

# Rehabilitacija bolesnika s primarnom generaliziranom distonijom

---

**Pavić, Daniela**

**Undergraduate thesis / Završni rad**

**2015**

*Degree Grantor / Ustanova koja je dodijelila akademski / stručni stupanj:* **University of Split / Sveučilište u Splitu**

*Permanent link / Trajna poveznica:* <https://um.nsk.hr/um:nbn:hr:176:090033>

*Rights / Prava:* [In copyright](#) / [Zaštićeno autorskim pravom.](#)

*Download date / Datum preuzimanja:* **2024-12-27**

*Repository / Repozitorij:*



[Repository of the University Department for Health Studies, University of Split](#)



SVEUČILIŠTE U SPLITU

Podružnica

SVEUČILIŠNI ODJEL ZDRAVSTVENIH STUDIJA

PREDDIPLOMSKI SVEUČILIŠNI STUDIJ

FIZIOTERAPIJA

**Daniela Pavić**

**REHABILITACIJA BOLESNIKA SA PRIMARNOM  
GENERALIZIRANOM DISTONIJOM**

**Završni rad**

Split, 2015

SVEUČILIŠTE U SPLITU

Podružnica

SVEUČILIŠNI ODJEL ZDRAVSTVENIH STUDIJA

PREDDIPLOMSKI SVEUČILIŠNI STUDIJ

FIZIOTERAPIJA

**Daniela Pavić**

**REHABILITACIJA BOLESNIKA SA PRIMARNOM  
GENERALIZIRANOM DISTONIJOM**

**REHABILITATION OF PATIENTS WITH PRIMARY  
GENERALIZED DYSTONIA**

**Završni rad/Bachelor's thesis**

Mentor:

**Ivanka Marinović, dr. med**

Split, 2015

Posveta

*U sjećanju na dragog Jopu*

# Sadržaj

<b>1. Uvod</b> .....	4
1.1. Povijest bolesti .....	5
1.2. Opis bolesti .....	7
1.3. Etiologija i genetski aspekt bolesti .....	9
1.4. Patofiziologija bolesti .....	10
1.5. Simptomatologija i dijagnostika bolesti .....	11
<b>2. Cilj rada</b> .....	12
<b>3. Metode</b> .....	13
3.1. Prikaz pacijenta .....	14
3.2. Propisano liječenje .....	18
3.2.1. Fizikalna terapija .....	18
3.2.2. Farmakoterapija .....	25
3.2.3. Botulinum toxin .....	26
3.2.4. Radna terapija .....	27
3.2.5. Ortopedska pomagala .....	28
3.3. Ostali oblici liječenja .....	29
<b>4. Rezultati</b> .....	31
<b>5. Rasprava</b> .....	32
<b>6. Zaključak</b> .....	34
<b>7. Sažetak</b> .....	35
<b>8. Sažetak</b> .....	36
<b>9. Literatura</b> .....	37
<b>10. Životopis</b> .....	38

## 1. Uvod

Primarna generalizirana distonija, idiopatska generalizirana distonija, distonija musculorum deformans, sve su to sinonimi ovog rijetkog neurološkog poremećaja. To je jedan od višebrojnih oblika distonije. Za razliku od drugih, primarna generalizirana distonija u svojoj podlozi ima isključivo samo jedan simptom, distoničke atake koji rezultiraju tokom progresije bolesti karakterističnim abnormalnim obrascem kretanja i posturom. Naziv primarna proizlazi iz nepoznatog točnog uzroka bolesti, a naziv generalizirana dolazi zbog toga što ovaj oblik zahvaća cjelokupni lokomotorni sustav oboljele osobe.

