



Научно-исследовательский журнал «*International Journal of Medicine and Psychology / Международный журнал медицины и психологии*»

<https://ijmp.ru>

2025, Том 8, № 4 / 2025, Vol. 8, Iss. 4 <https://ijmp.ru/archives/category/publications>

Научная статья / Original article

Шифр научной специальности: 3.3.6. Фармакология, клиническая фармакология (фармацевтические науки)

УДК 615.03

¹ Дмитриевская М.И.,

¹ Леонова В.Г.,

¹ Хосровян А.А.,

¹ Ордена Трудового Красного Знамени Медицинский институт им. С.И. Георгиевского

Вилтепсо: новый стандарт в лечении и его преимущества

Аннотация: мышечная дистрофия Дюшена – это прогрессирующая наследственная патология, поражающая нервную и мышечную системы и передающаяся по Х-хромосоме. Её причина кроется в мутации гена DMD, который кодирует белок дистрофин. Этот ген, расположенный на коротком участке Х-хромосомы, отличается выдающимися размерами – он один из самых протяженных в человеческом геноме и состоит из 2,22 миллиона пар нуклеотидов. Ген, ответственный за синтез дистрофина, содержит 79 экзонов. Белок, который он производит, обладает молекулярной массой в 427 кДа и состоит из около 3700 аминокислотных единиц. Синтез соответствующей мРНК занимает значительное время – порядка 16 часов. Данная генетическая мутация способна вызывать как полную остановку выработки дистрофина, так и уменьшение его способности выполнять свои функции [1, 5, 16]. Встречается это заболевание довольно редко: приблизительно один случай приходится на каждые 15 000 новорожденных мальчиков [8, 10]. На ранних, бессимптомных этапах мышечной дистрофии Дюшена диагностика основывается на повышенной активности креатинфосфокиназы, а также на необъяснимом росте показателей аланинаминотрансферазы и аспартатаминотрансферазы, при этом необходимо учитывать наследственную предрасположенность. Первые признаки заболевания обычно проявляются в возрасте от 2 до 5 лет: ребенок жалуется на повышенную утомляемость, ощущает мышечную слабость, испытывает трудности с ходьбой и часто падает [2, 3]. Для облегчения подъема с пола используются специальные миопатические техники, известные как приемы Говерса. По мере развития болезни, пациенты испытывают все большую сложность при подъеме по лестнице, а ходьба становится неудобной. К возрасту 8-12 лет они часто утрачивают способность передвигаться без посторонней помощи, сталкиваются с ограничениями в использовании рук, и могут отмечаться сбои в работе дыхательной и кровеносной систем. Жизнь людей, страдающих мышечной дистрофией Дюшена, обычно длится 20-30 лет [4, 15]. В настоящее время в США одобрено несколько лекарственных средств для борьбы с этим заболеванием: этеплирсен (Exondys 51), голодирсен (Vyondys 53) и вилтепсо (Viltepso). В Российской Федерации для лечения доступен только один из них – Вилтепсо (вилтолосен).

Ключевые слова: миодистрофия Дюшена, Вилтепсо, вилтолосен, дистрофин, пропуск экзона

Для цитирования: Дмитриевская М.И., Леонова В.Г., Хосровян А.А. Вилтепсо: новый стандарт в лечении и его преимущества // International Journal of Medicine and Psychology. 2025. Том 8. № 4. С. 62 – 68.

Поступила в редакцию: 9 февраля 2025 г.; Одобрена после рецензирования: 7 апреля 2025 г.; Принята к публикации: 22 мая 2025 г.

