



Dansk Dystoniforening

Hvad er SPASTISK DYSFONI?

Information om symptomer og behandling

Personer, der ønsker yderligere information eller støtte arbejdet med dystoni, kan kontakte:

DANSK DYSTONIFORENING
på tlf. 70 26 61 60
eller www.dystoni.dk



Udarbejdet marts 2018 for DANSK DYSTONIFORENING af Gohar Nikoghosyan-Bossen, speciallæge i øre-næse-halssygdomme, afdelingslæge, Foniatrisk klinik, Bispebjerg Hospital.

Trykt og udgivet i 2018 med støtte fra Desitin Pharma A/S.



Hvad er spastisk dysfoni?

Spastisk dysfoni er en stemmelidelse karakteriseret ved øget spændingstilstand eller ufrivillige bevægelser af en eller flere muskler i strubehovedet under tale. Direkte oversat betyder det krampagtigt (spastisk) afvigende (dys-) stemme (-fon).

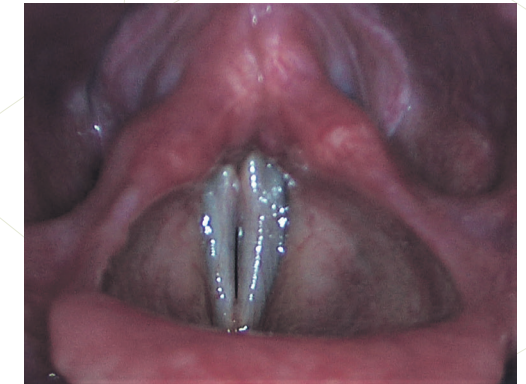
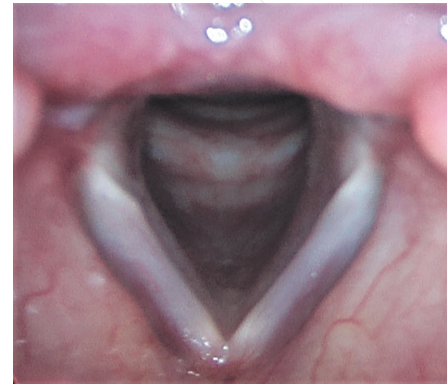
Spastisk dysfoni er en form for dystoni, som er betegnelsen for en gruppe neurologiske sygdomme, der viser sig ved ufrivillige spasmer og muskelsammenstrækninger. Dystoni kan resultere i abnorme ufrivillige bevægelser og spændingstilstande. Dystone spasmer kan ramme muskler lokalt i et område som f.eks. omkring øjnene, i ansigtet, i hals og nakke, en arm eller et ben. Når sygdommen således er lokaliseret til én region taler man om **fokal dystoni**, hvorimod større naboregioners involvering kaldes for **segmentær dystoni** (f.eks. omkring øjnene, munden og kæben) og for endnu større involverede regioner kaldes tilstanden **hemidystoni** (f.eks. armen og benet på samme side). For hele kroppens involvering anvendes betegnelsen **generaliseret dystoni**. Spastisk dysfoni er således en fokal dystoni, hvor de ufrivillige bevægelser er lokaliserede til de indre (selve stemmelæberne) og/eller ydre strubemusklere. Spastisk dysfoni ses oftest isoleret, men kan af og til forekomme samtidig med andre fokale dystonier f.eks. Meige's syndrom (dystoni omkring mund, kæbe og øjnene), torticollis (tvangsmæssig hoveddrejning) etc. En tredjedel af patienter med spastisk dysfoni har også en ledsagende tremor (rysten) i stemmen.

Hvad er årsagen til spastisk dysfoni?

Oprindelsen for spastisk dysfoni er ukendt, skønt genetiske faktorer siges at spille en rolle. En medfødt tilbøjelighed til at udvikle en dystonisygdom kan muligvis være årsagen. Forskellige faktorer kan spille en rolle for hvornår i livet og hvordan sygdommen aktiveres. Halsinfektion, stress eller slag på halsen kan hos nogle muligvis udløse aktiveringen af sygdommen. De fleste forskere mener, at årsagen til fokale dystonier inklusiv spastisk dysfoni, er en forstyrrelse i den del af hjernen (basalganglierne), som koordinerer forskellige muskelbevægelser. Det er således signaloverførslerne fra hjernen til musklerne der er påvirkede ved dystoni. Selve musklerne er raske. Hvorfor enkelte får sådan en 'signalforstyrrelse' i hjernen er ukendt.

