

CO TO JEST DYSTONIA ?

Dystonia jest chorobą neurologiczną, w której obserwuje się mimowolne skurcze mięśni, prowadzące do skręcania i wyginania różnych części ciała, przez co chory przyjmuje nienaturalną postawę. Choroba może obejmować wiele okolic ciała (tzw. dystonia uogólniona) lub może dotyczyć tylko jednej okolicy (tzw. dystonia ogniskowa). W większości przypadków przyczyna dystonii pozostaje nieznana. Najprawdopodobniej dochodzi do zaburzenia funkcjonowania połączeń nerwowych w obrębie jąder podkorowych tj. głęboko położonych struktur mózgu. Dystonia nie zaburza innych prawidłowych funkcji mózgu. Na przykład, osoby z dystonią mają prawidłowo rozwinięty intelekt, osobowość, pamięć, emocje, wzrok, słuch i funkcje seksualne.

KTO CHORUJE NA DYSTONIĘ

Dystonia występuje zarówno u kobiet jak i u mężczyzn. Może rozpocząć się zarówno w dzieciństwie jak i wieku dorosłym. Przyjmuje się, że w Europie żyje około 500 tysięcy osób z tą chorobą.

W JAKI SPOSÓB DIAGNOZUJE SIĘ DYSTONIĘ

Ze względu na złożoność choroby u wielu pacjentów postawienie prawidłowej diagnozy bywa bardzo trudne. Rozpoznanie choroby opiera się przede wszystkim na badaniu neurologicznym wykonywanym przez specjalistę z zakresu chorób pozapiramidowych. Zwykle konieczne jest wykonanie dodatkowych badań laboratoryjnych lub neuroobrazowych (tomografia komputerowa, rezonans magnetyczny głowy).

JAKIE SĄ NAJCZĘSTSZE RODZAJE DYSTONII

- **dystonia szyjna** (kręcz karku, torticollis), w której dochodzi do zajęcia mięśni szyi i nieprawidłowego ustawienia głowy. Może to być: skręt głowy w jedną stronę (torticollis), zgięcie

głowy do boku (laterocollis), zgięcie głowy do tyłu (retrocollis), zgięcie głowy do przodu (anterocollis) lub formy mieszane, kiedy nakłada się na siebie kilka kierunków nieprawidłowego ustawienia głowy. Często współwystępuje drżenie głowy lub szybkie zrywania mięśni karku prowadzące do potrząsania głową.

- **kurcz powiek** (blepharospasm), w którym obserwuje się skurcze mięśni górnej połowy twarzy, prowadzące do nadmiernego, mimowolnego mrugania lub zaciskania powiek. Jeżeli kurcz powiek współwystępuje ze skurczami dolnej połowy twarzy, wówczas mówimy o zespole Meigera. Jeżeli procesem chorobowym objęta jest również żuchwa i/lub język wówczas mówi się o dystonii żuchwowo-językowej.
- **dystonia krtani** to odmiana dystonii, w której dochodzi do mimowolnego skurczu mięśni krtani, skutkującego przytłumionym i napiętym głosem.
- **kurcz pisarski** należy do tzw. dystonii zadaniowych. Powstaje na skutek częstego powtarzania tej samej czynności np. pisanie (kurcz pisarski) lub grania na instrumencie muzycznym (dystonia muzyków).
- **dystonia uogólniona** jest rodzajem dystonii, w którym mimowolne skurcze mięśni obejmują niemal wszystkie części ciała (głównie tułów i kończyny). Ten rodzaj dystonii często rozpoczyna się w dzieciństwie.

JAK KLASYFIKUJE SIĘ DYSTONIĘ

Dystonię klasyfikuje się ze względu na cechy kliniczne (wiek wystąpienia objawów, lokalizacja objawów, przebieg choroby oraz dodatkowe objawy) oraz ze względu na przyczynę.

1. Podział ze względu na wiek, w którym wystąpiły pierwsze objawy:
 - dystonia o początku w niemowlęctwie (poniżej 2 roku życia)
 - dystonia o początku w dzieciństwie (3-12 lat)
 - dystonia o początku w okresie dojrzewania (13-20 lat)
 - dystonia o początku we wczesnej dorosłości (21-40 lat)
 - dystonia o początku w późnej dorosłości (> 40 lat).

2. Podział ze względu na lokalizację objawów:
 - dystonia ogniskowa ograniczona do jednej okolicy ciała np. kurcz powiek
 - dystonia segmentalna obejmuje dwie lub więcej sąsiadujących ze sobą okolic ciała
 - dystonia wieloogniskowa obejmuje dwie lub więcej nie sąsiadujących okolic ciała
 - dystonia uogólniona obejmuje tułów i co najmniej dwie inne części ciała
 - dystonia połowicza (hemidystonia) obejmuje jedną stronę ciała.
3. Podział ze względu na przebieg choroby:
 - postępująca
 - niepostępująca (stabilna, stała).
4. Podział ze względu na współwystępujące objawy:
 - dystonia izolowana lub współwystępująca z innym zaburzeniem ruchowym.
 - dystonia w przebiegu innych chorób neurologicznych lub układowych.
5. Podział ze względu na przyczynę:

Choroba układu nerwowego:

- występowanie degeneracji układu nerwowego
- występowanie uszkodzenia strukturalnego układu nerwowego
- brak cech zarówno degeneracji jak i uszkodzenia strukturalnego

Dystonie uwarunkowane genetycznie

Dystonie nabyte, spowodowane przez:

- okołoporodowe uszkodzenie mózgu
- infekcje
- lek
- toksyny
- choroby naczyniowe
- nowotwory
- uraz mózgu
- choroby psychogenne

Dystonie idiopatyczne o nieznannej przyczynie:

- sporadyczne
- rodzinne



Polskie Stowarzyszenie Osób Chorych na Dystonię
40-752 Katowice, ul. Medyków 14
jacek.partyka@dystoniapolska.pl
stanislaw.ochudlo@dystoniapolska.pl
adam.kalinowski@dystoniapolska.pl

silni dzięki nadziei

www.dystoniapolska.pl
/DystoniaStowarzyszenie

Czy istnieje leczenie ?

