

„Myoklonus-Dystonie“-Tag in Frankfurt am Main im Hotel Mainhaus

Im Jahr 2020 fand das zweite Treffen der „Myoklonus-Dystonie“-Gruppe am 5. Juli in Frankfurt am Main statt. Die Veranstaltung war trotz unserer derzeitigen Pandemielage recht gut besucht. Unsere Gruppe wurde durch ein Vorwort von Herrn *Volker Kreiss*, ehemaliger 1. Vorsitzender von Dystonie-und-Du e.V., begrüßt. Anschließend übernahm die Gruppenleitung, Frau *Ulrike Halsch*, das Wort und begrüßte alle recht herzlich.

Besonders geehrt wurde die „Myoklonus-Dystonie“-Gruppe durch unseren Schweizer Gast Herrn *Hans-Peter Itchner*, worauf wir sehr stolz waren, ihn begrüßen zu dürfen. Unsere Referenten Frau *Zeynep Çetin* aus Hamburg und Herr *Michael Deane* aus Frankfurt a. M. berichteten als Betroffene und Angehörige über die Erkrankung „Myoklonus-Dystonie“.

Weiterhin freute sich die Gruppe über die Referenten Frau *Dr. Anne Weißbach* aus Lübeck und Herr *Dr. Jun-Suk Kang*, Neurologe aus Frankfurt, die den Tag mit wissenschaftlich fundierten Vorträgen bereichert haben. Mit einer kurzen Gliederung des Tagesablaufs und einem kleinen Rückblick bis zur Gründung im Jahr 2019 in Berlin, damals unterstützt von der Referentin Frau *Dr. Doreen Gruber*, von der Parkinsonklinik Beelitz, haben wir das Programm gestartet.

Zunächst hat die Gruppe in der Leitung Zuwachs bekommen. *Zeynep Çetin* wurde an dieser Veranstaltung zu unserer stellvertretenden Gruppenleitung gewählt. Sie möchte die Gruppe in den wichtigen Bereichen für Dystoniker mit Migrationshintergrund unterstützen und somit die Lücke für Patienten im türkischsprachigen Raum schließen. Ihre Vorstellung ist schriftlich festgehalten und kann bei Bedarf über unsere Gruppe angefordert werden. In der „Myoklonus-Dystonie“-Veranstaltung am 5. Juli sprach sie über ihren langen Leidensweg bis hin zur Diagnose. Selbstverständlich ist der Bericht auch in türkischer Sprache vorhanden.

Michael Deane, gebürtiger Engländer, berichtete einfühlsam über seine Gedanken als Angehöriger. Er berichtete von seinen Gedankengängen, dass vielleicht seine Nachkommen Träger des Gens „Myoklonus-Dystonie“ sein könnten und wie er reagieren würde, wenn diese Erkrankung in seiner Familie zum Tragen käme. Die Fragen „Wie gehe ich damit um?“ und „Was bedeutet das für mich oder andere?“ hat der junge Anwalt den Zuhörern sehr einfühlsam nahe gebracht. Eines steht für ihn jedoch fest: Er fühlt sich in der „Myoklonus-Dystonie“-Gruppe sehr wohl und angenommen. Es ist für ihn sehr wichtig, dass er einen Ansprechpartner in Form einer Gruppe hat, damit er mit seinen Fragen oder Befürchtungen nie allein ist.

Frau *Dr. Anne Weißbach* aus Lübeck war es leider nicht gelungen, an diesem Tag persönlich bei uns zu sein, jedoch war es kurzfristig mit der modernen Technik möglich, ihren Vortrag mit ihr live zu genießen und in Echtzeit miteinander zu kommunizieren. Spezielle Fragen konnten somit einfach und schnell beantwortet werden. Sie berichtete über die sehr seltene Form von Dystonie und erklärte uns ausführlich, wie die Vererbung abläuft und wer mit hoher Wahrscheinlichkeit daran erkranken kann. Beispielsweise sei die Wahrscheinlichkeit, Träger der Mutation zu sein, erstaunlich gering. Sei man jedoch Träger, könne die Dystonie stark ausgeprägt sein.

