

Авдей Г.М., Кулеш С.Д., Шумскас М.С., Авдей С.А.

Дистрофическая миотония Россолимо-Штейнерта-Куршмана

УО «Гродненский государственный медицинский университет», УЗ «Гродненская областная клиническая больница», г. Гродно

Avdey G.M., Kulesh S.D., Shumskas M.S., Avdey S.A.

Myotonia dystrophica of Rossolimo-Steinert-Kurshman (case history)

Резюме

Приведено клиническое наблюдение за больным с дистрофической миотонией Россолимо-Штейнерта-Куршмана. Показаны многообразие клинической симптоматики (неврологической и соматической) и важность ее знания и учета не только неврологами, но и кардиологами, эндокринологами.

Ключевые слова: дистрофическая миотония, клинические симптомы, лечение

Summary

It is presented clinical examination of the patient with myotoniadystrophica of Rossolimo-Steinert-Kurshman. It is showed the variety of clinical symptoms (neurological and somatic) and importance of their value and recording by not only neurologists but cardiologists and endocrinologists.

Key words: myotoniadystrophica, clinical symptoms, treatment

Введение

Дистрофическая миотония Россолимо-Штейнерта-Куршмана (ДМ) – это мультисистемное наследственное нервно-мышечное заболевание, которое наряду с поражением скелетной мускулатуры проявляется нарушением функции и структуры различных органов и систем: сердца, глаз, головного мозга, органов дыхания, желудочно-кишечного тракта, матки, щитовидной железы и др. [1, 4]. Первое описание данного заболевания принадлежит Россолимо (1901). В последующие годы подобные публикации об этой болезни были сделаны Steinert в 1909 и Kurschman в 1912 г. Частота этого недуга составляет от 2,5 до 5 на 100000 населения. Тип наследования аутосомно-доминантный, с высокой пенетрантностью (в 100% у мужчин и 64% у женщин). Причиной ДМ служит мутация (экспансия тринуклеотидных повторов СТГ) гена дистрофинмитотонинпротеникиназы (ДМПК) на хромосоме 19q13 [2, 3]. Патогенез заболевания остается неясным. Предполагают наличие фактора первичного дефекта мембран. По методике световой микроскопии удается обнаружить сочетание гипертрофированных и атрофированных мышечных волокон. Случается разрастание соединительной ткани, мышечная ткань замещается соединительной и жировой. В случае электронной микроскопии определяют изменение размеров митохондрий, деструкция митофibrиллярного аппарата [3].

Первые симптомы болезни проявляются в 10-20-летнем возрасте. Характерным бывает сочетание миопати-

ческих, миотонических, нейроэндокринных, сердечно-сосудистых нарушений [5].

Приводим историю болезни больного с типичной картиной ДМ.

Больной Г., 42 г., 25.04.2012 г. поступил в неврологическое отделение УЗ «Гродненская областная клиническая больница» с жалобами на «спазмы» и затруднения первых движений при разжимании сжатых в кулак пальцев, затруднение во время еды из-за невозможности быстро открыть рот, трудности при разговоре, слабость в мышцах рук и ног, значительно усиливающуюся при физической нагрузке.

Из анамнеза известно, что первые признаки заболевания у пациента стали отмечаться с 32 лет, когда во время гимнастических упражнений не мог быстро разжать сжатые в кулак пальцы, заметил слабость в икроножных мышцах, в стопах, которая в последующем нарастала. Возникла и стала постепенно усиливаться слабость в руках, преимущественно в кистях. Одновременно больной заметил нарушение речи в результате затруднения при открывании рта. Пациент отмечает полное выпадение волос на теле.

Рос и развивался нормально. Женат, имеет 3 детей: сын 20 лет, сын 14 лет, дочь – 4 месяца. Со слов больного аналогичные симптомы заболевания отмечались у прабабушки и бабушки пациента по материнской линии. Мать и отец больного здоровы. Старший сын (20 лет) пациента страдает подобным заболеванием, первые признаки

которого отмечены с детства. У младшего сына (14 лет) в настоящее время имеют место диффузная мышечная слабость в руках и ногах и миотоническое напряжение сгибателей пальцев при сжатии кисти в кулак. Дочь больного здорова.

