

MITTEILUNGSBLATT WINTER 2024
NR. 33
BULLETIN HIVER 2024

Inhalt / Sommaire

Editorial.....	2
Éditorial.....	3
Interna der SDG / Affaires internes de l'ASD	4
Tagungen / Congrès und Treffen der Regionalgruppen.....	4
Ausblick auf kommende Veranstaltungen.....	5
Rencontre et visite Medtronic à Tolochenaz, 6 mars 24.....	6
« Soudainement, mon cou s'est retrouvé figé » : Portrait de Jasmin Dinkel...8	
V. Zumsteg: Dystonie hier – aujourd'hui – demain (2023).....	10
M. Sieger-Tonder : Douleurs dues à la dystonie (2023).....	13
Deutsche Dystonie Gesellschaft Congrès annuel 2023 : « Dystonie: Nous en parlons ouvertement ! Nous surmontons les difficultés ensemble »... 16	
29. GV und Jahresversammlung der SDG und 30-Jahre-Jubiläum 2024.....	19
Séance de questions avec le Prof. Dr. med. B. Voller et la Dr. med. S. Taheri 2024.....	21
B. Voller : Études électromyographiques dans la dystonie et diminution de l'effet de la toxine botulique.....	23
S. Taheri : Possibilités et limites de la thérapie par toxine botulique dans les dystonies.....	26
Réunion de Dystonia Europe à Timisoara RO 2024.....	29
Spasme hémi-facial – Pr Brigitte Girard.....	32
Impressum.....	33

Editorial

Liebe Mitglieder, liebe Leserin, lieber Leser

Wisst Ihr, was ein Platypus ist? Auf meiner kürzlichen Australienreise bin ich diesem aussergewöhnlichen Tier, auf deutsch Schnabeltier genannt, erstmals in einem Zoo begegnet. In der Natur bekommt man sie selten zu Gesicht. Das seltsame Tier hat einen dichten Pelz, einen dicken Schwanz (ähnlich einem Biber), Schwimmhäute an den Füssen und eine Art «Entenschnabel». Es kann wie eine Schlange Gift produzieren, legt Eier und stillt das Schnabeltierbaby. Britische Forscher dachten einst, es sei eine Fälschung und glaubten, jemand habe einen Entenschnabel an einem anderen Tier befestigt. Inzwischen ist klar, dass Schnabeltiere nicht nur wie eine Mischung aus mehreren Tieren aussehen, sondern es auch tatsächlich sind (sowohl Säugtier als auch Vogel und Reptil).

Nur wenige Tage später war wieder vom Platypus die Rede! Jedoch nicht im Zusammenhang mit der einzigartigen Tierwelt Australiens, sondern in einem Vortrag über die Komplexität der Dystonie. Dr. Joaquin Farias, ein Wissenschaftler, der sich mit neuroplastischen Heilungsmöglichkeiten befasst, sieht in diesem Tier und den Rätseln, die es der Wissenschaft stellte, gewisse Ähnlichkeiten zur Dystonie. Er meint, dass sich viele Patienten beim Arzt in der Rolle eines Schnabeltiers wiederfinden. Die vielen Dystoniearten und -ausprägungen machen eine Klassifizierung und eine Diagnose schwierig. Wie über

das Schnabeltier, gibt es auch über die Dystonie noch viel zu erforschen.

Uns, der Schweizerischen Dystonie-Gesellschaft, ist es wichtig, den Zugang von Patienten zu Wissen, Behandlungen und Leistungen zu verbessern. Besser als Barbara Gygli Dill, die Tochter unserer Gründerin, kann ich es nicht zusammenfassen: In der Schweizerischen Dystonie-Gesellschaft finden «viele Dystonieerkrankte nach einer Odyssee durch medizinische und andere Anlaufstellen oft zum ersten Mal nicht nur ein offenes Ohr, sondern dahinter auch endlich Verständnis dafür, wovon sie erzählen, und Hilfe in verschiedenster Hinsicht, insbesondere die Informationen und die Kontakte, die sie brauchen.» Mit Dankbarkeit blicken wir auf unser 30-jähriges Bestehen zurück. Danke, dass Ihr uns unterstützt!

Ein herzliches Dankeschön geht auch an alle engagierten Ärztinnen und Ärzte. In der vorliegenden Ausgabe geben einige dieser Ärzte und Ärztinnen einen Überblick über ihr Wirken und berichten über die verschiedenen Krankheitsbilder, die Forschung und über die heutigen und zukünftigen Behandlungsmöglichkeiten. Manches davon habt Ihr vielleicht schon gehört oder gelesen, aber hoffentlich kommt doch der eine oder andere Erkenntnisgewinn dazu. Viel Spass und ich freue mich auf jede Rückmeldung.

Claudia Schmid

Éditorial

Chers membres, chers lecteurs

Savez-vous ce qu'est un platypus ? Lors de mon récent voyage en Australie, j'ai rencontré pour la première fois cet animal extraordinaire, appelé ornithorynque en français, dans un zoo. Il est rare d'en voir dans la nature. Cet animal étrange a une fourrure épaisse, une queue épaisse (comme un castor), des pattes palmées et une sorte de "bec de canard". Il peut produire du venin comme un serpent, pond des œufs et allaite le bébé ornithorynque. Les chercheurs britanniques pensaient autrefois qu'il s'agissait d'un faux et pensaient que quelqu'un avait attaché un bec de canard à un autre animal. Depuis, il est clair que les ornithorynques ne ressemblent pas seulement à un mélange de plusieurs animaux, mais qu'ils le sont réellement (à la fois mammifère, oiseau et reptile).

Quelques jours plus tard, il était à nouveau question du platypus ! Non pas en rapport avec la faune unique d'Australie, mais dans le cadre d'une conférence sur la complexité de la dystonie. Le Dr Joaquin Farias, un scientifique qui s'intéresse aux possibilités de guérison par neuroplastie, voit dans cet animal et dans les énigmes qu'il a posées à la science certaines similitudes avec la dystonie. Selon lui, de nombreux patients se retrouvent chez le médecin dans le rôle d'un ornithorynque. Les nombreux types et manifestations de dystonie rendent une classification et un diagnostic difficiles. Comme pour l'ornithorynque, il

y a encore beaucoup de recherches à faire sur la dystonie.

Pour nous, l'Association Suisse contre la Dystonie, il est important d'améliorer l'accès des patients aux connaissances, aux traitements et aux prestations. Je ne peux pas mieux le résumer que Barbara Gygli Dill, la fille de notre fondatrice : Au sein de l'Association Suisse contre la Dystonie, "de nombreuses personnes atteintes de dystonie trouvent souvent pour la première fois, après une odyssee à travers des centres d'accueil médicaux et autres, non seulement une oreille attentive, mais aussi, derrière, enfin la compréhension de ce dont elles parlent et une aide à différents égards, notamment les informations et les contacts dont elles ont besoin". C'est avec gratitude que nous jetons un regard sur nos 30 ans d'existence. Merci de nous soutenir !

Nous tenons également à remercier chaleureusement tous les médecins engagés. Dans ce numéro, quelques-uns de ces médecins donnent un aperçu de leur travail et parlent des différentes pathologies, de la recherche et des possibilités de traitement actuelles et futures. Vous avez peut-être déjà entendu ou lu certaines de ces informations, mais j'espère que l'une ou l'autre d'entre elles vous apportera des connaissances supplémentaires. Je vous souhaite beaucoup de plaisir et me réjouis de vos réactions.

Claudia Schmid

Interna der SDG / Affaires internes de l'ASD

Mai 2025	Generalversammlung und Jahrestagung der Schweizerischen Dystonie-Gesellschaft, geplant in Aarau Assemblée générale et rencontre de l'Association Suisse contre la Dystonie ASD, en Aarau
----------	---

Tagungen / Congrès

31. Mai-1. Juni 2024	Dystonia Europe 31st Annual Conference and the Dystonia-Days in Timisoara RO. SDG-Delegierte: Claudia Schmid
24. August 2024	Dystonie-und-Du DyD-Jahrestreffen und Myoklonus-Dystonie-Treffen in Wiesbaden. Teilnahme: Claudia Schmid
31. August 2024	Jahrestagung der Deutschen Dystonie Gesellschaft DDG in Fulda: «Harmonie zwischen Körper und Geist – trotz Dystonie». Teilnahme: Claudia Schmid

Treffen der Regionalgruppen / Rencontres des groupes régionaux

Gruppe Basel:	3. Febr.	Treffen im Zentrum Selbsthilfe Basel
Groupe Romand:	6. März	Rencontre à Tolochenaz (Medtronic)
Gruppe BE / FR / VS:	25. Mai	Treffen im Restaurant Cavallo in Bern
Gruppe Basel:	9. Juni	Schiffsausflug auf dem Thunersee
Gruppe Basel:	2. August	Treffen an der Grün 80 in Basel
Gruppe ZH / GL / GR:	26. September	Schiffsausflug von Zürich zur Halbinsel Au
Gruppe Basel:	5. Oktober	Treffen bei einem Mitglied zu Hause

Gruppe BE / FR / VS:	23. November	Treffen im Restaurant Cavallo in Bern
Gruppe Basel:	7. Dezember	Treffen im Rest. Schiff in Rheinfelden (Möglichkeit, danach den Weihnachtsmarkt zu besuchen)



Excursion en bateau du groupe de Bâle



Réunion à Berne

Ausblick auf kommende Veranstaltungen

Mai 2025	Jahrestagung und Generalversammlung der Schweizerischen Dystonie-Gesellschaft, voraussichtlich in Aarau
Mai 2025	Zoom-Meeting, Generalversammlung und D-Days Dystonia Europe
6. September 2025	Jahrestagung DyD in Hannover
30. August 2025	Jahrestagung der Deutschen Dystonie Gesellschaft in Fulda (Hotel Esperanto)

Rencontre et visite Medtronic Tolochenaz – 6 mars 2024

24 membres romands se sont retrouvés sur l'un des différents sites de Medtronic en Suisse, à Tolochenaz VD, pour une visite de la production et une réunion avec des médecins. L'événement a été organisé par le comité du Groupe Romand, par Nathalie Barbey, Florence Michallat et Lucia Cotelo, en collaboration avec Thomas Dequesne de Medtronic.

