

ФГБОУ ВО «Чувашский государственный университет имени И.Н. Ульянова»
Кафедра медицинской биологии с курсом микробиологии и вирусологии

**Тема: Врожденная миотония Томсена. Миотоническая дистрофия
Куршмана-Баттена-Штернейта**

Работу выполнил (а):
Нурматова Н.Ш.
Группа: М-06(2)-17

Содержание:

Определение заболевания

Классификация заболевания

Механизм развития

Фенотип больного

Клинические проявления

Диагностика и лечение

Список использованной литературы

Определение заболевания

Миотония - (myotoniae; греч. mys, myos мышца + tonos напряжение) – нервно-мышечное заболевание, характеризующееся наличием мышечной гипертрофии и миотонического феномена – замедленной релаксацией мышцы после ее сокращения (сократившаяся мышца долгое время не расслабляется и затем расслабление происходит крайне медленно).

Различные формы миотонии отличаются разным типом наследования, вариабельностью возраста проявления заболевания, его течения и другими признаками

Различают:

- врожденная (неатрофическая) миотония Томсена
- Атрофическая (дистрофическая) миотония Куршманна-Баттена-Штейнерта

Врожденная миотония Томсена – это наследственное заболевание, затрагивающая мышечную релаксацию. Впервые было описано в 1876 году датским врачом Юлиус Томсеном. В 1971 году немецкий врач Эмиль Питер Беккер описал вариант врожденной миотонии, которая отличается более тяжелыми симптомами и другим порядком наследования.

- Миотонический тип нарушения движений, при котором после активного напряжения мышц возникает тонический спазм с затруднением расслабления.
- При интенсивном произвольном движении
- При повторных движениях уменьшается и исчезает
- Дебют в детском или юношеском возрасте
- По частоте поражения мышц: кистей и пальцев рук, ног, жевательных мышц, круговых мышц глаз, рта

Классификация заболевания:

ОМIM: 160800

МКБ 11:

-G 71.1 Первичные поражения мышц

клиническая:

первые признаки заболевания возникают в дистальных отделах рук. По мере прогрессирования заболевания в патологический процесс вовлекаются мышцы ног, а также жевательная и мимическая мускулатура. У больных возникает генерализованный миотонический спазм, во время которого может произойти резкое падение больного, сопровождающееся общей скованностью. Мышечная система больных обычно гипертрофирована. При этом мышечная сила может быть снижена. Течение заболевания обычно доброкачественное.

Механизм развития:

Наследуется по аутосомно-доминантному типу

Мутация в гене CLCN1

Нарушение
Расслабления
мышц

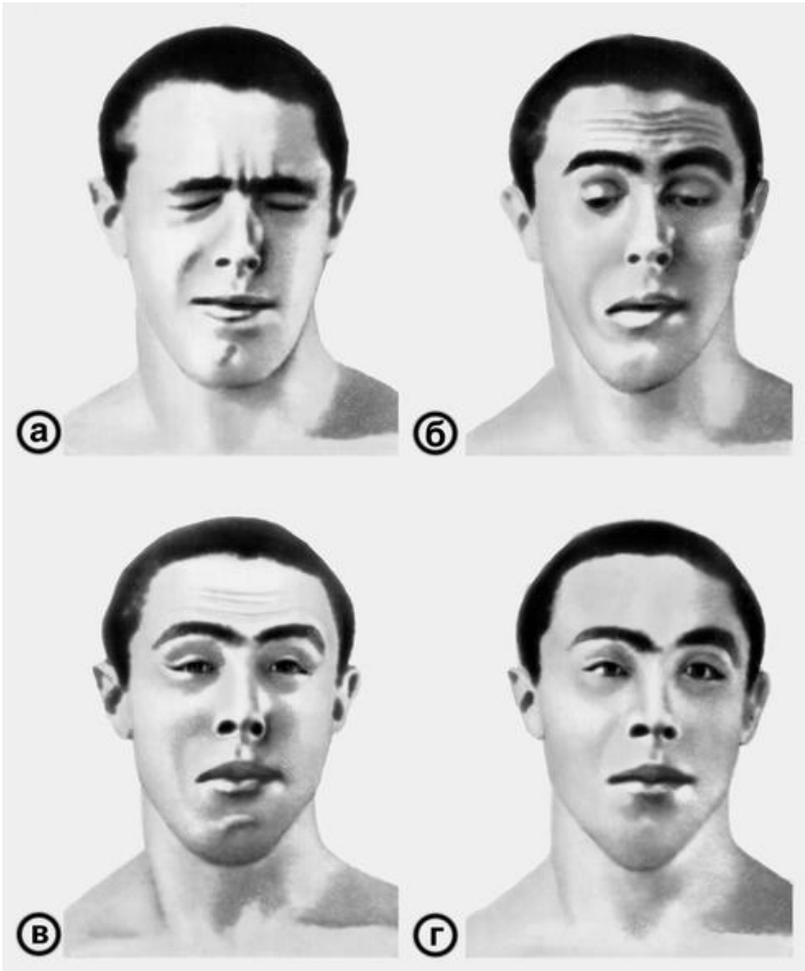
Снижение
проницаемости
плазмолеммы
мышечных волокон
для инов хлора

