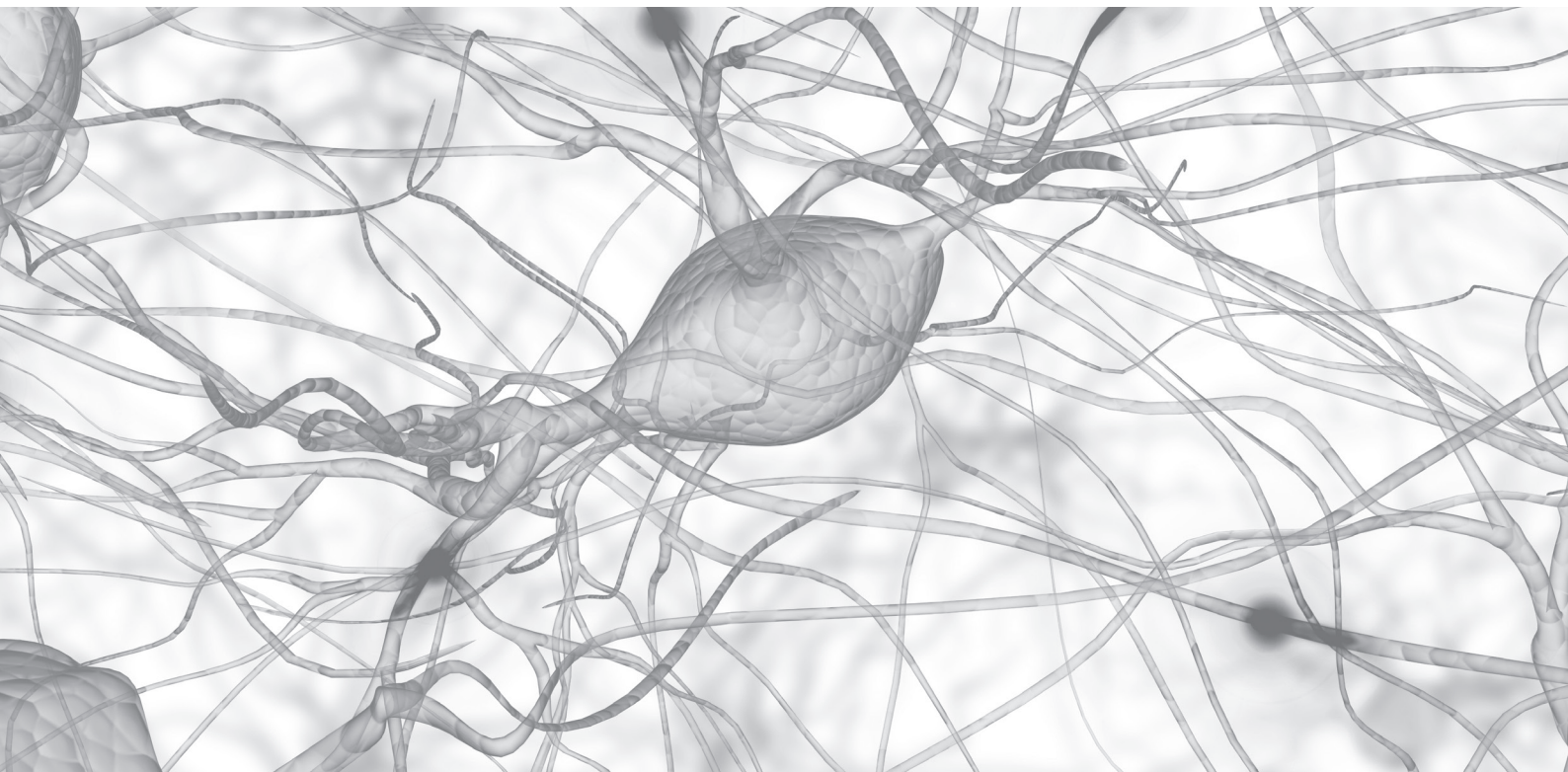


Myoclonus-dystonie



Movement disorders

GRONINGEN

*Healthy Ageing: moving
to the next generation*

WAT IS MYOCLONUS-DYSTONIE?

