



Svensk Dystoniförening

Vanliga frågor om dystoni

För dig som fått diagnosen dystoni, har någon anhörig som drabbats av dystoni eller vill veta mer om denna sjukdom finns här en samling frågor och svar.

Vad är dystoni?

Dystoni är ett samlingsnamn för en grupp av neurologiska sjukdomar som kännetecknas av överaktivitet i vissa muskler eller muskelgrupper. Ordet dystoni betyder egentligen felaktig (dys) spänning (tonus). Överaktiviteten kan bestå i:

- Ofrivilliga rörelser och ibland även ryckningar
- Ihållande muskelsammandragningar eller –spänningar
- Onormala kroppsställningar.

Symptomen varierar mellan olika dystonipatienter och kan även vara olika i sitt uttryck vad gäller obehag, smärta, bristande muskelkontroll och funktionshandikapp.

Dystoni är inte vare sig en psykologisk störning, en stressframkallad sjukdom eller en livshotande sjukdom.

Orsakerna till dystoni finns i hjärnan. Sjukdomen kan utlösas av biokemiska eller strukturella förändringar i de rörelsestyrande delarna av storhjärnan, de så kallade basala ganglierna. Dessa förändringar kan ha en mängd olika orsaker. Musklerna hos patienten är friska, däremot fungerar inte styrningen från hjärnan som den ska.

Dystonierna indelas oftast i tre kategorier:

1. Beroende på lokalisering och utbredning i kroppen:

- Fokal dystoni innebär att dystonin är begränsad till några få muskler, t ex i ansiktet, halsen, en arm eller ett ben.

- Segmentär dystoni innebär att dystonin är lokaliserad till två eller flera intill varandra liggande kroppsdelar, t ex halsen och en arm.
- Hemidystoni, då de dystona symptomen uppträder i många muskler i den ena kroppshalvan.
- Generaliserad dystoni, då dystonin är utbredd till muskler i stora delar av kroppen, inklusive benen.

2. Efter åldern då sjukdomen första gången uppträder:

- I barndomen (tenderar till att bli generaliserad).
- I ungdomen (kan bli generaliserad).
- I vuxen ålder (förblir oftast fokal).

3. Efter orsak:

- Primära dystonier
 - A Ärftliga, orsakat av förändringar i en gen
 - B Dystonier utan känd orsak
- Sekundära dystonier
 - A Orsakade av lokala hjärnskador
 - B Dystoni vid neurodegenerativa hjärnsjukdomar (t ex vid Parkinsons sjukdom)
 - C Orsakade av metaboliska störningar
 - D Orsakade av mediciner eller andra kemiska ämnen.

Vilka typer av dystonier finns det?

Det finns två huvudgrupper: generaliserade dystonier, som påverkar hela kroppen, och fokala dystonier, som är begränsade till en eller ett par muskler.

Bland de generaliserade dystonierna återfinns flera mer eller mindre vanliga, ofta ärftliga dystonityper, t ex dopa-responsiv dystoni (svarar på behandling med levodopa-preparat) och hemidystoni (drabbar ena kroppshalvan).

I gruppen fokala dystonier ingår [blefarospasm](#), [oromandibulär dystoni](#), [spasmodisk dysfoni](#), [cervikal dystoni](#), även kallad [spasmodisk torticollis](#), [hemifaciala spasmer](#) och [skrivkramp](#). Blefarospasm drabbar ögonmuskulaturen och innebär ofrivilliga blinkningar. Oromandibulär

dystoni karakteriseras av kraftiga muskelspänningar i käke och tunga, medför svårighet att öppna och stänga munnen och därmed även att tugga och tala. Förekommer i kombination med blefarospasm och kallas då Meige's syndrom. Spasmodisk dysfoni påverkar musklerna kring struphuvudet och påverkar därmed talet, som kan bli spänt, hest eller viskande. Cervikal dystoni påverkar nackens muskler och medför ofrivilliga rörelser och felställningar av huvudet och nacken. Muskelsammandragningarna kan dra huvudet åt ena sidan, framåt eller bakåt. Hemifaciala spasmer visar sig som sammandragningar av musklerna i den ena ansiktshalvan. Skrivkramp påverkar handens muskler och visar sig som muskelspasmer när personen t ex ska skriva eller spela ett instrument.

Vad är cervikal dystoni eller spasmodisk torticollis?

Cervikal dystoni är en fokal dystoni som påverkar muskulaturen i nacke och hals och medför ofrivilliga rörelser och felställningar av huvudet och nacken. Detta är den vanligast förekommande dystonitypen.

Vid cervikal dystoni uppstår ofrivilliga rörelser i musklerna i olika kombinationer. Ihållande sammandragningar medför onaturliga ställningar av huvud och nacke, medan upprepade kramper ger ryckiga huvudrörelser. Intensiteten i symptomen kan variera. Ofta kan rörelserna delvis lindras genom ett lätt tryck mot hakan eller andra delar av ansiktet. Sjukdomen startar oftast långsamt med att huvudet inte kan hållas stilla, t ex vid bilkörning, läsning eller när man ser på andra. I början är huvudrörelserna sällsynta, men blir ofta med tiden mer frekventa. För vissa kan dock symptomen förbli av lättare slag under många år. Symptomen förvärras som regel av stress. Omkring 5-10% av patienterna upplever en spontan förbättring inom de första fem åren. Symptomen kan också avta för att senare tillta i styrka igen.

