

Dystoni: klassifikasjon, årsak og behandling



Jeanette Koht, overlege, ph.d., Nevrologisk avdeling, Drammen sykehus, Vestre Viken HF og 1. amanuensis, Institutt for klinisk medisin, Universitetet i Oslo. jeanette.koht@medisin.uio.no.

Anniken Hansen, leder av Norsk Dystoni-forening.

Anette Holmelid Elvik, fysioterapeut, Osterøy fysioterapi, Hauge, Valestrandsfossen.

Johanna Blom, fysioterapeut, VO Neurologi och Rehabmedicin, SUS Malmö, Sverige.

Denne **fagartikkelen** er fagfellevurdert etter Fysioterapeutens retningslinjer, og ble akseptert 27.9.16. Ingen interessekonflikter oppgitt.

Sammendrag

- **Innledning:** Dystoni er en nevrologisk tilstand som gir ufrivillige muskelsammentrekninger og er lite kjent blant fysioterapeuter og leger.
- **Hoveddel:** Dystoni kan ramme personer i alle aldersgrupper og kan skyldes ulike hjernesykdommer, ulike arvelige faktorer eller ukjente faktorer. Dystoni er en medisinsk betegnelse både på et symptom og en sykdomsgruppe og kan opptre som et enkelt symptom, isolert dystoni, eller sammen med mange andre plager og kalles da gjerne kombinert dystoni. Den største gruppen av dystoni er isolerte dystonier og rammer ofte nakkemuskulatur med ufrivillige, spasmeliktende bevegelser som gir plagsomme vridende bevegelser av nakken. Mange pasienter med dystoni får feildiagnosen «kink i nakken» eller muskelspenninger og går lenge udiagnostiserte og ubehandlet.
- **Avslutning:** Det er viktig å kjenne igjen denne sykdommen slik at pasientene raskt kommer i gang med riktig behandling, både i form av Botulinumtoksin-behandling og fysioterapi. Med riktig behandling kan pasientene komme tilbake i jobb, få betydelig mindre plager og få et bedre funksjonsnivå.
- **Nøkkelord:** Dystoni, fysioterapi, botulinumtoksin.

Innledning

Dystoni er en hjernesykdom som gir ufrivillige bevegelser i kroppen. Selve ordet dystoni betyr feil (dys) spenning i muskulaturen (toni). Ved dystoni blir musklene ukontrollerbare, og ulike deler av kroppen inntar vridende stillinger, repeterende- og eller spasmeliktende bevegelser med eller uten skjelvninger som skyldes en ubalanse i signaler sendt ut fra hjernen. Dystoni er lite kjent blant fysioterapeuter og leger. Begrepet dystoni kan brukes både om symptom og sykdom. For å forstå hva det innebærer å ha dystoni, er det viktig å forstå hvordan dystoni klassifiseres, hva som kan være bakgrunnsforliggende årsak, hvordan dystoni ram-

mer ulike muskler og hovedprinsipper for behandling.

Dystoni kjennetegnes av at det er for mye aktivitet i enkelte muskler. I tillegg sees ofte muskelaktivitet i flere muskler enn de som trengs for å utføre aktuelle aktivitet (overflow), eller samtidig koaktivering av antagonistisk muskulatur. Dette fører til at aktuelle bevegelser blir vanskelig å utføre og lite hensiktsmessig. Definisjonen på dystoni er redefinert. I faktaboks 1 er definisjonen oversatt til norsk fra engelsk (1).

Dystoni er en tilstand med mange ulike uttrykksformer avhengig av hvilke muskler som rammes, og hvor mye musklene spenner seg. Noen har lette symptomer, mens

FAKTABOKS 1 Definisjon av dystoni.

«Dystoni er en bevegelsesforstyrrelse karakterisert av vedvarende og intermitterende muskelkontraksjoner som forårsaker unormale, ofte repetitive bevegelser, stillinger eller begge deler. Dystone bevegelser har ofte mønstre som er typisk vridende og de kan være skjelvende. Dystoni kan starte eller forverre seg av voluntære bevegelser og er assosiert med overflow-aktivering av muskler».

andre kan ha mer alvorlige symptomer. Det kan sees som lette vridende bevegelser i en kroppsdelt, og tilstivnet muskulatur i store



del av kroppen. Dystone bevegelser er ofte langsomme, men kan også være raskere. Ofte observeres også skjelvninger. Prinsipielt kan alle muskler bli rammet, enten alene eller i kombinasjon med andre muskler. De dystone bevegelsene har ofte et visst mønster, vist i figur 1 (neste side), for nakkedystonier/cervikale dystonier. Døgnvariasjon er også et typisk kjennetegn (1-3).

