

УДК 616.74—009.125

Г. Т. МУРАДЯН, В. Ж. ДАРБИНЯН

О СЕМЕЙНЫХ ФОРМАХ МИОТОНИЧЕСКОГО СИНДРОМА

(клинико-электромиографическое исследование)

Приведены результаты клинико-электромиографического исследования двух семей, в которых наследуется миотонический синдром в форме миотонии Томсена и дистрофической миотонии. Описаны также переходные формы миотонического синдрома. Сделан вывод о возможном нозологическом единстве миотонии Томсена и дистрофической миотонии.

Проблема единства или обособленности миотонических синдромов при врожденной миотонии (болезни Томсена) и миотонической дистрофии (болезни Штейнерта-Куршманна-Баттена) была и остается до настоящего времени предметом дискуссий. Со времен описания Томсеном врожденной миотонии был опубликован ряд работ, в которых освещались случаи сочетания миотонии с мышечной атрофией [7, 8]. Вопрос о том, являются ли врожденная миотония и миотоническая дистрофия самостоятельными нозологическими единицами или же это различные формы единого патологического процесса, обсуждается до сих пор. Ряд исследователей считают, что врожденная миотония и миотоническая дистрофия являются различными по клинической картине и течению формами одного и того же наследственного заболевания, которое в силу различных привходящих факторов приобретает ту или иную интенсивность [9, 10]. Другие же авторы считают, что речь идет о самостоятельных нозологиях, каждая из которых имеет свою обособленную генетическую основу [6, 8, 11], при этом основываясь на том факте, что в семьях с врожденной миотонией не встречаются больные с дистрофической миотонией. Требуется своего дальнейшего уточнения также электромиографическая характеристика миотонического синдрома для дифференциальной диагностики и создания объективных критериев оценки тяжести поражения.

С целью уточнения вопроса о взаимосвязи между врожденной миотонией и миотонической дистрофией мы приводим краткое клиническое и электромиографическое описание двух семей, в которых нами обнаружены больные с обеими формами миотонического синдрома, а также ряд переходных и «стертых» форм. Эти исследования дадут нам возмож-

ность уточнить некоторые спорные положения о генетической взаимосвязи врожденной миотонии и миотонической дистрофии.

Семья М. (рис. 1).

Наблюдение 1. III—5, пробанд, 32 года, инвалид II группы. Первые признаки заболевания возникли в возрасте 20 лет, когда появились затруднения при жевании, голос стал глухим. Через год не мог быстро разжимать согнутые в кулак пальцы. В последующие годы указанные явления усилились, переведен на инвалидность. Больной несколько пониженного питания. А Д—90/50 мм рт. ст., на ЭКГ—признаки дистрофии миокарда. Волосы на голове редкие, большая плешь на темени. Двусторонняя катаракта. Речь дисфонична, с носовым оттенком. Глоточные рефлексы не вызываются. Наблюдается значительная мышечная атрофия конечностей, особенно мышц предплечий и голени. В меньшей степени амиотрофичны мышцы плечевого пояса и грудинно-ключично-сосковые мышцы. Сила в руках снижена, ограничено разгибание

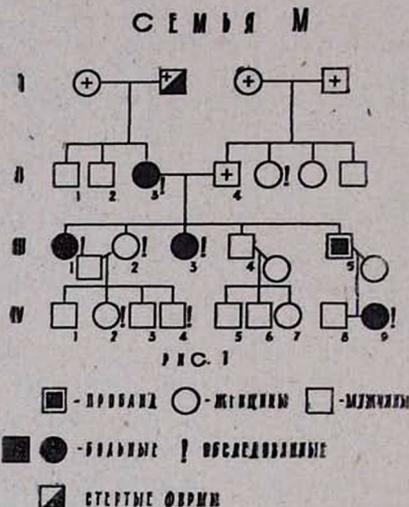


Рис. 1.

стоп. Вызывается механическая миотоническая реакция с мышц, наиболее подверженных атрофии. Удар молоточком по языку вызывает образование «мышечного валика». Согнутые пальцы разгибает с трудом, особенно после локального охлаждения. Сгибание пальцев в кулак свободное. Коленные и ахилловы рефлексы резко снижены.

