

Информированность врачей как составляющая медицинской детерминанты общественного здоровья (на примере определения уровня знаний врачей-педиатров о ранней диагностике и лечении мышечной дистрофии Дюшенна)

Г.Е. Сакбаева^{1,2}, С.В. Русских^{1,3,4}, Т.П. Васильева^{1,4}, Т.А. Гремякова², А.А. Степанов², Е.А. Тарасенко^{1,3}

¹ Национальный НИИ общественного здоровья им. Н.А. Семашко
105064, г. Москва, ул. Воронцово поле, 12, стр. 1

² Центральная клиническая больница с поликлиникой Управления делами Президента РФ
115211, г. Москва, ул. Маршала Тимошенко, 15

³ Национальный исследовательский университет «Высшая школа экономики»
101000, г. Москва, ул. Мясницкая, 20

⁴ НИИ организации здравоохранения и медицинского менеджмента
Департамента здравоохранения города Москвы
109117, г. Москва, ул. Шарикоподшипниковская, 9

Резюме

Мышечная дистрофия Дюшенна – редкое прогрессирующее нервно-мышечное заболевание, которое диагностируется в раннем детстве и приводит к значительному сокращению продолжительности жизни. На основании клинических рекомендаций нами разработан опросник для педиатров с целью определения знаний врачей первичного звена вопросов ранней диагностики и лечения пациентов с этим редким генетическим заболеванием. **Материал и методы.** Методом количественного социологического опроса определена информированность врачей-педиатров о редком генетическом заболевании. В качестве базы для анализа выступили данные онлайн-опроса, в котором участвовало 609 респондентов – врачей-педиатров. **Результаты и их обсуждение.** Меньше половины опрошенных (48 %) показали высокий уровень знаний, готовы правильно диагностировать заболевание, осуществлять диспансерное наблюдение за пациентами. Каждый третий респондент обладает знаниями, недостаточными для диагностики и ведения пациентов с миодистрофией Дюшенна. Также в ходе опроса выяснено мнение педиатров о достаточности или недостаточности их знаний в вопросах ведения пациентов, а также о предпочтениях в каналах получения новой информации о данном заболевании. **Заключение.** Большая роль в ранней диагностике мышечной дистрофии Дюшенна принадлежит педиатрам. В связи с этим в рамках обучения и усовершенствования знаний врачей следует предусмотреть подготовку педиатров в соответствии с новыми клиническими рекомендациями. Решение этой проблемы может привести к значительным клиническим и экономическим преимуществам.

Ключевые слова: мышечная дистрофия Дюшенна, информированность врачей, ранняя диагностика, качество оказания медицинской помощи, подготовка кадров, генетическая детерминанта общественного здоровья, медицинская детерминанта общественного здоровья.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Финансирование. Исследование проведено в ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н.А. Семашко» в рамках государственного задания.

Автор для переписки. Сакбаева Г.Е., e-mail: saguer275@gmail.com

Для цитирования. Сакбаева Г.Е., Русских С.В., Васильева Т.П., Гремякова Т.А., Степанов А.А., Тарасенко Е.А. Информированность врачей как составляющая медицинской детерминанты общественного здоровья (на примере определения уровня знаний врачей-педиатров о ранней диагностике и лечении мышечной дистрофии Дюшенна). *Сиб. науч. мед. ж.* 2025;45(1):212–220. doi: 10.18699/SSMJ20250123

Awareness of doctors as a component of medical determinant of public health (on the example of determining the level of knowledge of pediatricians about early diagnosis and treatment of Duchenne muscular dystrophy)

G.E. Sakbaeva^{1,2}, S.V. Russkikh^{1,3,4}, T.P. Vasilyeva^{1,4}, T.A. Gremyakova², A.A. Stepanov², E.A. Tarasenko^{1,3}

¹ National Research Institute of Public Health named after N.A. Semashko
105064, Moscow, Vorontsovo Pole st., 12, bld. 1

² Central Clinical Hospital of the Management Affair of President of Russian Federation
115211, Moscow, Marshala Timoshenko st., 15

³ HSE University
101000, Moscow, Myasnitskaya st., 20

⁴ Research Institute for Healthcare Organization and Medical Management
of Moscow Healthcare Department
109117, Moscow, Sharikopodshipnikovskaya st., 9

Abstract

Duchenne muscular dystrophy is a rare progressive neuromuscular disease that is diagnosed in early childhood and leads to a significant reduction in life expectancy. Based on clinical guidelines, the authors of this article developed a questionnaire for pediatricians to determine the knowledge of primary care physicians about early diagnosis and treatment of patients with this rare genetic disease. **Material and methods.** Using the method of quantitative sociological survey, we determined the awareness of pediatricians about a rare genetic disease. The basis for the quantitative analysis was data from an online survey with 609 respondents who were pediatricians. **Results and its discussion.** Less than half of the respondents (48 %) showed a high level of knowledge, were ready to diagnose the disease correctly, to carry out dispensary monitoring of patients. Every third respondent has knowledge that is insufficient to diagnose and manage patients with Duchenne muscular dystrophy. Also, during the survey, the authors of the article found out the opinion of pediatricians about the sufficiency and/or insufficiency of their knowledge in the management of patients, as well as their preferences in channels for obtaining new information about this disease. **Conclusions.** Pediatricians play a major role in the early diagnosis of Duchenne muscular dystrophy. In this regard, the training of pediatricians in accordance with the new clinical guidelines should be included in the training and improvement of doctors' knowledge. Addressing this issue could lead to significant clinical and economic benefits.

