



ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«КУБАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ» МИНЗДРАВА РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

*Кафедра нервных болезней и нейрохирургии с курсом нервных
болезней и нейрохирургии ФПК и ППС*

Миотония. Пароксизмальная миоплегия.

Студентка педиатрического факультета, 6 курса
Бережная М.А.

Научный руководитель:
к.м.н, асс. Михалева А.С.

Краснодар, 2019

Миотония

(от греч. μυος — мышца и лат. tonus — напряжение)

Группа гетерогенных нервно – мышечных заболеваний, с однотипным характером нарушения движений

Миотонический феномен – своеобразное состояние мускулатуры: после активного напряжения мышц тонический спазм с затруднением расслабления.

Фаза расслабления 5-30 секунд.

Труднее первое движение.

Классификация

I. Наследственные формы миотонии.

A. Стационарные медленно прогрессирующие формы:

- врожденная миотония Томсена (аутосомно-доминантный тип наследования);
- врожденная миотония Томассена — Беккера (аутосомно-рецессивный тип наследования);
- приобретенная миотония Тальма (спорадические случаи);
- атрофическая (дистрофическая) миотония или миотоническая дистрофия Гоффманна — Россолимо — Штейнерта — Куршманна (аутосомно-доминантный тип наследования);
- миотоническая дистрофия Беккера (аутосомно-рецессивный тип);
- клинические варианты миотонической дистрофии (атрофическая миотония «без атрофии», миотония лица и шеи Эрбсле, моносимптомный вариант — «миотоническая катаракта», неонатальная форма дистрофической миотонии).

Б. Периодические (рецидивирующие) формы миотонии:

- интермиттирующая миотония Марциуса — Ганземана (аутосомно-доминантное наследование);
- врожденная парамиотония с холодowymi параличами Эйленбурга (аутосомно-доминантное наследование);
- врожденная парамиотония без холодowych параличей Де Йонга (аутосомно-доминантное наследование);
- эпизодическая наследственная миотоническая адинамия Беккера (аутосомно-доминантное наследование);
- периодический парамиотонический паралич Беккера (аутосомно-доминантное наследование).

II. Миотонические синдромы:

- миотонические синдромы у больных миопатиями;
- миотонические синдромы при периодическом параличе и эпизодической адинамии Гамсторп;
- миотонические синдромы при органических болезнях центральной нервной системы;
- миотонические синдромы при заболеваниях внутренних органов;
- псевдомиотония.

Наиболее частые формы:*

- Дистрофическая миотония (Штейнерта – Куршмана – Баттена – Россолимо) (трёх типов);
- Конгенитальная аутосомно-доминантная миотония (Томсена);
- Конгенитальная аутосомно-рецессивная миотония (Беккера);
- Хондродистрофическая миотония (синдром Шварца – Ямпеля);
- Парामीотония Эйленбурга;
- Нейромиотония (синдром Исаакса).

* По данным национального руководства по неврологии

Характерные черты:

- Симптом «кулака»;
- Угасание феномена при повторных движениях (за исключением...);
- Трудности при разжимании челюстей, открывании зажмуренных глаз, попытке быстро встать со стула;
- «Замирание» перед подъемом по лестнице;
- «Мышечный валик» при перкуссии мышц;
- Миотонические разряды на ЭМГ.

Видео

Дистрофическая миотония (Штейнерта – Куршмана – Баттена – Россолимо)

Миотонические феномены + мышечная слабость + атрофии! + вовлечение других органов и систем

- Миотонические феномены: симптом «кулака»; симптом «валика» при перкуссии мышц, языка; миотоническая задержка при открывании глаз, рта.
- Миопатические черты: дистальная мышечная слабость с прогрессирующими мышечными атрофиями и частым развитием стемпажа.
- Facies myotonica: гипомимия, лицо «кадавера», «скорбное» выражение, частичный птоз, атрофии височных и жевательных мышц, лобно – височное облысение.
- Мультисистемность заболевания: сердечная патология, церебральные симптомы, эндокринные расстройства, катаракта.

