

3-1-2018

CLINICAL AND NEUROPHYSIOLOGICAL FEATURES OF DUCHENNE AND BECKER MUSCULAR DYSTROPHY

U.T. Omonova

Tashkent pediatric medical institute, Tashkent, 100140, Uzbekistan, umidahon1980@mail.ru

Follow this and additional works at: <https://uzjournals.edu.uz/tma>

Recommended Citation

Omonova, U.T. (2018) "CLINICAL AND NEUROPHYSIOLOGICAL FEATURES OF DUCHENNE AND BECKER MUSCULAR DYSTROPHY," *Central Asian Journal of Medicine*: Vol. 2018 : Iss. 1 , Article 7.

Available at: <https://uzjournals.edu.uz/tma/vol2018/iss1/7>

This Article is brought to you for free and open access by 2030 Uzbekistan Research Online. It has been accepted for inclusion in Central Asian Journal of Medicine by an authorized editor of 2030 Uzbekistan Research Online. For more information, please contact brownman91@mail.ru.

Title of the article in Russian language:

**КЛИНИЧЕСКИЕ И НЕЙРОФИЗИОЛОГИЧЕСКИЕ
ОСОБЕННОСТИ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ
ДЮШЕННА И БЕККЕРА**

Title of the article in the Uzbek language:

**ДЮШЕНН ВА БЕККЕР МУШАКЛАР
ДИСТРОФИЯСИНИНГ КЛИНИК ВА
НЕЙРОФИЗИОЛОГИК ХУСУСИЯТЛАРИ**

**CLINICAL AND NEUROPHYSIOLOGICAL FEATURES
OF DUCHENNE AND BECKER MUSCULAR DYSTROPHY**

Omonova U.T.

Ташкентский педиатрический медицинский институт

Maqola to 'g'risida ma'lumot

Qabul qilindi: 2018 y, yanvar

Chop etildi: 2018 y, mart

*Калит сўзлар: Дюшенн ва Беккер
мушаклар дистрофияси, клиникаси,
диагностикаси.*

АННОТАЦИЯ

Мақсад: нерв-мушак касалликлари билан оғриган беморлар орасида зўрайиб борувчи Дюшенн ва Беккер мушак дистрофияларининг клиник биохимик ва нейрофизиологик хусусиятлари таҳлили. Материал ва усуллар: тадқиқот ишлари 310 нафар зўрайиб борувчи Дюшенн ва Беккер мушак дистрофиясининг псевдогипертрофик шакли билан касалланган ўғил болаларда проспектив ва ретроспектив кузатишларга асосланган. Натижа: Дюшенн мушак дистрофияси бўлган болаларда суяк деформацияси, ҳаракатланиш бузилиши ва мустақил равишда ўрнидан туршининг бузилиши Беккер мушак дистрофиясига нисбатан деярли 3 баравар кўп кузатилди. Хулоса: Беккер мушак дистрофияси Дюшенн мушак дистрофиясига нисбатан секин кечиши, кеч бошланиши, лекин клиник белгиларнинг ўхшашиги билан фарқланади. Дюшенн ва Беккер мушак дистрофияси бўлган беморларда игна ЭМГ натижалари ПДЕ ва спонтан фаолиятдаги характерли ўзгаришларни аниқлади, бу жараённинг табиати ва тезлигини ақс эттириб, ҳаёт сифатини аниқлаб, касалликнинг ҳолатини олдиндан аниқлаш имконини берди.

Article info

Adopted: January 2018

Published: March 2018

**Key words: Duchenne and Becker
muscular dystrophy, clinic, diagnostics.**

ABSTRACT

Analysis of clinical, biochemical and neurophysiological features of Duchenne and Becker progressive muscular dystrophy in patients with neuromuscular diseases. Materials and Methods: A prospective and retrospective studies of 310 children with pseudohypertrophic forms of progressive Duchenne's (PDMD) and Becker's (PBMD) muscular dystrophies were conducted. Results: In children with PDMD deformation of the skeleton, impaired movement and the inability to stand up independently were noted almost 3 times more often than in children with PBMD. EMG for PDMD was characterized by a large number of low-amplitude potentials of fibrillation than for PBMD. Conclusions: PBMD is characterized by a slower course and later onset than Duchenne's, but both forms have similar clinical signs. The results of needle EMG reflect the nature and severity of the process, help to assess the quality of life and predict the course of the disease.

