



### III./3.2.3.2. Klinikai és pathológiai jellemzők

**Dystonia definíciója:** nem akaratlagos, repetitív izomkontrakciók okozta rövidebb vagy hosszabb ideig tartó egy-egy izomcsoportot, végtagot vagy az egész törzset is érintő tónusos, vagyis az érintett régiót abnormális pozícióban tartó, vagy fázisos, vagyis kóros mozgást okozó mozgászavar.

#### Bevezetés



A primer dystonia elnevezés azokra a tünetegyüttesekre vonatkozik, amelyek esetében a dystonia a megbetegedések egyetlen klinikai tünete. A dystoniára jellegzetes, hogy a betegek a dystonia okozta tünetek csökkentésére szenzoros trükk alkalmazását, egy úgynevezett „geste antagoniste-t” használnak. Ez általában a kéz

A primer dystoniák prevalenciája kb. 33:10 000, ennek kb. 90 %-a fokális dystonia.

A primer dystoniákra eddigi ismereteink szerint az jellemző, hogy nem járnak együtt neuronális degenerációval, azaz idegsejt pusztulással. Utóbbi időben egyes tanulmányok a nucleus caudatusban és a putamenben jeleznek idegsejtpusztulást, illetve a substantia nigra-ban kóros tau és ubiquitin immunopozitív zárványokat észleltek. Továbbá leírtak a mesencephalon formatio reticularisban és a periaqueductalis régióban torsin-A és ubiquitin immunoreaktív zárványokat is. A dystoniával járó megbetegedések pathophysiológiája mindmáig még részleteiben tisztázatlan. Kutatási eredmények egész sora utal a basalis ganglionok zavarára. Ezt a feltételezést erősíti, hogy gyógyszeresen indukált dystoniák gyakran észlelhetők Parkinson kór dopaminerg kezelése kapcsán, hogy a dystoniák tünete vagyis sekunder formái szinte kizárólag a putamen és a thalamus egyes területeinek károsodása kapcsán fordulnak elő, valamint hogy a neuroleptikumok szedése, amelyek a striatalis dopaminreceptorokhoz kötődnek, szintén dystoniához vezethetnek. A dystoniák kialakulásában a dopaminerg anyagcsere fontosságát támasztja alá a DYT5-ben mért dopaminszintézis jelentős csökkenése a substantia nigra és a striatum neuronjaiban.

Dystoniában neurophysiologiai eltérések észlelhetők, mint például írásgörcsben a kóros reciprok gátlás vagy az agytörzsi reflexek felszabadulása blepharospasmus valamint a generalizált formák esetében is. Az agytörzsi gátló interneuronjainak csökkent működését a basalis ganglionok kóros működésével lehet összefüggésbe hozni.

A primer dystoniákat, ha genetikailag determináltak is, a klinikai kép igen kifejezett variabilitása jellemzi. Ennek során az egyes családtagok már gyerekkorban súlyosan megbetegedhetnek, míg a testvéreik csupán fokális dystoniában szenvednek. Fentiek oka, hogy az alapvető mutációk kismértékű penetranciát és igen változó mértékű expresszivitást mutatnak. Ezért feltételezhető, hogy a további, környezet által meghatározott tényezők vagy a további gének befolyása (modifier genes) lényeges szerepet játszik a megbetegedés fenotípusának kialakulásában.

#### Irodalom



Lauren M. Tanabe, Connie E. Kim, Noga Alagem, and William T. Dauer. Primary dystonia: molecules and mechanisms. [Nat Rev Neurol. 2009 November; 5\(11\): 598–609.](#)