

## **Что такое врожденная миотония? Перспективы пациента.**

*Исправление мифов и заблуждений.*

Я представляю группу пациентов со всего мира с врожденной миотонией, предоставивших себя для изучения медиками их редкой проблемы. Некоторые из нас дожили с таким непонятным состоянием здоровья до зрелых лет, прежде чем был поставлен диагноз. Некоторым “счастливым” удалось поставить диагноз в раннем возрасте, благодаря чему они смогли достичь понимания со стороны их семей, врачей, друзей и учителей. Некоторые из нас не имеют членов семьи, затронутых этим недугом, а вот другие разделили свою участь с родителями, сестрами или братьями, двоюродными родственниками, детьми.

Цель этого письма – прояснить некоторые заблуждения медицинского сообщества, увековеченные специалистами, которые привели к путанице и стали источником ужаса для пациентов и тех, кто их любит. То, что есть другие заболевания с похожими названиями, например мышечная миотоническая дистрофия или миодистрофия Беккера, ситуацию не облегчает.

Наше заболевание можно классифицировать двумя разновидностями врожденной миотонии, по изменению в хлористых каналах скелета (CLCN1). Основная форма – это болезнь Томсона, рецессивная форма - врожденная миотония Беккера или общая миотония Беккера. Несоответствующий код заболевания закрывает нам доступ к медицинскому страхованию. Огромное количество информации, имеющейся в литературе, на сайтах в интернете, а также у врачей, утверждает, что данное нарушение здоровья не вызывает болезненных ощущений а также то, что оно сложно для идентификации. Мы считаем, что подобные утверждения наносят вред носителям этого заболевания.

На самом деле каналопатия сама по себе не доставляет боли, но боль появляется как следствие. И в то время как состояние само по себе не прогрессирует и не становится опасным для жизни, ситуации, вызванные им, могут сделать его опасным для жизни.

Некоторые боли, вызванные этим состоянием, в действительности очень сильные, и пациенты, чью боль не признают, или связывают с психологическими, психосоматическими или другими несерьезными причинами, не обследованы должным образом и их проблемы не признаются. Когда наши мышцы неожиданно и неконтролируемо сокращаются (что приводит к зеванию, растяжениям, спотыканию), происходит мышечный зажим, или блокировка движений настолько сильно, что мы испытываем мучения. И иногда в результате этого вы держитесь как “палка”, пока мышцы не “отпустят” вас.

Когда мы принимаем участие в физической деятельности, такой как спорт, танцы, работа на приусадебном участке, мы очень часто чувствуем себя нездоровыми, слабыми, часто появляется дрожь и потеря равновесия после них, становится труднее передвигаться, удерживать предметы. После ситуаций, влекущих вызывавших выброс адреналина, тело болит как при гриппе, мышцы становятся слишком мягкими и чувствительными к нагрузкам. Это может продолжаться несколько дней.

Многие из нас имеют жизненный опыт, в результате которого приобрели страх высоты, открытого пространства, общественных мест и общественных выступлений, они боятся переходить улицу, гулять по неровной поверхности, а также других ситуаций, во время которых мышечные сокращения могут серьезно подвергнуть опасности нас, нашу жизнь всего одним неверным движением.

Просто ужасно осознавать, что в любой момент, позволив себе расслабиться, ты можешь оказаться в положении, при котором потеряешь возможность контролировать собственные

движения и можешь упасть как кегля в боулинге, без возможности помочь самому себе. Многие даже носят шлем для защиты головы от травм.

Вы можете испытывать замешательство в подобных случаях, да, это травмирует, и влияет на то, какой образ жизни многие из нас выбирают. Ведь есть вполне реальная опасность кувырнуться с лестницы, упасть с лошади, упасть перед едущей машиной или прямо у кромки воды на берегу океана!

Это только несколько примеров нашего “безболезненного и безопасного” существования, и мы могли бы внести много существенных дополнений в общую информацию, которую можно найти медицинской литературе, журналах, на веб-сайтах, конференциях, могли бы провести занятия со специалистами в области неврологии, ревматологии, физиатрии, ортопедии, а также в смежных клинических и терапевтических областях.

Вы обнаружите, что мы чрезвычайно восприимчивы и уязвимы к холоду, подвержены страхам, стрессам и чувству тревоги. Мы имеем пугающие проблемы с глотанием и дыханием. Когда наши языки становятся жесткими, немеют, нас ошибочно считают пьяными или неполноценными. Хотя наши тела выглядят привлекательно-мускулистыми, эти мускулы часто подводят нас. Как сформулировал один из нас: "Я могу выглядеть как мистер Америка, но вы можете победить меня прикосновением пёрышка".

Мы все выросли со страхом, что что-то нужно делать быстрее, словно начался пожар или отходит поезд или автобус. Для нас внушает ужас быть объектом внимания или быть в центре внимания, к примеру, когда нужно выйти к доске перед всем классом или отчитаться в чем-то – вы встаете и нетвердой походкой, неуклюже ковыляете, ваш язык немеет, ваш учитель просит вас говорить более внятно, а студенты хихикают, сравнивая вас с Франкенштейном. Многие студенты становятся интровертами в результате того, что их постоянно дразнят.

Наибольшая потенциальная опасность подобного состояния – реакция на анестезию, обезболивание. Мы подвержены таким проблемам как остановка сердца из-за накопления калия в клетках, что сопутствует злокачественной гипертермии, возникающей от определенных мышечных релаксантов и анестетиков. Для таких пациентов обязательно ношение украшений-мединдикаторов, которые смогут проинформировать медиков о проблеме, даже если никто из членов семьи не имеет признаков миотонии.

Методы лечения должны быть пересмотрены. Новые методы лечения могут быть гораздо более эффективными, но пациентам все еще очень часто прописывают старые препараты, описанные в старой медицинской литературе. Те, кто не может выдерживать побочные эффекты от лечения миотонии, или предпочитает не использовать их, может использовать диету для диабетиков с ограничением калия, что может быть достаточно эффективно. Пища, повышающая уровень инсулина, с повышенным содержанием калия, а также консерванты и добавки на основе калия также могут причинить много хлопот. Это подобно реакции на нарушение натриевых каналов, гиперкалиевому периодическому параличу.

Диагностирование врожденной миотонии может быть сложным. Медики должны быть открыты для странных жалоб или результатов обследований, которые раньше были названы ленью, неуклюжестью, отсутствием мотивации, желанием получить немного внимания или симуляцией. Электромиограмма обычно является предпочтительным методом исследования, но теперь вместо болезненной и практически устаревшей мышечной биопсии мы имеем простой доступ к ДНК тесту, на сегодняшний день зафиксировавшему приблизительно 80 мутаций. Мы просим сочувствия и признания наших проблем. Мы понимаем, что это не приоритетная или массовая проблема, но это больше чем простое неудобство в жизни, это

жизненно важно, это причиняет сильную боль, это проблема, которая приводит к нетрудоспособности, инвалидности.

Мы ценим вашу любезность, профессиональное внимание и участие. И надеемся на вашу поддержку. Многие из нас готовы дать ответ на вопросы и предоставить историю болезни для исследователей, врачей и всех заинтересованных.

С наилучшими пожеланиями

Миссис Лоис Харфорд, медсестра, 63 лет, диагноз поставлен в 54.  
lolonurse1@hotmail.com

Представитель проекта “Врожденная миотония”, международный форум для просвещения и поддержки пациентов и семей, имеющих отношение к врожденной миотонии:

[www.MyotoniaCongenita.org](http://www.MyotoniaCongenita.org).