Myoclonus-dystonie is een zeldzame neurologische aandoening waarbij er sprake is van myoclonieën in combinatie met dystonie. Myoclonieën zijn spierschokken en bij dystonie is er door een verstoorde spierspanning sprake van een onwillekeurige bewegingen en standsafwijkingen van bepaalde lichaamsdelen. Myoclonus-dystonie is een erfelijke aandoening waarbij de klachten vaak beginnen in de tienerjaren of rond het 20e levensjaar.

WAT ZIJN DE SYMPTOMEN?

De klachten van patiënten met myoclonus-dystonie bestaan uit een combinatie van myoclonieën en dystonie. Myoclonieën zijn onwillekeurige, kortdurende schokken. De schokken treden het vaakst op in de armen, schouders, de nek of in het gezicht. Vaak worden de schokken erger bij spanning of emoties, of als de patiënt zijn of haar armen gebruikt. De schokken maken het moeilijk om gerichte bewegingen uit te voeren, zoals een glas naar je mond brengen. Bij de meeste patiënten worden de schokken minder wanneer zij alcohol drinken en verdwijnen de schokken tijdens het slapen.

Dystonie wordt gekenmerkt door onwillekeurige, draaiende, wringende bewegingen die leiden tot een veranderde stand van een lichaamsdeel, bijvoorbeeld de nek of ledematen. Bij patiënten met myoclonus-dystonie zijn schrijfkramp en dystonie van de nek relatief veelvoorkomende uitingen van dystonie.

Naast de bovengenoemde problemen met bewegen hebben patiënten met myoclonus-dystonie ook vaker last van depressie, angststoornissen of dwangklachten. Waardoor dat precies komt is nog niet bekend.

WAT IS DE OORZAAK?

Myoclonus-dystonie is een erfelijke aandoening die wordt veroorzaakt door een afwijking in een bepaald

gebied van het erfelijk materiaal, het DNA. Deze DNA-afwijking, ook wel mutatie genoemd, bevindt zich in een gen. Het gen waarin deze mutatie zich meestal bevindt wordt het *SCGE*-gen of *DYT11*-gen genoemd. Door deze genmutatie wordt het eiwit epsilon-sarcoglycaan niet goed aangemaakt. Wat de precieze functie van epsilon-sarcoglycaan is, is niet bekend.

Bij sommige patiënten die wel de symptomen van myoclonus-dystonie hebben, kan er toch geen afwijking in het *SCGE*-gen worden gevonden. Waarschijnlijk spelen er dan ook andere, nog onbekende genen een rol.

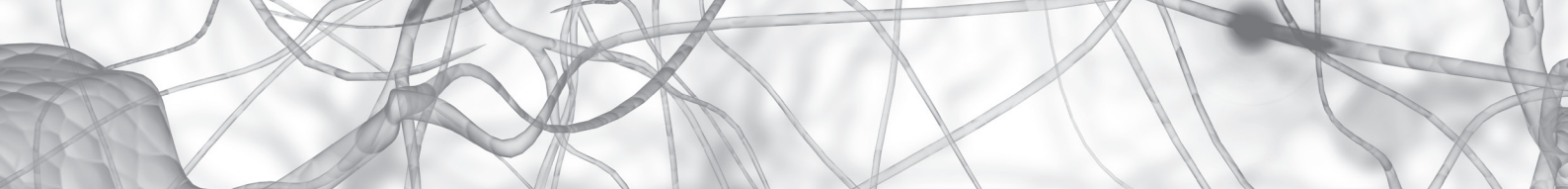
Myoclonus-dystonie erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat als een patiënt met myoclonus-dystonie een kind krijgt, het kind 50% kans heeft om ook de genetische afwijking te krijgen en dus myoclonus-dystonie te ontwikkelen. Mensen hebben namelijk van elk gen twee varianten: één van de vader en één van de moeder. En de klachten van myoclonus-dystonie kunnen al ontstaan als in één van de twee varianten een afwijking zit.

Bij myoclonus-dystonie is echter sprake van een zogeheten wisselende expressie. Dit betekent dat de ernst van de klachten kan variëren bij patiënten dezelfde genetische afwijking. Verder is het bij de overerving van myoclonus-dystonie opvallend dat patiënten vaak meer klachten hebben wanneer zij de genmutatie van hun vader hebben geërfd dan wanneer zij deze van hun moeder hebben gekregen.