Tolochenaz est le siège européen et asiatique de l'entreprise américaine. Medtronic a grandi avec la fabrication de stimulateurs cardiaques et ses produits comprennent également des stimulateurs cérébraux utilisés pour la stimulation cérébrale profonde.

L'histoire de l'entreprise a débuté dans un garage de Minneapolis, aux États-Unis. En 1949, Earl Bakken et son beau-frère Palmer Hermundslie y ont fondé une entreprise appelée Medtronic, spécialisée dans la réparation d'appareils électroniques médicaux. Ils travaillaient déjà à l'époque en étroite collaboration avec des médecins et des chercheurs en médecine. La percée a eu lieu en 1957 avec le développement

du premier stimulateur cardiaque alimenté par pile et portable à l'extérieur. Celui-ci était toutefois encore si grand qu'il fallait le porter en bandoulière.

Les locaux de production de Tolochenaz ne ressemblent évidemment pas à un garage. Les employés de la production (de stimulateurs cardiaques, de neurostimulateurs, etc.) travaillent dans des vêtements bleus qu'ils enfilent avant de commencer leur travail afin de protéger la zone de travail sensible des influences extérieures. La visite guidée d'environ une heure nous a donné un aperçu intéressant des lignes de production et de l'entreprise en général.

Après la visite, trois médecins ont parlé de leur travail. Monsieur Dr. med. François Ochsner a parlé de la toxine botulique. Le Dr Julien Bally (CHUV) et la Dr Laura Cif ont parlé de la dystonie, de son histoire, de sa cause et des traitements possibles. De nombreuses questions ont été posées par les personnes concernées et des discussions stimulantes ont suivi. Un grand merci aux médecins engagés pour leur temps et leur intérêt.



Le Groupe Romand de l'ASD devant le site de Medtronic à Tolochenaz



Visite de production



Présentations des médecins

« Soudainement, mon cou s'est retrouvé figé »

Un portrait de Jasmin Dinkel, chef de groupe à Bâle, réalisé par l'« Aargauer Zeitung » (Markus Kocher) en décembre 2022



Malgré ses problèmes de santé Jasmin Dinkel aime bien la plaisanterie.

Photo: Markus Kocher

Après une expérience de mort imminente à l'âge de 2 ans et d'une scoliose à l'âge de 12 ans, à 18 ans, soudainement, Jasmin Dinkel ne pouvait plus bouger son cou, mais c'est seulement des années plus tard qu'elle obtient le diagnostic : une dystonie cervicale.

De la lavande, de l'érable parasol, du thym, de l'oléandre et deux hôtels à insectes : Le balcon de son petit appartement fait la fierté de Jasmin Dinkel. « C'est ici que tous les matins, avant de commencer ma journée de travail, je fais mes exercices de respiration ou me relaxe après une journée stressante ou je profite simplement de la vue sur Bâle

ou de « Feldschlösschen », nous explique la native du Fricktal qui habite à Rheinfelden depuis 13 ans et travaille à mi-temps dans la Logistique. Pour elle, la journée de travail ne se termine pas à 16 ou 17 heures, mais déjà à 10.15 heures.

Comme son état de santé se dégrade au fil de la journée, elle la commence un peu avant 4.00 heures avec ses exercices de yoga et de respiration et termine tranquillement devant une bonne tasse de thé. Ensuite 4 heures après le début du travail, ses tâches de logistiques se terminent. Ensuite, le ménage, la physiothérapie et la séance de fitness sont au programme. Suivant

son état physique, elle fait alors une promenade, rencontre des amis ou lit un bon livre. Au plus tard à 19.00, elle se couche. Ce rythme entre jour et nuit a fait ses preuves ces dernières années et lui convient bien.

Deux semaines dans le coma à l'âge de deux ans

Mais revenons sur le passé. Les problèmes de santé de Jasmin Dinkel débutent à l'âge de 2 ans avec de sévères crampes fiévreuses dans la pédiatrie de l'hôpital d'Aarau, où elle a passé 2 semaines dans le coma, y compris l'expérience de mort imminente, nous explique la quinquagénaire. A sa sortie du coma, elle n'a même plus reconnu ses parents et a tout dû réapprendre.

Les années qui ont suivi se sont déroulées de manière assez banale. En tant qu'enfant, elle était souvent seule et l'apprentissage lui posait des difficultés se rappelle-t-elle aujourd'hui.

La mauvaise nouvelle suivante arriva à l'âge de 12 ans avec la découverte d'une déformation de la colonne vertébrale avec altération des vertèbres et un petit trou dans la colonne. Mais le pire suivit quelques années plus tard. « A l'âge de 18 ans, soudainement, je n'arrivais plus à tourner la tête et mon cou penchait toujours plus », nous raconte Dinkel. Suit alors un calvaire de plusieurs années qui l'entraîne d'un médecin à l'autre et qui se solde par une dépendance aux médicaments et se termine par un séjour de 3 mois dans une clinique de désintoxication.

La souffrance porte enfin un nom

Deux années passèrent jusqu'au moment où le mystérieux mal reçoit un nom. « Suite à un coup de lapin subit dans un accident de voiture, j'atterris dans le service de Neurologie de l'Hôpital cantonal de Bâle. C'est ici, qu'on me diagnostique assez rapidement comme souffrant d'un torticolis spasmodique, respectivement d'un *torticollis spasticus* ». L'expression médicale *Torticollis* vient du latin et signifie « cou tordu ». Dans ce cas-ci, la musculature du cou est active de manière incontrôlée et conduit à un positionnement erroné de la tête. En allemand, on nomme cela « cou penché » (*Schiefhals*), car la tête du patient penche sur le côté. « D'une part, j'étais heureuse de pouvoir enfin donner un nom à ma maladie, mais d'autre part, je me demandais qu'elle tournure allait prendre ma vie future ».

Depuis et afin de détendre les muscles du cou, tous les 3 à 4 mois, Jasmin Dinkel reçoit une injection de toxine botulique. De plus, deux fois par semaine, elle a une séance de physiothérapie et se rend toutes les quelques semaines à une séance de Craniosacral et de thérapie par hypnose.

« De surcroît, tous les jours, je fais mes exercices pour me détendre et me renforcer. Et dans un cours de mental-power Training, j'ai appris à éliminer le stress et à me concentrer uniquement sur des pensées positives. Tout cela m'a énormément aidée à accepter ma maladie et à profiter de la vie, malgré les douleurs ».

Dr. V. Zumsteg : Dystonie hier, aujourd'hui, demain

(Présentation à la Réunion annuelle 2023,
protocole par Claudia Schmid)

Mme Dr. med Dr. sc. nat. Valérie Zumsteg est médecin spécialiste et active dans le cabinet à Zollikerberg près de Zürich.

Le titre en jette un peu, disait Zumsteg lors de la présentation à notre assemblée annuelle avec humour. Mais il n'est pas toujours facile de satisfaire toutes les attentes, car malgré que nous soyons en principe un publique d'amateurs, souvent des personnes avec plus d'expérience nous suivent également. Ainsi notre présentation comprend des informations pour les nouveaux membres, mais tient également compte de ceux qui font partie depuis plus longtemps et aimèrent savoir ce que le futur nous réserve et/ou si de l'espoir subsiste.

Des illustrations et descriptions de signes de dystonie

Le Moyen Age et l'Antiquité nous n'ont transmis que peu d'informations concernant la dystonie. On a une description de l'orateur Demosthenes qui s'exprimait comme s'il aurait eu des cailloux dans sa bouche. De plus, il s'appuyait toujours le visage a sur une épée, fait qui amène les historiens à supposer qu'il souffrait d'un Torticolis spasmodicus et utilisait l'épée à la place de la main comme « geste antagonistique ». Les cailloux mentionnés auparavant pourraient être un symptôme indiquant une dystonie spasmodique.

Un tableau de Brueghel, « Le Bâilleur », est considéré comme la première représentation du syndrome

de Meige. En référence à ce tableau, cette forme de dystonie est également appelée le syndrome de Brueghel.



De même, un tableau de Modigliani représentant sa femme Jeanne Hébuterne pourrait également montrer une dystonie cervicale et un « geste antagonistique ».

La définition dystonie fut créé aux environs de 1900. A l'époque on débattait s'il s'agissait d'une névrose (Sigmund Freud) ou d'une maladie purement organique. Aujourd'hui nous savons que les deux versions existent. Aussi bien la dystonie fonctionnelle neurologique que la dystonie organique. Cette deuxième étant la plus fréquente.

L'Histoire du Botulisme

C'était au début du 19ème siècle, qu'un médecin de campagne dans le Sud de l'Allemagne, Justinus Kerner, découvrit que des cas des maladie avec des symptômes se ressemblent apparaissent régulièrement dans les fermes et les villages. Ces symptômes allaient de la faiblesse, diarrhées, double vision jusqu'à des décès par paralysie respiratoire. Il découvrait alors que ces personnes avaient toutes mangés auparavant les mêmes saucisses. Kerner fut le premier à décrire les caractéristiques du botulisme et a partagé ses réflexions pour des actions thérapeutiques. Mais ce ne fut que 70 ans plus tard que on découvrit la bactérie dans des denrées alimentaires périmées. Ce qui d'éclanche la maladie n'est

pas la bactérie en soi, mais le poison ou la toxine qu'elle produit. Finalement une meilleure gestion de l'hygiène et de la conservation des denrées alimentaires apporta une diminution des cas.