Symptomene, eller plagene ved dystoni, er svært forskjellig. Alle vil oppleve stive, spente eller skjelvende muskler som vrir seg i uønsket retning. Ved ansiktsdystoni oppleves kniping av øynene, øyeblikking eller grimasering. Symptomene er ofte ledsaget av ubehag og varierende grad av smerte. Plagene forverres av stress, tretthet og ved sterke følelser, men bedres ofte etter hvile, og forsvinner oftest ved søvn. Enkelte dystonier forekommer kun ved enkelte aktiviteter, og kalles da oppgavespesifikke. Skrivekrampe og dystoni ved spilling av instrument (musikerdystoni) er eksempler. Dystoni vil ubehandlet ofte føre til forbigående eller permanent sviktende funksjon, og medfører ofte vanskeligheter i arbeidslivet og i dagligdagse aktiviteter. Fordi de ufrivillige bevegelsene er synlige, opplever mange pasienter stigmatisering, og kan utvikle sekundær angst og depresjon - med sosial isolasjon som følge. I de mest alvorlige tilfellene av dystoni affiseres mange deler av kroppen, og gir dermed store motoriske utfordringer. I tillegg har enkelte plager med tale, svelging, spising og drikking, i verste fall også respirasjonen (1-3).

Hoveddel

Klassifikasjon og prevalens

Dystoni er den nest hyppigste forekommende nevrologiske bevegelsesforstyrrelsen, med ufrivillige bevegelser som resultat. Skjelving (tremor) opptrer hyppigere. Estimert minimumsprevalens i Norge for isolerte dystonier er rundt 30/100.000, det vil si at det i Norge minimum er 1500 personer med isolerte dystonier (4,5). Det er gjort få studier på ulike isolerte dystonier, men det ser ut til at 50% av de isolerte dystoniene rammer nakken (4). Sannsynligvis er 30/100.000 underestimerte prevalenstall, og det er grunn

til å anta at den samlede forekomsten av dystonier, både isolerte og kombinerte former, er mellom 50 og 100 per 100.000, det vil si ca. 2.500-5.000 personer med dette i Norge (1,5). I de fleste studier er flere kvinner enn menn rammet, og for nakkedystonier er det vanlig at tilstanden begynner i 30 til 50 års alder. Vi vet foreløpig lite om hvorfor (2,4,5).

Dystoni klassifiseres klinisk etter fire akser (1):

1. Etter alder
2. Etter tilleggssymptomer
3. Etter hvor på kroppen dystonien rammer
4. Etter hvordan dystonien opptrer over tid og med aktiviteter

Disse fire aksene hjelper oss frem til riktig kliniske dystonitilstand, og dermed også nærmere en eksakt årsaksdiagnose.

1. Alder (før og etter 40 år)

Dystoni kan starte i alle aldre, og er oftest en kronisk diagnose. Få pasienter opplever å bli kvitt sine plager uten behandling. Noen dystonier er relativt stabile, mens andre blir verre med årene. Enkelte pasienter opplever en dystoni som kommer og går (intermitterende). Hensikten med å dele inn i symptomstart før og etter 40 år, er at de tilstandene som begynner tidlig (før 40) oftere er arvelig betinget.

Som tommelfingerregel er det slik at dess tidligere i livet en dystoni starter, jo oftere skyldes dette en mutasjon i et enkelt gen, og ofte er dette en kompleks eller generalisert dystoni (3, 6). Det finnes også flere former med tidlig debut som kan behandles, og derfor er det viktig med grundig utredning, spesielt for de pasientene med tidlig debut (7).

2. Tilleggssymptomer

Mange dystonier er uten tilleggssymptomer, og kalles da isolerte (skjelving kan man ha ved isolerte dystonier) (8,9). Mange har andre symptomer i tillegg, og kalles da kombinerte (1,2). Det kan være tilleggssymptomer med andre bevegelsesforstyrrelser slik som parkinsonistiske trekk, chorea, ataksi, tics og myoklonier, eller symptomer med plager

fra andre organsystemer, kognitiv svikt, epilepsi eller andre nevrologiske plager.