¹ *Dmitrievskaya M.I.*,

¹ *Leonova V.G.*,

¹ *Khosroyan A.A.*,

¹ *Order of the Red Banner of Labor Medical Institute named after S.I. Georgievsky*

Viltepso: New standard in treatment and its advantages

Abstract: duchenne progressive muscular dystrophy (DMD) is a hereditary neuromuscular disease associated with the X chromosome that occurs due to a mutation in the DMD gene responsible for the synthesis of the dystrophin protein. The dystrophin (DMD) gene is located on the short arm of the X chromosome and is one of the longest genes in the human genome, spanning 2.22 million pairs of nucleotides. It consists of 79 exons, and the protein it encodes has a molecular weight of 427 kDa and includes approximately 3,700 amino acid residues. The synthesis of dystrophin mRNA takes about 16 hours. This mutation can lead to both a complete cessation of dystrophin production and a decrease in its functional activity. The incidence is about 1 case for every 15,000 live births of boys. At the asymptomatic stage of Duchenne muscular dystrophy, the disease can be suspected by an increased level of creatinine phosphokinase activity, as well as by an unreasonable increase in alanine aminotransferase and aspartate aminotransferase levels, given the family history. The first symptoms usually appear at the age of 2 to 5 years: the child has increased fatigue, muscle weakness, frequent falls and gait disorders. Lifting from the floor is performed using Gowers' myopathic techniques. As the disease progresses, the ability to climb stairs gradually deteriorates, and walking becomes more difficult. By the age of 8-12, patients enter the outpatient stage: they lose the ability to move independently, have problems with hand functions, and respiratory and cardiac regulation disorders may occur. The average life expectancy of patients diagnosed with Duchenne muscular dystrophy is 20-30 years. Currently, there are several drugs for the treatment of Duchenne muscular dystrophy approved by the FDA – eteplirsen (Exondys 51), golodirsen (Vyondys 53) and viltolarsen (Viltepso). Currently, the only drug registered in Russia for this type of therapy is Viltepso® (viltolarsen).

Keywords: Duchenne myodystrophy, Viltepso, viltolarsen, dystrophin, exon skipping

For citation: Dmitrievskaya M.I., Leonova V.G., Khosroyan A.A. Viltepso: New standard in treatment and its advantages. International Journal of Medicine and Psychology. 2025. 8 (4). P. 62 – 68.

The article was submitted: February 9, 2025; Approved after reviewing: April 7, 2025; Accepted for publication: May 22, 2025

Введение

Вилтоларсен, известный под торговым названием «Вилтепсо» – это современное лекарство, разработанное для терапии миодистрофии Дюшена у больных с конкретной генетической аномалией в гене дистрофина. Его действие заключается в стимуляции альтернативного сплайсинга экзона 53, что приводит к восстановлению правильной последовательности аминокислот в белке дистрофина. Это способствует корректной сборке экзонов, которые ранее были исключены, и обеспечивает нормальный синтез белка. В конечном итоге, формируется усечённая, но при этом работоспособная форма дистрофина. Использование Вилтепсо (действующее вещество – вилтоларсен) стимулирует организм к производству функционального дистрофина, необходимого для выполнения его биологических задач. Для мониторинга эффективности лечения и отслеживания развития болезни важно регулярно проводить оценку

двигательных навыков пациента с помощью функциональных тестов [9, 11, 13].

Материалы и методы исследований

В марте 2020 года препарат был одобрен к применению в Японии, а затем в августе того же года – в США.[5] Положительные итоги клинических исследований продемонстрировали его действенность и безопасность, обеспечив доступ к нему для большого числа пациентов в обеих странах. Результаты показали, что у людей, получающих Вилтоларсен, наблюдается стабилизация двигательных способностей, что оказывает значительное положительное влияние на качество их жизни, страдающих от этого тяжелого заболевания. Кроме того, исследования указывают на хорошую переносимость препарата, что делает его подходящим для продолжительного курса лечения у данной категории пациентов [10, 19]. Длительные клинические испытания выявили, что вилтоларсен оказывает существенное влияние на замедление развития миодистрофии. После двух лет терапии у пациентов были отмечены ощутимые положительные изменения, что подтверждает его

