

**СЛУЧАЙ МИОТОНИЧЕСКОЙ ДИСТРОФИИ
РОССОЛИМО- КУРШМАННА -
ШТЕЙНЕРТА – БАТТЕНА
Абдыраимова Ж.К., Нурбекова У.А.**

Кыргызская государственная медицинская академия им. И.К. Ахунбаева
Бишкек, Кыргызская Республика

Резюме. В статье приводится краткое сообщение о миотонической дистрофии Россолимо – Куршманна - Штейнерта - Баттена.

Ключевые слова: миотоническая дистрофия Россолимо – Куршманна - Штейнерта – Баттена, диагностика.

**РОССОЛИМО – КУРШМАНН – ШТЕЙНЕРТ – БАТТЕН
МИОТОНИЯЛЫК ДИСТРОФИЯСЫ, КЛИНИКАЛЫК
ӨЗГӨЧӨЛҮГҮ ЖАНА ДАРТТЫН АНЫКТАЛЫШЫ
Абдыраимова Ж.К., Нурбекова У.А.**

И.К. Ахунбаев атындагы Кыргыз мамлекеттик медициналык академиясы
Бишкек, Кыргыз Республикасы

Корутунду. Бул статьяда Россолимо – Куршманн - Штейнерт – Баттен миотоникалык дистрофиясы тууралуу кыска маалымат берилип, оорунун диагностикалык критериялары белгиленди.

Негизги сөздөр: Россолимо – Куршманн - Штейнерт – Баттен миотоникалык дистрофиясы, дарттын аныкталышы.

**MYOTONIC DYSTROPHY ROSSOLIMO – KURSHMANN
– STEINERT – BATTEN, CLINICAL CASES AND
DIAGNOSTIC**

Abdyraimova J.K., Nurbekova U.A.

I.K. Akhunbaev Kyrgyz state medical academy
Bishkek, Kyrgyz Republic

Resume. The article provides a brief summary of the myotonic dystrophy Rossolimo – Kurshmann – Steinert – Batten. Describes a clinical case of a patient, the diagnostic criteria for the disease

Keywords: myotonic dystrophy Rossolimo – Kurshmann – Steinert – Batten, diagnosis.

Актуальность.

Дистрофическая миотония является мультисистемным заболеванием, при котором мутация затрагивает развитие и функционирование различных органов и тканей: гладкой и скелетной мышечной ткани, сердца, глаз, эндокринной системы и головного мозга (1, 2). Распространенность составляет около 1 на 8000 населения (3).

В 1901 г. Россолимо впервые описал данное заболевание, позднее, в 1909 году, Н. Steinert и F.F. Batten дали подробное описание клинической картины заболевания (4). Лишь в 1992 г. был идентифицирован генетический дефект. Многие авторы считают эту патологию переходной между миотониями и миопатиями. Заболевание имеет аутосомно – доминантный тип наследования. Дистрофическая миотония представлена тремя подтипами и встречается в двух клинических формах: врожденной и

классической (5).

Материалы и методы.

Целью данной статьи был анализ особенностей клинической картины и биохимических показателей больного с миотонической дистрофией Россолимо – Куршманна - Штейнерта – Баттена. Больной К., 47 лет обратился с жалобами на общую слабость, чувства стягивания в кистях, усиливающиеся на холоде и при физической нагрузке, изменение голоса, боли в спине и невозможность выпрямится при ходьбе, отсутствие зрения в правом глазу, боли в области сердца. Первые неврологические симптомы болезни отмечены в возрасте 41года в виде слабости в ногах, болей в спине и появления спазмов в мышцах кистей. В 42 летнем возрасте появились боли в области сердца. Это и послужило поводом обращения к невропатологу. В 2009 году в 43 летнем возрасте проходил стационарное

лечение с диагнозом: Врожденная слабость опорно-двигательного аппарата. Ранний распространенный остеохондроз позвоночника. Выраженный кифоз, сколиоз шейного отдела позвоночника. Левосторонний сакроилеит. Выраженный болевой, мышечно-тонический синдром. Спинальная миелопатия с легким тетрапарезом и бульбарными проявлениями.

Семейный анамнез отягощен. При анализе генеалогического дерева, выяснено, что бабушка и дедушка больного состояли в близкородственном браке (были двоюродными братом и сестрой по материнской линии), и подобные признаки болезни проявлялись в каждом поколении у детей, как у мальчиков, так и у девочек. Схожие признаки болезни имеются у старшего брата больного и младшей сестры, которые не обращались к неврологам. В семье является шестым ребенком одним из двойни, брат близнец умер в возрасте 34 года. Причина смерти не установлена. Рос и развивался согласно возрасту, окончил школу, работал шофером. Был женат дважды, детей не имеет.