АННОТАЦИЯ

Цель: анализ клинических, биохимических и нейрофизиологических особенностей прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна и Беккера у пациентов с нервно-мышечными заболеваниями. Материал и методы: проведено проспективное и ретроспективное изучение историй болезни 310 мальчиков с псевдогипертрофическими формами прогрессирующих мышечных дистрофий Дюшенна (ПМДД) и Беккера (ПМДБ). Результаты: у детей с ПМДД деформация скелета, нарушение передвижения и невозможность самостоятельно вставать отмечались почти в 3 раза чаще, чем у детей с ПМДБ. На ЭМГ дЛЯ ПМДД было характерно большое количество низкоамплитудных потенциалов фибрилляций, чем для ПМДБ. Выводы: мышечная дистрофия Беккера характеризуется более медленным течением и более поздним началом, чем дистрофия Дюшенна, но обе формы имеют сходные клинические признаки. Результаты игольчатой ЭМГ отражают характер и степень остроты процесса, позволяют оценить качество жизни и прогнозировать течение заболевания.

Информация о статье

Принят: январь 2018 г.

Опубликовано: март 2018 г.

**Ключевые слова: мышечная дис-
трофия Дюшенна и Беккера, кли-
ника, диагностика.**

Наследственные заболевания нервной системы занимают значительное место в структуре неврологической патологии [1,3]. Прогрессирующие мышечные дистрофии Дюшенна и Беккера – наиболее распространенные наследственные заболевания нервно-мышечной системы [2,4]. По данным ВОЗ, их частота составляет соответственно 1:3500 и 1:20000 рожденных мальчиков.

С первых дней независимости нашей страны непрерывно осуществляются масштабные мероприятия по организации фундаментально новой, качественной медицинской помощи населению, выполнены планомерные мероприятия и внедрены эффективные модели системы здравоохранения. В результате проведенных мероприятий улучшилось качество ранней диагностики наследственных заболеваний у детей. Стали возможными определение и распознавание ранних признаков заболеваний и профилактика их осложнений. Значительно улучшилось также качество медико-генетического консультирования.

Однако на сегодняшний день в системе здравоохранения сохраняется ряд задач, ожидающих своего решения, в том числе по медико-генетическому консультированию наследственных заболеваний нервно-мышечной системы. Учитывая высокую частоту заболевания, тяжёлую степень инвалидизации и раннюю смертность пациентов с прогрессирующей мышечной дистрофией Дюшенна и Беккера (ПМДД/Б), актуальной проблемой становится изучение клинического полиморфизма данного заболевания в нашем регионе для создания алгоритма дифференциальной диагностики и регистра больных с целью предупреждения рождения детей с дефектом гена дистрофина в семьях, отягощённых по ПМДД/Б.

Цель исследования

Анализ клинических, биохимических и нейрофизиологических особенностей прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна и Беккера среди пациентов с нервно-мышечными заболеваниями в Узбекистане.

Материал и методы

Проанализированы результаты проспективного и ретроспективного наблюдения за 310 пациентов мужского пола с псевдогипертрофическими формами прогрессирующих мышечных дистрофий Дюшенна/Беккера. В ретроспективное обследование включены 75 детей, обратившиеся в отделение медико-генетического консультирования Республиканского центра «Скрининг матери и ребёнка» (Ташкент) в 2006-2010 гг. Проспективное исследование проводилось среди 235 пациентов, обратившихся в отделение медико-генетического консультирования Республиканского центра «Скрининг матери и ребёнка» (Ташкент) в 2011-2017 гг. Возраст пациентов – от 10 месяцев до 19 лет, средний возраст – $7,7 \pm 0,19$ года. Диагноз устанавливался на основании результатов генеалогического, клинико-неврологического, биохимического и нейрофизиологического методов.