3. Hvor rammer dystonien?

Det er viktig å kartlegge hvilke kroppsregioner som er rammet for å vurdere funksjonsnivå, finne graden av plager, riktig type behandling og tilrettelegging som skal tilbys. Dessuten kan også lokalisasjonen si noe om årsaken til dystonien (1). Generaliserte dystonier er oftere genetisk forankret sammenlignet med de fokale isolerte dystonier. Fokale isolerte dystonier er oftest uten kjent årsak. Unntaket er fokale dystonier som oppstår som følge av bivirkning av medisiner. Medikamentutløste dystonier rammer oftest i nakke-/ansiktområdet (2).

Nedenfor er det listet opp ulike grupper dystonier etter hvor dystonien rammer:

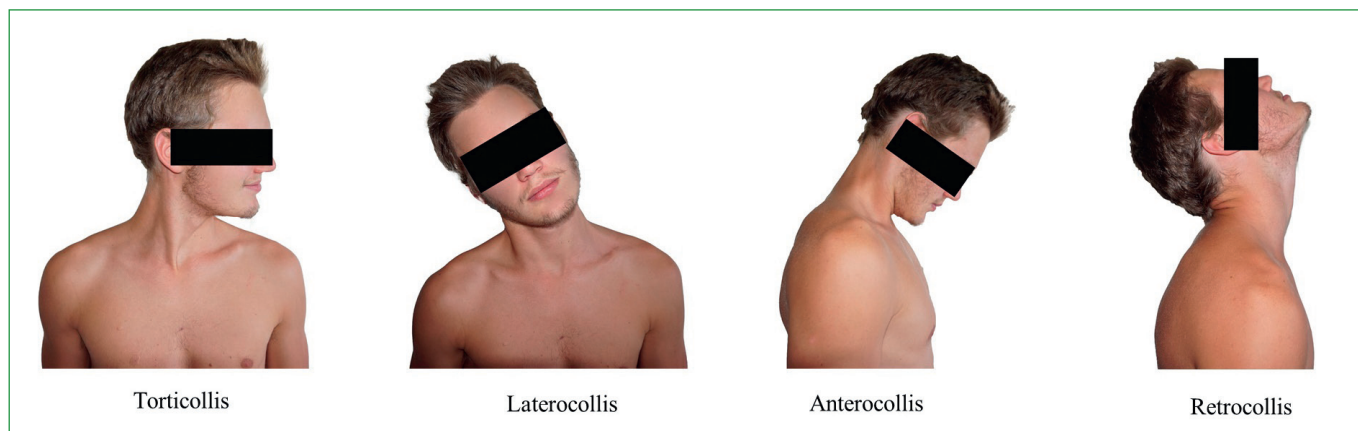
- én kroppsregion (fokal dystoni)
- to kroppsregioner, for eksempel ansikt og nakke (segmental dystoni)
- flere kroppsdelar (generalisert dystoni)
- halvsidig (hemidystoni)
- flere kroppsregioner som ikke ligger inn til hverandre (multifokal dystoni)

Nakkedystoniene eller de cervikale dystoniene deles videre inn i hvordan nakken vrir seg, og hvilke muskler som er involvert (figur 1, neste side).

I tabell 1 er de vanlige fokale og segmentale dystonier listet opp. Enkelte av de fokale og segmentale dystoniene har egne navn, fordi man tidligere trodde dette var egne sykdommer. Dette er greit å kjenne til, slik at man ikke blir forvirret av terminologien.

Kort sagt

- Dystoni kan skyldes mange ulike årsaker.
- Dystoni kan ramme muskulatur i ulike deler av kroppen.
- Det finnes i dag god behandling mot dystoni.



FIGUR 1 Cervikale dystonier. Foto: Jeanette Koht

TABELL 1 De vanligste fokale og segmentale isolerte dystonier.

