

# Миотонические синдромы. Миотония Томсена

Сондак Надежда

1432

- **Миотония – нарушение способности к релаксации, проявляется временной скованностью**
- Миотония – это класс наследственных болезней, в основе которых лежит каналопатия, проявляющийся в отсроченном затруднении расслабления мышц, спазме их на несколько секунд, возникающем после произвольного сокращения или механического (электрического) возбуждения

- Миотонические расстройства объединяет миотонический тип нарушения движений (миотонический феномен)
- Миотонический феномен: после активного напряжения мышц возникает тонический спазм с затруднением расслабления
- Фаза расслабления затягивается на 5-30 сек

# Миотоническая атака

- Скованность
- Трудность при вставании
- От небольшого дискомфорта до выраженного нарушения движений
- Низкие  $t$ , резкий звук
- Осознанные движения

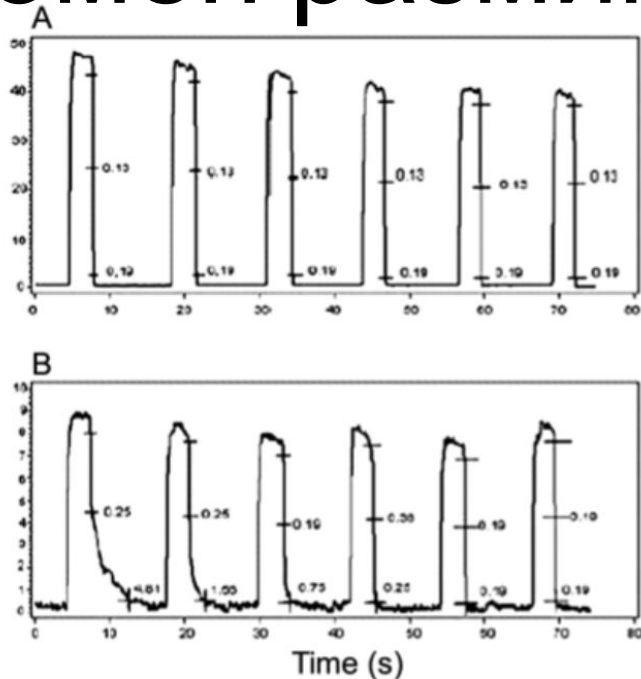
# Выявление миотонической атаки

- 1. Ложноположительный феномен Граффе

Отличие от истинного: с каждым повтором все меньше

- 2. Замедление аккомодации

### 3. Феномен разминки («warm-up»)



- Компьютерная миометрия «рукопожатия» : длительность «рукопожатия» – 3 с, интервалы отдыха – 10 с, число максимальных последовательных произвольных «рукопожатий» – 6. По оси Y– мышечная сила (кг), по оси X – время (с). А – результаты компьютерной миометрии здорового человека. В – результаты компьютерной миометрии больного с дистрофической миотонией 1 типа (время релаксации мышц кисти у больного статистически значимо больше, чем у здорового человека, максимальная выраженность миотонического феномена отмечена во время первых двух «рукопожатий»).