Sjukdomen bryter oftast ut i 25-50-årsåldern och är något vanligare bland kvinnor än män. I vissa fall uppträder sjukdomen efter en huvud- eller nackskada, i andra fall är orsaken okänd. Det finns rapporterade fall med ärftliga cervikala dystonier.

Svåra former av cervikal dystoni kan vara handikappande och den drabbade kan ha svårt att utföra sitt arbete, både på grund av huvudrörelserna, men även muskelsmärtna som uppkommer till följd av dem.

Det finns ännu inget botemedel, men symptomen kan lindras. Tre olika behandlingsformer kan användas enskilt eller i kombination. Behandlingsformerna är: oral medicinering, injektioner med [botulinum toxin](#) och kirurgi. Sjukgymnastik kan också vara ett viktigt komplement till den medicinska behandlingen.

Injektioner med botulinum toxin har visat sig vara den mest effektiva behandlingen för cervikala dystonier. Ämnet injiceras rakt in i de påverkade musklerna. För att undvika att immunitet mot botulinum toxin uppstår är det bäst att använda lägsta möjliga dos och att inte injicera för ofta. Biverkningar av botulinum toxin kan vara en viss svaghet i musklerna och vissa kan uppleva svårigheter med att svälja. Med tiden kan immunitet mot ämnet uppträda (bland färre än 5% av patienterna).

För patienter som inte svarar på andra behandlingar kan kirurgi vara ett alternativ. Effekterna av ingreppet kan avta med tiden, men möjligheterna till lindring finns. Olika faktorer påverkar

resultatet av en operation. Varje patient är unik och vilka muskler som är inblandade kan variera avsevärt.

Vad är blefarospasm?

Blefarospasm är en fokal dystoni som orsakar täta blinkningar och ofrivilligt blundande. Synfunktionen hos de drabbade är normal, de synbesvär som uppstår beror endast på att ögonen ofta är stängda.

Blefarospasm drabbar nästan uteslutande vuxna personer, de flesta utvecklar sjukdomen i 50-70-årsåldern. Både män och kvinnor drabbas, men sjukdomen är tre gånger vanligare hos kvinnor.

De första symptomen är oftast obehag i form av spasmer i ögonen vid starkt ljus, trötthet eller starka känslotvingar. Med tiden kommer besvären oftare och är mer ihållande och kan bli så kraftiga att den drabbade är i princip blind en stor del av tiden. Spasmerna försvinner oftast vid sömn och många drabbade upplever sig som nästan symptomfria direkt på morgonen och spasmerna återkommer ibland inte förrän flera timmar efter uppvaknandet.

I de flesta fall är sjukdomen kronisk, men i upp till 10% av fallen blir patienten gradvis bättre och symptomen försvinner helt. Varför eller när det sker eller vem som blir bättre kan ännu inte förutses. I vissa fall är denna spontana förbättring dessutom övergående och symptomen kommer tillbaka.

Idag finns ingen behandlingsmetod för att bota blefarospasm, men man kan lindra symptomen. Tre olika behandlingsformer kan användas enskilt eller i kombination. Behandlingsformerna är: oral medicinering, injektioner med botulinum toxin och kirurgi. Sjukgymnastik kan också vara ett viktigt komplement till den medicinska behandlingen.

Vad är oromandibulär dystoni?

Oromandibulär dystoni karakteriseras av kraftiga muskelspänningar i käke och tunga, medför svårighet att öppna och stänga munnen och därmed även att tugga och tala. Förekommer i kombination med blefarospasm och kallas då Meige's syndrom. Ansiktsmusklerna kan förvridas kraftigt och kan vara så våldsamma att talet förändras.

Symptomen börjar oftast mellan åldrarna 40 och 70 år och verkar något vanligare bland kvinnor än män. Oftast förvärras symptomen något de första åren, men förblir därefter på den nivån en längre tid eller kan i vissa fall förbättras lite.

Oromandibulär dystoni kan ha många uttrycksformer. Det börjar ofta som stelhet eller en brännande känsla runt munnen, muntorrhet, talbesvär eller ofrivillig öppning och stängning av käkarna.

Behandlingen av oromandibulär dystoni har, liksom för de andra fokala dystonierna, revolutionerats av framkomsten av injektioner med botulinum toxin. Injektionerna sker rakt in i de påverkade musklerna. I de flesta fall är många muskler inblandade och då behandlas de som är mest påverkade. Effekten av behandlingen är god i upp till 75% av fallen och biverkningarna är sällsynta och av övergående karaktär.

Vad är Meige's syndrom?

Meige's syndrom kallas det när oromandibulär dystoni förekommer i kombination med blefarospasm.