Key words: Duchenne muscular dystrophy, awareness of doctors, early diagnosis, quality of medical care, personnel training, genetic determinant of health, medical determinant of public health.

Conflict of interest. The authors declare no conflict of interest.

Financing. The study was conducted at the N.A. Semashko National Research Institute of Public Health as part of a state assignment.

Correspondence author. Sakbaeva G.E., e-mail: Saguer275@gmail.com

Citation. Sakbaeva G.E., Russkikh S.V., Vasilieva T.P., Gremyakova T.A., Stepanov A.A., Tarasenko E.A. Awareness of doctors as a component of medical determinant of public health (on the example of determining the level of knowledge of pediatricians about early diagnosis and treatment of Duchenne muscular dystrophy). *Sibirskij nauchnyj medicinskij zhurnal* = *Siberian Scientific Medical Journal*. 2025;45(1):212–220. [In Russian]. doi: 10.18699/SSMJ20250123

Введение

Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна (МДЦ), наследственное прогрессирующее Х-сцепленное нервно-мышечное заболевание, обычно поражает мальчиков, в среднем к 11–12 годам самостоятельная ходьба становится невозможной, и без медицинской помощи смерть на-

ступает к 20 годам из-за сердечно-легочных осложнений [1–4]. Абсолютное большинство детей, страдающих МДЦ, имеют статус инвалида. Оптимальным возрастом начала гормональной терапии является период стабилизации моторных навыков до начала регресса, так называемое плато, которое приходится в среднем на 4–6 лет [5]. У

больных МДД на фоне приема глюкокортикостероидов часто развивается остеопороз, патологические переломы, что влияет на их способность к передвижению и качество жизни [6–8]. Также у пациентов часто возникают поведенческие, ментальные нарушения, каждый третий имеет сниженный интеллект и трудности обучения [9]. В настоящее время детям доступны новые лекарства для таргетной терапии при отдельных мутациях, вызывающих МДД (препараты экзон-скиппинга, препарат в случае нонсенс-мутаций), которые переводят заболевание в более легкую форму [10].

Заболеваемость МДД оценивается в 7,1 случая на 100 000 мужчин и 2,8 случая на 100 000 среди населения в целом, при этом общая распространенность при рождении составляет 19,8 случая на 100 000 живорожденных мальчиков [11]. Данные по заболеваемости МДД в РФ на данный момент отсутствуют. В настоящее время ведется активная работа по созданию регистра пациентов с МДД.

Медицинская и социальная детерминанты общественного здоровья [12] оказывают ключевое влияние на состояние здоровья, продолжительность и качество жизни больных МДД. Первая представляет собой сумму всех внутренних условий и факторов, от которых зависит результативность системы здравоохранения и которые влияют на снижение потерь общественного здоровья. На амбулаторном этапе оказания медицинской помощи детям с наследственными заболеваниями важную роль играют педиатры, от компетенции которых во многом зависит время постановки диагноза и организация диспансерного наблюдения согласно федеральным клиническим рекомендациям, утвержденным Министерством здравоохранения РФ в 2023 г. Качество профессиональной подготовки и, как следствие, уровень профессиональных знаний и компетенций медицинских кадров являются одними из основных составляющих медицинской детерминанты общественного здоровья, имеющих решающее значение для разработки терапевтических стратегий лечения больных МДД [13]. Воздействие социальной детерминанты проявляется в том, что от экономической стабильности и инклюзивности социума, вовлеченности социального окружения и родительской заботы зависит качество ухода и своевременность предоставления медицинской помощи больным МДД, что в конечном счете влияет на качество их жизни и выживаемость [14].

Первые признаки МДД начинают проявляться в возрасте 2–5 лет, но несмотря на раннее появление клинических симптомов, указывающих на МДД, диагностика задерживается до двух лет с

момента возникновения первых симптомов [15]. Низкая настороженность врачей относительно генетической патологии подтверждается существованием в настоящее время поздним направлением детей на генетическое консультирование. Своевременное установление диагноза – важнейший аспект эффективного лечения и профилактики тяжелых осложнений МДД [2]. Ведущую роль в ранней диагностике наследственных заболеваний играет генетический скрининг, но МДД не входит в перечень заболеваний, включенных в неонатальный скрининг в РФ.

