



УДК 616.8-056.7:616.74

Б.Д. Мырзалиева, М.М. Лепесова, Г.Б. Абасова

Международный казахско-турецкий университет им. Х.А.Яссави, г.Туркестан, Казахстан
Казахский медицинский университет непрерывного образования, г.Алматы, Казахстан

КОГНИТИВНЫЕ И ДВИГАТЕЛЬНЫЕ ФУНКЦИИ У ДЕТЕЙ С МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИЕЙ ДЮШЕННА

Цель. На основании изучения этапов психомоторного развития, дебюта заболевания и самостоятельной ходьбы при мышечной дистрофии Дюшенна выделить критерии ранней диагностики и прогнозирования.

Материал и методы. В исследование включены 40 пациентов мужского пола в возрасте от 2 до 18 лет из южных регионов Казахстана с подтвержденным диагнозом «мышечная дистрофия Дюшенна». Проведены ретроспективный анализ медицинской документации, клинико-неврологическое и генетическое обследование пациентов, анализ данных и взаимосвязей методами описательной статистики.

Результаты. Диагноз «мышечная дистрофия Дюшенна» клинически и генетически установлен у 37 мальчиков (92,5%), «мышечная дистрофия Дюшенна, промежуточная форма» - у 3 мальчиков (7,5%). На амбулаторной стадии с сохранением способности к самостоятельному передвижению находились 24 ребенка (60%), 16 мальчиков (40%) находились на неамбулаторной стадии. Задержка моторного развития на 1 году жизни зафиксирована в медицинской документации у 21 ребенка (52,5%); задержка навыка ползания у 18 детей (45%); формирование самостоятельной ходьбы после 18 месяцев жизни – у 15 детей (37,5%), средний возраст начала ходьбы составил $18,67 \pm 6,1$ месяцев. Задержка психоречевого развития наблюдалась у 19 мальчиков (47,5%). У 45% пациентов дебют заболевания пришелся на возрастной период 3-5 лет, средний возраст дебюта заболевания $4,34 \pm 1,9$ лет. В 42,5% случаев диагноз был выставлен в возрасте 7-9 лет. В группе неамбулаторных пациентов были изучены продолжительность периода ходьбы, возраст утраты самостоятельной ходьбы и зависимость от возраста дебюта. Возраст потери способности к самостоятельной ходьбе варьировал от 8 до 16 лет, в среднем составил $10,25 \pm 2,2$ лет. Продолжительность периода ходьбы находилась в интервале от 6 до 14,8 лет, в среднем – $8,6 \pm 2,4$ года. Статистически значимой связи между возрастом утраты самостоятельной ходьбы и возрастом дебюта заболевания не обнаружено.

Заключение: Задержка двигательного и психоречевого развития у мальчиков необходимо рассматривать как потенциальные клинические предикторы ранней диагностики мышечной дистрофии Дюшенна. Недорогой и чувствительный метод определения уровня креатинкиназы рекомендован в качестве скрининга при обследовании мальчиков с симптомами общей задержки психомоторного развития наряду с функциональными тестами на выявление нервно-мышечной патологии.

Ключевые слова: мышечная дистрофия Дюшенна, задержка психомоторного развития, когнитивные нарушения, самостоятельная ходьба.

Введение.

Мышечная дистрофия Дюшенна – рецессивное, сцепленное с X-хромосомой нервно-мышечное заболевание, вызванное мутациями в гене DMD и приводящее к полному отсутствию или недостаточности белка дистрофин. Белок дистрофин входит в состав дистрофин-ассоциированно-

го гликопротеинового комплекса, соединяющего цитоскелет мышечных волокон с окружающим его внеклеточным матриксом и обеспечивающий прочность, стабильность и функциональность миофибрилл.

Распространенность мышечной дистрофии Дюшенна (МДД) широко варьирует в разных



странах и находится в пределах 1,9-10,9 случаев на 100 000 новорожденных мальчиков. Так, распространенность во Франции, США, Великобритании, Канаде составляет 10,9; 1,9; 2,2; 6,1 на 100 000 живорожденных мальчиков соответственно [1-3]. Распространенность мышечной дистрофии Беккера ниже и составляет 1,5-3,6 случаев на 100 000 мальчиков [4-5]. Широкие эпидемиологические исследования в Казахстане по распространенности нервно-мышечных заболеваний, в том числе по МДД, не проводились.