Клинико-неврологическое исследование включало исследование функций черепно-мозговых нервов, двигательной и чувствительной сфер, оценку когнитивных функций и вегетативной нервной системы согласно общепринятой методике у 310 пациентов. Исследование двигательной сферы заключалось в определении мышечной силы и тонуса, двигательная активность оценивалась по MRS (Modified Rankin Scale) шкале. Исследование мышечной силы необходимо для оценки текущего клинического статуса пациента и дальнейшего прогноза, а также мониторинга эффективности физиотерапевтической и медикаментозной коррекции у больных с ПМДД. Данная шкала оценки двигательной активности представлена в виде пятибалльной шкалы, начиная с 0 – отсутствие каких-либо движений до 5 баллов – наличие активных движений в полном объеме.

Всем больным с ПМДД/Б проводили биохимическое исследование сыворотки крови с определением активности креатинфосфокиназы (КФК), лактатдегидрогеназы (ЛДГ), аспартатаминотрансферазы (АСТ), аланинаминотрансферазы (АЛТ) методом ферментативного ингибирования на биохимическом анализаторе Humalyzer Junior с использованием диагностических наборов Human. Результаты оценивали с учетом возрастных особенностей. Для ПМДД/Б характерно повышение уровня ферментов КФК и ЛДГ в сотни и тысячи раз, также увеличение уровня АЛТ и АСТ в десятки раз.

Для уточнения характера поражения и уточнения степени денервации проводилась игольчатая ЭМГ. Были обследованы 103 больных в возрасте от 6 до 19 лет с миодистрофией Дюшенна и Беккера. Обследование проводилось на аппарате Нейрон-Спектр/МВП 4 с базовой программой Нейро МВП NET Omega. Для регистрации данных использовались одноразовые игольчатые электроды размером 37x0,45 мм.

ЭМГ выполнялась в наиболее атрофированных мышцах, то есть в верхней группе мышц нижних конечностей (передняя, латеральная и медиальная бедренные мышцы). В ходе обследования проводилось тест на выявление, а также количественные и качественные характеристики спонтанной активности в мышцах и определение потенциалов двигательных единиц (ПДЕ). Спонтанная активность в виде фибрилляций, фасцикуляций и положительных острых волн фиксировалась с последующей обработкой данных. Для выявления ПДЕ больному давалась команда сопротивляться против направленной силы для минимальной активации исследуемой мышцы. Появившиеся потенциалы фиксировались с последующей обработкой. При анализе ПДЕ измерялось длительность, и амплитуда. Для выявления средних показателей регистрировалась 20 ПДЕ из разных участков исследуемой мышцы.

Полученные данные подвергали статистической обработке на персональном компьютере Pentium 4 по программам, разработанным в пакете Excel с использованием библиотеки статистических функций с вычислением среднеарифметической (M), среднего квадратического отклонения (σ), стандартной ошибки (m), относительных величин (частота, %), критерия Стьюдента (t) с вычислением вероятности ошибки (P).

Различия средних величин считали достоверными при уровне значимости $p < 0,05$. При этом придерживались существующих указаний по статистической обработке данных клинических и лабораторных исследований.

Результаты

При анализе родословных пациентов с ПМД/Б (284 семьи) было выявлено, что в 214 (75,3%) преобладают семейные случаи заболевания, в 70 (24,7%) семьях имеются мутации *de novo*. Из анамнеза жизни установлено, что в 11% имел место родственный брак. Большинство детей были рождены от 2-й и 3-й беременности ($2,2 \pm 0,19$) или 2-3-х родов ($2,15 \pm 0,17$). При анализе акушерского анамнеза было установлено, что в 32,4% случаев беременность протекала на фоне анемии, в 10,8% – токсикоза. 10,8% матерей во время беременности перенесли ОРВИ. Обострение хронических заболеваний во время беременности регистрировалось у 2,7% матерей больных детей. Возраст матери при рождении ребенка с ПМД в среднем составил $26,0 \pm 0,85$ года. Роды в 89,2% случаев протекали нормально, в 5,4% – стремительно, у 2,7% наблюдались длительный безводный период и оперативные роды. Масса тела при рождении детей в среднем составляла $3130 \pm 107,3$ г. В асфиксии были рождены 21,6% детей. Обвитие пуповины имело место у 5,4% детей.

Анализ развития у детей психомоторных навыков показал, что 48,6% из них поздно начинали удерживать голову, 51,3% начинали сидеть после 9 месяцев и позже. Психомоторное развитие у 35,1% обследованных не соответствовало возрастной норме ещё до дебюта проявлений миодистрофии Дюшенна.

