

Є.В. Титов^{1, 2}
С.М. Ромаєв¹
І.І. Яковцова¹
А.В. Загребельська¹
А.Г. Антонов¹
Д.Г. Кірія¹
І.М. Козаченко¹

¹ Харківський національний
медичний університет
² КНП Харківської обласної
ради «Обласна клінічна лікарня»,
Харків, Україна

Morphologia
2026;20(1):48-53

DOI: <https://doi.org/10.26641/1997-9665.2026.1.48-53>
Морфологія / Morphologia / Morfologiã
ISSN 1997-9665



УДК 340.6:616.74-009.54-056.7-036.17

М'ЯЗОВА ДИСТРОФІЯ ДЮШЕНА: КЛІНІЧНИЙ ВИПАДОК

Tytov Ye.V. , Romaiev S.M. , Yakovtsova I.I. , Zagrebelska A.V. , Antonov A.H. , Kiriya D.G. , Kozachenko I.M.  Duchene's muscular dystrophy: a clinical case.

Kharkiv National Medical University; Municipal Non-profit Enterprise of the Kharkiv Regional Council "Regional Clinical Hospital", Kharkiv, Ukraine.

ABSTRACT. Background. Muscular dystrophy is a heterogeneous group of genetic disorders characterized by progressive loss of skeletal muscles. Duchene's muscular dystrophy (MDD) is one of the most common and pronounced forms of muscular dystrophy associated with the X chromosome on a recessive feature and belongs to the class "Dystrofinopathy". Dystrophinopathy develops in the hereditary absence of a membrane protein of dystrophin, which is responsible for the integrity of the muscle cell cytoskeleton. MDD develops quite slowly and is asymptomatic at an early stage. In the subsequent course of the disease there are severe lesions of skeletal and respiratory muscles, heart, delayed psycho -language development and organic lesions of the nervous system. Multiple insufficiency in such patients causes high rates of early mortality. **Aim.** The purpose of the work is to describe a clinical case of a rare Duchene muscle dystrophy disease with a patient who was treated with a regional clinical hospital with a more detailed study of pathomorphological changes in this pathology. **Methods.** The material for the study was a clinical case of Duchene's muscular dystrophy in a patient who died in the Emergency Medical Assistance Department of the KNP Choir "Regional Clinical Hospital" in Kharkiv with a clinical diagnosis: Duchene's muscular dystrophy. The patient's medical history and the autopsy protocol were studied. Histological examination was performed using the following painting methods: hematoxylin-eosin, van Gizon, Congo red, Perls reaction. **Results.** Autopsy revealed the following pathomorphological changes: lesions of skeletal muscles - scoliosis, pseudogipertrophy of the calf muscles; respiratory damage and cardiomyopathy pathology, which have led to the development of decompensated right ventricular heart failure in the patient. **Conclusion.** MDD is a rare progressive disease that is inherited with dystrophin protein deficiency. Pathology occurs in early childhood and leads to muscle tissue. Most patients die from pulmonary - heart failure. In this case, the pathomorphological changes that occur in this disease are described.

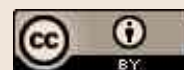
Key words: Duchene's muscular dystrophy, genetic mutation, pulmonary-heart failure.

 Tytov Ye.V. 0000-0002-1999-3052;  Romaiev S.M. 0009-0003-0486-5626;
 Yakovtsova I.I. 0000-0002-1027-9215;  Zagrebelska A.V. 0000-0002-9332-2433;
 Antonov A.H. 0000-0001-7782-978X;  Kiriya D.G. 0009-0006-7660-6182;
 Kozachenko I.M. 0000-0006-8873-785X

For correspondence: ✉ titovevgeniy@ukr.net



© The Author(s) 2026. This is an open access article under the Creative Commons CC BY 4.0 license, which allows other people to freely distribute the published work with a mandatory reference to the authors of the original work and the first publication of the work in this journal.