Раннее внедрение междисциплинарного стандарта лечения МДД привело к улучшению выживаемости пациентов: средняя продолжительность жизни пациентов с МДД, родившихся до 1970 г., – 18,1 года, а родившихся после 1990 г. – 28,1 года [16]. Исследование взрослых пациентов с МДД во Франции показало, что медиана выживаемости для тех, кто родился в период с 1970 по 1994 г., составляла почти 41 год по сравнению с 25 годами для родившихся между 1955 и 1969 гг. Переход детей в неамбулаторную стадию происходил в среднем в 12 лет, а респираторная поддержка начиналась в 20-летнем возрасте. В разных странах существуют различия в использовании глюкокортикостероидов, хирургическом лечении сколиоза, респираторной поддержке и физической терапии, но экономическая стоимость МДД резко возрастает по мере прогрессирования заболевания. Например, в Германии она увеличивается в 5,7 раза от ранней амбулаторной фазы до неамбулаторной фазы [17].

Качество и продолжительность жизни больных МДД улучшает комплексная терапия, включающая применение глюкокортикостероидов, физическую терапию и реабилитацию, а также предупреждение и лечение осложнений, начатые на доклинической стадии заболевания [7]. Клинический эффект новых патогенетических препаратов таргетной и универсальной генотерапии МДД в сочетании с комплексной медицинской помощью также зависит от их своевременного применения. По мере взросления ребенка уменьшается доступность сохранившихся мышечных клеток для препаратов и само количество имеющейся мышечной ткани. В настоящее время российским пациентам с МДД доступна патогенетическая терапия, и чем младше ребенок, чем менее выражена дистрофия мышц, тем более выраженный ее клинический эффект [18].

Появление новых терапевтических подходов, в том числе стратегии восстановления дистрофина [2, 6–8, 19, 20], подчеркивает важность раннего генетически подтвержденного диагноза с возрастающим акцентом внимания на выявление

ние первых признаков заболевания у мальчиков с МДД [21]. Однако в настоящее время диагноз МДД в среднем ставится только в возрасте 4–5 лет, задержка его постановки от появления первых симптомов составляет до двух лет [19–20]. Таким образом, повышение осведомленности о МДД врачей первичного звена оказания медицинской помощи детям – это лучшая стратегия смягчения осложнений заболевания при снижении возраста установки диагноза.

Цель данной работы – применяя методы количественного социологического опроса, определить информированность педиатров о редком генетическом заболевании, их настороженность относительно МДД, узнать мнение врачей о достаточности их знаний в вопросах ведения пациентов с МДД, а также предпочтениях в каналах получения новой информации о заболевании. Важной задачей является оценка профессиональной компетенции педиатров в знании МДД. Для получения качественной обратной связи разработан и использован высокочувствительный и надежный опросник, вопросы в котором построены на основе клинических рекомендаций данного заболевания.

Материал и методы

Исследование одобрено независимым этическим комитетом ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н.А. Семашко» (протокол № 6 от 28.05.2024). Все респонденты подписали информированное согласие на участие в исследовании и дали согласие на публикацию результатов социологических опросов.

Кабинетное исследование включало анализ научной литературы и нормативной базы – 300 литературных источников. На первом этапе отобрано 62 исследования, проанализированные на предмет наличия уникальной информации о МДД, о диагностике, лечении, организации медицинской помощи данной группе пациентов. Исследования, которые не содержали необходимой информации, из анализа исключены.

В качестве базы для количественного анализа выступили данные опроса, проведенного с мая по июль 2024 г., в котором участвовали 609 респондентов-педиатров, работающих в системе здравоохранения, из 67 регионов РФ с максимальной представленностью Республики Татарстан (42,5 %), Москвы и Московской области (21,5 %). На долю прочих регионов пришлось 36 % опрошенных. Респондентам было предложено заполнить анкету, размещенную в интернете на сайте ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н.А. Семашко». В исследовании

использовался оригинальный авторский онлайн-опросник (патент на промышленный образец № 139328), проведено малое интервенционное количественное социологическое исследование – онлайн-опрос. Уровень точности исследования, согласно использованному приему [22], составил $K = 0,1$, $p = 0,95$, что соответствует исследованиям повышенной точности.

Вопросы для социологического исследования сформулированы с учетом клинических рекомендаций «Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшенна. Прогрессирующая мышечная дистрофия Беккера». Ссылка на онлайн-форму рассылалась респондентам по электронной почте или с использованием мессенджеров WhatsApp и Telegram. Данные социологического опроса автоматически аккумулировались в форме таблицы для обобщения, обработки и анализа ответов и предложений. Предложенный метод (алгоритм оценки) успешно транспортирован на другие профили оказания медицинской помощи и положен в основу методологии изучения профессионального потенциала для специалистов различного профиля медицинской помощи [23–25].