Le principe d'action de la toxine botulique

Afin qu'un muscle puisse être tendu, il a besoin de signaux neuronaux qui lui sont transmis au travers des liaisons nerveuses. A l'endroit où « l'impulsion » doit activer la membrane de la cellule du muscle, une substance messagère est déversée qui provoque la contraction du muscle. La toxine botulique détruit ces protéines transmettrices ce qui a pour conséquence que la substance messagère ne peut plus être distribuée. Le résultat est un affaiblissement temporaire du muscle traité. L'effet dépend de la quantité injectée et du muscle traité. La toxine botulique fut déjà autorisée en 1980 pour le traitement du blépharospasme et ses champs d'applications ne firent qu'augmenter (traitements de beauté, migraine, vessie hyperactive et forte obésité).

La dystonie est une maladie plutôt rare. La dystonie focale est 10x plus fréquente que la dystonie généralisée. Les femmes en souffrent plus fréquemment que les hommes et ceci dans un rapport de 1,5 / 1. La maladie se manifeste généralement entre 40 et 50 ans. Seulement 1 à 2% des cas sont d'origine monogénétique. Actuellement on a pu identifier déjà beaucoup de gènes qui peuvent être rattachés à une dystonie isolée, une dystonie avec Parkinson, une dystonie myoclonique. Ou une autre anomalie du système moteur.

La dystonie du musicien a été expliquée avec l'analogie du réseau. L'exécution d'un mouvement

harmonieux et continu implique beaucoup d'acteurs différents qui se trouvent dans le cerveau. Si cette même boucle de commandes (loop) se répète continuellement, le risque augmente, qu'une erreur se produise. La dystonie est le dérangement d'une fonction sans perte de cellules. Au fait, c'est le réseau qui ne fonctionne plus correctement.

Les options de traitement des dystonies

Dans le cas des dystonies focales, la toxine botulique reste à ce jour la thérapie la plus souvent employée. A l'échelle des fréquences de la maladie on trouve en tête le torticolis (cou tordu), suivi du blépharospasme, l'hémispasme facial, le syndrome de Meige, la dystonie spasmodique et les crampes de l'écrivain et du musicien. La dystonie cervicale ne comprend pas uniquement le torticolis (cou tordu) mais également un latérocolis (cou penché), un retrocolis (cou penché à l'arrière) et un antero-colis (cou penché vers l'avant). Ces appellations de colis qui décrivent seulement la position du cou ont aujourd'hui été remplacés par le principe Collis-Caput (principe Cou-Tête). On différencie alors lesquels des muscles, de la tête ou du cou sont principalement affectés.

En Suisse 3 sortes de toxines botuliques différents sont admis : Botox, Dysport et Xeomin. Une différence importante est la taille des protéines. Plus la protéine est grande, plus la probabilité qu'elle sera attaquée par le système immunitaire est grande. Les unités des différents produits de toxine botulique ne sont pas « interchangeables ». Des effets secondaires sont relativement fréquents, mais généralement bénins. De la même façon que les effets positives

et recherches du traitement s'estompent après 3-4 mois, les effets négatifs s'arrêtent aussi. Des anticorps qui se forment en réaction des toxines botuliques sont relativement fréquents, mais influencent rarement les effets de la thérapie.

La physiothérapie ainsi que d'autres mesures d'accompagnement soutiennent l'efficacité des toxines botuliques. Comme démontré dans une étude de Tassorelli et al. (2006) un Bio-feedback peut également être utile, car les signaux acoustiques et électriques des muscles dystoniques et non dystoniques permettent une meilleure coordination de la détente. Dans le domaine de l'acupuncture/Feldenkrais il n'y a pas des bonnes études. Les thérapies physiques et de Chiropratique on plutôt empiré les situations.

Dans les cas d'une dystonie généralisée les options comprennent 3 classes de substances : les Anticholinergiques, les draineurs de réserves de Dopamine et les activations des récepteurs Gaba. Les médicaments sont per se efficaces, mais peuvent avoir des effets secondaires limitatives. Les Anticholinergiques (troubles de concentration et de mémoire), les draineurs de réserves de Dopamine (sédation, dépression), les activations des récepteurs Gaba (entraînant de la fatigue), de même que les Benzodiazépines qui peuvent provoquer de la dépendance. Le Lioresal (Baclofen) qui agit également comme récepteur Gaba peut être inoculé directement via une pompe à médicaments dans le liquide nerveux, ce qui entraîne moins d'effets secondaires, mais est plus invasif (pénétrant dans le corps).

L'alternative serait la stimulation cérébrale profonde (SCP). Cette

technique existe pour les êtres humains depuis les années 70. Ces dernières 10 à 15 ans le SCP s'est ajouté aux thérapies standard pour les cas de troubles de mouvements. Son fonctionnement est similaire à celui d'un stimulateur cardiaque. On plante une batterie sous la peau (dans la région de la poitrine ou vers la partie supérieure du ventre). A partir de là un câble monte jusqu'à la tête. A travers un trou percé dans la calotte crânienne une électrode est introduite dans le cerveau (noyaux gris centraux). L'activation des différents segments de l'électrode permet ensuite d'en optimiser l'ajustage. Il s'agit d'une stimulation bilatérale dans le globe pallidus interne. Elle atteint son entière efficacité au bout d'environ 6 à 12 mois. Selon l'Hôpital Universitaire de Zürich environ ¼ des patients traités profitent pleinement du SCP, ¼ en n'en profite pas et environ ½ ressent une amélioration significative.

Les nouvelles options de thérapie sont les suivantes (très court résumé) : Aux US le Daxxify (*DaxibotulinumtoxinA-lanm*) a reçu l'approbation. Il s'agit d'une toxine botulique avec un effet sensiblement prolongé de 20 à 24 semaines (contre 3 à 4 mois actuellement). Dans des cas de formes de dystonies monogénétiques les essais avec des animaux ont donné des résultats positifs. Actuellement des essais avec des humains souffrant d'une dystonie n'ont pas encore débuté. Et pour terminer, avec la stimulation magnétique transcrânienne (un procédé non invasif où les cellules du cerveau sont stimulés depuis l'extérieur) ont été obtenues des légères améliorations dans les cas de dystonie cervicale et de la main.

M. Sieger-Tonder : Douleurs dues à la dystonie

(Présentation à l'Assemblée générale 2023,
protocole par Claudia Schmid)

Mme Dr. med. Michaela Sieger-Tonder est spécialisée en neurologie à la Clinique Hirslanden à Zürich (Kopfwehzentrum).

La dystonie ne limite pas seulement des fonctions motrices, mais génère également des déficits de sensibilité, des dépressions, des troubles de sommeil et surtout de la douleur. Il arrive fréquemment que les patients atteints de dystonie cervicale consultent dans un premier temps les médecins à cause des douleurs et c'est seulement dans un deuxième temps qu'une dystonie leurs est diagnostiquée.

Intéressant à ce sujet sont les résultats d'une enquête (J. Neurol, 2015) auprès des patients atteints d'une dystonie cervicale où une question était : « Comment les premiers symptômes de la dystonie cervicale ont-ils influencé votre vie ? ». Plus que 60% ont mentionnés des fortes douleurs. Ensuite il y avait la dépression, la dégradation de l'humeur, les troubles de sommeil. Beaucoup des interrogés se plaignaient également que leur capacité de travail en était atteinte. Une autre question était : « Quels domaines de votre vie ont subi le plus grand impact quand les symptômes de la dystonie étaient au plus forts ? ». 74% ont répondu : le bien-être général.

Cela montre bien que les douleurs sont un sujet important et presque aussi débilisant que les symptômes limitant la motricité. La peur, les dépressions et la douleur activent des structures similaires du cerveau.

Les douleurs physiques et psychiques sont traitées dans des structures semblables du cerveau. Il est important de ne pas se focaliser uniquement sur l'aspect moteur de la maladie, mais aussi sur des domaines qui nous procurent du bien-être et de reconnaître à temps des peurs et des états dépressives et de les traiter à temps. Mais aussi de recourir à la physiothérapie quand cela s'avère nécessaire.

Comment la douleur se produit-elle ?

Au bout des liaisons nerveuses se trouvent les nocicepteurs (des récepteurs qui sont responsables de la perception de la douleur) que ce soit dans notre épiderme, dans nos capsules conjointes, dans nos organes ou dans nos muscles.

Ceux-ci sont acheminés par le biais de fibres plus ou moins fines en direction de la moelle épinière. Ensuite au niveau de la moelle épinière la douleur est convertie, modulée et acheminée vers le haut au cerveau. Aussi, dans ce cheminement vers le haut, la douleur est filtrée et un peu inhibée. Cela permet de ne pas transmettre tous les stimuli au cerveau ou au conscient. Ce filtrage est appelé « gate control » ou barrière de contrôle du traitement de la douleur. Dans le cas de douleurs chroniques, cette fonction n'est plus active et on bascule vers une sensibilisation. Celles-ci touchent les nerves périphériques (au niveau des extrémités et les nerves qui ne touchent pas le système nerveux central) et central (la moelle épinière et le cerveau).

Normalement les nocicepteurs ont un seuil de sensibilité assez élevé avant qu'ils ne transmettent de la douleur, afin que des stimuli non-toxiques ne déclenchent pas des douleurs.

Lorsque des signaux de douleurs sont transmis à un rythme élevé ou continu, il peut arriver que ceux-ci activent les récepteurs de douleur même dans le cas de stimuli non toxiques et sont perçus d'une manière beaucoup plus douloureuse.

Au niveau central, respectivement de la moelle épinière :

- Le « gate keeping » de la filtration de la douleur ne fonctionne plus.
- Augmentation des neurotransmetteurs qui favorisent la transmission de la douleur.
- Augmentation des récepteurs qui amplifient la sensibilité à la douleur et modification par leur densification.
- Diminution des neurotransmetteurs et leurs récepteurs inhibiteurs.

Des douleurs dans le cas des dystonies (cervicales) sont souvent supra-régionaux (pas uniquement limités aux muscles concernés directement par la dystonie) et souvent chroniques.

- Des douleurs plus souvent chez les « types-tête » que chez les « types-cou ».
- Environ 75% des patientes avec une dystonie cervicale se plaignent de douleurs.
- Plus de 30% des patients avec une dystonie focale des extrémités accusent des douleurs.

