

# Миотоническая дистрофия

*Махмудова С.М., IV курс, ФФМ МГУ*

## Болезни, связанные с экспансией тринуклеотидных повторов

	Тринуклеотидные повторы	Число в норме	Число у больных	Тип наследования
Болезнь Гентингтона	CAG	6-35	36-120	аутосомно-доминантный
<b>Миотоническая дистрофия</b>	<b>CTG</b>	<b>5-35</b>	<b>&gt;200</b>	<b>аутосомно-доминантный</b>
Синдром ломкой X-хр.	CGC	6-50	>200	X-сцепленный доминантный
Спинобульбарная мышечная атрофия	CAG	10-30	35-60	X-сцепленный доминантный

- **Миотоническая дистрофия** - аутосомно-доминантное многосистемное заболевание, характеризующееся сильно варьирующей экспрессией гена (клиническим полиморфизмом) у обоих полов по началу заболевания и тяжести течения.
- Распространённая форма мышечной дистрофии взрослых
- мутация в гене протеинкиназы мышечной дистрофии (символ гена *DM-ПК*), локализованном в хромосоме 19q13.3.

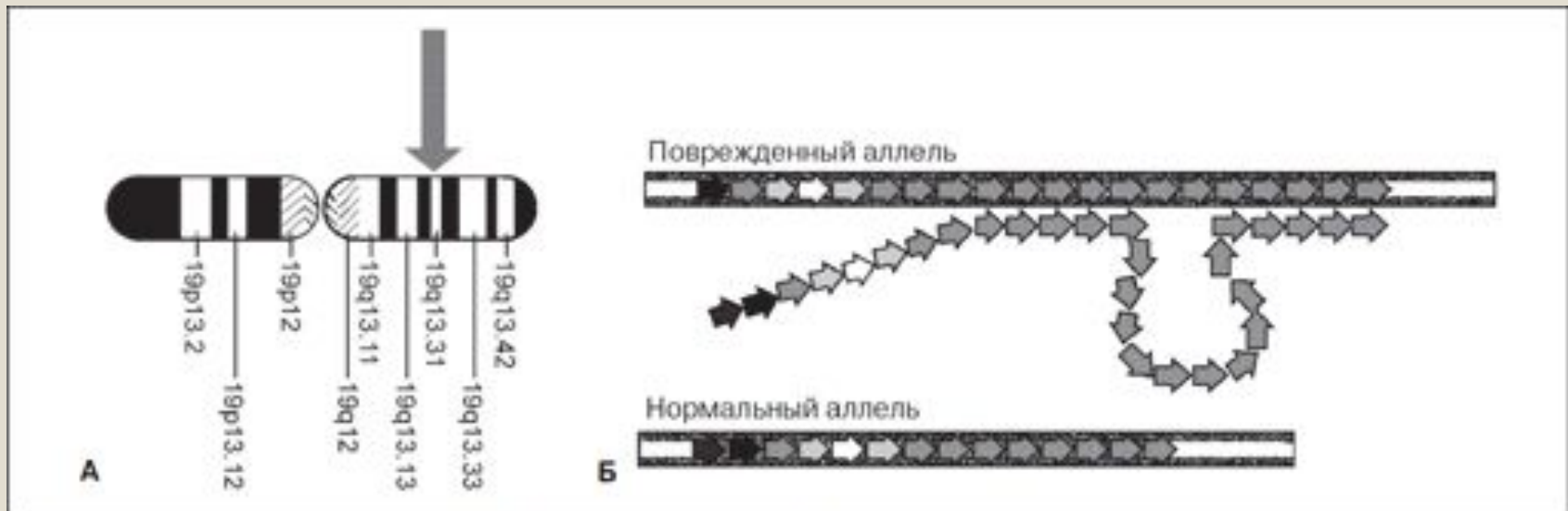
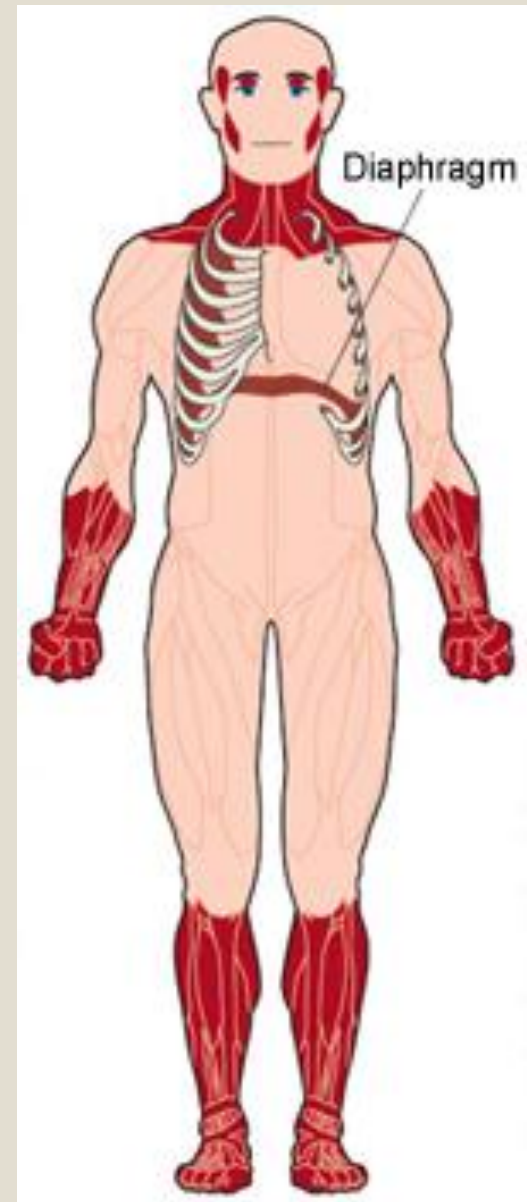
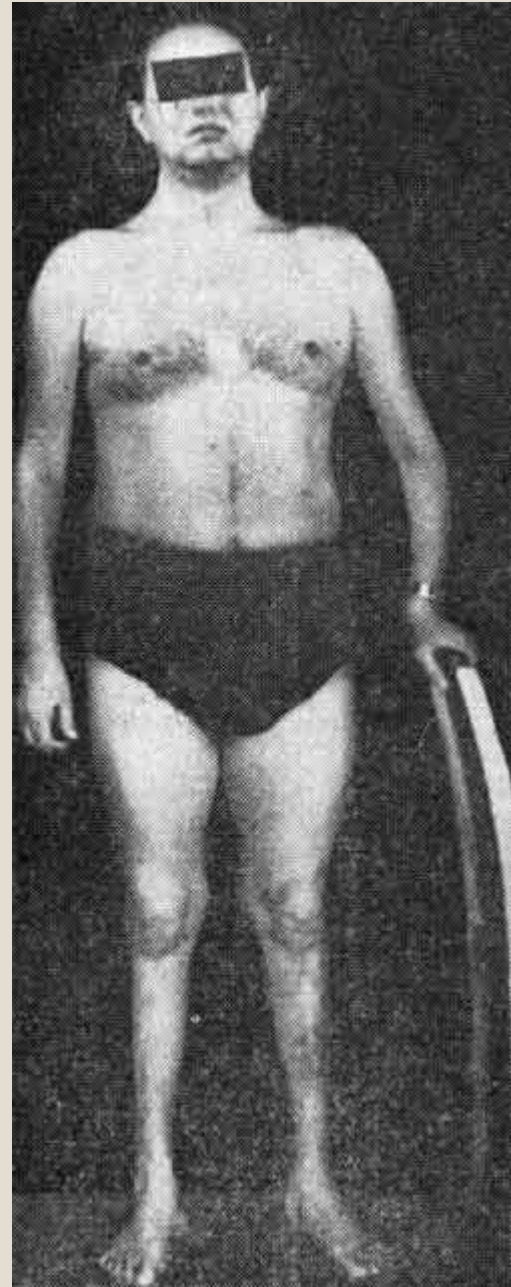


