



Schweizerische Dystonie-Gesellschaft  
Association Suisse contre la Dystonie  
Associazione Svizzera contro la Dystonia  
Member of the European Dystonia Federation



## MITTEILUNGSBLATT NR. 14 FRÜHLING 2004

### Inhalt

Editorial.....	1
Zehn Jahre SDG .....	2
Was ist Dystonie ? .....	3
Genetischer Hintergrund der Dystonien...4	
Leben mit Tiefenhirn-Stimulation .....	9
Die European Dystonia Federation .....	10
Die 10. Jahrestagung der Deutschen Dystonie-Gesellschaft in Potsdam .....	12
Bericht über die EDF-Tagung in London .13	
Europäischer Dystonietag 2003: Ballonwettbewerb in Bern und Basel.....	15
Treffen der regionalen Gruppen.....	16
Bericht aus der Forschung.....	17
Briefkasten.....	19
Buchtipps .....	20
In eigener Sache .....	21
Kalender 2004 / 2005 .....	22

### Editorial

Die SDG feiert ihren 10. Geburtstag! „Geboodstaag“ freut sich meine dreijährige Tochter Anna und ohne Verzögerung folgt „Gschänggli“! Wie soll ich ihr erklären, dass es bei der SDG keine Päckli gibt... oder doch?

Letztes Jahr wurde ein grosses Geschenk für uns alle angekündigt. Zum ersten Mal sollte das Schweizer Fernsehen DRS in der Sendung PULS über Dystonien informieren. Mit grosser Spannung wurde der Bericht erwartet. Dann aber entsprach der Inhalt so gar nicht unseren Erwartungen. Viel mehr hätten wir uns gewünscht. „Dystonien sind zu vielfältig, zu unterschiedlich. Die Zuschauer wären überfordert“ hiess die Erklärung für den kleinen Inhalt. Aber die PULS-Redaktion hat uns mehr versprochen. Zur Diskussion stehen weitere Einzelbei-

träge über Blepharospasmus und Schreibkrampf und andere Dystonieformen. Viele kleine Päckli also! Wir würden uns darüber freuen. Ein kleiner Beitrag von unserer Seite würde natürlich erwartet: Die Bereitschaft von Mitgliedern mit Blepharospasmus, Schreibkrampf oder einer anderen Dystonie zu Filmaufnahmen. Wir sollten also bereit sein und suchen nun Freiwillige!

Im letzten Jahr sind, ganz wie es an einem Geburtstag sein sollte, auch Ballone geflogen! Unzählige Passantinnen und Passanten liessen sich in Basel und Bern über Dystonien informieren und jeder einzelne Ballon trug dazu bei, wieder andere Menschen auf die Dystonie aufmerksam zu machen. Dieses Jahr wird diese Aktion wiederholt. Je mehr Menschen über Dystonie Bescheid wissen, desto schneller werden in Zukunft Betroffene die richtige Diagnose erhalten.

Zum 10-jährigen Jubiläum hat auch das Mitteilungsblatt sein Äusseres verändert.

Textspalten sollen das Lesen erleichtern. Auch inhaltlich gibt es Neuerungen: unseren Mitgliedern steht nun ein Briefkasten zur Verfügung, der ab sofort alle brennenden Fragen über die Krankheit entgegennimmt, und im Bericht aus der Forschung wird das Neueste aus der Dystonie-Fachliteratur in verständlicher Form vorgestellt. Ich hoffe, die neue Verpackung und auch der Inhalt finden Anklang. Änderungswünsche oder Kritik werden aber immer gerne entgegengenommen.

Ich wünsche mir, dass wir das Jubiläumsjahr immer noch mit dem gleichen Elan und Engagement begehen können, mit dem die SDG vor 10 Jahren gegründet wurde, auch ein Geschenk – jeder mag selber bestimmen, ob es für ihn gross oder klein war – aber in erster Linie eben ein „Gschängg“!

Beate Westenber

# Zehn Jahre SDG

Ein Rückblick

## Wie alles begann

Zwischen 1988 und 1990 war die Zeit offenbar reif dafür: drei Patienten mit fokalen Dystonien gründen Selbsthilfegruppen, ohne voneinander zu wissen, der Lehrer Friedrich Manser eine für Torticollis, die Sekretärin Irma Wenger eine für Schreibkrampf und die Lehrerin Brigitte Gygli mit ihrem Mann gleich fünf für Blepharospasmus (für alle drei ist die Berufsarbeit damals wegen ihrer Dystonie sehr schwierig oder ganz unmöglich geworden).

Glücklicherweise rät Dr. Manuel Meyer, der F.M. und B.G. behandelt, beiden, sich für organisatorische Unterstützung an die Schweizerische Gesellschaft für Muskelkranke zu wenden. Diese stellt dann die Verbindung der Gruppen miteinander her und organisiert für uns alle mehrere Treffen mit medizinischen Referaten oder Fragestunden (zwei Fragestunden mit Prof. Marco Mumenthaler sind wohl allen Teilnehmern unvergesslich geblieben).

Aber wir leiden ja nicht an einer Muskelkrankheit; daher legt man uns nahe, eine eigene Organisation zu gründen. Im März 1994 ist es dann so weit. Alle zehn Ärzte, die zu dieser Zeit in der Schweiz Dystonien mit Botox behandeln, sagen uns ihre Mithilfe zu. Drei von ihnen, Dr. Meyer, Dr. Killer und Dr. Burgunder sowie Herr Brütsch von der Firma Allergan beraten mit uns das Vorgehen. Mit 108 Mitgliedern als Anfangsbestand wird die SDG gegründet. Im Januar 1996 kommt dank der Unterstützung von Dr. Ochsner in La Chaux-de-Fonds auch eine französischsprachige Gruppe hinzu; 1997 formt sich schliesslich noch ein kleines italienischsprachiges Grüpplein. So sind wir als ein echt schweizerisches, d.h. föderalistisches Gebilde entstanden: aus drei Dystoniegruppen und drei Sprachgruppen. Überflüssig zu sagen, dass die sprachliche Dreiheit unsere Aufgabe sehr schwierig und zeitaufwändig macht.

## Öffentlichkeitsarbeit

In den Jahren 1995 und 1997 sandten wir Artikel, die über Dystonie aufklären sollten, an über 50 schweizerische Printmedien. Rund ein Fünftel der Redaktionen druckte unsere oder eigene Artikel. Wir erhielten sehr viele Anfragen und unser Mitgliederbestand wuchs beträchtlich. Seither halten sich Neueintritte und Austritte oder Todesfälle beinahe im Gleichgewicht.

Vom ersten erfolgreichen Versuch, Dystonie über das Fernsehen bekannter zu machen, haben Sie gelesen, vielleicht den kurzen Beitrag auch gesehen. Zwar hat er uns keine weiteren Mitglieder beschert; aber wir wissen von vielen Zuschauern, dass er das Interesse des Fernsehpublikums auf den unbekannteren Torticollis gelenkt hat. Beide Medien, Zeitung und Fernsehen, können uns bei der Aufklärungsarbeit helfen, jedes auf seine Art.

Hinzu kommen noch der Dystonie- und der Telethon-Tag, die nun ebenfalls auf unsere seltene Krankheit aufmerksam machen.

## Unsere Gruppen

Die ersten Treffen unserer Patienten mit anderen Betroffenen bleiben offenbar unvergessliche Erlebnisse; für die meisten sind sie ein grosser Trost, da sie vorher dachten, sie seien völlig allein mit ihrem Problem. Inzwischen kennen sich die ersten Mitglieder unserer Gruppen bereits 15 Jahre. Im Lauf der Zeit ist manche persönliche Freundschaft entstanden. Andererseits sinkt das Interesse am Erfahrungsaustausch mit der Zeit, und die ältesten Mitglieder können gar nicht mehr an Treffen teilnehmen.

Dann hilft ein Neuanfang mit einer jüngeren Leiterin oder einem Leiter, die auch wieder jüngere Patienten zum Mitmachen motivieren. Das ist inzwischen bereits in vier Gruppen sehr gut gelungen.

## Kontakte mit ausländischen Organisationen

Nach unserer Gründung lud uns die European Dystonia Federation zum Beitritt ein. An einer grossen Tagung in München 1995 lernten wir die Delegierten aus allen elf Mitgliedsländern kennen. Die damals

geknüpften persönlichen Kontakte waren und sind sehr wertvoll für den Austausch von Erfahrungen und Kenntnissen. Besonders stark verbunden sind wir mit der Deutschen Dystonie Gesellschaft und mit ihrer Gründerin Didi Jackson, der wir viel

verdanken (s. auch den Artikel von Didi Jackson über die EDF S. 10).  
Und zum Schluss noch dies: **Es gibt immer noch viel zu tun. Wir packen es an!**

Brigitte Gygli

## Was ist Dystonie ?

Zum Jubiläumsjahr eine neue Zusammenfassung über Dystonien  
von Professor Reiner Benecke, Universität Rostock  
Aus Dystonie Aktuell, Nr. 19, Herbst 2003

Die Dystonie ist keine Erkrankung, die mit einer Beeinträchtigung der geistigen Leistungsfähigkeit einhergeht: Das Gedächtnis geht nicht verloren, die geistige Leistungskraft bleibt erhalten. Ausserdem ist die Dystonie nicht ansteckend, und sie ist auch keine psychische Erkrankung. Es ist auch nicht so, dass eine problematische Entwicklung im frühkindlichen oder jugendlichen Alter, falsche Erziehungsmethoden oder chronische Konflikte in der Ehe oder Verwandtschaft zur Entwicklung einer Dystonie führen.

Die Dystonie ist eine organische Erkrankung, wie z.B. eine Blinddarmentzündung. Es handelt sich um eine motorische Störung, die gekennzeichnet ist durch unwillkürliche und länger anhaltende Muskelverkrampfungen (Muskelkontraktionen), die man gar nicht ausführen will. Die Folge sind abnorme Bewegungen und Haltungen der betroffenen Körperabschnitte.

**Zum Begriff „Dystonie“:** Die griechische Vorsilbe „Dys“ heisst, dass etwas nicht in Ordnung ist. Das Wort „Tonus“ steht für eine „normale Spannung der Muskulatur in Ruhe“ bzw. bei „Ausführung von willkürlichen Bewegungen“. Bewegungen also, die man selbst plant und ausführt. Der Begriff „Dystonie“ wird einerseits als Symptom benutzt und daher auch bei anderen Erkrankungen, wie z.B. bei der Parkinsonschen Erkrankung, wenn dystone Symptome auftreten. Andererseits wird der Begriff „Dystonie“ als Syndrom benutzt, wenn von einer Gruppe von Krankheitszeichen die Rede ist, die für ein bestimmtes Krankheitsbild charakteristisch sind. Schliesslich spricht man auch von „der Dystonie“ als Krankheit an sich.