Hvordan starter det typisk?

Spastisk dysfoni starter typisk med følelse af irritation i halsen og med snigende indtræden af hæs stemme og anspændt tale. Faktorer som stress, slag på halsen og halsinfektion fortælles tit af patienterne at have forudgået debuten og betragtes dermed for at have været en slags trigger for sygdommens indtræden. Der er dog også mange, som får sygdommen pludseligt og ud af den blå luft. Symptomerne stabiliserer sig typisk efter nogle måneder og udover små variationer med gode eller dårlige dage, ses der typisk ikke yderligere udvikling. Stress forværrer stemmegenerne hos de fleste patienter.



Raske stemmelæber ses her V-formet når de står vidt adskilt under ånding (venstre billede) og samlede med en smal spalte, som luften fra lungerne presses igennem under tale (højre billede).



Stemmelæber hos person med spastisk dysfoni adduktor type ses her pressede ufrivilligt hårdt sammen under tale. Yderligere ses de falske stemmelæber, som normalt ikke deltager i stemmedannelsen, værende aktiveret og dække over de mere hvide stemmelæber, som alt sammen gør at stemmestrømmen kan lyde kvalt og med ufrivillige afbrydelser under tale.

intervallet mellem injektionerne ofte kan øges til op til 4-5 måneder pga. en slags buffervirkning i musklen. Effekten af behandlingen er god i op til 80 % af tilfældene og giver 50 til 90 % reduktion af symptomerne fra gang til gang. Siden 1990 har botulinum toksin været anvendt i Danmark til behandling af forskellige former for dystoni og spasticitet. Mange patienter vælger at få behandling med botulinum toksin igennem adskillige år, nogle endda livet ud.

Bivirkninger ved botulinum toksin behandling

Der er sjældent bivirkninger og i så fald vil de altid være forbigående. Ved indsprøjtning placeres toksinet i de bestemte muskler og spredes ikke rundt i kroppen. Dermed undgås der bivirkninger som træthed og svimmelhed, som ofte ledsager medicinske behandlingsformer. De hyppigste bivirkninger fra indsprøjtning af indre eller ydre strubemuskler er stemmetræthed, lav stemmestyrke, rømmetrang og let synkebesvær i forbindelse med flydende fødevarer. Ved styringsbesvær af stemmen og lav stemmeføring kan talepædagogisk undervisning genoptræne disse i en vis grad. Bivirkningerne er ofte begrænset til de første 2 uger efter toksin-effektens indtræden.

Hvad kan man ellers gøre for at mindske generne?

Mange patienter har forsøgt andre behandlingsmuligheder som yoga, fysioterapi, halsmassage, akupunktur, zone-

terapi, diæter, afspændingsterapi etc. uden nogen sikker blivende effekt. Yderligere emotionel stress og træthed kan forværre symptomerne og bidrage til, at man kan få opbygget en del sekundære halsspændinger, som kan undgås netop ved terapiformer, som kan virke afslappende. Stemmeundervisning hos talepædagog med forskellige øvelsesteknikker kan ligeledes lindre generne, men er desværre ikke en behandlingsform, der kan stå alene for dem, der har udtalte gener. Det vigtigste er at forsøge at undgå de ting, man har erfaring for forværrer generne. Patientens egen opfattelse af sygdommen er også af afgørende betydning for dens indflydelse på hans eller hendes liv. Det kan være til stor hjælp og trøst at få bedre kendskab til sygdommen og have kontakt med lidelsesfæller, f.eks. gennem Dystoniforeningen.

Hvilke typer for spastisk dysfoni findes der og med hvilke symptomer?