→ Сдвиг ионного
равновесия
медиаторного
обмена, приводит к
затруднению
релаксации
мышцы после
сокращения

→ Расположен на
длинном плече
хромосомы 7q35

→

Фенотип больного



https://medicalplanet.su/neurology/bolezni_tomsena_u_detei.html

Ноги ребенка при болезни
Томсена

<https://kiberis.ru/?p=34217>

Миотонический спазм круговой мышцы глаз

Клинические проявления:

В начальной стадии: проявляется изменением голоса, особенно при плаче, ребенок начинает задыхаться, а после плача лицо медленно расслабляется.

В развернутой стадии: проявляется типичный миотонический феномен. Больные предъявляют жалобы на локальное повышение мышечного тонуса. При этом мышечное сокращение нормальное, но расслабление значительно затруднено из-за характерной мышечной контрактуры или спазма. Подобное затруднение движения более всего выражено в жевательной мускулатуре, в кистях и пальцах

В поздней стадии болезни: формируется мышечная гипертрофия, что клинически проявляется атлетическим телосложением. Отличительным признаком является то, что внешний вид пациента не соответствует действительной силе мышц, которая в большинстве случаев значительно снижена. Сухожильные рефлексy нормальные или отсутствуют.

Исход: При тяжелом течении заболевания у больного может развиваться генерализованный миотонический спазм при попытке удержать равновесие, при толчке или во время прыжка. В подобном случае пациент падает и остается лежать некоторое время. Миотония Томсона протекает обычно мягко, в редких случаях возможно прогрессирование миотонического феномена. У некоторых больных с возрастом наблюдается сглаживание клинической симптоматики болезни.

Диагностика:

Диагноз строится на основании генеалогического анализа (аутосомно-доминантный тип наследования), особенностей клинической картины (атлетический тип телосложения, диффузные гипертрофии мышц, миотонический синдром) данных глобальной электромиографии (миотоническая реакция), электронейрографию, биопсию мышц и молекулярно-генетический анализ на выявление мутации гена CLCN1.

Лечение: Специфическое лечение заболевания не разработано. Специалисты стараются замедлить прогрессирование недуга и купировать симптомы. Тоническую спастичность снимают дифенином, фенитоином или карбамазепином. Чтобы поддержать ионное равновесие миофибрилловых мембран, больному назначают прием препаратов кальция. Показан электрофорез и гальванизация. Также специалисты корректируют рацион питания пациента, уменьшая потребление богатых калием продуктов (картофеля, рыбы, цитрусовых, бобовых, чеснока, черной смородины, бананов и овсянки). Для снижения уровня Калия в организме применяются мочегонные средства (ацетазоламид).

Определение заболевания

Миотоническая дистрофия — Наследственное мультисистемное заболевание из группы нервно-мышечных заболеваний, при котором нарушается нормальное функционирование различных органов и систем. Описано впервые в России Г.И. Россолимо в 1901 г. Позднее Х.Штейнерт и Ф.Ф Баттен (1909). это наиболее распространенное заболевание из класса миотоний и самая распространенная наследственная форма мышечной дистрофии у взрослых. Дебют заболевания приходится на молодой возраст 20-30 лет

-

Классификация заболевания:

- OMIM: тип 1 (160900)
тип 2 (602668).