перспективность в долгосрочном медицинском лечении [20, 21]. Эти данные служат весомым аргументом в пользу использования Вилтоларсена в качестве стандартного метода лечения для пациентов с диагностированной мутацией в гене дистрофина. Лечение данным средством относят к патогенетическому и признают жизненно необходимым. Абсолютным противопоказанием к его использованию служит лишь аллергическая реакция. В свою очередь, выраженная дисфункция почек считается относительным ограничением. Существенным достоинством Вилтоларсена является возможность его применения в любом возрасте. Начать прием препарата можно сразу после постановки точного диагноза, что дает возможность начать лечение на начальной стадии болезни. Своевременное вмешательство крайне важно для замедления развития мышечной дистрофии Дюшенна, и, как следствие, способствует улучшению состояния пациентов и повышению их качества жизни [4, 6].

Результаты и обсуждения

Большое количество исследований подтверждает необходимость поддержания оптимального уровня витамина D при миодистрофии. Клинические испытания показывают, что состояние костей и концентрация витамина D у пациентов с миодистрофией во многом схожи с показателями у людей с несовершенным остеогенезом.[4] Восполнение дефицита витамина D, как правило, способствует нормализации показателей, отражающих разрушение костной ткани и уровень паратгормона, а также увеличивает плотность костей, снижает риск переломов конечностей и исключает переломы позвоночника.[4] Обнаружение переломов, возникших без значительной травмы, у пациентов с миодистрофией Дюшенна, свидетельствующее об остеопорозе, требует назначения препаратов, замедляющих резорбцию кости. В качестве начального лечения рекомендуется внутривенное введение бисфосфонатов [4, 7]. Это позволяет существенно облегчить болевые ощущения, сохранить высоту позвонков и продлить жизнь пациентам с миодистрофией. Регулярный контроль и поддержание необходимого уровня витамина D у таких пациентов помогает предотвратить и уменьшить проявления осложнений, связанных с опорно-двигательным аппаратом и когнитивными способностями, что положительно оказывается на их общем качестве жизни [4, 9, 12].

Терапия сердечно-сосудистых проблем при миодистрофии Дюшенна. Наиболее частой причиной летального исхода у людей с миодистрофией являются заболевания сердца. Дефицит или полное

отсутствие дистрофина в сердечной мышце обуславливает развитие различных кардиомиопатий [5, 18]. По мере прогрессирования болезни, миокард не справляется с обеспечением организма кислородом, что проявляется признаками сердечной недостаточности. Усугубление состояния повышает вероятность возникновения угрожающих жизни нарушений сердечного ритма [8, 9]. Клинические исследования показали, что применение ингибиторов ангиотензинпревращающего фермента в комбинации с бета-блокаторами способствует увеличению выживаемости. При появлении признаков сердечной недостаточности, уменьшении фракции выброса левого желудочка или изменении размеров сердца, рекомендуется совместное назначение этих препаратов [18, 20, 21]. Поддержание нормальной работы органов дыхания. В настоящее время респираторные осложнения являются второй по значимости причиной смерти у пациентов с миодистрофией Дюшенна. Превентивные меры включают в себя максимальное развитие дыхательной функции на ранних этапах заболевания, когда ребенок еще способен самостоятельно передвигаться. Необходима регулярная оценка состояния дыхательных мышц и выполнение специальных упражнений для улучшения эластичности легких. Когда способность ходить утрачена, рекомендуется использовать техники вспомогательного откашливания. На поздних стадиях болезни целесообразно применять неинвазивную вентиляцию легких, начиная с ночного режима, а затем и в течение дня. Это позволяет уменьшить вероятность осложнений и улучшить общее самочувствие и продолжительность жизни пациентов [11].

