



Schweizerische Dystonie-Gesellschaft  
Association Suisse contre la Dystonie  
Associazione Svizzera contro la Distonia



Member of Dystonia Europe

[www.dystonie.ch](http://www.dystonie.ch)

# MITTEILUNGSBLATT HERBST 2017

## NR. 27

### BULLETIN AUTOMNE 2017

#### **Inhalt / Sommaire**

Editorial.....	2
Worte des Präsidenten / Les propos du président.....	4
Interna der SDG / Affaires internes de l'ASD.....	6
Würdigung Frau Dr. Anette Mook.....	8
Tagungen / Congrès.....	11
Treffen der Regionalgruppen / Rencontres des groupes régionaux.....	11
23. Generalversammlung und Tagung der SDG in Aarau.....	13
Rencontre de l'ASD au printemps.....	16
Fragen an die Ärztterunde.....	18
Jahresversammlung und Generalversammlung der Dystonia Europe.....	22
Rücktritt von Ute Kühn, Vorsitzende der DDG.....	24
Jahresversammlung der Deutschen Dystonie Gesellschaft.....	24
Ausblick auf kommende Veranstaltungen.....	27
Impressum.....	28

## Editorial

---

### Liebe Freunde der SDG

Immer wieder beeindruckt mich wie Andere mit ihrer Erkrankung, ihrer Dystonie, umgehen. Unser Präsident, Hanspeter Itchner, musste zwar unfreiwillig seine Stelle in der Wirtschaft aufgeben, ist aber Chef von 300'000 Angestellten. Als Imker kümmert er sich seit Jahren um unsere kleinsten Nutztiere. Hanspeter hat einen eigenen Bestand von 10 Bienenstöcken. Vor zwei Jahren hatten die SDG-Mitglieder die Gelegenheit diese Welt kennenzulernen und erlebten eine sehr spannende Führung entlang des Bienenlehrpfads in Glarus. Da die Bienen leider immer wieder von Krankheiten betroffen sind, unterstützt Hanspeter als amtlicher Fachassistent Bieneninspektion und Bienenberater seine Imkerkameradinnen und -kameraden bei Krankheiten ihrer Bienen und bei Problemen bei der Pflege der Völker.

Von Erhard Mätzener, unserem Revisor und Vorstandsmitglied bei Dystonie Europe, erfahre ich so nebenbei, dass er nicht nur Marathons absolviert, sondern auch beim Langlauf Herausforderungen sucht. So nahm er mehrmals an mehrtägigen Wettbewerben in Finnland teil und durchquerte in 32 Tagen 1800 km, von der Ostsee bis zum arktischen Ozean.

Anette Mook reiste erst kürzlich trotz ihrer schweren Dystonie nach Berlin, auf Einladung der Wilhelm von Humboldt-Stiftung. Sie hielt in der Charité einen Vortrag zu Ehren von Humboldts 250. Geburtstag.

Diese Beispiele machen Mut. Ich möchte Euch – und vielen anderen, die nicht namentlich genannt wurden – von Herzen danken. Nicht nur, weil Ihr Euch auch für die Schweizerische Dystonie-Gesellschaft engagiert, sondern vor allem, weil Ihr mir – und hoffentlich wiederum vielen anderen – Vorbilder seid!

Danke!

Claudia Schmid

## Editorial

---

### Chers amis de l'ASD

Je suis toujours impressionnée comme d'autres personnes se débrouillent avec leur maladie, leur dystonie. Notre président, Hanspeter Itchner, qui a dû renoncer, contre son gré, à sa place dans l'économie, est cependant chef de 300'000 employés. En tant qu'apiculteur, il s'occupe depuis des années de nos petits insectes utiles pour la nature. Hanspeter est propriétaire de 10 ruches. Il y a deux ans, les membres de l'ASD ont eu la possibilité d'apprendre à connaître ce petit monde et vécurent une visite très intéressante en parcourant le chemin des abeilles à Glaris. Comme les abeilles sont malheureusement toujours sujettes à des maladies, Hanspeter, en tant qu'assistant de l'inspection officielle et conseiller dans le domaine des abeilles, vient en aide à ses camarades apiculteurs lors de maladies et de problèmes dans les colonies.

J'apprends incidemment qu'Erhard Mätzener, notre réviseur et membre du comité de Dystonie Europe, pratique non seulement des marathons mais encore se surpasse en ski nordique. Il a ainsi pris part plusieurs fois à des concours durant plusieurs jours en Finlande et il a parcouru 1800 km de la mer Baltique jusqu'à l'océan arctique durant 32 jours.

Anette Mook est allée dernièrement à Berlin sur invitation de la Fondation Wilhelm von Humboldt malgré sa forte dystonie. Elle a tenu à la Charité un exposé en l'honneur du 250<sup>e</sup> anniversaire de von Humboldt.

Ces exemples donnent du courage. Du fond du cœur j'aimerais vous remercier ainsi que beaucoup d'autres qui ne peuvent être nommés. Non seulement parce que vous êtes engagés pour l'Association Suisse contre la Dystonie, mais surtout parce que vous m'êtes - et espérons aussi pour beaucoup d'autres - des exemples !

Merci

Claudia Schmid

## Worte des Präsidenten

---

### Liebe Mitglieder und Freunde der SDG

Ohne Freiwilligenarbeit gäbe es die SDG, die Jahresversammlung, die Ärzteliste und die lokalen Dystonie-Gruppen nicht. Und an Dystonie erkrankte Personen wären mit ihren spezifischen Problemen auf sich allein gestellt, da jeglicher Info-Austausch fehlte.

Claudia hat im Editorial Beispiele von Mitgliedern erwähnt, welche sich trotz Behinderung für die SDG oder DE einsetzen. Es ist für uns alle, auch für Claudia, nicht immer leicht einer chronischen Krankheit zu trotzen. Aber die Kraft dazu schöpfen wir aus den verschiedenen Formen von Wertschätzung von Euch, lieben Mitgliedern.

Wir versuchen im Vorstand, wenn immer möglich, die Aufgabenverteilung nach der beruflichen Ausbildung und nach den Fähigkeiten zu vergeben. So übernahm z.B. das neue Vorstandsmitglied Micheline Johnson die Adressenverwaltung. Was wichtig ist: Sie kann diese wichtige Aufgabe auch nebst den familiären und anderen Verpflichtungen zeitlich gut unterbringen. Claudia Schmid ist damit etwas entlastet

worden und setzt die freigeschaufelte Zeit für das Redigieren des MB ein.

Wer bei der Vereinsarbeit mithilft, nimmt aktiv an einer sinnvollen Sache teil und erlernt neue Kompetenzen. Für die Freiwilligenarbeit gibt es keinen Lohn, aber die Spesen werden entschädigt. Gute Vereinsarbeit bringt Anerkennung bei den Mitgliedern.

Wir im Vorstand wären um einen Zuwachs sehr froh. Der Pendenzenberg ist mit einem kleinen Vorstandsteam nur schwer zu bewältigen. Wer fühlt sich angesprochen kleinere oder grössere Aufgaben zu übernehmen und würde gerne im Vorstand oder bei der Groupe Romand mithelfen? Auch «Schnuppern» ist erlaubt. Mein Wunsch für die Zukunft wäre ein breit aufgestelltes Team mit unterschiedlichen Fähigkeiten und Persönlichkeiten. Der Vorstand ist gerne für ein Infogespräch bereit.

Euer Präsident  
Hanspeter Itchner

## Les propos du président

---

### Chers membres et amis de l'ASD,

Sans travail bénévole il n'y aurait pas l'ASD, ni l'assemblée générale annuelle, ni la liste des médecins, ni les groupes dystonie locaux. En outre les personnes malades de dystonie seraient confrontées seules à leurs problèmes spécifiques, car tout échange d'informations manquerait.

Dans son éditorial, Claudia a mentionné les exemples de membres qui s'engagent pour l'ASD et pour Dystonia Europe. Pour nous tous, aussi pour Claudia, ce n'est pas toujours facile de défier une maladie chronique. Mais, chers membres, on puise la force pour y arriver de diverses formes de reconnaissance de votre part.

Au comité, nous essayons, suivant les possibilités, de conférer la répartition du travail selon la formation professionnelle et selon les capacités. Ainsi le nouveau membre du comité Micheline Johnson a repris la gestion des adresses. Ce qui est essentiel est qu'elle peut bien combiner cette tâche importante avec ses obligations familiales et autres. Claudia Schmid a été ainsi un peu déchargée et utilise ce temps dégagé

pour la rédaction du Bulletin. La personne qui contribue au travail de l'association prend part activement à une œuvre pleine de sens et acquiert de nouvelles compétences. Pour ce travail bénévole il n'y a pas de salaire, mais les frais sont remboursés. Un bon travail associatif rencontre l'approbation des membres.

