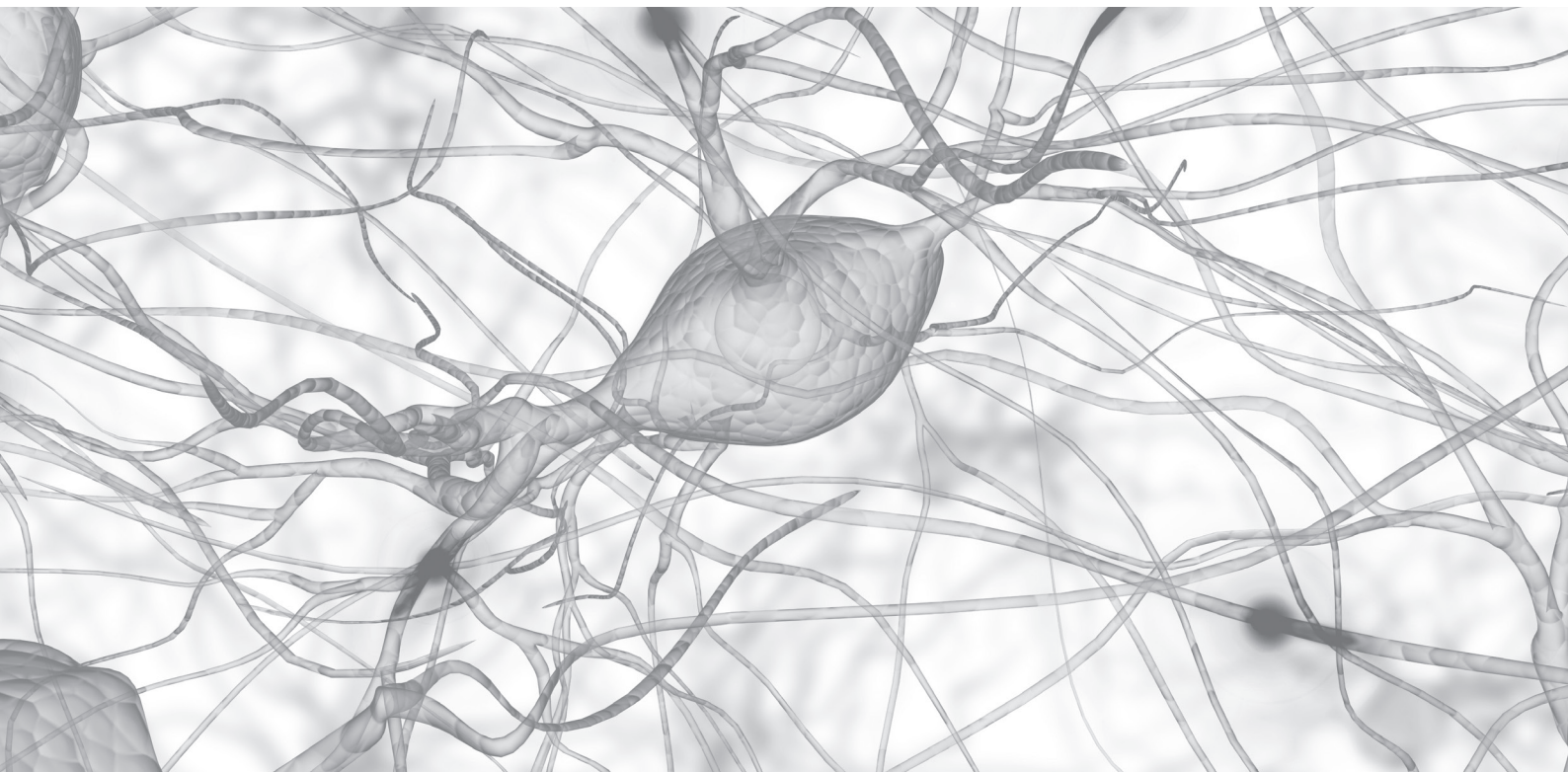


Paroxysmale dyskinesie



Movement disorders

GRONINGEN

*Healthy Ageing: moving
to the next generation*

WAT IS PAROXYSMALE DYSKINESIE?

Bij dyskinesie is er sprake van een bewegingsstoornis. Dit is een vrij algemene benaming die alleen aangeeft dat er een bewegingsstoornis optreedt, maar niet welk soort bewegingsstoornis. Een paroxysmale dyskinesie wil zeggen dat de dyskinesie in aanvallen optreedt, en dus niet continu aanwezig is. De bewegingsstoornis kan dystonie zijn of bijvoorbeeld chorea. Dystonie betekent een verstoorde spierspanning die leidt tot een afwijkende stand of onwillekeurige, draaiende, wringende bewegingen. Chorea betekent dansende bewegingen. Er zijn verschillende typen paroxysmale dyskinesie, die allemaal in aanvallen voorkomen, waarbij tussendoor geen klachten optreden.

WAT ZIJN DE SYMPTOMEN?

Er zijn drie types van paroxysmale dyskinesie te onderscheiden.