В ходе обследования все 310 пациентов были разделены на две нозологические группы: 1-ю группу составили 288 (93%) пациентов с ПМД Дюшенна, во 2-ю группу включены 22 (7%) больных с ПМД Беккера. Нами также были обследованы дети группы риска. Так, в 1-й группе у 11 (3,8%) детей без видимых клинических проявлений отмечалось повышение уровня КФК в крови, а в семье был больной ребенок с ПМДД. Во 2-й группе выявлен 1 (5%) ребенок группы риска.

В 1-ю группу вошли 288 мальчиков с ПМД Дюшенна в возрасте от 10 месяцев до 19 лет. 2-ю группу составили 22 мальчика с ПМДБ в возрасте от 1-го года до 19 лет (рис. 1).

Как видно из рисунка 1, пациенты 1-й и 2-й групп достоверно различались по возрасту ($p < 0,05$). Так, средний возраст пациентов 1-й группы составил $7,4 \pm 0,2$ года, 2-й – $13,8 \pm 0,6$ года, что больные 2-й группы были почти в 2 раза старше, чем 1-й.

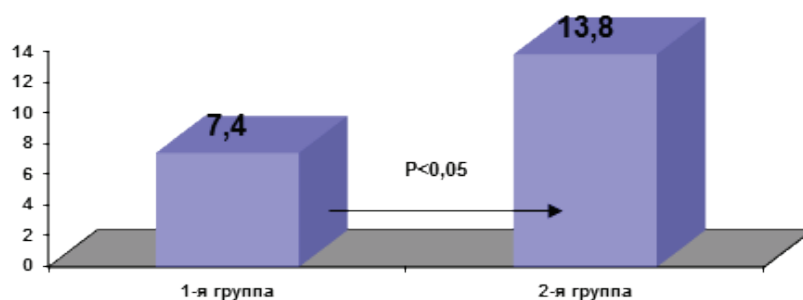


Рис. 1. Возрастная градация обследованных детей в зависимости от клинической формы ПМД, %.

В зависимости от тяжести миопатического процесса пациенты 1-й группы были разделены на 5 подгрупп: I стадия доклиническая (возраст до 2-х лет) – 11 (3,9%) детей, II стадия начальных проявлений заболевания (возраст 3-5 лет, могут прыгать и бегать) – 60 (20,8%); III стадия компенсации (6-7 лет, не могут прыгать и бегать, могут ходить и самостоятельно встать с пола) – 96 (33,3%); IV – стадия субкомпенсации (8-10 лет, могут ходить, не могут самостоятельно встать с пола) – 93 (32,3%), V – стадия декомпенсации (11-19 лет, не ходят, не могут самостоятельно встать с пола, не могут самостоятельно сидеть) – 28 (9,7%). В 1-ю подгруппу были включены 11 пациентов в возрасте от 10 месяцев до 2-х лет из семей группы риска, имеющих в анамнезе одного и более детей с МДД. По клинико-неврологическим параметрам развитие детей соответствовало возрастным нормам, но при проведении биохимического исследования сыворотки крови выявлено резкое повышение активности КФК, ЛДГ и печёночных трансаминаз, что свидетельствовало о доклинической стадии МДД. Только у 54,5% обследованных отмечалась задержка психомоторного развития.

У пациентов 2-й подгруппы отмечалась двигательная неловкость, неустойчивость при ходьбе, частые спотыкания. Грубых изменений походки не выявлено. По шкале MRS у всех обследованных имелась легкая слабость в проксимальных отделах конечностей, которая оценивалась до 4 баллов, мышечный тонус снижен, выявлялись визуально-пальпаторные изменения в виде легкой гипотрофии мышц тазового пояса, проксимальных отделов нижних конечностей. Вместе с тем у всех больных наблюдалась псевдогипертрофия икроножных мышц. 47 мальчиков при подъеме из горизонтального положения или из положения сидя (приемы Говерса) использовали вспомогательные приемы: «взбирание лесенкой», «взбирание по самому себе».

