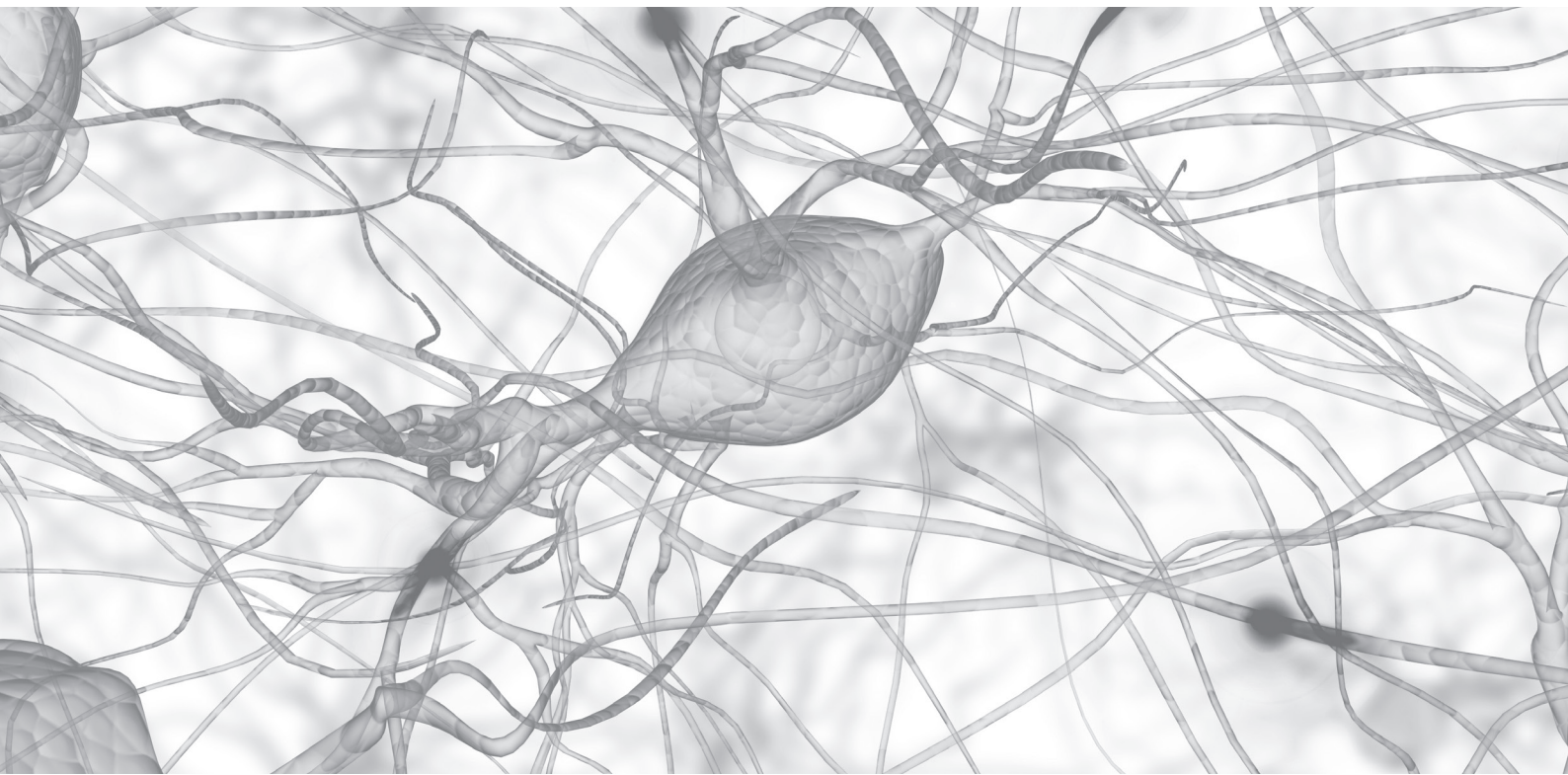


Dystonie



Movement disorders

GRONINGEN

*Healthy Ageing: moving
to the next generation*

WAT IS DYSTONIE?

Dystonie is een bewegingsstoornis die ontstaat door een verstoorde aanspanning van de spieren. Het woord dystonie is afgeleid van het oud-Griekse *dys* (mis) en *tonus* (spierspanning). De klachten van patiënten met dystonie ontstaan door een verandering in de signalen die vanuit de hersenen naar de spieren gaan. Deze verstoorde signalen veroorzaken abnormale bewegingen of een abnormale stand van één of meerdere lichaamsdelen. De abnormale bewegingen zijn vaak draaiend of wringend en volgen telkens hetzelfde patroon. De dystone bewegingen kunnen optreden bij activiteit, bij een bepaalde houding, bij een specifieke taak, zoals schrijven, maar ook in rust.

