

## ОБЗОР / REVIEW

**ДИСТОНИЯ – ЕТИОЛОГИЯ, ФОРМИ, КЛИНИЧНА КАРТИНА,  
ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ**

## РЕЗЮМЕ

**ДИСТОНИЯ – ЕТИОЛОГИЯ, ФОРМИ, КЛИНИЧНА  
КАРТИНА, ДИАГНОСТИКА И ЛЕЧЕНИЕ***Е. Чорбаджиева<sup>1,2</sup>, И. Миланов<sup>1,2</sup>*<sup>1</sup> УМБАЛНП „Св. Наум“<sup>2</sup> Медицински университет – София

## ABSTRACT

**DYSTONIA – ETIOLOGY, TYPES, CLINICAL  
FINDINGS, DIAGNOSTICS AND TREATMENT***E. Chorbazhieva<sup>1,2</sup>, I. Milanov<sup>1,2</sup>*<sup>1</sup> MHATNP „St. Naum“<sup>2</sup> Medical University of Sofia

Дистонията е двигателно нарушение, което се характеризира с абнормни пози и движения, предизвикани от продължителни или прекъснати мускулни контракции и нарушение на нормалния мускулен тонус. Представлява рядко неврологично заболяване. Може да бъде класифицирана въз основа на етиологията, като първична, вторична и дистония плюс синдром. Според засегнатия анатомичен регион се разделят на фокални, сегментни, мултифокални, генерализирани и хемидистонии. Според възрастта на възникване – с начало в детска възраст, в юношеска възраст и при възрастни.

Диагнозата е предимно клинична и се поставя на базата на анамнестичните данни, соматичната и неврологична оценка. Препоръчително е провеждането на генетично изследване за верифициране вида на дистонията.

Лечението на дистонии е медикаментозно и оперативно посредством имплантиране на устройство за дълбока мозъчна стимулация. С най-голяма ефективност от използваните медикаменти е приложението на ботулинов токсин главно при фокални дистонии. В България се прилага успешно през последните години като се отчита много добър ефект при повечето пациенти.

**Ключови думи:** дистония, рядко неврологично заболяване, приложение на ботулинов токсин

Dystonia is a movement disorder, which can be characterized by abnormal postures and motion, caused by prolonged or interrupted muscle contractions and impaired muscle tone. It is a rare neurological disease and could be classified by etiology as primary, secondary and dystonia-plus syndromes; by the affected anatomical region: focal, segmental, multifocal, generalized and hemidystonia; by the age of occurrence: with childhood onset, adolescent onset and in adults. The diagnosis of dystonia is primarily clinical made by the medical history, somatic and neurological examination. The genetic test for verification of the type of dystonia is recommended. The treatment of dystonia is with medications and surgical using implants for Deep Brain Stimulation. The application of Botulinum toxin is the most effective medical treatment, especially for focal dystonia. It is successfully applied in Bulgaria during the past few years and it shows significant results.

**Key words:** dystonia, rare neurological disease, Botulinum toxin application

Терминът дистония се дефинира като двигателно нарушение, характеризиращо се с продължителни или прекъснати мускулни контракции, причиняващи усукващи и повтарящи се движения, абнормни пози или и двете.

Дистонииите могат да представляват както симптом на различни заболявания, така и отделна нозологична единица. Поради изключителната им хетерогенност могат да бъдат класифицирани въз основа на различни признаци, но най-често се подразделят спрямо етиологията, възрастта на възникване и засегнатия анатомичен регион (5, 6).

I) Класификация на дистонииите:

A) Според етиологията:

- 1) Първични (идиопатични)
- 2) Вторични (симптоматични)
- 3) Дистония-плюс синдроми

Първичните дистонии са най-често срещаните се. Могат да възникнат спонтанно или да са унаследени. Вторичните дистонии са по-редки. Дължат се на възпалителни и аутоимунни заболявания, структурни и съдови увреждания на ЦНС, прием на медикаменти, токсини, психични фактори. Имат внезапно начало и бърза прогресия. При дистония-плюс синдромите се наблюдават допълнителни симптоми - паркинсонов синдром, миоклонии и др. (1, 6).

B) Според възрастта:

- 1) с начало в детска възраст (0-12 години)
- 2) с начало в юношеска възраст (13-20 години)
- 3) дистонии при възрастни (над 21 години)

Обикновено колкото по-рано се извървява дистонията, толкова по-тежко е нейното протичане и се засяга по-голяма част от тялото.