У всех пациентов выявлялись симптом «крыловидных лопаток» и симптом «свободных надплечий». У 43 больных в рефлекторной сфере отмечалось снижение коленных рефлексов, у 38 – снижение рефлексов с двуглавой и трехглавой мышц рук. Объем движений в суставах, преимущественно в голеностопных, был незначительно ограничен, тенденция к ретракции ахилловых сухожилий обнаружена у 37 детей. При осмотре у 56 пациентов выявлены вторичные деформации скелета: сколиоз грудного и поясничного отделов.

В 3-й подгруппе у всех мальчиков в возрасте 6-7 лет выявлены нарушения походки по типу «утиной». 84 больных использовали вспомогательные приемы (приемы Говерса). По шкале MRS сила мышц в проксимальных отделах верхних и нижних конечностях была снижена до 3 баллов, мышечная слабость распространялась также на мышцы спины и плечевого пояса. Мышечный тонус был диффузно снижен до 1 балла. Псевдогипертрофия конечностей отмечалась у всех больных. Эти изменения, которые проявлялись высокой плотностью и увеличенными размерами мышц даже в состоянии покоя, были особенно выражены в икроножных, дельтовидных и ягодичных мышцах. Гипотрофия наблюдалась в мышцах тазового пояса с максимальной выраженностью в проксимальных отделах нижних конечностей, а также распространялась на мышцы спины, плечевого пояса, проксимальные отделы верхних конечностей. Симптом «крыловидных лопаток» и симптом «свободных надплечий» диагностирован у 95 детей. В рефлекторной сфере у 93 детей отмечалось снижение коленных рефлексов. У 94 обследованных выявлено снижение рефлексов с двуглавой и трехглавой мышц. У 95 больных имелись ретракции ахилловых

сухожилий. Умеренное ограничение объема движений в голеностопных суставах наблюдалось у 92 больных. У всех детей зарегистрированы вторичные деформации скелета в виде сколиоза грудного и поясничного отделов, умеренно выраженного гиперлордоза поясничного отдела.

У всех пациентов 4-й подгруппы выявлены выраженные двигательные нарушения: изменения походки по типу валкой, «утиной». Все пациенты использовали при вставании из положения сидя вспомогательные приемы (приемы Говерса). Сила мышц по шкале MRS была значительно снижена в проксимальных отделах верхних и нижних конечностях до 2-3 баллов, отмечалась также выраженная слабость мышц спины и плечевого пояса. Псевдогипертрофия мышц конечностей имела место у всех мальчиков, мышечная гипотрофия была максимально выражена в проксимальных отделах нижних и верхних конечностей, а также в мышцах спины, тазового и плечевого пояса у 47 детей. Симптомы «крыловидных лопаток» и «свободных надплечий» выявлены у 89 больных. В рефлекторной сфере коленные рефлексы отсутствовали у 91 мальчика. Сниженные рефлексы с двуглавой и трехглавой мышц зарегистрированы у 11 обследованных, ахилловы рефлексы не вызывались у 68 больных. У 88 пациентов отмечалось умеренное ограничение объема движений в плечевых, тазобедренных, коленных суставах и выраженное ограничение в голеностопных суставах. У всех детей имелись вторичные деформации скелета в виде сколиоза грудного и поясничного отделов, выраженного гиперлордоза поясничного отдела. У 37 больных наблюдалась деформация грудной клетки по типу «килевидной» или «ладьевидной» груди.

У пациентов 5-й подгруппы было ограничение двигательных функций в полном объеме: все пациенты не могут ходить, самостоятельно сидеть, не в состоянии передвигаться самостоятельно, находятся в инвалидных колясках, им требуется обязательная посторонняя помощь по уходу. Отмечается выраженная атрофия всех групп мышц, контрактуры верхних и нижних конечностей, скелетные деформации нижних конечностей, позвоночника, грудной клетки. Сухожильные рефлексы не вызываются. Сила мышц по шкале MRS резко снижена в проксимальных отделах верхних и нижних конечностях до 0-1 баллов.

Среди пациентов 2-й группы с МДБ доклиническая стадия МДБ имела место у 1 (5%). Пациент был выявлен в семье высокого риска по МДБ с повышенными значениями показателей КФК, ЛДГ, АЛТ, АСТ в возрасте 1-го года, на момент обследования психомоторное развитие ребенка соответствовало возрасту.