- Дебют в 20-30-летнем возрасте, реже с рождения.
- Неуклонно прогрессирует.
- Возможны дизартрия и низкий глухой голос.
- Характерны (в далеко зашедших стадиях): свисающая на грудь голова, «обезьянья лапа», «выеденные стопы», походка типа «степпаж».
- Слабость либо одновременно, либо перед атрофиями.



Конгенитальная форма
дистрофической миотонии 1-
го типа (Томсена):
типичная слабость лицевой
мускулатуры у
новорожденного – лицевая
диплегия

Б



Мать с двумя сыновьями (17 и 15 лет) больными конгенитальной формой дистрофической миотонии 1-го типа

Миотония Томсена (аутосомно-доминантный тип)

- Миотонический тип нарушения движений, при котором после активного напряжения мышц возникает тонический спазм с затруднением расслабления.
- При интенсивном произвольном движении.
- При повторных движениях уменьшается и исчезает.
- Дебют в детском или юношеском возрасте.
- По частоте поражения мышц: кистей и пальцев рук; ног; жевательных мышц; круговых мышц глаз, рта.

- Смазанность, нечеткость речи в начале разговора.
- «Ямка» при перкуссии языка.
- Симптом «большого пальца».
- Сгибание руки в локтевом суставе при ударе по двуглавой мышце плеча.
- Резко выраженный генерализованный миотонический спазм.
- Атлетическое телосложение.
- Гипертрофия жевательных мышц.
- Мышечная сила снижена.
- Ухудшение на холоде, улучшение в тепле и во время отдыха, а также при употреблении умеренных доз алкоголя.

Хондродистрофическая миотония (синдром Шварца – Джампела)

*Резкое миотоническое затруднение расслабления +
повышенная механическая и электрическая возбудимость
+ мышечная гипертрофия.*

- Дебют на 1-м году жизни.
- Возможны крампи.
- Аномалии развития скелета.
- У большинства задержка умственного развития.

Больная с синдромом Шварца — Джампела:

а, б — до лечения. Судорожные сокращения длинных мышц спины (а), трапециевидных мышц, страдальческое выражение лица (б). Атлетическое телосложение;

в, г — после лечения диакарбом. Исчезновение судорожных сокращений.