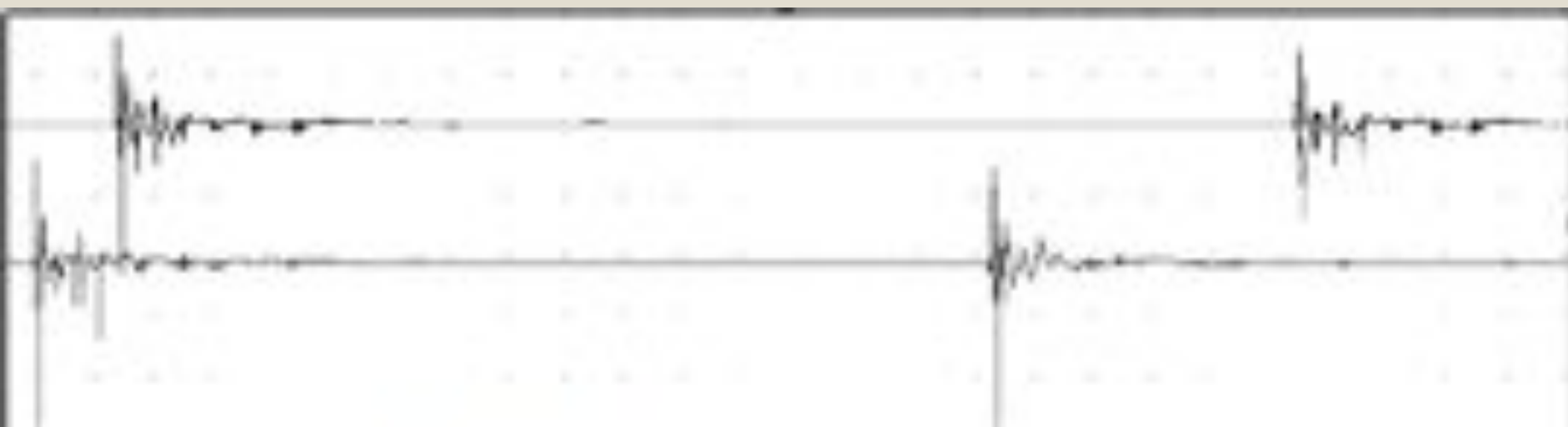
Рисунок 1. Причина дистрофической миотонии 1-го типа — мутация 19q13.3: А) локализация гена *DMPK* на длинном плече 19-й хромосомы в позиции 13.3; Б) экспансия тринуклеотидного повтора *CTG* в протеинкиназном гене 19-й хромосомы (по R.I. Richards, G.R. Sutherland, 1997)

