

<https://doi.org/10.29296/25877305-2019-04-14>

Окулофарингеальная миодистрофия

Е. Ногичева¹,
Е. Рыжова¹,
М. Овсянникова¹,
Е. Антипенко¹,
В. Руин²

¹Приволжский исследовательский медицинский университет, Нижний Новгород

²Нижегородская областная клиническая больница им. Н.А. Семашко

E-mail: nogichev.i@yandex.ru

Представлены данные о генетических вариантах, клинических особенностях и трудностях дифференциальной диагностики окулофарингеальной миодистрофии (ОФМД). Приведено описание клинических случаев ОФМД аутосомно-доминантного типа наследования с разными степенями ограничения двигательной функции и темпами прогрессирования заболевания.

Ключевые слова: неврология, нейромышечные заболевания, окулофарингеальная мышечная дистрофия, наследственная миопатия.

Для цитирования: Ногичева Е., Рыжова Е., Овсянникова М. и др. Окулофарингеальная миодистрофия // Врач. – 2019; 30 (4): 74–78. <https://doi.org/10.29296/25877305-2019-04-14>

Окулофарингеальная мышечная дистрофия (ОФМД) относится к прогрессирующим геридитарным миопатиям, характеризуется преимущественным поражением мышц лица и головы. ОФМД встречается в 2 генетических вариантах: аутосомно-рецессивном (ОМIM 257 950) и аутосомно-доминантном (ОМIM 164 300). Эти варианты болезни являются аллельными и обусловлены различными мутациями в одном гене [1].

В Европе распространенность ОФМД низкая – 1:100 000. Но в отдельных странах или популяциях ОФМД встречается с очень высокой частотой. Так, во франко-канадской популяции в Квебеке (Канада) частота ОФМД составляет 1:1000. Самая высокая частота ОФМД в мире на сегодняшний день выявлена у бухарских евреев (Израиль) – 1:600.

ОФМД в популяциях России мало изучена. Предположительно частота ОФМД у русских сравнима с таковой в Европе. Трудность постановки диагноза связана с поздним началом заболевания и низкой продолжительностью жизни россиян по сравнению с таковой в европейских странах [2].

Особенностью ОФМД является характер мутации, обуславливающей развитие этого наследственного заболевания. Дефект выявляется в гене *PABP2* (полиаденил-связывающем протеине-2; ОМIM 602 279),

локализованном в области 14q11.2-q13. Он кодирует полиаденилат-связывающий белок, относящийся к группе протеинов клеточного ядра, который отвечает за стабилизацию образующихся в ядре молекул матричной РНК вследствие их полиаденилирования. В структуре гена присутствует последовательность повторяющихся триплетов GCG. Основной тип мутаций – короткая экспансия тринуклеотидного повтора GCG в кодирующей части гена. В норме число повторов не превышает 6, однако у 2% здоровых людей оно может достигать 7, что расценивается как проявление нормального полиморфизма. У больных ОФМД число повторов повышено до 8–13. Тяжесть проявления заболевания зависит от числа повторов. Возникновение аутосомно-рецессивного варианта обусловлено гомозиготностью по GCG7-повтору, который является примером аллели-модификатора. Наиболее тяжелый фенотип наблюдается у компаунд-гетерозигот GCG9/GCG7, а также у гомозигот по GCG9-повторам. При этом у гомозигот с таким нарушением (наличием такого числа повторов в обеих аллелях) патология протекает в целом тяжелее и диагностируется в среднем на 15–20 лет раньше.

При ОФМД нарушение обусловлено «передозировкой» определенного генетического материала. При этом форма патологии (механизм ее наследования и симптомы) зависит от масштабов «передозировки». Наличие генетического дефекта приводит к появлению у полиаденилат-связывающего белка аномального «хвоста» из остатков аминокислоты аланина, что нарушает функции этого протеина. Именно с наличием полиаланиновой последовательности в структуре данного белка связывают появление нитевидных включений в ядрах клеток (один из специфичных морфологических признаков ОФМД) [3].