De tre typer for spastisk dysfoni er **adduktor**, **abduktor** og **blandet**. Den overvejende hyppigste type er adduktor spastisk dysfoni, hvor stemmelæberne presses mod hinanden, og hvor det er selve stemmelæbemusklerne (kaldt 'musculus vocalis' på latin), som står for lukkefunktionen af stemmelæberne, der er dystone. Stemmen forandres og bliver anspændt, hæs og krampagtig. Der skal bruges kræfter på at komme i gang med at tale og på at vedligeholde talestrømmen, idet det er anstrengende at åbne stemmelæberne grundet den dystone tvangslukning af dem. Patienten beskriver derfor, at ordene skal stødes frem foruden at selve stemmen bliver noget uregelmæssig, hakkende og hos nogle også med taleledsagende fornemmelse af kvælertag.

Den mere sjældne type abduktor spastisk dysfoni er kendetegnet med den modsatte abnormitet, idet stemmelæberne her har tendens til tvangsåbning. Det er de ydre strubemuskler (kaldt 'musculus cricoarytenoideus posterior' på latin), som står for at åbne stemmelæberne, der er dystone. Der skal igen bruges kræfter på både at komme i gang med at tale og på at vedligeholde talestrømmen grundet den dystone tvangsåbning af stemmelæberne. Stemmen forandres og bliver hæs, luftfyldt og hviskende. Af og til kan der høres afbrydelser fra hvisken med kortvarig normal stemme. Patienten får tit at vide, at ta-

len er svær at forstå.

Ved den meget sjældne blandede type er der både tvangslukning og tvangsåbning af stemmelæberne med skiftevis hvisken og krampagtigt anspændt stemme.

Fælles for alle tre typer er, at stemmegerne kun er tilstede ved tale, idet spastisk dysfoni er opgavespecifik og er dermed knyttet til spontantalen. Vejrtrækningen er på intet tidspunkt påvirket. Ved latter, sang og imitation af accent eller dialekt kan stemmen være helt normal.

De mange kræfter, der skal bruges for at tale ved alle typer af spastisk dysfoni gør, at patienten undgår længere samtaler, holder sig fra at tale i telefon og undgår at komme til sociale sammenkomster, som samlet set kan føre til social isolation, fornemmelse af invaliditet, opgiveness og i værste fald depression.

Graden af symptomer kan variere. Nogle patienter kan have moderate gener, mens andre kan være så plagede af symptomerne, at de må sygemeldes.

Hvem rammes af spastisk dysfoni?

Sygdommen ses næsten udelukkende hos voksne personer. De fleste udvikler spastisk dysfoni i 30-50 års alderen. Både mænd og kvinder kan udvikle spastisk dysfoni, men den ses 4 gange hyppigere hos kvinder. Skønt en genetisk forklaring for spastisk dysfoni endnu

ikke er etableret, rapporterer nogle patienter (ca. 10%) om familiemedlemmer med lignende stemmeproblemer eller andre dystonier. Spastisk dysfoni er en forholdsvis sjælden dystonisygdom med hyppighed på ca. 4 tilfælde pr. 100.000 mennesker. Der burde således findes ca. 200 personer i Danmark, der er ramt af sygdommen, men kun ca. 100 er i behandling i Danmark i marts 2018. Da sygdommen imidlertid stadig er ukendt for mange grundet dens sjældne natur og er vanskelig at diagnosticere, er der formentlig et større antal, der er ramt.

Hvorfor er det et skjult handicap?

Spastisk dysfoni kan umiddelbart ikke ses, men kun høres. Struben og stemmelæberne kan forekomme med normalt udseende og funktion selv med de mest moderne undersøgelsesteknikker tilgængelige på de fleste øre-næse-hals-klinikker. Kun i få tilfælde kan lægen påvise tvangslukning eller tvangsåbning af stemmelæberne, idet disse forekommer ved spontantale og ikke under kortvarig undersøgelse mens en kikkert er placeret i munden eller svælget. Patienten kan således gang på gang få at vide af lægen, at alt ser normalt ud i hals og strube. Hverken en blodprøve eller et røntgenbillede kan påvise sygdommen. Det er kun den meget specifikke undersøgelsesmetode elektromyografi (EMG), der kan bekræfte den øgede spændingstilstand i strubemusklernes, som dog kun findes på få sygehuse i Danmark. Stemmen