## 1.1. Povijest bolesti

Kliničke značajke distonije su prvi put detaljno zabilježene 1911. godine kada su liječnici Oppenheim, Flatau i Sterling opisali simptome opažanjem skupine židovske djece pogođene sindromom koji se tada smatrao retrospektivnim predstavnikom obiteljskog tipa generalizirane distonije. Nekoliko desetljeća kasnije, točnije 1975. godine u New Yorku, održala se prva međunarodna konferencija o distoniji. Tada je shvaćeno, da osim teških generaliziranih oblika, fenotip distonije također obuhvaća slabo progresivne fokalne odnosno segmentalne slučajeve s početkom poremećaja u odrasloj dobi, kao što su blefarospazam i tortikolis. Prije konferencije ovi oblici su se smatrali zasebnim poremećajima, koji su isključivo klasificirani kao neuroze. Moderna definicija distonije sročena je 1984. godine. Tijekom slijedećih godina postalo je jasno da distonija ima brojne i raznolike oblike koji su zahtijevali novu terminologiju nakon čega su uslijedile nove sheme klasifikacije. Klinička kompleksnost distonije tada je u potpunosti bila prepoznata. Distonija je najčešći tip poremećaja kretanja koji je krivo interpretiran i teško naučen s obzirom na njegovu zagonetnu terminologiju i klasifikaciju. Za razliku od drugih poremećaja kretanja, pojam distonije se povijesno koristio u isto vrijeme kao definicija kliničkog fenomena i kao objašnjenje brojnih sindroma distonije. Klinički fenomen distonije sastojao se od prikupljenih objektivnih i fizičkih znakova koji su ne tako davno dodani. Upravo iz tog razloga 2009. godine organizatori simpozija o distoniji su razmotrili potrebu za novom klasifikacijom. Rasprava o tom problemu održala se na Petom Međunarodnom Simpoziju o distoniji u Barceloni, 2011. Glavne stavke dnevnog reda bile su: procjena trenutnog klasifikacijskog sustava, pronalazak novog konsenzusa u terminologiji, utvrditi ono što se ne odnosi na trenutnu klasifikaciju te izraditi konsenzus za novu klasifikaciju. Simpoziju je nazočio panel svjetski priznatih stručnjaka u poznavanju distonije. Bez obzira na njihovu predanost samo prve dvije stavke dnevnog reda bile su pokrivne na tom dvodnevnom sastanku. Doveden je zaključak kako nova definicija distonije mora biti izrađena postrani nove klasifikacije i dogovoreno je da se razdvoje kliničke značajke distonije s popisa uzoraka. Međutim ta dva aspekta ostala su isprepletana do novog sastanka u Dublinu 2012. godine koji je rezultirao rješenjem navedenog problema. Izrađena je inovativna klasifikacija s dvije osi koja je razdvojila

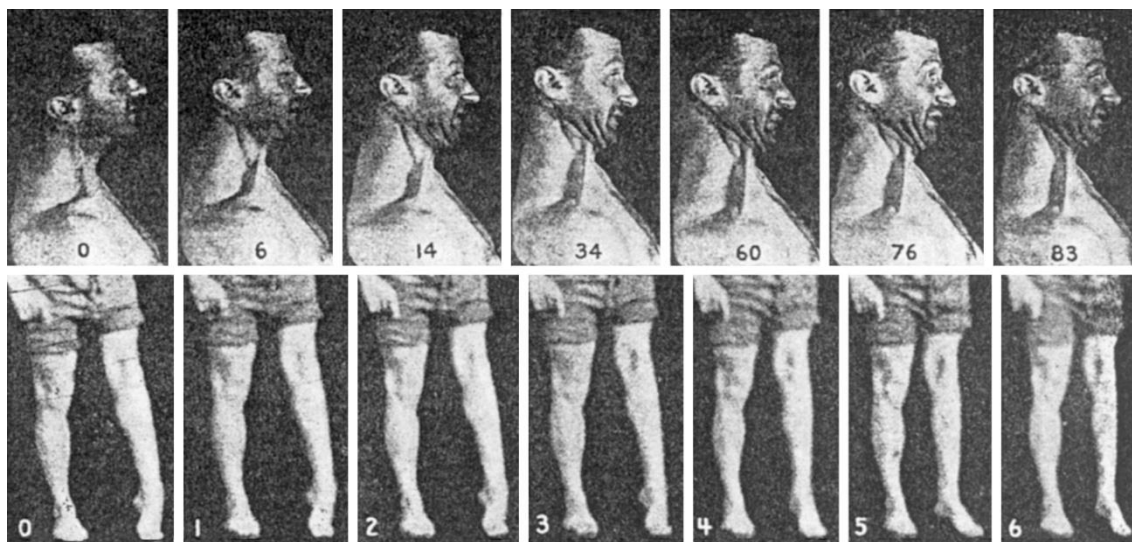
fenomenologiju od etiologije, fenomenologija kao os 1 i etiologija kao os 2. Os jedan (klinička obilježja) je opis koji podržava kliničku dijagnostičku procjenu, a os dva je strukturirana kao baza podataka različitih etiologija. Nova klasifikacija je u velikoj mjeri u skladu sa prethodnim shemama ali nadilazi ranije terminološke nedosljednosti(1).