Электромиография (ЭМГ): в покое в мышцах плечевого пояса выявляется спонгиозная активность в виде «миотонической задержки» ремиттирующего характера. Как реакция на вкалывание игольчатого электрода возникают «дуплеты» и «триплеты» частотой 150—250 гц, которые медленно снижаются в своей амплитуде и длятся до 1,5—2 мин, сопровождаясь звуком «пикрирующего бомбардировщика». При максимальном мышечном сокращении амплитуда биопотенциалов снижена по сравнению со здоровыми мышцами до 50—500 мкс с высокой внутренней частотой и типичной миотонической задержкой. Миотонические задержки в покое возникают часто с одного электрода, в то время как с соседнего на расстоянии 5—10 мм выявляется патологическая интерференция с короткими разрядами и большим количеством многофазных потенциалов.

Наблюдение 2. III—1, старшая сестра пробанда, 56 лет. С 10-летнего возраста отмечает слабость в руках, затруднения при жевании. Мензис с 14 лет, менструальный цикл неправильный. Климакс с 29 лет. Замужем. Беременности не имела. С 25 лет выпадение волос на голове. Подкожно-жировая клетчатка у больной развита слабо. Волосы на голове редкие, усиленный волосяной покров на теле и лице. Двухсторонний птоз. Лицо анемично. Мышцы языка частично атрофированы, неполностью высовывает язык. Легкая дистрофия жевательной мускулатуры, а также дельтовидных мышц. Выраженная гипертрофия голеней: мышцы твердые на ощупь, болезненны при пальпации, сила в них значительно снижена. Брюшные рефлексы живые, с продолжительным червеобразным сокращением. Ахилловы рефлексы не вызываются. При ударе по тенару возникает противопоставление большого пальца с длительным застыванием (20—30 сек).

ЭМГ выявляет типичные признаки миотонической реакции, особенно в мышцах предплечий. Отмечаются единичные колебания потенциалов в покое, напоминающие фибрилляции, с частотой 1 в 0,5—1 сек. После локального холодового воздействия частота и мощность потенциалов резко увеличиваются.

Наблюдение 3. III—3, младшая сестра пробанда, 31 год. С детства жалобы на слабость в конечностях, нарушение походки. Отставала в психическом и физическом развитии. Питание резко снижено. Двусторонний птоз. Башенный череп, стопа по типу Фридрайха. Статическая и частично локомоторная атаксия, более выраженная в верхних конечностях. Значительные атрофии мышц плечевого пояса, предплечий. При ударе молоточком—«валик» на языке. Затруднено разгибание согнутых пальцев (в течение 1—1,5 мин). Интеллект снижен.

На ЭМГ определяется резкое снижение вольтажа биопотенциалов при их отведении с мышц плечевого пояса (как при максимальном усилии, так и при синергиях). В покое возникают полиморфные потенциалы низкой частоты, увеличивающиеся после воздействия холодом.

Наблюдение 4. II—3, мать пробанда, 75 лет. Особых жалоб не предъявляет. Значительный двусторонний птоз. Гипертрофия жевательных мышц, мышц шеи, икроножных мышц. Мышцы плотные, сила в них снижена. Лопаточные, коленные и ахилловы рефлексы резко угнетены. При ударе молоточком по тенару возникает длительная оппозиция большого пальца. Признаков активной миотонии нет.

ЭМГ: при слабом сокращении мышц выявляется запись, характерная для полной интерференции, однако после прекращения усилий угасание записи происходит медленно. Снижение амплитуды биопотенциалов в течение 1—2 мин. В покое и при вкалывании электрода возникают полифазные колебания, также дающие феномен «миотонической задержки».

Наблюдение 5. IV—9, дочь пробанда, 5 лет. Родилась в срок, говорить начала в 2 года, ходить—в 3,5 года. Физическое развитие недостаточное. Помутнение хрусталика правого глаза. Гипотрофия мышц голеней и предплечий. Слабовыраженная миотоническая реакция при механическом раздражении мышц предплечий и тенара. Синюшность дистальных отделов конечностей, гипергидроз.

ЭМГ: реакция миотонической задержки в атрофированных мышцах. В клинически здоровых мышцах прослеживается первично-мышечная запись, патологическая интерференция, низкие полифазные потенциалы с комплексами коротких и редких пиков.

Генеологическая схема семьи А. представлена на рис. 2.

Наблюдение 1. II—2, пробанд, 53 лет, инвалид II группы. Первые признаки заболевания отметил в 43-летнем возрасте, возникли затруднения при расслаблении мышц. В последующие годы присоединились нарушения акта глотания, мышечная атрофия.