Un pas important dans le traitement de la dystonie focale a été franchi avec l'arrivée de la toxine botulique. La majorité des patients de Sieger sont des patients avec des douleurs à la

tête. Dans leur cas également la toxine botulique s'est avérée très efficace.

Toxine botulique – une digression historique

Les impacts de la toxine botulique sur la santé ont été remarqués déjà au début du 19^{ème} siècle par Justinus Kerner (médecin, poète), mais ce n'est que en 1895 que le microbiologiste Emile van Ermengen en découvrit davantage de détails.

Viennent alors s'ajouter 50 ans supplémentaires avant que le biochimiste Edward Schantz réussît à isoler la toxine de la bactérie.

La période de 1968-1989 fut consacrée à la recherche et l'approbation pour la thérapie du strabisme et des blépharospasmes. Au début il était connu sous l'appellation « Oculinum ». Plus tard le nom sera remplacé par « Botox ». A partir de 1999 les toxines botuliques ont été approuvées pour les thérapies de la dystonie cervicale, hyperhidrose (transpiration excessive), vessie hyperactive, migraine, hypersalivation.

Pourquoi la toxine botulique aide aussi contre les douleurs ?

La toxine botulique permet la décompression d'un muscle pathologiquement tendu. Les fibres nerveuses dans le muscle qui sont constamment comprimées, au bout d'un moment commencent à être douloureuses. Cet effet diminue si le muscle se détend. Mais ça a aussi d'autres effets. La toxine botulique empêche également la distribution d'autres neurotransmetteurs qui sont importants pour la perception de la douleur. En plus on a également découvert que la toxine botulique est, par le biais des nerfs, également acheminée en direction de la moelle

épineière où à leur tour modifie l'expression des récepteurs qui sont importants pour la transmission de la douleur. Cela amène une réduction de la sensibilité centrale et périphérique. Comme la toxine botulique entraîne au-delà l'effet moteur également une diminution des douleurs, elle trouve aussi des applications dans les cas de douleurs neuropathiques. « Donc dans l'ensemble une molécule plutôt cool », dit Sieger.

Mécanisme d'action complexe

- Soulagement de la douleur également dans les zones musculaires où aucun tonus musculaire réduit ne s'installe.
- Soulagement de la douleur avant même la réduction du tonus musculaire.
- Action sur le système nerveux central et périphérique grâce à une absorption rétrograde.
- Réduction de la libération de nombreux neurotransmetteurs impliqués dans la désensibilisation du système de traitement de la douleur.

Quelles sont les options si la toxine botulique n'aide pas ?

Si les douleurs sont au premier plan, il faut vérifier si elles sont dues à des complications orthopédiques secondaires. Il faut également se poser la question d'une amélioration du schéma d'injection (autres muscles/plus de muscles, dosage). Ou si des interventions chirurgicales, telles que la stimulation cérébrale profonde ou une dénervation

périphérique sélective, pourraient être envisagées. Enfin, il est également possible d'élargir les options thérapeutiques médicamenteuses (anticholinergiques, tétrabénazine).

Qu'est-ce qui peut également aider contre les douleurs ?

La physiothérapie est importante et doit commencer rapidement après l'injection de toxine botulique. Le taping kinésiologique est également bénéfique : dans la dystonie cervicale, une réduction des douleurs associées à la dystonie a été observée. Pour la crampe de l'écrivain : refroidissement de la main dans de l'eau froide à 15 °C, utilisation d'attelles ou d'orthèses d'écriture.

Les points clés à retenir de Sieger, ou les conclusions principales de sa conférence, sont les suivants :

- La douleur est un phénomène fréquent qui accompagne la dystonie.
- La douleur doit être prise en compte autant que les limitations motrices dans la thérapie (prévenir la chronicité).
- Les troubles dépressifs accompagnants ou la dépression doivent être identifiés et traités.
- La toxine botulique est une thérapie très efficace contre la douleur lorsqu'elle est utilisée de manière optimale.
- Un concept thérapeutique multimodal (médicamenteux, physiothérapie/activité physique, chirurgie, dispositifs) est essentiel.

DDG-Congrès annuel 2023 : « Dystonie: Nous en parlons ouvertement ! Nous surmontons les difficultés ensemble »

Le 26 août 2023 à Fulda, enregistré par Claudia Schmid

La Deutsche Dystonie Gesellschaft (Association Allemande contre la Dystonie) célèbre son 30^e anniversaire et invita également l'Association Suisse contre la Dystonie à se joindre à la fête. Comme l'a écrit la fille de notre fondatrice de la ASD/SDG, Barbara Gygli Dill, dans une lettre publiée dans le dernier bulletin, les liens entre les deux fondatrices, Didi Jackson en Allemagne et Brigitte Gygli-Wyss en Suisse, étaient étroits et, encore aujourd'hui, nous apprécions l'échange et le soutien mutuel.

La rencontre débuta par un discours de bienvenue prononcé par Hedwig Hagg, présidente de l'Association Allemande contre la Dystonie. Ensuite, le maire de Fulda, Dag Wehner, prononça quelques mots d'accueil et souligna l'importance des organisations de patients. Lors de ces rencontres, les membres peuvent échanger, en apprendre davantage sur leur maladie et sur la manière de la gérer.

Le **Professeur Dr. med. Dirk Dressler** ouvrit les conférences en présentant une étude scientifique majeure des dernières années : **« Comment évolue une dystonie cervicale ? »** La pertinence du sujet de cette étude se manifeste à travers la question récurrente posée par les patients concernant le diagnostic : Que va-t-il se passer maintenant ? À quoi devons-nous nous attendre ? Comment sera notre vie, notre avenir ?

Étonnamment, il n'existait jusqu'à présent presque aucune étude scientifique sur le « parcours à long terme » ou sur l'évolution de la dystonie. Or, l'évolution de la maladie est cruciale pour le pronostic. L'étude se limita aux patients atteints de dystonie cervicale, car ils constituent le groupe le plus important et le mieux étudié des patients atteints de dystonie. Concernant la méthodologie : il s'agissait d'une étude mixte prospective-rétrospective. Cela signifie que, d'une part, des données ont été recueillies en cours de processus, mais que, pour les patients qui n'étaient pas présents dès le début, des données ont également été collectées rétrospectivement. Les critères d'inclusion étaient la dystonie cervicale et une durée de maladie d'au moins deux ans. Les patients présentant des dystonies cervicales symptomatiques et psychogènes ont été exclus, car ils ont des évolutions différentes. Au total, 100 patients ont été inclus dans l'étude, l'apparition de la maladie ayant eu lieu en moyenne à 45 ans, et la période d'observation s'élevant en moyenne à 17 ans.

En ce qui concerne les résultats : il existe deux formes d'évolution, à savoir le type 1, auquel appartiennent 80 % des personnes concernées. Elles présentent un parcours dit typique et normal. À côté, il y a le type 2, qui représente tout de même 20 %. Il s'agit de patients ayant connu un début très rapide (en l'espace de quelques semaines). Deux tiers de ces patients

de type 2 ont rapporté avoir subi un stress psychologique massif auparavant.

Les deux groupes se distinguent également par le fait que le groupe de type 1 ne montre généralement aucune amélioration au fil des ans. Quelques-uns présentent de légères améliorations, mais pour la plupart des personnes concernées, l'évolution est statique. Environ 20 % des patients atteints de torticolis ont développé des symptômes dystoniques supplémentaires. Cependant, ceux-ci sont secondaires, donc non graves, et les patients affichent un parcours stationnaire, stable à long terme, sans extension de leur symptomatologie, par exemple en ce qui concerne les dystonies généralisées.

Le groupe de type 2 a une forte probabilité que la dystonie s'améliore à nouveau lorsque le stress diminue. Aussi dramatique que soit la situation, il existe néanmoins une bonne chance que de nombreux symptômes se résorbent considérablement, ne laissant subsister que 20 à 30 % de la symptomatologie initiale. En règle générale, il n'est pas nécessaire de craindre une augmentation significative des symptômes dans le cas de la dystonie (ce qui est très différent d'autres maladies neurologiques comme la maladie de Parkinson ou la démence d'Alzheimer, où une augmentation continue est à prévoir).

Bien sûr, des questions demeurent : quel est le mécanisme entre les situations de stress psychologique et le début d'une telle maladie ? Et la transférabilité de cette évolution à d'autres dystonies focales reste

également à clarifier. Le Dr Dressler suppose que cette dynamique évolutive est également présente dans d'autres dystonies focales.

Le **Dr Pawel Tacik** de l'hôpital universitaire de Bonn a présenté le sujet « **Dystonie cachée – impossible** » et a approfondi les manifestations psychologiques associées à la dystonie. La dépression, l'anxiété et les phobies sociales sont liées à la perception corporelle. La perception corporelle est une somme de l'image de soi (la façon dont je me vois) et de l'image extérieure (la façon dont les autres perçoivent notre corps). Souvent, ces deux perceptions ne coïncident pas, elles sont donc divergentes. Les patients atteints de dystonie attirent le regard des autres. Cela n'est pas toujours agréable. Il existe un terme anglais, le « body-shaming », qui désigne la discrimination des personnes en raison de leur apparence, y compris celles souffrant de maladies chroniques se manifestant par des handicaps physiques (y compris des troubles du mouvement). Ils font l'expérience d'une exclusion due à des regards insistants, des observations, des moqueries et des commentaires blessants (par exemple, sur une consommation supposée d'alcool ou de drogues comme cause des troubles du mouvement). Les conséquences sont : la honte, la timidité, des tentatives de dissimuler les symptômes (en portant des vêtements amples, des lunettes de soleil, en adoptant des postures corporelles atténuant les symptômes, ce qui est souvent associé à des douleurs), la négligence des rendez-vous médicaux, des stratégies d'évitement (par exemple, éviter le contact visuel).