**Zur Geschichte der Dystonie:** 1898 wurde die Dystonie zum ersten Mal von dem Berliner Neurologen Hermann Oppenheim als „dystonia musculorum deformans“ beschrieben. Lange Zeit galt die Dystonie vor allem durch den verhängnisvollen Einfluss des österreichischen Psychiaters und Neurologen Sigmund Freud als psychiatrische Erkrankung. Erst Mitte der siebziger Jahre des 20. Jahrhunderts erbrachte Prof. Marsden in London Beweise dafür, dass die Dystonie eine organische Erkrankung bestimmter Teile des Zentralnervensystems ist.

Gegen dystone Symptome gibt es erst seit 1985 eine recht wirkungsvolle Therapie: Die Injektionsbehandlung mit Botulinumtoxin. Nun steht seit kurzem und mit zunehmender Bedeutung die tiefe Hirnstimulation, insbesondere des Globus pallidus (Teil des Zwischenhirns), als ganz neue Behandlung von Dystonien zur Verfügung.

Nicht nur die normale Muskelspannung im Muskel ist bei der Dystonie verändert, sondern auch die normalen Bewegungen sind anders. Die Bewegungen werden langsamer (man bezeichnet dies als Bradykinese), und es kommt zu einer Störung rasch aufeinanderfolgender Bewegungen. Es kann der Start einer Willkürbewegung, z.B. einer Greifbewegung, beeinträchtigt sein. Insbesondere bei komplizierten Bewegungen oder wenn zwei Bewegungen gleichzeitig ausgeführt werden sollen, kommt es zu einer stärkeren Beeinträchtigung als bei Durchführung einfacher Bewegungen. Faszinierend bei der Dystonie ist, dass manche Betroffene nicht bei jeder Bewegung dystone Symptome zeigen, sondern nur bei ganz

speziellen Bewegungen, z.B. nur beim Schreiben oder nur beim Musizieren.

Die **Dystonie** kann durch eine gleichbleibende Hyperaktivität (über das normale Mass hinausgehende starke Bewegung) in bestimmten Muskeln in Erscheinung treten. Eine stabile Hyperaktivität, die zu einer veränderten Gelenkstellung führt, kann aber auch durch Muskelzuckungen (Myoklonien) oder einen Tremor überlagert sein. Die Dystonie kann entweder in Ruhe auftreten oder erst dann, wenn der Betroffene die Muskeln willkürlich aktiviert. Es gibt also sehr viele verschiedene Dystonie-Muster.

Dystonien lassen sich unterschiedlich einteilen:

1. Nach der Ursache
  - a. genetische Ursachen
  - b. als Nebenwirkung von Medikamenten
  - c. symptomatische
  - d. sekundäre Dystonien
2. Nach dem Alter, wann die Dystonie erstmals aufgetreten ist

3. Nach der Verteilung, d.h. betroffen sind:

- a. fokal = ein Körperteil
- b. segmental = mehrere Körperabschnitte
- c. multifokal = viele Körperabschnitte
- d. Hemidystonie = halbseitig
- e. generalisiert = mehr oder minder alle Muskeln

Es zeigt sich mehr und mehr, dass viele Dystonien genetisch bedingt sind, also vererbt wurden. Die Erbgänge sind häufig sehr vielschichtig. Es können Generationen übersprungen werden, bis ein Familienmitglied wieder eine Dystonie entwickelt. Immer mehr Gene wurden und werden entdeckt, die zeigen, dass eine leichte Störung der Erbsubstanz bei den Betroffenen vorliegt. Abgesehen von den Dystonien, die durch zu starke Muskelbelastung entstanden sind oder durch äussere, beschreibbare Ursachen (Entzündungen) ausgelöst wurden, werden die Dystonien in den meisten Fällen durch kleine genetische Defekte verursacht.

## Genetischer Hintergrund der Dystonien

Prof. Jean-Marc Burgunder, Neurologische Praxis in Bern, Professor an den Universitäten Bern, Singapur und Chengdu (China), mit Lehraufträgen in Neurogenetik.

### Die Ursache der Dystonien

Die genaue Ursache einer Dystonie bleibt sehr oft unbekannt, vor allem bei den häufigen fokalen Formen wie Torticollis oder Blepharospasmus. In jedem Fall ist eine genaue neurologische Untersuchung vorzunehmen, um eine **sekundäre Dystonie** (d.h. eine mit erkennbarer Ursache) von einer **primären**, bei welcher keine Ursache gefunden wird, zu unterscheiden. Eine **sekundäre** Dystonie kann selten einmal durch eine fokale Hirnveränderung ausgelöst werden. Wir haben zum Beispiel einige Patienten gesehen, die einige Zeit nach einer Hirnblutung eine fokale oder segmentale Dystonie entwickelt haben. Falls neurologische Anamnese (Leidensgeschichte) und Untersuchung auf eine Hirnverletzung hindeuten, ist eine Bildgebung des Gehirns mit Hilfe einer Computer-Tomographie (CT), oder noch besser Magnetresonanztomographie (MRI), angezeigt, um nicht

eine ursächlich behandelbare Dystonie zu verpassen. Diese Form der sekundären Dystonien ist aber sehr selten. Eine etwas häufigere Ursache ist die Einnahme gewisser Medikamente, die als Dopamin-Antagonisten wirken (d.h. sie verhindern die Übertragung von Nervenreizen im Hirn, die durch den Botenstoff Dopamin von einer Nervenzelle zu einer anderen übermittelt werden); es sind Medikamente die bei schweren psychischen Symptomen (Psychosen, Halluzinationen) gegeben werden (sog. Neuroleptika). Andere Präparate, etwa gegen Erbrechen und Übelkeit, oder auch einige Herzmedikamente können ebenfalls selten Bewegungsstörungen mit Dystonien verursachen. In solchen Fällen scheint es offensichtlich, dass das Medikament abgesetzt werden soll. Selten sind Stoffwechselkrankheiten, die zu einer Dystonie führen, wie etwa die Wilson-Krankheit. Auch hier sind bei entsprechendem

Verdacht genaue Untersuchungen vorzunehmen, insbesondere weil die Möglichkeit besteht, die Bewegungsstörung ursächlich, nicht nur symptomatisch, behandeln zu können.

### **Hereditäre (vererbare) Dystonien**

Eine Ursache einer Dystonie lässt sich nur bei den wenigsten Patienten finden, so dass sich die Frage stellt, ob die Heredität (Vererbung) eine Rolle spielen könnte. Für bestimmte Dystonien kann diese Frage mit einem klaren Ja beantwortet werden. Die generalisierte Dystonie, die im Kindesalter beginnt und mehrere Familienangehörige treffen kann, ist monogenetisch, d.h. durch Mutation eines einzigen Gens verursacht (siehe den Abschnitt „Einige Definitionen“ S. 7).

Seit einiger Zeit wird ein genetischer Hintergrund auch bei anderen Dystonien zunehmend diskutiert. Ein überzeugendes Argument dafür, dass zumindest bei gewissen Patienten die Dystonie genetisch bedingt ist, liegt in der Tatsache, dass manchmal ähnliche Symptome auch bei anderen Familienangehörigen zu finden sind, wenn auch nicht immer so eindeutig wie bei der oben genannten generalisierten Dystonie. Als weiteres Argument lässt sich anführen, dass bei eineiigen Zwillingen häufiger beide befallen sind als bei zweieiigen.

Die Tabelle (s. unten S. 6) listet die aktuellen Kenntnisse über die verschiedenen Dystonie-Gene sowie ihre Gen-Orte auf. Im Folgenden soll auf einige der wichtigsten Dystonie-Gene eingegangen werden.

### **Die idiopathische Torsionsdystonie (DYT1)**

Die generalisierte Dystonie, auch idiopathische Torsionsdystonie Oppenheim genannt, ist schon seit langem als genetisch bedingte Krankheit erkannt worden. Sie wird autosomal dominant vererbt (s. Definitionen). Sie beginnt im Alter von etwa zehn Jahren; sehr selten ist der Beginn erst im Erwachsenenalter. Die anfangs fokale Dystonie generalisiert sich über einen Zeitraum von bis zu drei Jahren. Es besteht eine unterschiedliche Penetranz (s. Definitionen). Manchmal ist die Dystonie

nicht voll ausgeprägt und tritt nur als leichte, vielleicht nicht einmal generalisierte Form bei anderen Familienmitgliedern auf, sodass die Unterscheidung von einer fokalen Dystonie erst aus der genauen Befragung und Untersuchung der ganzen Familie möglich wird. Die generalisierte Dystonie ist eine eher seltene Erkrankung mit einer Häufigkeit von 1 Befallenen auf 15'000 Einwohner, wobei die Krankheit in den USA bei Juden häufiger auftritt als bei anderen Weissen.

Durch Kopplungsstudien (s. Kasten S. 6) konnten 1989 zuerst der Gen-Ort, 1997 dann das Gen selber gefunden werden. Es handelt sich um das DYT1-Gen (s. Tabelle), welches die Information für das Protein TorsinA trägt. Die genaue Funktion dieses Proteins ist noch nicht bekannt; ebenso wenig weiss man, warum eine Störung des Gens dann zur Dystonie führt. Das Protein TorsinA liegt in der Nähe des Zellkerns und ist an Membranen gebunden, die für den Proteinstoffwechsel in der Zelle verantwortlich sind. Nun ist TorsinA nicht in allen Zellen des Gehirns vorhanden, sondern vor allem in denjenigen der Hirnkerne, welche die Regulation der unwillkürlichen harmonischen Bewegung steuern. Es wird angenommen, dass die Zellen, die Proteine nicht mehr richtig verarbeiten können, auch nicht mehr normal funktionieren; dies muss zu Regulationsstörungen dieser Hirnkerne führen. Die Folgen sind uns bekannt, es ist die Dystonie in ihrer generalisierten Form.

Neben der generalisierten Torsionsdystonie mit der Störung des DYT1-Gens sind aber weitere Familien bekannt, bei denen andere Formen und Ausprägungen der Dystonie vorliegen, jedoch ohne Veränderung des DYT1-Gens. Bei intensiven molekular-genetischen Untersuchungen wurden eine ganze Reihe weiterer Gen-Orte und Gene gefunden, die auf der Tabelle zusammengefasst sind.