Анализ полученных данных осуществлялся с использованием методов описательной статистики. Для оценки различий номинальных данных использовали критерий χ^2 Пирсона. При проверке статистических гипотез критический уровень значимости принимался равным 0,05. Разработанный онлайн-опросник включает в себя три блока вопросов: социально-демографические показатели опрашиваемых педиатров; вопросы, носящие объективный характер об уровне информированности педиатров о МДД (из 20 вопросов второго блока 7 являются обязательными, на которые педиатр должен знать правильный ответ); вопросы, носящие субъективный характер об информированности педиатров о МДД и их пожеланиях дальнейшего обучения (важны для формирования образовательного маршрута педиатра).

Также опросник включает шкалу индикативных коридоров (соотношение фактической интегральной оценки к оптимальной) при анализе и автоматизированной обработке ответов респондентов с применением интегральной оценки показателей. Показатели ответов второго блока разбиваются на три оценочных уровня, или три индикативных коридора: I коридор – высокий потенциал врача, варианта ответа «Не знаю» в ответах на 7 ключевых вопросов второго блока нет, и респондент набрал от 58 до 82 баллов; II коридор – средний потенциал врача (респонденты, которые набрали 42–57 баллов или набрали более 58 баллов, но имеют вариант ответа «Не

знаю» в любом из 7 ключевых вопросов); III коридор – низкий потенциал врача (при ответе на 7 ключевых вопросов второго блока есть 5 и более вариантов «Не знаю», или респондент набрал менее 41 балла).

Шкалы предоставляют возможность определять индикативные коридоры уровня профессионального потенциала врача (высокий, средний, низкий) и дают возможность принимать своевременные меры управления. Так, при высоком потенциале врач принимает меры по предупреждению перехода во II и III (средний и низкий) индикативные коридоры, проводя стабилизацию процесса. При среднем потенциале необходимо принять меры по развитию, совершенствованию знаний врача, чтобы дать ему возможность перейти в коридор I уровня (более высокий) и предупредить переход на низкий (III) уровень. При низком потенциале (III уровень) следует принять меры по поддержке врача и его профессиональному развитию.

Анкета методики включает в себя 31 вопрос, из которых 25 – прямые вопросы и 6 – вопросы, отражающие социально-демографические показатели. Каждый показатель представляет собой величину (табл. 1), вычисленную для конкретного респондента, выраженную в баллах. Правильные ответы на вопросы 2.2, 2.3 и 2.6 оцениваются в 10 баллов, неправильные и ответ «не знаю» – в 0 баллов. Каждый правильный ответ на вопросы 2.4, 2.5, 2.20 и 2.21 оценивается в 2 балла, неправильный и ответ «не знаю» – в 0 баллов. Полученная информация по результатам опроса с применением методики позволяет оценить уровень профессионального потенциала врачей, улучшить подготовку медицинских кадров и качество оказываемой медицинской помощи.

Таблица 1. Балльная оценка ключевых вопросов

Table 1. Score of key questions

Показатель	Шкала	Номер вопроса	Минимальное количество баллов	Максимальное количество баллов
Ключевые 7 вопросов второго блока	Шкала индикативных коридоров	2.2	0	82
		2.3		
		2.4		
		2.5		
		2.6		
		2.20		
		2.21		

Результаты

Среди участников анкетирования 95 % женщин, 5 % мужчин. Более половины составила возрастная группа до 44 лет – 54 %, около 30 % – врачи 45–59 лет; 25 % респондентов живет в городе с населением более 1 млн человек, почти 20 % – в городе с населением от 500 тыс. до 1 млн. Наименьшее количество анкет заполнено врачами сельской местности, районных центров (7,5 %), что, вероятно, обусловлено низким доступом к интернету и дефицитом кадров. Почти 10 % респондентов указали, что работают и в стационаре, и в поликлинике, 75 % работает в поликлинике, 16 % – в стационаре. У 11 % исследуемых есть под наблюдением пациенты с МДД (табл. 2). Результаты ответов на ключевые вопросы анкеты представлены в табл. 3.

Третий блок вопросов анкеты – вопросы, носящие субъективный характер об информированности врачей-педиатров о МДД и пожеланиях респондентов о дальнейшем обучении. 91 % опрошенных врачей согласны, что после постановки диагноза «Миодистрофия Дюшенна» матери ребенка необходимо пройти генетическую диагностику, и 95 % врачей согласны направить ребенка после постановки диагноза «Миодистрофия Дюшенна» в специализированное отделение федерального медицинского учреждения здравоохранения РФ. На вопрос 2.9 «Какие специалисты должны регулярно наблюдать ребенка с МДД?» только 27 % респондентов ответили верно. 24 % опрошенных педиатров ответили правильно на вопрос 2.10, указав, что до начала гормональной терапии важно закончить график вакцинации живыми вакцинами. С безопасностью вакцинации детям с МДД согласны 47,7 % врачей, а 21 % ошибочно считают, что вакцины противопоказаны этой группе пациентов (вопрос 2.13). Только 6 % исследуемых знает, что у больных МДД надо регулярно оценивать концентрацию витамина D в сыворотке крови (вопрос 2.11). На вопрос 2.14 «Основной вид помощи при МДД» правильный ответ дали 82 % участников. 34 % респондентов знают, что не надо резко прекращать терапию глюкокортикостероидами, а для проведения реабилитации необходимо понимать патогенез заболевания, его течение, прогноз, а также то, что после потери способности к самостоятельной ходьбе рекомендуется изменить режим приема и дозу глюкокортикостероидов. Только 27,5 % респондентов знают схемы назначения гормональных препаратов ребенку с МДД (вопрос 2.16). Более половины опрошенных (59,5 %) ошибочно считают, что пациентам с МДД для профилактики слабости