Comme options de traitement, Tatick a mentionné les groupes de soutien, la famille et les amis, le personnel médical, ainsi qu'une ligne d'assistance gratuite.

Ensuite, le **Dr Michael Zech** de Munich a pris la parole sur le thème « **Recherche sur la dystonie** ». Cette présentation portait sur un projet de recherche, le projet Pre-DYT, qui regroupe des groupes de travail de cinq pays (y compris la Suisse). Il s'agit d'identifier d'autres variantes génétiques de la dystonie, ce qui pourrait permettre un traitement ciblé.

Le soir, nous avons également remis nos cadeaux. Hanspeter avait apporté un délicieux miel de sa

propre production, que nous avons enveloppé dans des tissus glarners et remis à Ingrid Hartmann, la vice-présidente, et à Hedwig Hagg, la présidente. Ensuite, nous avons pu profiter d'un excellent buffet et de spectacles présentés par Hedwig, sa famille et Ingrid.

Hanspeter et moi avons passé les deux jours suivants à explorer la région. Il s'est avéré que la foire horticole nationale se tenait également à Fulda en même temps. En tant qu'amateurs de jardinage, nous avons savouré, avec de nombreuses abeilles se réjouissant également des innombrables fleurs, ces belles journées dans les différents jardins.



Jardin des dahlias à Fulda



Dom de Fulda

Jubiläums- und Jahresversammlung 2024:

Das Wichtigste der 29. GV und Jahresversammlung 2024



Auch wenn die Zahlen verwirrend sind: tatsächlich feiert die Schweizerische Dystonie-Gesellschaft ihr 30-jähriges Bestehen. Sie existiert seit 1994. Die Tatsache, dass es erst die 29. Generalversammlung und Tagung war, ist der Corona-Pause geschuldet.

Aus den SDG-Urzeiten war leider nur noch Friedrich Manser dabei, der uns mit seiner Gattin besuchte. Er war Gründungsmitglied und ehemaliger Vizepräsident. Als einer der ersten Botox-Empfänger kann er seit 1996 praktisch beschwerdefrei leben. Wir haben uns sehr gefreut, dass er extra aus der Ostschweiz angereist war und es ihm auch im hohen Alter noch recht gut geht. Die Gründerin und Präsidentin, Brigitte Gygli-Wyss (1932-2017), wurde durch ihre Tochter Barbara Gygli Dill vertreten, die sich nach wie vor für die SDG interessiert und sich auch für das Wohlergehen unserer Gesellschaft einsetzt. Ihre Anwesenheit und ihren Zuspruch schätzen wir sehr. Aus Deutschland angereist: Ulrike Halsch, 1. Vorsitzende von Dystonie-und-Du und Volker und Evelyn Kreiss von den Selbsthilfegruppen Rhein Neckar und Karlsruhe. Schön war, dass auch Lucia Cotelo als Vertreterin des Vorstands der Groupe Romand mit ihrem Mann dabei war. Und auch der Präsident des Physiotherapieverbandes Aarau und SDG-Mitglied Thomas Gloor.

Als kleine Aufmerksamkeit und als Dankeschön verschenkten wir allen anwesenden Mitgliedern eine

Portion Glück in Form eines Schoko-Marienkäfers.

Stimmzählerin war Therese Blaser. Es waren 25 Mitglieder anwesend. Die Jahresrechnung wurde von Stefan Schmid



kurz erläutert. Erhard Mätzener verlas den Bericht der Revisoren. Die Rechnung/Bilanz und die gute Arbeit wurden verdankt. Die Rechnung und der Revisorenbericht wurden genehmigt und mit Applaus verdankt.

An der letztjährigen GV stellte Eric Huber den mündlichen Antrag, den Mitgliederbeitrag auf CHF 35.- zu erhöhen. Begründung: Unsere Nachbarstaaten verlangen alle höhere Beiträge. Es bestünde dann die Möglichkeit auch im Tessin Treffen zu organisieren. Dieser Antrag wurde nun verhandelt. Der Vorstand schlug vor, den Mitgliederbeitrag 2025 beizubehalten. Begründung: Es sind genügend Mittel zur Unterstützung regionaler Treffen vorhanden und die Erfahrung hat gezeigt, dass AHV-Bezüger manchmal die Mitgliedschaft kündigen, weil die reduzierten Einkünfte nicht mehr alles ermöglichen. Die Versammlung stimmte dem Vorschlag des Vorstandes zu.

Hanspeter Itschner dankte im Namen des Vorstandes und des gesamten Vereins Stefan Schmid für seine Arbeit als Kassier während der

vergangenen 10 Jahre und überreichte ihm ein Paket mit Glarner Spezialitäten. Ebenso dankte er Claudia Schmid, Vorstandsmitglied und Aktuarin seit 10 Jahren sowie Vizepräsidentin seit dem Rücktritt unseres Ehrenmitglieds, Anette Mook, vor 7 Jahren. Leider hat sich die gesundheitliche Situation von Hanspeter Itschner eher verschlechtert. «Es motiviert mich, dass die Schweizerische Dystonie-Gesellschaft auch nach 30 Jahren immer noch dringend gebraucht wird», meinte Itschner, wies aber gleichzeitig darauf hin, dass seine Ressourcen knapp für die wichtigsten Aufgaben gemäss Statuten ausreichen. Projekte müssen leider hintangestellt werden.

Es werden daher nach wie vor Mitglieder gesucht, die sich eine Mitarbeit im Vorstand vorstellen können. Itschner schloss mit einem Dank an das Kantonsspital Aarau und Dr. Piroth für den Saal, den unsere Gesellschaft immer wieder für die Jahresversammlung nutzen darf.

Im Anschluss an die GV und Jahresversammlung stand Geselligkeit auf dem Programm und wir assen noch gemeinsam im nahegelegenen Restaurant. Den Nachmittag und Abend verbrachten wir noch mit Ulrike, unserem Gast aus Deutschland, auf dem Üetliberg, der mit prachtvoller Aussicht und schönem Wetter lockte.



Unser Präsident: Hanspeter Itschner



Claudia Schmid und Hanspeter Itschner



Unser Kassier: Stefan Schmid



Unser Revisor: Erhard Mätzener

**Séance de questions
à l'occasion de notre assemblée générale 2024
avec le Prof. Dr. med. B. Voller et la Dr. med. S. Taheri**

Q : Ma dystonie a commencé comme une dystonie oromandibulaire, avec des difficultés à ouvrir et fermer la mâchoire. Après quelques essais avec la toxine botulique et des problèmes de déglutition qui ont suivi, j'ai arrêté. Depuis quelques mois, ma langue se positionne de travers et j'ai des difficultés à parler. La toxine botulique est-elle à nouveau une option ? Existe-t-il des études sur l'amélioration de la compréhension du langage ?

Dr. Taheri : Je répondrais par l'affirmative à la question de savoir si la toxine botulique est à nouveau une option. Si la situation s'est détériorée de cette manière, je commencerais prudemment avec une faible dose et je pense qu'il est possible d'améliorer la situation sans provoquer immédiatement d'effets secondaires.

Dr. Voller : Il est difficile d'injecter dans la langue sans provoquer de troubles de la déglutition. On pourrait également envisager la logopédie et d'autres médicaments. (Une discussion plus longue suit sur la sécurité de la toxine botulique. Dr. Voller souligne qu'il considère la toxine botulique comme sans danger, car il a été largement testé et est administré en très petites quantités.)

Q : J'ai entendu dire qu'il n'y aurait bientôt plus de Temesta. Est-ce vrai et quel en serait le remplaçant ?

Dr. Taheri : Oui, il y a des difficultés d'approvisionnement, surtout dans les pharmacies. D'autres benzodiazépines comme le Xanax peuvent être envisagées comme alternatives, mais elles doivent être ajustées.

Dr. Voller : J'ai déjà transféré certains patients sur Rivotril. Cependant, il y a malheureusement un risque de dépendance.

Q : Les dystonies focales peuvent-elles progresser ?

Dr. Voller : Le schéma de la dystonie peut changer ; parfois, il peut y avoir plus de muscles impliqués, parfois moins. Dans des rares cas, cela peut même disparaître complètement.

Q : Une dystonie peut-elle disparaître spontanément et réapparaître des années plus tard ?

Dr. Taheri : Je n'ai jamais vu une dystonie disparaître complètement.

Q : Les symptômes dystoniques disparaissent-ils pendant le sommeil ? Que se passe-t-il alors dans le corps ?

Dr. Voller : Pendant le sommeil profond, tous les troubles du mouvement voient leurs symptômes diminuer, car, pour simplifier, le cerveau se déconnecte de la motricité. Dans cet état, chaque personne est relâchée. Cela se produit également sous anesthésie, où des relaxants musculaires sont souvent utilisés en plus.

Q : Pourquoi le chant peut-il atténuer les symptômes d'une dystonie spasmodique ?

Dr. Taheri : On sait que le rire et les pleurs peuvent également atténuer les symptômes. Je peux imaginer que le chant est également contrôlé par des émotions.

Dr. Voller : L'émotion est également ancrée dans les noyaux gris centraux, et les circuits moteurs sont très proches des circuits émotionnels. La dystonie est moins marquée au repos qu'en situation d'excitation. Il est possible que le geste antagoniste joue également un rôle, c'est-à-dire les entrées sensorielles.

Q : Le cannabis soulage-t-il les symptômes de la dystonie ? Y a-t-il de nouvelles études à ce sujet ?

Dr. Taheri : Le cannabis est un médicament qui peut soulager de nombreux symptômes musculaires d'origine centrale. Il y a de bons résultats pour la spasticité.

Dr. Voller : Cela coûte cher.

Q : L'effet d'un traitement par toxine botulique diminue-t-il au fil des ans ?

Dr. Voller se réfère à sa présentation (p. 24)

Q : Quelle est l'utilité des analgésiques dans le cas de la dystonie ? Puis-je les prendre sur une longue période ?

Dr. Voller : La toxine botulique est le meilleur traitement contre la douleur (lorsqu'il est efficace). L'ibuprofène n'est pas non plus un problème, tant que l'on fait des pauses entre les prises.