Глюкокортикоиды. На сегодняшний день кортикоиды заслуженно признаны основополагающим методом лечения миодистрофии Дюшенна, что отражено в международных клинических руководствах. Многочисленные клинические испытания продемонстрировали, что применение кортикоидов способствует улучшению мышечной силы. Помимо выраженного противовоспалительного эффекта, терапия глюкокортикоидами помогает продлить период, в течение которого пациенты способны самостоятельно передвигаться [8, 17]. Глюкокортикоиды (ГКС) подавляют некроз и воспаление в мышцах, регулируя клеточную реакцию на воспалительные процессы. Они стимулируют размножение миогенных стволовых клеток-предшественников и миобластов, что, в свою очередь, усиливает регенерацию и рост мышечной ткани. ГКС также замедляют деградацию мышечных клеток, влияют на процесс транскрипции и повышают уровень экспрессии дистрофина в поврежденных мышечных волокнах. Помимо этого,

они увеличивают концентрацию синергизирующих молекул, таких как мышечные гликопротеины, которые поддерживают функцию дистрофина, и оказывают иммуносупрессивное действие, уменьшая количество Т-клеток. Обширные научные работы показали, что применение системных кортикостероидов в среднем увеличивает период жизни пациентов с миодистрофией в амбулаторных условиях на 3-5 лет [5, 15, 17]. В качестве основного метода лечения применяются глюкокортикоиды, например, преднизолон (дозировка 0,75 мг/кг в сутки) и дефлазакорт (0,9 мг/кг в сутки). Считается, что данная терапия оказывает положительное влияние на течение болезни, поскольку стимулирует выработку инсулиноподобного фактора роста, способствует размножению миобластов, а также подавляет продукцию цитокинов и активность лимфоцитов. Это приводит к росту мышечной массы и увеличению силы [14]. Прерывистый режим приема преднизолона и дефлазакорта демонстрирует меньшую эффективность, но при этом характеризуется снижением риска возникновения побочных реакций по сравнению с постоянным приемом, с последующими перерывами в 10 дней [12]. Тем не менее, важно помнить о возможных нежелательных эффектах, связанных с такой терапией. Помимо замедления развития мышечной слабости, преднизолон и дефлазакорт могут улучшить состояние дыхательной системы, оказывать умеренную защиту сердца у пациентов старше 20 лет и снижать потребность в операциях по исправлению сколиоза [12, 13].

В современной медицине, наряду с глюкокортикоидами, активно разрабатываются новые подходы к лечению, направленные на регуляцию транскрипции и трансляции. На данный момент Аталурен и Этеплирсен – единственные соединения, прошедшие доклинические исследования и достигшие этапа клинических испытаний [7, 12].

Аталурен воздействует на процесс трансляции мРНК, используя специфические родственные тРНК, которые доставляются вблизи нонсенскодонов. Это обеспечивает точное считывание рибосомами и позволяет преобразовать неполноценный, укороченный белок в полноценный, функциональный. Препарат доступен в виде порошка для приема внутрь в саше с дозировками 125, 250 и 1000 мг. [7]. Применение Аталурена противопоказано при повышенной чувствительности к его составляющим, при одновременном приеме антибиотиков из группы аминогликозидов, во время беременности и лактации, а также у детей до 2 лет [7]. При использовании лекарственного средства отмечается положительное воздействие на здоровье пациентов: улучшается общее самочувствие и вос-

становляются двигательные функции, особенно при начале лечения на ранних стадиях заболевания [7, 12]. Ясно, что успех терапии напрямую связан с тем, как быстро был поставлен диагноз и когда началось патогенетическое лечение. Данные, полученные в ходе наблюдений, свидетельствуют о том, что наилучшие результаты достигаются при условии систематических занятий физической реабилитацией, а также при регулярном обследовании для своевременного выявления возможных сопутствующих болезней и осложнений [7].