При морфологическом исследовании выявляют нитевидные образования в ядрах клеток скелетных мышц. Нити имеют ветвящуюся трубчатую структуру и иногда поперечно исчерчены. Наряду с этим отмечаются атрофические изменения в мышечных волокнах 1-го типа. При электронном микрокопировании обнаруживается увеличение размеров митохондрий с наличием в них крестовидных включений. Могут также обнаруживаться вакуоли; при электронной микроскопии в них видны обрывки мембран, скопления гликогена и другие неспецифичные остатки лизосомного происхождения [4].

Клиническая картина ОФМД зависит от формы заболевания. Наиболее тяжелыми и ранними проявлениями характеризуется этот вид патологии при аутосомно-рецессивном типе наследования – нередко первые симптомы появляются еще в детском возрасте.

Аутосомно-рецессивный вариант заболевания впервые описан Fried и соавт. в 1975 г. у 2 сестер, родившихся от кровнородственного брака. Для этой формы болезни характерны более раннее начало и вовлечение в процесс дистальных групп мышц конечностей.

Сначала регистрируются общая мышечная слабость, сниженная активность мимических мышц, незначительный птоз век. При аутосомно-рецессивной форме ОФМД достаточно быстро развиваются расстройства глотания — дисфагия, которая нередко делает прием пищи попросту невозможным. В дальнейшем возникают офтальмопарез и нарастающая мышечная дистрофия верхних и нижних конечностей.

Аутосомно-доминантный вариант заболевания характеризуется более доброкачественным течением и поздним возникновением симптомов. Впервые заболевание описал Victor и соавт. в 1962 г. у 9 членов одной семьи из 3 поколений. Первые симптомы возникали на 4–5-м десятилетиях жизни, изредка появлялись в 15–20 лет (у гомозигот по мутантной форме гена *PABPN1*) и в большинстве случаев характеризовались сочетанием дисфагии с прогрессирующим птозом верхних век. По мере прогрессирования заболевания отмечалось распространение симптомов мышечной слабости на мышцы плечевого и тазового поясов.

Satoyoshi и Kinoshita в 1977 г. описали семью с аутосомно-доминантной сегрегацией окулофарингеальной миопатии, характеризующейся значительной генерализацией процесса по мере течения болезни. У наблюдаемых больных мышечная слабость распространялась на мышцы лица, шеи, дистальных отделов конечностей, а также анального сфинктера. По мнению авторов, представленное ими наблюдение является отдельным вариантом болезни — окулофарингодистальным (ОММ 164 310). Это предположение вызвало сомнения, так как отмечена разной степени генерализация процесса у больных в одной и той же семье. Описаны единичные больные с наличием пигментной дегенерации сетчатки.

Большинство авторов относят аутосомно-доминантный вариант ОФМД к довольно редким. Клинически болезнь проявляет себя как локальная миопатия. Поражены мышцы, осуществляющие движения глазных яблок, и мышца, поднимающая верхнее веко. Фарингеальные расстройства обусловлены включением в процесс констрикторов глотки, что затрудняет глотание. Типична симметричность процесса. Начальные признаки болезни появляются в возрасте 30–40 лет: двустороннее опущение верхнего века при ограничении движения глазных яблок. Как правило, на диплопию больные не жалуются. Объяснение этому находят в медленном и симметричном развитии парезов глазодвигательных мышц. Значительно утяжеляют заболевание и ухудшают прогноз фарингеальные симптомы. Начинаясь с дисфагии, они имеют тенденцию к развитию афагии.

Следует иметь в виду существование окулярной миопатии, при которой фарингеальные расстройства не выражены. Этот вариант миопатии рассматривается одними исследователями как самостоятельное заболевание, другими — как дебют окулофарингеальной миопатии.