Q : Existe-t-il des directives pour évaluer le degré d'invalidité lors d'une évaluation AI pour la dystonie ? Un patient atteint de dystonie peut-il exiger qu'un neurologue spécialisé dans les dystonies soit consulté pour évaluer son degré d'invalidité ?

Dr. Voller : Malheureusement, il n'existe pas de directives. Les personnes concernées peuvent soumettre des réclamations avec un expert en dystonie et peut-être aussi avec un conseiller juridique. Mais tout le processus est malheureusement très long.

Q : Après des années d'utilisation de toxine botulique pour une dystonie avec un succès temporaire, j'ai maintenant de grandes difficultés à marcher. Je penche vers la gauche, ce qui rend difficile le maintien de mon équilibre. Un scan de mon cerveau n'a révélé aucune anomalie.

Dr. Taheri : Cette question est difficile à répondre sans évaluation clinique.

Dr. Voller : Si vous penchez vers la gauche, il se peut qu'il y ait un problème dans l'oreille interne. D'autres examens sont nécessaires (peut-être dans un laboratoire de vertige), mais je ne vois pas de lien avec la dystonie.

Q : Les médecins disent que mon blépharospasme est très fort. L'effet de mes injections de toxine botulique ne durent qu'un mois. Mon médecin pense que je ne devrais pas injecter plus souvent, car il s'agit d'un poison. Partagez-vous cet avis ?

Dr. Voller : Pour un patient, après qu'il a eu aucun effet secondaire, j'ai doublé la dose à plusieurs reprises, jusqu'à quatre fois la dose initiale. Avec cela, il a pu voir à nouveau. Il s'agit toujours d'être ouvert, transparent, d'expliquer ce qui peut se passer et d'aborder le tout avec beaucoup de prudence et de délicatesse. Cela demande beaucoup de patience tant de la part du praticien que du patient.

Prof. Dr. B. Voller : « Études électromyographiques dans la dystonie et diminution de l'effet de la toxine botulique »

(Conférence lors de l'assemblée annuelle 2024,
enregistrée par Claudia Schmid)

Le Professeur Dr. Bernhard Voller est médecin spécialiste en neurologie au Neurocentre de Berne.

Avant d'aborder la contribution que l'examen électromyographique peut apporter à la compréhension de la dystonie, Dr. Voller a résumé les caractéristiques de cette affection, à savoir qu'elle se manifeste par un trouble du mouvement accompagné de contractions musculaires prolongées. Les études électromyographiques sont utilisées pour examiner la musculature. Un muscle est constitué de nombreux faisceaux de fibres musculaires, qui sont eux-mêmes divisés en cellules musculaires. Sous le microscope, on peut observer le noyau cellulaire et les cellules musculaires allongées. Pour que ces cellules se contractent, il est nécessaire que des neurones transmettent des signaux appropriés aux muscles.

Qu'est-ce que l'électromyogramme ?

Le terme « électro » indique qu'il s'agit d'un phénomène électrique, « myo » est l'appellation en grec ancien pour le muscle, et « gramme » signifie enregistrement. Les signaux électriques émis par le muscle sont donc enregistrés. Une cellule nerveuse se ramifie vers de nombreuses cellules musculaires différentes. Une seule cellule nerveuse peut activer plus de mille cellules musculaires. La plupart des cellules nerveuses communiquent entre elles de manière chimique, à l'aide

de substances messagères appelées neurotransmetteurs. La transmission d'un signal électrique d'une cellule nerveuse se termine au niveau du muscle, à la plaque motrice, une synapse spécialisée. C'est ici que le neurotransmetteur acétylcholine est libéré, provoquant une excitation électrique qui entraîne la contraction du muscle.

Études électromyographiques

Cette activité électrique au niveau du muscle peut être mesurée. Bien qu'elle soit exprimée en microvolts (un millionième de volt), elle peut être suffisamment amplifiée pour être détectée. Dr. Voller a illustré ce processus à l'aide d'un exemple de muscle extenseur du doigt. À l'aide d'un capteur collé sur le muscle (un second capteur est utilisé pour une dérivation bipolaire), les signaux musculaires sont captés et envoyés à un petit boîtier qui amplifie ces signaux. Ceux-ci sont ensuite dirigés vers un ordinateur qui rend le signal amplifié visible ou audible. Lors d'un poly-EMG, par exemple au niveau du cou, les électrodes sont placées sur deux muscles du cou (à gauche et à droite), et l'enregistrement se fait sur deux canaux ou plus. Cela permet de visualiser l'interaction entre les muscles.

En comparaison avec des sujets sains, Dr. Voller a montré que l'antagoniste, ou muscle opposé, dans la dystonie n'est pas inhibé, mais plutôt coactive, ou que l'activité dure

plus longtemps que prévu. L'EMG révèle qu'il n'y a pas ou peu de repos. Même si cela n'est pas visible à l'œil nu, l'EMG montre que le muscle est constamment en tension. La participation d'autres muscles entraîne un changement de posture. La sélectivité des mouvements, nécessaire pour des activités telles que l'écriture ou le piano, est altérée en cas de dystonie. Chez les musiciens, les doigts dystoniques compromettent la dextérité. Tout cela peut être observé lors de l'examen EMG, qui s'avère donc utile. Des mesures peuvent également être effectuées dans le cas du blépharospasme, où les électrodes sont placées sur de fines aiguilles. Bien que cela soit légèrement désagréable, les différents motifs sont mieux identifiables grâce à l'EMG. De plus, le tremblement dystonique, qui survient chez presque la moitié des patients atteints de dystonie, se distingue clairement de l'essentiel.

Résumé de l'EMG dans la dystonie :

- L'activité musculaire est rendue visible et audible.
- L'activité musculaire peut être mesurée en termes d'intensité et de durée (quantifiée).
- Poly-EMG : visualisation de l'interaction entre les muscles.

Après la première partie de la conférence, Dr. Voller a répondu à quelques questions du public. L'utilisation d'un EMG dépend du neurologue. En particulier, lorsque les muscles concernés ne sont pas clairement identifiés, un EMG peut s'avérer utile.

Diminution durable de l'effet de la toxine botulique

La seconde partie de sa présentation était consacrée à la question

de savoir pourquoi il peut y avoir une diminution de l'effet de la toxine botulique. Il a également abordé avec humour le fait que les médecins peuvent parfois avoir une mauvaise journée, tout comme les patients dont la perception est également subjective. « Nous devons d'abord comprendre comment la toxine botulique agit avant de pouvoir discuter des raisons de sa diminution d'effet », a déclaré Dr. Voller.

La toxine botulique influence la transmission de l'excitation au niveau des synapses. Il agit donc aux points de connexion où les signaux électriques des cellules nerveuses sont transmis aux muscles et où l'acétylcholine est libérée. Étant donné que ces terminaisons se trouvent dans le muscle, le médecin injecte la toxine botulique dans les muscles. Cependant, la toxine botulique agit au niveau des terminaisons nerveuses et bloque la libération d'acétylcholine. Par conséquent, la synapse devient inactive et est dégradée par l'organisme. Cependant, le nerf lui-même émet de nouvelles terminaisons et forme de nouvelles synapses. C'est pourquoi des injections doivent être renouvelées tous les trois mois.

Diminution durable de l'effet sur une longue période de traitement

Le muscle ne change pas. Une raison possible de cette diminution est la formation d'anticorps, bien que cela soit très rare (moins de 1 %). On soupçonne que des intervalles de traitement trop courts en soient la cause. Il existe des tests d'anticorps, mais ils sont très coûteux et ne sont proposés que par quelques laboratoires dans le monde. Un test plus simple est le test des sourcils. Si un patient

souffrant par exemple de crampe d'écriture a l'impression que la toxine botulique n'agit pas, on peut administrer une dose plus forte au niveau du sourcil et observer s'il peut lever le sourcil ou non. Lors du test de sudation à la ninhydrine, de petites quantités de toxine sont injectées sous la peau. Dans cette zone, la sudation est alors inhibée. Une étude de test de sudation chez des patients sans diminution d'effet a montré que presque la moitié avait formé des anticorps, mais en si petite quantité qu'ils n'avaient pas d'importance.

Diminution de l'effet (ou efficacité réduite) lors de traitements individuels

Il se peut que le traitement fonctionne cinq fois, mais pas lors de la sixième injection. Les raisons sont multiples. Bien sûr, la toxine elle-même peut être de mauvaise qualité, ce qui peut être lié à son stockage. La toxine botulique doit être conservé au réfrigérateur. Si elle est dissoute mais utilisé le lendemain, son efficacité botulique citée peut également ne pas être la même. La localisation du muscle cible peut également varier d'un traitement à l'autre. En particulier pour le long muscle du cou, il est important de savoir s'elle est injecté près de son origine ou plus loin, au centre ou près du bord. Quelle profondeur d'injection a été utilisée ? Il peut également arriver que la toxine

botulique pénètre dans un muscle voisin, ce qui n'est généralement pas problématique, car il est souvent également affecté. Une mesure corrective pourrait être l'EMG ou l'échographie (ce qui est cependant très complexe). Des erreurs de traitement peuvent survenir sous stress (muscle incorrect ou oublié), y compris des erreurs dans la dissolution de la toxine.

Un aspect important est également le bien-être subjectif du patient. L'évaluation émotionnelle, par exemple de la douleur, peut être positive un jour et négative le lendemain. Une dépression concomitante peut en être responsable. En effet, des études montrent qu'un pourcentage plus élevé de patients atteints de dystonie souffre de dépression et d'anxiété. Un traitement d'accompagnement peut inclure une augmentation de l'activité physique (sport), une thérapie de conversation pour le traitement de la maladie ou des médicaments, éventuellement des traitements modulant la douleur.

Résumé des mesures possibles en cas de diminution d'effet :

- Répéter le traitement selon le même schéma.
- Augmenter la dose, traiter des muscles supplémentaires.
- Prendre des pauses dans le traitement.
- Éventuellement, un traitement d'accompagnement pour le bien-être.