## 1.2. Opis bolesti

Distonija je sindrom pretrpljenih mišićnih kontrakcija koje uzrokuju uvijanje tijela, ponavljajuće pokrete i abnormalno posturalno držanje.(2) Liječnici i istraživači vjeruju da promjene nastaju zbog poremećaja u određenom djelu mozga koji kao kontrolno središte šalje poruke mišićima i upravlja njima. Stoga zaključujemo da se radi o neuromišićnoj bolesti, neurološka jer je uzrok u živčanom sustavu, a mišićna jer se bolest očituje na lokomotornom sustavu. Distonija je poremećaj kretnje koji ne uključuje bilo koju drugu zadaću mozga stoga u bolesnika nije zahvaćen intelekt, osobnost, osjećaji, osjeti te spolne funkcije. Sve to ostaje očuvano. Ovaj poremećaj rezultat je kontrakcije agonističkih i antagonističkih skupina mišića. Često je inicirana i stanje se pogoršava samim dobrovoljnim akcijama mišića što je povezano preljevom impulsa koji su neophodni za mišićnu aktivaciju. Različita razina funkcionalne nesposobnosti dovodi do širokog spektra kliničke težine bolesti. Fizički znakovi distonije identificiraju se opservacijom distoničnih položaja, pokreta i posebnih stanja koja aktiviraju u većoj ili manjoj mjeri ovu fenomenologiju. Neurološki mehanizam u podlozi distonije uključuje mnoge dijelove središnjeg živčanog sustava koji vode do oslabljene inhibicije, abnormalne plastičnosti i senzomotorne disfunkcije. Distonija nije smrtonosna, ali može u velikoj mjeri smanjiti kvalitetu života bolesnika što na kraju može dovesti do ozbiljnih posljedica koje konačno završavaju smrtnim ishodom. Kao što sam već navela, postoje mnogi oblici ove bolesti, ali u skladu s temom svog rada usredotočit ću se na opis jednog određenog oblika, primarne generalizirane distonije. Sinonim navedenog neurološkog poremećaja *dystonia musculorum deformans* uveo je Opepenheim kako bi opisao ne ispravan tonus mišića bez piramidnog deficita. U početku sumnjalo se na postojanje ove rijetke i fascinantne bolesti, istaknuvši kako mnoge bolesti središnjeg živčanog sustava mogu izazvati abnormalan obrazac pokreta koji karakterizira primarnu generaliziranu distoniju. Međutim Herz 1944 je nakon promatranja pacijenata sa mišićnim spazmima, bizarnim hodom sa savijanjem stopala, uvrtnjem torza, brzim ponekad ritmičkim pokretima i progresijom simptoma koji dovode do fiksiranih ekstremiteta pokazao da se primarna generalizirana distonija pojavljuje samostalno bez vidljivog uzroka. Njen entitet kao bolest je čvrsto uspostavljen nakon otkrića da je često nasljedna bolest. Većina neuroloških udžbenika

ukazuje na to da bolest počinje u ranom djetinjstvu i da je neumoljivo progresivna te da oboljeli postanu neizbježno osakaćeni nepravilnim pokretima i položajima već do njihove odrasle dobi (3).



*Slika 1. Distonički pokret facijalne muskulature i stopala*

### 1.3. Etiologija i genetski aspekt

Prevalencija procjene za primarnu generaliziranu distoniju koja nastupa u ranom djetinjstvu iznosi 2-50 slučajeva na milijun stanovnika, a distonija koja zahvaća u kasnijoj dobi iznosi 30-7320 slučajeva na milijun stanovnika. Od otkrića bolesti sumnjalo je se na nasljeđe kao bitan faktor oboljevanja, ali rani istraživači su dolazili do različitih zaključaka. Mišljenja su tokom prošlih godina bila podijeljena. Određene studije primarne generalizirane distonije istaknule su dvije važne značajke bolesti: obiteljska pojava i etnička sklonost bolesti u Židova Istočno europskog podrijetla. Vođeni tim činjenicama istraživači Schwable, Streling i Flatau držali su se teorije nasljedne etiologije bolesti aludirajući na autosomno recesivno naslijeđe. Istraživač Oppenheim u to vrijeme navodi kako genska osnova primarne generalizirane distonije nije dokazana, a s njime se slože mnogi ugledni znanstvenici tog područja. Tek 1960-ih godina prepoznata je uloga genetike u nastanku bolesti. Par znanstvenika Zeman i Dyken potvrdili su postojanje autosomno dominantnog oblika bolesti. Također su opisali i koncept varijable izražavanja distonije u različito pogođenih članova obitelji koji nose isti ne ispravan gen. Nakon njihovog postignuća i dodatnih istraživanja koja su uslijedila, ustanovljeno je kako se bolest nasljeđuje autosomno dominantno i recesivno. Međutim 1990 uslijedio je ispravak navoda. Nasljeđe je isključivo dominantno sa jačom ili slabijom penetracijom gena preko X kromosoma. Ozelius napokon otkriva prvi lokus DYT1 primarne generalizirane distonije u velikoj Sjeverno američkoj obitelji Francusko kanadskog podrijetla. Gen je lokaliziran u 9q32-34 regiji kromosoma i zove se Torsion A gen. Ta mutacija gena se smatra 70% odgovornom za nastanak rane primarne generalizirane distonije. Karakteristična je za Židove, međutim vrijedi i za ostale etničke skupine. Danas je poznato 6 lokusa primarne generalizirane distonije (4).