Таблица 2. Общий профиль респондентов

Table 2. General profile of respondents

Показатель	Характеристика	Доля респондентов, %
Возрастная группа	До 44 лет (включительно)	54,74
	45–59 лет	29,24
	60 лет и старше	16,05
Пол	Женский	95,18
	Мужской	4,82
Территориальное расположение места работы	Сельская местность/районный центр	8,03
	Город с населением до 350 тыс.	17,5
	Город с населением 350 тыс. – 500 тыс. человек	12,68
	Город с населением 500 тыс. до 1 млн человек	19,26
	Город с населением более 1 млн человек	26,32
	Город с населением более 10 млн человек	16,21
Место работы	Стационар	15,73
	Поликлиника	74,96
	В стационаре и в поликлинике	9,31
Наличие под наблюдением пациентов с МДД	Да, под наблюдением врача есть пациенты с МДД	11,42
	Нет, под наблюдением врача нет пациентов с МДД	88,58

Таблица 3. Распределение ответов по семи ключевым вопросам (%)

Table 3. Distribution of answers to the seven key questions (%)

№ п/п	Ключевые вопросы анкеты	Количество респондентов с правильным ответом, %
2.2	Отметьте верное утверждение. МДД – генетическое заболевание	80
2.3	МДД входит в перечень заболеваний, диагностика которых осуществляется в роддоме	74
2.4	Когда следует заподозрить МДД?	11
2.5	Наиболее распространенные ранние проявления МДД	1,2
2.6	Какой биохимический маркер необходимо проверить, чтобы исключить МДД?	69
2.20	Какие характерные нарушения со стороны желудочно-кишечного тракта могут быть у пациентов с МДД?	20 (выбрали более половины правильных ответов на этот вопрос)
2.21	В каких случаях ребенка с МДД надо направить к эндокринологу?	6 (выбрали более половины правильных ответов на этот вопрос)

мышц надо получать регулярные интенсивные занятия физической культурой (вопрос 2.12). 79 % педиатров правильно считают, что надо продолжать физическую терапию и реабилитацию после того, как ребенок утратил способность передвигаться (вопрос 2.19.). Важно отметить следующее: 88 % участников ответили, что им недостаточно знаний для наблюдения пациентов с МДД, и 2 % – что достаточно. Все респонденты изъявили желание получить новую информацию о ведении пациентов с МДД, почти 30 % – на краткосрочных курсах онлайн и на конференциях, менее 5 % – на курсах повышения квалификации.

Все заявленные в анкетировании области знаний о ведении пациентов с МДД (пункт 2.24: пищевые добавки для пациентов; профилактика и коррекция нарушений питания; вакцинация детей; методы коррекции веса; новые виды молекулярной и генной терапии; реабилитация пациентов; оценка функционального состояния больного; прогнозирование хода течения заболевания) были востребованы докторами.

По результатам анкетирования респонденты были распределены в три индикативных коридора: высокий (291 человек, 47,7 %), средний (115 человек, 18,8 %) и низкий уровень потенциала врача (203 человека, 33,3 %). Каждый третий

респондент обладает знаниями, недостаточными для диагностики и ведения пациентов с МДД. Следует отметить, что меньше половины опрошенных (48 %) – респонденты с высоким уровнем знаний данной патологии в соответствии с требованиями клинических рекомендаций и готовы правильно и вовремя диагностировать заболевание, осуществлять диспансерное наблюдение за пациентами с МДД.

Обсуждение

В статье представлен анализ данных, отражающих информированность педиатров о редком генетическом заболевании. Предложен новый методический подход в комплексе медико-организационных мероприятий: онлайн опрос/анкетирование как типовой инструмент получения информации о потенциале педиатров как алгоритм оценки профессионального их потенциала в предупреждении медицинских рисков при оказании медицинской помощи пациентам с МДД на основе интегральной оценки. Исследование ограничено результатами анкетирования одной группы респондентов (609 человек), проведенного с мая по июль 2024 г. в рамках пилотного проекта. Насколько нам известно, это первое исследование такого рода, поэтому его трудно сравнивать с предыдущими. Увеличение количества респондентов позволит увеличить точность дальнейшего исследования.