B) Според засегнатите анатомични области:

- 1) Фокална
- 2) Сегментна

- 3) Мултифокална
- 4) Генерализирана
- 5) Хемидистония

При фокалната дистония симптомите са ограничени в една анатомична област – горен или долен крайник, шия, лицева мускулатура и др. Към нея спадат цервикалната дистония (тортиколис), професионалните дистонии – при машинописки, шивачи, художници, пианисти, графоспазм; блефароспазм, оромандибуларна, лингвална, фарингеална и ларингеална (спазмодична) дистония (1, 5, 6);

Сегментната дистония засяга две свързани части от тялото. Примери за такава са краниоцервикалната дистония, брахиалната и аксиалната.

Мултифокалната дистония засяга две или повече несвързани части на тялото.

Генерализираната дистония засяга няколко части на тялото като задължително има въвлечение на краката.

Хемидистонията засяга едната телесна половина и почти винаги е симптоматична, вследствие на засягане на контралатералния corpus Luysi.

Някои често срещани фокални дистонии:

**Блефароспазм** – спада към фокалните дистонии. Характеризира се с неволеви, двустранни, синхронни спазми на околоочната мускулатура, като е по-чест при жени на възраст около 50 години. Спазмите първоначално имат клоничен характер, а след това преминават в тонични. Обикновено обхващат и двете очи. Понякога очите на пациентите са затворени през по-голямата част от деня и трябва да си помагат да ги отворят волево чрез използване на ръцете. Спазмите се засилват при гледане на телевизия, четене и шофиране и се подобряват след почивка. Трябва да бъдат разграничени от лицеви хемиспазм, при който се наблюдават бързи, краткотрайни, клонични потрепвания в едната лицева половина. В комбинация с оромандибуларна дис-

тония влиза в синдрома на Meige (1, 4).

*Оромандибуларна дистония* – засяга долните лицеви и гъркателните мускули както и мускулите на езика. По-честа е при жени в средна и напреднала възраст. Представлява неволеви движения на долната челюст, езика, устните. Болните изместват долната челюст встрани, гримасничат, често имат прехапване на езика и устните, нарушения при говорене и гърчване. Понякога се засягат фарингеалните мускули с дизартрия, дисфагия и дисфония, с шумно поемане на въздух и издаване на звуци (6).

*Цервикална дистония (torticollis spastica)* – най-честата фокална дистония. Началото е със стягане и опъване във врата, по-късно се нарушава позата на главата/шията или и двете едновременно и се наблюдава наклоняване към срещуположното на увредата рамо. В процеса са засегнати различни мускулни групи. Най-често въввлечените мускули са m. sternocleidomastoideus, m. trapezius, m. splenius capitis, mm. scaleni, m. levator scapulae. При участие на главата се нарича „канут“ – съответно антерокапут при движение напред, ретрокапут при движение назад, латерокапут настрани; при участие на шията се нарича „коли“ – ретроколис при придвижване назад, латероколис встрани, антероколис – напред (3). При дълготрайно протичане се наблюдават мускулни контрактури и спонгиозни промени в шийния отдел на гръбнака със силни болки. Изразеността на дистонията варира от лека до много тежка със значително засягане на функцията на определена анатомична зона, съществен дискомфорт за пациента и смутени функции. Пациентите се изолират от останалите хора, ограничават социалните си контакти, понякога напускат работа.

Дистонията обичайно се засилва при емоционален стрес, неудобна поза, сред хора и при разговор с тях. Могат да се използват м. нар. сетивни трикове за потискане на дистонията – прилагане на на-

тиск в определени зони на шията и брадичката. В началните стадии цервикалната дистония изчезва по време на сън (2, 3, 4, 5).

*Спазмодична дисфония* – представлява двигателно нарушение на гласните връзки, свързано с функцията на ларинкса. Характеризира се с нарушен контрол на силата и височината на гласа, като той може да стане нахъсан или шептящ. Често се наблюдава и тремор на гласа. Много трудно се повлиява от лечение (3).

*Графоспазм* – проявява се в засилено стискане на писалка по време на писане и силно свиване или отпускане на пръстите на ръката. Това води до стягане и болки в ръката със затруднение при писане. Интересно е, че този вид дистония се появява само при хващане на писалката, а всички други дейности на ръката са запазени (2).