Vad är spasmodisk dysfoni?

Spasmodisk dysfoni påverkar de inre och/eller yttre strupmuskulerna och påverkar därmed talet, som kan bli spänt, hest eller viskande. Sjukdomen ses ofta isolerat men kan även förekomma i kombination med andra fokala dystonier t ex Meige's syndrom eller torticollis.

Eftersom sjukdomen inte kan ses utan endast höras betraktades den tidigare som en psykisk störning och har med bättre diagnosmetoder visat sig vara vanligare än man tidigare trott.

Symptomen kan uppträda i alla åldersgrupper och är vanligare bland kvinnor. Talet kan bli stöttigt, krampaktigt och ofta oförståeligt. De drabbade blir kraftigt invalidiserade vid uppläsningar och av att inte kunna tala flytande, varken i telefon eller annars.

Alla strupens muskler drabbas inte lika. Till exempel kan sångrösten, speciellt hos yngre, vara nästan normal, men dysfoni uppträder vid tal. Senare i livet drabbas dock ofta även sångrösten.

Behandling med injektioner av [botulinum toxin](#) kan göras vid denna typ av dystoni, men är svårt bl a beroende på de påverkade musklernas ringa storlek. Effekten av behandlingen är god i upp till 75-80% av tillfällena och eventuella biverkningar begränsas ofta till den första veckan.

Vad är hemifaciala spasmer?

Hemifaciala spasmer visar sig som sammandragningar av musklerna i den ena ansiktshalvan.

Symptomen uppträder sällan före 35-års-åldern men kan även börja så sent som vid 75. De startar gradvis som periodiska sammandragningar i musklerna omkring det ena ögat. De liknar därför i början ensidig blefarospasm. Hemifaciala spasmer feldiagnosticeras också ofta som tics. Under loppet av några månader sprider sig sammandragningarna nedåt, till kindens och mungipornas muskler och munnen kan bli skev. Spänningarna blir efterhand vanligare och tilltar i styrka. De kan även spridas till pannans muskler och framsidan av halsen.

Hemifaciala spasmer är egentligen inte en dystoni, eftersom det inte alltid orsakas av störningar i hjärnan utan oftast en direkt störning av ansiktsnerven. Dock diskuteras sjukdomen ofta i samband med dystonier eftersom den ofta behandlas med [botulinum toxin](#).

Vad är skrivkramp?

Skrivkramp påverkar handens muskler och visar sig som muskelspasmer när personen t ex ska skriva eller spela ett instrument. Muskelspasmer eller –spänningarna kan även förekomma tillsammans med smärta. Typiskt för de drabbade är att de oftast kan utföra andra saker med händerna, t ex kan det vara möjligt att måla. Hos vissa kan skrivkrampen vara en del i en mer utbredd dystoni.

Hur behandlas dystoni?

Det finns ännu inget botemedel för dystoni, men symptomen kan i många fall lindras. Tre olika behandlingsformer kan användas enskilt eller i kombination, beroende på vilken typ av dystoni det gäller. Behandlingsformerna är: oral medicinering, injektioner med [botulinum toxin](#) och kirurgi. Sjukgymnastik kan också vara ett viktigt komplement till den medicinska behandlingen.

Vad är botulinum toxin?

Botulinum toxin är ett gift som produceras av bakterien *Clostridium Botulinum*. Matförgiftning med botulin förekom tidigare och följde ibland ett mycket allvarligt förlopp. Kroppens alla muskler blev förlamade inklusive andningsmuskulaturen, vilket ofta ledde till döden. I u-länderna förekommer denna typ av förgiftning fortfarande, medan livsmedelshygien och konservering av mat har så gott som utrotat den i många länder.

I början av 1980-talet prövades renat och utspätt botulinum toxin (BT) som behandling av patienter med kraftig överaktivitet i enskilda muskler eller muskelgrupper. Tanken var att förlama dessa muskler något och på så sätt minska överaktiviteten. Från mitten av 1980-talet utvecklades användningen av BT i bl a USA och England och BT började ges till dystonipatienter. Numera anses injektioner med BT var den mest effektiva behandlingen av fokala dystonier. Vid behandling sprutas BT i saltlösning direkt in i ett fåtal muskler i mängder som man erfarenhetsmässigt vet är lämpliga. Inom 3-6 dygn från behandlingstillfället blockeras nerv-muskelimpulsen och muskeln blir delvis förlamad. Förlamningen håller normalt i sig i 12-16 veckor och därefter återkommer muskelspänningarna gradvis. För att minska risken att kroppen blir immun mot BT bör man som regel inte behandla oftare än var tredje månad.

Var kan jag få veta mer om dystoni?

Om du vill veta mer om olika former av dystoni och behandlingsformer rekommenderas [länktipsen](#) och främst www.dystonia-foundation.org eller www.wemove.org.

Informationen är tagen främst från www.dystonia-foundation.org och Dansk Dystoniförenings bok "Om Dystoni – for patienter, pårørende og sundhedspersonale" utgiven 2000.
