



Välbesökt årsmöte 2003

Lördagen den 22 mars 2003 hölls i Stockholm Svensk Dystoniförenings årsmöte med uppslutning av 42 medlemmar. De flesta tågade efter mötet vidare till trivsamma Källaren Mowitz i Gamla Stan för utsträckt samvaro och en bit god mat.

Traditionsenligt medverkade en gäst med mångårig erfarenhet från behandling av dystonipatienter. Denna gång var det Joakim Tedroff, för närvarande överläkare på Neurocentrum vid S:t Görans sjukhus i Stockholm. Joakim är också verksam inom forskning i kretsen kring Nobelpristagaren Arvid Carlsson, berömd för kartläggningen av signalsubstansen dopamin.

Dystoni – störningsfaktorer, forskning och nya behandlingsmöjligheter

Dystoni är en störning i det komplicerade system i hjärnan som styr våra rörelser, det motoriska systemet. Det är en ”skum” sjukdom såtillvida, att dess förekomst och symptombild ännu inte kan sägas vara allmänt bekant hos alla verksamma läkare. Symptomen definieras som ”ett tillstånd med ofrivilliga, ihållande muskelsammandragningar som leder till vridande, upprepade rörelser eller onormal kroppshållning” (Dystonia Medical Research Foundation 1988). Som bekant kan dystoni drabba många olika kroppsdelar. Även stamning bör betraktas som ett slags dystoni.

Dystoni kan uppträda som en följd av skada på delar av hjärnan och benämns då *sekundär dystoni*. I de flesta fall saknas dock förklaring till uppkomsten och dystonin benämns då *primär* eller *idiopatisk dystoni*. Smärtor är vanliga. Såvitt känt förekommer dystoni endast hos människan, inga djur tycks drabbas. Tedroff underströk särskilt, att *dystoni är en strikt organisk hjärnsjukdom*

Hjärncentra och dopaminet

Modern hjärnforskning i syfte att finna bot mot neurologiska sjukdomar har åtminstone delvis kartlagt mekanismerna i det komplicerade samspel som löpande pågår mellan hjärnans olika delar. Normal rörelseförmåga förutsätter väl fungerande, kontinuerliga kontakter mellan de tre hjärncentra hjärnbarken, de basala ganglierna och thalamus. Det har konstaterats, att samspelen mellan dessa tre centra är stört hos oss dystonidrabbade. Man vet också, att den av Arvid Carlsson upptäckta signalsubstansen dopamin har en nyckelroll i sammanhanget och att dopaminsystemet lider av störningar hos patienterna. I de basala ganglierna försiggår kontinuerligt inläring av t.ex. motoriska beteenden och där förekommer normalt rätt mycket dopamin. Experiment på djur har visat, att kroppens egna, automatiska dopamintillförsel troligen har till uppgift att förstärka eller försvaga ”nyttiga” respektive ”onyttiga” beteenden, d.v.s. det som hjärnan uppfattar som rätt motoriskt beteende. Vid rubbningar i dopaminbalansen kan facit förvridas så att ”rätt” eller ”normalt” beteende tenderar att försvagas, medan inläringen av det felaktiga eller onormala beteendet förstärks och präglas in. Människans förmåga till inläring spelar oss alltså då ett ovälkommet spratt genom att ytterligare förstärka ett rörelsemönster som alla kroppsdelar utanför de basala ganglierna – och även vi själva och vår omvärld – ser som avvikande och föga ändamålsenligt.

Vad betyder generna?

Tidigt debuterande, generell dystoni drabbar med debut före 28 års ålder. Upphovet kunde tidigt spåras till förändringar i en gen som benämns DYT 1. Vissa ovanliga former av dystoni kan kopplas till gener benämnda DYT 2-13. Fortsatt forskning bedrivs om genernas betydelse som tillverkare av protein A, som muteras till torsin A, ett ämne som framför allt förekommer i hjärnans dopaminsystem. Fortsatt forskning på området kan förhoppningsvis ge nya uppslagsändar, men något genombrott har såvitt jag förstått inte åstadkommit trots ganska intensivt arbete inom genforskningen.

Hjärncellerna

Noggranna studier av vårt nästan oräkneliga antal hjärnceller har påvisat en mycket långt driven, avancerad arbetsfördelning mellan cellerna i hjärnans olika delar. Varje cell har mycket noggrant avgränsade och specificerade uppgifter och träder i funktion uteslutande inför fullgörande av sina uppgifter. Vissa celler är så specialiserade, att de bara träder i funktion när ytterst specialiserade rörelseuppgifter ska utföras. Sådana specialiserade celler är t.ex. verksamma vid skrivkramp och vid traktering av musikinstrument som kräver avancerad och väl inövad motorisk färdighet. De specialiserade cellerna träder endast i (fel) funktion vid utövandet av aktiviteten, inte annars. Vad detta kan betyda för den som för sin karriär och utkomst är beroende av skrivande eller musikutövande torde var och en kunna förstå.

Behandlingsmetoder under utveckling

Det har konstaterats, att elektriska signaler från de basala ganglierna medverkar till felk funktion i hjärnans ”autopilot”, som normalt styr våra rörelser och vår motorik med automatik. Genom att exakt lokalisera aktuella målpunkter i de basala ganglierna och därefter avstöra de elektriska signaler som utgår från dessa med inopererade elektroder har man i England på en försöksgrupp om 15 patienter med cervikal dystoni (”torticollis”) lyckats eliminera de avvikande aktiviteterna i basala ganglierna och reducera besvären. Slutlig utvärdering av försöken får utvisa om metoden har ett brett användningsområde i framtiden.

Mediciner i form av s.k. neuroaktiva preparat utvecklas och prövas, främst av den amerikanska läkemedelsindustrin. Av störst intresse för dessa företag är dessvärre givetvis sjukdomar med större utbredning än dystoni. Även i Sverige bedrivs viss forskning på området. Ett preparat som framtagits med arbetsnamnet OSU 6162 borde ”teoretiskt” kunna eliminera obalanser i dopamin systemet. Men proceduren genom alla prover fram till klinisk användning av detta och liknande preparat är lång och kostsam och påpassad av rätt många konkurrenter.....

Sammanfattning

För att på längre sikt finna ett botemedel mot dystoni och andra neurologiska funktionsnedsättningar och sjukdomar i hjärnan pågår ett intensivt arbete, till stor del av grundforskningskaraktär, med kartläggning av hjärnan och dess olika centra samt samspelet mellan dem. Även inom genforskningen söks förklaringar till det gåtfulla som händer, när vi plötsligt drabbas av dystoni eller andra organiska hjärnsjukdomar.

I avvaktan på den slutliga lösningen av den ytterst komplicerade deckargåtan dystoni och ett eventuellt framtida botemedel kan vi endast konstatera, att ”smörgåsbordet” av alternativa behandlingsmöjligheter för att lindra besvären sakta utökas.

Anders Silfors

[Tillbaka](#)