Этеплирсен – это антисмысловой олигонуклеотид, созданный для "пропуска" экзона 51 в гене, что позволяет восстановить процесс чтения и, в 13% случаев мышечной дистрофии Дюшенна (МДД), способствует выработке дистрофина. Клинические исследования подтвердили увеличение концентрации этого белка в мышечной ткани, что и привело к одобрению препарата Управлением по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов США [9, 15]. Экзондис 51 (этеплирсен) относится к классу фосфородиамидатных морфолиновых олигомеров. (ФМО) – синтетических молекул, в которых рибоуранозные кольца, характерные для ДНК и РНК, заменены на шестичленные морфолиновые кольца, соединенные с фосфородиамидатными фрагментами [17]. Каждая субъединица ФМО содержит одно из оснований, присутствующих в ДНК (аденин, цитозин, гуанин или тимин), а этеплирсен состоит из 30 таких связанных субъединиц [1, 3]. Препарат вводится внутривенно каждые две недели. Применение этеплирсена может сопровождаться рядом побочных эффектов, включая аллергические реакции (кожные высыпания, крапивница, зуд, покраснение и отек кожи с волдырями или шелушением), повышение температуры тела, затрудненное дыхание, свистящие хрипсы, ощущение стеснения в груди или горле, проблемы с глотанием или речью, необычная хриплость, отек лица, губ, языка или горла, а также боль в груди, учащенное сердцебиение и кашель [4, 15, 16].

Элевидис считается одним из самых затратных лекарственных средств в мире: сейчас стоимость одной инъекции достигает 3,2 миллиона долларов. Летом 2023 года препарат успешно прошёл процедуру ускоренного одобрения в FDA и получил разрешение на использование в Соединенных Штатах. В России элевидис впервые применили летом 2024 года к пятилетнему Льву из города Когалым. В настоящее время более шестидесяти пациентов в России получают это инновационное лечение [17, 18]. Элевидис представляет собой генную терапию, использующую вирусный вектор для доставки фрагмента гена дистрофина в мышечные клетки.

Аденовирус выступает в роли "транспорта", активизируя синтез белка микродистрофина. Этот белок меньше, чем полноценный дистрофин, но всё равно является значительным улучшением по сравнению с его полным отсутствием. Раннее начало терапии (в возрасте от 4 до 6 лет) позволяет минимизировать негативное влияние заболевания [16, 20]. У детей, страдающих миодистрофией, происходит деградация мышечной ткани. Начало лечения в пятилетнем возрасте способствует улучшению выработки белка, что помогает предотвратить серьезные повреждения мышц и сохранить двигательные функции. Согласно результатам клинических испытаний и рекомендациям разработчика, препарат предназначен для детей в возрасте от 4 до 5 лет. Он подходит для всех пациентов с подтвержденной мутацией в гене DMD, за исключением тех, у кого обнаружены делеции (отсутствие) в экзоне 8 и/или экзоне 9 этого гена [14, 15]. Ограничение по применению связано с определенными типами генетических мутаций – именно это подразумевается под термином "делеции". Производитель указывает на это ограничение не случайно. На этапе разработки элевидис сопер-

ничал с другими препаратами, основанными на схожей технологии: использовании вирусного вектора и укороченного гена дистрофина [16].

В Соединенных Штатах расширились возможности применения элевидиса: FDA одобрило его использование для взрослых пациентов, в том числе для тех, кто утратил способность к самостоятельному передвижению. Амбулаторным считается пациент, способный совершать хотя бы несколько шагов или удерживать вертикальное положение.

Выводы

В заключение стоит отметить, что существующие подходы и методы лечения миодистрофии имеют свои достоинства и недостатки. Вилтоларсен – это препарат с обширной клинической базой, прошедший многочисленные испытания, продемонстрировавшие его безопасность, хорошую переносимость и способность улучшать двигательные навыки у пациентов. Совместное применение вилтоларсена и традиционных терапевтических методов может стать важным шагом вперед в борьбе с таким тяжелым нервно-мышечным заболеванием, как миодистрофия Дюшенна.

