

Informationen über Arten der Dystonie

Zu den Dystonien gehören die Athetosen, Tremor, Ballismus und Chorea. Unterscheiden kann man außerdem nach Ausbreitungsgrad zwischen fokalen (nur eine Körperregion betroffen), segmentalen (mehr als eine Körperregion betroffen) und generalisierten (der ganze Körper betroffen) Dystonien. Weiterhin wird unterschieden zwischen primären Dystonien ohne erkennbare Ursache (dazu gehören alle erblichen Dystonien) und sekundären Dystonien mit bestimmter Ursache (z. B. schwere Verletzung).

Genetische Ursachen

Es wurde beschrieben, dass das Gen THAP1 (Synonym DYT6, Dystonia 6) eine Rolle bei erblich bedingten Bewegungsstörungen, einschließlich Muskelkontraktionen, spielt. THAP1 steht für Thanatos-associated [THAP] domain-containing apoptosis-associated protein 1 (THAP1) und ist ein DNA bindendes Protein, welches mit dem Protein PAWR/PAR-4 interagiert, das eine Rolle bei der Apoptose spielt. Wenige klinische Fälle sind bekannt.

Beispiele



Patient mit Symptomen einer Dystonie

- Die zervikale Dystonie oder Torticollis spasmodicus, die sich in einer Fehllhaltung des Kopfes äußert.
- Der Blepharospasmus, auch Lidkrampf oder Blinzeltic genannt, der zu unkontrollierbarem Blinzeln führt. In schweren Fällen werden Betroffene funktionell blind.

- Die oromandibuläre Dystonie, die die Mundpartie und den Kauapparat befällt. Betroffenen fällt es schwer zu essen.
- Die spasmodische Dysphonie, die auch Stimmkrampf genannt wird. Betroffene sprechen verhaucht oder gepresst und werden kaum mehr verstanden.
- Die Gliederdystonie, die als Schreibkrampf, Musikerkrampf oder Fußdystonie auftreten kann. In allen Fällen führt sie zu einer Verkrampfung der Glieder, die es Betroffenen unmöglich macht zu schreiben, zu musizieren oder zu gehen.
- Das Segawa-Syndrom, welches durch Stellungsanomalien der Beine gekennzeichnet ist und durch einen Gendefekt auf dem Chromosom 14 hervorgerufen wird.

Dystonien sind von den Betroffenen nicht unterdrückbar. Oft existiert aber das Phänomen einer *geste antagoniste*, bei dem z. B. Antippen des Kinns oder eine Berührung der Haut die Symptomatik mildert.

Die Ursache von Dystonien liegt in einer Störung der Regulation der unbewussten Motorik im Bereich der Basalganglien im Gehirn. Besonders der Globus pallidus internus scheint eine Rolle zu spielen (vgl. Morbus Parkinson). In den meisten Fällen werden keine erblichen Zusammenhänge festgestellt. Beim Hemispasmus facialis wird der Nervus facialis innerhalb des Schädels durch eine ArterienSchlinge eingeengt.

Fokale und segmentale Dystonien:

Die fokalen und segmentalen Dystonien sind dystone Bewegungsstörungen, die am häufigsten vorkommen. Allgemein sind die fokalen Dystonien durch die unwillkürliche Anspannung einzelner Muskeln oder Muskelgruppen charakterisiert. Während insbesondere am Anfang der Bewegungsstörung die eigentümlich aussehenden Muskelkontraktionen nach einiger Zeit wieder nachlassen, können sie im Verlauf der Krankheit zu Dauerzuständen werden.

Der Erkrankungsbeginn liegt bei der idiopathischen fokalen Dystonie im mittleren Erwachsenenalter. In den meisten Fällen handelt es sich um Dystonien im Kopf- und Gesichtsbereich oder um so genannte Beschäftigungsdystonien, die durch Überlastung der entsprechenden Muskelgruppe entstehen.

Zervikale Dystonie (Torticollis spasmodicus/Schiefhals):

Diese dystone Bewegungsstörung ist eine segmentale, d.h. auf zwei benachbarte Körperregionen begrenzte Erkrankung des Halsbereiches. Im Gegensatz zum

muskulären Schiefhals - eine direkte Muskelschädigung nach Geburtskomplikationen - ist der neurogene Schiefhals eine durch neurologische Störungen hervorgerufene Kopffehlstellung.

Die zervikale Dystonie ist die am häufigsten vorkommende idiopathische fokale Dystonie. Bei den meisten Betroffenen setzt sie zwischen dem 30. und 50. Lebensjahr ein, wobei es hinsichtlich der Häufigkeit keine Unterschiede zwischen dem männlichen und weiblichen Geschlecht gibt. Der Beginn des Torticollis spasmodicus kann schleichend und ohne einen erkennbaren Anlass sein. Bevor die Kopfschiefstellung eintritt, können Verspannungen und Zittern (Tremor) erste Symptome sein.

