

KLİNİK
HADİSƏ

КЛИНИЧЕСКИЕ
СЛУЧАИ

CLİNICAL
CASE

НЕДИСТРОФИЧЕСКИЕ МИОТОНИИ (ОПИСАНИЕ КЛИНИЧЕСКОГО СЛУЧАЯ, ОБСУЖДЕНИЕ)

¹Дельва М.Ю.*, ²Никифорова Е.С.

¹Высшее государственное учебное заведение Украины "Украинская медицинская стоматологическая академия", Полтава, Украина;

²1-я городская клиническая больница, Полтава, Украина

В статье приводится описание клинического случая врожденной миотонии, впервые выявленной при обращении пациента за медицинской помощью по поводу болей в спине. Обсуждаются вопросы генетики, механизмов развития, клинических особенностей, дифференциальной диагностики и принципов менеджмента миотонического синдрома при разных недистрофических миотониях.

Ключевые слова: миотонический синдром, недистрофические миотонии, хлорные каналопатии, натриевые каналопатии.

Недистрофические миотонии (НДМ) - группа наследственных заболеваний скелетной мускулатуры с распространенностью приблизительно 1 случай на 100 тысяч населения [5]. При НДМ качество жизни и вопросы трудоспособности пациентов во многом зависят от своевременности и правильности постановки диагноза. Стационарное клиническое течение НДМ (иногда даже в сочетании с атлетическим телосложением) может приводить к недооценке пациентом возможных негативных последствий данной патологии, особенно в условиях, требующих быстрых и точных движений (военная служба, водительские специальности и так далее). В некоторых случаях отмечается и сознательная диссимуляция заболевания. Кроме того, необходимо учитывать возможность значительного усиления миотонического синдрома при проведении общей анестезии, а также под влиянием некоторых лекарственных средств (препаратов калия, калийсохраняющих диуретиков, бета-адреноблокаторов, клофибрата) [14]. При планировании беременности в семьях, где есть пациенты с НДМ, необходимо проведение медико-генетического консультирования, а на ранних сроках беременности целесообразно, при согласии будущих родителей, проведение пренатальной молекулярно-генетической диагностики с определением дальнейшей тактики ведения беременности.

Миотонический синдром, как правило, не

вызывает у неврологов диагностических трудностей. Вместе с тем, нередко пациенты не могут точно описать своё состояние и жалуются на затруднения при подъеме по лестнице, при вставании со стула, что, при наличии периодических парезов, интерпретируется как проксимальная мышечная слабость, на болезненные мышечные спазмы, что иногда расценивается как нарушения электролитного обмена или функциональные расстройства нервной системы. Следствием выше сказанного может быть ошибочная диагностика миопатий, миастении, полимиозита, спазмофилии, астено-невротических расстройств и так далее. С другой стороны, все НДМ характеризуются выраженной клинической вариабельностью миотонического синдрома, что создает определенные трудности при постановке нозологического диагноза.

Мы приводим собственное клиническое наблюдение впервые выявленной НДМ.

Пациент М., 35 лет, обратился к неврологу с жалобами на тупую ноющую боль в пояснице, которая возникла после подъема тяжелого предмета. При дальнейшем расспросе пациент обратил внимание на затрудненное расслабление мышц лица, конечностей (преимущественно кистей рук), отмечал полное исчезновение мышечных спазмов после повторных движений, уменьшение после приема алкоголя, усиление при охлаждении и волнении.

*e-mail: delwa@mail.ru

Анамнез болезни. Считает себя больным с 5 лет, когда после значительной физической нагрузки впервые ощутил болезненные спазмы в мышцах бедер. За медицинской помощью не обращался. В детстве некоторое время занимался в спортивной секции баскетбола. Однако из-за мышечных спазмов в конечностях часто падал (особенно вначале игры), однажды при падении сломал ключицу. На протяжении всей жизни состояние пациента не менялось, он адаптировался к своему недостатку и научился скрывать от окружающих двигательный дефект. Несколько лет назад при посещении семейного врача по поводу острого респираторного вирусного заболевания пациент сообщил также о своих двигательных расстройствах. По рекомендации семейного врача принимал кальция глюконат по 1 грамму трижды в сутки в течение 10 дней - без какого-либо эффекта. Работает продавцом в магазине одежды. Машину не водит.