Список источников

1. Артемьева С.Б., Шидловская О.А., Папина Ю.О., Монахова А.В., Шулякова И.В., Владавец Д.В. Современные методы терапии мышечной дистрофии Дюшенна: обзор литературы с клиническим примером // Нервно-мышечные болезни. 2023. № 13 (4). С. 103 – 112.
2. Гайнэтдинова Д.Д., Новоселова А.А. Современные возможности диагностики и лечения мышечной дистрофии Дюшенна // Казанский медицинский журнал. 2020. № 101 (4). С. 530 – 537.
3. Гремякова Т.А., Артемьева С.Б., Байбарина Е.Н. и др. Консенсус по концепции современной эффективной терапии мышечной дистрофии Дюшенна // Нервно-мышечные болезни. 2023. № 13 (2). С. 10 – 19.
4. Гремякова Т.А., Суслов В.М., Сакбаева Г.Е., Степанов А.А. Витамин D в профилактике и терапии коморбидных состояний при мышечной дистрофии Дюшенна // Неврологический журнал имени Л.О. Бадаляна. 2021. № 2 (1). С. 38 – 50.
5. Зайнитдинова М.И., Смирнихина С.А., Лавров А.В., Еремин И.И., Пулин А.А.. Генотерапевтические подходы к лечению миодистрофии Дюшенна // Гены и Клетки. 2019. № 4. С. 6 – 18.
6. Зинина Е.В., Булах М.В., Рыжкова О.П. и др. Возможность терапии, направленной на пропуск экзонов, у российских пациентов с миодистрофией Дюшенна: настоящее и будущее // Нервно-мышечные болезни. 2024. № 14 (3). С. 12 – 23.
7. Кекеева Т.Н., Печатникова Н.Л., Витковская И.П. и др. Опыт применения препарата аталурен при миодистрофии Дюшенна в Москве: первые итоги // Нервномышечные болезни. 2023. № 13 (4). С. 56 – 61.
8. Клинические рекомендации «Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна. Прогрессирующая мышечная дистрофия Беккера» [Электронный ресурс]. Режим доступа: <https://www.pediatr-russia.ru/news/pdf> (дата обращения: 07.12.2024)
9. Кочергин-Никитский К.С., Смирнихина С.А., Лавров А.В. Исторические этапы поиска и разработки терапевтических подходов при миодистрофии Дюшенна. Часть II: этиотропные подходы // Нервномышечные болезни. 2024. № 14 (2). С. 44 – 52.
10. Соколовская М.А., Макарцева Е.С., Гаврилова Е.Н. Клинический случай семейной миодистрофии Дюшенна // Мать и Дитя в Кузбассе. 2022. № 3 (90). С. 182 – 188.
11. Суслов В.М., Руденко И. Эффективность и безопасность Вилтепсо® при миодистрофии Дюшенна: обзор клинических исследований // Русский журнал детской неврологии. 2024. № 19 (3). С. 38 – 50.