HOE WORDT DE DIAGNOSE GESTELD?

Artsen kunnen de diagnose myoclonus-dystonie vermoeden op basis van het verhaal en de symptomen van de patiënt. Daarnaast kan de aanwezigheid van myoclonieën en dystonie preciezer worden onderzocht door gelijktijdig een spieronderzoek (EMG) en hersenactiviteitonderzoek (EEG) uit te voeren.

Met bloedonderzoek kan een eventuele afwijking in het erfelijk materiaal worden aangetoond.



Echter, patiënten kunnen wel klachten van myoclonus-dystonie hebben, terwijl in het erfelijk materiaal geen mutatie wordt gevonden. Ondanks het ontbreken van zo'n genetische afwijking kan er bij de patiënt toch sprake zijn van myoclonus-dystonie.

Omdat myoclonus-dystonie een zeldzame aandoening is en artsen daardoor weinig patiënten met myoclonus-dystonie tegenkomen, duurt het soms lang voordat de juiste diagnose wordt gesteld.

WAT ZIJN DE GEVOLGEN?

De onwillekeurige spierschokken en dystonie kunnen beperkingen geven bij het bewegen. De ernst van de klachten verschilt per patiënt, maar over het algemeen kunnen patiënten een redelijk normaal leven leiden. De klachten zijn namelijk niet zo ernstig dat patiënten rolstoelgebonden worden. Wel kunnen fijn motorische werkjes lastig zijn, of is het bijvoorbeeld niet mogelijk om lang te schrijven. Soms worden de klachten in de loop van het leven erger.

WIE KUNNEN MYOCLONUS-DYSTONIE KRIJGEN?

De eerste symptomen van myoclonus-dystonie ontstaan vaak op kinderleeftijd of op jongvolwassen leeftijd. Zowel mannen als vrouwen kunnen de aandoening krijgen. Omdat myoclonus-dystonie meestal erfelijk is, kunnen meerdere familieleden zijn aangedaan.

HOE IS MYOCLONUS-DYSTONIE TE BEHANDELEN?

Er is geen behandeling waarmee myoclonus-dystonie kan worden genezen. Wel zijn er verschillende mogelijkheden om de symptomen te verminderen.

Ten eerste kunnen patiënten baat hebben bij ondersteuning door een fysiotherapeut of ergotherapeut. Deze zorgverleners kunnen patiënten handige trucjes aanleren of specifieke hulpmiddelen

aanreiken. Zo kan er worden gezocht naar manieren om in het dagelijks leven zo min mogelijk last te hebben van de myoclonus-dystonie. Wanneer bijvoorbeeld schrijven erg lastig is, kan typen op een laptop uitkomst bieden.