Citation: Tytov YeV, Romaiev SM, Yakovtsova II, Zagrebelska AV, Antonov AH, Kiriya DG, Kozachenko IM. [Duchene's muscular dystrophy: a clinical case]. Morphologia. 2026;20(1):48-53. Ukrainian
doi: <https://doi.org/10.26641/1997-9665.2026.1.48-53>

Отримано / Received: 11.02.2026
Рецензовано / Revised: 17.03.2026
Прийнято / Accepted: 20.03.2026
Опубліковано / Published: 27.03.2026

Вступ

М'язова дистрофія Дюшена (МДД) – важке прогресуюче спадкове захворювання, пов'язане з Х-хромосомою за рецесивною ознакою, з частотою виникнення 15,9-19,5 випадків на 100 000 живонароджених хлопчиків [1,2,3]. Генна мутація призводить до нестачі синтезу дистрофіна (мембранний білок м'язових клітин), внаслідок чого порушується структура і цілісність м'язів з подальшим розвитком прогресуючої м'язової дегенерації [3]. Дистрофін відповідає за з'єднання цитоскелету м'язового волокна з позаклітинним матриксом. Встановлено, що наслідком відсутності дистрофіна є надходження надлишкового кальцію в сарколему клітин, які потім гинуть та заміщуються жировою та сполучною тканинами. МДД є найтяжчою формою прогресуючих м'язових дистрофій [4,5].

Спочатку у дітей немає клінічної симптоматики, але визначають підвищений рівень печінкових ферментів у біохімічному аналізі крові, що може бути розцінено як патологія печінки. Визначення високих цифр креатинкінази (фермент, що знаходиться у м'язах та завдяки синтезу креатинфосфату забезпечує їх енергетичні потреби) у крові дозволяє встановити попередній діагноз [6]. При біопсійному дослідженні м'язової тканини визначають відсутність дистрофіна, що вказує на розвиток МДД [7].

Генетичне дослідження допомагає з визначенням виду мутації гена DMD та є обов'язковим для усіх пацієнтів із МДД. На теперішній час існують чотири основні типи мутації гена DMD. Для діагностики генетики використовують мультиплексну лігазозалежну ампліфікацію (multiplex ligationdependent probe amplification — MLPA) та екзомне секвенування (exome next generation sequencing — ExomeNGS). Від встановлення точного типу мутації залежить вид патогенетичного лікування [8,9].

Клінічно МДД маніфестує у дітей в ранньому віці у вигляді відставання в розвитку рухових навичок та частих падіннях, що пов'язано передусім з атрофією скелетних м'язів [10]. Першими уражаються м'язи нижніх кінцівок і таза, потім інші групи м'язів. Характерною ознакою є псевдогіпертрофія литкових м'язів. Хворі діти мають труднощі під час піднімання сходами або при стрибках, щоб встати з підлоги вони перебирають руками по підлозі для здобуття рівноваги (прийом Говерса). Також відзначають затримку психомовного розвитку, підвищення ризику нейроповедінкових розладів (синдром дефіциту уваги, гіперактивність, аутизм, інтелектуальна недостатність та більш тяжкі ураження нервової системи з наявністю в'ялих парезів, паралічів, що призводять до повного знерухомлення хворих [11,12,13,14].

Слабкість м'язів веде до деформації хребетного стовпа. Середній вік початку сколіозу стано-

вить 14 років і відсоток хворих з даною патологією збільшується з віком [15,16]. Також з віком збільшується відсоток пацієнтів з кардіоміопатією [17,18,19]. Не дивлячись на проведену терапію (змішані кортикостероїди) відсоток пацієнтів з кардіоміопатією у віці 15 років становить від 23,3 % [20] до 69,7 % [18]. До 20 років процентне співвідношення пацієнтів з кардіоміопатією знаходиться в діапазоні 68,2 % - 92,8 % [17,20]. До 25 років відсоток пацієнтів з кардіоміопатією коливається від 50% [21] до 87,6 % [22]. Серцева функція зберігається до підліткового віку, а потім знижується з віком і до 20 років фракція серцевого викиду знижується до 53 % до 20 років [23].

