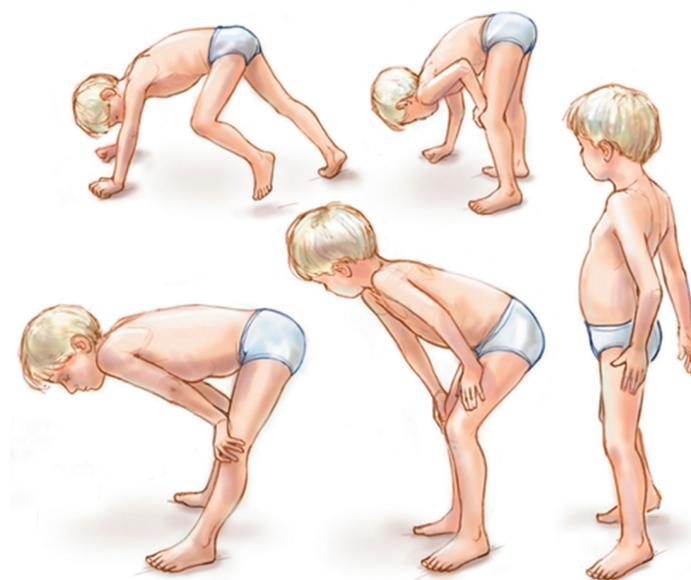


# Основные заболевания для дифференциального диагноза мышечной дистрофии Дюшенна



Мышечная дистрофия Дюшенна — наследственное рецессивное нервно-мышечное заболевание, сцепленное с X-хромосомой, вызванное мутациями в гене DMD, приводящими к отсутствию или недостаточной функции дистрофина, имеет раннее начало и вызывает тяжелое течение.

Тип нарушения	Диагноз	Основные схожие симптомы
Воспалительная миопатия	Полимиозит Миозит	Постепенно развивающаяся слабость мышц, повышение креатинкиназы
Врожденные структурные миопатии	Немалиновая миопатия Болезнь центрального стержня и мультистержевая миопатии Центронуклеарная миопатия Миопатия с гиалиновыми тельцами Прочие врожденные миопатии	Мышечная слабость, гипотония при нормальном или умеренно повышенном уровне креатинкиназы, наличии скелетных нарушений
Врожденные мышечные дистрофии	Мерозин-дефицитная Болезнь Ульриха Болезнь Бетлема Вторичные дистрогликанопатии	Мышечная слабость, выраженная гипотония, повышенный уровень креатинкиназы – иногда высокий, наличии скелетных нарушений
Конечностно-поясные мышечные дистрофии	Формы с аутосомно-доминантным типом наследования (LGMD1A-H) Формы с аутосомно-рецессивным типом наследования (LGMD2A-Y)	Преимущественно проксимальная слабость мышц конечностей, высокие цифры креатинкиназы, часто развитие псевдогипертрофий, потеря возможности самостоятельного передвижения на втором десятилетии жизни, развитие кардиомиопатии
Метаболическая миопатия	Гликогеноз II типа, поздняя форма (дебют после 1 года)	Часто дебют в дошкольном возрасте, преимущественно проксимальная слабость мышц конечностей, развитие дыхательных нарушений, высокие цифры креатинкиназы
Метаболические миопатии (другие)	Гликогенозы IIIa, IV V и VII типов Митохондриальные миопатии Жировые миопатии	Гипотония, гепатомегалия у детей, слабость мышц, утомляемость, слабость мышц, снижение устойчивости к нагрузкам, повышение креатинкиназы
Болезни мотонейрона	Спинальные мышечные атрофии, тип II и III Бульбоспинальная амиотрофия (болезнь Кеннеди) Боковой амиотрофический склероз	Слабость мышц, нарушение дыхания, атрофия мышц, возможно небольшое повышение креатинкиназы
Болезни нервно-мышечной передачи	Миастения гравис Врожденные миастенические синдромы Синдром Ламберта-Итона	Нарушения дыхания, слабость мышц, утомляемость
Асимптомное повышение КК	Вторичная миопатия, включая лекарственную	Повышение креатинкиназы

**Источник:** Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна. Прогрессирующая мышечная дистрофия Беккера. Клинические рекомендации. 2023