У 15 (1,4%) из 21 ребенка с МДБ клиническая картина характеризовалась начальными стадиями проявлений, такими как слабость и гипотрофия мышц тазового пояса и бедер, псевдогипертрофия икроножных мышц, поясничный лордоз, затруднение при беге и подъеме с пола («приемы миопата»). У 6 пациентов отмечалась поздняя стадия заболевания, когда к имеющимся проявлениям присоединялись слабость и гипотрофия плечевого пояса, затруднение при ходьбе.

Таким образом, у пациентов с ПМДД клиническое течение быстро прогрессирует, обездвиженность наступает уже в возрасте 10-12 лет, а первые признаки заболевания проявляются до 3-х лет. Мышечная дистрофия Беккера характеризуется более медленным течением и более поздним началом, чем дистрофия Дюшенна, но оба заболевания имеют сходные клинические признаки, начинаются в возрасте 10-15 лет.

Исследование мышечной силы необходимо для оценки текущего клинического статуса пациента с ПМДД и дальнейшего прогноза, а также мониторинга эффективности физиотерапевтической и медикаментозной коррекции.

При клиническом осмотре больных с ПМДД выявлено, что у 1,7% из них мышечная сила составляла 5 баллов, у 49,1% – 4 балла, у 30,2% – 3 балла, у 14,4% – 2 балла, у 4,8% – 1 балл (рис. 2).

У 31,6% детей с ПМДБ мышечная сила сохранялась, то есть движения сохранялись в полном объеме под действием силы тяжести с максимальным внешним противодействием, у 42,1% движение было в полном объеме под действием силы тяжести и при небольшом внешнем противодействии, а у 10,5% движение осуществлялось в полном объеме под действием только силы тяжести.

Таким образом, у детей с ПМДД суммарный балл мышечной силы был достоверно ниже и в среднем составлял $3,4 \pm 0,2$ балла, а при ПМДБ – $4,5 \pm 0,3$ балла ($p < 0,05$).

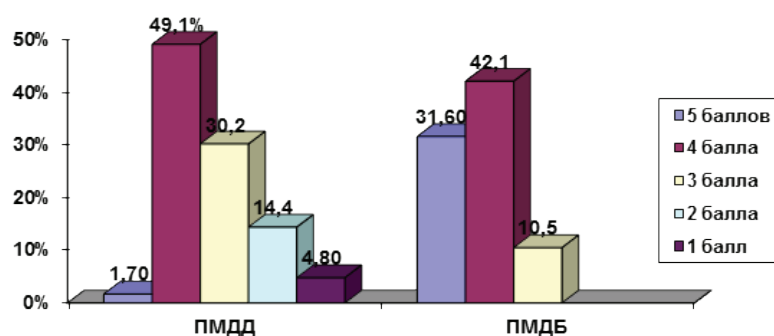


Рис. 2. Показатели шкалы оценки двигательных расстройств MRS у обследованных детей, %.

Как известно, одним из критериев диагностики ПМД является наличие высокого уровня КФК в крови. Так, у пациентов с ПМДД этот показатель в среднем был равен $10079,3 \pm 454,0$ u/l, у больных ПМДБ – $2508,2 \pm 288,0$ u/l ($p < 0,001$).

Уровень КФК при различной степени мышечного поражения у пациентов с оценкой в 5 баллов 5025 u/l; 4 балла – 4523 u/l; 3 балла – 5219 u/l; 2 балла – 3188 u/l; 1 балл – 1258 u/l (рис. 3).

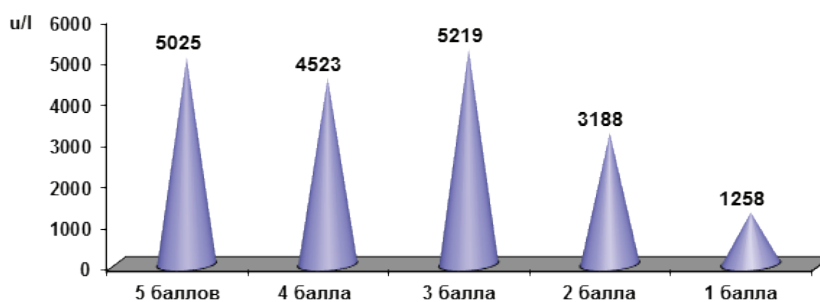


Рис. 3. Уровень КФК у пациентов с различной степенью мышечного поражения.