ОБЪЕКТИВНО. Общее состояние удовлетворительное. Рост 176 см, вес 74 кг. Кожные покровы сухие, бледные, видимые слизистые чистые, бледно-розового цвета. Язык влажный. В легких дыхание везикулярное над всей поверхностью, хрипов нет. Частота дыхания 16 ударов в минуту. Тоны сердца ритмичные, приглушены. Пульс 65 ударов в 1 минуту. Артериальное давление 110/70 мм рт. столба. Живот при пальпации мягкий, безболезненный. Край печени не выступает из-под реберной дуги. Симптомы поколачивания отрицательные. Стул, диурез в норме. Отеков нет. Периферические узлы не пальпируются.

НЕВРОЛОГИЧЕСКИЙ СТАТУС. Больной в сознании, правильно ориентирован в пространстве, времени и собственной личности. Характерен внешний вид пациента: двусторонняя амимия, атрофия лицевой и жевательной мускулатуры с двусторонним западением височных ямок, веки и углы рта полуопущены, нижняя половина лица провисает, что делает лицо печальным. Рот открывается с трудом из-за тонического напряжения жевательных мышц, возникающего при сильном сжатии челюстей. При повторных движениях напряжение мышц уменьшается и рот открывается свободно. Речь дизартрична с носовым оттенком. Отчетливо выражена атрофия грудиноключично-сосцевидных мышц, из-за чего ослаблена ротация головы в обе стороны. Определяется похудание мышц плечевого пояса, предплечий, кистей со сглаженностью мышц возвышения большого пальца и мизинца. При сжатии кисти в кулак наблюдается типичное миотоническое напряжение сгибателей пальцев, разгибание их производится медленно и с большим трудом. При повторных движениях миотонические симптомы исчезают. У пациента выявляется похудание мышц бедра, голени, стоп. Походка «стелпаж» с компонентом «утиной». Диффузное снижение мышечной силы и мышечного тонуса в руках и ногах. Сухожильные рефлексы с рук равные, низкие, S = D, с ног – коленные S = D, низкие, ахилловы отсутствуют с двух сторон. Патологических рефлексов нет. Чувствительность сохранена. Координаторные пробы выполняет удовлетворительно. В позе Ромберга слегка пошатывается. Менингеальных симптомов нет. Функцию тазовых органов контролирует.

Больной обследован.

Общий анализ крови (27.04.2012): эритроциты 4,16 млн/мкл, гемоглобин 134 г/л, лейкоциты 6,3 тыс./мкл, СОЭ 24 мм/час, цветной показатель 1,01, гематокрит 0,4%, тромбоциты 205 тыс./мкл, эозинофилы 2%, нейтрофилы палочкоядерные 2%, нейтрофилы сегментоядерные 62%, лимфоциты 29%, моноциты 5% Сумма клеток: 100.

Общий анализ мочи (27.04.2012): цвет соломенно-желтый, прозрачная, pH – 6,5, относительная плотность 1015, Белок 0, глюкоза 0, эритроциты 0, лейкоциты 0.

Биохимическое исследование крови (27.04.2012): общий белок 87 г/л, мочевины 4,3 ммоль/л, креатинин

117 мкмоль/л (норма 53 – 115), общий билирубин 13,8 мкмоль/л, глюкоза 4,3 ммоль/л, аспартатаминотрансфераза 128 ЕД/л (норма – 5 – 37), аланинаминотрансфераза 84 ЕД/л (норма 5 – 42), лактатгидрогеназа 767 ЕД/л (норма 174 – 516), тропонин Т 0 (норма 0-0,1), тропонин I 50 нг/мл (норма 0 – 1).

Гормоны щитовидной железы (27.04.2012): Т4 свободный 9,2 нмоль/л (норма 10 – 25), тиреотропный гормон (ТТГ) 20 (норма 0,03 – 4,0), антитела к тиреональной пероксидазе (Anti-TPO) 266,8 МЕ/мл (норма 0 – 30).

