

Ook zijn er medicijnen die de klachten kunnen verminderen. Voor de schokken is bijvoorbeeld clonazepam (Rivotril) een medicijn dat vaak wordt gebruikt. En wanneer er veel last is van de dystonie, is soms behandeling met trihexyfenidyl (Artane) een mogelijkheid. Per persoon moet steeds worden afgewogen of het effect van medicijnen opweegt tegen de mogelijke bijwerkingen.

Een andere optie bij klachten van een dystonie, bijvoorbeeld in de nek, zijn Botulinetoxine injecties. Hierdoor verslappen de aangedane spieren, waardoor de dystonie tijdelijk vermindert. Het effect van de injecties neemt na een aantal maanden af, waardoor weer nieuwe injecties nodig zijn. (Zie folder 'Botulinetoxine behandeling bij dystonie'.)

Wanneer de klachten erg invaliderend zijn, is in sommige gevallen diepe hersenstimulatie een optie (DBS). Deze behandeling, waarbij operatief elektrodes in de hersenen worden ingebracht en onderhuids een electro-stimulator geplaatst wordt, kan een goed effect hebben op zowel de myoclonus als de dystonie. (Zie folder 'Operatieve behandelingen bij dystonie'.)

Samenvatting

- Myoclonus dystonie is een zeldzame neurologische aandoening.
- Het wordt gekenmerkt door een combinatie van schokken (myoclonus), onwillekeurige bewegingen en standafwijkingen (dystonie).
- Het is een erfelijke aandoening, die vaak begint op de kinder- of jong volwassen leeftijd.
- Er zijn verschillende mogelijkheden om de klachten te verminderen, zowel met aanpassingen als medicijnen.

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

Myoclonus dystonie

Wat is myoclonus dystonie

Myoclonus dystonie (MD) is een zeldzame neurologische aandoening waarbij er sprake is van spierschokken (myoclonieën), en daarnaast onwillekeurige bewegingen en standafwijkingen van lichaamsdelen ten gevolge van een verstoorde spierspanning (dystonie). Zie ook folder 'Wat is dystonie'. MD is een erfelijke aandoening, waarbij de klachten vaak in de tienerjaren of rond het 20e levensjaar beginnen.

Wat zijn de symptomen

De klachten bij MD bestaan uit een combinatie van myoclonieën en dystonie. Myoclonieën zijn onwillekeurige, kortdurende schokken. De schokken treden het meeste op in de armen, schouders, de nek en het gezicht. Vaak worden de schokken erger bij het gebruiken van de armen, bij spanning of bij emoties. Deze schokken bemoeilijken gerichte bewegingen, zoals het naar de mond brengen van een glas drinken. Bij de meeste patiënten worden de schokken minder wanneer zij alcohol drinken (werkt ontspannend), en verdwijnen ze tijdens het slapen. Dystonie wordt gekenmerkt door onwillekeurige draaiende, wringende bewegingen, die leiden tot een afwijkende stand van een lichaamsdeel, bijvoorbeeld de nek of ledematen. Bij myoclonus dystonie zijn schrijfkramp en dystonie van de nek (cervicale dystonie ofwel torticollis spasmodica) relatief veel voorkomende uitingsvormen van dystonie. Naast de bovengenoemde problemen met bewegen, hebben patiënten met MD ook vaker last van depressie, angstklachten of dwangklachten. Hoe dit precies komt is nog niet bekend.

Wat is de oorzaak

MD is een erfelijke aandoening; het wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal (DNA). Het gen waar het foutje zich meestal bevindt, wordt het SCGE

gen of DYT11 gen genoemd. Door dit foutje wordt het eiwit epsilon-sarcoglycaan niet meer aangemaakt. Wat dit eiwit precies doet is onbekend. Echter, bij sommige patiënten die wel de symptomen hebben van MD, kan er toch geen foutje worden gevonden in het SGCE gen. Waarschijnlijk spelen er dan ook andere, nog onbekende genen een rol. MD erft autosomaal dominant over. Dit houdt in, dat wanneer het foutje in het DNA door een ouder wordt doorgegeven aan zijn of haar kind, dit kind ook MD heeft. Van elk gen heb je twee varianten, één van vader en één van moeder. Bij MD krijg je al klachten als in één van de twee varianten een foutje zit. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessieve overerving, waarbij in beide varianten het foutje moet zitten om de ziekte te krijgen. Dit betekent ook, dat de kans dat iemand met MD de aandoening doorgeeft aan zijn of haar kind 50% is. Je geeft immers of de goede variant door, of de verkeerde. Bij MD is echter wel sprake van een wisselende expressie. Dit betekent dat de ernst van de klachten kan variëren bij patiënten met hetzelfde genetische foutje. Wat verder opvallend is bij de overerving van MD is, dat patiënten vaak duidelijk meer klachten hebben als zij het foutje van hun vader erven, dan wanneer zij het van hun moeder erven.

Diagnose

Op basis van het verhaal en de symptomen kan de diagnose MD vermoed worden. Daarnaast kan de aanwezigheid van myoclonieën en dystonie preciezer worden onderzocht met een combinatie van een spieronderzoek (EMG) en hersenactiviteitonderzoek (EEG).

Door middel van bloedonderzoek kan een foutje in het erfelijk materiaal worden aangetoond. Echter, zoals eerder gesteld kunnen patiënten wel de klachten van MD hebben, maar wordt er toch in het erfelijk materiaal geen foutje gevonden. Het ontbreken van zo'n foutje sluit echter de diagnose niet uit.

Omdat MD een zeldzame aandoening is, en artsen het dus weinig tegenkomen, kan het soms een tijd duren voordat de juiste diagnose wordt gesteld.

Wat zijn de gevolgen

De onwillekeurige spierschokken en dystonie kunnen beperkingen geven bij het bewegen. Per patiënt kan de ernst van de klachten verschillen, maar in het algemeen kunnen patiënten een redelijk normaal leven leiden en zijn de klachten niet zo ernstig dat patiënten bijvoorbeeld rolstoelgebonden worden. Wel kunnen fijne motorische werkjes lastig zijn, of is bijvoorbeeld lang schrijven onmogelijk. Soms worden de klachten in de loop van het leven iets erger.

Wie kunnen het krijgen

De eerste symptomen van MD ontstaan vaak op de kindertleeftijd of als jong volwassene. Zowel mannen als vrouwen kunnen de aandoening krijgen. Omdat deze meestal erfelijk is, kunnen meerdere familieleden aan de ziekte lijden.

Hoe te behandelen

Er is geen behandeling waarmee MD kan worden genezen. Wel zijn er verschillende mogelijkheden om de klachten te verminderen.

Ten eerste kan ondersteuning met handige trucjes en hulpmiddelen via een fysiotherapeut, oefentherapeut Mensendieck/Cesar en/of ergotherapeut helpen. Er kan worden gezocht naar manieren om in het dagelijks leven zo min mogelijk last te hebben van klachten. Wanneer bijvoorbeeld schrijven erg lastig gaat, kan typen op een laptop uitkomst bieden.