



ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«КРАСНОЯРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ ПРОФЕССОРА В.Ф. ВОЙНО-ЯСЕНЕЦКОГО»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Кафедра нервных болезней с курсом медицинской реабилитации ПО

РЕФЕРАТ

Тема: Дистрофическая миотония Россолимо-Штейнерта-Куршманна

Выполнил:

Ординатор второго года обучения

Передерий Е.А.

Проверил:

Ассистент кафедры нервных
болезней с курсом медицинской
реабилитации ПО

Субочева С.А.

Красноярск

2020

План:

Введение.....	3
Дистрофическая миотония Россолимо-Штейнерта-Куршманна.....	4
Эпидемиология.....	4
Этиопатогенез.....	4
Патоморфология.....	5
Особенности клинического течения.....	5
Лабораторная диагностика.....	8
Течение заболевания.....	9
Диагноз и дифференциальный диагноз.....	9
Лечение.....	9

Введение

Миотония (miotonia от греч. mio малый + tonia тонус — малый тонус) — редкое наследственное нервно-мышечное заболевание, характеризующееся длительными тоническими спазмами мышц, возникающими вслед за начальными произвольными движениями. Различают врожденную миотонию (болезнь Томпсона), атрофическую миотрофию (болезнь Россолимо—Баттена—Штейнерта-Куршманна), холодовую парамитонию (болезнь Эйленбурга), парадоксальную миотонию и синдром Шварца — Джампела. В зависимости от фактора, вызывающего миотонический феномен, заболевание подразделяют: на миотонию действия, перкуссионную миотонию и электромиографическую миотонию. **Миотония действия:** если больного попросить сжать кулак и быстро его разжать, то пациенту потребуется некоторое время на выполнение этого действия. **Перкуссионная миотония** проявляется мышечным сокращением при энергичном ударе молоточком. **Электромиографическая миотония** проявляется тем, что на электромиограмме появляются высокочастотные разряды, которые вначале увеличиваются по частоте, а затем уменьшаются. Феномен миотонии в данном случае обусловлен усилением нестабильности мембраны мышечного волокна. Несмотря на один общий признак - миотонические спазмы, они клинически между собой различаются. Эти болезни чаще всего описаны как наследственно-семейные, передающиеся по аутосомно-доминантному типу, кроме хондродистрофической миотонии, которая передается по аутосомно-рецессивному типу.

Дистрофическая миотония Россолимо-Штейнерта-Куршманна

Миотония Куршманна — Баттена — Штейнерта, также известная под названиями «дистрофическая миотония I типа» (DM1), «атрофическая миотония Россолимо», составляет примерно от 92 до 98 % (по данным разных авторов) всех семей с дистрофической миотонией. В отечественной литературе впервые описана Россолимо в 1901 году; позднее, в 1909 году, Н. Steinert и F.F. Batten дали подробное описание клинической картины заболевания. Лишь в 1992 г. был идентифицирован генетический дефект при DM1. Многие авторы считают эту патологию переходной между миотониями и миопатиями. Заболевание имеет аутосомно-доминантный тип наследования. Встречается в двух клинических формах: врожденной и классической.

Эпидемиология

Встречаемость дистрофической миопатии I типа — примерно 1 на 8000 новорожденных, а распространенность в мире варьирует от 2,1 до 14,3 на 100 000 населения. В настоящее время считается, что нет достоверных половых различий в заболеваемости. Выраженность симптомов, возраст, при котором дебютирует заболевание, отличаются значительной гетерогенностью. Описаны неонатальные и поздние формы, хотя наиболее часто заболевание дебютирует в возрасте 14–30 лет.

Этиопатогенез

Экспрессируемый патологическим геном белок миотонин-протеинкиназа является представителем семейства серин/треонин-протеинкиназ и состоит из 624 аминокислот. Традиционно считается, что этот белок играет существенную роль в регуляции клеточной дифференцировки и репликации ДНК. Выделяют три изоформы миотонин-протеинкиназы в скелетных мышцах, образующиеся в процессе сплайсинга. В настоящее время в качестве одного из наиболее вероятных патогенетических механизмов

миотонической дистрофии рассматривается влияние CTG-повторов на посттранскрипционную модификацию мРНК гена. Наиболее вероятно, при увеличении числа CTG-повторов происходит изменение процессинга мутантного РНК продукта или транспорта мРНК из ядра в цитоплазму на различных этапах. Нарушение укладки нуклеосом из-за изменения локальной структуры хромосом, с наличием экспансии тринуклеотидных повторов, также является одним из патогенетических механизмов (табл. 1).