Наследственный анамнез. Со слов пациента, у его бабушки по материнской линии были подобные расстройства движений (за медицинской помощью не обращался, с целью уменьшения мышечных спазмов злоупотреблял алкоголем).

Анамнез жизни. Пациент не имеет сопутствующих заболеваний и вредных привычек, не принимал каких-либо медикаментов.

Соматический статус: без особенностей.

Неврологический статус. Атлетического телосложения. Черепно-мозговые нервы - без патологии. Сила и тонус не изменены во всех мышечных группах. Отсутствуют мышечные гипо- и гипертрофии. Глубокие рефлексy на конечностях живые, симметричные. Пирамидных симптомов, чувствительных, координаторных и вегетативных расстройств не выявлено. Напряжение паравертебральных мышц в поясничном отделе (больше справа), сглаженный поясничный лордоз, ограничение объема движений в поясничном отделе позвоночника (преимущественно вправо). Вызываются перкуSSIONные миотонические симптомы "валика" и "ровика" в мышцах туловища, верхних и нижних конечностей. При ударе молоточком по тенару с двух сторон возни-

кает быстрое сгибание и приведение больших пальцев, которое длится 4-5 секунд. При поперечной перкуссии языка образуется "перетяжка". Присутствует миотония действия: при попытке разогнуть сжатые в кулак пальцы, возникает временная задержка около 4 секунд, также пациент не может сразу раскрыть веки после их форсированного закрытия; при повторном выполнении вышеуказанных заданий миотонический феномен с каждым разом уменьшается и в конце концов исчезает.

Лабораторные исследования.

Общий анализ крови, общий анализ мочи - без отклонений от нормальных значений.

Биохимический анализ крови, электролиты крови, концентрация тиреотропного гормона, тироксина и паратиреоидного гормона в крови - без отклонений от нормальных значений, за исключением увеличения уровня креатинфосфокиназы до 231 ОД/л (норма <190 ОД/л).

Инструментальные исследования. Рентгенография пояснично-крестцового отдела позвоночника - остеохондроз I-II ст., сглаженный поясничный лордоз.

Электрокардиограмма - без отклонений.

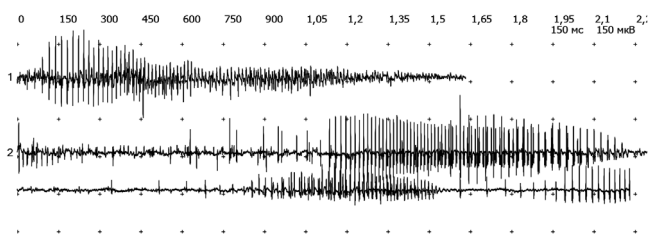
Электромиографическое (ЭМГ) обследование на аппарате "Нейрософт Нейро-МВП-микро": по данным игольчатой ЭМГ зарегистрирована спонтанная активность в виде миотонических разрядов, одиночных потенциалов острых волн, потенциалов фасцикуляций во всех тестированных мышцах верхних и нижних конечностей. Звуковой эквивалент "пикирующего бомбардировщика" (Рис.). Параметры потенциалов двигательных единиц в пределах нормы.

От консультации медицинского генетика и от предложенного молекулярно-генетического исследования гена CLCN1 пациент отказался.

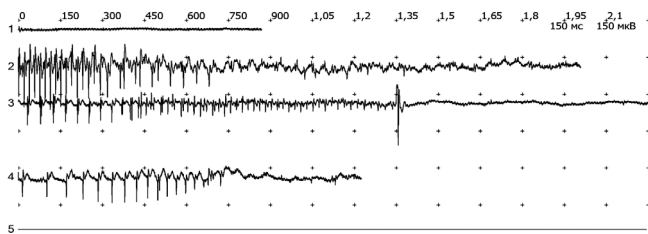
Клинический диагноз. Миотонический синдром. Врожденная миотония Томсена?

