

Conclusies

Als we meer weten over genetische oorzaken van dystonie, zullen we hopelijk ook meer begrijpen van de mogelijk achterliggende oorzaken ervan. Als duidelijk wordt wat er precies mis gaat met een patiënt die door een ziekmakend gen dystonie krijgt, kan vervolgens gezocht worden naar een gerichte therapie. Wellicht is dan zelfs genezing mogelijk. Zover is het echter nog zeker niet. Bij de meeste vormen van dystonie is het voorspellen van de kans op dystonie bij kinderen, kleinkinderen en andere familieleden nog niet betrouwbaar. Dat erfelijkheid in meer of mindere mate een rol speelt bij de meeste vormen van dystonie is wel zeker.

Dystonie vereniging



Dystonie Vereniging

Postbus 9345 - 4801 LH Breda

T. 076 514 07 65

secretariaat@dystonievereniging.nl

www.dystonievereniging.nl

 [/dystonievereniging](https://www.facebook.com/dystonievereniging)

www.dystonienet.nl

Erfelijkheid en dystonie

Wat is genetica

Genetica of erfelijkheidsleer is de wetenschap die de werking van de genen bestudeert en onderzoekt hoe eigenschappen worden overgedragen. Alle erfelijke informatie ligt opgeslagen in onze genen. De genen liggen op onze chromosomen. Deze chromosomen bevinden zich in bijna elke menselijke cel en bestaan uit opgerolde strengen DNA, onze erfelijke code. Deze codes bepalen een groot deel van onze lichaamskenmerken en lichaamsfuncties. In dit genetisch materiaal ligt ook de kans op het krijgen van een erfelijke aandoening besloten.

Overdragen erfelijke ziekte

Er zijn verschillende manieren waarop een afwijking kan worden overgedragen. Van ieder gen krijg je een helft van je vader en een helft van je moeder. Of je een ziekte van je ouders erft, wordt bepaald door welke helft je van je ouders krijgt.

Bij autosomaal recessieve overerving overheerst het 'goede' gen. Je kunt de ziekte pas krijgen als je van beide ouders de 'foute' kopie van het gen erft. Als je ouders allebei drager van de ziekte zijn, heb je 1 op 4 (25%) kans dat je de ziekte erft. Want beide ouders kunnen of hun goede of hun foute helft doorgeven. Als je ouders allebei drager zijn, is er 1 op 2 (50%) kans dat je drager wordt. Je hebt dan van één van je ouders de 'foute' helft van dat gen geërfd. Je krijgt de ziekte niet want het 'goede' gen overheerst. Als je kinderen krijgt, kun je die foute helft wel weer doorgeven. Er is ook een kans van 1 op 4 (25%) dat je van beide ouders het 'goede' gen erft, dan kun je de ziekte niet krijgen.

We zijn, zonder het te weten, allemaal drager van verschillende afwijkingen in de genen. Meestal weet je niet of je drager bent van een bepaalde aandoening. Omdat je vaak niets merkt van het dragerschap. Daarom kan je onverwachts een kind krijgen met een erfelijke ziekte.

De meeste erfelijke vormen van dystonie zijn autosomaal dominant. Bij autosomaal dominante overerving is de 'foute' helft van een gen sterker dan de 'goede'. Dat wil zeggen dat je dystonie kunt erven als je van één ouder de afwijkende erfelijke eigenschappen krijgt. Een ouder met een autosomaal dominante erfelijke afwijking heeft 50% kans op het doorgeven van deze afwijking aan zijn/haar kinderen. Het lastige is dat niet iedereen met een erfelijke afwijking ook dystonie hoeft te krijgen, dus de kans dat een kind de ziekte dystonie krijgt is kleiner dan 50%.

Erfelijkheid bij dystonie

Erfelijkheid neemt binnen de grote groep van oorzaken een belangrijke plaats in en de laatste jaren heeft dit geleid tot een nieuwe indeling. Onderzoek heeft laten zien dat er (tot nu toe) meer dan 20 plaatsen zijn op de chromosomen waar een verandering van erfelijk materiaal kan leiden tot een bepaalde vorm van dystonie. Deze plaatsen (genen) op de chromosomen worden DYT1, DYT2, DYT3 etc. genoemd. Van een aantal vormen van dystonie is de exacte fout in het erfelijke materiaal bekend, waardoor het bij die vormen mogelijk is bij een patiënt te kijken of hij/zij wel of niet die erfelijke aanleg tot dystonie heeft. Familieleden kunnen door middel van bloedonderzoek kijken of de erfelijke aanleg aanwezig is en ook prenatale diagnostiek is mogelijk. Dit soort onderzoek vindt plaats via een klinisch geneticus (erfelijkheidsarts).

Wat is er nog meer bekend

De in de laatste jaren ontdekte genen die verantwoordelijk kunnen zijn voor dystonie, spelen een duidelijk rol bij de zeldzamere vormen van dystonie, zoals:

Gegeneraliseerde dystonie, wanneer die aanvangt in de leeftijd tot 28 jaar met aanvang van de dystonie in de benen (DYT1 gen), soms met duidelijk meedoen van de mond, spraak en nek (DYT6 gen).

Dopa-responsieve dystonie, waar een tekort aan dopamine een rol speelt. Dopamine is een neurotransmitter, een belangrijk signaalstofje in de hersenen. Deze vorm van dystonie is goed te behandelen met het slikken van dopamine (DYT5 gen).

Myoclonus-dystonie, die gekenmerkt wordt door onwillekeurige, kortdurende schokken, vooral in het gezicht. Deze dystonie gaat vaak samen met een dystone stand van de nek of romp of met schrijfkramp. Het drinken van alcohol vermindert de klachten, omdat dit ontspannend werkt (DYT11 gen).

Bij primaire ofwel idiopathische focale dystonie, een vorm van dystonie die doorgaans op wat oudere leeftijd ontstaat en dan meestal beperkt blijft tot één deel van het lichaam (bijvoorbeeld de ogen, de nek of de arm), is nog weinig bekend over erfelijkheid. Uit onderzoek is gebleken, dat ongeveer 25% van de patiënten met een focale dystonie wel een familielid heeft met een dystonie.

Ook bij deze vorm is waarschijnlijk dus een erfelijke gevoeligheid (genetische aanleg) aanwezig. Vermoedelijk betreft het dan een dominante overerving met een lage penetrantie. Penetrantie betekent: de mate waarin een effect van een bepaald gen bij een persoon tot uiting komt. Bij focale dystonies zoals torticollis spasmodica, blefarospasme en schrijfkramp zijn voorspellingen over de kans op het krijgen van deze aandoening door het nageslacht dan ook nog niet betrouwbaar. De genen die verantwoordelijk zijn voor het ontstaan van focale dystonie worden momenteel intensief onderzocht. Voor de verschillende vormen van dystonie zie folder 'Wat is dystonie'. De kennis over de erfelijkheid bij dystonie heeft de laatste jaren een grote ontwikkeling doorgemaakt en verder onderzoek vindt nog steeds plaats. Het is te verwachten dat in de nabije toekomst hierover steeds meer bekend wordt.