Заключение

С появлением патогенетической терапии МДД остро встал вопрос своевременной диагностики заболевания. В решении этой задачи большая ответственность лежит на врачах первичного звена, на педиатрах. Материалы социологического опроса показали недостаток знаний, неподготовленность респондентов по вопросам диагностики, ведения пациентов с МДД. Вместе с тем собрана информация о заинтересованности и предпочтениях докторов в каналах получения новой информации. На основе данных проведенного опроса обоснована необходимость внесения дополнений в программу усовершенствования врачей по специальности «Педиатрия», а также в программу обучения студентов лечебного, педиатрического и медико-профилактического профилей. Авторы готовы поделиться ссылкой на анкету и открыты для сотрудничества.

Список литературы / References

1. Bushby K., Finkel R., Birnkrant D.J., Case L.E., Clemens P.R., Cripe L., Kaul A., Kinnett K., McDonald C., Pandya S., ... DMD Care Considerations Work-

ing Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and pharmacological and psychosocial management. *Lancet Neurol.* 2010;9(1):77–93. doi: 10.1016/S1474-4422(09)70271-6

2. Birnkrant D.J., Bushby K., Bann C.M., Apkon S.D., Blackwell A., Brumbaugh D., Case L.E., Clemens P.R., Hadjiyannakis S., Pandya S., ... DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol.* 2018;17(3):251–267. doi: 10.1016/S1474-4422(18)30024-3

3. Emery A.E.H., Muntoni F., Quinlivan R. Duchenne muscular dystrophy. 4th ed. Oxford: Oxford University Press; 2015. 320 p.

4. Ferlini A., Neri M., Gualandi F. The medical genetics of dystrophinopathies: molecular genetic diagnosis and its impact on clinical practice. *Neuromuscul. Disord.* 2013;23(1):4–14. doi: 10.1016/j.nmd.2012.09.002

5. Куликова С.Л., Лихачев С.А., Кашина А.Р. Миодистрофия Дюшенна: возможности терапии. *Неврол. и нейрохирургия. Вост. Европа.* 2019;9(3):433–441.

Kulikova S.L., Likhachev S.A., Kashina A.R. Duchenne muscular dystrophy: therapy options. *Nevrologiya i neyrokhirurgiya. Vostochnaya Yevropa = Neurology and Neurosurgery. Eastern Europe.* 2019;9(3):433–441. [In Russian]

6. Bylo M., Farewell R., Coppentrath V.A., Yagaratnam D. A review of deflazacort for patients with Duchenne muscular dystrophy. *Ann. Pharmacother.* 2020;54(8):788–794. doi: 10.1177/1060028019900500

7. Birnkrant D.J., Bushby K., Bann C.M., Alman B.A., Apkon S.D., Blackwell A., Case L.E., Cripe L., Hadjiyannakis S., Olson A.K., ... DMD Care Considerations Working Group. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 2: respiratory, cardiac, bone health, and orthopaedic management. *Lancet Neurol.* 2018;17(4):347–361. doi: 10.1016/S1474-4422(18)30025-5

8. McDonald D.G., Kinali M., Gallagher A.C., Mercuri E., Muntoni F., Roper H., Jardine P., Jones D.H., Pike M.G. Fracture prevalence in Duchenne muscular dystrophy. *Dev. Med. Child Neurol.* 2002;44(10):695–698. doi: 10.1017/s0012162201002778

9. Wu J.Y., Kuban K.C., Allred E., Shapiro F., Darras B.T. Association of Duchenne muscular dystrophy with autism spectrum disorder. *J. Child Neurol.* 2005;20(10):790–795. doi: 10.1177/08830738050200100201

10. Влодавец Д.В. Новая таргетная терапия при прогрессирующей мышечной дистрофии Дюшенна. *Рос. вестн. перинатол. и педиатрии.* 2015;60(4):220.

Vlodavets D.V. New target therapy for progressive Duchenne muscular dystrophy. *Rossiyskiy vestnik perinatologii i pediatrii = Russian Bulletin of Perinatology and Pediatrics.* 2015;60(4):220. [In Russian]