Остеохондроз пояснично-крестцового отдела позвоночника с люмбалгией.

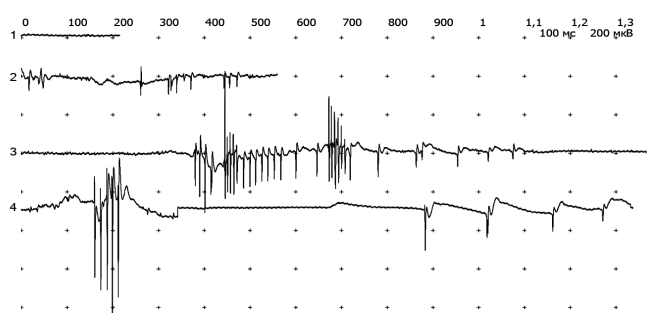
Со слов пациента, он адаптировался к своему состоянию как в быту, так и при выполнении профессиональных навыков, и в данный момент не требуется фармакологической коррекции.



1. Справа : Musculus abductor pollicis brevis



2. Слева : Musculus tibialis anterior



3. Справа : Musculus vastus lateralis

Рис. Спонтанная активность мышечных волокон - миотонические разряды.

Рекомендовано. Модификация способа жизни: избегать переохлаждений, ограничить прием пищи, богатой калием (мед, картофель, бобовые, сухофрукты, бананы, арбузы, дыни, орехи, молоко, рыба, говядина, ржаной хлеб). Перед приемом каких-либо медикаментов необходимо предварительно проконсультироваться у врача. В случае усиления двигательных расстройств необходимо обратиться к неврологу с целью назначения медикаментозного лечения. При планировании в семье беременности необходимо обратиться за консультацией к медицинскому генетику.

Обсуждение. К сожалению, без молекулярно-генетического исследования мы не можем верифицировать нозологический диагноз. Однако, некоторые анамнестические и клинические особенности дают нам возможность предположить наличие у пациента врожденной миотонии Томсена, а именно: умеренно выраженные миотони-

ческие расстройства (по крайней мере, пациент активно не обращался за медицинской помощью), стационарное течение заболевания, преимущественное поражение мышц лица и кистей рук, отсутствие периодических парезов, усиление миотонических реакций на холоде и ослабление после приема алкоголя, наличие симптома "разогрева", характерная картина на ЭМГ, аутосомно-доминантный тип наследования (дед имел похожее заболевание).

Миотония - синдром как наследственных, так и некоторых приобретенных патологических состояний, когда нарушается (удлиняется) фаза релаксации мышцы после ее произвольного сокращения или стимуляции [8].

Все миотонии классифицируют на дистрофические и недистрофические. Кардинальные признаки дистрофических миотоний - наличие миопатического синдрома, а также системных полиорганных нарушений (задержка психического развития, сердечные аритмии, катаракта, нарушения менструального цикла у женщин и гипогонадизм у мужчин, сахарный диабет II типа, лобное облысение и так далее).

Группа НДМ является каналопатиями скелетных мышц, которые характеризуются отсутствием прогрессирующей мышечной слабости и полиорганных поражений. НДМ включают в себя патологию ионных каналов миоцитов: хлорных каналов - врожденные миотонии (Томсена и Беккера) и натриевых каналов - врожденную парамитонию и миотонию натриевых каналов [8].

Врожденные миотонии вызываются точечными мутациями гена *CLCN-1*, находящегося на длинном плече 7-й хромосомы и кодирующего протеин хлорных каналов скелетных миоцитов (*CLC-1*) [2]. В наше время описано более 150 разных мутаций гена *CLCN-1* [4]. Заболевание наследуется по аутосомно-доминантному (миотония Томсена) или по аутосомно-рецессивному (миотония Беккера) типу [6, 13]. Аутосомно-доминантная форма врожденной миотонии была впервые описана в 1876 году датским врачом Юлиусом Томсеном у себя и членов его семьи на протяжении пяти поколений. А в 1977 году немецкий врач Питер Беккер доказал существование аутосомно-рецессивной формы врожденной миотонии.