- 4. Синкенезии на противоположной стороне
- 5. Тупой угол тыльного сгибания



А

Больной с миотонией

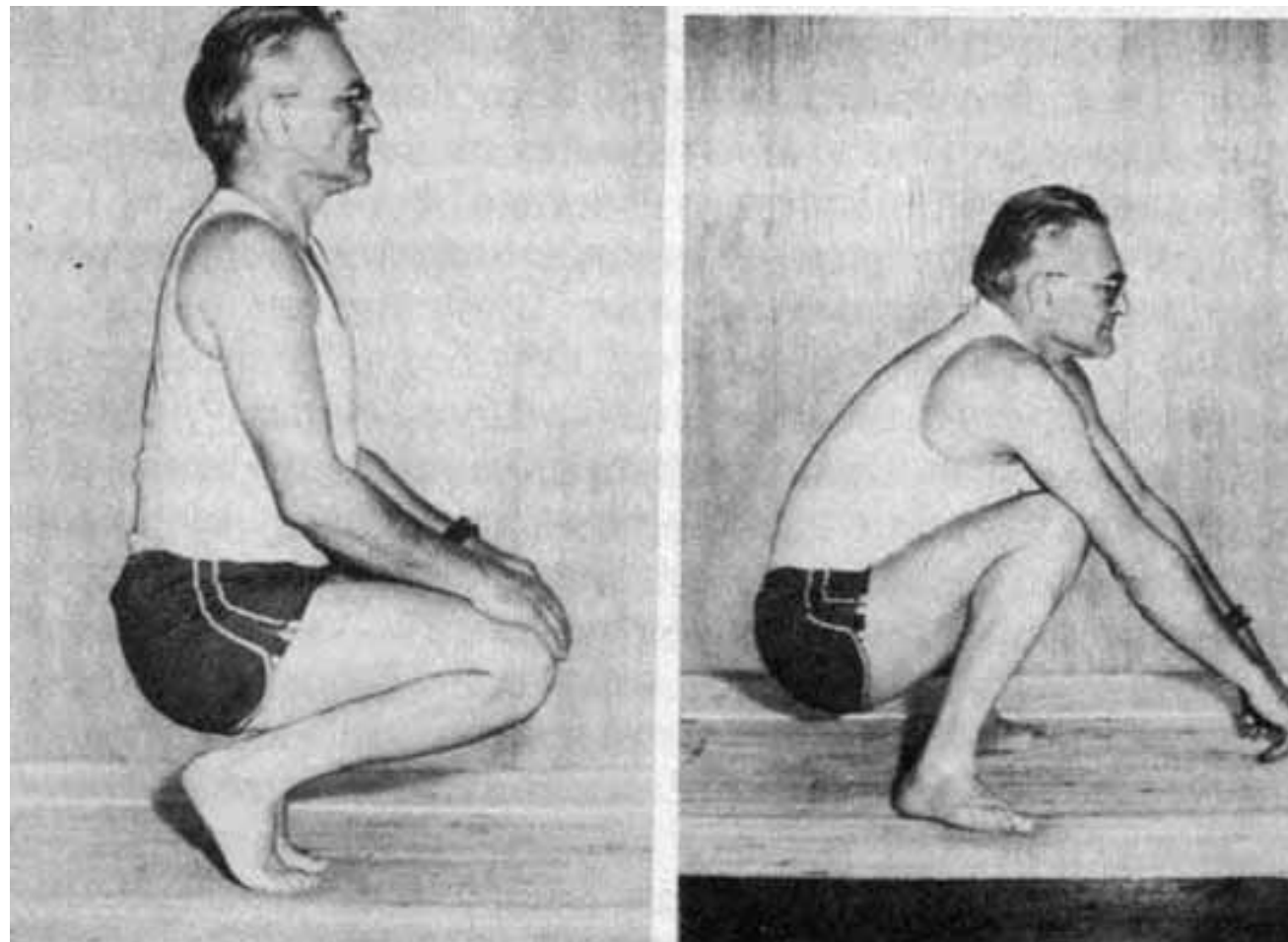


Б

Здоровый человек

- 6. Миотонический феномен корточек

Пациент с  
миотонией так  
не сможет





- 7. Миотонический феномен спазма мышц при ходьбе
- 8. Миотонический феномен лестницы



- 9. Кramпи
- 10. Судороги скелетных мышц при первых движениях и при напряжении



# Перкутронная миотоническая реакция



А

Миотонический ровик



Б

Миотонический валик

# Миотоническая реакция с языка



Показано тоническое напряжение мышц языка с формированием после одиночного короткого удара неврологическим молоточком (по центру в средней трети языка) двухсторонних «валиков»/«ровиков».



- Перкуторная миотоническая реакция с мышц тенара показано напряжение исследуемой мышцы с формированием валика и тоническим отведением первого пальца кисти.

# Степень тяжести миотонии по Беккеру

+++ - выраженная миотония

++ - умеренно выраженная миотония

+ - легкая миотония (мягкая)

# Электромиография (ЭМГ)

- Стимуляционная
- **Игольчатая**
  - Миотоническая задержка
  - Звук пикирующего бомбардировщик





При введении в мышцу игольчатого электрода активное напряжение мышцы или ее перкуссия вызывает появление высокочастотных повторяющихся разрядов, которые вначале увеличиваются по частоте (до 100-150Гц) и амплитуде, а затем уменьшаются



# Классификация (Лобзин и соавторы).

## А) Наследственные формы:

### 1. Стационарные медленно прогрессирующие формы:

- - врожденная миотония **Томсена**
- - врожденная **миотония Беккера**
- - приобретенная миотония Тальма (спорадические случаи);
- - атрофическая (дистрофическая) миотония или миотоническая дистрофия Гофмана-Россолимо-**Штейнерта-Куршманна**
- - миотоническая **дистрофия Беккера**

## 2. Периодические (рецидивирующие) формы миотонии:

- - интермиттирующая миотония **Марциуса-Ганземана**
- - врожденная парамиотония с холодowymi параличами **Эйленбурга**
- - врожденная парамиотония без холодowych параличей **Де Ионга**
- - эпизодическая наследственная миотоническая *адинамия* **Беккера**
- - периодический парамиотонический **паралич Беккера**
- - нейтромиотония Исаака

## Б) Миотонические синдромы

- - миотонические синдромы у больных миопатиями;
- - миотонические синдромы при периодическом параличе и эпизодической адинамии Гамстроп;
- - миотонические синдромы при органических болезнях ЦНС;
- - миотонические синдромы при заболеваниях внутренних органов;