Мышечная дистрофия Дюшенна, мышечная дистрофия Беккера - клинические формы одного заболевания, отличающиеся возрастом дебюта, тяжестью и динамикой клинических симптомов, характером генетического дефекта, продолжительностью жизни и прогнозом. Дебют заболевания при злокачественной форме Дюшенна отмечается в 2-5 лет, при доброкачественной форме Беккера – 8-11 лет. Фенотипическая группа со средней тяжестью течения и потерей способности самостоятельной ходьбы в возрасте старше 13 лет жизни определяется как промежуточная форма [6]. Классические симптомы заболевания, наблюдаемые в дебюте, описываются родителями как жалобы на нарушение походки; мышечную слабость: ребенок испытывает затруднения при ходьбе на дальние расстояния, подъеме по лестнице; отставание ребенка в моторном развитии от сверстников: ребенок меньше двигается, не может прыгать, быстро бегать, неловок в активных играх, часто спотыкается и падает. Клинические проявления мышечной дистрофии связаны с прогрессирующим повреждением и дегенеративными изменениями в мышцах проксимальных групп конечностей и таза, которые приводят к мышечной слабости, дыхательным и сердечным нарушениям, вторичным изменениям костно-суставной системы. Большинство пациентов с формой Дюшенна теряют возможность самостоятельного передвижения в возрасте 8-11 лет, летальный исход наступает в результате прогрессирующей сердечной и респираторной недостаточности в возрасте 18-25 лет. В работе Emery АЕН и соавторов, отмечено, что 50% пациентов с МДД теряют возможность самостоятельного передвижения в возрасте 8,5 лет, 95% пациентов – в возрасте 11,9 лет; 99% пациентов – в возрасте 13,2 лет [6]. Пациенты с формой Беккера продолжительное время сохраняют возможность самостоятельного хождения, средняя продолжительность жизни при этом составляет 40-50 лет [7].

Этапы двигательного и психоречевого развития, когнитивная сфера у пациентов с МДД неоднократно изучались исследователями ввиду их характерных особенностей. Задержка общего развития, нарушение вербального и невербального интеллекта были отмечены в больших когортах пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна наряду с такими сопутствующими психическими нарушениями, как СДВГ (11-20%), расстройства аутистического спектра (3-4%), обсессивно-компульсивные расстройства (5-60%) [8]. Психометрические исследования выявили значительно более низкий коэффициент интеллекта у пациентов с МДД: средний IQ у пациентов составляет 85 баллов по шкале интеллекта Векслера, по сравнению со 105 баллами в здоровых популяциях [9,10]. Первоначально предполагалось, что закономерными причинами задержки общего развития и интеллектуальных способностей являются врожденная мышечная слабость, ограничение образовательных возможностей и социальных коммуникаций, однако, имеющиеся доказательства о вовлеченности в патологический процесс структур головного мозга позволяют расширить представления о патофизиологии заболевания. В норме дистрофин представлен в головном мозге в виде полноразмерных изоформ в ГАМК-ергических синапсах в коре, гиппокампе и мозжечке и коротких изоформ в глие. Мутации, влияющие на короткие изоформы дистрофина, способствуют большей когнитивной задержке, чем дефекты полноразмерных изоформ, приводящие к минимальной частоте интеллектуальных нарушений [11,12]. В целом, определяющим фактором для когнитивных нарушений при МДД, по-видимому, является суммарная потеря мозговых изоформ и еще не достаточно изученная роль глие.

Практический интерес вызывает ряд работ, посвященных изучению доклинических симптомов и ранних клинических проявлений заболевания, их взаимосвязь с динамикой неврологических проявлений при мышечной дистрофии Дюшенна с целью выделения предикторов диагностики и прогноза. Так, в работе американских исследователей из центра Джона Хопкинса, Балтимор, Mirski К.Т. и Crawford Т.О. изучалась взаимосвязь возраста начала самостоятельной ходьбы и когнитивных нарушений у мальчиков с мышечной дистрофией Дюшенна на основании ретроспективного анализа 179 случаев заболевания [13]. Была установлено, что 42% детей начали ходить в возрасте старше 16 месяцев жизни и 45% детей с