Au comité nous serions très heureux de pouvoir compter sur des personnes supplémentaires. La montagne d'objets en suspens est difficile à maîtriser par le petit nombre de membres au comité. Qui se sent appelé à prendre de petites ou plus grandes tâches et aimerait volontiers aider au comité ou auprès du Groupe romand ? On peut tenter l'exercice sans engagement. Mon désir pour le futur serait une large équipe avec des capacités et des personnalités différentes. Le comité est prêt pour une discussion informative.

Votre président  
Hanspeter Itschner

**28. April 2018 Generalversammlung und Jahrestagung  
der Schweizerischen Dystonie-Gesellschaft  
in Aarau, Sorell-Hotel Aarauerhof****Veränderungen im Vorstand:**

Da unsere Vizepräsidentin, Frau Dr. Anette Mook im Frühling 2017 aus dem Vorstand ausgetreten ist, mussten ihre bisherigen Aufgaben neu verteilt werden. Ich freue mich sehr, ihre Arbeit als Redaktorin des Mitteilungsblattes weiterzuführen und stelle mich, Claudia Schmid, im Folgenden kurz vor:

Ich lebe in Egg bei Zürich, habe Geschichte, Anglistik und Kunstgeschichte studiert und arbeite nach einer längeren Familienphase, in der ich mich um unsere drei Kinder kümmerte, als Kulturvermittlerin in verschiedenen Museen. 2013 erkrankte ich an einer cervico-bucco-pharyngealen Dystonie. Seit 2015 bin ich im Vorstand als Nachfolgerin von Peter Schnellmann tätig, zunächst als Aktuarin. Mein Mann, Stefan J. Schmid, erklärte sich bereit, die vorher ebenfalls von Peter Schnellmann betreute Buchhaltung zu übernehmen. Ich freue mich, Sie über aktuelle Projekte und Veranstaltungen auf dem Laufenden zu halten. Nicht alle meine Berichte und Zusammenfassungen wurden von Ärzten gegengelesen und mir fehlt auch das medizinische Wissen, das sich Anette Mook im Lauf der Jahre angeeignet hat. Falls etwas falsch wiedergegeben oder unklar ist, so bitte ich Sie, liebe Leser, Ärzte und Ärztinnen, mir dies umgehend mitzuteilen.

**Changements dans le comité :**

Comme notre vice-présidente, Madame Dr Anette Mook, a quitté le comité au printemps 2017, les tâches ont dû être réparties à nouveau. Je me réjouis beaucoup de continuer son travail de rédactrice du Bulletin et me présente brièvement comme suit :

Claudia Schmid, je vis à Egg près de Zurich, j'ai étudié l'histoire, la littérature anglaise et l'histoire de l'art. Après m'être occupée longuement de ma famille et en particulier de nos 3 enfants, je travaille comme médiatrice culturelle auprès de plusieurs musées. En 2013 je suis tombée malade, j'ai développé une dystonie cervico-bucco-pharyngée. Depuis 2015 je suis au comité, succédant à Peter Schnellmann, d'abord comme actuaire. Mon mari, Stefan J. Schmid,

s'est déclaré prêt à reprendre la comptabilité précédemment tenue par Peter Schnellmann. Je me réjouis de vous tenir au courant des projets actuels et de divers programmes. Tous mes rapports et résumés n'ont pas été relus par des médecins et il me manque aussi la connaissance médicale qu'Anette Mook avait acquise au cours des années. Si vous trouvez quelque chose de faux ou manquant de clarté, veuillez svp, chers lecteurs, chères lectrices, médecins, me le communiquer de suite.

### **Unser neues Vorstandsmitglied:**

#### **Micheline Johnson**

Bungertweg 4  
8155 Niederhasli  
044 817 09 33  
[micheline.j@bluewin.ch](mailto:micheline.j@bluewin.ch)

Vorstellung:

Micheline Johnson hat diesen Sommer die Adressverwaltung übernommen. Sie war bis zu ihrer Pensionierung diesen Frühling in einer Schweizer Versicherungsgesellschaft tätig. Wohnhaft ist sie in Niederhasli, einer Zürcher Vorortsgemeinde mit einem idyllischen, kleinen Badesee, den sie in den Sommermonaten jetzt noch öfter besucht. Auf Trab gehalten wird Micheline von ihrer jüngsten Enkelin, einem zweijährigen lebhaften Mädchen, das regelmässig Zeit bei ihrer Grossmutter verbringt. Die Familie ist überhaupt sehr wichtig, der Kontakt zu ihren Söhnen und Familien eng. Auch mit den Geschwistern unternimmt sie viel, vor allem mit der schwer behinderten Schwester, deren Vormund sie ist.

Die SDG freut sich sehr über das Engagement von Micheline Johnson.

### **Notre nouvelle membre du comité :**

Micheline Johnson

Présentation :

Micheline Johnson a repris cet été le répertoire des adresses. Avant sa retraite ayant débuté ce printemps, elle était active auprès d'une compagnie suisse d'assurances. Elle est domiciliée à Niederhasli, une commune suburbaine zurichoise avec un idyllique petit lac où elle va souvent se baigner en été. Micheline reste alerte grâce à sa plus jeune petite-fille de deux ans, pleine de vie, qui passe régulièrement du temps auprès de sa grand-mère. La famille est très importante, le contact est très étroit avec ses fils et leurs familles. Elle est également proche de ses frères et sœurs et partage des activités avec eux, particulièrement avec une sœur très handicapée pour laquelle elle est tutrice.

L'ASD se réjouit beaucoup de l'engagement de Micheline Johnson.

### **Würdigung Dr. Anette Mook:**

Verabschiedungsrede des Präsidenten Hanspeter Itschner an der GV 2017 für Frau Dr. Anette Mook, Vizepräsidentin und Vorstandsmitglied:

«Frau Dr. Anette Mook hat schon länger gewünscht, auf die GV 2017 als Vorstandsmitglied zurückzutreten. Nach 15 Jahren Vorstandsarbeit ist dieser Wunsch mehr als verständlich. Zudem hat sie vermehrt mit gesundheitlichen Problemen zu kämpfen.

Wir im Vorstand haben die Zusammenarbeit mit Dir, Anette, sehr geschätzt. Wir haben Dich als gewissenhafte, ideenreiche, aber auch kritische, kompromissbereite Person kennengelernt. Ob Vorstandsmitglied oder Mitglied, man konnte auf Deine Hilfe zählen. Trotz Deiner heftigen Dystonie, Deiner Schmerzen, Deiner vielen Operationen, trotz des langen Weges zum Dokortitel und der Veröffentlichung eines Buches, trotz der langjährigen aufwendigen Krankenpflege Deiner Mutter warst Du, wenn immer auch möglich, da für uns, die SDG.

Die Zeit reicht heute nicht, alle Deine Tätigkeiten innerhalb der SDG aufzuzählen. Aber zwei Sachen möchte ich herauspicken. Was alle Mitglieder kennen: Du hast sehr viel Zeit und Herzblut aufgewendet für das Erstellen der Mitteilungsblätter. Auch hast Du Dir ein sehr gutes Netzwerk zu einigen Ärzten, zu den ausländischen Dystonievereinigungen und Vertretern der Pharmaindustrie aufgebaut. Dank Dir können wir heute wieder einen interessanten und hoffentlich unvergesslichen Tag geniessen.

Liebe Anette, nütze die gewonnene Zeit für Dein Wohlergehen, für das Beisammensein mit Deinem Vater und Deinen weiteren Verwandten und reserviere Dir genügend Zeit für gemütliche Treffs und Ausflüge mit der Gruppe Bern/Freiburg/Wallis, deren Leiterin Du bleibst.

Der Vorstand hat sich überlegt, wie er Anettes Einsatz würdigen soll. Wir waren uns schnell einig. Der Vorstand schlägt der Versammlung vor, Anette Mook als Ehrenmitglied zu ernennen. (Diesem Antrag wird einstimmig zugestimmt).

Liebe Anette herzlichen Glückwunsch. Du bist ab sofort unser Ehrenmitglied.»

### **Reconnaissance:**

Discours d'adieu du président Hanspeter Itschner lors de l'AG 2017 pour Madame Dr Anette Mook, vice-présidente et membre du comité :

« Madame Dr Anette Mook a depuis longtemps émis le désir de se retirer du comité lors de l'AG 2017. Après 15 ans de travail au comité, ce désir est plus que compréhensible. En outre elle a de plus en plus à lutter avec des problèmes de santé.

