

**Миотоническая
дистрофия
(болезнь
Штейнерта,
дистрофическая
МИОТОНИЯ)**

Миотоническая дистрофия -

- аутосомно-доминантное многосистемное заболевание, характеризующееся сильно варьирующей экспрессией гена (клиническим полиморфизмом) у обоих полов по началу заболевания и тяжести течения.



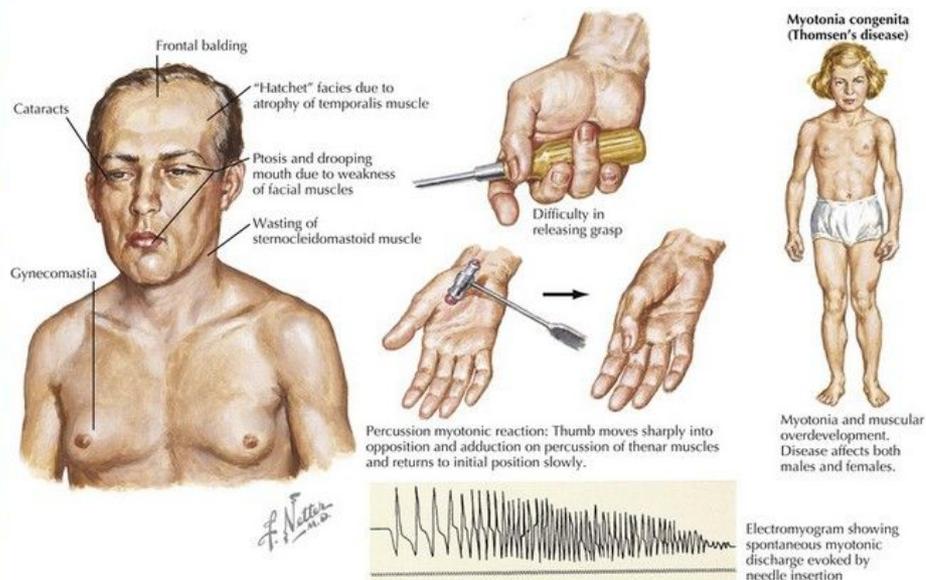
Диагностика

- * Лабораторные анализы (на КФК, ГГТ, ФСГ, тестостерон, IgG); генетическое тестирование (поиск мутаций в гене DMPK и ZNF9);
- * Электромиография;
- * Биопсия мышц;
- * Нейропсихологическое обследование;
- * МРТ головного мозга;
- * Кардиологическое обследование.

Обнаружить миотоническую дистрофию в период внутриутробного развития ребенка позволяет антенатальная диагностика (неинвазивное генетическое тестирование)

Основные симптомы:

- * миотонический феномен в скелетных мышцах;
- * мышечная атрофия и парезы;
- * кардиомиопатии (нарушение проводимости);
- * эндокринные патологии (нарушение секреции гормона роста, инсулинорезистентность, тестикулярную атрофию, раннее лобное облысение у мужчин, бесплодие у женщин);
- * катаракта.



Структура нарушений

Мутация в гене протеинкиназы мышечной дистрофии (символ гена DM-РК), локализованном в хромосоме 19q13.3. Суть мутации - экспансия (увеличение числа) нестабильных СТG повторов в 3'-нетранслируемой области гена. В норме число СТG повторов колеблется от 5 до 30. При миотонической дистрофии этот показатель значительно увеличивается и варьирует от 50 до 2500 и выше.

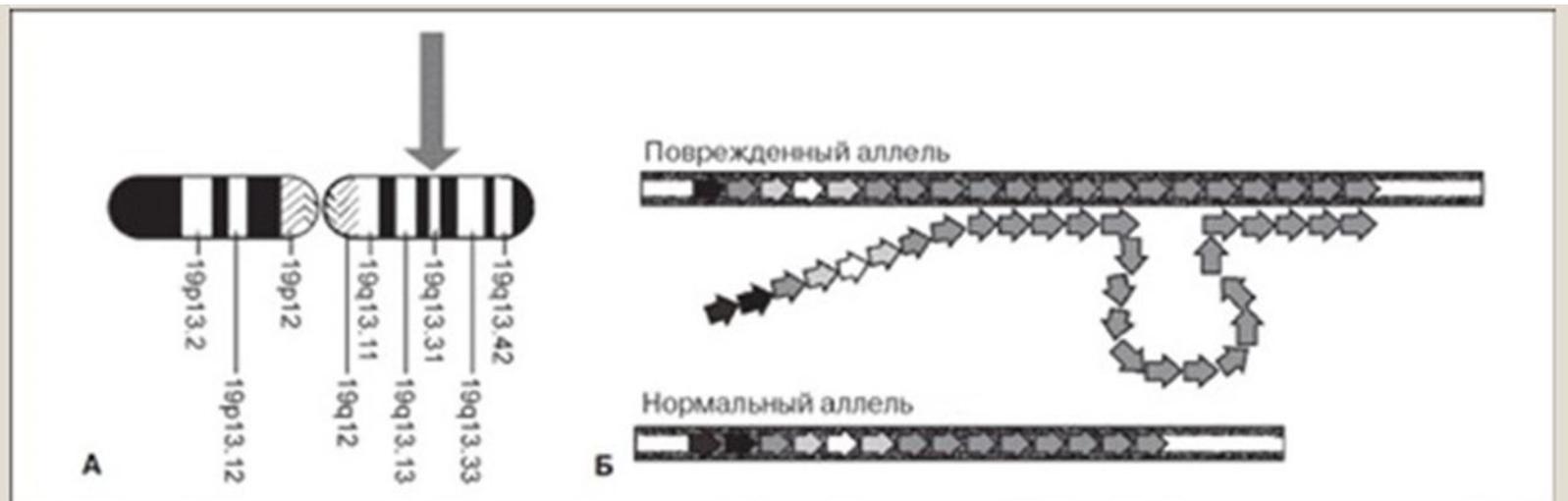


Рисунок 1. Причина дистрофической миотонии 1-го типа — мутация 19q13.3: А) локализация гена DMPK на длинном плече 19-й хромосомы в позиции 13.3; Б) экспансия тринуклеотидного повтора СТG в протеинкиназном гене 19-й хромосомы (по R.I. Richards, G.R. Sutherland, 1997)

Лечение и профилактика миотонической дистрофии

Заболевание является неизлечимым, однако комплексный подход к терапии позволяет замедлить его прогрессирование. Лечение включает в себя:

- * медикаментозную терапию миотонического компонента;
- * физическую терапию (ЛФК);
- * имплантацию водителя сердечного ритма;
- * удаление хрусталика (при катаракте);
- * хирургическое лечение (апноэ сна).

Профилактика повторных эпизодов миотонической дистрофии в семьях с отягощенным анамнезом заключается в проведении предимплантационной и пренатальной ДНК-диагностики.

Информационные источники

1. <http://www.genomed.ru/distrofiya/miotonicheskaya/>
2. <http://www.sweli.ru/zdorove/meditsina/urologiya/miotonicheskaya-distrofiya.html>



СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ !



**БУДЬТЕ ЗДОРОВЫ,
ПОЧАЩЕ УЛЬБАЙТЕСЬ!**