Leider wissen noch zu wenige Kliniken und Ärzte über diese ungewöhnliche Form der Erkrankung Bescheid, sodass diese Erkrankung noch seltener diagnostiziert wird. Bedauerlicherweise gibt es nur einzelne Ärzte, die sich für diese seltene Form der Erkrankung einsetzen. Frau *Dr. Anne Weißbach* ist eine der wenigen Ärzte, die sich spezialisiert hat und in diesem Gebiet einige Forschungen vorantreibt. Man merkt, dass es sie begeistert, sich für seltene Erkrankungen einzusetzen. Sie erklärte uns, wie es in der Familie zur Erkrankung „Myoklonus-Dystonie“ kommen kann und warum es so ist. Dieses hat sie mit bildlichen Darstellungen verdeutlicht und somit ihre Erklärung vereinfacht. Zum Beispiel muss ein Gen-Träger nicht zwangsläufig an „Myoklonus-Dystonie“ erkranken, wenn er die Vererbung von der Mutter hat.

Weiterhin berichtete sie über Forschungsergebnisse der letzten Jahre in Bezug auf die genetischen Formen und in welchen Gebieten diese vermehrt auftreten. Die Symptome können vielfältig sein und werden mit Medikamenten sowie des operativen Eingriffs „Tiefe Hirnstimulation“ (THS) sehr gut bis mäßig behandelt. Zusatztherapien

können Botulinumtoxin und Physiotherapie wie Entspannungstraining - Körperwahrnehmungstraining - Koordinationstraining und EMG Biofeedbacktraining sein.

Überdies berichtete Frau *Dr. Weißbach* über die Blinkreflexkonditionierung. Dabei hat sie darauf hingewiesen, dass in einer Studie Patienten unter sehr geringfügigem Alkohol verändert reagierten bzw. sich die Konditionierung normalisierte. Die Ursachenforschung geht in die Richtung der gestörten Zusammenarbeit einzelner Hirnsysteme. Neuromodulationsverfahren wie die „Transkranielle Magnetstimulation“ (TMS) bieten heute in der Forschung enorme Möglichkeiten und erweitern damit die Therapieansätze und das menschliche Wissen. Der Vortrag wurde mit einer Frage-Antwort-Runde aus dem Publikum beendet.

Die Gruppe verabschiedete sich von Frau *Dr. Weißbach* und ging gemeinsam in die wohlverdiente Mittagspause. Die Gespräche wurden bei einem Mittagmenü nach Wahl fortgeführt. Anschließend konnten wir bereits den nächsten Referenten, Herr *Dr. Jun-Suk Kang* aus Frankfurt a. M. begrüßen.

Herr *Dr. Kang* war positiv überrascht, dass die Veranstaltung trotz der COVID-19 Pandemie so gut besucht war. Er ist sehr gerne bereit, unsere Selbsthilfegruppen zu unterstützen und für uns präsent zu sein. Er war sehr lange an der Universität Frankfurt a. M. und im Arbeitskreis für Bewegungsstörungen tätig, bis er seine Privatpraxis eröffnet hat. Inzwischen können sich auch Kassenpatienten in seiner Praxis mit Botulinumtoxin und anderen Therapien versorgen lassen. Die Patienten kommen aus Umkreisen von mehr als 100 km angereist, um von ihm therapiert zu werden.

Unsere Gruppe hat sich speziell für das Thema Schreibkrampf und dabei die Möglichkeiten und Grenzen der Therapie interessiert. Herr *Dr. Kang* berichtete über fokale aufgabenspezifische Dystonieformen (Schreibkrampf), über aktionsinduzierte Dystonie und über den Beschäftigungskampf und Graphospasmus. Er benannte Behandlungsmöglichkeiten der fokalen aufgabenspezifischen Dystonie mit Toxin A und stellte das Botulinumtoxin A als wirksam und sicher dar, sofern sie durch Ärzte mit spezifischer Kompetenz in vorgegebener Behandlungsform durchgeführt wird. Diese Behandlungsform hat er uns in Form eines Videos mit allen Schwierigkeiten

aufgezeigt. Jedoch gibt es auch hier Grenzen. Zudem haben wir erfahren, dass diese Behandlung nicht für alle Formen der Dystonie eine absolut sichere Therapiemöglichkeit darstellt. Allerdings besteht eine große Chance, unangenehme Symptome zum Teil zu lindern.

Nach dem Vortrag gab es Zuwachs von einem Patienten, der sich für unsere Gruppenarbeit sehr interessiert hat, worüber wir uns sehr gefreut haben.

Wir danken allen Referenten, dem ehemaligen 1. Vorsitzenden, den Angehörigen, dem Mainhaus Hotel und zuletzt unseren Gruppenmitgliedern, die sich an einem Sonntag mit Fachvorträgen fortgebildet und den Austausch gesucht haben. Vor allem danken wir den Gruppenmitgliedern, die sich nicht mit Falschaussagen aus dem Internet beirren ließen. Es war ein toller Tag.