12. Ткачук Е.А., Барыкова Д.М., Семинский И.Ж., Астахова Т.А., Ильина А.Б., Ван Н.Н., Костик Т.Б., Алексеев А.В., Мангатаев М.Б. Клинический случай миодистрофии Дюшенна // Байкальский медицинский журнал. 2023. № 2 (2). С. 45 – 52.
13. Clemens P.R., Rao V.K., Connolly A.M. et al. Долгосрочная функциональная эффективность и безопасность вилтоларсена у пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна // J Neuromuscular Dis. 2022. № 9. Р. 493 – 501.
14. Duan D., Goemans N., Takeda S. et al. Мышечная дистрофия Дюшенна // Nat Rev Dis Primers. 2021. № 7 (1). Р. 13.
15. FDA одобряет целевое лечение редкой мутации мышечной дистрофии Дюшенна [Электронный ресурс]. Режим доступа: <https://www.fda.gov/newsevents/press-announcements/fda-approves-targeted-treatment-reduce-duchenne-muscular-dystrophy-mutation>. (дата обращения: 01.12.2024)
16. Harper A.D., Topaloglu H., Mercuri E., Suslov V., Wu L., Ayanoglu C.Y., Tansey M., Previtera M.L., Crozier R.A., Magnus L., Clemens P.R. Безопасность и эффективность вилтоларсена у амбулаторных и неамбулаторных мужчин с мышечной дистрофией Дюшенна // Sci Rep. 2024. № 14 (1). Р. 23488.
17. McDonald C.M., Shieh P.B., Abdel-Hamid H.Z., Connolly A.M., Ciafaloni E., Wagner K.R., Goemans N., Mercuri E., Khan N., Koenig E., Malhotra J., Zhang W., Han B., Mendell J.R. Итальянская исследовательская группа по реестру DMD Telethon, исследователи реестра NMRC Leuven, исследователи естественного течения болезни Дюшенна CINRG и клинические исследователи испытания PROMOVI. Открытая оценка Этеплирсена у пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна, поддающейся пропуску экзона 51: испытание PROMOVI // J Neuromuscul Dis. 2021. № 8 (6). С. 989 – 1001.
18. Patterson G., Conner H., Groneman M., Blavo C., Parmar M.S. Мышечная дистрофия Дюшенна: современное лечение и появляющийся пропуск экзонов и подход к генной терапии // Eur J Pharmacol. 2023. Р. 947.
19. Расширенное показание для Elevidys. Med Lett Drugs Ther. 2024. № 66 (1709). Р. 135 – 136.
20. Зинина Е., Булах М., Чухрова А. и др. Особенности спектра мутаций гена DMD у российских пациентов // Int J Mol Sci. 2022. № 23 (21). С. 12710.

References

1. Artemyeva S.B., Shidlovskaya O.A., Papina Yu.O., Monakhova A.V., Shulyakova I.V., Vlodavets D.V. Modern methods of therapy for Duchenne muscular dystrophy: a literature review with a clinical example. Neuromuscular diseases. 2023. No. 13 (4). P. 103 – 112.
2. Gainetdinova D.D., Novoselova A.A. Modern possibilities of diagnostics and treatment of Duchenne muscular dystrophy. Kazan Medical Journal. 2020. No. 101 (4). P. 530 – 537.
3. Gremyakova T.A., Artemyeva S.B., Baibarina E.N. et al. Consensus on the concept of modern effective therapy for Duchenne muscular dystrophy. Neuromuscular diseases. 2023. No. 13 (2). P. 10 – 19.
4. Gremyakova T.A., Suslov V.M., Sakbaeva G.E., Stepanov A.A. Vitamin D in the prevention and therapy of comorbid conditions in Duchenne muscular dystrophy. L.O. Badalyan Neurological Journal. 2021. No. 2 (1). P. 38 – 50.
5. Zainitdinova M.I., Smirnikhina S.A., Lavrov A.V., Eremin I.I., Pulin A.A. Gene therapy approaches to the treatment of Duchenne muscular dystrophy. Genes and Cells. 2019. No. 4. P. 6 – 18.
6. Zinina E.V., Bulakh M.V., Ryzhkova O.P. et al. The possibility of exon skipping therapy in Russian patients with Duchenne muscular dystrophy: the present and the future. Neuromuscular diseases. 2024. No. 14 (3). P. 12 – 23.
7. Kekeeva TN, Pechatnikova NL, Vitkovskaya IP et al. Experience with the use of the drug ataluren in Duchenne muscular dystrophy in Moscow: first results. Neuromuscular diseases. 2023. No. 13 (4). P. 56 – 61.
8. Clinical guidelines "Progressive Duchenne muscular dystrophy. Becker's progressive muscular dystrophy" [Electronic resource]. Access mode: <https://www.pediatr-russia.ru/news/pdf> (date accessed: 07.12.2024)
9. Kochergin-Nikitsky K.S., Smirnikhina S.A., Lavrov A.V. Historical stages of the search and development of therapeutic approaches to Duchenne muscular dystrophy. Part II: etiopathic approaches. Neuromuscular diseases. 2024. No. 14 (2). P. 44 – 52.
10. Sokolovskaya M.A., Makartseva E.S., Gavrilova E.N. Clinical case of familial Duchenne muscular dystrophy. Mother and Child in Kuzbass. 2022. No. 3 (90). P. 182 – 188.
11. Suslov V.M., Rudenko I. Efficacy and safety of Wiltepso® in Duchenne muscular dystrophy: a review of clinical studies. Russian Journal of Child Neurology. 2024. No. 19 (3). P. 38 – 50.

