирование текста; Хачирова Э.А. – подбор клинического случая, редактирование текста; Яровой М.Д. – анализ клинического случая, перевод на английский язык; Голухов Г.Н. – редактирование текста.

Contribution: Reznik E.V. – writing – original draft, editing the text; Khachirova E.A. – selection of the clinical case, editing the text; Iarovoi M.D. – analysis of the clinical case, translation into English; Golukhov G.N. – editing the text.