Ulrike Halsch

Berlin, Oktober 2020

Vorstellung Zeynep

Liebe Mitglieder der „Myoklonus-Dystonie“-Gruppe. Ich freue mich, dass ich mich an dieser Stelle bei Euch vorstellen und meine Erfahrungen mit Euch teilen darf.

Mein Name ist Zeynep Çetin und ich bin 32 Jahre alt. Ich bin in der Türkei auf die Welt gekommen, aber aufgewachsen bin ich in Deutschland – und zwar in Hamburg. Ich bin die Älteste von fünf Kindern, meine Geschwister sind kerngesund.

Zu meinem Krankheitsverlauf möchte ich Folgendes berichten:

Bis zu meiner Schulzeit war ich auch gesund, zumindest sind keine Auffälligkeiten bei mir aufgetreten. Als ich 11 Jahre alt war, wurde jedoch das Schreiben immer anstrengender und ich musste meine Hand auf dem Schreibtisch abstützen, damit ich überhaupt schreiben konnte. Mit 15 Jahren kam ich dann in die Neurologie ins UKE in Hamburg, wo ich endlich eine Diagnose bekam und zwar „Dystonie mit assoziierten

Myoklonen“. In der Neurologie wurde ich 5 Jahre lang medikamentös behandelt, allerdings ohne Erfolg.

Nach dem Abitur habe ich angefangen Betriebswirtschaftslehre zu studieren. Jedoch konnte ich kaum mehr schreiben, so dass ich in die Neurochirurgie überwiesen wurde. Mein Neurochirurg, Herr *Dr. Wolfgang Hamel*, hat mich über die Operation THS beraten und mich anschließend zum nächsten „Patienten – Café“ im UKE eingeladen. Dort habe ich mich mit operierten Patienten ausgetauscht und mich relativ schnell für den operativen Eingriff entschieden.

Die erste Operation erfolgte im März 2009, da war ich 20 Jahre alt, und ich wurde nur linksseitig im Thalamus stimuliert. Nach dem Eingriff ging es mir die erste Zeit relativ gut, das Schreiben am Laptop war möglich, der rechte Arm hatte nicht mehr so stark gewackelt. Jedoch wurde mein Studium immer belastender und ich musste immer mehr schreiben und leisten. Dieser permanente Leistungsdruck hat dazu geführt, dass der gute Effekt vom Eingriff nachgelassen hat und meine Symptome sich verschlechtert haben. Zudem habe ich in der rechten Hand eine Spastik bekommen, d.h. meine rechte Hand hat ständig nach hinten gezogen, überdies hat mein Kopf auch angefangen leicht nach hinten zu ziehen. Ich hatte eine permanente Anspannung im Körper und habe mich ungern in die Öffentlichkeit begeben. Essen und Trinken wurden immer schwieriger, sogar im Gesicht bekam ich eine Dystonie. Das bedeutet, dass meine Gesichtszüge beim Kauen verzogen waren.

Meine Neurologen und mein Neurochirurg haben mir einen zweiten Eingriff vorgeschlagen. Dieses Mal sollte der Eingriff im „Pallidum“ (GPI) stattfinden. Ich habe mir anfangs schwer mit der Entscheidung getan, aber mich dann doch für einen zweiten Eingriff entschieden. Die zweite Operation fand im März 2010 statt, also ein Jahr später, und war ein großer Erfolg.

Die Spastik in meiner rechten Hand war weg, ich konnte sowohl mit der rechten Hand als auch mit der linken Hand schreiben, was sich meine Neurologen und mein Neurochirurg bis heute nicht erklären können. Essen und Trinken war noch nie so einfach. Das Schreiben am Laptop lief wunderbar. In der zweiten Operation wurde ich beidseits stimuliert.

Seit dem zweiten Eingriff hat sich meine Lebensqualität erheblich verbessert. Ich habe einen wiederaufladbaren Schrittmacher implantiert bekommen und habe diesen bis heute noch drin. Die Lebensdauer des Schrittmachers wurde bis 2024 verlangert.

Mein Studium habe ich mit iberdurchschnittlichem Erfolg abgeschlossen und anschlieend ein weiterfuhrendes Studium in Ingenieurwissenschaften absolviert.

Im UKE werde ich heute mit Botox therapiert und gehe regelmaig zur Ergo- und Physiotherapie.

