

Miotoničke miopatije su skupina nasljednih bolesti u kojima se mišići nakon stezanja ne mogu normalno opustiti i vjerojatno dovode do slabosti, mišićnih grčeva (spazma) i njihova skraćivanja (kontraktura).

- Miotonička distrofija (Steinertova bolest) je autosomni dominantni poremećaj koji zahvaća muškarce i žene. Bolest dovodi do slabosti i čvrstih, stegnutih mišića, naročito ruku. Česte su i spuštene očni kapci (vjeđe). Simptomi se mogu javiti u svako doba i mogu biti u rasponu od blagih do teških. Ljudi sa najtežim oblikom bolesti imaju izvanredno izraženu mišićnu slabost i mnoge druge simptome uključujući katarakte, male testise, preranu ćelavost, nepravilni rad srca, šećernu bolest i duševnu zaostalost. Obično umiru do 50. godine.
- Prirođena miotonija (Thomsenova bolest) je rijetki autosomni dominantni poremećaj koji zahvaća muškarce i žene. Simptomi obično počinju u djetinjstvu. Ruke, noge i očni kapci postaju vrlo kruti zbog nesposobnosti opuštanja mišića. Međutim, mišićna slabost je obično vrlo mala. Dijagnoza se postavlja na temelju karakterističnog izgleda djeteta, nemogućnosti brzog opuštanja stiska šake nakon otvaranja i zatvaranja ruke i produženog stezanja nakon što doktor lako udara po mišiću. Za potvrdu dijagnoze potreban je EMG. Thomsenova bolest se liječi fenitoinom, kininom, prokainamidom i nifedipinom da se olakša mišićna krutost i grčenje. Međutim, svi ti lijekovi imaju neželjene nuspojave. Dobro može djelovati redovito vježbanje. Ljudi s Thomsenovom bolesti imaju normalno očekivano trajanje života.