11. Crisafulli S., Sultana J., Fontana A., Salvo F., Messina S., Trifirò G. Global epidemiology of Duchenne muscular dystrophy: an updated systematic review and meta-analysis. *Orphanet J. Rare Dis.* 2020;15(1):141. doi: 10.1186/s13023-020-01430-8
12. Тарасенко Е.А., Русских С.В., Васильева Т.П., Макарова Е.В., Горбачева Н.А., Ротов В.М. Социальные детерминанты здоровья как методологическая основа для разработки стратегий по улучшению общественного здоровья: зарубежный опыт и уроки для России. *Соц. аспекты здоровья населения.* 2024;70(2):3. doi: 10.21045/2071-5021-2024-70-2-3
- Tarasenko E.A., Russkikh S.V., Vasilieva T.P., Makarova E.V., Gorbacheva N.A., Rotov V.M. Social determinants of health as a methodological basis to develop strategies on public health improvement: foreign experience and lessons for Russia. *Sotsial'nye aspekty zdorov'ya naseleniya = Social Aspects of Population Health.* 2024;70(2):3. [In Russian]. doi: 10.21045/2071-5021-2024-70-2-3
13. D'Ambrosio E.S., Mendell J.R. Evolving therapeutic options for the treatment of Duchenne muscular dystrophy. *Neurotherapeutics.* 2023;20(6):1669–1681. doi: 10.1007/s13311-023-01423-y
14. Uttley L., Carlton J., Woods H.B., Brazier J. A review of quality of life themes in Duchenne muscular dystrophy for patients and carers. *Health Qual. Life Outcomes.* 2018;16(1):237. doi: 10.1186/s12955-018-1062-0
15. Mercuri E., Pane M., Cicala G., Brogna C., Ciafaloni E. Detecting early signs in Duchenne muscular dystrophy: comprehensive review and diagnostic implications. *Front. Pediatr.* 2023;11:1276144. doi: 10.3389/fped.2023.1276144
16. Broomfield J., Hill M., Guglieri M., Crowther M., Abrams K. Life expectancy in Duchenne muscular dystrophy: reproduced individual patient data meta-analysis. *Neurology.* 2021;97(23):e2304–e2314. doi: 10.1212/WNL.00000000000012910
17. Ryder S., Leadley R.M., Armstrong N., Westwood M., de Kock S., Butt T., Jain M., Kleijnen J. The burden, epidemiology, costs and treatment for Duchenne muscular dystrophy: an evidence review. *Orphanet J. Rare Dis.* 2017;12(1):79. doi: 10.1186/s13023-017-0631-3
18. Гремякова Т.А., Артемьева С.Б., Байбарина Е.Н., Вашакмадзе Н.Д., Гузева В.И., Гусакова Е.В., Кузенкова Л.М., Лаврова А.Е., Львова О.А., Михайлова С.В. ... Шаховская Н.И. Консенсус по концепции современной эффективной терапии мышечной дистрофии Дюшенна. *Нервно-мышеч. болезни.* 2023;13(2):10–19. doi: 10.17650/2222-8721-2023-13-2-10-19
- Гремякова Т.А., Артемьева С.Б., Байбарина Е.Н., Вашакмадзе Н.Д., Гузева В.И., Гусакова Е.В., Кузенкова Л.М., Лаврова А.Е., Львова О.А., Михайлова С.В., ... Шаховская Н.И. Consensus of modern effective therapy of Duchenne muscular dystrophy. *Nervno-myshechnyye bolezni = Neuromuscular Diseases.* 2023;13(2):10–19. [In Russian]. doi: 10.17650/2222-8721-2023-13-2-10-19
19. Vita G.L., Vita G. Is it the right time for an infant screening for Duchenne muscular dystrophy? *Neurol. Sci.* 2020;41(7):1677–1683. doi: 10.1007/s10072-020-04307-7
20. Mirski K.T., Crawford T.O. Motor and cognitive delay in Duchenne muscular dystrophy: implication for early diagnosis. *J. Pediatr.* 2014;165(5):1008–1010. doi: 10.1016/j.jpeds.2014.07.006
21. Thomas S., Conway K.M., Fapo O., Street N., Mathews K.D., Mann J.R., Romitti P.A., Soim A., Westfield C., Fox D.J., Ciafaloni E.; Muscular Dystrophy Surveillance, Tracking, and Research Network (MD STARnet). Time to diagnosis of Duchenne muscular dystrophy remains unchanged: Findings from the Muscular Dystrophy Surveillance, Tracking, and Research Network, 2000–2015. *Muscle Nerve.* 2022;66(2):193–197. doi: 10.1002/mus.27532
22. Плохинский Н.А. Биометрия. Новосибирск: Изд-во СО АН СССР, 1961. 364 с.
- Plokhinsky N.A. Biometrics. Novosibirsk, 1961. 364 p.
23. Русских С.В., Васильев М.Д., Дворникова Т.А., Васильева Т.П., Егоров В.И., Савлевич Е.Л., Каунина Д.В., Путилина Е.А., Арсенина Ю.В., Валова Ю.В., Фатихов И.Р. Схема «Алгоритм оценки профессионального потенциала медицинских кадров врачей-оториноларингологов в предупреждении медицинских рисков при оказании медицинской помощи пациентам с воспалительными заболеваниями верхнечелюстной пазухи на основе интегральной оценки количественных и качественных показателей социологических исследований». Патент на промышл. образец 139327 РФ; опубл. 21.11.2023.
- Russkikh S.V., Vasiliev M.D., Dvornikova T.A., Vasilieva T.P., Egorov V.I., Savlevich E.L., Kaunina D.V., Putilina E.A., Arsenina Yu.V., Valova Yu.V., Fatikhov I.R. Scheme «Algorithm for assessing the professional potential of medical personnel of doctors-otorhinolaryngologists, in the prevention of medical risks in the provision of medical care to patients with inflammatory diseases of the maxillary sinus on the basis of an integral assessment of quantitative and qualitative indicators of sociological research». Design patent 139327 RF; published 21.11.2023. [In Russian].
24. Русских С.В., Васильев М.Д., Дворникова Т.А., Васильева Т.П., Файзуллаев А.Х., Сакбаева Г.Е., Арсенина Ю.В., Валова Ю.В. Схема «Алгоритм оценки профессионального потенциала медицинских кадров врачей-педиатров в предупреждении медицинских рисков при оказании медицинской помощи пациентам с миодистрофией Дюшенна на основе интегральной оценки количественных и качественных