По мере прогрессирования аутосомно-доминантной ОФМД возникает слабость мышц дистальных отделов конечностей и в ряде случаев — анального сфинктера, что становится причиной энкопреза. Течение заболевания длительное — по разным данным, может занимать от 5 до 15 лет [4].

ЛЕЧЕНИЕ

Специфического лечения ОФМД не существует; для ослабления выраженности симптомов заболевания используют различные терапевтические и хирургические мероприятия. Чтобы замедлить прогрессирование патологии, применяют преднизон, креатин и другие аналогичные препараты, однако их эффективность неодинакова у разных больных. Могут быть рекомендованы витамин Е внутрь или внутримышечно, витамины группы В, никотиновая кислота. Применяют также аминокислоты (гликокол, лейцин, глутаминовая кислота) и оротат калия. Назначают разнообразные физические упражнения, способствующие поддержанию мышечного тонуса, улучшению периферического кровоснабжения, задерживающие развитие контрактур. При выраженном птозе век и связанном с ним нарушении зрения можно использовать специальный скотч для поддержки или же, при относительно сохраненной активности мимических мышц, производить хирургическую коррекцию (блефаропластику) [5–7].

ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА ОФМД

Необходимо дифференцировать ОФМД с миастенией и митохондриальными миопатиями, в частности с синдромом Kearns-Sayre, птозом, прогрессирующим бульбарным параличом (см. таблицу).

Приводим клинические примеры.

КЛИНИЧЕСКИЙ ПРИМЕР №1

Пациент Н., 65 лет. На момент первичного осмотра жалуется на опущение обоих век глаз, затруднение глотания. Впервые подобные жалобы стали беспокоить около 5 лет назад, когда на фоне физического перенапряжения появилось опущение век обоих глаз (на рис. 1 демонстрируются клинические проявления заболевания).

За медицинской помощью не обращался. Постепенно стал отмечать ухудшение самочувствия, в течение 4 лет присоединились затруднение глотания и значительное опущение век. Подобная симптоматика прослеживалась в 3 поколениях. На рис. 2 представлена родословная пациента Н.

Объективно: общее состояние удовлетворительное. Астеничен, кожные покровы бледные, периферические лимфатические узлы не увеличены. Следов немедикаментозных инъекций нет. В легких везикулярное дыхание, хрипов нет. Деятельность сердца ритмична, тоны приглушены, АД — 120/70 мм рт. ст., пульс — до 68 в минуту, рит-

Дифференциальная диагностика ОФМД

Критерии	Глазная миастения	Митохондриальные миопатии	Периферическая нейропатия	Прогрессирующий бульбарный паралич	Птоз	ОФМД
Семейный анамнез	±	+	–	–	–	+
Возраст, годы	20–30	Любой	40–60	50–60	Любой	40–60
Данные ЭМГ	++	+	+	–	–	++
Клинические особенности	Диплопия, птоз, сужение полей зрения	Нарушение сердечной проводимости, СД, мозжечковая атаксия, пигментозный ретинит, мультифокальная нейродегенерация	Боли, нарушения чувствительности, мышечная слабость	Дисфагия, дизартрия, дисфония	Птоз, конъюнктивит, снижение зрения	Ширина как минимум 1 глазной щели в покое <8 мм (либо предшествует блефаропластика); время проглатывания 80 мл холодной воды >7 с
Уровень КФК	–	Незначительно повышен	Незначительно повышен	–	–	Норма/незначительно повышен

Примечание. ЭМГ – электромиография; КФК – креатинфосфокиназа; СД – сахарный диабет.

мичный. Живот мягкий, безболезненный. Пульсация на периферических артериях стоп сохранена.

В неврологическом статусе со стороны черепных нервов выявляются: гипомимия, незначительная дисфагия, двусторонний птоз, зрачки – S=D, фотореакции живые, парез мягкого нёба, глоточный и нёбный рефлексы отсутствуют, атрофий и фасцикуляций на языке нет, снижение слуха на оба уха. Мышечная сила и мышечный тонус сохранены. Чувствительность сохранена. Сухожильные и периостальные рефлексы с рук и ног D=S. Патологических и менингеальных знаков нет.