Terminologi
Cervikal dystoni/nakkedystoni
Ansiktsdystoni
Oromandibulær dystoni
Spastisk dystoni
Blepharospasme
Hånddystoni, evt. skrivekrampe (dersom det utløses av skriving)
Meiges syndrome

4. Hvordan opptrer dystonien over tid og i aktiviteter?

Det er også viktig å kartlegge om dystonien endrer seg ila. dagen og over tid. Det finnes dystonier som er neurodegenerative (ødeleggende for nervesystemet), og disse har generelt dårligere prognose enn de som ikke øker i intensitet fra år til år. For å finne riktig behandling og årsak er det også til god hjelp å finne ut om dystonien varierer med voluntære bevegelser, eller om den varierer mye ila. dagen. Noen dystonier er som nevnt over kun forbundet med enkelte aktiviteter (1).

Årsaker til dystoni

Dystoni kan skyldes mange ulike årsaker, som kan deles opp i tre hovedgrupper; strukturelle forandringer i hjernen, arv og idiopatisk (ukjent) dystoni (figur 2). Denne inndelingen er essensiell, da behandlingen kan være ulik ut fra årsak (1-3, 10). Strukturelle forandringer i hjernen, som ved nev-

rodegenerativ dystoni, er viktig å skille fra isolert dystoni. Degenerativ dystoni har en alvorligere prognose, og gir økende plager fra år til år – og er oftest kombinerte dystonier. Isolerte dystonier regnes ikke som tilstander som ødelegger hjernen, men regnes som tilstander som rammer en liten del av hjernen, basalgangliene. I det siste har det også blitt publisert forskning som tyder på at lillehjernen er involvert. Dystoni regnes som tilstander hvor likevekten i et svært finstemt system er endret, men eksakt hva som er endret vet vi foreløpig ikke nok om (2).

Alle med nyoppdaget dystoni skal gjennom utredning for om mulig å finne en bakkenforliggende årsak til feilstillingen. Som hovedregel bør dystoni utredes med MR av hodet, og ofte også ryggmargen og nakken. Det skal i tillegg tas blodprøver. Ved enkelte anledninger skal også tilleggsundersøkelser gjennomføres (10).

Ved kombinert dystoni finnes det noen former som kan respondere godt på ulike medikamenter, og derfor skal disse utredes enda bredere. Lege med erfaring innen feltet skal vurdere medisinerings.

Siden det finnes mange årsaker til dystoni, kan følgende kontrollspørsmål være til hjelp for å kartlegge dystoni:

- Har pasienten andre plager fra nervesystemet?
- Har pasienten andre sykdommer som rammer nervesystemet?
- Har pasienten tatt medisiner mot psykiske lidelser eller nylig startet opp med nye medisiner som kan gi sentrale bivirkninger?
- Har dystonien oppstått akutt?
- Startet dystonien tidlig i livet?