МДД имели нарушения познавательной деятельности в начальной школе. Была доказана тесная взаимосвязь между когнитивными нарушениями и возрастом начала самостоятельной ходьбы ($P \leq 0,0001$): пациенты с когнитивными нарушениями в школе в 3 раза чаще имели задержку начала самостоятельной ходьбы в анамнезе. Средний возраст потери способности к самостоятельному передвижению в этом исследовании составил 10,9 лет; средний возраст постановки диагноза - 5,1 год ± 2 года. Тяжесть моторного дефицита не зависела от уровня раннего психомоторного развития, а возраст потери способности к самостоятельному передвижению не коррелировал ни с возрастом начала ходьбы, ни с возрастом постановки диагноза. В другом ретроспективном исследовании, группа немецких ученых Sarrazin E, von der Hagen M, Schara U, von Au K, Kaindl AM. изучала раннее психомоторное развитие, антропометрические данные и взаимосвязи «фенотип-генотип» у 263 детей у с МДД [14]. Результаты исследования показали, что средний возраст начала самостоятельной ходьбы составил 18,3 месяца, у 30% детей навык ходьбы развился старше 18 месяцев жизни, у 8% детей – старше 24 месяцев. Почти у половины пациентов наблюдались когнитивные нарушения: 26% детей неспособны к обучению, у 17% диагностирована умственная отсталость. В исследовании не была определена строгая корреляция между генотипом и фенотипом, но отмечено, что мутации в дистальной части гена дистрофина часто связаны с низким ростом, высоким уровнем микроцефалии и когнитивными нарушениями.

Цель исследования. На основании изучения этапов психомоторного развития, дебюта заболевания и самостоятельной ходьбы при мышечной дистрофии Дюшенна выделить критерии ранней диагностики и прогнозирования.

Материал и методы исследования. Исследование проведено в 2018 году и основано на ретроспективном анализе медицинской документации, результатах клинико-неврологического и генетического обследования 40 пациентов мужского пола в возрасте от 2 до 18 лет, проживающих в южных регионах Казахстана с клиническими симптомами мышечной дистрофии Дюшенна/Беккера. Исследование проведено на базе областных детских больниц в г.Шымкент, Алматы. Генетические методы исследования, используемые для верификации дефекта: мультиплексная лигазная пробозависимая амплификация (MLPA), секвени-

рование гена DMD. Для анализа результатов были применены методы описательной статистики.

Результаты и обсуждение. Общая характеристика. Согласно разработанным критериям включения в исследуемую группу внесены 40 мальчиков и подростков в возрасте от 2 до 18 лет из гг.Алматы, Шымкент, Алматинской, Южно-Казахстанской областей. 26 пациентов проживают в г.Алматы и Алматинской области, 14 пациентов в г.Шымкент и Южно-Казахстанской (Туркестанской) области. Диагноз «мышечная дистрофия Дюшенна» клинически и генетически установлен у 37 мальчиков (92,5%), у 3 (7,5%) – «мышечная дистрофия Дюшенна, промежуточная форма». На амбулаторной стадии с сохранением способности к самостоятельному передвижению находились 24 ребенка, что составило 60% всех пациентов, 16 мальчиков (40%) находились на неамбулаторной стадии. В рамках проводимого исследования диагноз впервые был установлен у 13 мальчиков (32,5%). Результаты генотипирования: методом MLPA обнаружены одноэксонные и протяженные делеции у 25 мальчиков (62,5%), дупликации – у 8 (20%). Методом секвенирования обнаружены мелкие мутации у 7 детей.

Психомоторное развитие. На основании анамнестических данных и медицинской документации нами изучены показатели раннего моторного и психоречевого развития детей исследуемой группы. Так было установлено, что, в более чем половине случаев (52,5%) в амбулаторной карте у 21 мальчика на 1 году жизни зафиксирована задержка моторного развития, навык ползания развился с задержкой в 45% случаев (18 детей); в 30% (12 детей) – навык ползания не сформировался. Навык самостоятельной ходьбы у 2 детей сформирован в возрасте до 12 месяцев жизни, у 23 мальчиков (57,5%) – в возрасте с 13 до 18 месяцев жизни; у 15 детей, что составило 37,5% от всей группы, навык самостоятельной ходьбы развился со значительной задержкой: в возрасте старше 18 месяцев - у 9 детей (22,5%), в возрасте старше 24-х месяцев – у 4 детей (10%), старше 36 месяцев – у 2 детей (5%) (таб.1). Задержка психоречевого развития отмечалась в анамнезе у 19 детей (47,5% случаев) в виде отсутствия активного лепета (19), ограниченного словарного запаса (15), позднего формирования фразовой речи (15), признаков аутистического расстройства (2).