#### 1.4. Patofiziologija bolesti

Abnormalni, uvijajući distonički pokreti su karakterizirani istovremenim kontrakcijama agonista i antagonista mišića. Kod osoba koje boluju od distonije to vrijedi za sve oblike pokreta, bilo da su oni ovisni o našoj volji ili pak ne ovisni. U težim slučajevima bolesti kod ispitanika je također zabilježena mišićna aktivnost u fazi potpunog odmora te relaksirajućeg položaja. Distonički položaji su posljedica duge kontinuirajuće emg aktivnosti trajanja nekoliko sekundi. Ponekad i kraći tzv. „rafali“ električnih impulsa uzrokuju duže spazme. Ovisno o trajanju i regularnosti tih „rafala“ impulsa javlja se mioklonus i akcijski tremor kao popratna pojava. Kod distoničke kontrakcije postoji nedostatak selektivnosti u izvođenju diskretnog, samostalnog pokreta što rezultira preljevom aktivnosti udaljenih mišićnih skupina koje nisu aktivne za vrijeme određenog pokreta. Primjerice jednostavan pokret fleksije prsta popraćen je neprikladnom aktivnosti udaljenih mišića gornjeg ekstremiteta i trupa. Dodatni deficiti pojavljuju se kod složenijih pokreta. U distoniji EMG izboji su obično produženi i kao posljedica toga dogodi se preklapanje aktivnosti agonističke i antagonističke skupine mišića, razmjerno tome period kontrakcije traje duže. Kod složenog pokreta vrijeme potrebno za promjenu komponenti određenog pokreta je također produljeno. PET imaging studije pokazale su disfunkciju bazalnih ganglija i frontalnog režnja što objašnjava oštećenje inhibicije na kortikalnoj razini sa posljedičnim gubitkom inhibitornih refleksa na razini mozga i leđne moždine (5).

## 1.5. Simptomatologija i dijagnostika bolesti

Primarna generalizirana distonija nema drugih neuroloških obilježja osim distoničnih pokreta i popratnog tremora. Simptomi obično počinju u djetinjstvu s inverzijom i plantarnom fiksacijom stopala pri hodu. Dakle u početku znakovi bolesti postaju vidljivi obično u specifičnim aktivnostima npr. hodaњу i pisanju da bi se s vremenom dalje širili na svaki oblik aktivnosti i sve dijelove tijela. Težina bolesti znatno varira i specifična je za svakog pacijenta. U nekim slučajevima jedini početni znak bolesti može biti izolirani spisateljski grč, spazam koji zahvaća mišiće ruke kod pokušaja izvođenja fine motorne radnje poput pisanja ili sviranja nekog instrumenta. Bolest vrlo brzo progradira. Nema znakova degeneracije moždanih struktura. Prisutan je hipertonus mišića i spasticitet. U nekim regijama mozga norepinerfin, dopamin, serotonin i drugi neurotransmiteri su abnormalni međutim značenje toga je ostalo nepoznato. Dijagnoza se postavlja klinički. Uzima se anamneza, provode se laboratorijske pretrage i potpuni neurološki pregled uključujući posebne testove. Elektromiografsko ispitivanje, koje prati aktivnost različitih mišića igra značajnu ulogu kako bi se pokazala prisutnost distoničnih pokreta. Još se koristi Imaging dijagnostika i PRE- sinaptički scan.