WAT IS DE OORZAAK?

Er zijn veel verschillende oorzaken voor dystonie bekend. Grofweg kunnen deze oorzaken in twee groepen worden gedeeld. Ten eerste dystonie die veroorzaakt wordt door beschadigingen in de hersenen. Deze vorm van dystonie treedt met name op wanneer specifieke hersengebieden zijn aangedaan, namelijk de basale kernen. De belangrijkste voorbeelden hiervan zijn dystonie door cerebrale parese en dystonie door stofwisselingsziekten. Bij cerebrale parese treedt er hersenschade op door zuurstoftekort rond de geboorte. Bij stofwisselingsziekten ontstaat er schade door een gebrek aan of stapeling van belangrijke lichaamseigen stoffen.

Bij de tweede groep oorzaken is er geen sprake van hersenbeschadiging, maar is de dystonie het gevolg van een veranderd functioneren van de hersenen. Bij kinderen en jongeren kan die hersenfunctieverandering veroorzaakt zijn door een genetische afwijking (zie kopje Erfelijkheid). De afgelopen jaren zijn er veel nieuwe afwijkingen ontdekt die tot dystonie kunnen leiden, maar het is zeker nog niet zo dat bij alle patiënten met dystonie een genetische afwijking kan worden gevonden.

WIE KUNNEN HET KRIJGEN?

In Nederland zijn ongeveer 15.000 tot 20.000 mensen met dystonie. Bij meer dan de helft van de patiënten ontstaan de klachten rond het 40-50e levensjaar, maar deze kunnen ook al op de kindertijd ontstaan.

ERFELIJKHEID

Ons erfelijk materiaal bestaat uit genen, die liggen op chromosomen. Alle genen vormen tezamen een unieke erfelijke code, het DNA. Deze DNA-code bepaalt veel kenmerken en functies van het lichaam. Door een mutatie of afwijking in een gen kan de erfelijke code ook de aanleg voor dystonie bevatten. Omdat de genmutaties worden overgedragen van ouders op hun kinderen, is een aandoening die wordt veroorzaakt door zo'n genafwijking vaak erfelijk.

Door wetenschappelijk onderzoek is er de laatste jaren veel duidelijk geworden over de erfelijkheid van dystonie. Er worden steeds meer nieuwe genafwijkingen gevonden, vooral mutaties die dystonie op de kindertijd veroorzaken. De verwachting is dat er de komende jaren nog meer oorzaken zullen worden ontdekt. Dit zal er uiteindelijk toe leiden dat we steeds beter begrijpen waardoor dystonie precies ontstaat.

DE VORMEN VAN DYSTONIE

Doordat er veel verschillende oorzaken van dystonie bestaan, kunnen de klachten van dystoniepatiënten sterk variëren. Dystonie wordt daarom meestal ingedeeld op basis van de locatie en uitgebreidheid van de klachten:

- *Focale dystonie*. De dystonie beperkt zich toch één lichaamsdeel, bijvoorbeeld de nek, ogen, mond, stembanden, voet of hand. Deze vorm kan taakspecifiek zijn, dat wil zeggen: de dystonie treedt op tijdens een bepaalde activiteit, bijvoorbeeld schrijverskramp in de hand.

- *Multifocale dystonie.* Dystonie in meerdere spieren van lichaamsdelen die niet aan elkaar grenzen.
- *Segmentale dystonie.* Dystonie van twee aangrenzende lichaamsdelen, zoals de nek en een arm.
- *Hemidystonie.* Dystonie in één lichaamshelft.
- *Gegeneraliseerde dystonie.* Dystonie van ten minste de romp en twee ledematen, maar de dystonie kan ook verspreid zijn over het hele lichaam.

Opvallend is dat bij kinderen en jongeren gegeneraliseerde dystonie het vaakst voorkomt. Bij dystonie die op volwassen leeftijd begint daarentegen, is meestal sprake van focale of segmentale dystonie in de nek of het gezicht.

De erfelijke vormen van dystonie, waarbij geen sprake is van hersenschade, beginnen vaak in een voet of hand en breiden zich in maanden tot jaren uit naar andere lichaamsdelen. Bij deze patiënten is de dystonie de enige klacht. Bij dystonie door een hersenbeschadiging, zoals cerebrale parese, kunnen de klachten al vroeg één- of tweezijdig in het hele lichaam aanwezig zijn. Vaak is er dan ook sprake van klachten als spasticiteit, epilepsie of spierzwakte.