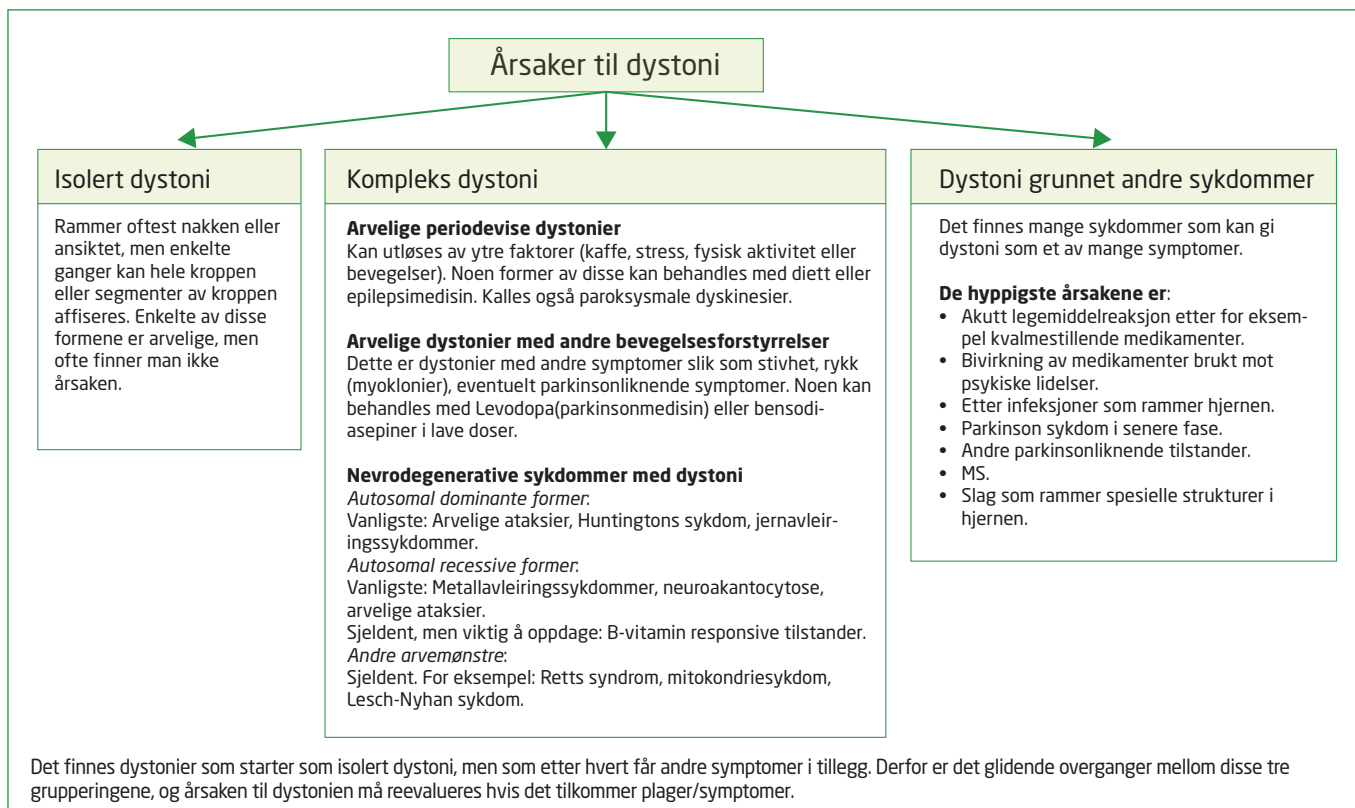
Svares det nei på alle spørsmålene, har pasienten sannsynligvis en isolert dystoni, der årsaken enten er idiopatisk (ukjent) eller genetisk. Dersom det svares «ja» på noen av spørsmålene, skal det vurderes om dystonien er en følge av andre sykdommer, eller en følge av bivirkninger av medisiner. Starter dystonien akutt, må alltid bivirkninger av medisiner mistenkes først. I tillegg finnes det også bevegelsesforstyrrelser, der årsaken er psykogen (11).

Utredning

Utredningen er først og fremst klinisk (sykehistorie og funn ved neurologisk undersøkelse) (2,10,12). Barnenevrologer eller nevrologer med spesiell kjennskap til denne diagnosen er de beste til å stille diagnosen. De fleste pasienter bør ta orienterende blodprøver (ofte også inkludert kobber og ceruloplasmin) og MR av hjerne og ryggmarg. Enkelte ganger hører også spinalpunksjon med i utredningen. I tillegg er analyse av bevegelsesmønstrene og ofte videoanalyse av bevegelsene nødvendige metoder som benyttes i utredningen.

Behandling

Kunnskap om og kjennskap til dystoni er generelt liten både blant leger, fysioterapeuter og annet helsepersonell. Dette medfører at mange med dystoni ikke får stilt diagnosen før det har gått flere år fra symptomene oppsto. De får dermed ikke tilgang på medisinske og fysikalske behandlinger som kan bedre funksjonsevnen og livskvaliteten. Pasienter kan oppleve svært ulik behandling av dystoni på ulike geografiske steder i Norge. Med riktig behandling kan pasientene ofte



FIGUR 2 Årsaker til dystoni.

helt eller delvis delta i arbeidslivet og ha betydelig mindre plager og smerter (2,10,13-15).

Informasjon og veiledning er viktige aspekter i behandling av pasienten, fordi de fleste har gått i mange år med plager uten å forstå hva det har vært. Mange har også fått forklart at plagene er psykiske, eller blitt feildiagnostisert. Forsinkelsen til en eksakt diagnose fører ofte til frustrasjon og mistillit. Derfor er tillitt et viktig element i behandlingen etter at korrekt diagnose er stilt, slik at pasienten i best mulig grad forstår plagene og tar imot råd om hva som forbedrer og forverrer dystonien.

Det finnes mange nettsider med nyttige linker og informasjon om diagnosen som kan være til hjelp med tanke på informasjon og veiledning (faktaboks 2).

En god utredning for om mulig å finne en årsak er essensielt, dette da mange av disse tilstandene kan behandles svært godt symptomatisk. Videre er det viktig å finne ut hvilke kroppsdelene som er rammet, med tanke på å gi riktig behandling og vurdere funksjon.

