



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

Dopa-responsieve dystonie

Wat is dopa-responsieve dystonie

Dopa-responsieve dystonie (DRD) is een neurologische aandoening waarbij er sprake is van dystonie: een verstoorde spierspanning, leidend tot een afwijkende stand of bewegingen. (Zie folder 'Wat is dystonie'.) Daarnaast kunnen er ook klachten identiek aan die bij de ziekte van Parkinson voorkomen: trillen, stijfheid en traagheid.

Dopa-responsieve dystonie ontleent zijn naam aan het feit dat de klachten opmerkelijk goed reageren op behandeling met L-dopa. DRD wordt daarnaast ook wel de ziekte van Segawa genoemd, naar de arts die de aandoening voor het eerst heeft beschreven.

Wat zijn de symptomen

DRD valt onder de zogenoemde dystonie-plus syndromen. Het belangrijkste symptoom is dystonie, de verkeerde spierspanning leidend tot standsafwijkingen en onwillekeurige bewegingen. De 'plus' geeft aan dat er naast de dystonie nog andere verschijnselen zijn. Bij DRD zijn dit Parkinson-achtige verschijnselen zoals traagheid, stijfheid en trillen. Deze symptomen komen vaak pas wat later in het ziektebeloop naar voren.

Veel patiënten merken dat de klachten gedurende de dag erg kunnen wisselen. Na het slapen zijn de klachten minder en in de loop van de dag nemen de klachten weer toe. Het bewegen gaat 's ochtends dan ook vaak beter dan 's avonds.

De ernst van de symptomen kan van patiënt tot patiënt sterk variëren. De klachten nemen over het algemeen wel toe in de loop van de ziekteduur. Het begint meestal in een voet of been, en kan zich geleidelijk uitbreiden over het hele lichaam. Naast de problemen met bewegen wordt er ook steeds meer bekend over het bestaan van niet-motorische klachten. Zo blijkt dat slaapproblemen relatief vaak voorkomen bij patiënten met DRD, evenals verscheidene psychische klachten zoals een depressie of een dwangstoornis.

Wat is de oorzaak

DRD is een erfelijke aandoening. Dit wil zeggen dat het wordt veroorzaakt door een foutje in erfelijk materiaal. Er zijn inmiddels meerdere plaatsen in het DNA bekend waar een fout kan voorkomen. Bij het merendeel van de patiënten is er een foutje aanwezig in het GCH1 gen. Maar ook fouten in het TH (tyrosine hydroxylase) gen of SR (sepiapterine reductase) gen kunnen de oorzaak van DRD zijn. Deze foutjes leiden uiteindelijk allemaal tot een tekort in de hersenen aan dopamine, een signaalstof die belangrijk is bij onder andere de controle van bewegingen.

Diagnose

Op basis van het verhaal en de symptomen kan de diagnose DRD vermoed worden. De klachten bij DRD reageren erg goed op het medicijn L-dopa. Een proefbehandeling hiermee kan het vermoeden bevestigen, indien de klachten duidelijk afnemen. Door middel van bloedonderzoek kan de fout in het erfelijk materiaal worden aangetoond en is de diagnose zeker. Soms kan de behandelend arts het ook nodig vinden om een ruggenprik te doen. Dit is om de stoffen die aanwijzingen geven voor de aandoening in het hersenvocht te meten.

Wat zijn de gevolgen

De dystonie kan leiden tot beperkingen in het bewegen, in enkele gevallen kan het zelfs leiden tot rolstoelafhankelijkheid. Bij jonge kinderen belemmert de bewegingsstoornis de ontwikkeling. Zij gaan vaak later zitten, kruipen en lopen. Na de behandeling halen de kinderen dit meestal weer in. Naast de motorische beperkingen ervaren veel patiënten vermoeidheid en een stijf en zwaar gevoel in de ledematen. Indien DRD pas laat ontdekt en behandeld wordt, kunnen door de aanhoudende standsafwijkingen de gewrichten vastgroeien. Dit worden contracturen genoemd. Bij kinderen kan als gevolg van de dystonie de lengtegroei achterblijven.

Wie kunnen het krijgen

De eerste symptomen van DRD ontstaan vaak op de kindertijd, gemiddeld rond de leeftijd van 6-7 jaar. Het kan ook al vanaf de babyleeftijd. Meisjes/vrouwen zijn vaker aangedaan dan jongens/mannen. Het feit dat DRD een erfelijke aandoening is, betekent ook dat de ziekte kan worden doorgegeven aan kinderen. Hoe groot de kans is dat het kind van een patiënt ook DRD krijgt, hangt af van het soort foutje dat de ziekte veroorzaakt. Een klinisch geneticus kan hier per situatie meer duidelijkheid over geven.

Hoe te behandelen

DRD is goed behandelbaar. Zoals eerder gezegd, en zoals ook in de naam naar voren komt, reageren de klachten heel goed op L-dopa. Door het slikken van de tabletten L-dopa wordt het tekort aan dopamine aangevuld. De symptomen verdwijnen vaak vrijwel geheel, in de regel wordt al binnen enkele dagen een groot verschil bemerkt. Het medicijn L-dopa wordt ook gebruikt bij de ziekte van Parkinson. Met name bij kinderen treden er doorgaans zeer weinig bijwerkingen op.

Meestal is behandeling met L-dopa afdoende. Voor SR deficiëntie (tekort aan productie van bepaalde stoffen, die nodig zijn voor de controle van bewegingen) wordt naast L-dopa ook hydroxytryptofaan voorgeschreven. Daarnaast kunnen ook andere, meer algemene medicijnen tegen dystonie zoals Artane gegeven worden. Behalve de medicamenteuze behandeling kunnen patiënten ook ondersteund en begeleid worden door een fysiotherapeut en/of revalidatiearts.