### **Segawa-Syndrom oder L-Dopa-sensitive Dystonie (DYT5)**

Erwähnenswert ist auch das Segawa-Syndrom, bei dem eine ausgeprägte tageszeitliche Schwankung der Symptomatik besteht. Am Morgen sind die Patien-

**Tabelle: Die bekannten genetischen Formen der Dystonien**

Gen	Krankheit	Gen-Ort (=Lokus)	Erb-gang	Protein	Funktion des Proteins
DYT1	Generalisierte Dystonie	9q34	AD	TorsinA	ATP Bindung
DYT2	Dystonie	?	AR?	unbekannt	unbekannt
DYT3	Dystonie und Parkinson	Xq13.1	XR	unbekannt	unbekannt
DYT4	Dystonie	?		unbekannt	unbekannt
DYT5	L-Dopa-sensitive Dystonie (=Segawa-Syndrom)	14q22.1-q22.2	AD	GTP Cyclohydrolase	Dopamin Synthese
	L-Dopa-sensitive Dystonie	11p15.5	AD	Tyrosinhydroxylase	Dopamin Synthese
DYT6	Gemischte Dystonie beim Erwachsenen	8p21-22	AD	unbekannt	unbekannt
DYT7	Fokale Dystonie beim Erwachsenen	18p	AD	unbekannt	unbekannt
DYT8	Paroxysmale Dystonie	2q33-35	AD	unbekannt	unbekannt
DYT9	Paroxysmale Dystonie	1q21-p13.3	AD	unbekannt	unbekannt
DYT10	Paroxysmale Choreoathetose	16p12-q12	AD	unbekannt	unbekannt
DYT11	Dystonie mit Myoklonien	7q21	AD	Epsilon-Sarkoglycan	Membran Protein
DYT12	Dystonie und Parkinson, rasch verlaufende Form	19q13	AD	unbekannt	unbekannt

**Wie werden neue Gene entdeckt – das Prinzip der Kopplungsstudie**

In einer informativen Familie mit einer klar hereditären Form der Dystonie kann unter Umständen eine Kopplungsstudie einen Genlokus nachweisen, möglicherweise sogar zur Entdeckung eines neuen Gens führen. Für ein solches Vorhaben braucht es eine Familie mit mehreren Generationen, deren Angehörige zum Zeitpunkt der Studie untersucht werden können, sowie eine gewisse Anzahl sicher befallener und sicher gesunder Familienmitglieder. Das Einverständnis der Teilnehmer vorausgesetzt, wird nach genauer neurologischer Untersuchung Blut abgenommen. Aus dem Blut wird die DNS (Deoxiribonukleinsäure) extrahiert. In einem aufwändigen Laborverfahren werden anschliessend auf allen Genen sogenannte Marker untersucht. Dabei interessiert, welche Marker bei befallenen bzw. bei nicht befallenen Individuen gefunden werden. Diese Marker liegen auf bekannten Abschnitten der Chromosomen. Falls nun gewisse Marker mit grosser Häufigkeit bei kranken Personen auftreten, nicht aber bei gesunden, kann angenommen werden, dass das gestörte, mutierte Gen in der Nähe des Markers liegt. Um das Gen selber zu finden, müssen immer feinere, zunehmend enger beieinander liegende Marker benützt werden. In manchen Fällen ist es sogar möglich, den DNS Abschnitt soweit einzugrenzen, dass er direkt gelesen werden kann. Man kann es sich so vorstellen, dass in einem Buch zuerst die Seite mit dem Schreibfehler gefunden wird, um schlussendlich über den Satz beim Wort anzukommen.

ten fast beschwerdefrei, gegen Abend treten die dystonen Symptome wieder vermehrt auf. Das Erkennen dieser Form ist wichtig, da sie leicht mit Levodopa zu behandeln ist. Die Ursache sind Fehler auf Genen, welche die Informationen für die Enzyme des Dopamin-Stoffwechsels tragen. Infolgedessen fehlen diese Enzyme, was zu einer unzureichenden Ausschüttung von Dopamin führt.

**Dystonie mit Parkinson (DYT3 und DYT12)**

Anfangs der siebziger Jahre des letzten Jahrhunderts wurde auf den Philippinen eine hohe Anzahl Patienten mit Dystonie festgestellt, gleichzeitig auch mit Zeichen

der Parkinson Krankheit (Verlangsamung der Bewegungen, Schüttelbewegungen). Vererbt wurde die Krankheit X-chromosomal (s. Definitionen). Trotz eingehender Studien konnte bis anhin das Gen dieser besonderen Erscheinungsform, die in anderen Teilen der Welt wahrscheinlich nur sehr selten vorkommt, nicht aufgedeckt werden. Auch hier besteht ein Dopaminmangel, der zum Teil medikamentös behandelbar ist. Kürzlich wurde eine weitere Form beschrieben, bei welcher die Symptome sich rasch verschlimmern (DYT12); das genaue Gen wurde aber noch nicht gefunden.

## Dystonie mit Myklonien (DYT11)

Neben der Dystonie, die sich als Blepharospasmus oder als andere fokale oder generalisierte Dystonie präsentieren kann, treten auch rasche Zuckbewegungen auf, die als Myklonien bezeichnet werden. Bemerkenswert ist bei einigen Patienten eine ausgesprochen gute Beruhigung der Bewegungsstörung nach Alkohol, was natürlich nicht gut als Therapie empfohlen werden kann. Nicht selten haben Patienten auch psychische Schwierigkeiten wie Angstattacken oder Depressionen. Im Jahr 2001 wurde ein Gen gefunden, welches in einigen Familien zu diesen Symptomen führt. Dieses Gen trägt die Information für das Epsilon-Sarkoglycan, ein Protein, welches an Zellmembranen lokalisiert ist und diese mechanisch stützt. Die Frage, weshalb es bei dieser Genmutation zu Dystonien kommt und nicht etwa zu einer Muskel-

## Genetische Neigung zu Dystonie

Bei weitem nicht alle Patienten mit Dystonie ohne eine nachweisbare Ursache haben eine unmittelbar erkennbare hereditäre Form der Krankheit. Häufig lassen sich keine weiteren Familienangehörigen finden, die unter gleichen Symptomen leiden oder gelitten haben. Da stellt sich nun die Frage, ob gewisse Gene oder Genkombinationen eine Neigung zur Entwicklung von Dystonien haben könnten. Es wird von polygener Krankheit gesprochen, wenn mehrere Gene beteiligt sind, und von multifaktorieller Krankheit, wenn ausser Genen auch Umweltfaktoren eine Rolle spielen. Bei den meisten Formen der Dystonien nehmen wir eine solche komplexere Entstehung an, das heisst äussere Faktoren wirken zusammen mit genetischen Prädispositionen. Es ist zum Beispiel sehr gut bekannt, dass nicht alle Patienten

### Einige Definitionen

Autosomal dominante (AD) Vererbung: es braucht nur ein krankes Gen, um betroffen zu sein. Das kranke Gen kann vom befallenen Vater oder von der befallenen Mutter übertragen werden, es finden sich Kranke über mehrere Generationen.

Autosomal rezessive (AR) Vererbung: es braucht zwei kranke Gene, um betroffen zu sein, Träger eines kranken Gens können dieses ihren Kindern weitergeben, sind aber selber gesund. Erst wenn ein Kind ein krankes Gen sowohl vom Vater als auch von der Mutter erhalten hat, bricht die Krankheit aus. Knaben und Mädchen können gleich häufig befallen sein, im allgemeinen finden sich Kranke nur in einer Generation. Die Wahrscheinlichkeit, dass eine so vererbte Krankheit ausbricht, ist grösser in einer Familie mit Konsanguinität (Blutsverwandtschaft, d.h. Heirat unter Verwandten).

Chromosom: (griech. chroma, ‚Farbe‘; soma, ‚Körper‘), Kernschleifen, Kernfäden, mikroskopisch kleine, faden- oder stäbchenförmige Gebilde des Zellkerns, die man durch Färbung sichtbar machen kann.

DNS (engl. DNA): Deoxyribonukleinsäure, ein sehr grosses und langes Molekül, welches den genetischen Code enthält. Die Abfolge von Dreiergruppen von 4 verschiedenen Nukleinsäuren (Adenin, Thymin, Guanin, Cytosin) bestimmt die Auswahl und Reihenfolge der Aminosäuren und damit auch die Art des herzustellenden Proteins.

Gen: Anteil des Chromosoms (Abschnitt der DNS im Chromosom), welcher die kodierte Information für den Aufbau eines bestimmten Proteins beinhaltet.

Lokus: kartierter Ort (auf einer Genkarte bezeichneter Ort), wo sich ein Gen befindet, das mit einer bestimmten Krankheit assoziiert ist.

Mutation: Veränderung der Nukleinsäuresequenz eines Gens.

Penetranz: Schweregrad der Symptomausprägung einer genetischen Krankheit bei einem befallenen Individuum.

Polygene Ursache: kleine Variationen mehrerer Gene spielen gemeinsam eine Rolle als Verursacher einer Krankheit.

X-chromosomale= geschlechtsgebundene (X) Vererbung: das krankmachende Gen liegt auf dem weiblichen (X-)Chromosom, Frauen werden jedoch normalerweise nicht krank, weil sie ein zweites, gesundes X-Chromosom haben. Sie können aber das kranke Gen übertragen. Statistisch werden die Hälfte ihrer Söhne befallen sein.

krankheit (im Muskel wird eine hohe Konzentration dieses Proteins gemessen), ist noch nicht beantwortet, gibt jedoch Anlass zu intensiver Forschungstätigkeit.

gleich auf die Einnahme von Medikamenten reagieren, die eine Dystonie verursachen können. Ein gutes Beispiel sind die oben (S. 4) erwähnten, durch Dopamin-Antagonisten ausgelösten dystoniformen Bewegungsstörungen. Es werden längst nicht alle Personen betroffen, die solche

Medikamente einnehmen. Andere wiederum reagieren mit schweren Bewegungsstörungen auf kleinste Dosen dieser Medikamente. Möglicherweise werden gewisse Genkonstellationen erst wirksam, wenn sie durch den äusseren Faktor der Medikamenteneinnahme aktiviert werden.

### **Schlussfolgerung**

Einige Gene, die bei der Dystonie eine Rolle spielen, sind bereits gefunden worden. Aufgrund dieser Entdeckungen können wir nun untersuchen, in welchen Zellen diese Gene exprimiert werden und welche Mechanismen in diesen Zellen die Veränderungen auslösen, durch die eine Dystonie als Funktionsstörung des Zentralnervensystems entsteht. Diese Untersuchungen erlauben einerseits bessere Kenntnisse der Gehirnregionen, die für die feine, unwillkürliche Koordination der Bewegungen verantwortlich sind, sowie der spezifischen physiologischen Vorgänge in diesen Regionen. Andererseits werden hoffentlich die Erkenntnisse aus dieser Forschung früher oder später auch zu besseren Therapien führen.