Botulinumtoksin er en av de viktigste behandlingene for dystoni. Botulinumtoksin

utvinnes fra et nevrotoksisk protein som produseres av bakterien *Clostridium botulinum*. Bakterietoksinet kan forårsake en paralytisk sykdom som kalles botulisme. Til medisinsk bruk er toksinet rensset og tynnet ut slik at intramuskulære injeksjoner kan benyttes og gis i kontrollerte mengder. Botulinumtoksin settes intramuskulært, og demper aktiviteten i de overaktive dystone musklene ved å påføre en kjemisk denervasjon, slik at mindre acetylcholin overføres i den nevro-muskulære spalten. Denne effekten varer i ca. tre måneder. Ny injeksjon gjennomføres for å gi ny effekt (16).

Det finnes syv ulike serotyper av Botulinumtoksiner som benevnes fra A til G. Til medisinsk bruk i Norge i dag brukes nesten

bare Botulinumtoksin type A. Av type A finnes det tre ulike typer; onabotulinumtoxinA (Botox®), abobotulinumtoxinA (Dysport®) og incobotulinumtoxinA (Xeomin®). Enkelte ganger benyttes Type B, rimabotulinumtoxinB (Myobloc®).

For de fleste pasienter med fokal og segmental dystoni, er behandlingen symptomatisk i form av botulinumtoksininjeksjoner i de overaktive musklene. Noen pasienter må i tillegg ta lindrende medikamenter (bensodiazepiner, anticholinergika og/eller smertestillende), men dokumentasjonen er generelt dårlig for lindrende medikamenter. Hos de pasientene som er hardest rammet, kan også dyp hjernestimulering bli aktuelt (13-15).

FAKTABOKS 2 Nyttige internettadresser for pasienter med dystoni.

- Norsk dystoniforening: www.dystoni.no
- Wikipedia; <https://no.wikipedia.org/wiki/Dystoni>
- Nasjonal kompetansetjeneste for bevegelsesforstyrrelser (NKB); <http://www.helse-stavanger.no/no/OmOss/Avdelinger/nasjonalt-kompetansesenter-for-bevegelsesforstyrrelser/Sider/default.aspx>
- Norsk nevrologisk forening, NEVRONEL; <http://nevro.legehandboka.no/>
- Europeiske dystoniforening; <http://dystonia-europe.org>
- The Dystonia Society (UK); <http://dystonia.org.uk>

Det finnes enkelte pasienter med dystoni som skal prøve ut annen type medisin, for eksempel Dopamin (7,10).

Fysioterapi er den viktigste ikke-medikamentelle eller støttende behandling for dystonipasienter. Kunnskapen om fysioterapi og treningsmetoder for dystoni er mangelfull i Norge og også ellers i verden (14). Den base- res i stor grad på erfaring og få randomiserte kontrollerte studier. Lav aerob intensitet med fokus på bedret kroppsholdning, styrkende øvelser av ikke-aktiv muskulatur og stabilitetstrening av nærliggende muskler, samt bevegelighetstrening og tøyning, er viktige elementer i fysioterapibehandlingen. Treningen skal tilpasses til hvilke muskler som er affisert. Selv om mye av fysioterapibehandlingen er lite dokumentert, ser det ut til at pasientene har nytte av dette.

Avslutning

Dystoni gir ufrivillige muskelsammentrekninger og plagsomme spenninger i muskulatur, og skyldes mange ulike årsaker. Ofte finner vi ikke noen årsak, og symptomet opptrer uten andre plager. Vi kaller det da isolert dystoni. Nakkemusklene er hyppig rammet av isolert dystoni.

En systematisk kartlegging av affiserte muskulatur og grundig vurdering med tanke på hva som forbedrer og forverrer dystonien er grunnleggende i behandlingen. Injeksjoner med Botulinumtoxin i affiserte muskler, trening og fysioterapi er viktige elementer i behandlingen av dystonier generelt, og nakkedystonier spesielt.

Takk

Takk til Extrastiftelsen for støtte til prosjektet Fysioterapi ved dystoni.