Мышечная слабость продолжала расти. С 45 лет импотенция. Питание больного резко понижено, кожа сухая, облысение. Двусторонняя катаракта. Мышечные атрофии охватывают в основном мышцы шеи, предплечий и кисти, перонеальную группу мышц. Амимия, впалые височные ямки, диффузная атрофия мышц лица. Миотонические спазмы в мышцах кистей и жевательной мускулатуры.

ЭМГ: наряду с электрической миотонической реакцией определяется патологическая интерференция с нарушением градации и комплексами коротких пиков, характерная для первичномышечной патологии.

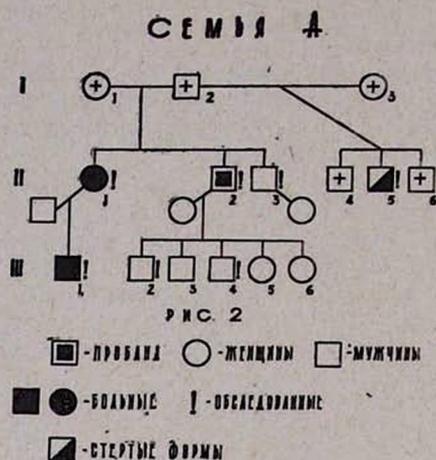


Рис. 2.

Наблюдение 2. II—1, сестра пробанда, 65 лет. С 26-летнего возраста слабость в руках, затруднения при выполнении быстрых движений. На холоде не может разогнуть сжатые пальцы. Мензис с 13 лет. Одна беременность. В первые 10 лет заболевания указанные нарушения медленно нарастали, в последние годы прогрессирования не отмечает. Больная достаточного питания. Выраженная гипертрофия мышц плечевого пояса и голени. Сила в мышцах снижена. Миотоническая контрактура наиболее выражена в мышцах рук при сжатии кистей в кулак. При попытке встать из положения сидя—длительный спазм в мышцах ног. После холодового воздействия указанные явления резко усиливаются.

ЭМГ: характерная спонтанная активность в виде миотонической задержки. При механическом раздражении мышц—нисходящие по амплитуде короткие пики, свидетельствующие о высокой механической возбудимости мышц. Признаков первичномышечной записи нет.

Наблюдение 3. II—5, сводный брат пробанда, 31 года. Активно жалоб не предъявляет. Двусторонний неврит слухового нерва. Клинически поражение нервномышечного аппарата не определяется. На ЭМГ спонтанная активность в виде «миотонической задержки», особенно демонстративная после физической нагрузки и холодового воздействия. Низкая вначале частота записи увеличивается после раздражения исследуемой мышцы.

Наблюдение 4. III—1, родной племянник пробанда, 35 лет. Затруднения при выполнении быстрых движений, «спазмы» при сжатии пальцев в кулак. Болен с дет-

ства. Ожирение II—III степени, большая плешь на голове. Атрофия мышц лица, предплечий и голени с выраженной механической реакцией миотонии, особенно на тенаре. Сила снижена, коленные и ахилловы рефлексы угнетены. Брюшные рефлексы повышены с длительным червеобразным сокращением.

ЭМГ: типичная реакция миотонической задержки с признаками первичномышечной записи.

Особенностью приводимых двух семей является сочетание миотонической дистрофии и миотонии Томсена как в одном поколении, так и по восходящей и нисходящей линиям. При этом миотонические симптомы, мышечные атрофии и вегетативно-трофические нарушения комбинируются в различных соотношениях, образуя переходные формы между основными миотоническими синдромами.

В семье М. миотонический синдром входит в состав различных симптомокомплексов, образуя в случае III—5 классическую картину дистрофической миотонии, II—3—болезнь Томсена, II—I и IV—9—переходные стертые формы и III—3—редкое сочетание миотонии с признаками болезни Фридрайха. Как видно из клинического описания, в данной семье имеется потенциация наследственного дефекта.

В семье А. болезнь Томсена представлена у 1—2, дистрофическая миотония—у II—2 и III—1 и II—5—«frust» форма дистрофической миотонии.

Таким образом, обе семьи образуют как бы continuum миотонических синдромов, при этом фенотипические проявления отличаются большой вариабельностью, даже в пределах одной семьи. Патологический признак в обеих семьях передается без пропусков поколений, только больными родителями. Не обнаружено случаев инбридинга среди родителей больных. Эти данные позволяют нам признать аутосомно-доминантный тип наследования заболевания в обеих приведенных семьях, что соответствует данным литературы [1—3].