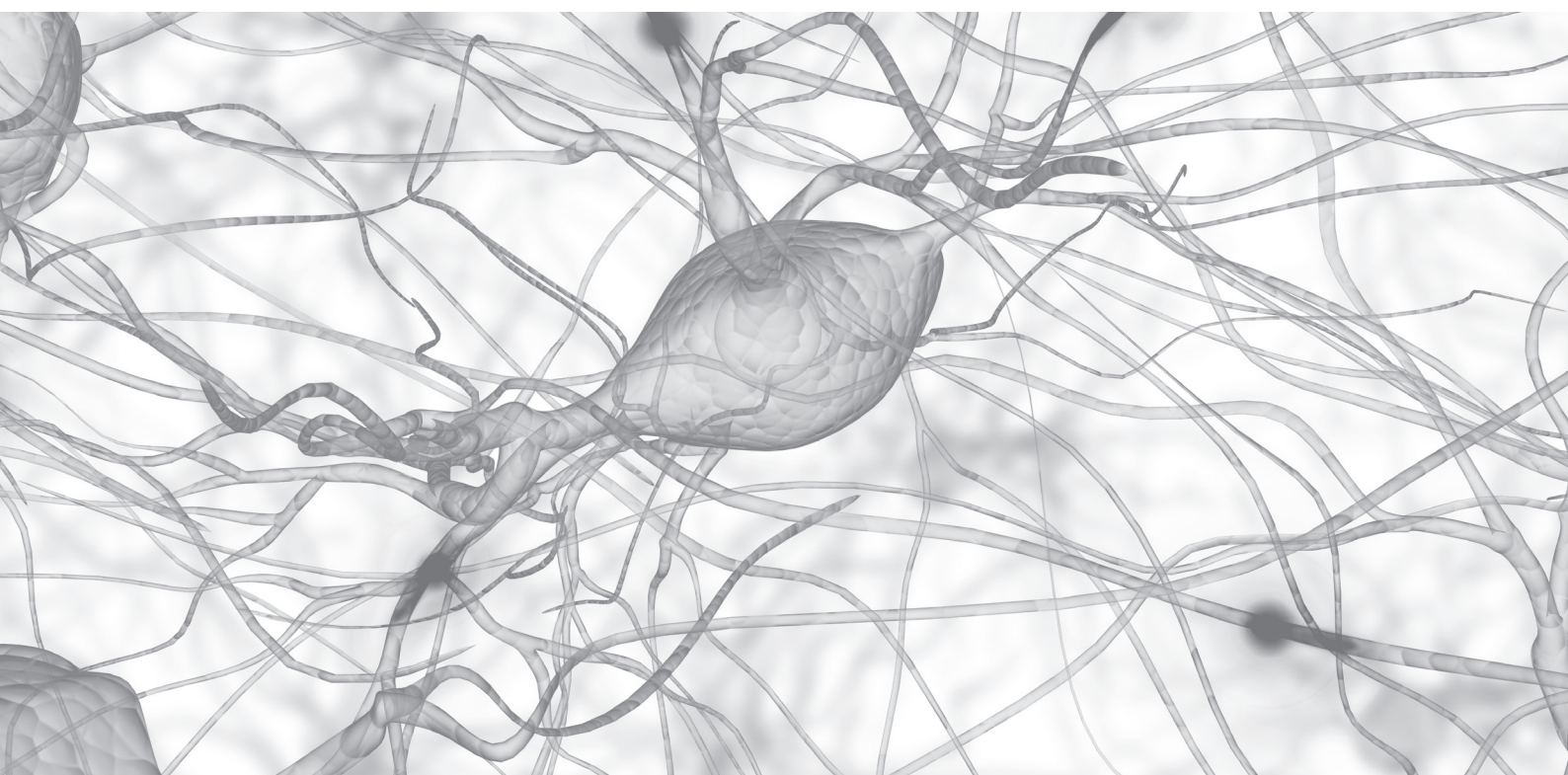
Er zijn ook verschillende medicijnen die de symptomen van myoclonus-dystonie kunnen verminderen. Voor de schokken is bijvoorbeeld clonazepam (Rivotril) een medicijn dat vaak wordt gebruikt. En als een patiënt veel last heeft van de dystonie, is behandeling met trihexyfenidyl (Artane) soms een mogelijkheid. Steeds moet per persoon worden afgewogen of het effect van de medicijnen opweegt tegen de mogelijke bijwerkingen.

Een andere behandeloptie bij klachten van dystonie is het geven van injectie met botuline-toxine. Dit medicijn verslapt de spieren een beetje, waardoor de dystonie wegblijft. Het effect van de injecties neemt na een aantal weken af, waarna weer een nieuwe injectie nodig is.

Als de klachten van myoclonus-dystonie erg invaliderend zijn, is diepe-hersenstimulatie (DBS) soms een optie. Deze behandeling, waarbij operatief elektrodes in de hersenen worden ingebracht, kan een goed effect hebben op zowel de myoclonus als de dystonie.

SAMENVATTING

- Myoclonus-dystonie is een zeldzame neurologische aandoening.
- De aandoening wordt gekenmerkt door een combinatie van schokken (myoclonus) en onwillekeurige bewegingen met standsafwijkingen (dystonie).
- Myoclonus-dystonie is een erfelijke aandoening die vaak begint op de kinderleeftijd of op jongvolwassen leeftijd.
- Er zijn verschillende mogelijkheden om de klachten van myoclonus-dystonie te verminderen, zowel met medicijnen als met aanpassingen in het dagelijks leven.



www.movementdisordersgroningen.com