## 2. Cilj rada

U skladu s naslovom mog rada vidljiva je ciljna tema, a to je dakle rehabilitacija jedne veoma rijetke i progresivne bolesti, primarne generalizirane distonije. Uvodno napisano o ovom neurološkom poremećaju cilj je bio pobliže opisati i donekle objasniti kompleksnost i patofiziologiju ove bolesti kako bi se u nastavku rada mogla posvetiti prikazivanju cjelokupnog procesa rehabilitacije takvog pacijenta s posebnim naglaskom na fizikalnu terapiju odnosno ulogu fizioterapeuta kod ovakvog teškog stanja. Za ovaj osvrt prikazat ću sliku jednog pacijenta, njegovu potpunu anamnezu te sve oblike terapije koje su bile propisane. Osim toga cilj mi je spomenuti i druge oblike fizikalne terapije koji nisu bili provedeni kod pacijenta, a koji imaju djelotvornost u olakšavanju života oboljelih od distonije. Želim istaknuti važnost provođenja pravodobne terapije u svrhu sprječavanja nastanka mogućih komplikacija koje ova bolest izaziva i koje za posljedicu, kao što je to slučaj u primjeru mog pacijenta, dovode do smrtnog ishoda već u ranim mladenačkim godinama.

### **3. Metode**

U ovom radu koji ne sadrži eksperimentalni dio poslužila sam se metodom analize cjelokupne medicinske dokumentacije kako bi teoretski predočila pacijenta oboljelog od primarne generalizirane distonije i opisala njegovu rehabilitaciju.

### 3.1. Prikaz pacijenta

IME I PREZIME: J. P.

DATUM ROĐENJA: 11.03.1991.godine

DIJAGNOZA: idiopatska generalna distonija dječje dobi - neusklađenost rada živaca

Pacijent J.P. rođen je kao drugo dijete iz trudnoće koja je redovito bila kontrolirana radi vaginalnog krvarenja majke u prvom tromjesečju. Porod je bio na vrijeme, glavicom uz vakum ekstrakciju. Pacijent se rodio sa normalnom porođajnom masom i tjelesnom dužinom. Prohodao je u dobi od 18 mjeseci, a prve riječi se pojavljuju u dobi od 12 mjeseci. Do dobi od 2 godine i 7 mjeseci bio je zdrav. Tada nakon ugriza insekta prima lijek Prometazin te je došlo do nastupa akutne distonične smetnje u vidu otpusta tonusa, teškoća pri gutanju i pri govoru. Stanje se s vremenom pogoršava. Nastupa progresija distonije glave koja je okrenuta u lijevo i pada naprijed. Dolazi do izraženih diskinetskih kretnji trupa i ekstremiteta te facijalne muskulature. Svi transferi onemogućeni bez pomoći druge osobe međutim samostalno može sjediti u fleksijskoj kontrakturi. U vertikali zauzima semifleksijski stav, koljena aducirana, stopala u valgus položaju. Vidljiva postaje generalna hipotrofija i hipertoniya mišića na sva četiri ekstremiteta. Izražen jak spazam mišića vilice koje postaju ukočene, javlja se protruzija zubi. Tetivni refleksi povišeni i živahni, ali posturalne reakcije nisu izvedive. Svijest je očuvana, emocionalno i intelektualno razvijen prema godinama starosti. Tokom godina stanje se idalje bespovratno pogoršava te se javljaju dodatne komplikacije. U sklopu osnovne bolesti dolazi do učestalih ugriza donje usne te posljedične kronične upale u donjem vestibulumu. Prisutne su kontrakture gotovo svih zglobova. Izražena je dakle fleksijska kontraktura oba koljena, equinus oba gležnja te aduktorna kontraktura kukova koja na kraju dovodi do subluksacije. Rtg snimke pokazuju nakošenu zdjelicu i desnu slabinsku krivinu. Pacijent u položaju opistotonusa. Prsni koš nedovoljno razvijen što dovodi do respiracijske insuficijencije. Pacijent u dobi od 21 godinu hospitaliziran na odjelu intenzivne njege neurologije gdje nedugo nakon toga umire od komplikacija svoje osnovne bolesti odnosno zatajenja disanja.