### **Ein genetisches Projekt über Dystonie im Netzverbund**

Die Gruppe um die Sprechstunde für Bewegungsstörungen an der Neurologischen Poliklinik in Bern nimmt sich zunehmend der Frage der genetischen Ursache der Dystonien an. Die Sprechstunde wurde vor 13 Jahren von Prof. Jean-Marc Burgunder gegründet und wird nun von Dr. Alain Kaelin geleitet. Sie dient Patienten mit verschiedenen Krankheiten, die mit Bewegungsstörungen einhergehen. Es werden insbesondere Injektionen von Botulinum-Toxin zur Behandlung von fokalen Bewegungsstörungen, wie Dystonien oder Spasmen, vorgenommen und die tiefe Hirnstimulation zur Behandlung von refraktären Symptomen, wie bei Patienten mit langjähriger Parkinson Krankheit, angeboten. Im Rahmen des Forschungsprojektes über genetische Ursachen bei Dystonie arbeiten mehrere Ärzte und Biologen zusammen. Eine Dissertation über epidemiologische Fra-

gen<sup>1</sup> wurde eben abgeschlossen. Es wurden Patienten mit Dystonie berücksichtigt, die von weiteren Personen in der Familie mit ähnlichen Symptomen berichteten. In solchen Fällen könnte wohl eine hereditäre Form der Dystonie, oder zumindest eine Neigung dazu bestehen. In einer anderen Arbeit wurden im Labor die bekannten Dystoniegene bei Patienten mit Dystonie untersucht.

Die Gruppe in Bern arbeitet eng mit der in den letzten zwei Jahren von Prof Burgunder zusammengestellten Gruppe in Singapur zusammen. Da dort das Spektrum der Erkrankungen anders ist, sind auch die Schwerpunkte etwas anders gelegt. Eine weitere Zusammenarbeit besteht mit einer Gruppe in Chengdu (China), wo ergänzende klinische und neurobiologische Projekte im Aufbau sind. Vervollständigt wird das Projekt mit Studien an Zellen, in denen die Mechanismen der Wirkung der Gene und deren Störungen auf die Funktion anderer Proteine untersucht werden.

Falls jemand interessiert ist, am Projekt über Genetik der Dystonie mitzumachen, so kann er sich entweder bei der Kontaktstelle der Schweizerischen Dystonie-Gesellschaft oder via E-Mail ([jm.burgunder@dkf6.unibe.ch](mailto:jm.burgunder@dkf6.unibe.ch)) melden. In Absprache mit dem behandelnden Neurologen oder Allgemeinarzt werden Krankengeschichte und Untersuchungsdaten gesammelt. Eventuell nach einer zusätzlichen neurologischen Untersuchung in Bern wird eine Blutprobe zur molekulargenetischen Analyse abgenommen. Am meisten Information über potentiell neue Gene können grosse Familien liefern, in denen über mehrere Generationen Mitglieder mit Symptomen bekannt sind. Kleinere Familien mit nur wenigen Befallenen sind jedoch ebenfalls wichtig, weil nicht selten bei weiteren Familienangehörigen lediglich sehr diskrete Symptome vorhanden sind, die nicht stören, somit auch nicht als Dystonie bemerkt werden und erst bei einer feinen

---

<sup>1</sup> Epidemilogie: Wissenschaft, die Fragen der Verteilung von Krankheiten in der Bevölkerung erforscht



neurologischen Untersuchung erkannt | werden.

## Leben mit Tiefenhirn-Stimulation

Jutta Hagen hat sich an der letzten Tagung der SDG bereit erklärt, über ihre Operation und ihre Erfahrungen mit der Tiefenhirn-Stimulation zu berichten. Hier nun eine kurze Zusammenfassung.

Jutta Hagen leidet seit etwa 8 Jahren an einem Torticollis. Mit der Zeit bekam sie auch Atembeschwerden. Da es keine Therapie gab, die längerfristig wirksam war, und sie psychisch stark unter ihrer Dystonie litt, entschloss sie sich zu einer Tiefenhirnstimulation (Deep Brain Stimulation, DBS).

Vor einem Jahr wurde der Eingriff in München vorgenommen. Dabei wurden ihr unter Vollnarkose zwei Elektroden ins Gehirn eingeführt und an der Schädeldecke fixiert. Die Kabel wurden unter Haut mit zwei Schrittmachern (ca. 5 Zentimeter gross und oval) verbunden. Mit gezielten Stromimpulsen wird nun die überaktive Tätigkeit der die Dystonie verursachenden Gehirnregion (in den Basalganglien) bis zur Aufhebung überlagert, so dass die Muskelkontraktionen nachlassen.

Zuerst wurde ein Schrittmacher unter das linke Schlüsselbein, der andere in die rechte Bauchdecke eingepflanzt (da er unter dem rechten Schlüsselbein etwas hervorgestanden wäre). Nach einigen Wochen zeigten sich jedoch an der Bauchdecke Abstossungserscheinungen. Der Bauch entzündete sich und schwoll an. Aus diesem Grund wurde der Schrittmacher aus der Bauchdecke entfernt und nun doch unter dem rechten Schlüsselbein eingesetzt.

Seitdem hat Jutta Hagen keine Probleme mehr mit den Schrittmachern und verspürt die Stromimpulse kaum. Es kann jedoch vorkommen, dass sich die Schrittmacher durch elektronische Sicherheitssysteme, etwa in Kaufhäusern, ausschalten. Sie lassen sich aber mit einem Magneten problemlos wieder einschalten.

Nach der Operation mussten zunächst in mehreren Schritten die optimalen Frequenzen der elektrischen Impulse gefunden werden. Die Schrittmacher müssen etwa alle zwei Jahre operativ ausgetauscht werden. Bis heute gibt es noch keine Möglichkeit, die Batterien von aussen wieder aufzuladen.

Jutta Hagen würde den Eingriff jederzeit wieder vornehmen lassen. Ihre Lebensqualität hat sich deutlich verbessert. Heute kann sie wieder joggen, schwimmen und Rad fahren.

Auch in ästhetischer Hinsicht war die Operation ein Erfolg: der Torticollis ist heute sehr viel weniger sichtbar.

Aber sie hat immer noch Nacken- und Rückenschmerzen (wenn auch weniger stark) und braucht noch Medikamente. Seit dem Eingriff hat sie zusätzlich Sprachstörungen und motorische Störungen. Besonders das Schreiben bereitet ihr Schwierigkeiten.

Alles in allem überwiegen für sie persönlich jedoch die Vorteile. Sie hat wieder mehr Lebensfreude gefunden.

(Zur Zeit wird in der Schweiz eine Tiefenhirnstimulation bei Dystonien von den Krankenkassen nicht bezahlt. Aber es besteht die Hoffnung, dass sich dies bald ändern wird und die Krankenkassen die Kosten wie früher wieder übernehmen werden.)

Anette Mook

# Die European Dystonia Federation

Referat von Didi Jackson, gehalten an der Tagung in Zürich vom 27. April 2003

gekürzte Fassung

Frau Jackson ist die Präsidentin der EDF; in dieser Funktion hat sie unsere Tagung besucht und uns bei dieser Gelegenheit über die EDF umfassend informiert. Sie ist die Gründerin der Deutschen Dystonie-Gesellschaft und hat während den zehn Jahren, in denen sie Vorsitzende der DDG war (bis im August 2003) den grössten Teil ihrer Zeit dem Aufbau dieser Gesellschaft auf über 1000 Mitglieder gewidmet; von grosser Wichtigkeit war dabei auch die Mitarbeit von hervorragenden Dystonie-ärzten, die sie in ihrer lebenswürdigen und doch bestimmten Art beizuziehen verstand. Wir von der SDG verdanken ihr sehr viel, u.a. die vielen Texte, die wir übernehmen durften. Wir hoffen, dass sie in der EDF weiter wirken wird!

## Wann entstand die EDF?

Die EDF wurde im Jahre 1993 gegründet mit 11 nationalen Gruppen. Damals gab es bereits einige sehr aktive Gruppen, allen voran die grosse britische Dystonie Gesellschaft, The Dystonia Society, während z.B. die DDG erst Anfang 1993 entstand.

## Wie ist die EDF organisiert?

Seit kurzem ist die EDF gesetzlich in Brüssel als Non Profit-Organisation registriert. Die EDF hat einen Vorstand, der von der Mitgliederversammlung für drei Jahre gewählt wird. Seit 2001 hat die EDF einen Medizinischen Beirat von fünf Ärzten aus fünf europäischen Ländern, nämlich den Niederlanden, Italien, Deutschland, Grossbritannien und Frankreich.

Neu ist seit 2001 auch der Posten eines Geschäftsführers (Executive Director).

## Wie finanziert sich die EDF?

Die EDF hat nur wenige Sponsoren – nämlich die Pharma-Firmen, die Botulinum-Toxin herstellen. Dank ihren jährlichen Zuwendungen war es bisher möglich, alle

Kosten zu decken. Die Mitgliedsländer entrichten keine Beiträge. Aus den Geldern der Sponsoren werden allgemeine Unkosten, z.B. für das Büro, gedeckt sowie die Reisekosten der Delegierten zu der jährlichen Mitgliederversammlung und Kosten für Vorstandssitzungen oder Teilnahme an wichtigen Kongressen. (Viele andere europäische Selbsthilfeorganisationen fordern übrigens von ihren Mitgliederorganisationen einen jährlichen Beitrag.)

## EDF Mitgliedschaft

Zur EDF gehören jetzt 19 Organisationen aus 16 europäischen Ländern; in einigen Ländern (Grossbritannien, Spanien, Frankreich) gibt es zwei Dystonie-Gesellschaften. Die Gesamtmitgliederzahl aller Länderorganisationen beträgt ca. 11 000 Betroffene. Nach neuesten Schätzungen gibt es aber in Europa ca. 500 000 Betroffene!

## Welchen Stellenwert hat Dystonie weltweit?

Dystonie ist eine von vielen neurologischen Krankheiten und ist im Vergleich zu Krebs, Aids und Herzerkrankungen verhältnismässig unwichtig. Es ist aber nach neuesten epidemiologischen Erkenntnissen erwiesen, dass Dystonie mit Parkinson zu den häufigsten Bewegungsstörungen, wohl noch vor Multipler Sklerose, gehört.

## Welche Ziele verfolgt EDF?

Die EDF mischt sich nicht in die nationalen Belange ein, sondern arbeitet mit europäischen politischen und wissenschaftlichen Organisationen zusammen, d.h. mit der EU oder mit der **EFNS (European Federation of Neurological Societies**, Dachorganisation der neurologischen Ärztegesellschaften in den Ländern Europas).

Die EDF unterstützt Länder, die noch keine nationale Dystonie Gesellschaft gegründet haben, nicht finanziell, sondern durch Informationsmaterial und Know How.

Die EDF arbeitet mit europäischen Fachärzten zusammen, insbesondere dem Medizinischen Beirat der EDF, anderen Patientenorganisationen wie Parkinson, EBC, mit Politikern und mit der Europäischen Kommission. Nationale Verbände haben kaum die Möglichkeit, Kontakte zu diesen Organisationen aufzubauen. Die EDF allein hat nicht viel Gewicht in Europa. Aber zusammen mit den anderen grossen Organisationen wie Parkinson, MS, Alzheimer, die seit einiger Zeit in einem Verband, der **EFNA (European Federation of Neurological Associations)** der oben erwähnten EFNS angegliedert sind, ist es gelungen, wesentlich mehr Gehör z.B. bei der EU zu finden. Das Motto der EFNA heisst: „Partnerschaft für den Fortschritt“. Und die EDF ist dabei, sehr professionell vertreten durch den Executive Director Alistair Newton. Ohne ihn wäre diese sehr engagierte Form der Öffentlichkeitsarbeit nicht zu bewältigen. Ich bin sehr dankbar dafür; als Präsidentin der EDF könnte ich allein die Zeit dafür nicht aufbringen.