Таблица 1

Сроки начала самостоятельной ходьбы у пациентов исследуемой группы

Возраст начала самостоятельной ходьбы, месяцы	n	%
до 12 мес.	2	5,0
13-18 мес.	23	57,5
19-24 мес.	9	22,5
25-35 мес.	4	10,0
36 мес. и старше	2	5,0
Итого	40	100,0

Дебют заболевания.

Анализ дебюта заболевания в исследуемой группе показал, что у 6(15%) детей симптомы заболевания появились в возрасте с 1 до 3 лет, у

18 мальчиков (45%) - в возрасте с 3 до 5 лет; у 11 мальчиков (27,5%) - с 5 до 7 лет; у 4 (10%) - с 7 до 9 лет; у 1 пациента с фенотипическими проявлениями промежуточной формы дебют заболевания пришелся на возраст 11 лет жизни. Нами проведен сравнительный анализ возраста дебюта заболевания и возраста установления диагноза «прогрессирующая мышечная дистрофия» (рис. 1). Согласно таблицы, наиболее высокий % установленного диагноза (42,5% - 17 детей) приходится на возрастной период 7-9 лет с развернутой клинической картиной заболевания, когда на симптомы обращают внимание не только родители, но и школьные учителя, и сам ребенок. В то время как, в 45% случаев первые признаки заболевания появились в период с 3 до 5 лет. Таким образом, интервал между первыми клиническими проявлениями и установлением окончательного диагноза составил 4 года.

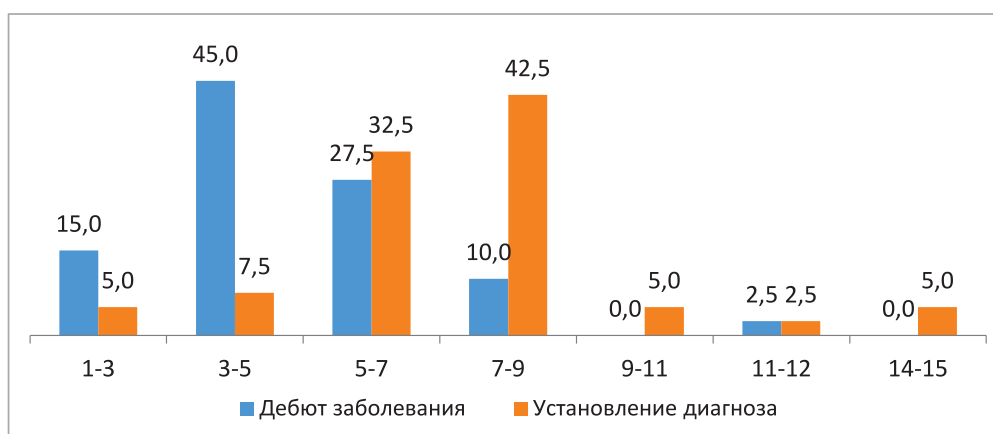


Рисунок 1 - Сравнительный анализ возраста дебюта заболевания и установления диагноза

Существенную задержку постановки диагноза необходимо связать с несколькими факторами, такими как: низкая осведомленность в обществе о нервно-мышечных заболеваниях и вследствие этого - позднее обращение к специалистам; недостаточная оценка специалистами доклинических и ранних клинических симптомов заболевания; отсутствие широкого доступа к лабораторно-инструментальным методам диагностики.

В группе неамбулаторных пациентов (n=16) проводился анализ показателей самостоятельной ходьбы как основного клинического маркера тяжести заболевания. В таблице 2 показано, что в большинстве пациентов - 81,2% (13 из 16) утратили навык самостоятельной ходьбы в возрастном периоде 8-11 лет, 1 пациент с промежуточной

формой заболевания прекратил самостоятельное передвижение в возрасте 16 лет.