У пацієнтів з МДД за рахунок ураження ди-хальних м'язів знижується функція легенів і середній вік початку штучної вентиляції легенів коливається від 15 до 22 років [24]. У більшості хворих спостерігається важка легенева дисфункція до 25 років. Наслідком того, що з часом ці пацієнти втрачають здатність самостійно пересуватися, у них розвивається легенева недостатність, кардіоміопатія, є високі показники ранньої смертності [3].

Мета

Описати клінічний випадок рідкісного захворювання м'язової дистрофії Дюшена з летальним результатом у пацієнта, який знаходився на лікуванні в КНП ХОР Обласна клінічна лікарня з більш детальним вивченням патоморфологічних змін при даній патології.

Матеріали та методи

Матеріалом для дослідження послужив клінічний випадок м'язової дистрофії Дюшена у пацієнта, який помер у відділенні екстреної медичної допомоги КНП ХОР «Обласна клінічна лікарня» м. Харків з клінічним діагнозом: м'язова дистрофія Дюшена. Вивчено історію хвороби пацієнта та протокол патологоанатомічного розтину.

Патологоанатомічне дослідження виконано відповідно до чинних нормативних документів МОЗ України щодо проведення патологоанатомічних розтинів [25]. Гістологічне дослідження проводили з використанням наступних методів забарвлення: гематоксилін-еозин, Ван Гізон, Конго червоний та реакція Перлса, які виконували за прописами, що викладені в інструкціях з гістологічної техніки [26].

Дослідження проведено з дотриманням принципів біоетики відповідно до положень Гельсінської декларації [27].

Результати

З анамнезу: у лікарні пробував 7 годин зі скаргами на неможливість ковтати їжу, воду, останні 3 дні температура тіла 37,7° С, коли лягає на спину болі в грудному відділі, більше праворуч. Три дні тому розпочата антибіотикотерапія. По лінії ШМД хворий доставлений до обласної клінічної лікарні. В дитинстві встановлено діагноз –

м'язова дистрофія Дюшена. Гострий бронхіт, пневмонія – 2 або 3 рази за рік. Дослідження було проведено відповідно до принципів біоетики. Родичами надано письмову згоду на проведення даного дослідження.

Об'єктивно: загальний стан хворого важкий, обумовлений дихальними розладами та серцево-судинною недостатністю. Шкіра та видимі слизові оболонки білого кольору, холодні на дотик. Аускультативно дихання послаблено над усією поверхнею. Гемодинаміка нестабільна АТ – 100/60 мм.рт.ст. Ps –150 уд/хв. Тони серця глухі, ритмічні. Живіт при пальпації м'який. Діурез самостійний. Очні щілини та зіниці D=S. Рухи очного яблука дещо обмежені в сторони. Сухожильні рефлекси кінцівок D=S знижені. Порушень чутливості не виявлено. Тетрапарез. Бульбарні порушення. Розпочата оксигенотерапія масковим способом.

Клінічний аналіз крові: еритроцити – $4,89 \times 10^{12}/л$, гемоглобін – 148 г/л, лейкоцити – $14,2 \times 10^9/л$, тромбоцити – $272 \times 10^9/л$.

Консультації: Невропатолог – прогресуюча м'язова дистрофія Дюшена з тетрапарезом, порушення акту ходи. Кардіолог – прогресуюча м'язова дистрофія Дюшена з тетрапарезом. Синусова тахікардія з ЧСС >150 вд/хв.

Отримував терапію: бліпін, олікліномель, р-н Глюкози 10 %, калію хлорид 7,5 %, вітамін С5 %, р-н Глюкози 5 %, р-н натрію хлорид 0,9 %, мезатон, атропін, адреналін.

На тлі проведеного лікування стан хворого з негативною динамікою. У хворого зафіксовано зупинку ефективного кровообігу – зафіксована клінічна смерть. Реанімаційні заходи у повному обсязі на протязі 30 хв. – без ефекту. Констатована біологічна смерть.