*Slika 2. Vidljiv zabačaj glave unazad radi spazma stražnje vratne muskulature*



*Slika 3. Flektirane ruke pacijenta prilikom mirovanja u sjedećem položaju*



*Slika 4. Blago vidljiv opistotonus, šake flektirane,*

*Glava pada na lijevu stranu*



*Slika 5. Ukočena mandibula,*

*Zbog nekontroliranih ugriza uslijed spazma potrebna je zaštita za zube*

## 3.2. Propisano liječenje

Liječenje ove izuzetno zagonetne dijagnoze zahtjeva multidisciplinarni tim ljudi u čijem je središtu sam pacijent i njegova obitelj. Tim obuhvaća pedijatra, neurologa, fizijatra, fizioterapeuta, defektologa, psihologa, logopeda i radnog terapeuta. Bolest se isključivo liječi simptomatski. Na primjeru pacijenta prikazanog u ovom radu liječenje je obuhvaćalo farmakoterapiju, procedure fizikalne terapije te inciziju neurotoksina Botulinum toxin u zahvaćene mišiće. Za socijalnu integraciju propisana je radna terapija, a za smanjenje fiksiranih deformacija ekstremiteta ključna su bila ortopedska pomagala. Bolest sama po sebi nema lijeka stoga liječenje ima svrhu smanjiti progresiju bolesti i ublažiti simptome, a medicinska rehabilitacija služi za maksimalno osposobljavanje osobe za što veću mogućnost izvođenja samostalne aktivnosti i sprječavanja mogućih komplikacija koje proizlaze iz takvog stanja. Medicinska rehabilitacija čiju okosnicu čine fizikalne procedure imaju jako važnu ulogu u olakšavanju svakodnevnog života bolesnika. Kliničke studije su pokazale da svakodnevno vježbanje ima pozitivan utjecaj ne samo na fizičko zdravlje nego i na mentalno stanje pacijenta koje je kod primarne generalizirane distonije očuvano. Redovnom i pravodobnom rehabilitacijom moguće je produžiti životni vijek pacijenta sa ovom dijagnozom.

### 3.2.1. Fizikalna terapija

Terapija je postupak liječenja ili ublažavanja nekog poremećenog stanja, tako da se ponovno uspostavlja normalno funkcioniranje koliko god je to moguće.

**Kineziterapija** je dio fizikalne terapije koja u svrhu liječenja koristi pokret. Fizičko i psihičko osposobljavanje čovjeka kretanjem, odnosno liječenje pokretom određenih bolesnih stanja, kao i vraćanje pojedinih sposobnosti i osobina vježbanjem preporučivano je i provedeno upravo zbog toga jer je to najprirodniji lijek za sve koji bi trebali i smjeli vježbati. Polazeći od toga daje se veliko značenje fizioterapiji, kineziterapiji i terapiji rada. Temelj kineziterapije su terapijske vježbe. To su ponavljajuće motoričke aktivnosti koje bolesnik izvodi sam ili uz pomoć terapeuta s

ciljem da se utječe na mišićni tonus, mišićnu snagu i stupanj voljne kontrole pokreta. Tako vježbanje ima dvojaku svrhu: 1.čuvanje funkcije mišića tijekom imobilizacije sprječavanjem pojave atrofije i 2.jaćanje snage mišića kao važne pretpostavke ponovne aktivne kretnje. Ciljevi terapijskih vježbi dijele se na opće i specifične i sukladno tome i vježbe se dijele na opće i specifične. Opće vježbe sadrže pokrete za tijelo kao cjelinu, dok specifične vježbe ostvaruju lokalne učinke. Izuzetno važne su za tretman ozljeda i bolesti lokomotornog sustava, međutim za postizanje optimalnih rezultata kombiniraju se sa općim vježbama i drugim oblicima fizikalne terapije. Kod pacijenta s dijagnozom primarne generalizirane distonije propisano je nekoliko tipova terapijskih vježbi.

1. *Vježbe istezanja* prvi su korak u programu vježbanja. One povećavaju opseg pokreta u zglobovima, smanjuju mišićni tonus i bolnost te pomažu u poboljšanju stava. Također štite zglobove od istegnuća, poboljšavaju cirkulaciju i opuštaju tretiranu muskulature. Vježbe istezanja čine svi pokreti kojima se razvlače mišići preko njihove normalne fiziološke dužine u stanju mirovanja. Ove vježbe utječu na fleksibilnost zglobova čime smanjuju česte kontrakture koje nalazimo kod pacijenata sa distonijom.
2. *Vježbe snage* za cilj imaju učinkovitu uporabu tijela. Snaga je bitna u svim motoričkim aktivnostima za učenje novih motoričkih vještina i za trajno podupiranje trupa i unutarnjih organa. Vježbe se dijele na statičke i dinamičke. Vježbe snaženja predstavljaju vježbanje uz otpor koji može biti sama težina tijela, elastične trake, utezi i mnogi drugi improvizirani predmeti. Jaćanje mišića kod distonije ima važnu ulogu s obzirom na progresiju bolesti i brz razvoj hipotrofije mišića. Kod ove dijagnoze radi se kombinacija statičkih i dinamičkih tipova vježbi iako su najpovoljnije izotoničke vježbe koje se koriste u reedukaciji oslabljene muskulature.
3. *Vježbe disanja i drenažni položaji* su vrlo važni za osobe s nepravilnim držanjem i deformitetima. Kod distonije često se kao dodatna komplikacija javlja problem s disanjem. To se manifestira povećanom osjetljivošću na