ЭКГ (27.04.2012): горизонтальное положение электрической оси сердца. Синусовая брадикардия. Частота сердечных сокращений 56 ударов в мин. Диффузные метаболические изменения в миокарде. Низкий вольтаж ЭКГ в стандартных отведениях.

Холтеровское мониторирование электрокардиограммы (29.04.2012): зафиксированы 8 случаев АВ-блокады 2 ст. Мобит 2.

УЗИ внутренних органов (29.04.2012): печень с ровным контуром, слегка увеличена + 1 см. Структура с умеренными фиброзными изменениями, экзогенность повышена. Желчный пузырь 69 – 29 мм, спергибом в теле, стенки ровные, уплотнены, в просвете содержимое застойное.

УЗИ щитовидной железы (29.04.2012): щитовидная железа расположена низко, контуры ровные, капсула без особенностей. Правая доля – 47-19-15 мм, объем 6,6 см³, левая доля – 40-18-18 мм, объем 6 см³. Перешеек 5 мм, структура средне-зернистая, без патологии, экзогенность нормальная.

Глазное дно (28.04.2012): диски зрительного нерва бледно-розовые, границы четкие. Артерии и вены не изменены.

Рентгенография турецкого седла N 6444: костно-деструктивных изменений не определяется. Турецкое седло обычной формы и размеров, основная пазуха с распространенной пневматизацией.

Электронейромиография сгибателей рук (28.04.2012): при исследовании элетровозбудимости сгибателей рук выявлена миотоническая реакция (на 10 раздражении тока с мышц исчезла фаза расслабления)

Консультация эндокринолога: аутоиммунный тиреоидит с гипотиреозом. Клинико-гормональная декомпенсация.

Консультация кардиолога: Артериальная гипертензия I, риск 4. Миокардиодистрофия H1.

Консультация генетика: (предварительное заключение) Дистрофическая миотония Россолимо-Штейнерта-Куршмана. Взята кровь с ЭДМА для ДНК диагностики.

Больному проведено симптоматическое лечение в виде назначения дифенина по 0,1 – 0,2 г 3 раза в день (курс 3 – 4 недели), левотироксина 100мкг/сут за 40 мин до завтрака, рибоксина по 1 таблетке 3 раза в день, эналаприла 0,005 2 раза в день, пирасетама 0,4 по 2 таблетки 3 раза в день, поливитаминов (неуробекс-нео 1 таблетка в день), физиотерапевтических процедур (Mg – электрофорез по Вермелью N 10), лечебной физкультуры.

На фоне лечения улучшилось общее состояние больного, уменьшилась миотоническая контрактура.

Таким образом, приведенный случай клинического наблюдения больного мужчины трудоспособного возраста с дистрофической миотонией представляет интерес в плане редкой встречаемости заболевания и многообразия клинической симптоматики, как неврологической,

так и соматической, что важно для специалистов неврологов, кардиологов, эндокринологов. ■

*Авдей Г.М., Кулеш С.Д., Шумскас М.С., Авдей С.А.,
УО «Гродненский государственный медицинский университет»,
УЗ «Гродненская областная клиническая больница», г. Гродно, Беларусь*

Литература:

1. Козулина Е.А., Н.А. Шнайдер, В.А. Шульман Поражение сердечно-сосудистой системы у больных дистрофической миотонией. Неврологический журнал. 2009; N 1: 25–29.
2. Mankondi A. Expanded CUG repeats trigger aberrant splicing of CIC-1 chloride channel pre-mRNA and hyperexcitability of skeletal muscle in myotonic dystrophy. Mol.Cell. 2002; V. 10: 35–44.
3. Mankondi A. Nuclear RNA foci in the heart in myotonic dystrophy. Circ. Res. 2005; V. 97: 1152–1155.
4. Шнайдер Р.А. Миотония: Руководство для врачей. М.: МБН, 2006.
5. Штульман Д.Р., Левин О.С. Неврология. М.: МЕДпресс-информ, 2002.