В норме, в состоянии покоя хлорные каналы миоцитов открыты, что позволяет негативно заряженным ионам хлора входить в клетку и обеспечивает стабилизацию мембранного потенциала покоя после акта сокращения. При врожденных миотониях возникает снижение проводимости ионов хлора через сарколемму миоцитов, гипервозбудимость мембраны миоцитов с нарушением релаксации скелетных мышц после их сокращения [8].

Обе формы врожденной миотонии достаточно похожи и довольно часто очень сложно различимы по клиническим признакам. При обоих заболеваниях спазмы скелетной мускулатуры после ее сокращения являются основным проявлением заболевания. Мышечные спазмы уменьшаются, а потом вовсе исчезают при повторных движениях (так называемый феномен "разогрева") [2, 10, 11].

Дебют при врожденной миотонии Томсена обычно наблюдается в период младенчества или раннего детства. Преимущественно страдают мышцы лица и рук: часто первым симптомом является нарушение раскрывания у ребенка век после их энергичного закрывания при чиханье или плаче [2, 10].

Как правило, врожденная миотония Беккера, по сравнению с миотонией Томсена, начинается несколько позже и сопровождается более тяжелыми миотоническими реакциями, преимущественно страдают мышцы нижних конечностей, чаще присутствуют мышечные гипертрофии, характерны болезненные мышечные крампи и миалгии после физической нагрузки или переохлаждения, нередко бывает транзиторная (как правило, не более 1 минуты) мышечная слабость в начале движений, особенно после длительного отдыха [8, 10, 11].

Для обеих форм врожденной миотонии характерна существенная флюктуация выраженности миотонического синдрома в зависимости от диеты (количества потребляемого калия), депривации сна, погодных условий (температуры и влажности воздуха), уровня физической активности и психо-эмоциональной нагрузки, периода менструального цикла у женщин. Кроме того, у женщин проявления миотонии усиливаются во время беременности, и несколько смягчаются после

наступления менопаузы [2, 8, 11].

Врожденные миотонии не влияют на длительность жизни и уровень психического развития. Однако, у пациентов характерны некоторые психологические особенности, обусловленные избеганием ситуаций, требующих точных и быстрых движений (выступлений перед публикой, ходьбы по неровной местности, перехода проезжей части, пребывание на высоте и так далее) [8, 10].

Для врожденных миотоний, особенно для миотонии Томсена, характерна достаточно высокая клиническая вариабельность - даже среди членов одной семьи наблюдаются случаи с преимущественным поражением отдельных мышечных групп и (или) случаи латентного течения заболевания, особенно у женщин (нет клинических проявлений миотонического синдрома, но присутствуют его ЭМГ признаки) [4]. Например, сам Юлиус Томсен описал выраженную клиническую вариабельность заболевания у себя и у трех своих сыновей.

Семейный анамнез, при наличии заболевания в нескольких поколениях, позволяет заподозрить аутосомно-доминантную форму врожденной миотонии. Но он имеет достаточно ограниченную информативность вследствие неполной пенетрантности гена (возможны "пропуски" поколений), а также вследствие высокого удельного веса мутаций *de novo*.

Врожденная парамиотония и миотония натриевых каналов являются аллельными аутосомно-доминантными заболеваниями, которые вызываются точечными мутациями в гене *SCN4A*, кодирующим протеин натриевых каналов скелетных мышц. Патологической основой данных синдромов является нарушение инактивации (закрывания) натриевых каналов, в результате чего возникает патологическое движение ионов натрия в клетку и генерация потенциала действия. При этом взаимосвязанный поток ионов калия движется через мембрану в противоположном направлении, с накоплением калия в межклеточном пространстве. В результате возникает состояние повторной пролонгированной деполяризации мышечной мембраны (миотонический синдром) а, в некоторых случаях и удлинённой мембранной рефрактерности (транзиторные парезы и параличи) [8].