Selbst bei der **Weltgesundheitsorganisation WHO** ist es gelungen, Dystonie im offiziellen Handbuch eintragen zu lassen.

Die EDF ist heute ein Teil einer internationalen Gemeinschaft, die sehr wichtig für die zukünftige europäische Gesundheitspolitik ist. Wenn Dystonie dort nicht so stark vertreten wäre, würde Dystonie nie erhört werden. Besonders durch EFNA ist das Interesse an Dystonie auch auf internationalen Kongressen gewachsen.

Die Anwesenheit der EDF mit einem Informationsstand auf solchen Kongressen ist von grosser Wichtigkeit. Hier werden Broschüren der nationalen Länderorganisationen ausgelegt und viele neue Kontakte persönlich geknüpft. Am Welt-Neurologen-Kongress in Miami im November 2002, an dem Alistair Newton und ich

anwesend waren, wurden sehr viel neue Kontakte zu Ärzten aus Ländern hergestellt, die noch keine Dystonie Gesellschaft gegründet haben, z.B. Griechenland, die Türkei und Litauen.

Die EDF hat auf dem Kongress der EFNS Ende August 2003 in Helsinki zum ersten Mal den **David Marsden Award** verliehen für eine Arbeit eines jungen Forschers zu einem Dystonie-Projekt. (David Marsden war einer der bekanntesten Neurologen weltweit, der sich sehr um Dystonie verdient gemacht hat und 1998 leider verstorben ist.) Bei der EDF wurden neun Arbeiten eingereicht, die durch den Medizinischen Beirat der EDF beurteilt wurden. Der Preisträger hat auf der Mitgliederversammlung im September in London den Delegierten über seine Arbeit berichtet.

Unsere neueste Initiative war die Gründung der **European Dystonia Research Group** im Februar in Brüssel. Unter der Führung von Prof. Alberto Albanese und weiteren fünf europäischen Neurologen und Neurochirurgen sollen Forschungsprojekte in Europa zentral überwacht und registriert werden, um einen besseren Überblick zu erhalten und z.B. Überschneidungen zu verhindern. Damit ist es der EDF gelungen, ein Projekt, das jahrelang überlegt wurde, endlich in Gang zu bringen.

Ein anderes Projekt, welches 2002 zum ersten Mal europaweit gestartet wurde, war der **European Dystonia Day**. Viele der europäischen Dystonie-Gesellschaften haben sich in vielen Städten mit Info-Ständen daran beteiligt; vor allem die Ballon-Aktion mittags um 12.00 Uhr war ein grosser Erfolg. In vielen Ländern stiegen Hunderte von Luftballons auf, in einigen Fällen wie in Belgien mit Unterstützung von Schulkindern. Übrigens wurde diese Ballon-Aktion gesponsert und jede Dystonie-Gesellschaft erhielt eine Summe von € 300, wenn sie sich daran beteiligte. (Zum Dystonie-Tag 2003 in Basel und Bern s. S. 15)

## Die 10. Jahrestagung der Deutschen Dystonie-Gesellschaft in Potsdam

Anette Mook besuchte den 10. Jahrestag der Deutschen Dystonie-Gesellschaft und brachte uns einige interessante neue Berichte mit. Einen Schwerpunkt jener Tagung bildeten neben anderem die verschiedenen Musiker-Dystonien und deren Behandlung.

Mehr als 350 Dystonie-Betroffene, Angehörige und Ärzte nahmen Anfang August an der Jahrestagung der Deutschen Dystonie Gesellschaft in der brandenburgischen Hauptstadt teil. In den altherwürdigen Räumen des Neuen Palais am Rande des Schlossparks von Sanssouci bekamen die Zuhörer viel Interessantes über die Krankheit Dystonie zu hören. Die folgenden kurzen Zusammenfassungen bieten eine kleine Auswahl der zahlreichen informativen Vorträge.

**Professor Jörg Wissel** arbeitet mit Dystoniebetroffenen in der **Neurologischen Rehabilitationsklinik in Beelitz** bei Potsdam. Das Ziel einer Rehabilitation ist zunächst, die Dystoniekranke zur Mitarbeit an den Rehabilitationsprogrammen anzuregen und ihre Bereitschaft dazu zu fördern. In einem zweiten Schritt soll der Betroffene bei der praktischen Umsetzung des Gelernten unterstützt werden.

Sehr wichtig ist bei einer Therapie, dass für jeden Patienten ein individuelles Programm erarbeitet wird, das genau auf die jeweilige Ausprägung der Dystonie abgestimmt ist. Es gibt kein allgemeingültiges, universal anwendbares Therapiekonzept, denn jedes therapeutische Programm ist symptomorientiert.

In erster Linie geht es bei einer Rehabilitation um die Verbesserung der Körperwahrnehmung. Dazu werden vielfältige Therapieansätze angewendet: Physiotherapie, physikalische Therapie (Fango, Massage...), Ergotherapie, Sozialarbeit, Musiktherapie, Biofeedback, Logopädie, Psychotherapie und Sporttherapie.

**Dr. Hans-Christian Jabusch** von der **Hochschule für Musik und Theater in Hannover** lenkte das Augenmerk der Zuhörer auf die speziellen Dystonieförmigkeiten bei Musikern [vergleiche dazu auch die Beiträge von Dr. Beate Westenberg und

Dr. Horst Hildebrandt im Mitteilungsblatt Nr. 12].

Der wohl prominenteste Dystonie-Betroffene war Robert Schumann. Im Alter von 20 Jahren trat bei ihm eine Dystonie im rechten Mittelfinger auf. Daraufhin musste er seine Karriere als Konzertpianist aufgeben und widmete sich stattdessen dem Komponieren.

Bei Musikern treten Dystonien meist nur beim Spielen ihres Instrumentes auf. Die Betroffenen verspüren in den seltensten Fällen Schmerzen.

Welche Musiker entwickeln Dystonien?

- bei 80 % der Betroffenen tritt die Dystonie vor dem 40. Lebensjahr auf
- Musiker sind doppelt so häufig betroffen wie Musikerinnen
- 19 % entwickeln eine Dystonie ersten Grades (leichte Form der Dystonie)
- besonders betroffen sind klassische Musiker: ihr Anteil beträgt 59 %
- 49 % der Betroffenen sind Solisten
- bei 26 % treten vor der Dystonie Schmerzen durch Überbelastung auf

Grundsätzlich gilt die Regel: Je kleiner ein Instrument ist, desto häufiger tritt eine Dystonie auf. Aus diesem Grund sind Violinisten besonders oft betroffen.

Zur Behandlung sind verschiedene Therapiemöglichkeiten vorhanden: Botox-Injektionen, pädagogische Ansätze (Ergotherapie, Physiotherapie, Psychotherapie) sowie Bewegungstherapien.

**Laurent Boulet** hat für **Pianisten** ein **spezielles Bewegungsprogramm** entwickelt. Die Verbesserungsrate durch diese Therapie beträgt beachtliche 52,4 %.

Nach den Referaten und Fragestunden wurde das 10jährige Jubiläum der DDG gebührend gefeiert. Gemeinsam mit Professor Benecke liess die Präsidentin Didi Jackson die Gründung und die bis anhin

sehr erfolgreiche Arbeit der Gesellschaft in einem Bildvortrag noch einmal Revue passieren. Die herzlichen und fruchtbaren Beziehungen zur Schweizerischen Dystonie Gesellschaft wurden dabei ausdrücklich hervorgehoben. Mir wurde die besondere Ehre zuteil, im Namen der SDG die Dankesworte der DDG entgegenzunehmen zu dürfen.

Den Höhepunkt dieser Tagung bildete am Abend ein Klaviervortrag der jungen chinesischen Pianistin Ya-Ou Xie auf dem

Krongut Bornstedt. Die international ausgezeichnete Künstlerin litt früher unter einer Musikerdystonie, die sie mit Hilfe der Bewegungstherapie von Laurent Boulet überwinden konnte. Somit wurde dieser Klavierabend nicht nur zu einem musikalischen Genuss, sondern auch zu einer hoffnungsvollen Perspektive für die Dystonie-Betroffenen.

Anette Mook

## Bericht über die EDF-Tagung in London

Mit nach Hause genommene Gedanken von der Generalversammlung der European Dystonia Federation (September 2003 in London)

„Darf ich dir eine persönliche Frage stellen?“ sagte Ginger Butler zu mir, kurz nachdem ich mich am Sonntagmorgen zu ihm an den Frühstückstisch gesetzt hatte. „Sicher – ich muss sie ja nicht beantworten ...“ Wir grinnten beide. Was er wissen wollte, war dies: „Du hast eine Mutter mit Blepharospasmus und eine Schwester mit Schreibkrampf. Hast du Angst? Für dich, für deine Kinder?“ Eine persönliche Frage, gewiss (aber ich habe sie ihm natürlich beantwortet), und zugleich eben noch weit mehr.

Ginger Butler ist der Präsident der nordenglischen Dystonie-Organisation Adder. Seine Frau (die in London nicht dabei war) ist im Rollstuhl, und seine Motivation, mehr als ein Jahrzehnt in seine Arbeit über die Epidemiologie resp. Verbreitung der Dystonien und der identifizierten mutierten Gene zu stecken, speist sich zu einem guten Teil aus der Sorge um Kinder und Enkel. Würde ich mich testen lassen? Meine Söhne? Wem würde man überhaupt so einen Test empfehlen? Und dann? Wann wird die Medizin Personen mit einschlägiger Gen-Mutation, aber ohne Symptome, z.B. etwas anzubieten haben, das den Ausbruch der Krankheit verhindert? Was bringt das „Wissen“, das wir durch einen solchen Test gewinnen, wenn keine Therapie zur Verfügung steht? Welche Nachteile haben identifizierte potentielle „Blephros“ und „Tortis“ zu gewärtigen? Wie

können wir Einfluss auf den Gang der Forschung nehmen, anmelden, welches die Fragestellungen sind, die wir von Patientenseite her wichtig finden?

