



---

## ТЕЗИС ПО ТЕМЕ "ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПРИЧИНЫ МИОПАТИИ ДЮШЕННА"

Мамашарифов Исомухаммад Жамшидович

Студент 140-Группы Лечебного Факкультета-2 Самаркандского

Медицинского Университета, Республики Узбекистана, г.Самарканд

Миопатия Дюшенна – это тяжелое наследственное заболевание, вызванное мутацией гена **DMD**, приводящей к отсутствию или нефункциональности белка **дистрофина**, что вызывает прогрессирующую мышечную дегенерацию. Заболевание наследуется по рецессивному сцепленному с X-хромосомой типу, поражая преимущественно мальчиков. Основные методы диагностики включают молекулярно-генетическое тестирование и биохимический анализ. В настоящее время эффективного лечения не существует, но перспективные методы, такие как **генная терапия, экзон-скиппинг и CRISPR/Cas9**, дают надежду на замедление прогрессирования заболевания и улучшение качества жизни пациентов.

### Литература

1. Hoffman EP, Brown RH, Kunkel LM. Dystrophin: the protein product of the Duchenne muscular dystrophy locus. Cell. 1987.
2. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. Lancet Neurol. 2010.
3. Aartsma-Rus A, Fokkema I, Verschuuren J, et al. Theoretic applicability of antisense-mediated exon skipping for Duchenne muscular dystrophy mutations. Hum Mutat. 2009.
4. Mendell JR, Rodino-Klapac LR, Sahenk Z, et al. Gene therapy for muscular dystrophy: lessons learned and future directions. Clin Invest. 2012.
5. Mercuri E, Muntoni F. Muscular dystrophies. Lancet. 2013.

---

**Thesis on the topic "Genetic causes of Duchenne myopathy"**



## Scientific Conference on Multidisciplinary Studies

Hosted online from Bursa, Turkey

Website: econfseries.com

11<sup>th</sup> February, 2025

Duchenne myopathy is a severe hereditary disease caused by a mutation of the DMD gene, leading to the absence or non-functioning of the dystrophin protein, which causes progressive muscle degeneration. The disease is inherited by a recessive X-linked type, affecting mainly boys. The main diagnostic methods include molecular genetic testing and biochemical analysis. Currently, there is no effective treatment, but promising methods such as gene therapy, exon skipping, and CRISPR/Cas9 offer hope for slowing the progression of the disease and improving the quality of life of patients.

### Literature

1. Hoffman EP, Brown RH, Kunkel LM. Dystrophin: the protein product of the Duchenne muscular dystrophy locus. Cell. 1987.
2. Bushby K, Finkel R, Birnkrant DJ, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. Lancet Neurol. 2010.
3. Aartsma-Rus A, Fokkema I, Verschuuren J, et al. Theoretic applicability of antisense-mediated exon skipping for Duchenne muscular dystrophy mutations. Hum Mutat. 2009.
4. Mendell JR, Rodino-Klapac LR, Sahenk Z, et al. Gene therapy for muscular dystrophy: lessons learned and future directions. Clin Invest. 2012.
5. Mercuri E, Muntoni F. Muscular dystrophies. Lancet. 2013.