Результаты дообследования: общеклинические и биохимические анализы крови и мочи, в том числе на электролиты, сахар крови – без патологии, острофазовые реакции – в пределах нормы. КФК – 98 Ед/л (норма – 0–175 Ед/л), лактатдегидроге-

наза (ЛДГ) – 300 Ед/л (норма – 225–450 Ед/л). Гормоны щитовидной железы – в пределах нормы.

Для исключения диагноза глазной формы миастении была проведена прозеринавая проба; через 40 мин она расценена как отрицательная. При проведении ЭМГ декремент-тест отрицательный: спонтанная активность покоя отсутствует, при усилении типа кривой интерференционный, значительно снижена амплитуда. ЭМГ-признаки экстрапирамидных влияний на исследованные мышцы глаз отсутствуют. Значительно снижена амплитуда интерференционной кривой и умеренно – амплитуда М-ответов с круговых мышц глаз.

Офтальмологическое исследование выявило гиперметропию средней степени, ангиопатию сетчатки обоих глаз, птоз III степени обоих глаз. ЭКГ: синусовый регулярный ритм – 70 в минуту; вертикальное положение электрической оси сердца; полная блокада правой ножки пучка Гиса.

Таким образом, сочетание семейного анамнеза, наличие двустороннего птоза и дисфагии позволило поставить диагноз ОФМД аутосомно-доминантного типа, с умеренными глазодвигательными и бульбарными нарушениями.

Больному были рекомендованы: левокарнитин, инозин + никотинамид + рибофлавин + янтарная кислота, пиридоксин + тиамин + цианокобаламин + лидокаин, бендазол, ипидакрин. За время пребывания в отделении состояние пациента стабилизировалось, улучшилась фонация. При контроле через 2 мес – состояние стабильное.

КЛИНИЧЕСКИЙ ПРИМЕР №2

Пациентка 3., 53 лет. На момент первичного осмотра жалуется на опущение век обоих глаз, затруднение глотания, поперхивание, слабость мышц шеи, слабость в верхних и нижних конечностях.



Рис. 1. Пациент Н.: а – глаза открыты полностью; б – попытка зажмурить глаза

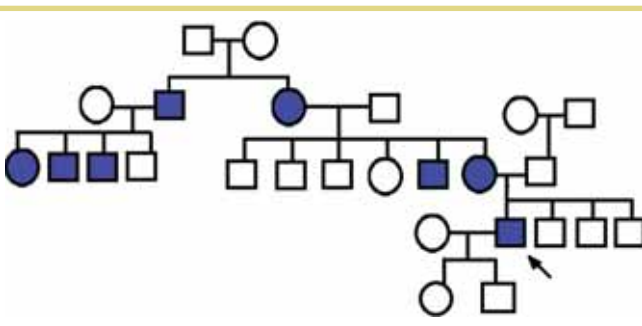


Рис. 2. Родословная пациента Н.

Первыми симптомами заболевания были слабость в руках и нарушение глотания, появившиеся около 8 лет назад. Постепенно появилось опущение век, мышечная слабость распространилась и на нижние конечности. С данными жалобами пациентка никуда не обращалась. Однако со временем ее состояние ухудшилось: усилились опущение век и поперхивание, слабость в конечностях и мышцах шеи. Подобная симптоматика прослеживалась в 3 поколениях. На рис. 3 представлена родословная пациентки З.

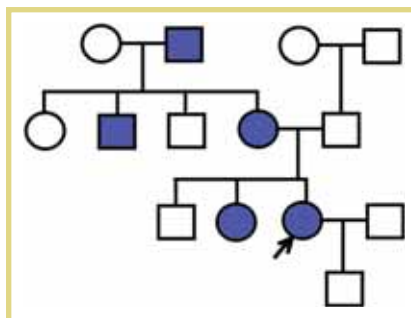


Рис. 3. Родословная пациентки З.