Das sind persönliche Fragen für jeden einzelnen von uns, und wir werden uns in den nächsten Jahren unsere Antworten dazu überlegen müssen - und dafür sorgen, dass wir auch gehört werden. Das geht viel besser, wenn wir uns nicht allein Beachtung verschaffen müssen, sondern eingebettet sind in eine grössere Organisation. Die European Dystonia Federation gibt uns Halt und unseren Anliegen mehr Gewicht. Im Jahr ihres 10jährigen Bestehens ist es ihr gelungen, mit der erstmaligen Verleihung des David Marsden-Preises an der Generalversammlung und vor allem mit der Gründung der European Dystonia Research Group, über die die EDF-Präsidentin Didi Jackson in ihrem Beitrag berichtet, wertvollste Strukturen für diese Arbeit zu institutionalisieren.

Aber zurück zu Ginger Butler. So aufschlussreich seine wissenschaftliche Arbeit ist, so schwierig ist es für ihn, als Nicht-Mediziner von den Ärzten gebührend zur Kenntnis genommen zu werden. Auch dies ist nicht eine persönliche Angelegenheit, sondern ein allgegenwärtiges Problem in der Interessenvertretung von Patienten. Aber in Nordengland ist es gelungen, ein Projekt zu realisieren, das eine unschätzbare Wohltat für eine

grosse Anzahl von ihnen darstellt: ein auf Botox-Injektionen spezialisierter Krankenpfleger, der die Patienten mit Hausbesuchen versorgt! Die wissenschaftliche Begleitung ergab nur positive Resultate verglichen mit der konventionellen Behandlung im Spital. In der Schweiz liesse sich das kaum realisieren; dennoch liefert auch der Austausch über nicht ohne weiteres übertragbare Modelle bedenkenswerte Anregungen.

Ich habe Adder herausgegriffen, weil sich daran so viel von dem zeigen lässt, worum es in der EDF geht. Aber ich weiss, dass ich damit allen anderen Organisationen Unrecht tue, in deren ebenso bewundernswerte Arbeit ich Einblick gewinnen durfte: die finnische mit ihren zahlreichen Regionalgruppen und ihrer engen Zusammenarbeit mit der Parkinson-Vereinigung, von der sie allerdings auch immer wieder majorisiert zu werden droht, die portugiesische, so jung und doch schon so aktiv und kompetent ...

Unbedingt höchstes Lob verdient jedoch Alistair Newton, der Geschäftsführer der EDF. Der Caledonian Club, wo wir tagten und tafelten (zum Jubiläumsdinner aus schottischen Spezialitäten wurden wir von einem Dudelsackspieler geleitet!), ist sein Club – die „schottische Botschaft in London“, wie er uns erklärte. Dass er und seine Landsleute aber keine konservativen Rassisten sind, sahen wir auf den ersten Blick an all den farbigen Angestellten im Kilt. Und auch wir Kontinentaleuropäer fühlten uns sogleich wohl und gut aufgenommen. Man mag über das insulare Wetter reden, wie man will; das schottische Gesprächsklima ist wunderbar zuträglich. Die Diskussionen, bei denen durchaus nicht immer Einigkeit herrschte (etwa bei der Erörterung der Frage, wie viel den Dystonie-Patienten eine prominente „Galionsfigur“ nützen könnte wie der querschnittgelähmte Christopher „Superman“ Reeve oder Muhammed Ali, der seine Parkinson-Erkrankung publik machte), waren durchwegs von gegenseitiger Achtung und fast unbegrenztem Bemühen um Verständnis getragen, was

nicht selbstverständlich ist, wenn man nach stundenlanger Sitzung noch einer schwer betroffenen Dysphonikerin zuhören soll oder jemandem, der tapfer, aber ungelenkt mit der englischen Sprache kämpft. In diesem letzten Punkt besteht tatsächlich auch ein nicht zu unterschätzendes Problem: Der Vorstand, den wir an der Versammlung gewählt haben, ist rein „nördlich-germanisch“ besetzt (Deutschland, England, Schweden, Niederlande, Norwegen, Belgien). Italiens Vertreterin kann zwar ausgezeichnet Englisch, muss sich aber ganz auf die Schwierigkeiten in ihrer eigenen Gesellschaft konzentrieren, während der Vertreter Portugals seine Kandidatur im letzten Moment aus Sprachgründen zurückzog. Hier zeichnet sich vielleicht der besondere Beitrag ab, den die Schweiz mit ihrer natürlichen Scharnierstellung und Vermittlungserfahrung zwischen den Sprachgruppen zur Zusammenarbeit in der EDF leisten könnte. Wir bekommen gerade im Jahr unseres eigenen 10jährigen Bestehens Gelegenheit dazu: Die diesjährige EDF-Versammlung findet im September in Basel statt – eine schöne Bereicherung unseres Jubiläumsjahres.

Zum Schluss möchte ich der SDG herzlich danken für das Vertrauen, das sie in mich gesetzt hat, indem sie mich, die ich die Geschicke der SDG und EDF zwar seit den ersten Anfängen, aber stets aus dem Hintergrund begleitet habe, als offizielle Vertreterin nach London reisen liess. Ich hoffe, es ist mir gelungen zu zeigen, dass unsere Mitarbeit in Europa auch für uns selber von Nutzen ist. Wer mehr über die EDF erfahren möchte, kann sich gern an mich wenden (DillGygli@sunrise.ch oder Karl Barth-Platz 4, 4052 Basel). Ich besitze noch einzelne Exemplare des letzten Mitteilungsblattes (englisch), und auf jeden Fall bin ich daran, für alle Mitglieder die darin enthaltenen medizinischen Vorträge, die an der Tagung gehalten wurden, zusammenzufassen, u.a. den des David Marsden-Preisträgers Mark Edwards.

Barbara Gygli Dill

## Europäischer Dystonietag 2003: Ballonwettflug in Bern und Basel

Die Europäische Dystonie-Gesellschaft hat vor zwei Jahren alle Dystoniegesellschaften dazu aufgefordert, während einer Woche oder eines speziellen Tages auf Dystonien aufmerksam zu machen. Dieses Jahr hat auch die SDG zum ersten mal einen Dystonietag durchgeführt. In Basel und Bern fanden Ballonwettfliegen statt. An prominenten Orten wurden SDG-Stände aufgestellt und mit leuchtend orangen Dystonie-Ballonnen geschmückt. Die Passanten liessen sich gerne über Dystonien informieren und viele nahmen sich die Zeit, die Karten auszufüllen und den Ballon fliegen zu lassen. Insgesamt flogen 400 Ballone in den grauen Novemberhimmel und eine erstaunlich grosse Anzahl der Karten wurde uns wieder zurückgeschickt. Weit waren die Ballone geflogen; von Bern aus quer durch die Schweiz bis ins Allgäu oder von Basel aus bis in den tiefsten Schwarzwald. Da auf jeder Karte eine kurze Erklärung über Dystonien abgedruckt war, wurden auch die vielen Finder über Dystonien informiert. Viel echtes Interesse wurde uns an diesem Tag entgegengebracht und der Erfolg ermutigt uns, auch im nächsten Jahr wieder ein Ballonwettfliegen durchzuführen, vielleicht dann auch mit mehr Interesse der Presse und vielleicht auch noch in anderen Schweizer Städten.

Wie es am Berner Dystonietag zu und her ging, schildert Anette Mook in ihrem Bericht:

Zur Freude aller Beteiligten verlief die Ballon- und Informationsaktion am 14. November vielversprechend und ermutigend. Alle fünf Helfer – vier Torticollis-Betroffene der Berner Regionalgruppe und mein Vater als Chefballonaufblaser – leisteten mehrere Stunden lang tollen Einsatz. Die Folge davon war, dass bereits nach einer Stunde keine Flyer der SDG mehr verfügbar waren. Viele Erwachsene zeigten sich interessiert an unserem Anliegen, stellten Fragen und bedankten sich gar für unsere Auskunft. Der Ballonwettbewerb war für sie aber weniger interessant und sie zogen es vor, den Flyer mitzunehmen, um ihn in aller Ruhe zu Hause studieren zu können. Die meisten der angesprochenen Passanten wussten nicht, was eine Dystonie ist, wurden aber neugierig, wenn sie erfuhren, dass es sich bei Dystonie um eine seltene unheilbare Krankheit handelt. Einige wenige sagten, dass sie die Sendung Puls vom 3. November 2004 gesehen hatten. Trotzdem hatte ich den Eindruck, dass mich zahlreiche Personen wiedererkannt haben. Vielleicht getrauten sie sich nicht mich darauf anzusprechen, möglicherweise war ihnen aber zunächst nicht klar, dass der im Film gezeigte „Schiefhals“ auch eine Form der Dystonie ist.



Der Ballonwettbewerb zog natürlich in erster Linie die Kinder an. Viele fanden, dass so ein Wettbewerb eine „coole“ und „megageile“ Idee sei. Auch die in Aussicht stehenden Preise klangen in ihren Ohren sehr verlockend, besonders die Kinogutscheine. Erstaunlicherweise war für viele Kinder ein Ballonwettbewerb und das damit verbundene Procedere etwas völlig Neues. Vielleicht waren sie gerade deshalb so interessiert. Ein kleiner Junge fragte mich ganz ernsthaft, wo genau denn der Ballon runterkommen werde. Die kleineren Kinder führten immer mindestens eine Person im Schlepptau mit. Diese konnten wir während der Zeit bearbeiten, die die Kids brauchten, um mit grossem Eifer ihre Karten auszufüllen.

Erfreulich fand ich, dass auch viele Teenager ganz interessiert zuhörten, wenn man ihnen erklärte, warum wir diese Aktion durchführen. Sie lasen meist aufmerksam den Kartentext, wenn sie ein Weilchen auf ihren Ballon warten mussten. So gesehen hatten die Engpässe, die entstanden, wenn plötzlich zehn und mehr Leute auf einmal einen Ballon haben wollten, auch etwas Positives. Diese Zeit konnte man gut nutzen, um Aufklärungsarbeit zu leisten.

Unser Stand vor dem Käfigturm war ideal gelegen. Jeder, der die Marktgasse betreten oder verlassen will, muss zwangsläufig den Torbogen des Käfigturms passieren. Auch das Wechseln der Strassenseite ist an dieser Stelle unmöglich, da die Strasse durch ein Geländer (genau hinter unserem Stand) vom Trottoir getrennt ist. Man konnte uns also nicht entrinnen!

Das trockene und relativ warme Wetter trug nicht wenig zum Gelingen des Dystonietages in Bern bei. Ebenso kam uns entgegen, dass am Freitagnachmittag kein Markt abgehalten wird, so dass wir im Getümmel nicht untergingen.

Wenn ab und zu ein Ballon zerplatzte, sorgte dies stets für grosse Erheiterung und auch eilige Passanten hielten einen Moment inne. Deshalb meinte eine der Helferinnen amüsiert, wir sollten vielleicht absichtlich hin und wieder einen Ballon zum Platzen bringen...

Anette Mook; Beate Westenberg



Danke den engagierten Helfern in Basel und Bern!