1. De meest voorkomende is de paroxysmale kinesiogene dyskinesie, ook wel afgekort als PKD. Het woord kinesiogeen wil zeggen dat de aanvallen worden uitgelokt door beweging. Vooral abrupte bewegingen, zoals ineens opstaan, kunnen een aanval veroorzaken. De aanvallen duren kort (seconden tot minuten) maar kunnen vaak optreden, wel tientallen keren per dag. De eerste klachten ontstaan meestal voor het twintigste levensjaar.
2. Een tweede type is de paroxysmale niet-kinesiogene dyskinesie (PNKD). Hierbij treden de aanvallen spontaan op en soms ten gevolge van stress, alcohol en cafeïne. Niet-kinesiogene aanvallen duren meestal langer en treden minder vaak op.
3. Het laatste type, de paroxysmale inspanningsgebonden dystonie, wordt uitgelokt door langer durende inspanning (PED). De duur van deze aanvallen is enkele minuten tot een half uur, en bij het stoppen met de inspanning, stopt vaak ook de aanval.

WAT IS DE OORZAAK?

Paroxysmale dyskinesie is meestal een erfelijke aandoening: de oorzaak is een foutje in het erfelijke materiaal (DNA). Paroxysmale dyskinesie erft autosomaal dominant over. Dit houdt in dat wanneer het foutje in het DNA wordt doorgegeven van een ouder aan zijn of haar kind, dit kind ook paroxysmale dyskinesie kan krijgen. Dit betekent dat de kans dat iemand met paroxysmale dyskinesie de aandoening doorgeeft aan zijn of haar kind, 50% is.

PKD wordt in de meeste gevallen veroorzaakt door een foutje in het PRRT2-gen of het SCN8A-gen. Bij PNKD is er meestal een fout in het MR1-gen. Bij PED, ten slotte, is er in de meeste gevallen een fout in het SLC2A1-gen. Er zijn echter ook families bij wie geen foutje in één van deze genen wordt gevonden. Waarschijnlijk kunnen dus ook foutjes in andere, nog onbekende genen paroxysmale dyskinesie veroorzaken.

Wanneer PED veroorzaakt wordt door een foutje in het SLC2A1-gen, kan glucose (suiker) niet goed naar de hersenen. Het wordt dan ook wel GLUT1-deficiëntie syndroom genoemd. Bij het GLUT1-deficiëntiesyndroom kunnen naast paroxysmale dystonie ook andere klachten voorkomen, zoals epilepsie of andere bewegingsstoornissen.

HOE WORDT DE DIAGNOSE GESTELD?

De diagnose wordt gesteld op basis van het verhaal. Daarbij kan het erg behulpzaam zijn om een filmpje van een aanval te zien. Tussen de aanvallen door zijn alle bevindingen bij onderzoek normaal. Wanneer het verhaal typisch is en al meerdere familieleden paroxysmale dyskinesie hebben, is de diagnose duidelijk. In andere gevallen wordt vaak eerst nog verder onderzoek gedaan om aandoeningen die op paroxysmale dyskinesie lijken, uit te sluiten.

De diagnose kan bevestigd worden door bloedonderzoek, waarmee een foutje in het erfelijk materiaal kan worden aangetoond. Het ontbreken

van zo'n foutje sluit de diagnose echter niet uit.

WAT ZIJN DE GEVOLGEN?

De mate waarin paroxysmale dyskinesie invloed heeft op het dagelijks functioneren, hangt erg af van hoe vaak de aanvallen optreden en hoe lang deze duren. De aanvallen kunnen wel erg hinderlijk zijn en bijvoorbeeld sporten belemmeren. De gevoeligheid voor aanvallen neemt in het algemeen af met het ouder worden, en soms verdwijnen de aanvallen op volwassen leeftijd.

WIE KUNNEN PAROXYSMALE DYSKINESIE KRIJGEN?

Zowel mannen als vrouwen kunnen paroxysmale dyskinesie krijgen. De aandoening ontstaat meestal op de kinderleeftijd. PKD en PNKD komen wat vaker voor bij jongens, PED iets vaker bij meisjes. Alle typen paroxysmale dyskinesie zijn zeldzaam. Omdat het erfelijke aandoeningen zijn, komt het vaak bij meerdere familieleden voor.

HOE IS PAROXYSMALE DYSKINESIE TE BEHANDELEN?

Wanneer er een duidelijke uitlokkende factor bekend is, kan je proberen die te voorkomen. Sommige patiënten hebben verder geen behoefte aan een behandeling. De aanvallen kunnen vaak goed behandeld worden met medicijnen. De kortduurende aanvallen bij PKD reageren meestal goed op medicijnen tegen epilepsie, zoals carbamazepine of fenytoïne. Voor niet-kinesiogene aanvallen worden doorgaans andere medicijnen gebruikt, bijvoorbeeld clonazepam of diazepam. PED is moeilijker te behandelen met medicatie. Of het effect van medicijnen opweegt tegen de mogelijke bijwerkingen, moet steeds per persoon worden afgewogen.