## Клинические проявления

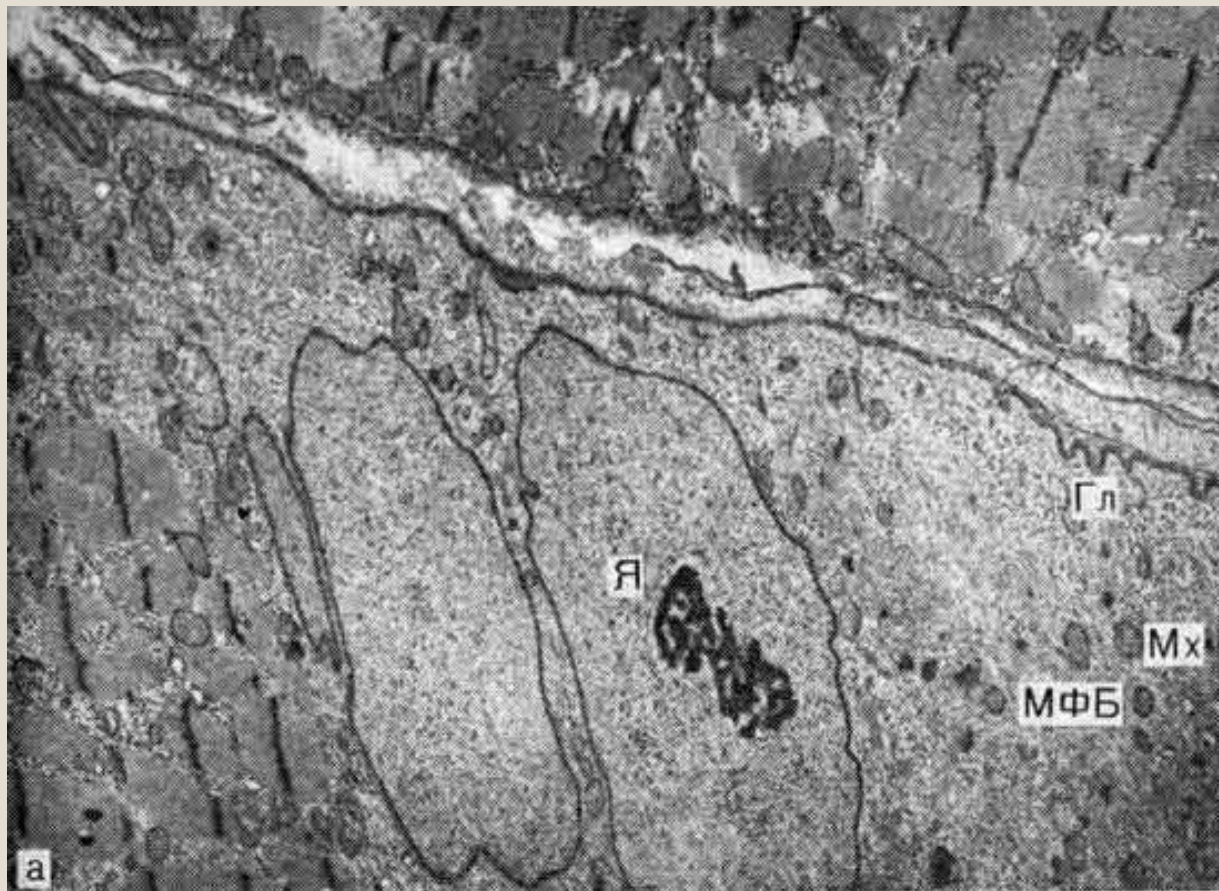
- Миотония
- Мышечная слабость
- Катаракта
- Аритмии
- Облысение со лба
- Эндокринные нарушения
- Умственная отсталость







**Рисунок 8. ЭМГ больного с дистрофической миотонией. Снижение амплитуды ПД покоящихся мышц, единичные миотонические феномены**



Деструкция мышечного волокна, под сарколеммой саркоплазматические массы, содержащие остатки миофиламентов (МФБ), гликогена (Гл), митохондрии (Мх). 1 X10 000.

Таблица 4. Клинико-генетическая гетерогенность дистрофической миотонии

	DM1	DM2	DM3
Эпидемиология	Широко распространена	Чаще встречается у европейцев	Не изучена (описана у европейцев)
Возраст дебюта	От периода новорожденности до взрослых	От 8 до 60 лет	От 37 до 67 лет
Прогноз	Серьезный	Мягкое течение	Серьезный
Слабость поперечно-полосатой мускулатуры:			
— лица	+	Легкая	Не характерна
— птоз	+	Негрубый	Не характерен
— проксимальных отделов	—	++	++
— дистальных отделов	+++	+ (кисти)	±
— грудино-ключично-сосцевидной мышцы	+	±	+++
Миалгия	—	+	±
Гипертрофия икроножных мышц	—	+	—
Катаракта	+	+	+
Облысение	+	+	+
Нарушение сердечного ритма	+	+	Не характерно
Слабость гладкой мускулатуры:			
— дисфагия	++	+	—
— мегаколон	+	—	—
— дискинезия желчевыводящих путей	++	+	+
— запоры	±	++	+
Нарушения половой сферы	+	20 %	?
Гинекомастия	±	+	—
Гипергликемия	+	20 %	?
Гиперсомния	+	±	++
Гипергидроз	±	+	?
Когнитивные нарушения	От мягких до выраженных	Мягкие	От умеренных до выраженных
Конгенитальная форма	+	—	—
ЭМГ: миотония	+	+	+
Хромосома	19q13.3	3q21	15q21-q24
Мутация гена	DMPK	ZNF9	?
Тип мутации	CTG-повторы	CCTG-повторы	—
Размер повтора	От 100 до 4000	Средний ≈ 5000	—