

* * *

МИОТОНИЧЕСКАЯ ДИСТРОФИЯ 1-го ТИПА: СОВРЕМЕННЫЕ ПОДХОДЫ К ДИАГНОСТИКЕ И ЛЕЧЕНИЮ

Николенко Д.С., Курова Ю.А., Адалимова Н.С.

**Научные руководители: доктор мед. наук, проф.
Л.М. Кузенкова, канд. мед. наук Е.В. Увакина**

Национальный медицинский исследовательский центр
здоровья детей Минздрава России, Москва, Россия

Ключевые слова: *дети; миотоническая дистрофия
1-го типа; диагностика; лечение*

Актуальность. Миотоническая дистрофия 1-го типа (DM1, болезнь Штейнерта) — распространённая мышечная дистрофия, характеризующаяся комплексом неврологических, кардиологических и респираторных нарушений. Ранняя диагностика и динамическое наблюдение снижают риск внезапной смерти и инвалидизации. **Цель:** представить современные данные о патогенезе, клинической картине, диагностике и ведении DM1.

Результаты. DM1 обусловлена экспансией CTG-повторов в 3'-нетранслируемой области гена *DMPK (dystrophia myotonica protein kinase)* и РНК-опосредованной токсичностью (связывание *CUG-PHK* с белком *MBNL* и сплайс-дисрегуляция множества генов), что объясняет мультисистемность фенотипа. Ведущие проявления: миотония/дистальная слабость, катаракта, удлинение интервала *PR* и *AV*-блокады, слабость дыхательных мышц и синдром обструктивного апноэ сна (СОАС), функциональные нарушения желудочно-кишечного тракта, инсулинорезистентность и патология щитовидной железы, когнитивные и поведенческие нарушения. Больным с DM1 необходимо мультидисциплинарное сопровождение, включающее кардиоконтроль с рассмотрением профилактического электрокардиостимулятора при нарушениях проводимости или аритмиях; профилактика респираторных осложнений и лечение СОАС; реабилитация и нутритивная поддержка. Для купирования симптомов миотонии доказана эффективность мексилетина при обязательном ЭКГ-мониторинге. Таргетные подходы (антисмысловые олигонуклеотиды, сплайс-модуляторы) находятся на ранних этапах клинических испытаний.

Заключение. DM1 — РНК-опосредованная мультисистемная дистрофия с высоким риском сердечно-сосудистых нарушений. Оптимальной стратегией для уменьшения числа осложнений являются ранняя диагностика, симптоматическая терапия и мультидисциплинарный подход. Перспективы связаны с развитием таргетной терапии.

* * *