Au comité, nous avons très apprécié de travailler avec toi, Anette. Nous avons appris à te connaître en tant que personne consciencieuse, pleine d'idées, mais aussi critique et prête à accepter des compromis. Nous pouvons compter sur ton aide aussi bien comme membre ordinaire que comme membre du comité. Malgré ta sévère dystonie, tes douleurs, tes nombreuses opérations, malgré le long chemin pour l'obtention du titre de Docteur et la publication d'un livre, malgré les longues années passées à soigner ta mère, tu étais toujours disponible, selon tes possibilités, pour nous, pour l'ASD.

Le temps ne suffit pas aujourd'hui pour compter toutes tes activités au sein de l'ASD. J'aimerais souligner deux choses ; ce que tous les membres savent : tu as consacré beaucoup de temps et d'énergie pour l'élaboration des Bulletins. Tu t'es aussi construit un très bon réseau avec quelques médecins, avec les associations de dystonie à l'étranger et avec des représentants de l'industrie pharmaceutique. Grâce à toi, nous pouvons de nouveau aujourd'hui jouir d'une journée intéressante et espérons-le inoubliable.

Chère Anette, utilise le temps désormais libre pour ton bien-être, pour être avec ton père et ta parenté et réserve-toi suffisamment de temps pour d'agréables rencontres et excursions avec le groupe Bern/Freiburg/Wallis dont tu restes la responsable.

Le comité a réfléchi comment manifester sa reconnaissance pour l'engagement d'Anette. Nous avons été rapidement d'accord. Le comité propose à l'assemblée de nommer Anette Mook membre d'honneur. (Cette proposition fut acceptée à l'unanimité).

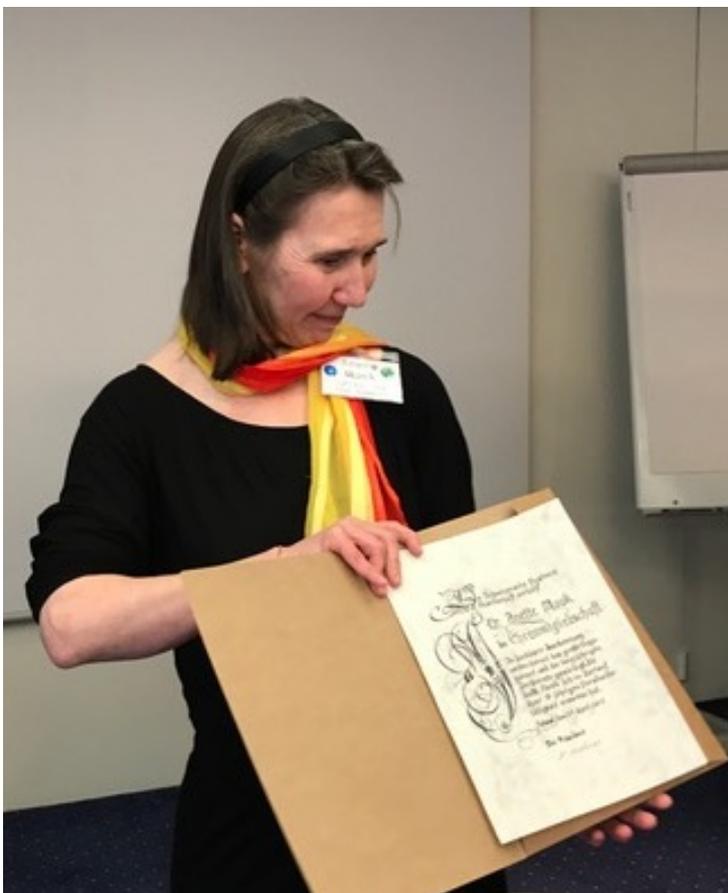
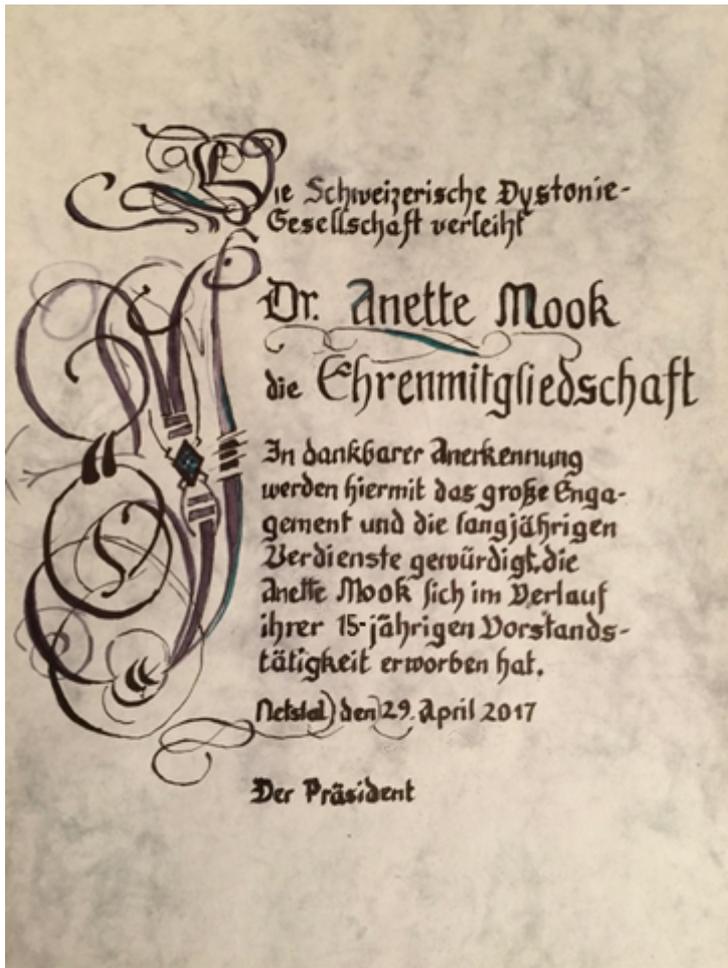
Chère Anette nous t'adressons nos cordiales félicitations. Tu es dès maintenant notre membre d'honneur. »

Document :

L'Association Suisse contre la Dystonie confère à Dr Anette Mook la qualité de membre d'honneur. Par son grand engagement et dévouement durant les 15 années d'activité au comité, Anette Mook a largement mérité ce témoignage de reconnaissance.

Netstal, le 29 avril 2017

Le président



## Tagungen / Congrès

---

29. April 2017	Jahrestagung und Generalversammlung der Schweizerischen Dystonie-Gesellschaft in Aarau, Hotel Aarauerhof
12. – 14. Mai 2017	Dystonia Europe, 24th General Assembly in Rom, Italien
15. Juli 2017	Jahrestagung der Deutschen Dystonie Gesellschaft in Potsdam

## Treffen der Regionalgruppen / Rencontres des groupes régionaux

---

Gruppe Nordwestschweiz:	4. Februar	Treffen im Zentrum Selbsthilfe in Basel
Gruppe Innerschweiz:	4. Februar	Besuch des Tropenhauses in Wolhusen
Gruppe ZH / GL / GR:	22. Februar	Kleines Treffen in Zürich
Gruppe ZH / GL / GR :	22. März	Kleines Treffen in Zürich
Gruppe Nordwestschweiz:	1. April	Treffen im Zentrum Selbsthilfe in Basel
Gruppe Innerschweiz:	1. April	Treffen bei der Pro Infirmis in Luzern
Groupe Romand:	5. Mai	Visite à Medtronic, Tolochenaz avec Prof. Jocelyne Bloch, CHUV
Gruppe Nordwestschweiz:	3. Juni	Treffen im Zentrum Selbsthilfe in Basel
Gruppe Innerschweiz:	3. Juni	Schiffahrt auf dem Vierwaldstättersee und Bahnfahrt auf die Rigi

Gruppe ZH / GL / GR:	28. Juni	Kleines Treffen in Zürich
Gruppe BE / FR / VS:	1. Juli	Treffen im Restaurant Cavallo Star, Bern
Gruppe Nordwestschweiz:	5. August	Grillieren bei Yvonne und Dieter Koffel im Gartenhaus auf dem Lenzen oberhalb Bettingen
Gruppe Innerschweiz:	2. Sept.	Treffen bei der Pro Infirmis in Luzern
Gruppe BE / FR / VS:	23. Sept.	Ausflug via Visp (VS) nach Visperterminen und mit der Seilbahn zum Bergrestaurant Giw
Gruppe ZH / GL / GR:	28. Sept.	Schiffahrt auf dem Zürichsee
Gruppe Nordwestschweiz:	7. Oktober	Treffen im Zentrum Selbsthilfe in Basel
Groupe Romand:	14. Oktober	Rencontre à l'Hotel Mont-blanc du Lac, Morges
Gruppe Ostschweiz:	21. Oktober	Treffen im Café-Bistro des Hotels Metropol in St. Gallen
Gruppe Innerschweiz:	4. November	Besuch des Museums Forum Schweizer Geschichte Schwyz
Gruppe Nordwestschweiz:	2. Dezember	Treffen im Zentrum Selbsthilfe in Basel

## 23. Generalversammlung und Tagung der SDG in Aarau

---

Zum dritten Mal fand unsere Jahresversammlung in Aarau statt. Die unmittelbare Nähe zum Bahnhof und die gute Erreichbarkeit aus allen Teilen der Schweiz ermöglichte auch dieses Jahr vielen Mitgliedern und Gästen, dabei zu sein. Ein weiterer Grund für das zahlreiche Erscheinen war sicher auch das attraktive Programm, das von unserer scheidenden Vize-Präsidentin Dr. Anette Mook organisiert worden war.

