

Е.А. Мамаева¹, Л.А. Федорова^{2,3}, С.Э. Воронович³, В.Д. Назаров⁴, А.И. Цветкова⁵

ТЯЖЕЛАЯ ВРОЖДЕННАЯ ФОРМА МИОТОНИЧЕСКОЙ ДИСТРОФИИ 1-го ТИПА

¹ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» МЗ РФ, ²ФГБУ ВО «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» МЗ РФ, ³ДГБ № 17 Святителя Николая Чудотворца,

⁴ФГБУ ВО «Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет им. акад. И.П. Павлова» МЗ РФ, ⁵СПб ГБУЗ «Городской поликлиники № 118», г. Санкт-Петербург, РФ



Миотоническая дистрофия 1-го типа – аутосомно-доминантное заболевание, характеризующееся выраженным клиническим полиморфизмом, причиной которого является мутация в 3'-нетранслируемом регионе гена *DMPK* в виде экспансии тринуклеотидных СТГ-повторов. Дебют варьирует от первых дней жизни до 50–60 лет. В статье освещены вопросы генетики, патогенеза, клинической картины неонатальной и инфантильной форм заболевания. Представлено собственное клиническое наблюдение пациента с генетически подтвержденной тяжелой формой неонатальной миотонической дистрофии 1-го типа.

Ключевые слова: неонатальная форма миотонической дистрофии Штейнера, мышечная гипотония, дыхательная недостаточность, клиническое наблюдение.

Цит.: Е.А. Мамаева, Л.А. Федорова, С.Э. Воронович, В.Д. Назаров, А.И. Цветкова. Тяжелая врожденная форма миотонической дистрофии 1-го типа. Педиатрия. 2018; 97 (1): 78–81.

Е.А. Mamaeva¹, L.A. Fedorova^{2,3}, S.E. Voronovich³, V.D. Nazarov⁴, A.I. Tsvetkova⁵

SEVERE CONGENITAL MYOTONIC DYSTROPHY TYPE 1

¹Almazov National Medical Research Center; ²St. Petersburg State Pediatric Medical University; ³City Children's Hospital № 17 of St. Nicholas; ⁴Pavlov First St. Petersburg State Medical University; ⁵City Polyclinic № 118, St. Petersburg, Russia

Myotonic dystrophy type 1 is an autosomal dominant disease characterized by a pronounced clinical polymorphism caused by a mutation in the 3' untranslated region of the *DMPK* gene in the form of trinucleotide STH repeats expansion. The debut varies from the first days of life to 50–60 years. The article covers issues of genetics, pathogenesis, clinical picture of neonatal and infantile forms of the disease. It presents clinical observation of a patient with a genetically confirmed severe form of neonatal myotonic dystrophy type 1.

Keywords: neonatal form of Steinert myotonic dystrophy, muscle hypotension, respiratory insufficiency, clinical observation.

Quote: E.A. Mamaeva, L.A. Fedorova, S.E. Voronovich, V.D. Nazarov, A.I. Tsvetkova. Severe congenital myotonic dystrophy type 1. *Pediatrics*. 2018; 97 (1): 78–81.

Миотоническая дистрофия 1-го типа (МД1) или миотоническая дистрофия Штейнера представляет собой аутосомно-доминантное мульти-системное заболевание, поражающее скелетную и гладкую мускулатуру, сердце, эндокринную систему, глаза и ЦНС. Причиной МД1 является

мутация в виде экспансии тринуклеотидных повторов СТГ в нетранслируемом регионе гена миотонинпротеинкиназы (*DMPK*), картированном в локусе 19q13.2-q13.3. В норме количество СТГ-повторов в гене *DMPK* варьирует от 5 до 34 [1].

Контактная информация:

Мамаева Екатерина Александровна – врач-невролог, младший научный сотрудник НИИ физиологии и патологии новорожденных ФГБУ «НМИЦ им. В.А. Алмазова» МЗ РФ

Адрес: Россия, 197341, г. Санкт-Петербург, ул. Аккуратова, 2

Тел.: (981) 955-04-92, E-mail: bregmi@yandex.ru

Статья поступила 15.11.17,

принята к печати 10.01.18.

Contact Information:

Mamaeva Ekaterina Aleksandrovna – neurologist, junior researcher of the Research Laboratory of Physiology and Pathology of Newborns, Almazov National Medical Research Center

Address: Russia, 197341, St. Petersburg, Akkuratova str., 2

Tel.: (981) 955-04-92, E-mail: bregmi@yandex.ru

Received on Nov. 15, 2017,

submitted for publication on Jan. 10, 2018.