Door de grote variatie in hoe de klachten van dystonie eruitzien en hoe ze in de loop van de tijd veranderen, is het voor artsen en andere behandelers soms lastig om dystonie te herkennen.

HOE WORDT DE DIAGNOSE GESTELD?

De diagnose dystonie wordt gesteld door een neuroloog of kinderneuroloog. Het kan soms lang duren voordat de diagnose wordt gesteld, omdat de aandoening niet altijd wordt herkend. Met een hersenscan en bloedonderzoek kan gekeken worden of er een onderliggende oorzaak van de dystonie is. Daarnaast kan bloed worden afgenomen voor erfelijkheidsonderzoek.

WAT ZIJN DE GEVOLGEN?

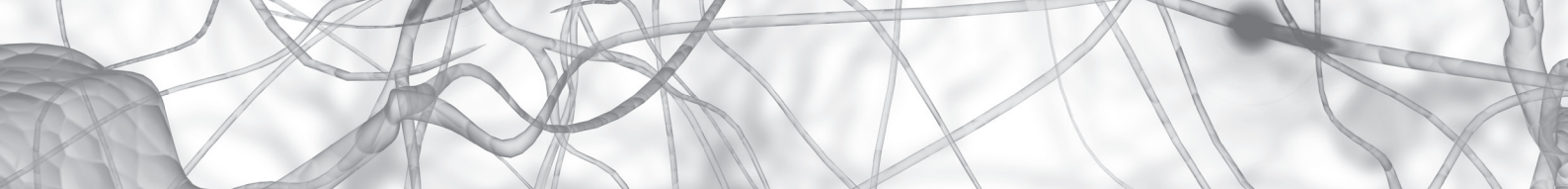
De ernst van dystonie varieert van kleine ongemakken als moeite met schrijven tot volledige hulp- en rolstoelafhankelijkheid. Dystone bewegingen kunnen leiden tot problemen in het alledaagse functioneren en kunnen de omgang met leeftijdsgenoten bemoeilijken. Daarnaast hebben patiënten met dystonie vaak last van andere klachten, zoals vermoeidheid, pijn, moeite met plannen en gevoelens van depressie of angst.

HOE IS DYSTONIE TE BEHANDELEN?

Dystonie is helaas niet te genezen. Om die reden is de behandeling van patiënten met dystonie vooral gericht op het verminderen van de klachten en op het zo goed mogelijk kunnen functioneren in het dagelijks leven. De behandelopties zijn medicijnen, injecties met botulinetoxine, fysiotherapie en – voor sommige patiënten – een hersenoperatie.

Het meest gebruikte medicijn bij patiënten met dystonie is trihexifenidyl (Artane). Daarnaast wordt in toenemende mate gabapentine toegepast. Bij een klein deel van de patiënten helpen medicijnen die ervoor zorgen dat bepaalde tekorten worden aangevuld, zoals dopamine. Ook helpt het in sommige gevallen om bepaalde voedingsmiddelen te vermijden, bijvoorbeeld door een ketogeen dieet te volgen. Bij plaatselijke klachten van dystonie, zoals in de nek of armen, kan het helpen om botulinetoxine in de spieren te injecteren. Daarnaast kunnen een revalidatiearts, fysiotherapeut en ergotherapeut helpen met gerichte oefeningen en specifieke hulpmiddelen.

Bij patiënten met ernstige dystonie werken medicijnen vaak onvoldoende of geven ze te veel bijwerkingen. Bij deze groep patiënten kan diepe-hersenstimulatie (DBS) een optie zijn. Bij DBS worden twee elektroden in de basale kernen van de hersenen ingebracht. Deze elektroden zijn verbonden met een stimulator die ter hoogte van het sleutelbeen of in de buikwand wordt geïmplanteerd.



teerd. Als er naast dystonie ook sprake is van spasticiteit, kan het medicijn baclofen worden gegeven.