Dr. med. S. Taheri : « Possibilités et limites de la thérapie par toxine botulique dans les dystonies »

(Conférence lors de l'assemblée annuelle 2024,
enregistrée par Claudia Schmid)

La Dr. Shadi Taheri est médecin spécialiste en neurologie et exerce à la pratique de neurosonologie pour la neurophysiologie clinique au Swiss Clinical Neuroscience Institute (SCNI) à Zurich, ainsi qu'à l'hôpital d'Affoltern am Albis.

En Suisse, environ 8000 personnes sont touchées par la dystonie, qui se manifeste sous des formes très variées. Cette maladie peut se présenter de manière focale, segmentaire ou généralisée (affectant l'ensemble du corps), selon la région corporelle concernée. En résumé, il s'agit de contractions musculaires involontaires qui peuvent entraîner des postures et des mouvements douloureux, rendant ainsi le quotidien difficile, car des fonctions corporelles telles que la vue, la parole et même l'alimentation peuvent être altérées. La dystonie peut inclure des mouvements répétitifs, des mouvements tordus ou même un tremblement. Elle est la troisième affection motrice la plus fréquente, après la maladie de Parkinson et le tremblement essentiel.

La dystonie est une maladie liée au système nerveux centrale, possiblement d'origine génétique. Les ganglions de la base, qui jouent un rôle crucial dans la régulation de la motricité, sont impliqués. L'équilibre entre les muscles activateurs et inhibiteurs est perturbé. Un mouvement normal est contrôlé par un signal émis par le cerveau, transmis à la moelle épinière, puis acheminé par le nerf vers le muscle. Lorsque le

cerveau est affecté, la transmission est également altérée. Dans le cas des dystonies idiopathiques, il n'existe pas de déclencheur, tandis que les dystonies secondaires ont des causes (comme une lésion cérébrale ou des médicaments) ou sont des maladies associées, par exemple à la maladie de Parkinson.

Toxine botulique : action et application

En Suisse, trois préparations de toxine botulique sont disponibles, qui diffèrent peu dans leur composition. C'est le poison biologique le plus puissant connu, mais il est tellement dilué qu'il ne devrait pas avoir d'effet toxique sur l'organisme. Sur le plan moléculaire, on distingue entre une chaîne lourde et une chaîne légère, cette dernière étant la véritable neurotoxine qui exerce l'effet principal. La toxine botulique clive une protéine au niveau des synapses et empêche ainsi la libération d'acétylcholine, qui transmet le signal au muscle. La toxine botulique a également d'autres effets, car elle influence d'autres neurotransmetteurs, comme le glutamate, ce qui la rend utile dans le traitement de la douleur.

Gestion des patients et défis thérapeutiques

Une question que Taheri pose à ses patients est : que souhaitez-vous accomplir avec le botox ? Il est important de souligner qu'il s'agit uniquement d'un traitement symptomatique et qu'il n'existe pas de guérison. Lorsque qu'un muscle est dystonique et tendu, c'est-à-dire que le tonus est

perturbé, l'objectif est de réduire ce tonus dans l'espoir d'atteindre une relaxation musculaire et peut-être de diminuer la douleur. Dans le meilleur des cas, cela peut réduire la souffrance et améliorer la qualité de vie. La toxine botulique est supérieure aux médicaments et reste donc le traitement de première intention. La phase de détermination de la dose et du schéma peut nécessiter plusieurs cycles de traitement. La plage de dosage est très large. Il n'est pas toujours clair quels muscles sont les principaux acteurs et quels sont les acteurs secondaires. Le défi consiste à déterminer quels muscles sont impliqués et quelle quantité de dosage est nécessaire. Les effets secondaires des injections peuvent inclure des maux de gorge, des modifications de la voix, de l'enrouement, de la dysarthrie, des hématomes, des douleurs au site d'injection et le développement d'anticorps neutralisants. Taheri recommande une approche thérapeutique multimodale et apprécie la collaboration avec des physiothérapeutes, des ergothérapeutes et des psychothérapeutes (thérapie cognitivo-comportementale). En plus des injections locales de toxine botulique, une thérapie médicamenteuse peut également être envisagée.

État de la recherche

Les médecins s'informent sur PubMed, où des données actuelles et publiées sur diverses maladies sont répertoriées. Dans le réseau de l'ICH (organisation internationale), des résumés d'études planifiées, en cours ou terminées peuvent être trouvés. La dystonie est une maladie qui continue d'être étudiée. De nouvelles options thérapeutiques émergent, comme l'utilisation

d'ultrasons focalisés. Cela a été réalisé de manière expérimentale dans quelques centres, mais semble se positionner comme une alternative à la stimulation cérébrale profonde (SCP). Il ne s'agit pas d'une opération, mais d'une irradiation après avoir déterminé le point cible optimal. Des résultats prometteurs ont été observés dans le cas de dystonies focales. En résumé, la recherche sur la stimulation cérébrale non invasive se développe. Il est également possible d'utiliser des bobines magnétiques tenues au-dessus de la tête pour la stimulation. Cette thérapie est déjà établie en psychiatrie. Taheri trouve également intéressante une étude sur une thérapie combinée pour les dystonies focales (stimulation magnétique transcrânienne associée à la thérapie par toxine botulique).

Résumé

- La toxine botulique est le traitement de première intention pour les dystonies focales.
- Son efficacité et sa sécurité sont prouvées dans de nombreuses études.
- La toxine botulique ne guérira pas la maladie sous-jacente, mais peut aider à contrôler les symptômes.
- L'effet dépend de manière cruciale du choix des muscles et de la dose.
- Le traitement doit être effectué par un spécialiste ; les contrôles par EMG ou échographie sont utiles.
- Il convient de prendre en compte le risque d'antigénicité en cas de perte d'effet.
- Les patients réfractaires à la thérapie (non traitables par des moyens habituels) doivent être orientés vers des centres opératoires (stimulation cérébrale profonde (SCP ou DBS en anglais)).

Réunion de Dystonia Europe à Timisoara RO du 31 mai au 1er juin 2024 (enregistré par Claudia Schmid)

Les contacts avec les autres organisations nationales ont été, comme toujours, enrichissants, et en plus des visages familiers, j'ai également fait la connaissance de quelques nouveaux. En marge de la conférence et lors des activités sociales, de nombreux échanges ont eu lieu. Malheureusement, moins de la moitié des 22 organisations membres étaient présentes. Edwige Ponseel, la présidente, n'a pas pu venir en raison de problèmes d'oreilles. Un obstacle pour beaucoup a également pu être le voyage compliqué, car la plupart des délégués devaient faire une correspondance à Munich. J'ai failli rater mon vol de correspondance en courant à travers l'aéroport. Beaucoup d'entre nous ont vécu des situations similaires, et des valises sont restées en chemin. J'étais en tout cas heureuse d'être arrivé un jour plus tôt, ce qui m'a permis de me remettre un peu du voyage.

Timișoara elle-même vaut le détour, c'est une ville magnifique, conviviale, mais aussi dynamique et jeune. Je m'y suis senti en sécurité même seule. Heureusement, Ulrike Halsch, présidente de la « Dystonie-und-Du » en Allemagne, était déjà là, et nous avons donc exploré Timișoara ensemble le lendemain. La ville a une ambiance très méridionale, la vie s'épanouissait sur les nombreuses places, dans les parcs et au bord de la rivière, et nous avons savouré la cuisine abondante dans les restaurants (à l'intérieur et à l'extérieur).

Historiquement, Timișoara, ou Temeswar comme elle était appelée sous la monarchie des Habsbourg, a beaucoup à offrir : une architecture magnifique allant du baroque au style Art nouveau, mais aussi des bâtiments ou des statues portant des impacts de balles datant de 1989, lorsque la révolution roumaine a pris son essor ici. Plus de 1100 personnes ont été abattues dans les rues à cette époque, beaucoup ont été blessées. Malheureusement, avec la mort de Ceaușescu, le communisme et l'oppression de la population n'ont pas pris fin. Il semble que le travail de mémoire ait également été très lent et tardif. Cependant, peu de ces ombres et d'autres moments sombres de l'histoire roumaine étaient visibles.

Une conférence du professeur Dr. Mihaela Simu, intitulée « Traitement de la dystonie - où en sommes-nous ? », a illustré de manière frappante à quel point nous sommes privilégiés en Occident. Aucun pays de l'UE n'investit moins de ressources dans les soins de santé. De plus, le secteur de la santé est particulièrement touché par la grande migration des professionnels. En effet, la formation médicale est de bonne qualité, et en plus de l'anglais, de nombreux Roumains parlent également allemand, ce qui leur permet de trouver facilement un emploi en Occident. Les préoccupations du professeur Simu portent donc principalement sur l'augmentation du nombre de neurologues formés

(avec certification), l'augmentation des centres de traitement dans tout le pays (et leur mise en réseau), ainsi que sur des centres de réhabilitation qualifiés, etc.

Le Dr Oleks Gorbenko (Ipsen) a présenté un projet basé sur une collaboration entre Dystonia Europe et l'industrie (Ipsen). Au cœur de ce projet se trouve le parcours du patient – la « Patient Journey » – d'un patient atteint de dystonie cervicale. Ce parcours illustre le cheminement du patient à travers le système de santé et son expérience tout au long de ce parcours. Une « Patient Journey » peut fournir des informations précieuses aux prestataires de soins de santé. À Copenhague en 2022, de courtes vidéos ont été réalisées dans ce cadre, où des personnes concernées se présentent et expliquent combien de temps il leur a fallu pour obtenir un diagnostic : « Je suis... cela a pris... ». L'objectif de ces enregistrements était de sensibiliser au fait que le diagnostic de la maladie reste un sujet délicat ! Il s'agissait de faire prendre conscience qu'il peut parfois falloir plusieurs mois, voire des années, pour obtenir un diagnostic.