Също така могат да се наблюдават дистонии при различни професии – машинописки, музиканти, шивачи, тъкачи и др.

Вторичните дистонии са много по-редки като се наблюдават при около 35% от случаите. Получават се при възпалителни и автоимунни заболявания като енцефалити, васкулити, множествена склероза, паранеопластични синдроми, структурни и съдови увреждания на ЦНС (тумори, кръвоизливи, исхемии, травми, абсцеси), медикаментозни и токсични нокс и психогенни причини (1, 6).

*Психогенната дистония* обикновено започва внезапно, характеризира се с различни абнормни пози на различни части на тялото и се подобрява след разсейване и отклоняване на вниманието.

Към *интоксикационните дистонии* спадат остро или хронично отравяне с манган, живак, въглероден оксид, мед, метанол и др.

*Медикаментозните остри генерализирани дистонии* се дължат на прием на невротептици, леводопа, антихолинергични медикаменти, амфетамини,

антиконвулсанти. По клинична характеристика наподобяват на опистотонус. Острата невролептична дистония се проявява до 36 часа след прием предимно на типични невролептици и се характеризира с абнормни пози, мускулни спазми, окулогирни кризи, оромандибуларна дистония и др. Могат да са както фокални, така и генерализирани. Обичайно отново засягат по-често женския пол. Лекуват се с приложение на антихолинергични медикаменти.

*Късна (тардивна) дискинезия или дистония* е хореоатетозно или дистонично нарушение, което се проявява след дълготрайна невролептична употреба или рязко спиране на такова лечение. Предизвиква се от генервационна свръхчувствителност на стриарните допаминови рецептори поради хроничната им блокада от невролептика. Може да се прояви като фокална, сегментна и по-рядко генерализирана форма. Обичайно е по-честа при жените след 50-годишна възраст. Най-честите симптоми са гримасничене, въртене на устните и езика, цупене, премляскване, стискане на очите, издаване на звуци. Понякога могат да наподобяват на тикове и често е трудно поставянето на точна диагноза. Могат да преминат спонтанно за няколко месеца или след приложението на атипични невролептици (4, 5).

*Дискинезии и дистонии при лечение с леводOPA* – съдържащи препарати и допаминови агонисти. Пряко свързани са с приема на медикаменти за лечение на Паркинсонова болест. Най-често са хореоформени, хореоатетозни, а по-рядко са дистонни. Зависими са от плазмената концентрация на леводOPA в кръвта. Най-често се извяват в пика на дозата: „пикови дискинезии“, когато концентрацията на леводOPA е най-висока, пациентът е отпуснат, но се появяват неволеви хореоформени движенията в тялото и крайниците (2, 4). По-редки са т.нар. „двуфазни дискинезии“ – те се наблюдават

в началото при покачване на плазмената концентрация и в края при нейното намаляване. Изчезват в пика на дозата. Характерно за тях е, че са предимно дистонни, усещат се неприятно от пациентите, често са болезнени, обхващат предимно долните крайници и понякога има повдигане на краката като при маршируване (2).

Наблюдава се и дистония в периода на изчерпване на концентрацията на леводOPA (off период). Характеризира се с болезнено дистонично извиване на палеца на крака. Понякога това е първият симптом на Паркинсоновата болест.

Дистония-плюс синдромите включват повлияващата се от леводOPA дистония, миоклонична и пароксизмална дистония, X-свързана дистония паркинсонизъм (1, 6).

*Вариантът на Segawa*, повлияващ се от леводOPA се унаследява автосомно-доминантно. Мутантният ген GCH1 в хромозома 14q кодира протеин GTP циклохидролаза 1, който участва в синтеза на тетрахидробиоптерина – кофактор за тирозин хидроксилазата. Мутацията нарушава синтеза на допамин.

Започва между 1 и 12 години и засяга по-често и по-тежко момичетата. Започва от краката с нарушение на походката, засилена лумбална лордоза и нарушена постурална стабилност. Прогресира постепенно, като засяга ръцете, аксиалната и цервикалната мускулатура. Още в началото се появява постурален тремор, а в късна възраст се развиват паркинсонови белези. Характеризира се с влошаване на дистонията в края на деня, след физически усилия и се подобрява след сън (6).