Таблица 2

Возраст потери способности к самостоятельной ходьбе

Возраст утраты самостоятельной ходьбы, годы	n	%
8	4	25,0
9	3	18,8
10	2	12,5
11	4	25,0
12	1	6,3
13	1	6,3
16	1	6,3
Итого	16	100,0



Статистическая характеристика показателей возраста начала и потери самостоятельной ходьбы, продолжительность периода ходьбы и дебюта

заболевания с указанием минимальных, максимальных и средних значений и стандартного отклонения, дана в таблице 3.

Таблица 3

ПОКАЗАТЕЛИ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ ХОДЬБЫ И ВОЗРАСТА ДЕБЮТА ЗАБОЛЕВАНИЯ

Показатель	N	min	max	среднее	стандартное отклонение
Возраст самостоятельной ходьбы, месяцы	40	9	36	18,67	6,065
Возраст дебюта заболевания, годы	40	1,5	11,0	4,338	1,8960
Возраст потери способности к самостоятельной ходьбе, годы	16	8	16	10,25	2,176
Продолжительность периода ходьбы, годы	16	6	14,8	8,6	2,4

На продолжительность периода ходьбы влияет ряд факторов, таких как: структурный дефект в гене дистрофина, раннее и систематическое применение мер, направленных на профилактику и коррекцию скелетных деформаций, уровень медицинской помощи, использование гормональной терапии.

В данной работе на примере неамбулаторных пациентов целевой группы (n=16) было изучено наличие зависимости возраста потери самостоятельной ходьбы от возраста дебюта заболевания. Коэффициент корреляции тау-в Кендалла, $r_{xy}=0,341$, p (значимость 2-сторонняя) = 0,0092. Таким образом, статистически значимой зависимости возраста утраты самостоятельной ходьбы от возраста дебюта не обнаружено.

Заключение.

В результате изучения этапов формирования крупной моторики и уровня психоречевого развития детей с мышечной дистрофией Дюшенна получены данные, сопоставимые с литературными источниками. Так, в 37,5% случаев самостоятельная ходьба была сформирована после 18 месяцев жизни, средний показатель $18,67 \pm 6,1$ месяцев. Задержка психоречевого развития наблюдалась у 19 мальчиков (47,5%). У 45% пациентов

дебют заболевания пришелся на возрастной период 3-5 лет, средний показатель $4,34 \pm 1,9$ лет; в 42,5% случаев диагноз был выставлен в возрасте 7-9 лет, интервал между дебютом и диагнозом составил 4 года. Средний возраст потери способности к самостоятельной ходьбе равнялся $10,25 \pm 2,2$ лет, средняя продолжительность периода ходьбы - $8,6 \pm 2,4$ года. Статистически значимой связи возраста между возрастом утраты самостоятельной ходьбы от возраста дебюта не обнаружено ($r_{xy}=0,341$, $p=0,0092$). Задержка двигательного и психоречевого развития у мальчиков необходимо рассматривать как потенциальные клинические предикторы ранней диагностики мышечной дистрофии Дюшенна. Недорогой и чувствительный метод определения уровня креатинкиназы рекомендован в качестве скрининга при обследовании мальчиков с симптомами общей задержки психомоторного развития наряду с функциональными тестами на выявление нервно-мышечной патологии. Исследования взаимосвязей клинико-генетических и структурных показателей в качестве прогностических факторов требуют проведения их на большой когорте пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ.

1. Ryder S., Leadly R.M., Armstrong N., et al. The burden, epidemiology, costs and treatment for Duchenne muscular dystrophy: an evidence review // *Orphanet J Rare Dis.* – 2017. - 12:79.
2. Mendell J.R., Shilling C., Leslie N.D., et al. Evidence-based path to newborn screening for Duchenne muscular dystrophy // *Ann.Neurol.* – 2012. - 71:304-13.
3. Moat S.J., Bradley D.M., Salmon R., Clarke A., Hartley L. Newborn bloodspot screening for Duchenne muscular dystrophy: 21 years experience