Der Schiefhals äußert sich durch eine tonische (intensive Muskelanspannung von langer Dauer) oder ruckartige Drehbewegung oder Neigung des Kopfes zu einer Seite, nach vorne oder nach hinten. Die Bewegungen der betroffenen Hals- und Nackenmuskulatur verstärken sich z.B. bei emotionaler Erregung. Bei einer dauerhaften Dystonie kann es zu Fehlbelastungen ursprünglich nicht betroffener Muskelgruppen kommen, da die Patienten versuchen die Kopffehlstellungen auszugleichen.

Blepharospasmus (Lidkrampf):

Die zweithäufigste Form der fokalen Dystonie ist der Lidkrampf. Dabei kommt es zu einem ein- oder beidseitigem unwillkürlichen Zusammenkneifen der Augen, wobei helles Licht, Fernsehen oder auch Wind die Erkrankung verschlimmern können. Durch das permanente Zusammenkneifen der Augen kann es zu einer so genannten funktionellen Blindheit führen, was besonders beim Autofahren zu schwerwiegenden Problemen führen kann.

Beschäftigungsdystonien (z.B. Schreibkrampf):

Diese fokalen Dystonien sind aufgaben- oder aktionsspezifisch, d.h. sie sind nur an eine bestimmte Tätigkeit gebunden. Dazu gehört v.a. der Schreibkrampf, der dann auftritt, wenn handschriftliche Aufzeichnungen gemacht werden. Am Anfang sind nur Muskeln der Hand betroffen, aber im weiteren Verlauf der Erkrankung können auch Muskelgruppen des Armes hinzukommen. Andere so genannte feinmotorische Bewegungen der Hände (z.B. Klavier spielen, Gitarre spielen, Golfen) können auch eingeschränkt sein.

Spasmodische Dystonie (Stimmbandkrampf):

Die Muskeln der Stimmbänder können ebenfalls von einer dystonen Bewegungsstörung betroffen sein. Die Stimme der Patienten klingt dann meist gepresst und angestrengt, mitunter auch sehr leise. Interessanterweise haben die Betroffenen zwar Probleme beim Sprechen, können aber ganz normal singen

Oromandibuläre Dystonie (Mund-, Zungen-, Schlundkrampf):

Bei dieser Form der Dystonie führen Zuckungen und Krämpfe der Gesichtsmuskulatur zu grimassenartigen Verzerrungen des Gesichts. Befallen die Krämpfe die Zungen- und Schlundmuskulatur ist die Nahrungsaufnahme deutlich beeinträchtigt.

Meige-Syndrom

Dieses Krankheitsbild ist eine Kombination aus Blepharospasmus (Lidkrampf) und oromandibulärer Dystonie, wobei sie meist mit einem Lidkrampf beginnt.

Generalisierte Dystonie:

Neben den bereits erwähnten, auf einzelne Körperbereiche begrenzten, Bewegungsstörungen steht die generalisierte Dystonie, die schwerste Behinderungen auslösen kann. Bei dieser Erkrankung sind mehrere Körperregionen gleichzeitig und ständig betroffen. An dieser Form der Dystonie leiden in Deutschland rund 15.000 Menschen. In dieser Krankheitsgruppe finden sich besonders viele genetisch bedingte Dystonien, die dann meist auch schon im Kindes- oder Jugendlichenalter anfangen.

Das Erscheinungsbild ist durch eine sehr große Vielfältigkeit gekennzeichnet, sowohl im Hinblick auf das Ausmaß der Betroffenheit als auch die familiäre Häufung. So können einzelne Familienmitglieder sehr schwer erkrankt und im höchsten Maße behindert sein, während Geschwister lediglich an einer fokalen oder segmentalen Dystonie leiden. Es gibt Patienten bei denen die Erkrankung immer weiter fortschreitet, bei anderen bleibt sie eher konstant in mittlerer Ausprägung.

Bei sehr schwerer Ausprägung der generalisierten Dystonie, ist die Wirbelsäule verkrümmt und die Patienten können nicht mehr stehen oder nicht einmal mehr sitzen. Die Gelenke können versteift sein und die Muskeln verkümmert an der einen Extremität und sind abnorm vergrößert in anderen Körperregionen. Besonders bei den generalisierten Dystonien kann es zu einer dystonen Krise kommen, die auch lebensbedrohlich sein kann. Dystone Krisen sind ausgeprägte, akute dystone Reaktionen, welche am häufigsten den Gesichts- sowie Halsbereich betreffen, wie Zungen- und Schlundkrämpfe, Blickkrämpfe oder eine krampfhaftige Streckung des Rückens mit Rückwärtsneigung des Kopfes.

Anmerkung:

Diese Informationen wurden aus dem Internet gesammelt und zusammengestellt und von Medizinischer Seite her nicht überprüft.