Эленбург впервые использовал термин "врожденная параmiotония" в 1886 году при описании периодических мышечных спазмов и параличей, которые возникают на холоде и при физической нагрузке. Заболевание манифестирует, как правило, на протяжении первой декады жизни. Преимущественно страдает лицевая мускулатура, мышцы языка и кистей, тогда как мышцы нижних конечностей вообще интактны или задействованы очень незначительно. Заболевание имеет стационарное течение, отсутствуют гипо-, и гипертрофии [9]. Важным характерным признаком врожденной параmiotонии является "парадоксальная" миотоническая реакция - усиление миотонического синдрома при повторных движениях. Миотонические расстройства могут длиться

до нескольких минут, тогда как мышечная слабость разной интенсивности продолжается от нескольких часов до суток [8, 9].

При миотонии натриевых каналов миотонические реакции преимущественно локализуются в мышцах плечевого пояса и в бедрах. После физической нагрузки могут возникать транзиторные парезы, преимущественно в проксимальных отделах конечностей, длящиеся от нескольких минут до нескольких часов. При этой патологии миотонический синдром драматически усиливается при увеличении употребления с пищей натрия и значительно уменьшается при приеме ацетазоламида (что используется как один из дифференциальных диагностических признаков) и не меняется при переохлаждении. Характерный феномен "разогрева" [8, 10, 11].

В таблице приведены основные клинические

Таблица

Клинические особенности миотонического синдрома при разных НДМ

Клинические признаки	Хлорные каналопатии		Натриевые каналопатии	
	Врожденная миотония Томсена	Врожденная миотония Беккера	Врожденная параmiotония	Миотония натриевых каналов
Начало заболевания	Младенчество – ранее детство	Раннее детство	Младенчество	Первая декада жизни
Тип наследования	Аутосомно-доминантный	Аутосомно-рецессивный	Аутосомно-доминантный	Аутосомно-доминантный
Выраженность миотонии	От умеренной до выраженной	Выраженная	От умеренной до выраженной	От асимптомной до выраженной
Распространенность миотонии	Генерализованная (преимущественно в мышцах лица, рук)	Генерализованная (преимущественно в мышцах ног)	Лицо, кисти рук	Генерализованная (преимущественно в проксимальных отделах конечностей)
Периодические парезы	Нет	Есть, в начале движений	Есть, провоцируются холодом, физической нагрузкой	Есть, провоцируются физической нагрузкой
Длительность парезов	-	Секунды	Минуты-часы	Минуты-часы
Факторы, усиливающие миотонию	Холод, стресс, голод, беременность, употребление с пищей калия	Холод, стресс, голод, беременность, употребление с пищей калия	Холод, физическая нагрузка, голод	Употребление с пищей натрия
Факторы, уменьшающие миотонию	Физическая нагрузка, алкоголь	Физическая нагрузка, алкоголь	Согревание	Физическая нагрузка
Феномен "разогрева"	Есть	Есть	Нет	Есть

кие особенности миотонического синдрома при разных НДМ.

Наличие миотонического синдрома подтверждается с помощью игольчатой ЭМГ. На ЭМГ регистрируются миотонические разряды - спонтанно возникающие разряды высокой частоты. Амплитуда и частота составляющих элементов разряда быстро нарастают, а затем постепенно убывают. Исследователь, однажды услышав этот характерный звук, напоминающий звук самолета при пикировании, в последующем может поставить диагноз миотонии скорее "ухом", чем "глазом". Продолжительность миотонических разрядов различна - от половины секунды до минуты и более, но столь длительные разряды чрезвычайно редки. Частота повторения отдельных элементов в разряде очень высока - до 80 в секунду, а в отдельных случаях может достигать 150 в секунду. Миотонические разряды появляются, как правило, после легкого сокращения или механического раздражения мышцы введенным в нее игольчатым электродом или простым постукиванием по мышце. Миотонические разряды являются весьма стабильным проявлением патологического процесса при миотонии и обнаруживаются не только в пораженных, но и в клинически интактных мышечных группах. Поэтому если у больного с подозрением на миотонию при игольчатом ЭМГ обследовании не выявляется миотонических разрядов, вопрос о наличии миотонии у данного больного должен быть поставлен под большое сомнение [15].