Виставлений заключний клінічний діагноз: прогресуюча м'язова дистрофія Дюшена з тетрапарезом, порушення акту ходи.

Причина смерті: Гостра серцево-судинна недостатність.

На аутопсії звернуло увагу: хворий зниженого харчування. Периферичних набряків та порожнинних скупчень рідини не було. Патологічні зміни з боку кістково-м'язової системи у вигляді S-подібної деформації у фронтальній площі хребетного стовпу та виражено гіпертрофованих литкових м'язів. Виявлена ексцентрична гіпертрофія серця з ознаками декомпенсації серцевої діяльності (гіпертрофії стінок та розширення порожнин лівого та правого шлуночків, товщина міокарда лівого шлуночка 2,0 см, правого – 0,6 см). Одночасно, клапаний апарат, аорта, коронарні артерії без суттєвих змін. При гістологічному дослідженні з використанням забарвлення гематоксилін-еозин у міокарді спостерігалася гіпертрофія деяких кардіоміоцитів (Рис. 1).

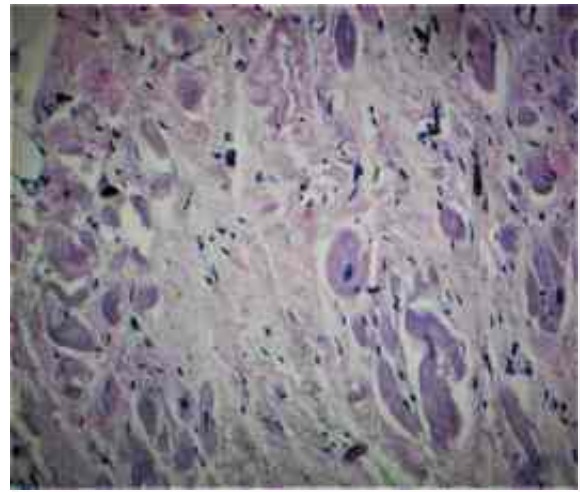


Рис. 1. Гіпертрофія поодиноких кардіоміоцитів. Забарвлення гематоксиліном та еозином. $\times 100$.

При забарвленні за Ван Гізеном виявлялися атрофовані м'язові волокна жовтого кольору з велико осередковим кардіосклерозом червоного кольору по периферії (Рис. 2).

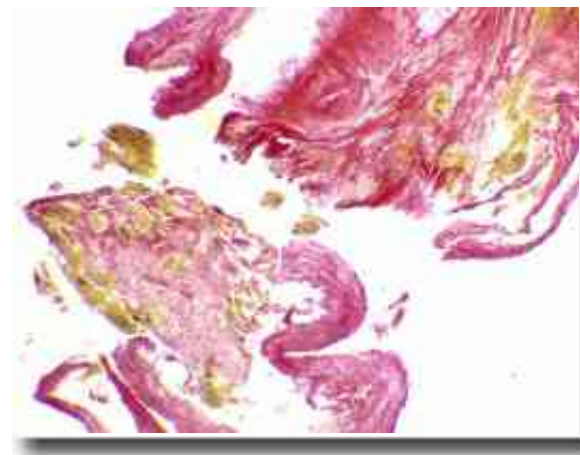


Рис. 2. Атрофовані м'язові волокна жовтого кольору з велико осередковим кардіосклерозом червоного кольору по периферії. Забарвлення за Ван Гізеном. $\times 40$.

Для виключення амілоїдозу серця було використано забарвлення Конго червоний – реакція негативна (Рис. 3).

Для виключення спадкового гемахроматозу було проведено реакцію Перлса на залізо, при якій гемосидерин забарвлюється у синьо – зелений колір: реакція негативна (Рис. 4).

При дослідженні скелетних та дихальних м'язів з використанням забарвлення за Ван Гізеном виявлена атрофія м'язових волокон з вираженим дифузним склерозом червоного кольору та ліпоматозом (Рис. 5).