Объективно: общее состояние удовлетворительное. Пациентка — нормостеник, питание удовлетворительное. Кожные покровы чистые, розовые, периферические лимфатические узлы не увеличены. Следов немедикаментозных инъекций нет. В легких везикулярное дыхание, хрипы отсутствуют. Деятельность сердца ритмична, тоны приглушены, АД — 150/90 мм рт. ст., пульс — 72 в минуту, ритмичный. Живот при пальпации мягкий, безболезненный. Пульсация на периферических артериях стоп сохранена.

В неврологическом статусе: со стороны черепных нервов — зрение и слух сохранены; зрачки — D=S; фотореакция сохранена; двусторонний птоз. Парез мягкого нёба, глоточный и нёбный рефлексы отсутствуют, атрофий и фасцикуляций на языке нет. Снижение силы в мышцах глаз, шеи, верхних и нижних конечностях, бульбарной мускулатуре. Ограничение активных движений в конечностях, сложность вставания с корточек, «утиная» походка. Положительная верхняя и нижняя проба Барре. Сухожильные рефлексы с рук — D=S, коленный рефлекс отсутствует с 2 сторон, ахиллов рефлекс отсутствует слева. Чувствительная сфера без изменений. Патологических и менингеальных знаков нет. В позе Ромберга устойчива, координаторные пробы выполняет уверенно.

Результаты дообследования: общеклинические и биохимические анализы крови и мочи, в том числе на электролиты, сахар крови — без патологии, острофазовые реакции — в пределах нормы. Гормоны щитовидной железы — в пределах нормы. КФК общая — 436 Ед/л (норма — 0–150 Ед/л), ЛДГ — 422 Ед/л (норма — 225–450).

Для исключения диагноза миастении была проведена прозергиновая проба; через 40 мин реакция на

препарат была расценена как отрицательная.

Данные электронейромиографии (ЭНМГ): лицевые, срединные (моторные и сенсорные порции), локтевые, подкрыльцовые, малоберцовые, большеберцовые, икроножные и бедренные нервы в норме, признаков заинтересованности корешков и мотонейронов C5-T1 и L3-S3 нет; данные декремент-теста с мышцей лица, верхних и нижних конечностей: признаки нарушения

нервно-мышечной передачи отсутствуют. Данные игольчатой ЭМГ с проксимальных и дистальных мышц рук и ног: признаки системного, незначительно прогрессирующего, первичномышечного процесса.

Функция внешнего дыхания (ФВД): жизненная емкость легких умеренно снижена, проходимость дыхательных путей — на нижней границе нормы. Нарушение ФВД по рестриктивному типу.

Таким образом, сочетание семейного анамнеза, наличие двустороннего птоза и дисфагии позволило поставить диагноз ОФМД с аутосомно-доминантным типом наследования, с выраженным двусторонним птозом и умеренной слабостью в проксимальных отделах ног.

Проведено симптоматическое, восстановительное лечение: мельдоний, неостигмина метилсульфат, тиамин. За время пребывания в отделении на фоне проводимой терапии состояние пациентки стабилизировалось, улучшилась фонация. При контроле через 2 мес — состояние стабильное.

КЛИНИЧЕСКИЙ ПРИМЕР №3

Больной С., 56 лет, с 2015 г. страдает СД типа 2, получал метформин 1000 мг 1 раз в день, препараты тиоктовой кислоты, витамины группы В. Наблюдался у эндокринолога и невролога с диагнозом диабетической сенсорно-вегетативной полинейропатии нижних конечностей.

Около 5 лет назад появилось опущение век, которое в течение 2 лет постепенно нарастало. Такая же симптоматика наблюдалась у 2 дядей и бабушки по материнской линии. Родословная представлена на рис. 4.

На момент осмотра пациент предъявлял жалобы на опущение век, парестезии в ногах.