В неврологическом статусе: голова обычной формы, отмечается облысение в лобнотемпальной области, лицо амимичное. Выявляется малоразборчивость речи с гнусавым оттенком. Сухожильные рефлексы не вызываются. Отмечается мышечная гипотрофия мышц конечностей. Нарушение чувствительных расстройств нет. Миотонические спазмы наблюдаются в сгибателях кистей при попытке расжать кулак. При ударе молоточком в область возвышения мышц большого пальца обеих рук в ответ происходит сокращение мышечного пучка, положительный симптом «валика». Патологических и менингеальных знаков нет. Стигмы дизэмбриогенеза – «готическая» твердая неба, пигментированный неоз на спине (удаленный в 1979 году в НЦО), «ластовидная» деформация кистей и стоп. Поза вынужденная, согнутая в поясничном отделе позвоночника. Передвигается при помощи костылей. Функции тазовых органов контролирует. Из обследований: в общих анализах крови и мочи, биохимическом исследовании крови без патологических особенностей. На ЭКГ: ритм синусовый, ЧСС -54 уд в мин. ЭОС отклонена

вправо. АВ блокада первой степени, блокада правой ножки пучка Гиса. На УЗИ внутренних органов выявили признаки холецистита, панкреатита, пиелонефрита, простатита и цистита. УЗИ щитовидной железы показало смешанный зоб. На рентгенологическом исследовании шейного и поясничного отделов позвоночника выявлено сколиоз шейного отдела позвоночника и межпозвонковый остеохондроз. На электронейромиограмме (ЭНМГ) снижена скорость проведения импульса по эфферентным волокнам периферических нервов, число функционирующих двигательных единиц уменьшено и показано миотонические реакции. Осмотрен окулистом, был выставлен диагноз: катаракта обоих глаз. На основании жалоб и дополнительных методов исследований кардиолог выявил у больного миокардический кардиосклероз.

Результаты и обсуждения.

Наследственная отягощенность, проблемы бесплодия, облысение в лобнотемпальной области, наличие активных и механических миоклонических реакций и миопатического синдрома позволило поставить диагноз миотонической дистрофии Россоломо – Куршманна - Штейнерта – Баттена. Наличие дизэмбриогенетических стигм, признаки поражения сердечно - сосудистой системы, на ЭКГ: АВ блокада первой степени, блокада правой ножки пучка Гиса, заключение кардиолога: миокардитический кардиосклероз со стороны глаз проявления катаракты, из обследований данные ЭНМГ за миотонию, не заставило нас сомневаться над поставленным диагнозом.

Выводы.

Таким образом, особенностью данного случая является то, что при первоначальном обращении больного невропатологу был выставлен неправильный диагноз, так как на генеалогический анамнез и нарушения со стороны других систем и органов не сделали нужного акцента. Наследственная отягощенность, характерная клиническая симптоматика, полисистемность заболевания, облегчила диагностику миотонической дистрофии Россоломо – Куршманна - Штейнерта – Баттена.

Литература:

1. Горбунова В.Н., Савельева – Васильева Е.А., Красильников В.В. Молекулярная неврология. Часть 1. Заболевания нервно – мышечной системы. - СПб.: Интермедика, 2000. – С. 169 – 181.
2. Гончарева Я. А., Евтушенко С.К., Ефименко В.Н., Симонян В.А., Евтушенко Л.Ф., Марусиченко Е.А. Миотоническая дистрофия Куришманна – Баттена – Штейнера – Россолимо // *Материалы международной практической конференции «Неординарные (раритетные) синдромы и заболевания нервной системы у детей и взрослых», 2-3 октября 2003 г. – Донецк – Святогорск.* – С. 156 – 159.
3. Finsterer J/ Myotonic dystrophy type 2. // *Eur. J. Neurol/ - 2002. – Vol. 9. – P. 441 – 447.*
4. Вельтишев Ю.Е., Темин П.А. Наследственные болезни нервной системы. М.: Медицина. 1998: 496.
5. Шнайдер Н. А., Козулина Е. А., Дмитренко Д. В., Клинико – генетическая гетерогенность дистрофической миотонии. *Научный обзор // Международный неврологический журнал.* – 2007. - № 3. –С. 119 – 130.