

vaker bij meisjes. Alle typen paroxysmale dystonie zijn zeldzaam. Omdat het erfelijke aandoeningen zijn, komt het vaak bij meerdere familieleden voor.

### Hoe te behandelen

Wanneer er een uitlokkende factor bekend is, is het raadzaam om deze zoveel mogelijk te voorkomen. Sommige patiënten hebben verder geen behoefte aan een behandeling, wanneer zij rekening houden met de uitlokkende factoren is dat voldoende om goed te kunnen functioneren. Wanneer er echter meer last is, kunnen de aanvallen vaak goed behandeld worden met medicijnen. De kortdurende aanvallen bij PKD reageren meestal goed op anti-epileptische medicijnen 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 in het geval van PED is aangetoond, dat er sprake is van 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 dystonie is er sprake van aanvallen van bewegingsstoornissen, tussendoor zijn er geen klachten. Er zijn verschillende typen te onderscheiden op basis van uitlokkende factor en aanvalsduur. De aanvallen kunnen kort (seconden tot minuten) of lang (uren tot dagen) duren. Aanvallen kunnen onder andere worden uitgelokt door abrupte bewegingen, stress, cafeïne, alcohol of langdurige inspanning. Paroxysmale dystonie is erfelijk, er zijn foutjes in verschillende genen bekend. De meeste aanvallen zijn goed te behandelen met anti-epilepsie medicijnen, bij PED kan het ketogeen dieet helpen.

# Dystonie vereniging



Dystonie Vereniging

Postbus 9345 - 4801 LH Breda

T. 076 514 07 65

[secretariaat@dystonievereniging.nl](mailto:secretariaat@dystonievereniging.nl)

[www.dystonievereniging.nl](http://www.dystonievereniging.nl)

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

[www.dystonienet.nl](http://www.dystonienet.nl)

## Paroxysmale dystonie

## Wat is paroxysmale dystonie

Bij dystonie is er sprake van een verstoorde spierspanning, die leidt tot een afwijkende stand of onwillekeurige, draaiende, wringende bewegingen. Paroxysmaal wil zeggen dat de dystonie in aanvallen optreedt, en dus niet continu aanwezig is zoals bij de meeste vormen van dystonie het geval is. (Zie folder 'Wat is dystonie'.)

Er zijn verschillende typen paroxysmale dystonie, maar ze hebben allemaal gemeen, dat er langer of korter durende aanvallen zijn, waarbij tussendoor geen klachten optreden. Naast dystonie kunnen de aanvallen ook meer uit dansende, onrustige bewegingen bestaan; chorea genoemd. Daarom wordt ook vaak de term paroxysmale dyskinesie gebruikt. Dit is een meer algemene benaming, die alleen aangeeft dat er een bewegingsstoornis optreedt, maar niet welk soort bewegingsstoornis.

## Wat zijn de symptomen

Op basis van de uitlokkende (teweegbrengende) factoren en de duur van de aanvallen, worden er drie subtypes onderscheiden. Eerder werd er nog een vierde type onderskend, namelijk paroxysmale hypnogene dystonie. Tegenwoordig wordt dit type echter beschouwd als een vorm van nachtelijke epilepsie en deze vorm zal dan ook niet verder worden besproken in deze folder. Het meest voorkomende subtype van paroxysmale dystonie, is paroxysmale kinesio-gene dyskinesie, ook wel afgekort als PKD. Het woord kinesiogeen wil zeggen, dat de aanvallen worden uitgelokt door beweging. Vooral abrupte bewegingen kunnen een aanval veroorzaken. De aanvallen duren kort, seconden tot minuten, maar kunnen meerdere keren, wel tientallen keren per dag optreden. De eerste klachten ontstaan meestal tussen het eerste en twintigste levensjaar. Een tweede type is paroxysmale niet-kinesiogene dyskinesie (PNKD). Hierbij worden de aanvallen niet door beweging uitgelokt. Ze kunnen spontaan optreden, of geprovoceerd worden door onder andere stress, alcohol en cafeïne. Niet-kinesiogene

aanvallen duren meestal langer, en treden minder vaak op. Het laatste type wordt te weeg gebracht door langer duren-de inspanning en wordt dan ook paroxysmale inspannings-gebonden dystonie genoemd, of in het Engels paroxysmal exertion-induced dyskinesia (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. Hoe vaak een aanval optreedt, kan per persoon verschillen en varieert van dagelijks tot maandelijks.

## Wat is de oorzaak

Paroxysmale dystonie is een erfelijke aandoening; het wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijke materiaal (DNA). Paroxysmale dystonie 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 dystonie heeft. Van elk gen heb je twee varianten, één van vader en één van moeder. Bij paroxysmale dystonie krijg je al klachten als in één van de twee varianten een foutje zit, in tegenstelling tot bij 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 paroxysmale dystonie de aandoening doorgeeft aan zijn of haar kind 50% is. Je geeft immers of de goede variant door of de verkeerde, waardoor het kind is aangedaan.

De verschillende subtypen kunnen worden veroorzaakt door foutjes in verschillende genen. Zo wordt PKD in de meeste gevallen veroorzaakt door een foutje in het PRRT2 gen, PNKD meestal door het MR1 gen en PED meestal door het SLC2A1 gen. Er zijn echter ook families waarbij geen foutje in één van deze genen wordt gevonden. Waarschijnlijk kunnen dus ook foutjes in andere, nog onbekende genen paroxysmale dystonie veroorzaken. Wanneer PED veroorzaakt wordt door een foutje in het SLC2A1 gen, kan door dit foutje glucose (suiker) niet goed door de hersenen worden opgenomen. Het wordt dan ook wel GLUT1-de-

ficiëntie syndroom genoemd. Bij het GLUT1-deficiëntie syndroom kunnen naast paroxysmale dystonie ook andere klachten voorkomen, zoals epilepsie of andere bewegingsstoornissen.

## Diagnose

De diagnose wordt vermoed op basis van de omschrijving van de klachten. Het kan erg behulpzaam zijn om een filmpje van een aanval te laten zien. Tussen de aanvallen door zijn alle bevindingen bij onderzoek normaal. Wanneer het verhaal typisch is en al meerdere familieleden paroxysmale dystonie hebben, is de diagnose duidelijk. In andere gevallen wordt vaak eerst nog verder onderzoek gedaan om aandoeningen die op paroxysmale dystonie lijken, uit te sluiten. Zo vind je bijvoorbeeld bij paroxysmale dystonie geen afwijkingen op het hersenfilmpje (EEG), in tegenstelling tot bij epilepsie. 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 dystonie invloed heeft op het dagelijks functioneren, hangt erg af van hoe vaak de aanvallen optreden en hoe lang deze duren. De meeste kinderen en volwassenen met paroxysmale dystonie kunnen een normaal leven leiden. Wel kunnen de aanvallen 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 helemaal op volwassen leeftijd.

## Wie kunnen het krijgen

Zowel mannen als vrouwen kunnen paroxysmale dystonie krijgen. Het ontstaat meestal op de kindertijd. PKD en PNKD komen wat vaker voor bij jongens, PED juist iets