- ence in Wales (UK) // Eur J Hum Genet. – 2013. – 21:1049-53.
4. Romitti P.A., Zhu Y., Puzhankara S., et al. Prevalence of Duchenne and Becker muscular dystrophies in the United States // Pediatrics. – 2015. – 135(3):513–521.
 5. Mah J.K., Korngut L., Dykeman J., Day L., Pringsheim T., Jette N. A systematic review and meta-analysis on the epidemiology of Duchenne and Becker muscular dystrophy // Neuromuscul Disord. – 2014. – 24(6):482–491.
 6. Emery A.E.H., Muntoni F., Quinlivan R. Duchenne Muscular Dystrophy (Oxford Monographs on Medical Genetics). 4th ed. Oxford, UK: Oxford University Press, 2015.
 7. Passamano L., Taglia A., Palladino A., et al. Improvement of survival in Duchenne muscular dystrophy: retrospective analysis of 835 patients // Acta Myol. – 2012. – 31(2):121–125.
 8. Hendriksen J.G., Vles J.S. Neuropsychiatric disorders in males with duchenne muscular dystrophy: frequency rate of attention-deficit hyperactivity disorder (ADHD), autism spectrum disorder, and obsessive-compulsive disorder // J Child Neurol. – 2008. – 23(5):477-81. <http://dx.doi.org/10.1177/0883073807309775> . PubMed PMID: 18354150.
 9. Dubowitz V. Muscle Disorders in Childhood. 2nd ed. Philadelphia: WB Saunders, 1995. 34-132.
 10. Pane M., Lombardo M.E., Alfieri P., D'Amico A., Bianco F., Vasco G., et al. Attention deficit hyperactivity disorder and cognitive function in Duchenne muscular dystrophy: phenotype-genotype correlation // J Pediatr. – 2012. – 161(4):705-9.e1.
 11. Anderson J.L., Head S.I., Rae C., Morley J.W. Brain function in Duchenne muscular dystrophy // Brain. – 2002. – 125 (Pt1):413. <http://dx.doi.org/10.1093/brain/awf012> PubMed PMID: 11834588.
 12. Cotton S., Voudouris N.J., Greenwood K.M. Intelligence and Duchenne muscular dystrophy: full scale, verbal, and performance intelligence quotients // Dev Med Child Neurol. – 2001. – 23:497-501. <http://dx.doi.org/10.1111/j.1469-8749.2001.tb00750.x> PubMed PMID:11463183.
 13. Mirski K.T., Crawford T.O. Motor and cognitive delay in Duchenne muscular dystrophy: implication for early diagnosis // J Pediatr. – 2014. – Epub 2014/08/26. <http://dx.doi.org/10.1016/j.jpeds.2014.07.006>. PubMed PMID: 25149498.
 14. Sarrazin E., von der Hagen M., Schara U., von Au K., Kaindl A.M. // Eur J Paediatr Neurol. – 2014. – 18(1):38-44. doi: 10.1016/j.ejpn.2013.08.008.

Б.Д. Мырзалиева, М.М. Лепесова, Г.Б. Абасова

*Халықаралық қазақ-түрік университеті, Түркістан қ., Қазақстан
Қазақ медициналық үздіксіз білім беру университеті, Алматы қ., Қазақстан*

ДЮШЕН БҰЛШЫҚЕТ ДИСТРОФИЯСЫ БАР БАЛАЛАРДЫҢ КОГНИТИВТІ ЖӘНЕ ҚИМЫЛ ҚОЗҒАЛЫСТЫҚ ФУНКЦИЯЛАРЫ

Мақсаты. Дюшен бұлшықет дистрофиясы бар балалардағы психоқозғалыстық дамуын, ауруының шарықтау кезеңін, дербес жүре алу кезеңдерін зерттеуді негізге ала отырып, ерте диагностикалау мен болжам жүргізудің таңдауларын бөліп қарастыру.

Зерттеудің материалдары мен тәсілдері. Зерттеуге 2 жастан 18 жасқа дейінгі Қазақстанның оңтүстік өңірлерінен Дюшен бұлшықет дистрофиясы диагнозы дәлелденген ұл балалардан жинақталған 40 науқас қатысты. Науқастардың медициналық құжаттарына ретроспективті талдау жүргізілді, клинико-неврологиялық және генетикалық тексеріс жүргізіліп деректерді талдауда және өзара байланысын сипаттамалық статистикалық тәсілдерімен зерттелді.