Трудно предположить, что проявление в двух различных генерациях врожденной миотонии Томсена и дистрофической миотонии с рядом переходных форм обусловлено действием различных мутантных генов. В то же время мало вероятно, что патологический гец, ответственный за появление миотонии Томсена, в силу мутационных изменений приобрел новые свойства, приводящие к возникновению других форм миотонии, в точности воспроизводящих фенотипические проявления дистрофической миотонии [3—5].

Нам кажется более реальным предположение о том, что патологические признаки обусловлены системой множественных аллелей, один из которых ответственен за проявление самого миотонического синдрома, в то время как другие обеспечивают весь комплекс вегетативно-трофических, в том числе и амиотрофических нарушений. Проявление того или иного наследственного задатка при этом может зависеть либо от различной пенетрантности гена, что обусловлено наследственным предрасположением, средовыми воздействиями и другими, либо от регулирующего влияния иных генных комплексов, которые самостоятельно не

обусловливают патологические признаки, но являются генами-регуляторами.

Таким образом, анализ двух родословных позволяет нам рассматривать миотонию Томсена и дистрофическую миотонию как единое заболевание, имеющее общий механизм наследования с различной проявляемостью основных патологических признаков.

Кафедра неврологии и
нейрохирургии ЕРГИДУВа

Поступила 12.IV.1979 г.

ՀՐ. Տ. ՄՈՒՐԱԴՅԱՆ, Վ. Ժ. ԴԱՐԲԻՆՅԱՆ

ՄԻՈՏՈՆԻԿ ՍԻՆԴՐՈՄԻ ԸՆՏԱՆՆԱԿԱՆ ՁԵՎԵՐԻ ՄԱՍԻՆ

Գրականության տվյալներով գոյություն ունեն տարածայնություններ. արդյո՞ք Թոմսենի միոտոնիան և Շտեյներտի, Կուրշմաննի և Բատտենի կողմից նկարագրված դիստրոֆիկ միոտոնիան նույն հիվանդության տարբեր կլինիկական ձևերն են, թե՞ դրանք առանձին հիվանդություններ են: Այս հարցին պատասխանելու նպատակով հոդվածի հեղինակները կատարել են երկու ընտանիքի գենիտիկական ուսումնասիրություններ, որտեղ կլինիկական և էլեկտրամիոգրաֆիկ հետազոտությունների հիման վրա եկան այն եզրակացության, որ նույն սերնդում կարող են նկատվել առաջնային միոտոնիկ սինդրոմ, որպես հիվանդության փոխանցիկ այլ ձևեր, ինչպես դիստրոֆիկ միոտոնիան է կամ նրանց ոչ մաքուր ձևերը: Այսինքն, Թոմսենի միոտոնիան և դիստրոֆիկ դիստրոֆիան նույն հիվանդություննեղն են, որոնք ունեն ժառանգաբար տարածվելու նույն սկզբունքը: Սակայն նրանց կլինիկական արտահայտությունները կարող են ընթանալ տարբեր ախտանշանների գերակշռությամբ:

H. T. MOURADIAN, V. ZH. DARBINIAN

FAMILY FORMS OF THE MYOTONIC SYNDROME

(Clinico-electromyographic investigations)

The results of clinico-electromyographic examination of two families are presented, in which the inherited myotonic syndrome is in the form of Thomsen's and dystrophic myotony. Transitory forms of the myotonic syndrome are also given on the basis of data of clinical and geniological analyses. The authors come to the conclusion of the possibility of Thomsen's and dystrophic myotony being one and the same nosological unity.

Л И Т Е Р А Т У Р А

1. Гаусманова-Петрусевич И. Мышечные заболевания. Варшава, 1971.
2. Зинченко А. П. Миотония. Л., 1960.

3. Зинченко А. П., Бузиновский И. С. Ж. невро. и псих., 1971, 71, 8, стр. 1144.
4. Зинченко А. П., Лобзин В. С., Бузиновский И. С. Наследственные формы миотонии и миотонические синдромы. Киев, 1979.
5. Ильина Н. А. Дисс. канд. М., 1957.
6. Adams R. D., Denny-Brown D., Pearson C. M. Diseases of Muscle, London, 1954.
7. Batten F. E., Gibb H. P. Brain, 1909, 32, 187.
8. Cangney J. E. Neurology, 1958, 8, 6, 169.
9. Klingler M. Schweiz. Arch. Neurol. Psych., 1968, 62, 119.
10. Maas O., Paterson A. S. Brain, 1939, 62, 198.
11. Thomassen E. Myotonia. Copenhagen, 1948.