II) Етиология и патофизиология на първичните (идиопатични) дистонии:

Патофизиологичните механизми за възникването на идиопатичните дистонии все още не са на-

пълно изяснени, но основна роля се отдава на функционално нарушение в системата кора-базални ганглии-таламус-кора, с нарушение в равновесието между директния и индиректния екстрапирамиден път, като се повишава активността и на директния, и на индиректния път. Нарушена е инхибиторната активност на всички нива на централната нервна система - базални ганглии, кора, мозъчен ствол, гръбначен мозък. Инхибиторната активност е нарушена не само в моторните, но и в сензорните системи с резултат – увеличена корова пластичност (7, 8).

Важни медиаторни системи са глутаматергичната стимулация от кората и допаминергичната аферентация от substantia nigra към striatum.

Ролята на невромедиаторите е противоречива. Установено е понижаване на ГАМК в контралатералната сензомоторна кора и базалните ганглии. В 30-80% от болните е регистрирано намаление на норадреналина в заден и латерален хипоталамус. В някои проучвания са съобщени повишени нива на серотонин, ацетилхолин, норадреналин, както и леко завишени мед и манган в nucleus lentiformis (5, 8). Връзката между възникването на дистония и концентрацията на допамин е сложна – открити са както завишени, така и понижени и нормални допаминови количества.

Открити са редица генни локуси, отговорни за появата на дистонии: DYT1 до DYT15.

### III) Епидемиология:

Според повечето публикувани до момента епидемиологични данни, дистонията е рядко заболяване, въпреки че съществуват противоположни становища, а окончателният отговор изисква повече изследвания в тази насока. Дистонията би могла да се причисли към редките заболявания по дефиницията за рядко заболяване – болестност под 5 на

10000 души (13).

Според редица автори „златният стандарт“ в епидемиологичните проучвания на дистонии е директното оценяване на популацията от експерт в областта, като се приложат и провокационни тестове за откриване на дистонии при извършване на специфични активности (професионални дистонии и т.н.). Това обаче е скъп и трудоемък метод, което го прави много трудно изпълним (7).

В клинично проучване относно болестността при първична дистония в осем европейски държави, се отбелязва, че болестността при първична дистония е 152/1 000 000, за фокална – 117/1 000 000. От тях съответно за цервикална дистония, блефароспазм и графоспазм са както следва: 57/1 000 000, 36/1 000 000 и 14/1 000 000. Наблюдава се по-голяма честота за фокални и сегментни дистонии при женския пол (7).

В своя преглед върху 14 клинични проучвания, Defazio и съавтори (2004 г.) отбелязват, че първичната дистония с ранно начало варира между 2-50 случая на 1 000 000, а тази с по-късно начало от 30-7320/1 000 000 (12).

Едни от най-надеждните резултати са получени от проучване на болестността в Североизточна Англия – 485/1 000 000, където са обхванати и някои преди това недиагностицирани случаи. Болестността от генерализирана дистония в Северна Англия е изчислена на 14,2/1 000 000, а от фокална дистония – 129/1 000 000 (13, 15). Към настоящия момент, в България липсва единен регистър на първичните дистонии и е много трудно да се определи честотата на заболяването. В своята докторска дисертация на тема: „Клинични и неврофизиологични проучвания при пациенти с дистония“ г-р Н. Семерджиева събира и обобщава данни относно честота и разпространение на дистонии сред българската популация. Като част от

контингента са и пациенти, преминали през УМБАЛНП „Св. Наум“ за определен период от време. През 2011 г. в УМБАЛНП „Св. Наум“ са новооткрити и потвърдени 15 случая на идиопатична дистония. Ако се приеме, че преминалите болни през УМБАЛНП „Св. Наум“ са около 1/3 от тези за страната, може да се направи предположение, че за страната са диагностицирани около 45 случая за 2011 г. Тогава заболяемостта за страната за 2011 г. би се изчислила грубо на 0,0000061103364% или 0,61/100 000 (7). Отнесено към 2020 г. на база на регистър база данни на преминали пациенти на стационарно лечение през Неврологичните клиники на МБАЛНП „Св. Наум“, се счита че би трябвало да има около 400 пациента с първична дистония.

#### IV) Диагностика на първичната дистония:

Образна диагностика: Конвенционалната магнитно-резонансна томография (МРТ) обичайно е нормална и нормалната МРТ обикновено е необходимо условие за поставяне на диагноза идиопатична дистония.

Компютърна томография (КТ) може да се проведе ако има съмнение за заболявания, свързани с натрупване на калций или желязо (8, 9).