## Treffen der regionalen Gruppen

Mit einer wunderschön gestalteten Einladung wurde die **Zürcher Gruppe** von ihrer Leiterin Silvia Froidevaux im letzten Sommer zu einem Ausflug auf die Halbinsel Au eingeladen. Ein Ausflug, der allen sicher in bester Erinnerung bleiben wird. Anfang November jedoch, musste die Regionalgruppe Zürich erfahren, dass ihr Stammlokal, der „schwarze Bär“, bis auf weiteres geschlossen bleibt. Bis jetzt wurde noch kein geeignetes Lokal gefunden. Der Vorstand wird Frau Silvia Froidevaux dabei unterstützen, ein neues, gut gelegenes Lokal zu finden, damit möglichst bald wieder Gruppentreffen in Zürich stattfinden können.

Peter Schnellmann organisierte ein Treffen für die **Ostschweizer Gruppe** im Restaurant Walhalla in St. Gallen und die **Nordwestschweizer Gruppe** um Brigitte Gygli traf sich wie gewohnt in Olten. 17 Mitglieder konnte Brigitte Gygli begrüßen und es fand ein reger Austausch statt.

Leider hat sich bis jetzt immer noch kein Gruppenleiter für die **Innerschweizer Gruppe** gefunden. Vielleicht lässt sich die eine oder der andere vom folgenden Artikel motivieren, eine Gruppe aufzubauen...

### Die Gruppe Bern/Fribourg ‚on tour‘ Eindrücke von einer Reise zum Freilichtmuseum Ballenberg

„Die beste Bildung findet ein gescheiter Mensch auf Reisen.“ Gemäss diesem Motto von Johann Wolfgang von Goethe

unternahm unsere Regionalgruppe einen bildungsreichen Ausflug zum Freilichtmuseum Ballenberg.



Bei schönstem Sommerwetter erschloss sich uns oberhalb des Brienersees eine sehr interessante Alltagswelt früherer Zeiten. Mit Blick auf das grandiose Alpenpanorama des Berner Oberlandes wanderten wir unter schattigen Bäumen zu alten Bauern- und Handwerkerhäusern aus allen Regionen der Schweiz. Auf diese Weise erhielten wir Einblicke in das harte bäuerliche Leben des 19. Jahrhunderts, in die aufwändige Arbeit der Weberinnen, Spinnerinnen und Näherinnen sowie in den langwierigen Verarbeitungsprozess des von Hand gedroschenen Kornes zum ofenfrischen Brot.

Mit grossem Interesse und viel Heiterkeit inspizierten wir neugierig das Inventar verschiedener Gebäude. Was gab es nicht alles zu entdecken: Petroleumlampen, Kachelöfen, Mieder und Unterhosen von gigantischen Ausmassen, gusseiserne Bettpfannen, Waschbretter und Holzzuber, Nachttöpfe, Holzschuhe, Spitzenhäubchen, Truhen, Butterfässer...

Doch auch rund um die Häuser gab es viel zu sehen. Duftende Kräutergärten und Blumenbeete leuchteten farbenprächtig und lockten zu einer botanischen „Forschungsreise“, glückliche Schweine

suhlten sich wohligh im Dreck und zahlreiche Hühner liefen gackernd über Stock und Stein – noch wie anno dazumal in freier Natur. Selbst die Kühe muhten noch wie zu Gotthelfs Zeiten.

Nach diesen vielfältigen Impressionen genossen wir ein leckeres Mittagessen und hatten nun Gelegenheit, uns über unsere Erfahrungen mit Dystonie zu unterhalten sowie nützliche Tipps auszutauschen. Ohne uns jedoch von diesen Problemen vereinnahmen zu lassen, verbrachten wir einen vergnüglichen, abwechslungsreichen Sommertag auf dem Ballenberg. Übereinstimmend waren alle Teilnehmer des Ausflugs der Meinung: „Es wird gewiss nicht die letzte Reise unserer unternehmungslustigen Gruppe gewesen sein!“

Und so war es auch... Die Berner Gruppe hat sich bereits wieder im Januar in Goppenstein bei viel Schnee und noch mehr Raclette getroffen und wird sich im April in ihren Stammlokal in Bern treffen. (Siehe dazu den Veranstaltungs-Kalender auf der letzten Seite dieses Mitteilungsblattes)

## Bericht aus der Forschung

Unter dieser Rubrik wird uns in Zukunft unser Mitglied Dr. med. Urs Rogger einen kleinen, aber verständlichen Einblick in die neuesten Ergebnisse der Forschung geben.

Mittels eines bildgebenden Verfahrens, womit Vorgänge im Gehirn sichtbar gemacht werden können (funktionelle Magnetresonanz-Untersuchung), wurden die Aktivitätsmuster beim Blinzeln von Blepharospasmus-Patienten und Gesunden im Hirn untersucht. Im Vergleich zu den Gesunden zeigten die Blepharospasmus-Patienten in bestimmten Hirnregionen, welche v.a. für die Steuerung von Bewegungsabläufen zuständig sind, eine deutlich höhere Aktivität. Die Autoren ziehen daraus den Schluss, dass ein überaktiver Regelkreis, an dem die genannten Hirnregionen beteiligt sind, vorliegt. (Baker et al. J Neuro-Ophthalmol, Vol. 23, Nr. 1, 2003. S. 11ff)

In den letzten Jahren sind neuere Erklärungsmodelle für Dystonieerkrankungen entwickelt worden. Nachdem über lange Zeit die Dystonien als Störung der Bewegungsvorgänge angesehen wurden, kommt man heute zum Schluss, dass auch die Somatosensorik bei der Krankheitsentstehung mitberücksichtigt werden muss. Das somatosensorische System umfasst die Rückmeldungen aus der Haut, sowie den Muskeln und Gelenken ans Gehirn. Der Autor des Artikels (P.Kanovsky. Movement Disorders, Vol. 17, Nr. 6, 2002. S. 1143ff) betont, dass dieses Erklärungsmodell die Fehlfunktion des somatosensorischen Systems mit den dystonen Bewegungsabläufen in Zusammenhang bringt. Die dystonen Bewegungsabläufe beruhen auf einem

fehlerhaften Zusammenspiel der Gesamtheit der Bewegungs- und Sinnesfunktionen, welche an den Bewegungsabläufen beteiligt sind (= sensomotorische Koordination).

Zum gleichen Schluss kommen auch andere Autoren (Abbruzzese et al. *Movement Disorders*, Vol. 18, Nr. 3, 2003. S. 231ff). Sie geben einen Überblick über die Forschung auf dem Gebiet des sensomotorischen Zusammenspiels bei Bewegungsstörungen.

Die Beobachtungen im Experiment und am Krankenbett stützen die Behauptung, dass bei fokalen Dystonien (Dystonien einer einzelnen Körperregion, z.B. Torticollis, Blepharospasmus) das Zusammenspiel zwischen den Bewegungen und den gleichzeitigen Rückmeldungen aus Haut, Muskeln und Gelenken ans Gehirn (=Somatosensorik) gestört ist. Abnorme Rückmeldungen aus Haut, Muskeln und Gelenken könnten ein Auslöser für eine Dystonie darstellen, aber auch die Antwort des Gehirns auf die Rückmeldungen könnte gestört sein. Schädigungen (zusammen mit einer möglichen genetischen Veranlagung) könnten Veränderungen bei der Bewegungsregulierung bewirken. Diese Schädigungen können sich in einem Hirnbereich befinden, welcher der Bewegungsregulierung dient. Die Überbeanspruchung oder Verletzung eines Körperteils (z.B. der Hand) könnte ebenfalls zu einer Veränderung des Regulierungssystems führen.

In einem Forschungsüberblick versuchen andere Autoren (Tinazzi et al. *Movement Disorders*, Vol.18, Nr. 6, 2003. S. 605ff) die genannte Behauptung durch neuere Forschungsergebnisse (bildgebende Verfahren, neurophysiologische Untersuchungen<sup>2</sup>) zu belegen. Sie kommen zum Schluss, dass die meisten Untersuchungsergebnisse auf eine verminderte Hemmung der afferenten Signale (= Nervensignale

---

<sup>2</sup> Untersuchungen durch Ableitung und/oder Erzeugung von elektrischen Strömen am Gehirn, Nerven oder Muskel.

aus Haut, Muskeln und Gelenken) v.a. in bestimmten Hirnregionen hindeuten.

In einer retrospektiven Studie (die Untersuchungsergebnisse wurden im Rückblick, d.h. aus der Krankengeschichte der Patienten erhoben) wurde an einer kanadischen Spezialklinik für Bewegungsstörungen die Langzeitwirkung von Botulinumtoxin über einen Zeitraum von 10 Jahren untersucht (Hsiung et al. *Movement Disorders*, Vol. 17, Nr. 6, 2002. S. 1288ff). Insgesamt wurden 235 Patienten mit verschiedenen fokalen Dystonieformen (= Dystonie in einem Körperteil) oder einem Spasmus hemifacialis<sup>3</sup> einbezogen. 75,8% der Patienten mit einem Torticollis, einem Spasmus hemifacialis oder einem Blepharospasmus berichteten im Verlaufe der 10 Jahre über eine positive Wirkung. 28% brachen die Behandlung aus verschiedenen Gründen im Verlaufe ab. Davon zeigten 9,1% eine primäre Resistenz (d.h. geringgradige oder keine Besserung nach drei Injektionssitzungen) und 7,5% eine sekundäre Resistenz (d.h. Besserung nach zwei Injektionssitzungen, anschließend aber nur noch geringgradige Besserung).

27% zeigten einmal im Verlauf meist geringgradige Nebenwirkungen. Am häufigsten kamen diese bei Patienten mit Blepharospasmus, gefolgt von Patienten mit hemifazialen Spasmen und zervikalen Dystonien (Torticollis) vor. Die Autoren kommen aufgrund ihrer Resultate zum Schluss, dass das Botulinumtoxin eine sichere und wirksame Behandlung von Bewegungsstörungen darstellt. Die Wirksamkeit blieb auch über den langen Behandlungszeitraum hinweg bei einem hohen Grad an Zufriedenheit der Patienten erhalten.

Zum Schluss sei hier noch kurz ein Artikel zum Thema Schreibkrampf erwähnt (Pohl et al. *Movement Disorders*, Vol. 17, Nr. 6,

---

<sup>3</sup> Spasmus hemifacialis kann für die Umgebung aussehen, wie ein einseitiger Blepharospasmus, ist aber keine Dystonie, sondern wird zurückgeführt auf eine Reizung des Gesichtsnervs (Nervus facialis) durch kleinste Blutgefäße im Rhythmus des Pulsschlags.

2002. S. 1341ff). Die Autoren kommen darin zur Erkenntnis, dass das Abkühlen der Hand und des Vorderarms (in Wasser von 15°, während 5 Minuten) zu einer leichten Verbesserung der Schreibfähigkeit führte. Allerdings ist die Zahl der untersuchten Patienten klein, d.h. die Aussagekraft der

Resultate ist entsprechend gering. Es ist weiter zu berücksichtigen, dass die Patienten teilweise auch mit Botulinumtoxin behandelt wurden.

