

Tytuł: Dystonia torsyjna typu 1 / Torsion dystonia type 1

Słowa kluczowe: DYSTONIA TORSYJNA TYPU 1 DYSTONIA UOGÓLNIONA RUCHY DYSTONICZNE UKŁAD POZAPIRAMIDOWY

Keywords: TORSION DYSTONIA TYPE 1 DYSTONIC MOVEMENTS EXTRAPYRAMIDAL SYSTEM GENERALIZED DYSTONIA

Autorzy:

Weronika Golec - Klinika Neurologii Dziecięcej, Warszawski Uniwersytet Medyczny

Sergiusz Jóźwiak - Klinika Neurologii Dziecięcej, Warszawski Uniwersytet Medyczny

Streszczenie:

Dystonia torsyjna typu 1 (ang. torsion dystonia type 1, DYT1) jest rzadką, dziedziczną autosomalnie dominującą chorobą układu pozapiramidowego, a jednocześnie najczęściej występującą postacią uogólnionej dystonii wieku rozwojowego. Pierwsze symptomy o ogniskowym charakterze pod postacią ruchów dystonicznych jednej z kończyn dolnych, rzadziej kończyn górnych, występują najczęściej ok. 14. roku życia. Wraz z postępem choroby objawy stopniowo obejmują pozostałe kończyny i tułów (dystonia uogólniona), prowadząc do różnego stopnia niepełnosprawności ruchowej. Terapia DYT1 ma obecnie charakter głównie objawowy i jest ukierunkowana na łagodzenie ruchów mimowolnych, zapobieganie przykurczom, poprawę zdolności motorycznych oraz jakości życia.

Abstract:

Torsion dystonia type 1 (DYT1) is a rare, autosomal dominant disorder of extrapyramidal system which is also the most common type generalized dystonia of developmental age. The first symptoms develop usually at the age of 14 and are characterized by isolated – dystonic movements of one of the lower limbs, less often the upper limbs. With disease progression, the symptoms advance to the other limbs and trunk to become generalized (generalized dystonia) which leads to different types of physical disabilities. Current treatment of DYT1 is generally symptomatic and it is aimed to involuntary movements reduction, contractures prevention, and motor skills and quality of life improvement.