Функционална МРТ (fMRI): Установена е хиперактивация на базалните ганглии (putamen, опашното тяло, вътрешния globus pallidus и латералния thalamus) и коровите полета, в зависимост от изпълняваните моторни задачи, както и хиперактивация на церебелума и премоторните полета (9).

Positron Emission Tomography (PET): PET изследванията доставят информация за зоните с нарушен мозъчен метаболизъм. Посредством PET по време на извършване на движения с дистонично засегнатата ръка е наблюдавана хиперактивност в контралатералната префронтална кора (7).

Single Photon Emission Computed Tomography

(SPECT): Установена е билатерална редукция на пост-синаптичното Dopa<sub>2</sub>-рецепторно свързване в стриатума при пациенти с първична дистония. Предполага се, че при болни с тремор, приличащ на паркинсоновия, но с нормален DATScan образ, има вероятност всъщност да страдат от дистония (7, 8, 9).

Въпреки че повечето патологични изследвания на болни с идиопатична дистония не откриват значими структурни или биохимични изменения в мозъчния паренхим, функционалните и невроизобразяващи изследвания на ЦНС биха дали възможност за разширяване познанията относно патофизиологията и диагностиката на първичните дистонии (7).

Неврофизиологични методи: Електроенцефалография (ЕЕГ): ЕЕГ се използва рядко в диагностиката на болни с първична дистония поради ниската си информативност.

Електромиографски методи (ЕМГ) – треморограма: При дистоничните движения могат да се измерят няколко типа неволеви мускулна активност: неволеви мускулна активност едновременно от мускулите агонисти и антагонисти, с удължена продължителност на залповете, която се дължи на нарушена реципрочна инхибиция.

Повтарящи се залпове от мускулна активност, едновременно от мускулите агонисти и антагонисти, с продължителност 200-500 ms, разделени от сравнително равни периоди на мълчание (5, 6).

Транскраниална дуплекс/доплерова сонография: При пациенти с дистония е установена хиперехогенност в медиалния сегмент на контралатералното nucleus lentiformis, като степента ѝ корелира с тежестта на симптомите. Повишената ехогенност може да се дължи на натрупване на тежки метали (6, 7).

Генетични изследвания: Единственият сигурен

метод за диагностика на дистонииите е изследването на DYT гените (DYT1-DYT15). Обичайно те се унаследяват по автозомно-доминантен път, но с намалена пенетрантност на гена (6, 7).

Може да се обобщи, че методите за диагностициране на дистонии на този етап остават предимно клинични. Диагнозата се поставя на базата на анамнестичните данни, соматичната и неврологична оценка. Препоръчително е провеждането на генетично изследване, но за съжаление то на този етап не се поема от НЗОК и пациентите трябва сами да заплатят за това.

#### V) Терапия:

В България има опит по отношение лечението на дистонии, като може да се прилага консервативен и оперативен подход. От медикаментозните средства се прилагат антихолинергични медикаменти, блокери на допаминовите рецептори, ГАМК и норадренергични агонисти, трициклически антидепресанти, ботулинов токсин, а от хирургичните - дълбока мозъчна стимулация, стереотаксична таламотомия.

С най-голяма ефективност от използваните медикаменти е приложението на ботулинов токсин главно при фокални дистонии. Ботулиновият токсин е изключително силна отрова, която се получава от грам-позитивния анаеробен бактерия Clostridium botulinum. Той се среща в недобре стерилизирани консерви и би могъл да доведе до отравяния при консумация на такава храна като се причинява ботулизъм. Отделните бактериални щамове на Clostridium botulinum произвеждат седем серотипа ботулинов токсин- A, B, C, D, E, F, G (3). За медицински цели се използват само A и B. Клиничният ефект се осъществява на ниво невро-мускулен синапс чрез потискане освобождаването на ацетилхолин. Най-добре това се случва в пресинаптичната мембрана, къ-

дето ботулиновият токсин се свързва със специфични рецептори, след което следва процес на интернализиране в нервните окончания чрез ендотоза и накрая транслокация в цитозолите и вътреклетъчна токсичност (3, 18). Разпространението на ботулиновия токсин се осъществява посредством дифузия от мястото на апликация към съседните мускулни тъкани. Ботулиновият токсин повлиява също гама-мотоневронната активност, която участва в регулацията на мускулния тонус (10, 17).

