

### III./3.2.3.1 Dystoniák felosztása

#### Bevezetés



A dystoniák fejezet összeállításánál elsősorban a klinikai gyakorlat számára fontosabb kórképeket emeltük ki. A dystoniák klasszifikációja folyamatosan bővül a genetikai ismeretek gyarapodásával, így a genetikai klasszifikáció egyre inkább leváltja a korábban használatos tünetek szerinti felosztást. A gyakorlatban a következő három klasszifikáció együttes használata vált be.

#### Etiológia szerinti felosztás:

1. **primer dystoniák (herediter illetve idiopathias);**
2. **secunder dystoniák (agyi károsodás, metabolikus zavar, gyógyszer);**
3. **heredodegeneratív kórképek okozta dystonia (pl. Wilson kór);**
4. **dystonia plussz szindrómák (pl. myoklonus dystonia).**

#### Topográfia szerinti felosztás:

1. **fokalis dystonia** szemhéjak (blepharospasmus), száj (oromandibularis dystonia), larynx (spasmodikus dystonia), nyak (torticollis), kar/kéz (írásgörcs);
2. **szegmentális dystonia** két összefüggő régió pl. cranialis és cervicalis vagy nyaki és törzs izomzat;
3. **multifokális dystonia;**
4. **hemidystonia;**
5. **generalizált dystonia (pl. DYT1 és DYT5 dystonia).**

#### Genetikai klasszifikáció (csak az ismert gének okozta formákat említjük):

1. **DYT1**, fehérje: torsin A, öröklődés: AD, locus: 9q34
2. **DYT3** fehérje:TAF1, öröklődés: XR, locus: Xq13.1
3. **DYT5** fehérje: GTP-cyclohydrolase-I, öröklődés: AD, locus: 14q22
4. **DYT8** fehérje: *myofibrillo-genesedysregulator I*, öröklődés: AD, locus: 2q33
5. **DYT11** fehérje:  $\epsilon$ -Sarkoglycan, öröklődés: AD, locus: 7q21
6. **DYT12** fehérje: *ATPIA3*, öröklődés: AD, locus: 19q
7. **DYT16** fehérje: *PRKRA*, öröklődés: AR, locus: 2q31

A továbbiakban a leggyakoribb primer vagyis idiopathias dystonia szindrómákat mutatjuk be gyakoriságuk és topográfiai illetve klinikai megjelenésük szerint felosztva.



## Irodalom

Klein C, Ozelius LJ. Dystonia: clinical features, genetics, and treatment. *Curr Opin Neurol* 2002; 15(4):491–497.

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.\*\*](#)