# Болезнь Томсена

- Мутация CLCN1 (CL-каналы) – 7 хромосома
- Аутосомно-доминантно
- 1:23000
- М=ж
- Дебют при рождении/первый год жизни
- Первый симптом – спазм мышц ног при ходьбе
- Симптомы достаточно мягкие
- Есть мышечная гипертрофия



# Лечение

- Тоническую спастичность снимают дифенином, фенитоином или карбамазепином.
- Препараты кальция.
- Показан электрофорез и гальванизация.
- рацион питания ( сокращение потребления богатых калием продуктов (картофеля, рыбы, цитрусовых, бобовых, чеснока, черной смородины, бананов и овсянки).
- Для снижения уровня калия - мочегонные средства (ацетазоламид).
- Избегать переохлаждения
- ЛФК
- Массаж

# Миотония Беккера

- Дебют 4-12 лет (девочки) и 18 лет (мальчики)
- Симптомы выраженные
- Первые признаки - в нижних конечностях
- Могут присоединяться миалгии и слабость проксимальных групп мышц
- Гипертрофии мышц редко
- Увеличение КФК в плазме

# Миотония Тальмы

- Спазм и ригидность
- Не врождённая
- После травмы, острой инфекции
- Самопроизвольное улучшение / выздоровление
- Начало: слабость, боль, вялый паралич

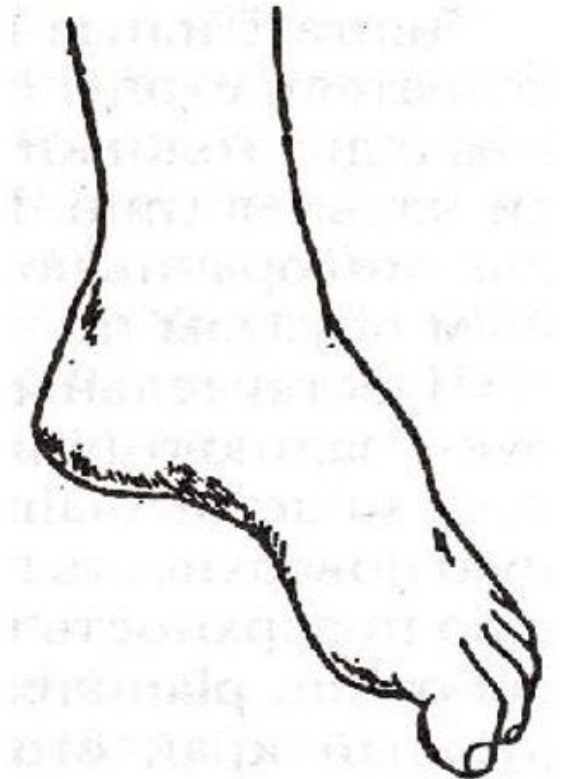
# Миотоническая дистрофия Россолимо-Куршмана-Штейнерта-Баттена

- Аутосомно-доминантно
- Клинический полиморфизм
- Дефект гена миотонинпроотеинкиназа (мышцы, миокард, ЦНС, глаза, ПЖЖ)
- Дебют от пренатального периода до 60 лет
- Атрофии в жевательных мышцах, надостных, височных, гр-кл-сосц., маскообразное лицо
- Дизартрия, в далеко зашедших стадиях: свисающая голова, обезьянья лапа, степпаж



- Миопатические черты: дистальная мышечная слабость с прогрессирующей мышечными атрофиями и частыми падениями
- *Facies myotonica*: гипопимимия, частичный птоз, лобно-височное облысение
- Мультисистемность заболевания: сердечная патология, церебральные симптомы, катаракта

Степпаж



# Мышечная дистрофия Беккера

- Дефицит дистрофина
- Поражаются скелетные мышцы и сердце

# Врождённая парамиотония Эйленбурга

- Миотонические реакции, мышечный спазм и парез на холоде. В тепле полностью исчезает
- Длительность от нескольких минут до часов
- В межприступный период симптомов нет

# Нейромиотония (синдром Исаакса)

- Мышечная скованность + спазмы (крампи) + постоянная мышечная активность по ЭМГ
- Связана с нарушением возбудимости периферических нервов
- Миотоническая задержка движений и миокимии (спонтанное дрожание частей мышцы или связок, недостаточное для движение сустава)
- Перкутанные миотонические феномены отсутствуют
- Сгибательные контрактура
- Дебют 20-40 лет

# Лечение миотоний

- **Медикаментозное** лечение
- Радикального лечения миотонии не существует. Для уменьшения выраженности миотонических проявлений используют фенитоин перорально. Курсы диуретиков (не калийсберегающих) позволяют снизить уровень калия в крови и уменьшить миотонические проявления. Нейромиотонические проявления уменьшаются при назначении карбамазепина. Ремиссии иногда удаётся достичь с помощью иммуносупрессивной терапии преднизолон.
- **Хирургическое** лечение При дистрофической миотонии иногда может потребоваться имплантация кардиостимулятора.

Спасибо за внимание!