Der Präsident, Hanspeter Itschner, sorgte mit einer guten Vorbereitung für eine reibungslose Versammlung. Die Mitglieder hatten genug Zeit, sich zu informieren oder sich mit Fragen an den Vorstand zu wenden.

Um Mitglieder für die Versammlung zu motivieren und auch Mitgliedern mit schmalen Budget die Teilnahme zu ermöglichen, erhielten alle Teilnehmer – wie auch in früheren Jahren – Fr. 10.- aus einem zweckgebundenen Konto. Herzlichen Dank an jenen, die dieses Geld der SDG gespendet haben.

Wie der Kassier Dr. Stefan Schmid ausführte, ist die gesunde finanzielle Situation der Schweizerischen Dystonie-Gesellschaft nicht zuletzt auf Spenden zurückzuführen. Eine erfreuliche Nachricht in diesem Zusammenhang ist, dass unserem Verein Steuerfreiheit zugesprochen wurde. Diese erfordert an der nächsten Generalversammlung einige kleinere Statutenänderungen; Spenden an die SDG können aber bereits 2017 in der Steuererklärung abgezogen werden.

Neben den üblichen Geschäften standen dieses Jahr Wahlen an. Leider gehörten auch Verabschiedungen dazu. Frau Dr. Anette Mook hat sich 15 Jahre im Vorstand engagiert. Zunehmende gesundheitliche Probleme zwingen sie kürzerzutreten. Sie war insbesondere die verantwortliche Redaktorin des Mitteilungsblatts und Bindeglied zum Ärztlichen Beirat. Ihr wurde in dankbarer Anerkennung ihrer Verdienste die Ehren-Mitgliedschaft verliehen. Glücklicherweise bleibt sie uns als Gruppenleiterin der Region Bern/Fribourg/Wallis erhalten. Leider trat auch Rosmarie Ukelo-Marti als Revisorin zurück, ganz kurzfristig meldete sich Jürg Mani als Ersatz, so dass im Team mit Erhard Mätzener die Revisorenarbeit weiter gewährleistet ist. Herzlichen Dank!

Der Präsident, Hanspeter Itschner, und die bisherigen Vorstandsmitglieder Eric Huber und Claudia Schmid, wurden für eine weitere Amtsdauer von 3 Jahren gewählt. Ebenso der Kassier Dr. Stefan Schmid. Mit Micheline Johnson konnte ein weiteres Vorstandsmitglied gewonnen werden. Sie übernimmt nach ihrer Pensionierung die Adressverwaltung. Der Vorstand ist für diese Unterstützung sehr dankbar.

Ein weiterer Dank ging an Pierre-Alain Dentan, der als Übersetzer immer ausgezeichnete Arbeit lieferte und dies auch in Zukunft gerne macht.

Für die jährliche Fragerunde standen uns gleich fünf Ärzte zur Verfügung.

Neben unserem Ehrenmitglied, Dr. Manuel Meyer, und Frau Dr. Jana Wolynski aus Zürich erteilten auch Dr. Thomas Loher und Dr. Urs Rogger aus Bern sowie Prof. Dr. J. Krauss aus Hannover (D) Auskunft zu Fragen über Medikamente, Tiefe Hirnstimulation, Forschung und Genetik (s. auch S. 18).

Nach einem feinen Mittagessen im Aarauerhof und Zeit für gemeinsamen Austausch folgten zwei spannende Vorträge. Die beiden Referenten, Professor Dr. J. Krauss und Privatdozent Dr. David Benninger, setzen sich auf verschiedenen Gebieten für Dystonie-Betroffene ein, und beide treiben mit viel Herzblut und Beharrlichkeit die Forschung voran.

Professor Joachim Krauss, der heute als Neurochirurg in Hannover (D) tätig ist, war einer der Pioniere der Tiefen Hirnstimulation (THS) oder englisch Deep Brain Stimulation (DBS) und massgeblich beteiligt an der Entwicklung dieser Therapie. Mit einem chirurgischen Eingriff wird ein Gerät eingesetzt, das ähnlich wie ein Herzschrittmacher funktioniert und durch elektrische Impulse gewisse Gehirnregionen stimuliert. Das kleine Kästchen wird auch Hirnschrittmacher genannt. Wie ein Foto des jungen Professor Krauss zeigte, war sein Interesse an Schädeln schon früh vorhanden. Bereits in seiner Promotionschrift beschäftigte er sich mit den Basalganglien. 1997 siedelte er definitiv nach Bern. Es folgte die Geburtsstunde der beidseitigen Pallidumstimulation und – wie Professor Krauss scherzhaft formulierte – die Goldrausch-Periode der Tiefen Hirnstimulation. Er konnte in zahlreichen Behandlungen die Wirksamkeit der Tiefen Hirnstimulation nachweisen. Zeitgleich wurden in

Montpellier und ähnlichen Zentren ähnliche Daten gefunden. Schliesslich wurde innerhalb von vier Jahren eine CE-Zertifizierung beim TÜV in München erreicht. Zusammenfassend lässt sich sagen, dass nach 10-jähriger Vorbereitung 10 Jahre Anerkennung folgten. Die Tiefe Hirnstimulation ist längst Routine, ihre Wirksamkeit in zahlreichen Studien belegt. Allerdings zeigen die Studien auch, dass nicht jedem Patienten geholfen werden kann. Bei jedem zehnten Patienten mit einer primären Dystonie bessert sich der Zustand nicht. Am erfolgversprechendsten sind Kandidaten mit kürzerer Dauer der Symptome. Mittlerweile gibt es Langzeitstudien, die zeigen, dass das Ergebnis auch noch nach über 10 Jahren Gültigkeit hat. Während die Dystonie in den ersten 2 Jahren innert zwei Stunden wieder da ist, wenn der Strom ausgeschaltet wird, ist sie nach zehn Jahren bei einzelnen Patienten über mehrere Wochen bis Monate noch gebessert. Mit einem anschaulichen Röntgenbild machte Professor Krauss einen wichtigen Grund für ein Therapie-Versagen sichtbar: Bei 50% der Patienten sind die Elektroden nicht an der richtigen Stelle platziert. Er wies auch auf eventuelle Nebenwirkungen hin: Im Schnitt kommt es zu einer Gewichtszunahme von 5-10%, ausserdem kann es zu einer Veränderung der Gangart kommen (zu einem Trippeln, das man von Parkinson-Patienten kennt). Dieses Problem kann man in den Griff bekommen, allerdings wird vielleicht die Dystonie wieder stärker.

Mit einem kleinen Ausblick in die Zukunft, in dem Professor Krauss kurz neue/alte Methoden (Läsionen) und die Kombination mancher Methoden

(periphere Denervierung und Stimulation) ansprach, brachte Professor Krauss auch die Hoffnung zum Ausdruck, dass politische Lösungen gefunden werden, die mögliche Behandlungen im Ausland erlauben.