Таблица 1. Особенности развития дистрофической миотонии I типа

Генные нарушения	Особенности течения заболевания	Патогенетический механизм
РНК с увеличенным CUG-повтором	Миотонический синдром Эндокринная патология (полигландулярная недостаточность, сахарный диабет) Дефект хлорных каналов	Увеличение размера CUG-повтора в РНК Сохранение в ядре Прерывание сплайсинга
Редукция DMPK	Нарушения в проводящей системе сердца Синдром мышечной слабости Дефект натриевых каналов	За счет мутантного гена происходит редукция синтеза белка
Редукция SIX5	Частое проявление — катаракта	Редукция синтеза белка происходит за счет соседнего гена

Патоморфология

Методом световой микроскопии обнаруживают сочетание атрофированных и гипертрофированных мышечных волокон, разрастание соединительной ткани, замещение мышечной ткани жировой и соединительной. При электронной микроскопии определяются изменение размеров митохондрий, деструкции миофибриллярного аппарата, саркоплазматической сети.

Особенности клинического течения

Первые признаки заболевания проявляются в 10-20-летнем возрасте. Для миотонии Куршманна — Баттена — Штейнерта — Россолимо характерно сочетание миотонического синдрома, сердечно-сосудистых нарушений, эндокринной патологии в виде полигландулярной недостаточности. Часто наблюдается развитие атрофий, вследствие чего становится характерным вид пациента: голова опущена на грудь, лицо гипомимичное, полуптоз, дистальные амиотрофии конечностей. Типичны «выеденные» стопы, «обезьяньи» кисти. Походка степпажная, иногда при атрофиях проксимальных групп мышц напоминает утиную. Мышечный тонус снижен,

глубокие рефлексы рано угасают. Многообразны нейроэндокринные расстройства: наиболее выражены изменения в гонадах. У многих больных отмечаются раннее облысение, истончение и сухость кожи. Сердечно-сосудистые расстройства постоянны. Наиболее часто на ЭКГ отмечается полная или частичная блокада ножек пучка Гиса, низкий вольтаж, различные аритмии. Ведущим в клинике миотонии Куршманна — Баттена — Штейнерта — Россолимо является миотонический синдром, который имеет следующие характерные особенности:

- 1) нарушение расслабления мышц после их форсированного сокращения (при обычных целенаправленных движениях);
- 2) повторные мышечные сокращения обычно сопровождаются уменьшением степени выраженности миотонического феномена;
- 3) миотонический феномен может проявляться возникновением характерного мышечного валика в месте перкуссии мышцы с ямкой в точке нанесения удара. Он объясняется нарастанием нестабильности мембран мышечных волокон, их деполяризацией;
- 4) проявления миотонии нарастают на холоде и уменьшаются в тепле, а также при повторных действиях.

Также для верифицирования миотонического синдрома используют следующие тесты:

1. Тест на миотонию — больному предлагают совершать повторные однотипные действия: например, в быстром темпе интенсивное сжатие пальцев в кулак и их распрямление. При миотонии после первого сжатия кистей возникает тонический спазм сгибателей пальцев, после чего распрямление кистей происходит замедленно, с трудом. При повторении тех же действий выраженность мышечного спазма постепенно уменьшается.

2. Миотоническая реакция — реакция мышцы на механическое или электрическое раздражение, характеризующаяся длительным сильным сокращением и последующим медленным расслаблением.
3. Миотонические рефлексy — происходит замедленное расслабление мышц, сокращающихся при вызывании сухожильных или кожных рефлексов.
4. Симптом мышечного валика — при ударе молоточком по мышце, в частности по языку, у больного с миотонией на месте удара некоторое время сохраняется ямка или валик, иногда ямка, окруженная валиком, которую можно наблюдать в течение нескольких секунд, в тяжелых случаях — до минуты.
5. Ложный симптом Грефе — больному предлагается посмотреть вверх, а затем быстро опустить взор. При миотонии глазные яблоки поворачиваются вниз. А верхние веки при этом отстают, и между верхним веком и краем радужки остается полоска склеры, как это бывает при симптоме Грефе. В случае миотонии повторение тех же действий ведет к уменьшению отставания верхнего века.
6. Симптом возвышения большого пальца — при ударе молоточком по возвышению большого пальца кисти происходит приведение этого пальца, продолжающееся от нескольких секунд до минут и обусловленное спазмом приводящей мышцы большого пальца.
7. Феномен миотонического спазма разгибателей кисти — удар молоточком по мышцам — разгибателям кисти на предплечье на 4–6 см ниже локтевого сустава вызывает быстрое разгибание кисти с последующим ее «застыванием» на несколько секунд, а затем медленным возвращением в исходное положение.
8. Феномен приседания — больной с миотонией при приседании обязательно становится на носки. Если он при этом пытается опираться на всю

подошвенную поверхность стоп, сближая в то же время медиальные поверхности бедер и голеней, то становится неустойчивым и может упасть.