Проанализировав клинические и биохимические показатели на момент первичного обращения, мы обнаружили прямую корреляцию только между возрастом и степенью поражения мышечного аппарата, в то же время содержание КФК в сыворотке крови не отражало уровень двигательных нарушений.

У всех больных были жалобы на слабость конечностей разной степени, нарушение походки. Для уточнения характера поражения и уточнения степени денервации всем больным была проведена игольчатая ЭМГ. Углубленное обследование проведено у 103 пациентов в возрасте от 6 до 19 лет, из них с ПМДД было 82 (79,6%) больных, с ПМДБ 21 (20,4%). Результаты игольчатой электромиографии представлены в таблице.

Таблица

Результаты игольчатой электромиографии

ЭМГ-показатель	ПМДД, n=82	ПМДБ, n=21
Уменьшение длительности ПДЕ до 25%	-	17 (80)
Уменьшение длительности ПДЕ 25-50%	82 (100)	4 (20)
Потенциалы фибрилляций	+++	++
Положительные острые волны	+++	+
Полифазность потенциалов до 25%	47 (57,3)	7 (33,3)
Полифазность потенциалов 25-50%	35 (42,6)	14 (66,6)
Снижение амплитуды до 50%	11 (13,4)	9 (42,8)
Снижение амплитуды больше 50%	71 (86,5)	12 (57,14)
ПДЕ с повышенной амплитудой	8 (9,7)	14 (66,6)

При ПМДБ отмечается малая спонтанная активность с преобладанием потенциалов фибрилляций. Положительные острые волны редки. ПДЕ изменяются по миопатическому типу. Наряду с потенциалами сниженной амплитуды, могут появляться потенциалы повышенной амплитуды. Это более характерно для длительно текущих миопатических процессов. Повышение амплитуды ПДЕ сопровождается полифазией. Причиной увеличения амплитуды является процесс псевдогипертрофии волокон. Перестройка ДЕ чаще соответствует I, II или IIIa стадии процесса.

Выводы

1. У пациентов с ПМДД клиническое течение быстро прогрессирует, обездвиженность наступает уже в возрасте 10-12 лет, а первые признаки заболевания проявляются до 3-х лет. Мышечная дистрофия Беккера характеризуется с более медленным течением и более поздним началом, но со сходными клиническими признаками. Начинается в возрасте 10-15 лет.

2. У детей с ПМДД суммарный балл мышечной силы был достоверно ниже и составил в среднем $3,4 \pm 0,2$ балла, а при ПМДБ $4,5 \pm 0,3$ балла ($p < 0,05$).

3. При ПМДД уровень КФК в среднем составляет $10079,3 \pm 454,0$ у/л, а при ПМДБ – $2508,2 \pm 288,0$ у/л ($p < 0,001$).

4. С помощью игольчатой ЭМГ у больных с ПМДД/Б выявлены характерные изменения ПДЕ и выраженность спонтанной активности, отражающие характер и степень остроты процесса, позволяющие оценить качество жизни и прогнозировать течение заболевания.

References

1. Ginter E.K., Ginter E K., Zinchenko R.A. Nasledstvennyye bolezni v Rossiyskix populyatsiya // Vestn. VOGiS. - 2006. - Т. 10, №1. - S. 106-125.

2. Dadali E.L., Podagova E.V., Malmberg SA, Kuznetsov A.A. Algorithm diagnostic psevdogipertroficheskix progressiruyushchix myshechnyx dystrophy // Nervnye bolezni. - 2007. - №2. - S. 9-12.

3. Andrews J.G., Davis M.F., Meaney F.J. Correlates of care for young men with Duchenne and Becker muscular dystrophy // Muscle Nerve. – 2013. – Vol 5. – P. 4-11.

4. Dorobek M., Szmidt-Sałkowska E., Rowińska-Marcińska K. et al. Relationships between clinical data and quantitative EMG findings in facioscapulohumeral muscular dystrophy // Neurol. Neurochir. Pol. – 2013. – Vol. 47, №1. –P. 18-17.