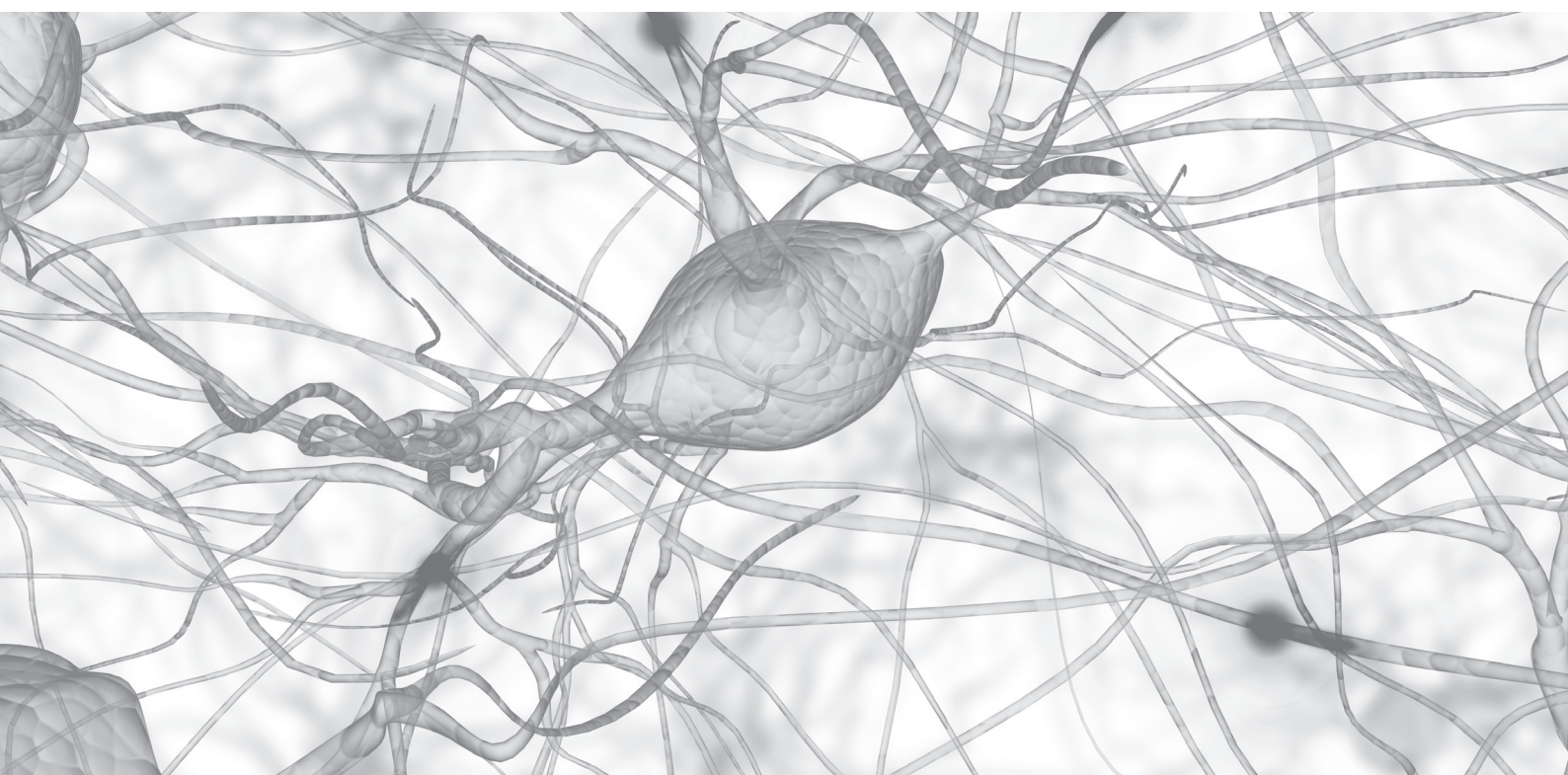
Wanneer PED is aangetoond, met een foutje in het SLC2A1-gen, kan het ketogeen dieet helpen. Dit dieet bevat relatief veel vet en weinig suiker. Bij een foutje in het SLC2A1-gen kunnen de hersenen

namelijk moeilijker suiker opnemen, maar vet kan wel goed gebruikt worden als brandstof. De symptomen van PED nemen dan af.

SAMENVATTING

- Bij paroxysmale dyskinesie is er sprake van aanvallen van bewegingsstoornissen. Tussen de aanvallen door zijn er geen klachten.
- Er zijn verschillende typen te onderscheiden op basis van de uitlokkende factoren en de aanvalsduur.
- De aanvallen duren kort (seconden tot minuten) of lang (uren tot dagen).
- Aanvallen kunnen onder andere worden uitgelokt door abrupte bewegingen, stress, cafeïne, alcohol of langdurige inspanning.
- Paroxysmale dyskinesie is meestal erfelijk; er zijn foutjes in verschillende genen bekend.
- De meeste aanvallen zijn goed te behandelen met medicijnen. Bij PED kan het ketogeen dieet helpen.

www.movementdisordersgroningen.com



www.movementdisordersgroningen.com