Urs Rogger

## Briefkasten

Zum 10-jährigen Jubiläum der SDG möchten wir für unsere Mitglieder innerhalb des Mittelungsblattes einen Briefkasten eröffnen. Hier werden wir in Zukunft versuchen Ihre Fragen über die Krankheit, Krankenkassenprobleme und IV zu beantworten. Fachpersonen werden uns dabei zur Seite stehen. Selbstverständlich werden Ihre Fragen ohne Nennung des Namens veröffentlicht und vertraulich behandelt.

Die folgenden Fragen wurden an den Tagungen in Zürich und Potsdam gestellt und von anwesenden Ärzten beantwortet.

### Fragen zu Botulinum Toxin:

#### **Wenn Botox bei Blepharospasmus nicht mehr wirkt, könnte eine Resistenz vorliegen?**

Möglicherweise ja. In diesem Falle sollte ein Test vorgenommen werden, bei dem Botox in einen Muskel des Fusses gespritzt wird.

Liegt eine Resistenz vor, ist Neurobloc (Botulinumtoxin B) eine Alternative. Wahrscheinlich bezahlt die Krankenkasse Neurobloc nicht.

#### **Ist ein Antikörpertest sinnvoll?**

Kaum. Er kann nicht überall gemacht werden. Er ist ausserdem sehr aufwändig und wird heute nur zu Forschungszwecken angewendet.

Wirkt Botox nicht mehr, so spielt es für den Patienten keine Rolle, ob er Antikörper hat oder nicht.

#### **Soll man bei fehlender Wirkung die Dosis erhöhen?**

Das ist individuell zu regeln. Aber je höher die Dosis, desto grösser die Gefahr der Antikörperbildung.

Die Abstände zwischen den Injektionen sollten möglichst gross sein (nicht weniger als 3 Monate).

#### **Kann es zu einer Kreuzimmunität zwischen Botox und Neurobloc kommen?**

Nur selten. In einzelnen Fällen kann es auch zu einer Resistenz gegen Neurobloc

kommen. Dies hat aber meist keine immunologischen Gründe.

Physiologisch wirken Botox und Neurobloc gleich, das heisst sie blockieren beide in den Nervenenden die Freisetzung von Acetylcholin und verhindern so die Muskelkontraktionen.

\*

#### **Können Stammzellen bei der Behandlung von Dystonien eingesetzt werden?**

Stammzellen sind noch undifferenzierte Zellen, die sich beliebig in spezielle Zellen (zum Beispiel Nerven- oder Hirnzellen) entwickeln können. Bis jetzt gibt es nur Versuche im Labor und an Tieren, noch nicht an Menschen. Die Hoffnung besteht, dass in Zukunft beschädigte Zellen durch Stammzellen ersetzt werden können (zum Beispiel bei Parkinson).

Bei Dystonien sind aber keine Zellen beschädigt, so dass in diesem Fall Stammzellentherapien eher unwahrscheinlich sein werden.

\*

#### **Welche Medikamente werden bei Dystonien eingesetzt. Wo sind die Vorteile, wo sind die Nachteile?**

Akineton: hilft am meisten, hat aber oft Nebenwirkungen, die manchmal sehr unangenehm sein können  
Deshalb gilt: probieren und die Wirkungen / Nebenwirkungen gegen einander abwägen

Temesta: ein Benzodiazepin  
Problem: Suchtgefahr  
Nebenwirkung: Müdigkeit

Bei beiden Medikamenten sollte man mit kleiner Dosis beginnen.

\*

### **Sind Cannabis-Präparate geeignet zur Schmerzbehandlung?**

Zur Wirkungsweise der Cannabis-Präparate bei Dystonien gibt es noch keine grösseren Studien. Generell kann man aber sagen, dass Cannabis-Präparate nicht süchtig machen, d.h. es treten keine körperlichen Entzugserscheinungen auf. Sie können aber eine psychische Abhängigkeit hervorrufen.

\*

### **Fragen zu Musikerdystonien:**

#### **Kann Stress eine Dystonie auslösen?**

Stress vor Konzerten gilt nicht als Auslöser von Musiker-Dystonien. Es kann nicht wissenschaftlich belegt werden, ob Stress auch bei anderen Dystonien als Ursache vorliegen kann.

#### **Kann Angst eine Dystonie auslösen?**

Eher nicht. Jeder Musiker leidet vor einem Auftritt generell unter Lampenfieber.

#### **Gibt es andere Anzeichen vor Ausbruch der Krankheit?**

Allgemein lässt sich sagen, dass die Überlagerung verschiedener Übungstechniken eher eine Dystonie zur Folge haben kann. Musiker mit ersten Anzeichen einer Dystonie führen diese meist auf mangelndes Üben zurück und belasten die dystonen Muskeln noch mehr. Das ist jedoch gerade kontraproduktiv und

fördert die Verkrampfungen zusätzlich. Schonung der überlasteten Muskeln wäre in einem solchen Fall hilfreicher.

\*

### **Welche Nebenwirkungen und Langzeitfolgen können bei einer Tiefenhirnstimulation auftreten?**

Vor allem während der Operation können kleinere Blutungen auftreten. Diese geschehen sehr selten und werden meist vollständig zurückgebildet.

Durch die Elektroden können auch Nervenstrukturen in der Nachbarschaft gereizt werden und Sprachstörungen, Fehlbewegungen oder Sehstörungen zur Folge haben.

Langzeitfolgen:

Da die Tiefenhirnstimulation noch eine relativ neue Operationsmethode darstellt, liegen über Langzeitfolgen noch keine gesicherten Erkenntnisse vor. Die bisherigen Resultate lassen aber vermuten, dass es eher keine Langzeitfolgen gibt.

In wenigen Fällen wurden jedoch psychische Störungen festgestellt, im schlimmsten Fall kann es zur Ausprägung einer Manie kommen.

\*

### **Sind Dystonie und Spastik dasselbe?**

Nein!

Es sind unterschiedliche Bewegungsstörungen mit unterschiedlichen Ursachen.

Bitte senden Sie Ihre Frage an:

Frau Dr. Brigitte Gygli

Tramstrasse 39

4132 Muttenz

Tel: 061/461 69 55

brigitte.gygli@dystonie.ch

## **Buchtipp**

**Zurück zur Zuversicht** hat Maria von Welser ihr Buch genannt. Sie schildert in beeindruckender Weise den mühsamen Weg, ihre Dystonie anzunehmen, ihren „Blepharospasmus“. Nach zahllosen Fehldiagnosen und vergeblichen Versuchen mit alternativen Methoden kommt für sie mit Botulinumtoxin dann doch ein Be-

handlungserfolg. Maria von Welser lässt ihre Leser aber auch an ihrer interessanten Zeit als Leiterin des ZDF Studios in London teilhaben. Sie erzählt über Begegnungen mit den Royals, den Ausbruch von



MKS (Maul- und Klauenseuche) und ihren gleichzeitigen Kampf mit der Dystonie. „Wie mir geht es Millionen Menschen überall, ihnen möchte ich mit diesem Buch helfen.“ *Erschienen bei Bastei Lübbe ISBN 3404-61529-8 Preis: Fr. 14.50*

### **Behindert - was tun?** Das Handbuch zu Rechtsfragen

Ab 1. Januar diesen Jahres hat sich die Rechtslage für Menschen mit Behinderungen in vielen Bereichen verändert. Das Behindertengleichstellungsgesetz (BehiG) und die 4. Revision des Bundesgesetzes über die Invalidenversicherung (IVG) traten in Kraft. Nun ist eine völlig überarbeitete und erweiterte Ausgabe

des seit vielen Jahren massgebend gewordenen Ratgebers „Behindert - was tun?“ erschienen. Das Handbuch bietet Orientierung, nicht nur für Betroffene, sondern auch für die in der Beratung und Betreuung behinderter Personen engagierten Fachleute. Die Neuauflage berücksichtigt die neuen Gesetzesänderungen ab 1.1.2004 sowie die vielen Veränderungen im Bereich der Sozialversicherungen der letzten Jahre. *Herausgeber: Schw. Arbeitsgemeinschaft zur Eingliederung Behinderter (SAEB), Unionsverlag, Zürich, 2003 ISBN 3-293-00321-4 Preis: Fr. 29.80* (kann bei der Kontaktstelle ausgeliehen werden)

## In eigener Sache

Im Editorial dieses Mitteilungsblattes wurde es bereits erwähnt: die Redaktion Puls des Fernsehen DRS wird möglicherweise noch weitere Sendungen über Dystonie-Erkrankungen ausstrahlen. Damit überhaupt ein Bericht zustande kommen kann, ist das Fernseheteam darauf angewiesen, Personen mit Dystonien filmen zu dürfen. Frau Mook und Frau Tscherrig, die für den ersten Dystonie-Beitrag im Puls gefilmt wurden, bestätigen einen rücksichtsvollen Umgang während der Dreharbeiten. Wer also den Mut hat, einen grossen Beitrag für alle Dystoniepatienten zu leisten, der soll sich doch bitte melden bei

Dr. Beate Westenberg  
Andlauerstrasse 3  
4132 Muttenz  
beate.westenberg@dystonie.ch

Herzlichen Dank!

Im November findet wieder ein Ballonwettflug statt. Der Anlass hat schon im letzten Jahr viel zum Verständnis zwischen Kranken und Gesunden beigetragen. Es ist auch schön zu erleben, dass viele Menschen grosses Interesse haben und sich über jede Information freuen. Wer Interesse hat an einem der Stände (in Basel, Bern vielleicht auch Zürich) mit dabei zu sein, ist herzlich willkommen!

Bitte melden bei: Dr. Beate Westenberg

## Kalender 2004 / 2005

**SDG-Tagung 2004:** 8. Mai 2004 in der Paulus Akademie Zürich  
Es referieren: Prof. Dr. P. Fuhr Kantonsspital Basel  
„Krankheitsmechanismen der Dystonien“  
Dr. Victor Candia Universität Konstanz  
„Die Musik muss weiter klingen.“

**EDF-Tagung:** Generalversammlung und Tagung der European Dystonia Federation  
17.-19. September in Basel.

**Europäischer Dystonie-Tag bzw. Woche 2004:** voraussichtlich im November 2004.

**SDG-Tagung 2005:** 7. Mai 2005 in der Paulus Akademie Zürich  
Es referiert: Dr. Alain Kaelin  
Provisorischer Titel des Referats: „Dystonie und sensorische Intergration“

**Gruppentreffen der Berner Gruppe:** 3. April 2004, Restaurant Fontana in Bern

**Kontaktstelle:** Dr. Brigitte Gygli  
Tramstrasse 39  
4132 Muttenz  
brigitte.gygli@dystonie.ch