9. Миотонический генерализованный спазм — возникает спазм, охватывающий всю мускулатуру при внезапном резком движении или при попытке сохранить нарушенное равновесие. Больной при этом нередко падает и оказывается некоторое время обездвиженным. Спазм появляется при тяжелых формах миотонии.

Необходимо отметить, что диагностика синдрома дисфагии, встречающегося при миотонии Куршманна — Баттена — Штейнерта, представляет собой сложную задачу. Дифференциальную диагностику следует проводить между орофарингеальной и эзофагеальной формами дисфагии (табл. 2).

Таблица 2. Дифференциальная диагностика орофарингеальной дисфагии при миотонии и эзофагеальной дисфагии

Орофарингеальная дисфагия при миотонии	Эзофагеальная дисфагия
Невозможность проглотить пищу	Отрыжка
Ощущение пищевого комка в горле	Ощущение комка за грудиной
Слюнотечение	Слюнотечение
Изменение голоса	Развитие повторных аспирационных пневмоний
Развитие аспирационной пневмонии	Снижение массы тела
Изменение голоса, дизартрия	Чувство комка в горле
Развитие ахалазии пищевода	Оральная и фарингеальная регургитация
Регургитация пищи в носовую полость	
Снижение массы тела	

Лабораторная диагностика

Общеклинические анализы крови и мочи при данной патологии не являются диагностическим маркером. Сывороточная КФК обычно в норме или наблюдается повышение в несколько раз. Возможно снижение концентрации тестостерона и IgG в сыворотке крови. На ЭМГ (при использовании игольчатых электродов) выявляют миотонические или псевдомиотонические высокоамплитудные разряды, нарастающие по амплитуде при мышечном сокращении с последующим их уменьшением. Цикл между идентичными фазами биоэлектрической реакции мышцы занимает приблизительно 500 мс. Разряды сопровождаются характерным звуковым феноменом («звук пикирующего бомбардировщика»).

Течение заболевания

Заболевание медленно прогрессирует.

Диагноз и дифференциальный диагноз

Диагноз ставят на основании данных генеалогического анализа (аутосомно-доминантный тип наследования), особенностей клинической картины (сочетание миотонических, миопатических, нейроэндокринных, сердечно-сосудистых нарушений), результатов электромиографии (миотоническая реакция), биохимического исследования крови (инсулинорезистентность).

Дифференцировать заболевание следует с врожденной миотонией Томсена, другими миотоническими формами прогрессирующих мышечных дистрофий - дистальной миопатией Говерса-Веландер, невральной амиотрофией Шарко-Мари-Тута.

Лечение

В большинстве случаев лечение миотонии не дает явного клинического эффекта. При миотонии назначают новокаинамид по 250—500 мг 3—4 раза в день, хинин по 5—10 мг/кг в сутки, дифенин по 100—200 мг 3—4 раза в день прерывистым курсом. При тяжелом течении проводят короткий курс лечения глюкокортикоидами, применяют антагонисты кальция, диуретики (диакарб). При атрофической миотонии наряду с указанной терапией показаны анаболические гормоны в сочетании с дробным переливанием крови, плазмы, витамин Е, комплекс витаминов группы В, небольшие дозы АТФ.

Рецензия на реферат ординатора первого года обучения

Кафедры нервных болезней с курсом медицинской реабилитации ПО

Передерий Екатерины Алексеевны

Дистрофическая миотония Россолимо-Штейнерта-Куршманна

Дистрофическая миотония Россолимо-Штейнерта-Куршмана — заболевание наследственного характера, обладающее медленной степенью развития, которое вызывает образование миотонии в комбинации с деформациями мышечных зон дистрофической природы. В основе представленного недуга находится повреждение миотонин-протеинкиназы. Описываемая болезнь образует в теле больного спазмы, атрофические проблемы мышечной ткани шейного отдела, лицевой области и дистальных районов конечностей, а также пониженный уровень интеллектуальных способностей, аритмию и эндокринологические изменения.

В качестве диагностических процедур специалист используют разнообразные клинические приемы, например: генеалогическое тестирование и анализ ДНК. Для лечения симптомов патологического процесса используются фармакологические средства, направленные против симптоматики отклонения и дальнейшего развития дистрофии мышечной ткани (применяются анаболические стероидные препараты, АТФ и прочее).

В данной работе рассмотрены этиология, патогенез, клиническая картина, диагностика, лечение дистрофической миотонии Россолимо-Штейнерта-Куршманна.

Выполненная реферативная работа структурирована, наглядна, написана грамотным языком, полностью отвечает требованиям, предъявленным к данному виду работы.

Ассистент кафедры нервных болезней с курсом медицинской
реабилитации ПО

Субочева С.А.