

*Петровская Д.С., Бутримович Д.С.*

## **СОВРЕМЕННЫЕ ПРЕДСТАВЛЕНИЯ О ПАТОГЕНЕЗЕ БОЛЕЗНИ ЭЙЛЕНБУРГА**

*Научные руководитель: ассист. Шуляк Е.В.*

*Кафедра патологической физиологии*

*Белорусский государственный медицинский университет, г. Минск*

Конгенитальная парамиотония Эйленбурга (конгенитальная парамиотония, холодовая миотония Эйленбурга, парадоксальная миотония, МКБ-10 — G71.1) – является наследственным аутосомно-доминантным заболеванием, вызванным мутациями в гене канала хлорида скелетной мышцы (CLCN1) с развитием транзиторных мышечных контрактур. Частота встречаемости парамиотонии Эйленбурга составляет 1 случай на 100 000 человек. Мальчики и девочки страдают заболеванием с одинаковой частотой, однако у лиц мужского пола заболевание протекает тяжелее.

В крови обнаруживаются криоглобулины. В мышечном биоптате могут быть установлены: неравномерное изменение диаметра мышечного волокна, центральное расположение ядра, атрофия мышечных волокон IIb типа.

Миотония и миотонические синдромы намного чаще встречаются, чем диагностируются, поскольку выявление клинических и электромиографических миотонических феноменов требует от невролога первичного звена здравоохранения определенного уровня подготовки в области нервно-мышечной патологии и практических навыков.

Дебют заболевания в младенческом возрасте. Внешне это пациенты с хорошо развитым мышечным корсетом, атлетического сложения. Клинической перкуторной миотонической реакции без холодового раздражения нет. При тщательном осмотре может выявляться легкая перкуторная миотоническая реакция (язык, m.thenar). При охлаждении развивается спазм мускулатуры, напоминающий миотоническую реакцию. В процесс вовлекаются преимущественно мышцы лица, мышцы шеи, дистальные группы мышц конечностей. Наблюдается парадоксальная миотоническая реакция: с каждым повторным движением спазм нарастает. В большинстве случаев после мышечного спазма на переохлаждение или мышечную нагрузку развивается транзиторный парез пораженных мышц, длящийся от нескольких минут до нескольких часов и дней. Вне приступов мышечная слабость, гипотрофии не характерны.

Для парамиотонии Эйленбурга специфического и эффективного лечения не существует. Терапия заболевания носит симптоматический характер: используются местные анестетики, такие как микселитин и другие аналоги лидокаина. Для уменьшения частоты и выраженности миотонических пароксизмов могут использоваться диуретические препараты (ацетазоламид, гидрохлортиазид), применение которых приводит к снижению концентрации калия в крови.

Чтобы предотвратить мышечные спазмы и слабость, рекомендуется исключение провоцирующих факторов: переохлаждения, чрезмерных физических нагрузок, потребления пищевых продуктов, богатых калием. Рекомендуются занятия лечебной физической культурой.

Прогноз для пациентов в целом носит благоприятный характер. С возрастом имеется тенденция к улучшению состояния больного.