Верификация нозологического диагноза при всех НДМ возможна только после установления дефекта гена CLCN-1 и (или) SCN4A.

Пациенты с НДМ, при умеренных проявлениях миотонического синдрома, не требуют специфической медикаментозной терапии. Достаточным является устранение провоцирующих факторов: переохлаждения, значительных физических и психических нагрузок, нерегулярного приема пищи. Кроме того, при врожденных миотониях необходимо ограничить прием калия, а при миотонии натриевых каналов - прием натрия [3, 7, 8, 14].

Если степень выраженности миотонических

реакций приводит к снижению качества жизни пациента и его ограничению жизнедеятельности - необходима фармакологическая коррекция. Существуют единые принципы медикаментозного лечения миотонического синдрома как при хлорных, так и при натриевых каналопатиях [3, 7, 8, 14]. Эффективны препараты, снижающие гипервозбудимость сарколеммы миоцита посредством влияния на ее натриевые каналы. Это антиаритмические (мексилетин по 200 мг дважды или трижды в сутки, новокаинамид, хинидин) и противосудорожные препараты (дифенин по 117 мг дважды-трижды в сутки, карбамазепин по 100 или 200 мг дважды в сутки) [3, 7, 8]. Наиболее эффективным в коррекции миотонических расстройств считается мексилетин, он хорошо переносится и имеет минимальные побочные действия [12].

При миотонии натриевых каналов препаратом выбора является ингибитор карбоангидразы - ацетазоламид (диакарб), прием которого сопровождается драматическим уменьшением миотонических проявлений. Ацетазоламид имеет позитивный эффект при коррекции миотонических проявлений и при других НДМ, однако в этих случаях он рассматривается как адьювантное средство [8].

Пациенты с миотоническим синдромом требуют определенных предостережений при проведении оперативных вмешательств. При миотонии, использование деполяризирующих миорелаксантов в условиях общей анестезии, как и антихолинэстеразных средств с целью премедикации, сопровождается выраженной мышечной ригидностью (что нарушает принудительную вентиляцию легких), к тризму жевательной мускулатуры (интубация трахеи становится невозможной), к развитию генерализованных судорог [1]. Всем пациентам с миотонией после общей анестезии показано проведение пролонгированной искусственной вентиляции легких до полного восстановления эффективного собственного дыхания. Очень важным является предотвращение интра- и постоперационных переохлаждений, которые могут индуцировать миотонические реакции. Также необходимо заметить, что у женщин с миотоническим синдромом харак-

терно увеличение продолжительности родов и повышение риска акушерских кровотечений вследствие отслоения плаценты [1, 10].

Таким образом, семейный врач должен уметь распознавать клинические признаки миотонического синдрома для своевременного направления пациента на консультацию к неврологу. Невролог, в свою очередь, на основе клинической симптоматики и семейного

анамнеза должен определить, молекулярно-генетическое исследование какого гена необходимо для верификации нозологического диагноза. Все пациенты с НДМ должны использовать нефармакологические методы коррекции миотонических проявлений (модификация образа жизни, изменение поведенческих стереотипов), а при необходимости - применять медикаментозные средства.