Для всіх паренхиматозних внутрішніх органів було притаманно венозне повнокров'я зі ста-

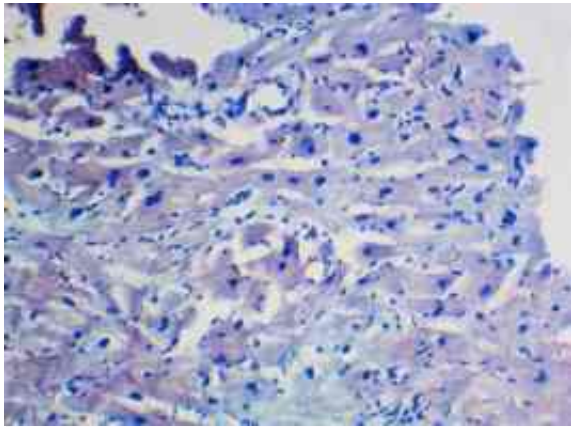


Рис. 3. Забарвлення Конго червоний – реакція негативна. Забарвлення конго червоним. $\times 100$.



Рис. 4. Реакція Перлса на залізо – реакція негативна. Реакція Перлса. $\times 40$.



Рис. 5. Атрофія м'язових волокон з вираженим дифузним склерозом червоного кольору та ліпоматозом. Забарвлення за Ван Гізоном. $\times 40$.

Патологоанатомічний діагноз. Основне захворювання: м'язова дистрофія Дюшена з ураженням скелетних (сколіоз, псевдогіпертрофія литкових м'язів), дихальних м'язів та розвитком кардіоміопатії. Код за МКХ – G 71.0. Ускладнення: Загальне венозне повнокров'я. Дистрофічні зміни паренхіматозних органів. набряк легень. набряк-

набухання речовини головного мозку. Слід відзначити, що патоморфологічні зміни у внутрішніх органах вказують на розвиток декомпенсованої правшлуночкової серцевої недостатності у хворого (загальне венозне повнокров'я) при наявності компенсованої лівошлуночкової недостатності (невиражений альвеолярний набряк та відсутність гемосидерозу легень), що могло бути обумовлено в першу чергу ураженням дихальних м'язів. Співставлення діагнозів-збіг.

Обговорення

Описаний клінічний випадок прогресивної м'язової дистрофії Дюшена підтверджує, що це тяжка форма міодистрофії, яка передається рецесивно з X – хромосомою [1,2]. Вроджена нестача білка дистрофіну тягне за собою руйнування міоцитів та їх заміну жировою та сполучною тканиною, що клінічно виражається втратою сили та тонусу м'язів з подальшою атрофією [3,5]. Перші прояви МДД припадають на період від 1 до 5 років [22]. М'язова слабкість приводить до розладів в кістковій системі: кіфоз, сколіоз [18,20]. Таким пацієнтам притаманні серцево – судинні розлади спричинені розвитком кардіоміопатії [17,18,19]. У нашому випадку основною гістологічною ознакою кардіоміопатії були осередки вираженого кардіосклерозу по периферії атрофованих кардіоміоцитів. Клінічно у пацієнтів реєструють прояви аутизму, дислексії та розлади пам'яті [11], але можливі органічні ураження нервової системи з розвитком в'ялих парезів та паралічів [12,13,14]. Поширення дистрофічного процесу на дихальні м'язи призводить до їх паралічу та неможливості самостійно виконувати дихальні рухи [12]. Тяжка легенева дисфункція та кардіоміопатія обумовлює високі показники ранньої смертності [3]. В нашому випадку патоморфологічні зміни у внутрішніх органах вказують на розвиток декомпенсованої правшлуночкової серцевої недостатності у хворого (загальне венозне повнокров'я) при наявності компенсованої лівошлуночкової недостатності (невиражений альвеолярний набряк та відсутність гемосидерозу легень), що могло бути обумовлено в першу чергу ураженням дихальних м'язів.

Висновки

1. М'язова дистрофія Дюшена – це неоднорідна група генетичних порушень, при яких нестача синтезу дистрофіну у мембранних м'язових клітин призводить до прогресивної втрати скелетних та серцевих м'язів.