При объективном обследовании: состояние удовлетворительное, со-

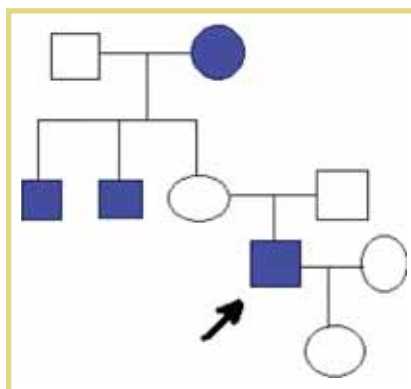


Рис. 4. Родословная пациента С.

знание ясное. Кожные покровы чистые, физиологической окраски. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет. Тоны сердца ритмичные, приглушены. АД — 130/80 мм рт. ст., пульс — до 70 в минуту, ритмичный. Живот мягкий, безболезненный. Пульсация на периферических артериях стоп сохранена. Вены нижних конечностей не изменены. Имеются трофические нарушения в виде сухости кожи на стопах, ломкости ногтей на ногах.

В неврологическом статусе: поведение при осмотре активное, в месте и времени ориентирован. Черепно-мозговые нервы: обоняние и зрение сохранены, зрачки правильной формы, D=S; движения глазных яблок — в полном объеме, двусторонний птоз. Точки выхода 5-й пары нервов безболезненны, лицо симметричное, глотание не нарушено, фонация сохранена, язык — по средней линии. Чувствительность — гипестезия в ногах по полиневритическому типу до уровня средней трети голени, симптомы натяжения нервных стволов отсутствуют.

Мышечная сила — D=S=5 баллов, тонус в норме, пробы Барре отрицательные. Сухожильные рефлексы с рук — D=S, коленные и ахилловы abs. Патологических рефлексов нет. Менингеальные знаки отрицательные. Координаторные пробы выполняет удовлетворительно, в позе Ромберга устойчив.

Результаты дообследования: общеклинические и биохимические анализы крови и мочи — КФК общая — 300 Ед/л (норма — 0–150 Ед/л), ЛДГ — 413 Ед/л (норма — 225–450 Ед/л). ЭНМГ: декремент-тест на круговые мышцы глаз — выраженное снижение M-ответа при исследовании тт. Orbicularisoculi, больше слева. При ритмической стимуляции указанных мышц реакции миастенического типа не выявлено. Данные игольчатой ЭМГ с проксимальных и дистальных мышц рук и ног: признаки системного, незначительно прогрессирующего первично-мышечного процесса.

Для исключения диагноза миастении была проведена прозеринавая проба, через 40 мин реакция на препарат была расценена как отрицательная.

Таким образом, сочетание семейного анамнеза, наличие двустороннего птоза, данные ЭНМГ и отрицательный результат прозеринавой пробы позволили поставить диагноз ОФМД аутосомно-доминантного типа с умеренными глазодвигательными нарушениями.

Больному было проведено лечение: неостигмина метилсульфат, мельдоний, пиридоксин, тиамин, цианокобаламин, тиоктовая кислота. За время пребывания в отделении на фоне терапии состояние пациента стабилизировалось, уменьшился птоз. При контроле через 2 мес — состояние стабильное.

Представленные клинические случаи демонстрируют разнообразие вариантов течения ОФМД с аутосомно-доминантным типом наследования. Дифференциальную диагностику проводят с миастенией, другими вариантами миопатии, блефароспазмом. Вовлечение в патологический процесс скелетной мускулатуры, наличие сопутствующей патологии (вторичная диабетическая полинейропатия) может затруднять постановку диагноза.

* * *

Конфликт интересов
не заявлен.

