

Die Myoklonus Dystonie (MDS) ist eine Form von Dystonie, welche zusätzlich mit Myoklonie und Tremor auftreten kann. Sie ist auch bekannt unter DYT 11. Die MDS beginnt meist in früher Kindheit oder im frühen Jugendalter und ist teils genetisch nachweisbar. Es handelt sich bei 30 – 50 % der Fälle um eine Mutation im Epsilon-Sarkoglykan-Gen. Momentan ist man auf der Suche nach neuen Mutationen, die ebenfalls die MDS verursachen. Zurzeit ist das KCTD 17 im Gespräch, welches besonders viel in der Gehirnregion „Putamen“ (gehört zu den Kerngebieten des Großhirns, ist Teil der Grauen Substanz des Gehirns) vorhanden ist. Es spielt eine Rolle bei der Funktionalität des Neuronen - Kreislaufes, der bei Dystonie nicht richtig funktioniert. KCTD 17 ist auch dafür verantwortlich Dopamin und Kalzium zu regulieren.

Die Einnahme von Alkohol wirkt bei MDS-Patienten symptomlindernd, was somit ein guter Diagnose- Hinweis sein kann.

Vererbte MDS von mütterlicher Seite fällt meist sehr mild aus, teilweise ohne sichtbare Symptome in der Bewegung. Bei einem Teil der Patienten ist der Myoklonus jedoch stark ausgeprägt und sehr lästig, sodass eine Tiefenhirnstimulation oft der letzte Weg zur Symptomverbesserung ist. Weiterhin ist die MDS teilweise mit Panikattacken verbunden. Die Bewegungsstörung kann generalisiert oder auch nur im Oberkörper und anderen Regionen auftreten.