Dr. David Benninger arbeitet am Lausanner Universitätsspital und forscht u.a. mit seiner Doktorandin Aurélie Stephan, die an unserer Tagung ebenfalls anwesend war, nach der Ursache für fokale Dystonien, also auf einzelne Körperregionen begrenzte Dystonien. Ausgangspunkt ihrer Forschung ist die sogenannte Neuroplastizität, die aufzeigte, dass das Gehirn mit jeder seiner Tätigkeiten seine Struktur verändert. Die Wissenschaftler verfolgen einen Therapieansatz, der nichtinvasiv ist, d.h. sie untersuchen das Gehirn und seine Aktivitäten von aussen, mittels eines bildgebenden Verfahrens. Über die Schädeldecke hinweg werden Stromimpulse auf das Gehirn gegeben. Das Gehirn ist eine Riesenstruktur aus Systemen, die alle miteinander verbunden sind. Das Zusammenspiel der verschiedenen Hirnregionen ist sehr komplex. Durch direkte Beeinflussung der Hirnrinde infolge der Stimulation kommt es zu Veränderungen, die auch in den Basalganglien sichtbar sind. Die Methode nennt sich «Transkranielle Magnetstimulation» (TMS) und ist jetzt schon in verschiedenen Bereichen der klinischen Untersuchung Routine.

In der aktuellen Studie werden mittels dieses bildgebenden Verfahrens

Hirnveränderungen verglichen, die aufgrund einer Handverletzung oder Entzündung entstanden sind und zu einem komplexen regionalen Schmerzsyndrom (CRPS oder Complex Regional Pain Syndrome) geführt haben und Hirnveränderungen bei fokalen Dystonien (insbesondere Schreibkrampf). Dr. Benninger hofft dadurch, neue Therapieansätze zu finden.

Für diese Studie sucht er Personen, die an einer fokalen Handdystonie mit oder ohne Schmerzsyndrom leiden.

Die Untersuchungen finden in der Neurologischen Universitätsklinik (Centre Hospitalier Universitaire Vaudois [CHUV]) in Lausanne statt. Für mehr Informationen können Sie PD Dr. Benninger und sein Team kontaktieren unter:

PD Dr. med. David Benninger, CHUV,  
Tel. 021 314 95 83,  
oder: David.Benninger@chuv.ch

Mehr Informationen zur Transkraniellen Magnetstimulation und ihrer Anwendung bei Parkinson und Tinnitus unter:

[http://www.chuv.ch/neurologie/nlg\\_home/nlg-enbref/nlg-bandeau-stimulation.htm](http://www.chuv.ch/neurologie/nlg_home/nlg-enbref/nlg-bandeau-stimulation.htm)

Wir sind sehr gespannt und hoffen, bald wieder von ihm zu hören. Die nächste Generalversammlung findet am Samstag, 28. April 2018 wiederum in Aarau statt.

## Rencontre de l'ASD au printemps

---

Le 5 mai 2017 la rencontre de l'ASD, sous la présidence d'Eric Huber, a eu lieu à Tolochenaz, où s'est également réalisée la visite de Medtronic.

Après la bienvenue des participants, il donne les informations suivantes:

- L'AG de la SDG a eu lieu le 29 avril à l'hôtel Sorell Aarauerhof à Aarau.
- L'AG de Dystonia Europe (DE) aura lieu prochainement à Rome.
- Il est toujours à la recherche d'un/e secrétaire de l'ASD et un/e président lui succédant après 8 ans à ce poste. Les bénévoles qui s'intéressent pour l'une ou l'autre fonction sont bienvenus de l'annoncer.

Puis la visite de Medtronic a commencé par une présentation de M. Cyrille Le Terrien «Sales Representative Neurosurgery & DBS» qui nous a présenté la société et également montré des modèles de pacemaker. Il est venu du siège de Medtronic Suisse à Münchenbuchsee avec Mme Isabel Hollstein «Marketing & Sales Assistant».

La neurochirurgienne Jocelyne Bloch du CHUV, après un bref rappel sur différents types de dystonies et traitements, dont des options chirurgicales, nous a parlé de la stimulation cérébrale profonde ainsi que de la stimulation corticale.

Avant de faire une chirurgie, il n'y a pas de scores clairs pour la dystonie, c'est plutôt l'évaluation des neuro-

logues qui compte. En principe l'intervention se fait sous anesthésie générale. Un scanner est fait le jour d'avant, qui prend 30-40 minutes pour qu'on puisse voir l'endroit (le noyau) qu'on veut toucher, et sa trajectoire (y a-t-il des vaisseaux etc.). Lors de l'opération on se fie aux calculs, on ne voit pas où va l'électrode. Par exemple quand le GPI (globus pallidus interne) est visé, il y a 1mm d'erreur possible. Un arc stéréotaxique est utilisé, on amène l'électrode (qui a la taille d'un spaghetti) et on entend le bruit des neurones (car ils sont en activité). Pendant l'opération on peut vérifier s'il faut localiser un peu mieux, car on utilise une espèce de scanner opératoire. Quand on est en contact avec les électrodes dans le crâne, on peut brancher (elle met en général deux boîtiers, un de chaque côté) et le neurologue ajustera (la fréquence du courant etc.). L'effet, pour la dystonie, se voit dans les 3-6 mois qui suivent (pour parkinson c'est immédiat). DYT1 répond très bien, 90%. Quand c'est une dystonie secondaire, 50-60%. Pour le torticolis spasmodique, le résultat est bon (noyaux thalamiques pour les dystonies tremblantes).

Pour les complications, il y a un risque de 5%. Hémorragie est rare (<1%), en cas d'infection c'est justement bien d'avoir deux boîtiers, quant au problème de matériel, de nos jours les câbles sont plus élastiques.

Mme la Dress. Jocelyn Bloch nous a encore montré quelques films et parlé de la recherche qui se fait en ce moment. En collaboration avec

des ingénieurs de l'EPFL, on sait p.ex. maintenant qu'il y a des signes dans le cerveau que l'on VA faire un mouvement, avant que le mouvement se fasse. La DBS a maintenant à peu près 20 ans et est utilisée pour traiter parkinson, tremblements, dystonie. En Europe il y a 0,2 - 6,7 sur 100'000 qui ont des mouvements répétés anormaux.

La soirée a continué avec un délicieux repas concocté par les cuisiniers de Medtronic, et gracieusement offert, lors duquel la vingtaine de participants a pu échanger et

aussi discuter avec la D<sup>resse</sup> Jocelyne Bloch. Les nouveaux membres ont pu faire connaissance, chacun a pu échanger et nous étions contents de revoir des membres de la Suisse-Allemande également. En plus d'une rencontre très sympathique, nous avons tous profité de la vue magnifique et du soleil qui a rayonné jusqu'en soirée.

Les participants ont remercié Eric Huber pour tout son travail et son engagement pour l'ASD.



## Fragen an die Ärzterunde:

---

mit Prof. Dr. Joachim K. Krauss, Professor für Neurochirurgie, Hannover, Dr. Thomas Loher, Facharzt Neurologie, Bern, Dr. Manuel Meyer, Facharzt Neurologie Zürich, Dr. Urs Rogger, Psychiater, Bern, Frau Dr. Jana Wolynski, Fachärztin Neurologie, Zürich).

**Frage:** Ich musste während 10 Jahren das Mittel Entumin einnehmen. Dies verschrieb mir mein damaliger Neurologe. Während meiner Jugendzeit (Alter 10-16 Jahren) litt ich an Epilepsie und musste während 8 Jahren das Mittel Antisacer einnehmen. Man sagte mir, dass diese Anfälle während der Menopause wieder auftreten könnten. Das Mittel Entumin werde also prophylaktisch verschrieben. Später las ich, dass dieses Medikament Krämpfe auslösen kann. Ist mein Lidkrampf auf diese Einnahme von Entumin zurückzuführen?

**Dr. U. Rogger:** Entumin gehört zu den Neuroleptika und wirkt zentral. Leider sind die Nebenwirkungen gesichtsbetont.

**Dr. T. Loher:** Antisacer ist ein alter Begriff. Um den Begriff Anti-Epileptikum zu vermeiden, hat man von Antisacer gesprochen. Die Epilepsie war in der frühen Medizin etwas Unheimliches.

**Dr. M. Meyer:** Die Epilepsie ist die Heilige Krankheit (anti=gegen; sacer=heilig)  
\*\*\*\*\*

**Frage:** Ich habe seit ca. 1 1/2 Monaten die CBD-Hanföl-Tropfen ausprobiert und bin begeistert. Meine Halsmuskulatur hat sich entspannt und der Tremor geht auch ein wenig zurück.

Allerdings nehme ich nur 1-2 Tropfen am Abend, damit sich mein Tremor ein bisschen beruhigt und ich besser einschlafen kann.

Was sind Ihre Kenntnisse über das CBD Hanf und wie soll ich es richtig einnehmen, um die beste Wirkung zu haben?