ЛИТЕРАТУРА

1. Bandschapp O., Iaizzo, P. Pathophysiologic and anesthetic considerations for patients with myotonia congenita or periodic paralyses. *Pediatric Anesthesia* 2013; 23(9): 824-33.
2. Chrestian N., Puymirat J., Bouchard J. Myotonia congenita-a cause of muscle weakness and stiffness. *Nat Clin Pract Neurol* 2006; 2(7): 393-9.
3. Cleland C., Griggs R. Treatment of neuromuscular channelopathies: current concepts and future prospects. *Neurotherapeutics* 2008; 5(4): 607-12.
4. Colding-Jorgensen E. Phenotypic variability in myotonia congenita. *Muscle & Nerve* 2005; 32: 19-34.
5. Emery A. Population frequencies of inherited neuromuscular diseases-a world survey. *Neuromuscul Disord* 1991; 1: 19-29.
6. Fahlke C., Beck CL., George A. A mutation in autosomal dominant myotonia affects pore properties of the muscle chloride channel. *Proc Natl Acad Sci USA* 1997; 94: 2729-34.
7. Heatwole C., Statland J, Logigian E. The diagnosis and treatment of myotonic disorders. *Muscle & Nerve* 2013; 47(5): 632-48.
8. Matthews E., Fialho D., Tan S., et al. The non-dystrophic myotonias: molecular pathogenesis, diagnosis and treatment. *Brain* 2010; 133(1): 9-22.
9. Miller T., da Silva M., Miller H., et al. Correlating phenotype and genotype in the periodic paralyses. *Neurology* 2004; 63: 1647-55.
10. Rayan D., Hanna M. Skeletal muscle channelopathies: nondystrophic myotonias and periodic paralysis. *Curr opin in neurol* 2010; 23(5): 466-76.
11. Spillane J., Fialho D., Hanna, M. Diagnosis of skeletal muscle channelopathies. *Exp opin on medic diagnostics* 2013; 7(6): 517-29.
12. Statland J., Bundy B., Wang Y., et al. Mexiletine for symptoms and signs of myotonia in nondystrophic myotonia: a randomized controlled trial. *JAMA* 2012; 308(13): 1357-65.
13. Steinmeyer K., Ortlund C., Jentsch T. Primary structure and functional expression of a developmentally regulated skeletal muscle chloride channel. *Nature* 1991; 354: 301-4.
14. Trivedi J., Cannon S., Griggs R. Nondystrophic myotonia: challenges and future directions. *Exper neurol* 2014; 253: 28-30.
15. Касаткина Л.Ф., Гальванова О.В. Электромиографические методы исследования в диагностике нервно-мышечных заболеваний. *Игольчатая электромиография: Медика*, 2010; 416 с.

XÜLASƏ

QEYRİ-DİSTROFİK MİOTONİYALAR (KLİNİK HADİSƏNİN TƏSVİRİ, MÜZAKİRƏ)

¹Delva M.Yu., ²Nikiforova E.S.

¹*Ukrayna tibbi stomatoloji akademiyası, Poltava, Ukrayna;*

²*1 saylı şəhər kliniki xəstəxanası, Poltava, Ukrayna*

Məqalədə ilk dəfə pasiyentin bel ağrıları ilə bağlı tibbi yardımla əlaqəli müraciəti zamanı aşkarlanmış anadangəlmə miotoniya haqda klinik hadisə təqdim edilir. Müxtəlif qeyri-distrofik miotoniya zamanı genetika, inkişaf mexanizmləri, klinik xüsusiyyətlər, diferensial diaqnostika və miotonik sindromun menecmenti prinsipləri müzakirə edilir.

Açar sözlər: miotonik sindrom, qeyri-distrofik miotoniya, xlor kanalopatiyaları, natrium kanalopatiyaları.

SUMMARY

THE NONDYSTROPHIC MYOTONIAS (CLINICAL CASE, DISCUSSION)

¹Delva M.Yu., ²Nikiforova E.S.

¹*Ukrainian medical stomatological academy, Poltava, Ukraine;*

²*City clinical hospital № 1, Poltava, Ukraine*

The article presents the clinical case of congenital myotonia which was newly diagnosed in patients with back pain. It has been discussed the genetics, pathophysiology, clinical features, differential diagnosis and management for myotonic syndrome due to different nondystrophic myotonias.

Key words: myotonic syndrome, nondystrophic myotonias, sodium chanellopathies, chloride chanellopathies.

Redaksiyaya daxil olub: 02.07.2015

Çapa tövsiyə olunub: 15.07.2015

Rəyçi: Prof. Şirəliyeva R.K.