

Journal für

Neurologie, Neurochirurgie und Psychiatrie

www.kup.at/
JNeurolNeurochirPsychiatr

Zeitschrift für Erkrankungen des Nervensystems

**Trends und Perspektiven in der
Neurologie: Myoklonus-Dystonie:
Motorische und neuropsychiatrische
Symptome**

Gerschlager W

Journal für Neurologie

Neurochirurgie und Psychiatrie

2011; 12 (4), 328-329

Homepage:

www.kup.at/

JNeurolNeurochirPsychiatr

Online-Datenbank
mit Autoren-
und Stichwortsuche

Indexed in
EMBASE/Excerpta Medica/BIOBASE/SCOPUS

Krause & Pachernegg GmbH • Verlag für Medizin und Wirtschaft • A-3003 Gablitz

P.b.b. 02Z031117M,

Verlagsort: 3003 Gablitz, Linzerstraße 177A/21

Preis: EUR 10,-

76. Jahrestagung

Deutsche Gesellschaft für Neurochirurgie

Joint Meeting mit der Französischen
Gesellschaft für Neurochirurgie



2025

1.–4. Juni

HANNOVER

Im Spannungsfeld zwischen
Forschung und Patientenversorgung

PROGRAMM JETZT ONLINE EINSEHEN!



64. JAHRESTAGUNG

der Deutschen Gesellschaft für Epileptologie

10.–13. Juni 2026
Würzburg



© CIM Deiner Dege, Joseph/Karl 70
Deutscher Epileptiker Verband | Stock Adobe

Myoklonus-Dystonie: Motorische und neuropsychiatrische Symptome



Univ.-Doz. Dr. Willi Gerschlag

Myoklonien sind unwillkürliche, schnelle, kurze und oft ruckartige Muskelzuckungen. Zahlreiche Erkrankungen können Myoklonien verursachen. Der Myoklonus ist eine komplexe Bewegungsstörung und die Diagnose, Differenzialdiagnose und korrekte Einteilung bereiten im klinischen

Alltag gelegentlich Probleme. Schwierigkeiten bereiten kann die Abgrenzung zu anderen Bewegungsstörungen, wie dem Tremor, und manche Myoklonien werden im klinischen Sprachgebrauch auch als Tremor bezeichnet, wie z. B. der „flapping tremor“ bei Asterixis.

Bis eine exakte klinische Diagnose gestellt werden kann, sollte eine rein phänomenologische Klassifikation des Myoklonus verwendet werden [1]. Diese Klassifikation unterscheidet einen fokalen, segmentalen, multifokalen oder generalisierten Myoklonus. Basierend auf dieser Einteilung liefern assoziierte klinische Symptome – Dystonie, Epilepsie oder Demenz – wichtige Hinweise auf die Diagnose.

■ Myoklonus-Dystonie

Myoklonus-Dystonie (MD) ist eine seltene Bewegungsstörung. Dabei kann es neben kurzen, blitzartigen und unwillkürlichen Myoklonien auch zu Dystonie kommen. Mutationen im autosomal dominanten Epsilon-Sarkoglykan- (SGCE-) DYT11-Gen konnten identifiziert werden [2]. Außerdem wurde unlängst ein anderer MD-Locus – DYT15 – nachgewiesen [3]. Die meisten MD-Betroffenen weisen eine positive Familienanamnese mit einem autosomal-dominanten Vererbungsmuster auf.

Die Myoklonien sind multifokal oder segmental, zumeist sind Nacken, Rumpf und Arme (proximal betont) betroffen. Die Erkrankung beginnt in der Regel im ersten oder zweiten Dezennium. Im Vordergrund stehen die Myoklonien, während die Dystonien oft nur diskret ausgeprägt sind. Geringe Mengen an Alkohol verbessern die Symptome in vielen Fällen deutlich. Die Myoklonien bestehen in Ruhe und werden durch willkürliche Bewegungen verstärkt. Auch Stress, Fieber und verschiedene Stimuli, wie z. B. Berührung, können die Myoklonien verstärken. Die Dystonie tritt zumeist als Schreibkrampf oder zervikale Dystonie auf und wird durch Aktion bzw. Bewegungen verstärkt. Oft wird die Dystonie nur im Rahmen einer neurologischen Untersuchung festgestellt, von den Betroffenen selbst aber nicht registriert [3].

Der Verlauf der Erkrankung ist in der Regel gutartig mit wenig oder geringer Progression der Symptome über die Zeit. Allerdings ist der klinische Phänotyp auch innerhalb einer betroffenen Familie sehr variabel. In den meisten Fällen korreliert eine klinische Verschlechterung mit einer Zunahme der Myoklonien, während sich die Dystonien in der Regel kaum verschlechtern.

In den vergangenen Jahren hat sich gezeigt, dass viele Betroffene neben den motorischen Symptomen und der Bewegungsstörung auch neuropsychiatrische Auffälligkeiten wie Depressionen, Alkoholmissbrauch, Substanz-Abusus, obsessiv-kompulsives Verhalten in SGCE-positiven Trägern mit und auch ohne motorische Symptome oder ein Aufmerksamkeitsdefizit-Hyperaktivitätssyndrom aufweisen [4–7]. Auch Alkoholmissbrauch wurde beschrieben, wobei zunächst unklar war, ob der Alkoholmissbrauch Teil des klinischen Spektrums oder als ein Resultat einer „Selbstmedikation“ zu sehen ist. Eine rezente Metaanalyse [8] hat aber klar gezeigt, dass Alkoholmissbrauch in SGCE-positiven Trägern, die keine motorischen Symptome aufweisen, signifikant höher ist als in gesunden Kontrollen. In dieser Arbeit wurden 2 klinische Phänotypen der Erkrankung postuliert: Ein Phänotyp mit psychiatrischen Manifestationen, wie Substanzabusus und Alkoholmissbrauch, und ein „motorischer Phänotyp“, wobei die motorischen Symptome mit den psychiatrischen nicht eindeutig korrelieren.