показателей социологических исследований (информированность врачей-педиатров о редком генетическом заболевании)». Патент на промышл. образец 139328 РФ; опубл. 21.11.2023.

Russkikh S.V., Vasiliev M.D., Dvornikova T.A., Vasilieva T.P., Faizullaev A.Kh., Sakbaeva G.E., Arsenina Yu.V., Valova Yu.V. Scheme "Algorithm for assessing the professional potential of medical personnel of pediatricians in preventing medical risks in providing medical care to patients with Duchenne myodystrophy on the basis of integral assessment of quantitative and qualitative indicators of sociological research (awareness of pediatricians about a rare genetic disease)". Design patent 139328 RF; published 21.11.2023. [In Russian].

25. Русских С.В., Васильева Т.П., Путилина Е.А., Сакбаева Г.Е., Васильев М.Д., Уткин С.А., Загдын З.М., Кобесов Н.В., Алексахина А.О., Абрамов А.С. Схема «Алгоритм оценки профес-

сионального потенциала медицинских кадров врачей-детских эндокринологов в предупреждении медицинских рисков при оказании медицинской помощи детям и подросткам с сахарным диабетом I типа на основе интегральной оценки количественных и качественных показателей социологических исследований». Патент на промышл. образец 140653 РФ; опубл. 19.02.2024.

Russkikh S.V., Vasilieva T.P., Putilina E.A., Sakbaeva G.E., Vasiliev M.D., Utkin S.A., Zagdyn Z.M., Kobesov N.V., Aleksashina A.O., Abramov A.S. Scheme "Algorithm of evaluation of professional potential of medical personnel of doctors - pediatric endocrinologists, in the prevention of medical risks in the provision of medical care to children and adolescents with type I diabetes mellitus on the basis of integral evaluation of quantitative and qualitative indicators of sociological research". Design patent 140653 RF; published 19.02.2024. [In Russian].

Сведения об авторах:

Сакбаева Гульжан Ержановна, ORCID: 0000-0002-3651-851X, e-mail: Saguer275@gmail.com
Русских Сергей Валерьевич, к.м.н., ORCID: 0000-0002-3292-1424, e-mail: russkikh1@mail.ru
Васильева Татьяна Павловна, д.м.н., проф., ORCID: 0000-0003-4831-1783, e-mail: vasilieva_tp@mail.ru
Гремякова Татьяна Андреевна, д.м.н., ORCID: 0000-0001-7317-3971, e-mail: tag@dmd-russia.ru
Степанов Андрей Алексеевич, д.м.н., проф., ORCID: 0000-0001-7634-5783, e-mail: docstepanov@rambler.ru
Тарасенко Елена Анатольевна, к.социол.н., ORCID: 0000-0001-5070-1735, e-mail: etaraskenko@hse.ru

Information about the authors:

Gulzhan E. Sakbaeva, ORCID: 0000-0002-3651-851X, e-mail: e-mail: Saguer275@gmail.com
Sergey V. Russkikh, candidate of medical sciences, ORCID: 0000-0002-3292-1424, e-mail: russkikh1@mail.ru
Tatiana P. Vasilyeva, doctor of medical sciences, professor, ORCID: 0000-0003-4831-1783, e-mail: vasilieva_tp@mail.ru
Tatiana A. Gremyakova, doctor of medical sciences, ORCID: 0000-0001-7317-3971, e-mail: tag@dmd-russia.ru
Andrey A. Stepanov, doctor of medical sciences, professor, ORCID: 0000-0001-7634-5783, e-mail: docstepanov@rambler.ru
Elena A. Tarasenko, candidate of sociological sciences, ORCID: 0000-0001-5070-1735, e-mail: etaraskenko@hse.ru

Поступила в редакцию 28.08.2024
После доработки 17.09.2024
Принята к публикации 30.11.2024

Received 28.08.2024
Revision received 17.09.2024
Accepted 30.11.2024