**Dr. M. Meyer:** Haschisch oder Komponenten des Haschisch haben gelegentlich einen guten Effekt. Medikamentöse Studien, Doppelblindstudien haben noch keine Nachweise erbracht, dass diese Medikamente sicher alle Formen der Dystonie verbessern können. Aber es gibt Einzelbeobachtungen, wahrscheinlich kommt es auf die Dosierung an, auf die Komponenten. Das CBD-Hanföl kann durchaus Chancen bieten. Bei der Dosierung muss man selber ausprobieren.

\*\*\*\*\*

### Frage:

- Wie sind die Erfolgsaussichten einer Tiefen Hirnstimulation bei Myoklonus-Dystonie (leichte fokale Dystonie in Halsregion + Myoklonussyndrom)?
- Welches sind bewährte Medikamente bei Myoklonus-Dystonie?

- Wird/wurde Stammzellen-Therapie bei Dystonien erforscht?
- Was ist der Unterschied zwischen Tremor und Myoklonus?

**Professor J. Krauss:** Die Erfolgsaussichten sind sehr gut. Es war eine der ersten Operationen bei denen gezeigt wurde, wie die Tiefe Hirnstimulation wirkt. Es stellt sich die Frage, welcher Zielpunkt angebracht ist, d.h. ob eher der Myoklonus im Vordergrund steht oder die Dystonie. Man muss sich auch immer fragen: Ist ein chirurgischer Eingriff sinnvoll, wie hoch ist der Leidensdruck.

**Dr. T. Loher:** Von den Hausmitteln her, kann man sagen, dass Alkohol in niedrigen Dosen gut wirkt. Als Medikamente eignen sich – ebenso wie bei anderen Dystonieformen – Benzodiazepide, z.B. Temesta oder Rivotril (praktisch, da in Tropfenform und leicht dosierbar). Die Myoklonus-Dystonie ist eine eher seltene Form, die in der Jugend leider manchmal verpasst wird. Sie wird meistens über den Vater vererbt.

**Dr. M. Meyer:** Zur Stammzellen-Therapie bei Dystonie: Es gibt Tierversuche mit motorisch gestörten Tieren, die jedoch komplett am Anfang stehen. Gute Beispiele: Bei Parkinson wird die Therapie bereits praktiziert und hat gute Wirkung, ebenso bei Multipler Sklerose. Sie ist sehr teuer. Bei Dystonie gibt es noch keine Versuche am Menschen. Es ist auch viel komplizierter. Es stellt sich die Frage, wie man Stammzellen an das Gewebe bringt. Bei Tierversuchen macht man arterielle Injektionen, z.B. in Hirnarterien oder man gibt Stammzellen wie eine Transplantation direkt ins Hirngewebe. Das ist eine sehr komplizierte Sache.

**Frau Dr. J. Wolynski:** Der Unterschied zwischen Tremor und Myoklonus: Unter Myoklonus versteht man rasche Muskelkontraktionen, die zu raschen Bewegungen führen. Die Myoklonus-Dystonie ist sehr rar. In der Neurologie kennt man Myoklonus eher von Patienten, die an bestimmten Epilepsieformen leiden oder bei bestimmten Hirnschädigungen. Es sind unwillkürliche, sehr rasche Zuckungen. Der Tremor ist eine Bewegung, bei der ein Muskel, der gegenseitige Bewegungen ausführt, wechselseitig aktiviert wird.

\*\*\*\*\*

**Frage:** Sind elektromagnetische Felder gefährlich oder zu umgehen, wenn man einen Tiefen-Hirnstimulator eingepflanzt hat?

**Prof. J. Krauss:** Vor zehn Jahren hätte man die Frage ganz anders beantworten müssen. Geräte haben Fortschritte gemacht. Leichte elektromagnetische Felder haben keinen Einfluss mehr. Früher waren Ampeln oder Tiefkühltruhen mit starkem Magneten problematisch, aber das ist alles Geschichte. Extrem starke elektromagnetische Felder sollte man natürlich immer noch meiden. Ein Beispiel ist das Kernspintomogramm. Mit den neuen Geräten (beispielsweise von Medtronic) ist es möglich, ein Kernspintomogramm zu machen. Bei der Kernspintomographie scheuen sich aber viele Radiologen noch. Es ist zu empfehlen, ein solches an grossen Zentren mit Erfahrung zu machen.

\*\*\*\*\*

**Frage:**

1. Gibt es eine Datenbank mit den bisherigen Ergebnissen der Dystonie-Forschung?
2. Ist diese zugänglich für die Mitglieder der Schweizerischen Dystonie-Gesellschaft?
3. Gibt es eine Sammlung von Gerichtsentscheiden zur Dystonie (auf kantonaler Ebene und auf Bundesebene)? Wo? Zugänglich?
4. Könnte man eine Wissensdatenbank rund um das Thema Dystonie auf der Website der SDG aufbauen?

**Dr. M. Meyer** zu 1.: Bei Google Scholar, einer wissenschaftlichen Suchmaschine, sind zum Thema Dystonie-Forschung 170'000 Publikationen aufgeführt.

**Prof. J. Krauss:** Für die Tiefe Hirnstimulation existiert ein Register, in dem alle Patienten aufgeführt sind. Leider sind gewisse Sammlungsprojekte an fehlender Zeit oder Geld gescheitert. Sammlungen werden in Zukunft mehr Bedeutung erhalten.

Zu Frage 3 (Wie gehen die Gerichte mit Dystonie um? Die IV?) ergänzt Dr. Stefan Schmid auf Anfrage: Zu Dystonie speziell gibt es keine Sammlung. Bundesgerichtsentscheide können online gesichtet werden.

Zu 4.: **Frau Dr. A. Mook:** Das wurde im Vorstand schon diskutiert, ist aber nicht ganz einfach, da personelle Ressourcen und Fachwissen fehlen.

\*\*\*\*\*

**Frage an anwesende Betroffene**

Ist es möglich, von Patienten mit Kopftremor Informationen zu erhalten, was ihnen Linderung verschafft?

**Betroffene:** Ich nehme homöopathische Tabletten (Neurexan).

\*\*\*\*\*

**Frage:** In meiner Familie gibt es keine weiteren Fälle von Dystonie. Dennoch höre und lese ich immer häufiger von Fällen, wo Dystonie in Familien gehäuft auftritt. Muss ich damit rechnen, dass auch meine Kinder Dystonien entwickeln? Gibt es Erkenntnisse, wie diese ausgelöst werden?

**Dr. M. Meyer:** Es gibt vererbte Dystonien, die sind seit Jahrzehnten bekannt. Sie sind sehr selten. Es sind heute 16 genetische Formen bekannt, die in sogenannte «DYT»-Typen klassifiziert werden. In Zukunft wird man sicher weitere genetische Formen der Dystonie finden. Es gibt aber auch noch andere Gründe eine Dystonie zu bekommen, z.B. eine Störung im sensomotorischen System des Gehirns, Stoffwechseleränderungen, die man noch nicht kennt, Traumata (auch geburtstraumatische Verletzungen) des Gehirns. Bei dem grössten Teil kennt man die Ursache nicht.

\*\*\*\*\*

**Frage:** In letzter Zeit macht sich bei mir vermehrt der Blepharospasmus bemerkbar. Können Kontaktlinsen die Symptome verschlimmern?

**Frau Dr. J. Wolynski:** Ja, das ist wahrscheinlich. Die Reizung des Bindegewebes verstärkt die Kontraktionen.

Ein Training der Augenmuskeln ist kontraproduktiv, aber allgemeine Entspannungsübungen sind hilfreich. Dr. M. Meyer ergänzt, dass es die geste antagoniste gibt, beispielsweise verbessert sich der Blepharospasmus, wenn man das Oberlid berührt oder daran zieht.

## Jahresversammlung und Generalversammlung der Dystonia Europe in Rom

---

Die 24. Dystonia-Europe-Generalversammlung fand am 12. Mai im IBIS Styles Roma Hotel in Rom, Italien, statt. Vertreter von 15 der 21 Mitgliederorganisationen waren anwesend. Sie stammten aus: Kroatien, Norwegen, Dänemark, Schweden, Finnland, Grossbritannien, Frankreich, Deutschland, Irland, Italien, Polen, Schweiz und Rumänien. Die Präsidentin Merete Avery begrüßte alle zum Treffen, die Geschäftsführerin Monika Benson gab einen Überblick über die Aktivitäten des vergangenen Jahres. Die Jahresrechnung 2016 wurde vom Dystonia-Europe-Schatzmeister Erhard Mätzener vorgelegt und einstimmig von den Delegierten genehmigt. Ein Antrag auf Mitgliedschaft wurde von der Dystonie-Gesellschaft der Ukraine eingereicht und von der Versammlung einstimmig genehmigt. Es standen auch Wahlen in den DE-Vorstand an: Frau Professor Maja Reljas und Cristina Frosini traten zurück, neue Nominierungen waren Adam Kalinowski aus Polen und Edwige Ponseel aus Frankreich. Sie wurden einstimmig gewählt, ebenso die zur Wiederwahl stehenden Vorstandsmitglieder Sorin Ionescu und Präsidentin Merete Avery.