Както вече стана ясно, с най-голямо клинично приложение е ботулинов токсин тип A поради най-продължителното му и силно действие (18). Инжектира се интрамускулно и потиска отделянето на ацетилхолин от невромускулните синапси. Най-доброто място за аплициране е възможно най-близо до сгрупването на невромускулни синапси, формиращи моторните зони. За по-голяма прецизност може да бъде поставен под ЕМГ или ехографски контрол. Апликацията на ботулинов токсин се осъществява на 3-4 месечен интервал, като понякога са необходими повече от един флакон в зависимост от големината на обхванатия регион. Има специфични точки на инжектиране според големината на мускулите и засегнатия регион (10, 12).

При приложението на ботулинов токсин има опасност от възникване на неутрализиращи антитела, тъй като той представлява белтъчна молекула. Вероятността за образуване на антитела е от 1-3% и е по-голяма при по-високи дози, по-млади пациенти и по-често приложение (16). В този случай може да се премине към приложението на препарат от серотип B, но отново съществува риск за възникване на антитела.

Страничните ефекти като цяло не са много изразени. Може да се получи преходна слабост на инжектираните и околни мускули поради дифузията, диплопия, спадане на клепачите при инжектиране на

околоочните мускули, дисфагия при инжектиране на m. sternocleidomastoideus при цервикална дистония, нагане на главата напред към гръдния кош при инжектиране на задна група мускули на шията и др. Също така на мястото на приложението могат да се появят болка, оток, еритем или хематом, които за щастие са бързопреходни. Приложението на ботулинов токсин е противопоказано при някои заболявания и състояния: миастения гравис, синдром на Eaton-Lambert, ЛАС, бременност и лактация, подлежаща кожна инфекция, алергични реакции към ботулинов токсин. С внимание трябва да се прилага при пациенти на антикоагулантна и антиагрегантна терапия и при употреба на други медикаменти, които могат да имат неблагоприятно взаимодействие с ботулиновия токсин.

В световен мащаб се използва ботулинов токсин тип А, като съществуват няколко търговски продукта – Botox, Dysport, Xeomin.

Xeomin се използва в света от края на 80-те години. Има проведени редица клинични проучвания относно ефективността му при дистонии и спастичитет. Едно такова е голямо клинично проучване, обхващащо 170 човека с цервикална дистония от 21 центъра. 12 седмици след приложението на ботулинов токсин е отчетен резултат чрез прилагане на Cervical Dystonia Severity Scale (14). Отчетено е и подобрение от данни от редица други проучвания, като се отбелязват и някои странични ефекти: лека дисфагия и вратна слабост. От около две години вече е наличен в България и се прилага широко за лечение на фокални дистонии и спастичитет.

Dysport е наличен в САЩ и Европа. В голямо европейско мултицентрово проучване, 75 пациента получават 250, 500 и 1000 U Dysport. Отчита се значително подобрение на симптомите при пациенти лекувани с 500 и 1000 U в сравнение с контролна група пациенти. Провеждани са и проучвания, срав-

нявайки приложението на ботулинов токсин и други медикаменти с преимущество за ботулиновия токсин.

Добро повлияване на дистонните прояви и спастичитет се постига и с приложението на Botox.

При генерализирани дистонии с голям успех се прилага имплантиране на устройство за дълбока мозъчна стимулация.

В България има вече натрупан опит от приложението на ботулинов токсин за лечение на фокални дистонии, като се отчита добър ефект при по-голямата част от пациентите. От месец юни 2020 г. се очаква ботулинов токсин тип А да бъде напълно реимбурсиран от НЗОК за пациенти с блефароспазм и тортиколис. Лечението на такива пациенти се осъществява в няколко болници в страната като в частност нашата болница „Св. Наум“ се е утвърдила като водещ експертен център за диагностика, медикаментозно лечение, рехабилитация и проследяване на пациенти с дистония, в които работят висококвалифицирани специалисти с богат опит и обширни познания в областта. В рамките на болницата има изграден Експертен център за диагностика и лечение на дистонии. Той е част от Европейски референтен център за лечение на редки неврологични заболявания (ERN-RND).