Литература/Reference

1. Трубицына М.В. Визило Т.Л. Пронских И.В. и др. Клинический случай окулофарингеальной мышечной дистрофии Тейлора. Актуальные проблемы медицины в России и за рубежом. Сб. науч. тр. по итогам Междунар. научно-практ. конф. Новосибирск, 2015; 2: 90–2 [Trubitsyna M.V., Vizilo T.L., Pronskikh I.V. et al. Clinical case of Taylor's oculopharyngeal muscular dystrophy. Actual problems of medicine in Russia and abroad. Collection of scientific works on the results of the international scientific-practical conference. Novosibirsk, 2015; 2: 90–2 (in Russ.)].
2. Куртанов Х.А. Окулофарингеальная миодистрофия и вариабельность локуса ОФМД в популяциях Якутии. Автореф. дис. ... канд. мед. наук. Томск, 2015; с. 3 [Kurtanov H.A. Oculopharyngeal myodystrophy and the variability of the locus in the populations of Yakutia. Autoabstract. Tomsk, 2015; p. 3 (in Russ.)].
3. Сайт: Фаманьюс. Окулофарингеальная мышечная дистрофия. Доступно на: <http://famanews.ru/okulofaringealnaia-myshechnaia-distrofiia/> [Accessed 20 June, 2018].
4. Евтушенко С.К., Иванова М.Ф., Шаймурзин М.Р. и др. Окулофарингеальная миодистрофия. Научный обзор и описание клинического случая поздней диагностики заболевания у взрослого пациента // Междунар. неврол. журн. — 2011; 7 (45): 12–8 [Yevtushenko S.K., Ivanov M.F., Shimorin M.R. et al. Oculopharyngeal myodystrophy. Scientific review and description of the clinical case of late diagnosis of the disease in an adult patient // International Neurological Journal. — 2011; 7 (45): 12–8 (in Russ.)].
5. Горбунова В.Н., Савельева-Васильева Е.А., Красильников В.В. Молекулярная неврология. Часть 1. Заболевания нервно-мышечной системы / СПб: Интермедика, 2000; с. 320 [Gorbonova V.N., Saveliyeva E.A., Krasil'nikov V.V. Moleculareuroscience. Part 1. Diseases of the neuromuscular system / SPb: Intermedica, 2000; p. 320 (in Russ.)].
6. Казаков В.М. Клинико-молекулярно-генетическая классификация мышечных дистрофий (научный обзор с комментариями) // Неврол. журн. — 2001; 3: 47–52 [Kazakov V.M. Clinical-molecular-genetic classification of muscular dystrophy (scientific review with comments) // Neurological Journal. — 2001; 3: 47–52 (in Russ.)].
7. Фельдман Е., Гризольд В., Расселл Дж. и др. Атлас нервно-мышечных болезней. Практическое руководство. Пер. с англ. под ред. А.Б. Гехт, А.Г. Сванидзе. М.: Практическая медицина, 2016; с. 314 [Feldman E., Grizold V., Rassell J. et al. Atlas nervno-myshechnykh bolezney. Prakticheskoye rukovodstvo. Ed. A.B. Gekht, A.G. Svanidze. M.: Prakticheskaya meditsina, 2016; p. 314 (in Russ.)].

OCULOPHARYNGEAL MUSCULAR DYSTROPHY

E. Nogicheva¹, E. Ryzhova¹, M. Ovsyannikova¹, E. Antipenko¹, V. Ruin²

¹Volga Research Medical University, Nizhny Novgorod

²N.A. Semashko Nizhny Novgorod Regional Clinical Hospital

The paper gives data on the genetic variants and clinical features of oculopharyngeal muscular dystrophy (OPMD) and difficulties of its differential diagnosis. It describes clinical cases of autosomal dominant inherited OPMD with different degrees of hypokinesia and different rates of disease progression.

Key words: neurology, neuromuscular diseases, oculopharyngeal muscular dystrophy, hereditary myopathy.

For citation: Nogicheva E., Ryzhova E., Ovsyannikova M. et al. Oculopharyngeal muscular dystrophy // Vrach. — 2019; 30 (4): 74–78. <https://doi.org/10.29296/25877305-2019-04-14>