Foto: Neuer Vorstand vor dem Kolosseum (Stephan Röhl), v.l.n.r.: Monika Benson, Edwige Ponseel, Adam Kalinowski, Merete Avery, Erhard Mätzener, Sorin Ionescu.

Vom 12.-14. Mai fand in Rom die Jahresversammlung der Dystonia Europe statt, in Zusammenarbeit mit der ARD, der italienischen Dystonie-Gesellschaft. Als Delegierte erlebte ich intensive Tage mit vielen spannenden

Referaten und erhielt im Austausch mit anderen Organisationen viele Einblicke und Anstösse.

Nachdem die Dystonie-Forschung bereits an unserer Jahresversammlung

in Aarau Thema war, stand die Forschung auch in Rom im Zentrum verschiedener Referate. Wie Professor H.A. Jinnah aus den USA zeigte, wurde in den vergangenen zehn Jahren die Forschung in allen Bereichen der Dystonie in vielen Teilen der Welt intensiv vorangetrieben. Generell lässt sich die Forschung in zwei Kategorien aufteilen: In die Grundlagenforschung und in die klinische Forschung.

Die Grundlagenforschung befasst sich mit den biologischen Prozessen, die Dystonie auslösen, also mit Genveränderungen, und den Hirnarealen, die für die Dystonie verantwortlich sind. Bei dieser Richtung geht es darum, die Ursachen der Dystonie zu erforschen.

In der klinischen Forschung geht es um die Auswirkungen der Dystonie, wie bestehende Behandlungen verbessert oder neue Therapien gefunden werden können. Hier geht es um die Wirksamkeit der Behandlung. Für beide Forschungsrichtungen ist die Unterstützung und das Engagement der Betroffenen sehr wichtig.

Dystonie zählt nach wie vor zu den Erkrankungen, die nicht immer richtig erkannt werden. So erhalten Dystonie-Betroffene manchmal fälschlicherweise die Diagnose «Essentieller Tremor» oder Parkinson.

Mit einer neuen Klassifikation aller Dystonieformen nach ätiologischen Kriterien (Ursachen) und phänomenologischen Kriterien (betroffene Körperregionen), die auch viele bisher nicht erfasste Formen eingliedert, wurde kürzlich ein wichtiges Instrument für Ärzte und Patienten geschaffen. Ausserdem arbeitet ein

Team von Wissenschaftlern aktuell an einer Zusammenstellung einheitlicher Kriterien für die Diagnostik der verschiedenen Dystonieformen.

Der David Marsden-Award wird alle zwei Jahre von Dystonia Europe und Ipsen für herausragende Forschung in der Dystonie überreicht. Der Preis ist nach Prof. David Marsden benannt, einem der führenden europäischen Neurologen. Der diesjährige Preisträger ist Dr. Niccolo Mencacci für seine Arbeit zum Thema: «A Missense Mutation in KCTD17 Causes Autosomal Dominant Myoclonus-Dystonia».

Im Zentrum seiner Forschung steht die Myoklonus-Dystonie (MD). Dabei handelt es sich um eine seltene Bewegungsstörung, bei der kurze, blitzartige und unwillkürliche Myoklonien (Muskelzuckungen) in Kombination mit Dystonie auftreten. In 30-50% der MD-Fälle konnten Mutationen im Epsilon-Sarkoglykan-Gen identifiziert werden. Um weitere ursächliche Gene nachzuweisen, untersuchte Dr. Mencacci eine englische Familie mit vielen betroffenen Mitgliedern, die keine Mutationen im Epsilon-Sarkoglykan-Gen aufweisen. Schliesslich gelang es ihm, ein Gen zu identifizieren, das KCTD17 benannt wurde. Die nachfolgende Untersuchung einer anderen Familie deutschen Ursprungs, lieferte die Bestätigung, dass KCTD17 ein krankheitsverursachendes Gen ist.

Dr. Mencacci stammt ursprünglich aus Mailand, wo er auch sein Medizinstudium abschloss. Von 2011 bis 2016 war er in London tätig, zur Zeit forscht er als Assistenzprofessor Neurologie an der Feinberg School of Medicine in Chicago.

## **Rücktritt von Ute Kühn, Vorsitzende der Deutschen Dystonie Gesellschaft**

---

Anfang Juli 2016 fand in München die jährliche Tagung der Deutschen Dystonie Gesellschaft statt. Auch im vergangenen Jahr konnten die Teilnehmer interessante Vorträge von hochkarätigen Referenten hören. Unter dem Motto *Leben mit Dystonie* wurden die verschiedenen Seiten der Erkrankung beleuchtet, von der Zufriedenheit mit der Botulinumtoxin-Behandlung, über Dystonien im Kindesalter und Neurorehabilitation bis hin zur Tiefen Hirnstimulation.

Nach der Mittagspause wurde der alle zwei Jahre verliehene Oppenheim-Preis übergeben. Der neue Preisträger ist der philippinische Gastforscher Dr. Aloysius Domingo, der neue Erkenntnisse zum «*x-linked dystonia parkinsonism*» präsentierte, einer genetischen Dystonieform, die ausschliesslich auf den Philippinen vorkommt.

Der feierliche Höhepunkt dieser Tagung war aber zweifellos die Verabschiedung der langjährigen Vorsitzenden Ute Kühn. Während 13 Jahren war sie für den Vorstand der DDG tätig. Unermüdlich war Ute Kühn für die Belange der Dystonie-Betroffenen im Einsatz. Sie setzte sich beispielsweise für zahlreiche Weiterbewilligungen der Botulinumtoxin-Behandlung in Deutschland ein und erreichte, dass die Krankenkassen nun auch für Patienten mit Spasmodischer Dysphonie das Botulinumtoxin bezahlen müssen. Ihr Engagement wussten viele Ärzte, Physiotherapeuten, Kliniken und Patienten zu schätzen. Sie besuchte zahlreiche Tagungen und Kongresse – immer im Interesse der Dystonie-Betroffenen. Vor allem aber bleiben den Mitgliedern der DDG ihre warmherzige Art und ihr offenes Ohr für sämtliche Probleme, die mit dieser Erkrankung einhergehen, in Erinnerung. So ging der Tag unter lang andauerndem Applaus für Ute Kühn zu Ende. Ihr ehrenamtlicher Einsatz bleibt allen unvergessen.

Der Vorstand der SDG dankt Ute Kühn herzlich für den fruchtbaren Austausch und den freundschaftlichen Kontakt zwischen unseren beiden Schwestergesellschaften und wünscht ihr für die Zukunft alles Gute.

Anette Mook

## **Jahresversammlung und Generalversammlung der Deutschen Dystonie Gesellschaft 2017**

---

Im ehemaligen Luftschiffhafen Potsdam, wo vor über 100 Jahren der Pionier Graf Zeppelin selbst ein Luftschiff landete, fand am 15. Juli die Jahresversammlung der DDG statt. Natürlich nicht in der Luftschiffhalle, wo die «Grauen Zigarren» während des Ersten Weltkrieges gewartet und

sogar gebaut wurden, sondern in einem modernen Tagungshotel, zu dem die ehemalige Produktionsstätte umgebaut worden war.

Das Programm war sehr dicht. Nachdem Hedwig Hagg, die Vorsitzende der DDG, mit einem Blumenstraus zu

ihrem Geburtstag geehrt worden war, folgte Referat auf Referat.

Prof. Dr. Jörg Wissel aus Berlin berichtete anschaulich über seinen anfangs Jahr in Madrid besuchten Kongress «Toxins». Sein Referat trug den Titel: «Neues von den Toxinen». Toxine sind Gifte, also gefährliche «Sachen». Auch wenn die Wirkung nicht endgültig ist, ist es doch wichtig, den genauen Mechanismus zu verstehen, wie das Toxin in die Zellen gelangt und was dort damit passiert. Üblicherweise wird Botulinumtoxin A in die Muskeln gespritzt. Das Botulinumtoxin setzt das Protein, das in den Nervenzellen die Freisetzung des Neurotransmitters Acetylcholin an den Synapsen fördert, durch Spaltung ausser Gefecht und sorgt so dafür, dass sich der Muskel nicht mehr verkrampft. Wissel versinnbildlichte diesen Vorgang mit einer Kriegslist der Antike, dem Trojanischen Pferd: Botulinumtoxin ist der Odysseus. Der geht in die Zelle hinein und wenn die Trojaner schlafen, kommt Odysseus heraus und kappt mit seinem Schwert die Verbindungen. Zusammenfassend sagte Wissel: Wir verstehen das Medikament sehr gut und fühlen uns sicher. Für ihn ein Highlight des Kongresses ist die Erkenntnis, dass Botulinumtoxin nicht nur auf die motorische Erkrankung wirkt, sondern genauso auf das sensible System, das bei Dystonie ja auch eine Rolle spielt (Stichwort: Schmerz oder die Berührung, die eine Linderung der Symptome bringt (geste antagonist)).