Парамииотония Эйленбурга

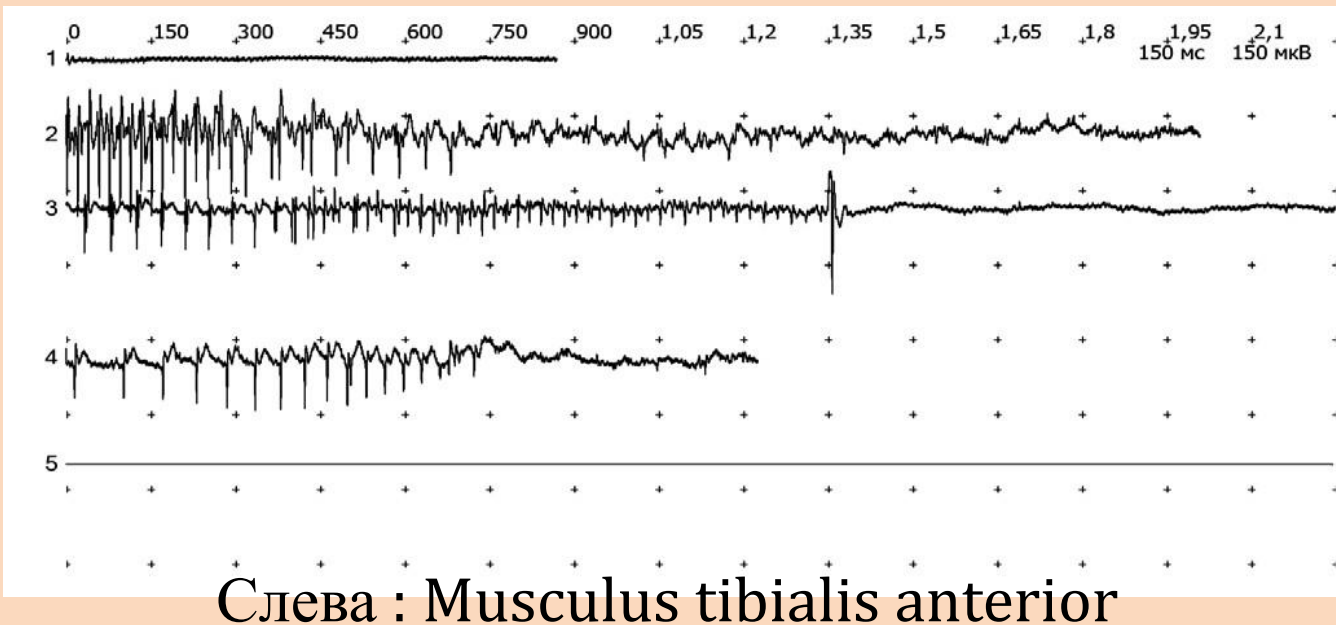
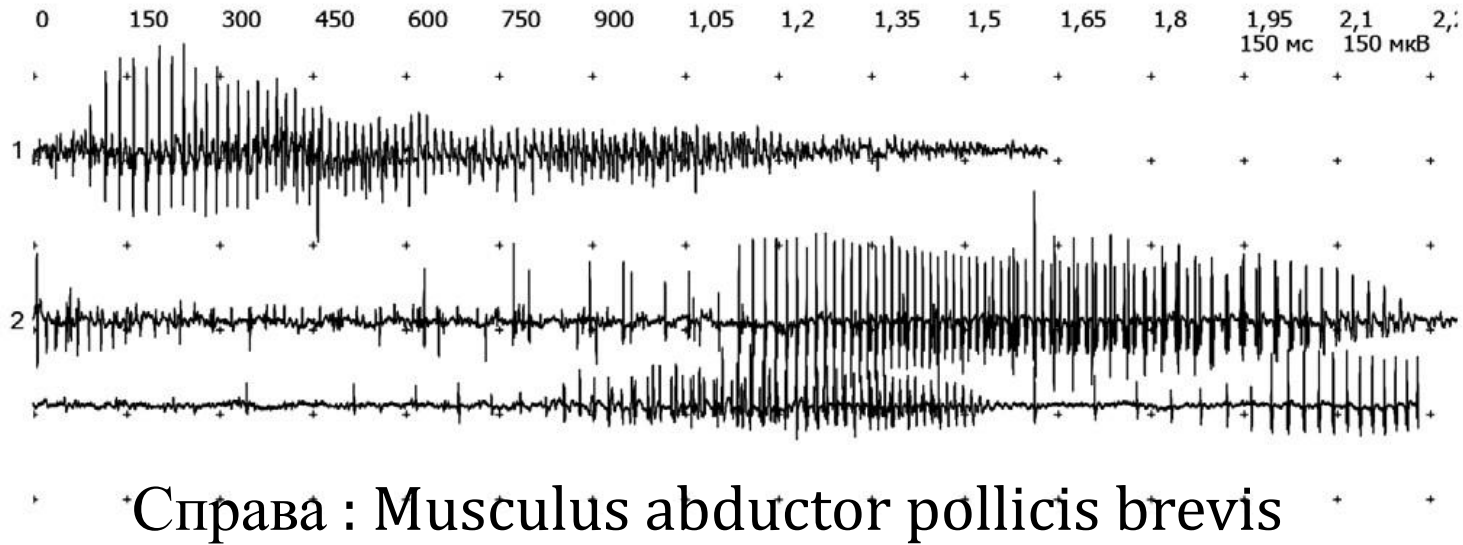
- Миотонические реакции, мышечный спазм и парез на холоде. В тепле полностью исчезают.
- Длительность от нескольких минут до часов.
- В межприступный период симптомов нет.
- Парадоксальная реакция на повторные физические упражнения: миотонические феномены усиливаются.

Нейромиотония (синдром Исаакса)

Мышечная скованность + спазмы (кramпи) + постоянная мышечная активность на ЭМГ.