Title: Dystonia, an overview; classification, etiology and treatment

Abstract

- **Introduction:** Dystonia is a neurological condition which leads to involuntary muscle contractions and is little known among physiotherapists and doctors.
- **Main part:** Dystonia can affect people of all ages and can be caused by various brain diseases, various hereditary factors or unknown factors. Dystonia is a medical term both used as a symptom and a disease group. Dystonia can be a single symptom, isolated dystonia, or together with other neurological symptoms and is then called combined dystonia. The largest group of dystonia is isolated dystonia which often affects the neck muscles with involuntary, spasm-like movements and gives troublesome twisting movements of the neck. Many patients with dystonia get a wrong diagnosis such as; «crick in the neck» or muscle tension and many go undiagnosed and untreated.
- **Summary:** It is important to recognize dystonia, because then the patients can receive proper treatment, both in terms of Botulinum toxin treatment and physiotherapy. With proper treatment, patients can return to work, have significantly less pain and a better functioning.
- **Keywords:** Dystonia, physiotherapy, botulinum toxins.

Referanser

1. Albanese A, Bhatia K, Bressman SB, DeLong MR, Fahn S, Fung VS, et al. Phenomenology and classification of dystonia: a consensus update. *Movement Disorders*. 2013;28(7):863-73.
2. Balint B, Bhatia KP. Dystonia: an update on phenomenology, classification, pathogenesis and treatment. *Curr Opin Neurol*. 2014;27(4):468-76.
3. Klein C, Marras C, Münchau A. Dystonia Overview. 2014 Gene Review [Internet]. University of Washington: The National Center for Biotechnology Information. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1155/>.
4. Le KD, Nilsen B, Dietrichs E. Prevalence of primary focal and segmental dystonia in Oslo. *Neurology* 2003;61:1294-1296.
5. Steeves TD, Day L, Dykeman J, Jette N, Pringsheim T. The prevalence of primary dystonia: a systematic review and meta-analysis. *Movement Disorders*. 2012;27(14):1789-96.
6. Klein C. Genetics in dystonia. *Parkinsonism Relat Disord*. 2014;20 Suppl 1:S137-42.
7. Wijemanne S, Jankovic J. Dopa-responsive dystonia-clinical and genetic heterogeneity. *Nature Reviews Neurology*. 2015;11(7):414-24.
8. Defazio G, Conte A, Gigante AF, Fabbrini G, Berardelli A.

Is tremor in dystonia a phenotypic feature of dystonia? *Neurology*. 2015;84(10):1053-9.

9. Defazio G, Gigante AF, Abbruzzese G, Bentivoglio AR, Colosimo C, Esposito M, et al. Tremor in primary adult-onset dystonia: prevalence and associated clinical features. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2013;84(4):404-8.
10. Nasjonalt kompetansesenter for bevegelsesforstyrrelser. Handlingsplan for dystoni. 1.utgave www.sus.no/nkb. 2012.
11. AJ. MFEME. Psychogenic movement disorders. *Continuum*. 2013;19(5):1383-96.
12. Charlesworth G, Bhatia KP. Primary and secondary dystonic syndromes: an update. *Curr Opin Neurol*. 2013;26(4):406-12.
13. Jankovic J. Medical treatment of dystonia. *Movement Disorders*. 2013;28(7):1001-12.
14. Thenganatt MA, Jankovic J. Treatment of dystonia. *Neurotherapeutics*. 2014;11(1):139-52.
15. Skogseid IM. Dystonia—new advances in classification, genetics, pathophysiology and treatment. *Acta Neurol Scand*. 2014;Supplementum.(198):13-9.
16. Tigue AP, Schiavo G. Botulinum neurotoxins: mechanism of action. *Toxicol*. 2013;67:87-93.

Fysioterapi for barn og unge

er tema for neste Fysioterapeutens fagutgivelse, som blir nr. 9/2017

Med «barn og unge» mener vi her fra nyfødt til 18 år. Vitenskapelige artikler og fagartikler må være fagredaktør i hende senest **15. juni 2017**.

Fagkronikker, fagessays, kasusrapporter og norske sammendrag fra artikler publisert i internasjonale tidsskrift må sendes inn senest **15. august 2017**.

Spørsmål og manuskript sendes fagredaktor@fysio.no eller js@fysio.no.

Se vår forfatterveiledning:

<http://fysioterapeuten.no/Fag-og-vitenskap/Forfatterveiledning>.

Vi ser frem til en spennende fagutgivelse!