Нәтижелері. Медициналық құжаттар бойынша өмірінің 1-ші жылы 21 балада (52.5%) қимыл-қозғалыс дамуының кешеуілдеуі тіркелсе, жорғалаудың кешеуілдеуі 18 балада (45%), 18 айдан асқаннан кейін өздігінен жүрудің қалыптасуы 15 балада (37.5%), алғаш жүрудің орташа жасы 18,67 +-6,1 ай. Психикалық сөйлеу дамуының кешеуілдеуі 19 балада (47.5%). 45% балада ауруының шарықтау кезеңі 3-5 жастағы кезеңді көрсетсе, аурудың шарықтау кезеңінің орташа жасы 4,34+-1,9 жас. 42,5% жағдайда диагноз 7-9 жас аралығында қойылған. Амбулаторлы емес топтарда өздігінен жүрудің орташа ұзақтығы, балалардағы



аурудың шарықтау жасына байланысты өздігінен жүрудің жоғалуының орташа жасы зерттелді. Өздігінен жүрудің жоғалуыны 8 жастан 16 жасқа дейінгі жас аралығы, орташа $10,25 \pm 2,2$ жас. Орташа жүру ұзақтығы интервалы 6 жастан 14,8 жасқа дейінгі, орташа $-8,6 \pm 2,4$ жас. Өздігінен жүрудің жоғалуының жасы мен аурудың шарықтау кезеңінің арасында статистикалық маңызды байланыс анықталған жоқ.

Қорытынды. Ұл балалардағы қимыл-қозғалыс дамуының және психикалық сөйлеу қабілетінің кешеуілдеуін Дюшен бұлшықет дистрофиясы ауруының ерте кезеңіндегі потенциалды клиникалық хабаршысы ретінде қарастыруға болады. Креатинкиназа деңгейін анықтау жүйке бұлшықет жүйесіндегі ақауларды анықтау кезінде басқа да функцияналды тесттер секілді ұл балалардағы жалпы психоқозғалыстық дамуының кешеуілдеуі кезінде скрининг жүргізуге арналған арзан және өте сезімтал зерттеу тәсілі.

B.D. Myrzaliyeva, M.M. Lepessova, G.B. Abassova

International Kazakh-Turkish University, Turkistan, Republic of Kazakhstan

Kazakh Medical University of Continuing Education, Almaty, Republic of Kazakhstan

COGNITIVE AND MOTOR FUNCTIONS IN CHILDREN WITH DUCHENE MUSCULAR DYSTROPHY

Purpose. Based on the study of psychomotor development stages, the disease debut and self-walking in Duchene muscular dystrophy, the criteria for early diagnosis and prediction should be identified.

Material and methods. The study included 40 male patients aged 2 to 18 years from the southern regions of Kazakhstan with a confirmed diagnosis of Duchene muscular dystrophy. A retrospective analysis of medical records, clinical-neurological and genetic examination of patients, analysis of data and relationships using descriptive statistics were carried out.

Results. The motor development delay at 1 year of life was fixed in medical records in 21 children (52.5%); crawling delay in 18 children (45%); the formation of self-walking after 18 months of life - in 15 children (37.5%), the average age of the start of walking was 18.67 ± 6.1 months. Delayed psychoverbal development was observed in 19 boys (47.5%). In 45% of patients, the disease debut occurred in the age period of 3-5 years, the average age of the disease debut was 4.34 ± 1.9 years. In 42.5% of cases, diagnosis was set at the age of 7-9 years. In the group of non-ambulatory patients, duration of walking period, age of self-walking loss, and difference in age from debut were studied. The age of ability loss to self-walking varied from 8 to 16 years, averaged 10.25 ± 2.2 years. The duration of walking period was in the range from 6 to 14.8 years, on average $- 8.6 \pm 2.4$ years. A statistically significant relationship between the age of self-walking loss and the age of the disease debut was not found.

Conclusion. Delayed motor and psychoverbal development in boys should be considered as potential clinical predictors of early diagnosis of Duchene muscular dystrophy. An inexpensive and sensitive method for determining the level of creatine kinase is recommended as a screening test for boys with symptoms of overall delay in psychomotor development along with functional tests to identify neuromuscular pathology.

Keywords. Duchene muscular dystrophy, psychomotor developmental delay, cognitive impairment, self-walking.