kan oven i købet forveksles med nervøs rystende stemme, hvorfor omgivelserne kan betragte patientens stemme til at være ændret på grund af psykiske forhold. Det faktum at stemmen til tider kortvarigt kan lyde normal eller næsten normal, kan også få omgivelserne til at mene, at det er en psykisk betinget tilstand. Ofte kan patienten fejlagtigt blive rådet til at gøre noget ved sit humør eller konsultere en psykolog. Stemmelidelsen bliver imidlertid hverken mærkbart bedret af psykoterapi, medicinsk behandling eller talepædagogisk undervisning. Det er heller ikke ualmindeligt, at patienten selv kommer til at tro på, at stemmeændringen skyldes en psykisk lidelse, at det er en slags hysteri, som så kan føre til skam og yderligere isolation fra omgivelserne.

Er spastisk dysfoni en kronisk sygdom?

I de fleste tilfælde er den desværre kronisk forløbende. Hos enkelte ses spontan bedring af symptomerne, som kan vare måneder til år.

Hvilken behandling er det muligt at få?

Der findes ikke behandlinger, der kan helbrede spastisk dysfoni, men symptomerne kan lindres.

Medicinsk behandling

Behandling med beroligende eller muskelafslappende tabletter har des-

værre vist sig ikke at være særligt effektive, idet de fleste patienter synes, at 'tabletterne kun tager toppen af generne'. Medicinen skal tages i lange perioder og der ses ofte uønskede bivirkninger. En del af patienterne har dog behov for at supplere med tabletterne i perioder mens de får behandling med botulinum toksin, f.eks. i de dage hvor de afventer indtræden af botulinum toksin effekten.

Kirurgisk behandling

Før udviklingen af botulinum toksin behandling har man tilbudt patienter med spastisk dysfoni overskæring af nervegrenen til en af stemmelæbemusklerne, som afhjalp symptomerne, men spændingstilstanden kom tilbage efter nogle måneder og stemmen blev yderligere svag grundet overskæringen. En anden operationsmetode anvendt for spastisk dysfoni (kaldt *lateralization thyroplasty*), er fysisk adskillelse af stemmelæberne med henblik på at begrænse deres evne til at mødes. Resultatet er en svagere stemme med mindre grad af anspændthed, men desværre med midlertidig virkning, idet symptomerne på anspændt stemmeføring vender tilbage efter ca. et halvt til et helt år. Med den vældig gode effekt af botulinum toksin på spastisk dysfoni bliver disse operationer kun tilbudt i begrænset omfang på verdensplan og tilbydes heller ikke i Danmark.

Behandling med botulinum toksin injektioner

Det vigtigste behandlingstilbud til spas-

tisk dysfoni i dag er indsprøjtninger (injektioner) med botulinum toksin, som er et naturligt oprenset protein, der udvindes af bakterien *Clostridium Botulinum* under kontrollerede laboratorieforhold. Forskellige handelsnavne er kendt afhængigt af producent, som f.eks. Botox, Dysport, Xeomin eller NeuroBloc. Botulinum toksinet indsprøjtes i de dystone, spændte muskler gennem huden fortil på halsen, hvorefter nerve-/muskelimpulserne blokeres, således at musklerne lammes kontrolleret og i mindre grad. Lammelsen holder sig i 10-16 uger, hvorefter den dystone muskelspænding kommer igen og indsprøjtningen af botulinum toksin må gentages. Inden hver indsprøjtning udføres nøjagtig udmåling af de enkelte strubemusklers elektriske spænding ved EMG og dosis af botulinum toksin fastsættes hver gang baseret på disse målinger.

Da spastisk dysfoni er en symmetrisk placeret sygdom i begge indre eller ydre strubemuskler, gives behandlingen med botulinum toksin også i både højre og venstre side og patienten får dermed to indstik ved hver behandling. Effekten indtræder først 4-10 dage efter indsprøjtningen, tager langsomt til i løbet af nogle uger, hvorefter der ses en stabil effekt på en måned og langsomt aftagen på samme måde derefter. Af hensyn til risiko for antistofdannelse, skal der holdes 3 måneders interval mellem indsprøjtningerne og ved indsprøjtninger i forskellige legemsdele skal behandlinger samles på samme dag af samme grund. Behandlingen kan gentages ca. hver 3. måned det første år, hvorefter