La première carte des expériences des patients atteints de dystonie cervicale a été publiée en février 2022 dans le journal *Orphanet Journal of Rare Diseases*, qui est soumis à l'examen d'experts. Ce développement a été le fruit d'une collaboration entre Dystonia Europe et Ipsen, soutenue par une enquête menée auprès de personnes atteintes de dystonie cervicale au Royaume-Uni, en Italie et en France, afin d'éclairer les expériences émotionnelles et médicales changeantes à différents stades de cette maladie. Il a été

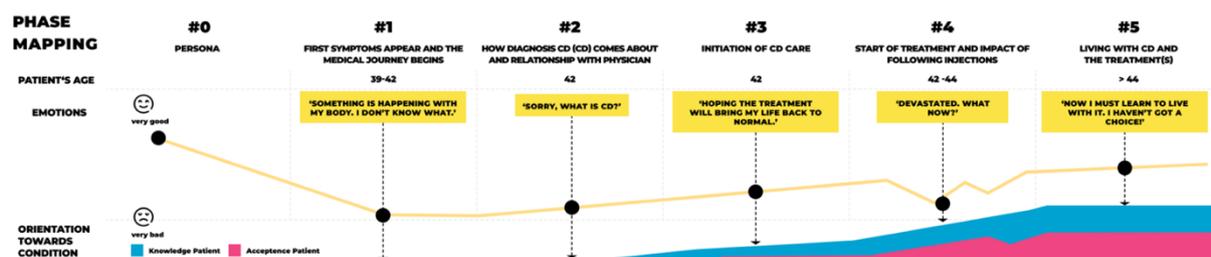
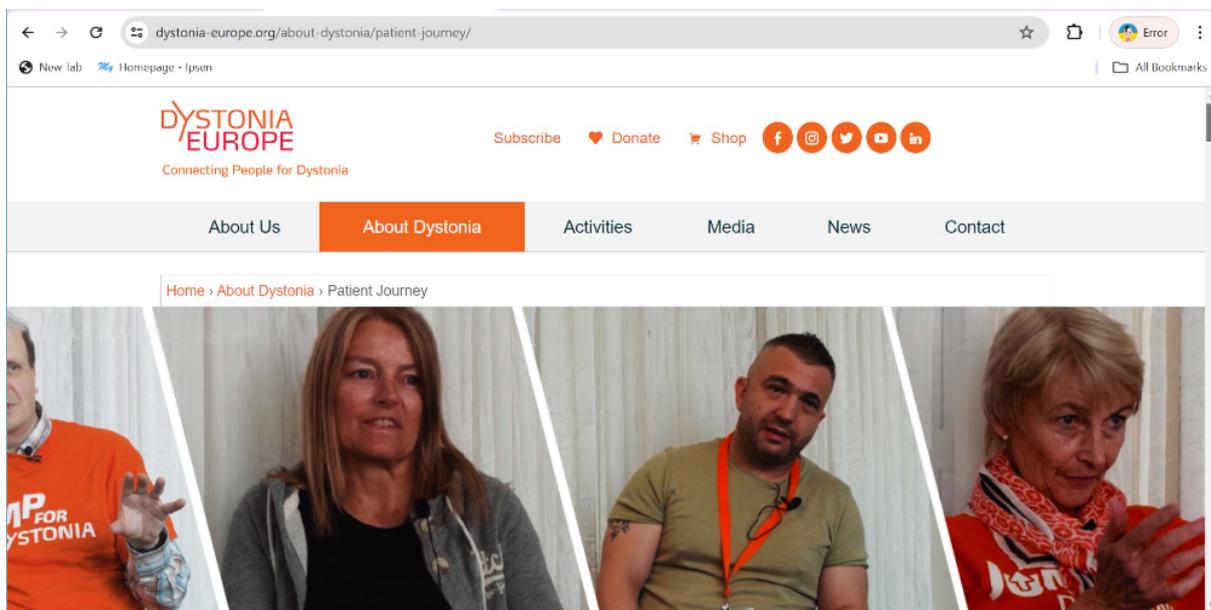
constaté que vivre avec ce trouble neurologique du mouvement est souvent associé à de nombreux obstacles à l'accès à des soins globaux, depuis le pré-diagnostic jusqu'au traitement à long terme. Les résultats ont montré que les patients étaient orientés vers jusqu'à 10 spécialistes différents et que plus de la moitié (53,3 %) avaient reçu au moins un diagnostic erroné. Même lorsque le diagnostic et un plan de traitement sont établis, les personnes atteintes de dystonie cervicale parlent d'une « montagne russe » – d'abord un soulagement grâce au traitement, puis, à la fin d'un cycle de traitement, le retour des symptômes et les impacts qui en découlent sur la vie quotidienne.

La nécessité pour les centres spécialisés dans les troubles du mouvement d'établir et de renforcer des liens avec des services connexes afin de permettre un plan de traitement multidisciplinaire pour la dystonie cervicale est également devenue évidente, car l'enquête a révélé que les patients se retrouvaient souvent seuls dans leur recherche de services complémentaires tels que la physiothérapie et le soutien psychosocial. Les impacts de la dystonie cervicale, la forme la plus courante de dystonie chez les adultes, ont été largement sous-estimés jusqu'à présent, et la nouvelle carte des expériences des patients souligne qu'en écoutant les personnes concernées, des lacunes dans la prestation des soins peuvent être identifiées du point de vue des patients. Ce projet devrait être élargi, y compris à des pays spécifiques.

En raison du manque de sponsors, Dystonia Europe doit réduire ses coûts et la prochaine assemblée

générale et conférence se dérouleront probablement en ligne. La prochaine rencontre en personne n'aura donc lieu qu'en deux ans à

Lund, en Suède. C'est dommage, car ces rencontres personnelles sont particulièrement importantes pour nous.



Première carte de l'expérience des patients en matière de dystonie cervicale met en évidence de nombreuses barrières.



Julia Kühne, déléguée de Dystonie-und-Du, présente son association.



De g. à d. : Ulrike Halsch, présidente et Julia Kühne (DyD), Claudia Schmid



Place de l'union de Timisoara



Place de la victoire avec l'opéra

Spasme héli-facial – Pr Brigitte Girard

Après le succès de son livre "Mots pour Maux" sur le blépharospasme, le Pr Brigitte Girard, ophtalmologue Paris, annonce l'édition de son nouveau livre sur le spasme héli-facial.

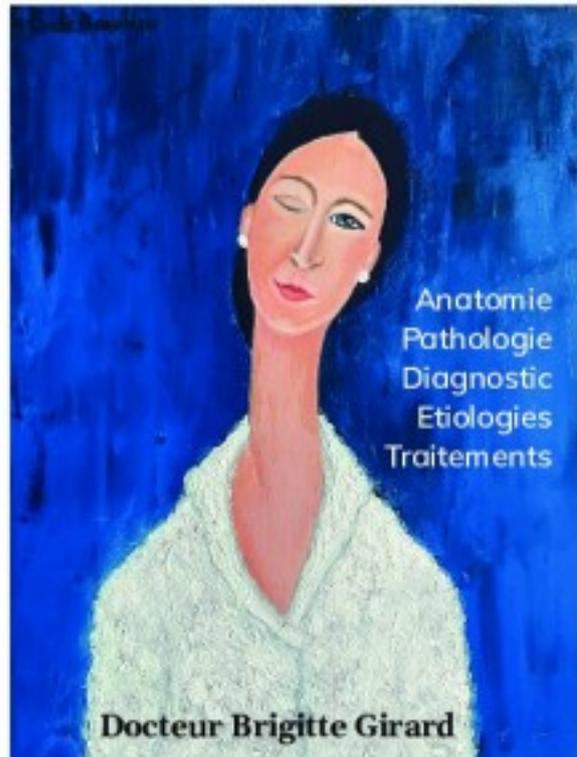
Merci pour ce travail. Souhaitons que cet ouvrage permettra de mieux faire connaître cette pathologie rare et handicapante, au public et au corps médical.

Résumé :

Accessible à tous, ce livre explore les différentes facettes du spasme héli-facial, de son diagnostic à son traitement. Ce livre rapporte des témoignages de patients, ce qui permet de mieux comprendre le handicap dont ils souffrent, handicap social, professionnel et personnel.

Le spasme héli-facial reste encore trop méconnu et insuffisamment pris en compte sur le plan de la thérapeutique. Les patients reconnaîtront leur parcours, ballottés entre les différentes spécialités médicales,...

Spasme héli-facial



Commande sur le site Bookelis (20€) : <https://www.bookelis.com/sante-et-bien-etre/60938-Spasme-hemi-facial.html>

Impressum

Herausgeber /
Editeur Schweizerische Dystonie-Gesellschaft SDG
Association Suisse contre la Dystonie ASD
Associazione Svizzera contro la Distonia ASD

Präsident / Président Hanspeter Itschner
Kontakt & Webmaster Risi 18, CH-8754 Netstal
Tel.: +41 (0) 55 640 71 45
E-Mail: hanspeter.itschner@dystonie.ch

Redaktion /
Rédaction Claudia Schmid
Bergstrasse 20, CH-8132 Hinteregg
Tel.: +41 (0) 44 984 29 13
E-Mail: claudia.schmid@dystonie.ch

Übersetzungen /
Traductions Lucia Cotelo/Renato Mariani

Layout /
Mise en page Claudia Schmid

Nachdruck der Beiträge oder anderweitige Verwendung nur mit Erlaubnis der Herausgeberin.

Reproduction autorisée uniquement avec l'accord de l'éditeur.

www.dystonie.ch

Spendenkonto/contes de dons: Postkonto Nr. 40-7494-0

Oder/ou: WIR-Konto-Nr. 326916-6 Basel

**Bitte gedenken Sie in Trauerfällen der
Schweizerischen Dystonie-Gesellschaft.
Für Kollekten oder Legate sind wir stets dankbar.**

**En cas de deuil, merci de penser à
l'Association Suisse contre la Dystonie.**