2. Основними патоморфологічними змінами м'язової тканини при даному захворюванні є атрофія, розпад міоцитів з подальшим заміщенням волокнистою та жировою сполучною тканиною.

3. Кардіоміопатія та параліч дихальних м'язів є головним тригером для розвитку хронічної легенево – серцевої недостатності, що обумо-

влює високі показники ранньої смертності у пацієнтів з МДД.

Перспективи подальших досліджень

Не зважаючи на те, що за останні роки багато зроблено у розумінні механізмів хвороби та запропоновано велика кількість терапевтичних підходів, патоморфологічні дослідження залишаються ключовими для глибшого розуміння прогресування захворювання, відповіді на лікування та розробки нових терапій.

Інформація про конфлікт інтересів

Потенційних або явних конфліктів інтересів, що пов'язані з цим рукописом, на момент публікації не існує та не передбачається.

Інформація про фінансування

Це дослідження не отримувало спеціального гранту від жодної фінансової установи у державному, комерційному чи некомерційному секторах.

Літературні джерела

References

1. Chien Y, Lee N, Weng W, Chen L, Huang Y, Wu C, Hwu W. Duchenne muscular dystrophy newborn screening: the first 50,000 newborns screened in Taiwan. *Neurological Sciences*. 2022;43:4563–6. doi: 10.1007/s10072-022-06128-2.
2. Jia X, Jiang X, Huang Y. A pilot study of newborn screening for Duchenne muscular dystrophy in Guangzhou. *Heliyon*. 2022;8(10):e11071 doi: 10.1016/j.heliyon.2022.e11071.
3. Markati T, Oskoui M, Farrar MA, Duong T, Goemans N, Servais L. Emerging therapies for Duchenne muscular dystrophy. *The Lancet Neurology*. 2022;21(9):814-29. doi: 10.1016/S1474-4422(22)00125-9.
4. Liaqat ST, Akram F, Waseem R, Akram A, Altaf M Z, Haider B, Arif A. Overview of muscular dystrophy, it's types, symptoms, management and possible treatment. *Pure and Applied Biology*. 2023; 12(1):261-73. doi: 10.19045/bspab.2023.120028.
5. Venugopal V, Pavlakis S. Duchenne Muscular Dystrophy. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing. 2025. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482346/>
6. Kirillova LG, Bubryak ME, Miroshnikov AA, Yuzva AA. Duchenne muscular dystrophy: problems of differential diagnosis and treatment. *Ukrainian Journal of Perinatology and Pediatrics*. 2020;1(81):106-11. doi: 10.15574/PP.2020.81.106.
7. Mair D, Biskup S, Kress W, Abicht A, Brück W, Zechel S, Knop KC, Koenig FB, Tey S, Nikolin S, Eggermann K, Kurth I, Ferbert A, Weis J. Differential diagnosis of vacuolar myopathies in the NGS era. *Brain Pathology*. 2020;30(5):877-96. doi: 10.1111/bpa.12864.
8. Leckie J, Zia A, Yokota T. An Updated Analysis of Exon-Skipping Applicability for Duchenne Muscular Dystrophy Using the UMD-DMD Database. *Genes*. 2024;15(11):1489. doi: 10.3390/genes15111489.
9. Ma PP, Zhang S, Zhang H, et al. Correction to: Comprehensive genetic characteristics of dystrophinopathies in China. *Orphanet J Rare Dis*. 2021; 16:252. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0853-z>.
10. Diesing J, Kirschner J, Pechmann A, König J, Kunk L, Garcia TB, Schwedhelm C, Hänsel I, Kisser A. Epidemiology, disease burden and costs of Duchenne muscular dystrophy in Germany: an observational, retrospective health claims data analysis. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2025;20:429. doi: 10.1186/s13023-025-03906-x.
11. Montagna C, Maiani E, Pieroni L, Consalvi S. Duchenne Muscular Dystrophy: Integrating Current Clinical Practice with Future Therapeutic and Diagnostic Horizons. *Int. J. Mol. Sci*. 2025; 26(14): 6742. doi: 10.3390/ijms26146742.
12. Fortunato F, Rossi R, Falzarano MS, Ferlini A. Innovative Therapeutic Approaches for Duchenne Muscular Dystrophy. *J. Clin. Med*. 2021;10(4),820. doi: 10.3390/jcm10040820.
13. Jumah MA, Muhaizea MA. et al. Current management of Duchenne muscular dystrophy in the Middle East: expert report. *Neurodegener Dis Manag*. 2019;9(3):123-133. doi: 10.2217/nmt-2019-0002.
14. Venugopal V, Pavlakis S. Duchenne Muscular Dystrophy. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing. 2025. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK482346/>
15. Zhang T, Kong X. Recent advances of glucocorticoids in the treatment of Duchenne muscular dystrophy (Review). *Experimental and Therapeutic Medicine*. 2021;21(5):447. doi: 10.3892/etm.2021.9875.
16. Cui Y, Shao S, Zhang L, Wu J, Ma F, Cai X, Zhou K, Wang C. The effects of glucocorticoids on cardiac function of patients with Duchenne muscular dystrophy: benefit or not? *European Journal of Pediatrics*. 2025;184:313. doi: 10.1007/s00431-025-06141-5.
17. Marci M, Vaccaro P, Polizzi V, Crescimanno G. Cardiomyopathy in Non-Ambulatory Patients with Duchenne Muscular Dystrophy: Two Case Reports with Varying Outcomes, Considering Novel Treatments. *Reports*. 2025;8(1):2. doi: 10.3390/reports8010002.
18. Tizzoni F, Canella G, Fave AD, Lernia DD, Lorusso MM, Nobile M. Living with Duchenne Muscular Dystrophy Beyond the Physical Implications: Cognitive Features, Psychopathology Aspects, and Psychosocial Resources – A Narrative Review. *Brain Sci*. 2025;15(7):695. doi: 10.3390/brainsci15070695.
19. Cha J, Kim I, Kim J, Choi E, Min P, Yoon