- Псевдомиотония. Связана с нарушением возбудимости периферических нервов.
- Генерализованные миокимии сочетаются с миотонической задержкой движений.
- Перкуторные миотонические феномены отсутствуют.
- Сгибательные контрактуры.
- Дебют чаще в 20-40 лет.

Электромиография



Миотонические разряды!

Лечение

- Немедикаментозное: диета; избегать переохлаждения, ЛФК, массаж и др.
- Медикаментозное:
 - Фенитоин,
 - Диуретики,
 - Иммуносупрессивная терапия,
 - Плазмаферез,
 - Иммуноглобулин человеческий нормальный.
- Хирургическое лечение: имплантация кардиостимулятора.

НЕМЕДЛЕННО
СДЕЛАЙ
ПЕРЕРЫВ!

Да зачем
он нужен?



@theawkwardyeti

Пароксизмальная миоплегия

(от греч. *paroxysmos* раздражение, острый приступ болезни; *mys*, *mys* мышца + *plēgē* удар, поражение)

Синонимы: периодический паралич, семейная пароксизмальная миоплегия.

- Наследственное нервно-мышечное заболевание
- Периодически повторяющиеся приступы вялого паралича мышц туловища и конечностей
 - Нарушениями в обмене электролитов.

- Редкое заболевание
- М>Ж
- Наиболее частая гипокалиемическая форма пароксизмальной миоплегии
- Прогноз, как правило, благоприятный
- Трудоспособность сохранена

Патогенез выяснен **не** до конца.

Генетически детерминированное изменение проницаемости сарколеммы мышечных волокон и оболочек других клеток, особенно для калия.

Во время приступа ионы натрия и вода поступают в поперечнополосатые мышечные волокна, где образуются вакуоли.

Происходит перераспределение ионов натрия, изменяется содержание сывороточного калия.

Вторично изменяется экскреция альдостерона.

Важным звеном является нарушение метаболизма гликогена. Участие инсулина – облигатный фактор развития приступов.

Патологическая анатомия

Нет изменений со стороны центральной и периферической нервной системы.

Иногда обнаруживаются персистирующая вилочковая железа и увеличенная щитовидная железа.

В мышечной ткани отмечают вакуолизацию волокон с накоплением в них отёчной жидкости, что связывают с нарушением ионного обмена; умеренные дистрофические изменения.

Классификация

- Гипокалиемическая форма (болезнь Шахновича – Вестфала)
- Нормокалиемическая форма (сейчас выделять её не принято)
- Гиперкалиемическая форма (болезнь Гамсторп, семейная эпизодическая адинамия)

Характерные черты:

- Пароксизмы резкой мышечной слабости, нередко до состояния полной обездвиженности, с последующим самопроизвольным исчезновением паралича.

- Вялый характер паралича

- Резкое снижение мышечного тонуса и сухожильных рефлексов вплоть до арефлексии

! без расстройств чувствительности и патологических изменений со стороны головного и спинного мозга!

- При исследовании электровозбудимости отсутствие ответа как при прямом, так и при непрямом раздражении («трупная реакция»)
- На ЭМГ отсутствие биоэлектрической активности
- Вне приступов нет каких-либо субъективных и объективных проявлений болезни

Болезнь Шахновича – Вестфала

- Наиболее частая форма периодического паралича
- Тип наследования: аутосомно-доминантный
ограниченный полом
- Чаще мужчины
- Частота варьирует
- Возраст дебюта от 3 до 21 года
- Урежение приступов с 40-50 лет

- Приступы ночью или утренние
- Краниальная и дыхательная мускулатура вовлекаются редко
- Часто вегетативная симптоматика
- Для женщин актуальна связь с менструальным циклом
- Длительность от 30 мин до 18-72 и более часов
- Восстановление с дистальной мускулатуры конечностей (в мышцах рук быстрее)
- У большинства между приступами нет снижения мышечной силы и сухожильных рефлексов.
- На высоте приступа уровень калия снижается до 2,0 ммоль/л и ниже; повышается содержание натрия и ГЛЮКОЗЫ

Триггеры:

- Обильный прием пищи, богатой углеводами; алкоголя;
- Переохлаждение;
- Чрезмерные физические нагрузки;
- Отрицательные эмоции;
- Инфекционно-простудные заболевания;
- Злоупотребление поваренной солью;
- Различные медикаменты, способные вызвать гипокалиемию, что может быть использовано в диагностике этой формы миоплегии (циклометиазид, АКТГ и др.).