MEER INFORMATIE

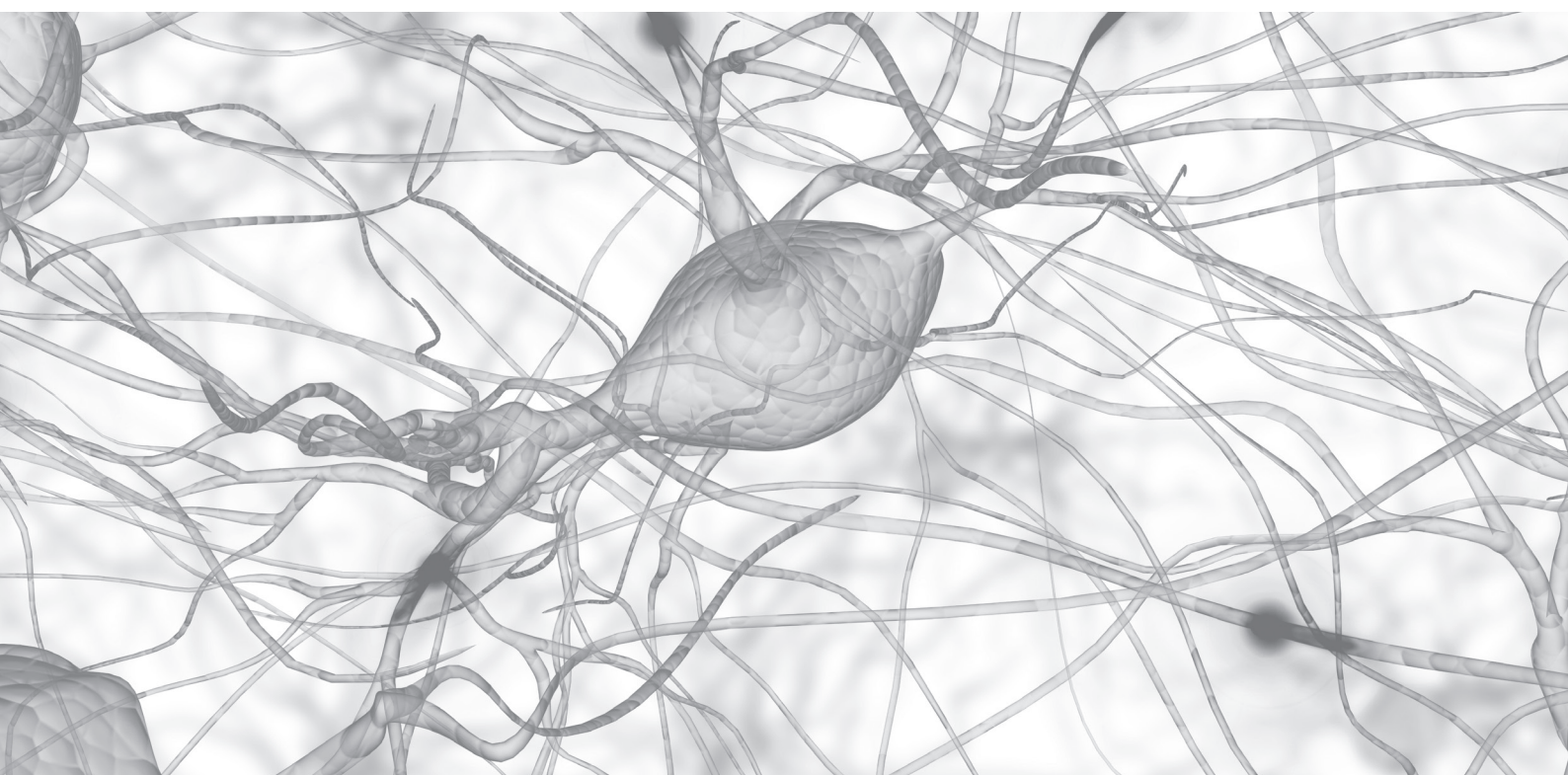
De Nederlandse Vereniging voor Dystoniepatiënten is een actieve patiëntenvereniging die allerlei activiteiten organiseert en ook een jongerenafdeling heeft. Meer informatie is te vinden op www.dystonievereniging.nl.

SAMENVATTING

- Dystonie is een bewegingsstoornis die ontstaat door een verstoorde aanspanning van de spieren.
- De oorzaken van dystonie kunnen in twee groepen worden onderverdeeld: dystonie door een hersenbeschadiging en dystonie door een verandering in de hersenfunctie.

- Dystonie treedt meestal op rond het 40-50e levensjaar, maar komt ook voor op kinderleeftijd.
- Het kan soms lang duren voordat de diagnose dystonie wordt gesteld, omdat de aandoening niet altijd wordt herkend.
- Omdat dystonie niet kan worden genezen, is de behandeling vooral gericht op het verminderen van de klachten.

[www.movementdisordersgroningen.com](http://www.movementdisorders groningen.com)



www.movementdisordersgroningen.com