YW, Lee BK, Hong B, Kwon H, Cho HE, Choi WA, Kang S, Rim S. The association between cardiac involvement and long-term clinical outcomes in patients with Duchenne muscular dystrophy. *ESC Heart Failure*. 2022;9:2199–206. doi: 10.1002/ehf2.13970.

20. Landfeldt E, Ferizović N, Buesch K. Timing of Clinical Interventions in Patients With Duchenne Muscular Dystrophy: A Systematic Review and Grading of Evidence. *J Neuromuscular Diseases*. 2022;9(3):353–64. doi: 10.3233/JND-220804.

21. Yaru C, Shuran S, Linling Z, Jiangping W, Fan M, Xiaotang C, Kaiyu Z, Chuan W. The effects of glucocorticoids on cardiac function of patients with Duchenne muscular dystrophy: benefit or not? *European Journal of Pediatrics*. 2025;184:313 doi: 10.1007/s00431-025-06141-5.

22. Diesing J, Kirschner J, Pechmann A, König J, Kunk L, Garcia TB, Schwedhelm C, Hänsel I, Kisser A. Epidemiology, disease burden and costs of Duchenne muscular dystrophy in Germany: an observational, retrospective health claims data analysis. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2025;20:429. doi: 10.1186/s13023-025-03906-x.

23. Soslow JH, Xu M, Slaughter JC, Crum K, Kaslow JA, George-Durrett K, Raucci Jr FJ, Wilkinson JD, Cripe LH, Hor KN, Spurney CF, Markham LW. Cardiovascular Measures of All-Cause Mortality in Duchenne Muscular Dystrophy. *Circulation: Heart Failure*. 2023;16(8):e010040 doi: 10.1161/CIRCHEARTFAILURE.122.010040.

24. Orr JE., Chen K., Vaida F. et al. Effectiveness of long-term noninvasive ventilation measured by remote monitoring in neuromuscular disease. *ERJ Open Res*. 2023;9:00163-2023. doi: 10.1183/23120541.00163-2023.