Therapeutisch können verschiedene Antikonvulsiva eingesetzt werden, wie z. B. Valproinsäure, Topiramat oder aber Clonazepam. Insgesamt bleibt das Ansprechen auf eine medikamentöse Therapie aber oft unbefriedigend [3]. Unlängst wurden mehrere Betroffene mit einem sehr guten Ansprechen auf Levodopa beschrieben [9]. Deshalb sollte auch zunächst ein Therapieversuch mit Levodopa bei allen Betroffenen unternommen werden [3]. Tiefenhirnstimulation („deep brain stimulation“ [DBS]) kann eine Option in schweren Fällen sein und bilaterale DBS (Gpi) führt zu einer guten Verbesserung der motorischen Symptome [10]. Eine rezente Studie in 5 MD-Patienten zeigte aber eine Verschlechterung von neuropsychiatrischen Symptomen nach bilateraler DBS [11]. Größere kontrollierte Studien sind daher erforderlich, um die Auswirkungen auf neuropsychiatrische Symptome besser einschätzen zu können. Die Diskrepanz der Effekte auf die motorischen und neuropsychiatrischen Symptome unterstützt aber indirekt auch die Vermutung, dass bei der MD verschiedene zerebrale Netzwerke betroffen sind und klinisch ein „motorischer von einem neuropsychiatrischen Phänotyp“ unterschieden werden kann.

Literatur:

1. Gerschlagel W, Brown P. Myoclonus (review). *Curr Opin Neurol* 2009; 22: 414–8.
2. Zimprich A, Grabowski M, Asmus F, et al. Mutations in the gene encoding epsilon-sarcoglycan cause myoclonus-dystonia syndrome. *Nat Genet* 2001; 29: 66–9.
3. Nardocci N. Review: Myoclonus-dystonia syndrome. *Handb Clin Neurol* 2011; 100: 563–75.
4. Hess CW, Raymond D, Aquiar Pde C, et al. Myoclonus-dystonia, obsessive-compulsive disorder, and alcohol dependence in SGCE mutation carriers. *Neurology* 2007; 68: 522–4.
5. Kinugawa K, Vidailhet M, Clot F, et al. Myoclonus-dystonia: an update. *Mov Disord* 2009; 24: 479–89.
6. Misbahuddin A, Placzek M, Lennox G, et al. Myoclonus-dystonia syndrome with severe depression is caused by an exon-skipping mutation in the epsilon-sarcoglycan gene. *Mov Disord* 2007; 22: 1173–5.
7. Saunders-Pullmann R, Shriberg J, Heimann G, et al. Myoclonus dystonia: possible association with obsessive-compulsive disorder and alcohol dependence. *Neurology* 2002; 58: 242–5.
8. Peall KJ, Waite AJ, Blake DJ, et al. Psychiatric disorders, myoclonus dystonia, and the epsilon-sarcoglycan gene: A systematic review. *Mov Disord* 2011 [Epub ahead of print].
9. Luciano MS, Ozelius L, Sims K, et al. Responsiveness to levodopa in epsilon-sarcoglycan deletions. *Mov Disord* 2009; 24: 425–8.
10. Azoulay-Zyss J, Roze E, Welter ML, et al. Bilateral deep brain stimulation of the pallidum for myoclonus-dystonia due to epsilon-sarcoglycan mutations: a pilot study. *Arch Neurol* 2011; 68: 94–8.
11. Contarino MF, Foncke EM, Cath DC, et al. Effect of pallidal deep brain stimulation on psychiatric symptoms in myoclonus-dystonia due to epsilon-sarcoglycan mutations. *Arch Neurol* 2011; 68: 1087–8.

*Univ.-Doz. Dr. Willi Gerschlagel
Wien*

Mitteilungen aus der Redaktion

Besuchen Sie unsere zeitschriftenübergreifende Datenbank

☒ [Bilddatenbank](#)

☒ [Artikeldatenbank](#)

☒ [Fallberichte](#)

e-Journal-Abo

Beziehen Sie die elektronischen Ausgaben dieser Zeitschrift hier.

Die Lieferung umfasst 4–5 Ausgaben pro Jahr zzgl. allfälliger Sonderhefte.

Unsere e-Journale stehen als PDF-Datei zur Verfügung und sind auf den meisten der marktüblichen e-Book-Readern, Tablets sowie auf iPad funktionsfähig.

☒ [Bestellung e-Journal-Abo](#)

Haftungsausschluss

Die in unseren Webseiten publizierten Informationen richten sich **ausschließlich an geprüfte und autorisierte medizinische Berufsgruppen** und entbinden nicht von der ärztlichen Sorgfaltspflicht sowie von einer ausführlichen Patientenaufklärung über therapeutische Optionen und deren Wirkungen bzw. Nebenwirkungen. Die entsprechenden Angaben werden von den Autoren mit der größten Sorgfalt recherchiert und zusammengestellt. Die angegebenen Dosierungen sind im Einzelfall anhand der Fachinformationen zu überprüfen. Weder die Autoren, noch die tragenden Gesellschaften noch der Verlag übernehmen irgendwelche Haftungsansprüche.

Bitte beachten Sie auch diese Seiten:

[Impressum](#)

[Disclaimers & Copyright](#)

[Datenschutzerklärung](#)