Способы провокации:

- внутривенное введение 500 — 700 мл 40% раствора глюкозы с 20 ЕД инсулина, в течение часа;
- назначение циклометиазида по 0,005 г 3 раза в день ежедневно в течение 3 дней.

Болезнь Гамсторп

- Встречается реже
- Тип наследования: аутосомно – доминантный с полной пенетрантностью
- Одинаково среди обоих полов
- Дебют в первые 10 лет жизни (часто до 5-летнего возраста)
- Начинается с чувства тяжести в конечностях и парестезий в области лица, конечностей
- Приступы обычно непродолжительны, но могут длиться и несколько суток
- Полный паралич наблюдается редко
- Чаще дневные, перед обедом
- В половине случаев отмечаются слабость в мимической и артикуляционной мускулатуре
- Более выражены вегетативные симптомы
- На высоте приступа повышается содержание калия в сыворотке до 7,0 и более ммоль/л; несколько снижается уровень натрия и глюкозы

Триггеры:

- Отдых после физических нагрузок,
- Переохлаждение,
- Голодание.

Провокационная проба:

- назначение внутрь натощак 3 — 5 г хлорида калия, развитие приступа наступает в ближайшие 20 — 40 мин.

Нормокалиемическая форма

- Самая редкая форма периодического паралича
- Дебют на первом десятилетии жизни
- Выраженность приступов варьирует вплоть до тетраплегии
- Длительность паралича около недели, 1-2 недели до восстановления силы
- Частота не более 1 приступа в 2 месяца
- Между приступами длительная остаточная слабость
- Гипертрофия отдельных мышечных групп, атлетическое телосложение

Триггеры:

- Пребывание в однообразной позе в течение длительного времени,
- Отдых после физической работы,
- Длительный сон,
- Охлаждение.

Провокационные пробы:

- Применение хлорида калия приводило к усилению мышечной слабости. Но отрицательный эффект солей калия был выражен менее резко, чем при гиперкалиемическом варианте миоплегии.

Диагноз основывается на

- Повторяющиеся приступы резкой мышечной слабости с утратой сухожильных рефлексов и снижением мышечного тонуса.
- Наличие типичных провоцирующих факторов.
- Сдвиги уровня электролитов в сыворотке крови на высоте приступа.

Лечение гипокалиемической формы

- Ограничение общей калорийности суточного рациона, в т.ч. углеводов
- Ограничение приёма поваренной соли
- Потребление богатых калием продуктов
- Избегать тяжёлых физических нагрузок и длительного пребывания в состоянии физического покоя
- Противопоказано переохлаждение и перегревание

- Препараты калия
- Антагонисты альдостерона, в том числе альдактон (верошпирон)
- Ацетазоламид (диакарб)

Лечение гиперкалиемической формы:

- Достаточное количество углеводов
- Повышенное количество поваренной соли
- Ограничение продуктов богатых калием
- Дробный приём пищи с укороченными интервалами

- Раствор хлорида кальция или раствор глюкозы с инсулином
- Гипотиазид (дихлотиазид)
- Диакарб

Лечение нормокалиемической формы:

- Увеличение количества поваренной соли
- Ограничение калорийности пищи
- В тяжёлых случаях постоянный приём
диакарба

Миоплегические синдромы

- При желудочно – кишечных заболеваниях с поносом и рвотой
- При заболеваниях почек (пиелонефрит и другие)
- При гипоталамической патологии (синдром гиподипсии и нарушения регуляции выделения АДГ)
- При приёме различных медикаментов
- При бариевой интоксикации
- При полиневритах вследствие порфирии, при V и VII типах гликогеноза, при миастении
- При тиреотоксикозе
- При первичном гиперальдостеронизме (альдостерома, двусторонняя гиперплазия коры надпочечников)
- При гипоальдостеронизме