25. Nakaz MOZ Ukrainy № 1877 від 06.09.2021 «Pro zatverdzhennia Poriadku provedennia patolofoanatomichnykh roztyniv» [For approval of the Procedure for conducting pathological anatomical dissections].

25. Ministry of Health of Ukraine. Order of the Ministry of Health of Ukraine No. 1877 dated September 06, 2021 "Pro zatverdzhennia Poriadku provedennia patolofoanatomichnykh roztyniv" [On approval of the Procedure for conducting pathological and anatomical dissections]. 2021. Ukrainian. Available from: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/z1239-21#Text>.

26. Suvarna SK, Layton C, Bancroft JD. Bancroft's theory and practice of histological techniques. 8th ed. Oxford: Elsevier; 2019. 603 p. ISBN: 978-0-7020-4226-3. Available from: <https://knustmeltsa.wordpress.com/wp-content/uploads/2020/08/bancrofts-theory-and-practice-of-histological-techniques-7th-edition-0702042269autosaved1.pdf>

27. World Medical Association. World Medical Association Declaration of Helsinki: ethical principles for medical research involving human subjects. *JAMA*. 2013;310(20):2191-4. doi: 10.1001/jama.2013.281053.

Титов Є.В., Ромаєв С.М., Яковцова І.І., Загребельська А.В., Антонов А.Г., Кірія Д.Г., Козаченко І.М. М'язова дистрофія Дюшена: клінічний випадок.

Харківський національний медичний університет; Комунальне некомерційне підприємство Харківської обласної ради «Обласна клінічна лікарня», Харків, Україна.

РЕФЕРАТ. Актуальність. М'язова дистрофія – це неоднорідна група генетичних порушень, що характеризуються прогресивною втратою скелетних м'язів. М'язова дистрофія Дюшена (МДД) є однією з найпоширеніших та виражених форм м'язової дистрофії, пов'язаною з Х хромосомою за рецесивною ознакою та належить до класу «Дистрофінопатія». Дистрофінопатія розвивається при спадковій відсутності мембранного білка дистрофіну, який відповідає за цілісність цитоскелету м'язової клітини. Слабкість скелетних м'язів веде до розвитку сколіозу та знерухомлення пацієнтів. Поліорганна недостатність у таких хворих обумовлює високі показники ранньої смертності. **Мета** роботи – описати клінічний випадок рідкісного захворювання м'язової дистрофії Дюшена з летальним результатом у пацієнта, який знаходився на лікуванні в КНП ХОР Обласна клінічна лікарня з більш детальним вивченням патоморфологічних змін при даній патології. **Методи.** Матеріалом для дослідження послужив клінічний випадок м'язової дистрофії Дюшена у пацієнта, який помер у відділенні екстренної медичної допомоги КНП ХОР «Обласна клінічна лікарня» м. Харків з клінічним діагнозом: м'язова дистрофія Дюшена. Вивчено історію хвороби пацієнта та протокол розтину. Гістологічне дослідження проводилося з використанням наступних методів фарбування: гематоксилін-еозин, Ван Гізон, Конго червоний, реакція Перлса. **Результати.** При аутопсії виявлені наступні патоморфологічні зміни: ураження скелетних м'язів – сколіоз, псевдогіпертрофія литкових м'язів; ураження дихальних м'язів та патологія серця у вигляді кардіоміопатії, які привели до розвитку у пацієнта декомпенсованої правошлуночкової серцевої недостатності. **Підсумок.** МДД – рідкісне прогресуюче захворювання, яке спадково пов'язане з недостатністю білка дистрофіна. Патологія виникає у ранньому дитячому віці та веде до ураження м'язової тканини. Більшість пацієнтів вмирає від легенево – серцевої недостатності. В цьому випадку описані патоморфологічні зміни, які виникають при даному захворюванні.

Ключові слова: м'язова дистрофія Дюшена, генна мутація, легенево-серцева недостатність.