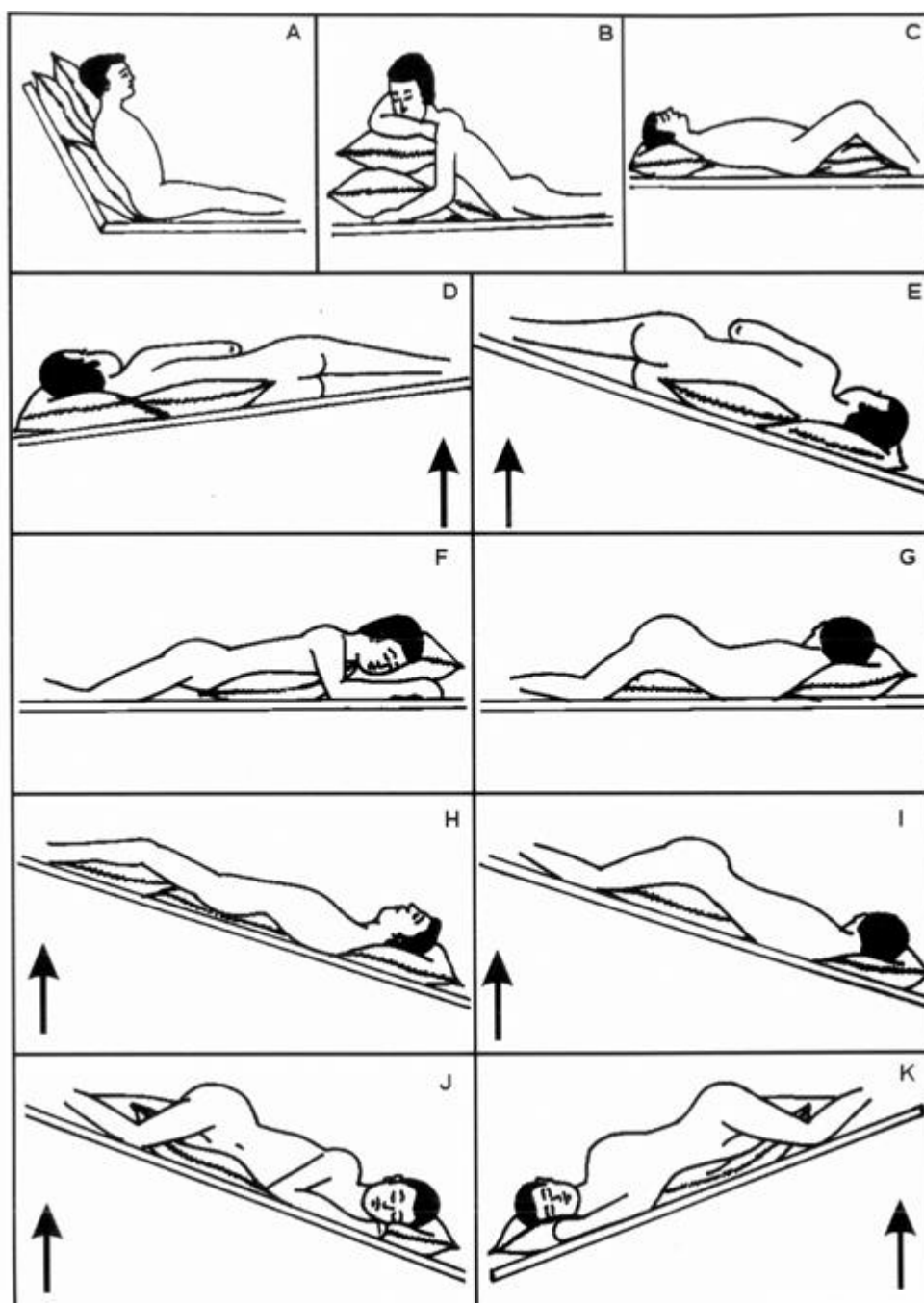
infekcije, poteškoćama pri kašljanju i iskašljavanju, otežanim disanjem i smetnjama kod spavanja radi smanjene ventilacije. Problemi disanja se javljaju kao posljedica oslabljenja dišnih mišića koji su zahvaćeni u okviru opće slabosti muskulature. Kasnije se javljaju i promjene na plućima. Vježbe treba provoditi aktivno, nekoliko puta dnevno, bez obzira na pokretljivost pacijenta da bi terapija bila uspješna. Korisnost se očituje u povećanju plućne ventilacije, povećanju pokretljivosti prsnog koša i dijafragme, korekciji deformiteta, i prevenciji nastanka pleuralnih priraslica. Najučinkovitiji tip vježbi u ovom slučaju su vježbe segmentalnog disanja s dubokim udahom i forsiranim izdahom te vježbe disanja s maksimalnim udahom i izdahom za povećanje snage i izdržljivosti dišne muskulature. Jedan od najkorisnijih položaja za optimalno disanje tokom spavanja je povišeni bočni položaj.