1. Leki doustne

Jeżeli lekarz zdiagnozuje przyczynę choroby wówczas może zaproponować leczenie przyczynowe. Jeżeli jednak przyczyna pozostaje nieznana, wówczas stosuje się leki objawowe, które jedynie zmniejszają objawy choroby i przynoszą krótkotrwałą ulgę. Część z tych leków wpływa na neuroprzebieżność, regulując przepływ informacji w układzie nerwowym. Inne zmniejszają napięcie mięśniowe i w konsekwencji zmniejszają nasilenie drżenia i redukują skurcze mięśniowe. Leki te muszą być przyjmowane w sposób ciągły i regularny.

2. Toksyna botulinowa

Leczeniem z wyboru są iniekcje z toksyny botulinowej. Lek ten zmniejsza napięcie mięśni, powodując ich rozluźnienie. Efekt ten jest jednak przemijający i dlatego konieczne jest okresowe powtarzanie iniekcji (zwykle 3-4 razy do roku). Lek ten stosowany jest z powodzeniem od dwudziestu pięciu lat i posiada ugruntowaną pozycję w leczeniu kręczy karku, kurczu powiek, dystonii zadaniowych, połowiczego kurczu twarzy, dystonii krtaniowej i zespołu Meig'e'a. W Polsce dostępny jest program lekowy dotyczący stosowania toksyny botulinowej w dystonii w ramach NFZ

3. Leczenie chirurgiczne

W przypadku, gdy leczenie lekami doustnymi lub podawanie toksyny botulinowej nie przynoszą efektu, należy rozważyć leczenie operacyjne. Zwykle leczenie to proponowane jest osobom z najcięższymi postaciami choroby.

W ostatnich latach coraz częściej wykonuje się zabiegi tzw. głębokiej stymulacji mózgu (ang. Deep Brain Stimulation - DBS). Metoda ta polega na umieszczeniu w mózgu cienkich elektrod, połączonych z neurostymulatorem (urządzenie podobne do rozrusznika serca).

Polskie Stowarzyszenie Osób Chorych na Dystonię

Jako pierwsza tego typu organizacja w Polsce, zostało powołane do życia w grudniu 2010 roku. Stowarzyszenie powstało z inicjatywy dr Stanisława Ochudło (lekarza Kliniki Neurologii w Katowicach) oraz kilku jego pacjentów, którzy podjęli inicjatywę aktywnej działalności zmierzającej do popularyzacji wiedzy na temat dystonii i wzajemnej pomocy chorym na tę chorobę.

Naszymi głównymi celami są:

- stanie na straży, oraz poprawa warunków instytucjonalnych, technicznych, prawnych i organizacyjnych, umożliwiających chorym na dystonię godne życie oraz pomoc w opiece nad chorymi z dystonią,
- edukacja i podnoszenie świadomości społeczeństwa, oraz decydentów o dystonii,
- udostępnianie chorym informacji na temat badań, oraz wszelkich aktywności związanych z dystonią w kraju i na świecie,
- reprezentowanie członków, oraz współpraca z organizacjami na poziomie europejskim,
- tworzenie platformy komunikacyjnej dla ludzi z dystonią.

Jednym z naszych głównych celów jest zwiększenie dostępności pacjentów do refundowanego leczenia toksyną botulinową, bowiem jest to, jak na razie najlepsza i dająca najlepsze efekty terapia wspomagająca normalne życie pacjentów chorych na dystonię. Terapia ta pomaga wielu chorym i gdyby jej nie było nie mogliby pracować zawodowo i funkcjonować w społeczeństwie, a nawet w życiu rodzinnym. Przed nami jednak długa i ciężka droga, aby osiągnąć i rozwijać założone cele. Więcej o naszej działalności, dystonii, oraz jak można nas wesprzeć można dowiedzieć się z naszej strony internetowej.



Opracowanie merytoryczne:
Dr n. med. Stanisław Ochudło
Dr n. med. Katarzyna Śmiłowska



POLSKIE
STOWARZYSZENIE
OSÓB CHORYCH
NA DYSTONIĘ

silni dzięki nadziei

DYSTONIA

CO TO JEST DYSTONIA?

KTO CHORUJE?

KLASYFIKACJA

DIAGNOZA

LECZENIE

GDZIE SZUKAĆ POMOCY?

GDZIE SZUKAĆ POMOCY?

Dystonia jest chorobą rzadką i wciąż mało znaną wśród lekarzy pierwszego kontaktu. Jeśli Twoje objawy odpowiadają dystonii należy skontaktować się z neurologiem. Na stronie stowarzyszenia znajduje się lista oddziałów i poradni, w których leczy się dystonię toksyną botulinową w ramach programu terapeutycznego NFZ. Nieocenione wsparcie można też uzyskać od innych chorych z dystonią, dlatego przy naszym stowarzyszeniu powstała internetowa grupa wsparcia. Więcej informacji znajduje się na naszej stronie internetowej.



Przeznacz 1% podatku
- to nic nie kosztuje,
w rozliczeniu wpisz nasz
KRS 0000376603

www.dystoniapolska.pl
/DystoniaStowarzyszenie