Zeynep etin

Hamburg, November 2020

Vorstellung auf Turkisch

Saygı deęer "Miyoklonus Distoni" grubu yeleri,

Kendimi burada sizlere tanıtıbildięim ve bugne kadar yaptığım deneyimlerimi sizlerle paylaıbildięim iin ok mutluyum.

Adım Zeynep etin, 1988 Kayseri doęumluyum, Almanya'nın Hamburg kentinde be ocuklu bir ailenin en byk kızı olarak bydm.

Hastalıęımın seyri hakkında Őu bilgileri sizlerle paylamak istiyorum:

İlk okulun sonuna kadar gayet saęlıklı bir ocuktum, en azından hastalıęıma dair herhangi bir semptom grnmyordu. Ancak 11 yaından sonra yazmak ok zor gelmeye balamıtı, misal yazarken elimi masanın zerine bastırarak anca yazabiliyordum.

15 yaşına girdikten sonra Hamburg üniversite hastanesi nöroloji bölümüne yönlendirildim ve sonunda bir teşhis konulabildi:

“Miyoklonus Distoni”

Nöroloji Bölümü’nde 5 yıl çeşitli ilaçlarla tedavi gördüm lakin pozitif bir sonuç alamadım.

Liseden mezun olduktan sonra Hamburg Üniversitesi işletme bölümünde lisans eğitimi almaya başladım. Ancak yazmakta çok daha fazla zorlanıyordum. Netice itibari ile nörologlarım beni Hamburg üniversite hastanesinin beyin cerrahi bölümüne yönlendirdiler. Beyin cerrahım *Dr. Wolfgang Hamel* bana “Derin Beyin Stimülasyonu” (beyin pili) ameliyatı hakkında bilgi verdi ve beni bu ameliyatla ilgili Hamburg Üniversite hastanesinin düzenlediği bir programa davet etti. Bu programda daha önce bu ameliyatı geçirmiş hastalarla fikir alışverişinde bulundum ve nispeten hızlı bir şekilde ameliyat olmaya karar verdim.

İlk ameliyatım 2009 yılının Mart ayında gerçekleşti, henüz 20 yaşındaydım. Ameliyattan sonra kendimi iyi hissettim, dizüstü bilgisayarda yazabiliyordum ve sağa kolum çok sallanmıyordu. Ancak üniversitede çalışmalarım gittikçe artıyor ve böylelikle ilk ameliyatın pozitif etkisi zaman ilerledikçe azalıyordu. Bu durum o kadar ileriye gitti ki sağa elim arkaya çekmeye başladı. Kafamda arkaya doğru çekiyordu ve yemek içmek çok zorlaşmıştı benim için. En kötüsü yüzümde dahi semptomlar çıkmaya başlamıştı. Artık insan içine çıkmaya çok utanıyor ve mecbur kalmadığım müddetce sokağa çıkmamayı tercih ediyordum.

Doktorlarım bu durumuma en az benim kadar üzülüyorlardı ve bundan dolayı bana ikinci bir ameliyatı tavsiye ettiler. Bu sefer beynimin başka bölümünü ameliyat etmek istediler. İkinci ameliyata kararımı hemen vermedim lakin denemekten başka bir çarem yoktu. 2010 yılının Mart ayında ikinci kez ameliyat oldum, yani tam bir yıl sonra.

Ameliyattan sonra gözlerimi açtığımda sağa elim artık arkaya doğru çekmiyordu, kafam sakindi sağa elimle yiyip içebiliyordum, çayımı kahvemi karıştırabiliyordum ve hem sağa hem de sol elimle yazabiliyordum. Doktorlarım dahi çok şaşırılmışlardı bu

pozitif sonuca. Artık insan içine çıkabiliyordum, hiç çekinmeden yiyip içebiliyordum. Yüzümdeki o kötü semptomların hepsi kaybolmuştu. Yaşam kalitem çok ciddi anlamda artmıştı.

Beyin cerrahım beynime iki tane elektrot yerleştirdi ve bana yeniden şarj edilebilir beyin pili taktı. Bu beyin pili sol göğsümün içinde ve 2024 yılına kadar kalacak.

Böylece üniversite eğitimimi üstün başarıyla tamamlayabildim.

Bugün Hamburg Üniversitesi hastanesi nöroloji bölümünde botoks ile tedavi görüyor ve bununla beraber düzenli olarak fizik tedavisine gidiyorum.

Zeynep Çetin

Hamburg, Kasım 2020