МКБ 11

G71.1. **Миотонические** расстройства

клиническая

Заболевание характеризуется прогрессирующим типом течения, аутосомно-доминантным наследованием и мультисистемным поражением (скелетные мышцы, миокард, эндокринная система, орган зрения и др.).

Появляются в 16-20 лет

Различают 4 формы по возрастному «пику» начала заболевания: врожденная

юношеская (20-30 лет)

минимальная (50-60лет)

- Мышечная слабость (нарушение речи и глотания)
- Мышечные судороги (на руках, челюстях, языке)
- Катаракта
- Гипоганадизм (атрофия семенников)
- Аменорея
- Дисменорея
- Кисты яичника
- Облысение со лба
- Аритмия сердца
- Нарушенная толерантность к глюкозе
- Умственная отсталость
- Нарушение работы мышц шеи и нижних конечностей,
- Мимической и жевательной мускулатуры

Механизм развития:

Наследуется по аутосомно-доминантному типу

Мутация в гене DMPK

Поражение скелетных мышц, нарушение проводимости сердца, легкое снижение интеллекта

ген DMPK кодирует миотонин-протеинкиназу

Увеличение количества тринуклеотидных повторов CTG

Локализован в хромосоме 19 (19q 13.2—13.3)



Фенотип больного



<http://medicfoto.ru/post.php?id=358>

*Миотония Россолимо- Куршмана-
Штейнерта-Баттена*

Клинические проявления:

В начальной стадии: ДМ представлены мышечными (миопатия, миотония, миалгия) и внемышечными симптомами, среди которых преобладают нарушения со стороны органа зрения (катаракта), кардиальные и эндокринные расстройства, а также нарушения со стороны ЦНС. Начало заболевания: от пренатального до 50-60 лет

В развернутой стадии : У пациентов с ДМ1 наблюдается уменьшение продолжительности жизни – средняя продолжительность жизни составляет 53 года, а смертность примерно в 7,3 раза выше, чем в соответствующей возрастной группе. При ДМ2 продолжительность жизни практически не страдает.

В поздней стадии болезни: заметные нарушения при ходьбе

Исход: Смерть наступает в возрасте 50-60 лет от пневмонии, в следствии пневмонии, сердечных осложнений

Диагностика:

Подтверждением диагноза являются результаты генеалогического анализа, свидетельствующие об аутосомно-доминантном типе наследования заболевания, и данные ДНК-анализа.

Дополнительно проводится [электромиография](#), [электронейрография](#), исследования половых гормонов, [ЭКГ](#). К диагностике пациентов с миотонией Россолимо-Штейнерта-Куршмана могут дополнительно привлекаться генетики, [кардиологи](#), [эндокринологи](#), гинекологи, андрологи.

Лечение: Радикальной терапии миотонии Россолимо-Штейнерта-Куршмана пока не существует. Пациентам, имеющим это заболевание, показана диета со сниженным содержанием калия. Им также следует избегать переохлаждения, которое провоцирует миотонические спазмы. Уменьшению миотонических проявлений способствует прием хинина, прокаинамида, фенитоина в сочетании с ацетазоламидом. Показаны анаболические стероиды (нандролон деканоат, метиландростендиол, метандростенол), небольшие дозы АТФ, витамины группы В.

Список использованной литературы

1. Иванова Е. А., Полякова А. В. Популяционная частота и причины распространённости у населения России мутации р.ARG894* в гене CLCN1, контролирующем развитие миотоний Томсена и Беккера//Генетика, 2013, том 49, № 9, С.1–9.
2. Козлова С. И., Демикова Н. С., Семанова Е., Блинникова О. Е. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. Атлас-справочник. Изд. 2-е дополн. — М.: Практика, 1996. — 416 стр. С. 163.
3. Иллариошкин С.Н., Иванова-Смоленская И.А. Молекулярные основы прогрессирующих мышечных дистрофий Журнал неврологии и психиатрии.1998.№ 10.
4. Панова М. Ю., Субханкулова Г. Р. Миотония Томсена/Беккера у подростка, занимающегося спортом [Текст] // Новые задачи современной медицины: материалы III Междунар. науч. конф. (г. Санкт-Петербург, декабрь 2014 г.). — СПб.: Заневская площадь, 2014. — С. 51-53.