

## Миоклоническая дистония

Номер статьи: ORPHA 36899

### Резюме

Миоклоническая дистония (МД) - редкий синдром, для которого характерна легкая или умеренная дистония в сочетании с быстрыми, «молниеносными» миоклоническими подергиваниями.

Согласно оценкам распространенность МД в Европе составляет 1:500 000.

Заболевание обычно начинается в первом или втором десятилетии жизни. Первым симптомом обычно является миоклонус, который описывают как быстрые, «молниеносные» подергивания мышц, редко проявляющиеся в покое и обычно провоцируемые действиями, требующими сложной моторики (например, рисование или письмо). Эти движения захватывают главным образом шею, руки и туловище, но в редких случаях также ноги или гортань. В двух третях случаев развивается дистония в фокальной форме или форме спастической кривошеи; она часто протекает в легкой форме и с течением времени не усиливается. Описаны случаи постурального тремора и других видов тремора. МД часто сопутствуют депрессия, тревожность, панические атаки, навязчивые состояния, изменения личности и злоупотребление алкоголем. В отдельных, крайне редких случаях, заболевание проявляется лишь изолированной кривошеей.

Единственный известный ген, связанный с МД, - ген (*SGCE*) (расположение: 7q21.3), кодирующий трансмембранный белок саркогликан эpsilon, который является частью дистрофин-ассоциированного гликопротеидного комплекса, содержащегося в скелетных мышцах и миокарде. Саркогликан эpsilon в значительных количествах содержится также в моноаминергических нейронах, клетках Пуркинье коры мозжечка, в коре головного мозга и гиппокампе. Описана семья с МД, для которой выявлена связь с хромосомой 18p (названа DYT15), но соответствующий ген пока что не выявлен.

Диагноз основывается на характерных симптомах. Результаты КТ и МРТ головного мозга в норме. Для подтверждения диагноза проводят молекулярно-генетическую диагностику (выявление мутаций в гене *SGCE*).

Дифференциальный диагноз проводят со спастической кривошеей, дофазависимой дистонией, синдромом Жилль де ла Туретта, семейной кортикальной миоклонией, болезнью Вильсона, спинально-мозжечковой атаксией типов 3 (SCA3) и 14 (SCA14), атаксией при наследственном авитаминозе E, наследственными заболеваниями, при которых миоклония является одной из основных составляющих (например, болезнь Унферрихта-Лундборга, синдром Лафора - см. соответствующие термины), и другими вторичными формами дистонии.

Пренатальная диагностика возможна в семьях, где выявлена вызывающая заболевание мутация.

МД наследуется по аутосомно-доминантному типу. Однако для гена *SGCE* характерно наличие материнского импринтинга, поэтому в большинстве случаев (95%) ребенок, унаследовавший мутацию от матери, остается здоровым и лишь у тех, кто унаследовал ее от отца, развивается МД.



Известны случаи возникновения мутаций *de novo*. Если мутация выявлена, рекомендуется генетическое консультирование.

План лечения составляется индивидуально, в зависимости от имеющихся у больного симптомов. Миоклонус и тремор хорошо устраняются бензодиазепинами (клоназепам) и противосудорожными средствами (вальпроаты, леветирацетам), но при их назначении за больными нужно внимательно наблюдать. Временное ослабление симптомов часто наблюдается после приема алкоголя, но длительно употреблять алкоголь не рекомендуется. Для устранения фокальной дистонии и спастической кривошеи назначают инъекции ботулотоксина. Если эти методы не дают результата или недостаточно эффективны, на длительный срок ослабить симптомы как миоклонии, так и дистонии помогает двусторонняя стимуляция глубинных структур головного мозга (внутренней части бледного шара и центрального промежуточного ядра таламуса). Часто достаточно стимуляции внутренней части бледного шара, которая предпочтительнее, стимуляции центрального промежуточного ядра таламуса, которая очень слабо влияет на дистонию. В отдельных случаях в ходе многоэтапного хирургического вмешательства возможно проведение четырехчастной стимуляции (и бледного шара, и промежуточного ядра таламуса).

Продолжительность жизни при МД не снижена, но качество ее может сильно страдать.

Рецензент документа оригинала:

- Dr. Christoph Kamm

Последнее обновление: Ноябрь 2013

Переведено: БСП «Настоящее будущее»

Рецензент документа перевода:

Переведено: Декабрь 2014

*Данная статья была переведена при финансовой поддержке ЗАО «Рош-Москва» и Межрегиональной благотворительной общественной организации инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»*



---

Настоящий документ представлен исключительно в информационных целях. Материал никоим образом не предназначен для замены профессиональной медицинской помощи квалифицированными специалистами и не должен быть использован в качестве основы для диагностики или лечения.

---