Unter dem Titel «Was ist das Psychische an der Dystonie?» referierte Prof. Dr. Bernd Leplow, Neuropsychologe der Universität Halle-Wittenberg über das «Label» «Psychogene Erkrankung», das Dystonie-Betroffenen

manchmal unterstellt wird und das von vielen Patienten und Organisationen als stigmatisierend empfunden wird. Diese Diagnose widerspricht unserem heutigen multifaktoriellen Verständnis von Krankheiten. Die Abwesenheit einer medizinischen Erklärung ist für die Klassifikation ohne Bedeutung. Es geht nicht um eine Ausschlussdiagnose, die Diagnose muss positiv formuliert werden. Tatsache ist, dass bei der Dystonie emotionale Faktoren mit physiologischen zusammenwirken. Man kann, wie an einem Seismographen, an der neurologischen Symptomatik sehen, wie es jemandem gerade geht. Viele Betroffene verarbeiten das nicht gut: Da sind Gefühle von Scham, Ängstlichkeit und sozialer Rückzug. Viele betätigen sich nicht mehr ausserhalb ihres normalen sozialen Umfelds – mit allen negativen Rückwirkungen auf das Befinden. Das kann sogar bis zu einer Depression gehen. Es ist daher wichtig, dass erkrankungsassoziierte Depressionen sowie Ängste und Beeinträchtigungen der Lebensqualität in die Behandlungen einbezogen werden.

Bei einer Zufriedenheitsbefragung der Firma Merz in Botulinumtoxin-Zentren zeigte sich, dass 30-35% der Befragten mit den Injektionen «nicht oder weniger zufrieden» waren. Bei einer genaueren Recherche stellte sich heraus, dass die Wirkung zwar okay war, aber die Betroffenen im Alltag generell nicht gut zurechtkamen und der Leidensdruck gross war. Um diesen emotionalen Begleiterscheinungen der Erkrankung entgegenzuwirken, empfiehlt Dr. Leplow psychologische Begleitung. Ideal wären 4-6 Therapiestunden, in denen Betroffene Hilfe zur besseren Bewältigung der Erkrankung erhalten und gewisse Situationen üben können, beispielsweise

wie man die Krankheit besser kommunizieren kann.

Das nächste Referat hielt Frau Dr. Ebba Lohmann, Neurologin der Universität Tübingen, zum Thema «Genetik und Forschung». Zunächst erläuterte sie, wie die Dystonie definiert wird und wie eine Diagnose erstellt wird.

Die ärztliche Beurteilung erfolgte bisher nach drei Kriterien: Lebensalter, betroffener Körperbereich und zeitliches Auftreten (Definition nach Albanese).

Bei der Diagnostik sind folgende Schritte üblich: 1. Anamnese (Krankheitsgeschichte, Familie) und klinische Untersuchung, 2. Bluttest (um Vitamin E-Wert zu ermitteln oder Kupferhaushalt), 3. Bildgebendes Verfahren (MRT oder CT), um mögliche degenerative Prozesse zu entdecken. Bei erblichem Risiko ist auch eine genetische Testung mit Blutentnahme angezeigt. Damit können über 80% der Ursachen ausgeschlossen werden.

Zur Bildung eines Genproduktes sind zwei Stufen notwendig. Zunächst wird die DNA-Sequenz im Rahmen der Transkription in RNA umgewandelt. Darauf aufbauend erfolgt durch Translation die Bildung des Proteins. Der Mensch besitzt über 20'000 Gene, von denen über 200 Gene mit dystonen Symptomen assoziiert sind. Heutzutage werden meist mit der sogenannten Panel-Diagnostik mehrere mit der Dystonie assoziierte Gene gleichzeitig analysiert. Dann sieht man, welche Gene eine Auffälligkeit oder Variante haben.

Wenn man einen Schritt weitergehen will (und keine weiteren Familienangehörigen betroffen sind), dann kann man das whole exome sequencing

machen. Das erste Gen, das entdeckt wurde, ist DYT 1 und findet sich bei generalisierter Dystonie. Genetische Studien umfassen: 1. Bekannte Mutationsträger, 2. Identifikation neuer Gene, 3. Bestimmung von Kofaktoren (Auswertung der Genexpression). 4. Funktionelle Studien, mit Mäusen.

Weitere Studien in anderen Bereichen: Physiotherapie als Ergänzung zur Botulinumtoxin-Therapie hat deutliche Verbesserungen erbracht. Der Einsatz von Ultraschall bei Botulinumtoxin-Injektionen, um zu beobachten, wie sich der Muskel entwickelt. Die Transkranielle Magnetstimulation (TMS), bei der Teile des Gehirns von aussen stimuliert oder gehemmt werden können, zeigte in einer fünftägigen Studie bei 24 Patienten und zwanzigminütiger Anwendung gute Resultate, der Effekt ist allerdings nicht so langanhaltend wie bei Botulinumtoxin.

In einer abschliessenden Fragerunde im Plenum konnten einzelne Fragen geklärt werden. Eine Frage galt dem Cannabis-Gebrauch. Die Ärzte meinten, dass es zwar gut für Schmerzen sei, warnten aber vor den Nebenwirkungen: Gedächtnisstörung, Müdigkeit.

Anschliessend wurden Arbeitsgruppen zu einzelnen Themen wie Zervikale Dystonie, Tiefenhirnstimulation usw. gebildet und diese im kleineren Rahmen mit den Fachleuten diskutiert. Dieser Erfahrungsaustausch war sehr lebhaft.

Alles in allem erlebten wir einen spannenden, anregenden Tag, den wir bei einem gemeinsamen Abendessen im Kongresshotel und weiteren

Gesprächen ausklingen liessen. Wir danken der Deutschen Dystonie Gesellschaft sehr herzlich für die Einladung und die freundliche Begrüssung und Bewirtung!

Uns hat der Aufenthalt in Potsdam und Berlin sehr gefallen, nach der «Pflicht» folgte die «Kün», eine Vielzahl touristischer Attraktionen, die wir dank eines verlängerten Aufenthalts geniessen konnten. Der lange Weg hat sich also doppelt gelohnt.

### **Ausblick auf kommende Veranstaltungen**

12.-15. April 2018	D-Days Dystonia Europe, Jahrestagung und General Assembly in Brüssel, Belgien
28. April 2018	Jahrestagung und Generalversammlung der Schweizerischen Dystonie-Gesellschaft in Aarau, Hotel Aarauerhof
Sommer 2018	Jahrestagung der Deutschen Dystonie Gesellschaft in Kassel

## Impressum

---

Herausgeber /  
Editeur Schweizerische Dystonie-Gesellschaft SDG  
Association Suisse contre la Dystonie ASD  
Associazione Svizzera contro la Distonia ASD

Präsident / Président Hanspeter Itschner  
Kontakt & Webmaster Risi 18, CH-8754 Netstal  
Tel.: +41 (0) 55 640 71 45  
E-Mail: hanspeter.itschner@dystonie.ch

Redaktion /  
rédaction Claudia Schmid  
Bergstrasse 20, CH-8132 Hinteregg  
Tel.: +41 (0) 44 984 29 13  
E-Mail: claudia.schmid@dystonie.ch

Übersetzungen /  
Traductions Pierre-Alain Dentan

Layout /  
Mise en page Claudia und Stefan Schmid

Nachdruck der Beiträge oder anderweitige Verwendung nur mit Erlaubnis der Herausgeberin.

Reproduction autorisée uniquement avec l'accord de l'éditeur.

**[www.dystonie.ch](http://www.dystonie.ch)**

**Spendenkonto: Postkonto Nr. 40-7494-0**

**oder: WIR-Konto-Nr. 326916-6 Basel**

**Bitte gedenken Sie in Trauerfällen der Schweizerischen Dystonie-  
Gesellschaft.**

**Für Kollekten oder Legate sind wir stets dankbar.**