12. Tkachuk EA, Barykova DM, Seminsky IZ, Astakhova TA, Ilyina AB, Van NN, Kostik TB, Alekseev AV, Mangataev MB. Clinical case of Duchenne muscular dystrophy. Baikal Medical Journal. 2023. No. 2 (2). P. 45 – 52.
13. Clemens P.R., Rao V.K., Connolly A.M. et al. Long-term functional efficacy and safety of viltolarsen in patients with Duchenne muscular dystrophy. J Neuromuscular Dis. 2022. No. 9. P. 493 – 501.
14. Duan D., Goemans N., Takeda S. et al. Duchenne muscular dystrophy. Nat Rev Dis Primers. 2021. No. 7 (1). P. 13.
15. FDA approves targeted treatment for rare Duchenne muscular dystrophy mutation [Electronic resource]. Access mode: <https://www.fda.gov/newsevents/press-announcements/fda-approves-targeted-treatment-for-rare-duchenne-muscular-dystrophy-mutation>. (date accessed: 01.12.2024)
16. Harper A.D., Topaloglu H., Mercuri E., Suslov V., Wu L., Ayanoglu C.Y., Tansey M., Previtera M.L., Crozier R.A., Magnus L., Clemens P.R. Safety and efficacy of viltolarsen in ambulatory and non-ambulatory men with Duchenne muscular dystrophy. Sci Rep. 2024. No. 14 (1). P. 23488.
17. McDonald C.M., Shieh P.B., Abdel-Hamid H.Z., Connolly A.M., Ciafaloni E., Wagner K.R., Goemans N., Mercuri E., Khan N., Koenig E., Malhotra J., Zhang W., Han B., Mendell J.R. Italian DMD Telethon Registry Study Group, NMRC Leuven Registry Investigators, CINRG Duchenne Disease Natural History Investigators, and PROMOVI Clinical Investigators. Open-label evaluation of eteplirsen in patients with Duchenne muscular dystrophy amenable to exon 51 skipping: the PROMOVI trial. J Neuromuscul Dis. 2021. No. 8 (6). P. 989 – 1001.
18. Patterson G., Conner H., Groneman M., Blavo C., Parmar M.S. Duchenne muscular dystrophy: current treatment and emerging exon skipping and gene therapy approach. Eur J Pharmacol. 2023. P. 947.
19. Expanded indication for Elevidys. Med Lett Drugs Ther. 2024. No. 66 (1709). P. 135 – 136.
20. Zinina E., Bulakh M., Chukhrova A. et al. Features of the DMD gene mutation spectrum in Russian patients. Int J Mol Sci. 2022. No. 23 (21). P. 12710.

Информация об авторах

Дмитриевская М.И., доцент, ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0001-5722-1726>, Ордена Трудового Красного Знамени Медицинский институт им. С.И. Георгиевского

Леонова В.Г., ORCID ID: <https://orcid.org/0009-0008-6575-3923>, Ордена Трудового Красного Знамени Медицинский институт им. С.И. Георгиевского

Хосровян А.А., ORCID ID: <https://orcid.org/0009-0003-2340-4147>, Ордена Трудового Красного Знамени Медицинский институт им. С.И. Георгиевского

© Дмитриевская М.И., Леонова В.Г., Хосровян А.А., 2025