**Заклучение:** Дистониите са разнородна група редки неврологични заболявания, които са със социална значимост, тъй като водят до инвалидизация на пациентите, нарушено качество на живот и социална изолация. Могат да засегнат пациенти от всички възрастови групи и да обхванат различни части от тялото, като често след години може да се наблюдава генерализация. Патологичните механизми за възникването на идиопатичните дистонии все още не са напълно изяснени, но се счита

че има нарушена инхибиция на всички нива на централната нервна система – базални ганглии, кора, мозъчен ствол, гръбначен мозък. Лечението може да се проведе чрез консервативна терапия и хирургични методи. С най-добро повлияване и изпитано през годините остава приложението на ботулинов токсин. В България има вече натрупан добър опит в това лечение и се очаква все повече пациенти в страната да бъдат обхванати и периодично да им бъде поставян ботулинов токсин. Невролозите в болнична и клинична практика трябва да се научат своевременно да разпознават и лекуват това заболяване, за да може да се осигури по-добър и достоен живот за пациентите с дистония.

#### Литература

1. Алгоритми за лечение на неврологичните заболявания. Българска неврология, 2012, 12, 2.
2. Георгиев, Д., Миланов, И., Чипилски, Л. Актуални проблеми на някои екстрапирамидни заболявания. ИК Ив. Вазов, София, 1996.
3. Миланов И., Миланова А., Лечение и невромодулация с ботулинов токсин. Медицина и физкултура, София, 2017, 327 с.
4. Миланов, И. Хиперкинетични двигателни нарушения. СТЕНО, Варна, 2018, 550 стр.
5. Миланов, И. Неврология. Медицина и физкултура, София, 2012, 1055 с.
6. Миланов, И., Георгиев, Д., Грозева, В., Семерджиева, Н. Национален консенсус за диагностика и лечение на хиперкинетичните двигателни нарушения. Двигателни нарушения, 2018, 15, Suppl. 2, 36 с.
7. Семерджиева Н. Клинични и неврофизиологични проучвания при пациенти с дистония. Дисертация, София, 2014.
8. Albanese, A. The clinical expression of primary dystonia. J. Neurol., 2003, 250, 1145-1151.
9. Becker, G., Naumann, M., Scheubeck, M., Hofmann, E., Deimling, M., Lindner, A., et al. Comparison of transcranial sonography, magnetic resonance imaging, and single photon emission computed tomography findings in idiopathic spasmodic torticollis. Mov. Disord., 1997, 12, 1, 79-88.
10. Blitzer, A. Pharmacology of botulinum neurotoxins. In: Botulinum neurotoxin for head and neck disorders. Blitzer, A., Guss, J. New York, Thieme Medical Publishers, 2012, 1-10.
11. Defazio, G., Abbruzzese, G., Livrea, P., Berardelli, A. Epidemiology of primary dystonia. Lancet neurology, 2004, 3, 11, 673-678.
12. Dressler, D. Botulinum toxin for treatment of dystonia. Eur. J. Neurol., 2010, Suppl 1, 88-96.
13. Duffey, P., Butler, A., Hawthorne, M., Barnes, M. The epidemiology of the primary dystonias in the north of England. Adv. Neurol., 1998, 78, 121-125.
14. Fernandez, H., Jankovic, J., Holds, J., Observational Study of Incobotulinumtoxin A for Cervical Dystonia or Blepharospasm (XCiDaBLE): Interim Results for the First 170 Subjects with Blepharospasm. Tremor other Hyperkinet. Mov., 2014, 4, 238.
15. Jankovic, J. Botulinum toxin therapy for cervical dystonia. Neurotox. Res., 2006, 9, 145-148.
16. Karp, B., Cole, R., Hallet, M. Long-term botulinum toxin treatment of focal hand dystonia. Neurology, 1994, 44, 70-76.
17. Mense, S. Neurobiological basis for the use of botulinum toxin in pain therapy. J. Neurol., 2004, 251, Suppl. 1, 1-7.
18. Van Den Bergh, P. Botulinum toxin treatment in clinical neurology. Acta Neurol. Belg., 1995, 95, 70-79.

*Адрес за кореспонденция: Е. Чорбаджиева  
УМБАЛНП „Св. Наум“, ул. „Любен Русев“ 1,  
София 1113, България  
тел.: 02 9702 202  
e-mail: elena\_8\_3@abv.bg*

*Address for correspondence: E. Chorbazhieva  
MHATNP „St. Naum“ Luben Russev 1 str.,  
Sofia 1113, Bulgaria  
Phone: 02 9702 202  
e-mail: elena\_8\_3@abv.bg*