***Slika 6. Povišeni bočni položaj***

Uz vježbe disanja bitni su i drenažni položaji. U bronhalnom sustavu može se stvarati sekrecija i patološki materijal u takvim količinama koje ograničavaju i onemogućuju ventilaciju pojedinih segmenata pluća jer je zbog perzistirajućeg sekreta slabija prohodnost zraka kroz pluća. Svrha je položajne drenaže da određenim položajem tijela olakša odstranjenje patološkog sekreta iz bronhalnog stabla, odnosno da omogući sekretu lakši i brži optok iz periferije pluća u velike bronhe, odakle će biti lakše i brže iskašljan i na taj način eliminiran iz pluća. Za

drenažu koristimo silu teže koja odljepljuje sekret i omogućava protok u bronh. Osim samog drenažnog položaja, postoje i pomoćne metode, a to su perkusija pomoću šake, vibracije, stezanje prsnog koša ( rukama ili pojasom) , masaža prsnog koša laganim pritiskom dlana. Svaki segment zahtjeva poseban drenažni položaj.



*Slika 7. Drenažni položaji*

4. *vježbe koordinacije i ravnoteže* se provode u svim položajima koje dozvoljava stanje pacijenta. Ponavljanje ispravnog izvođenja pokreta uzrokuje formiranje koordinacijskog programa. Najvažniji aspekt vježbanja s ciljem razvijanja koordinacije je izgradnja inhibicijske kontrole da bi miškulatura, koja ne treba sudjelovati u određenom pokretu, bila inhibirana. Ove su vježbe izrazito bitne za pacijenta s distonijom jer u patofiziologiji bolesti glavnu ulogu igra deficit inhibicije. Da bi postigli stabilni koordinacijski program potrebno je napraviti tisuće ponavljanja i precizno izvoditi jedinice gibanja. S obzirom na generalni spasticitet kakvog nalazimo kod prikazanog pacijenta ravnoteža će dati spastične obrasce ravnoteže cijelog tijela. Bitno je zbog toga vježbati ravnotežu za normalno uspostavljanje u sjedeći i stojeći položaj, iako je to u ovom slučaju s pridržavanjem zbog nemogućnosti pacijenta da samostalno stoji.



**Bobath koncept** je neurofiziološki pristup koji kao takav spada u modernu neurorehabilitaciju. Osnovu pristupa čini kineziterapija čije sevježbe temelje na pretpostavci o motornoj kontroli. Polazi od toga kako je mozak dinamički sustav koji reagira na vanjske i unutrašnje podražaje strukturnom i funkcionalnom reorganizacijom središnjeg živčanog sustava time ukazujući na neuroplastičnost kao adaptivno svojstvo. Mozak dakle ima sposobnost promjene sa svrhom bolje adaptacije na novonastale situacije. Bit je sažeta u principu da što veći broj ponavljanja određene aktivnosti dovodi do dinamičnog oblikovanja živčane mreže što rezultira sve boljom izvedbom aktivnosti sa što manjim utroškom energije. U ovom slučaju situacija je neurološki deficit na koji pokušavamo utjecati primjenjujući terapiju zasnovanu na ovoj hipotezi. Ovakav pristup nastoji omogućiti i olakšati proces oporavka oštećenog dijela, za razliku od tradicionalnog pristupa koji se fokusira na snaženje preostalih zdravih funkcija kako bi nadomjestili oštećeni dio. Bobath terapija se bavi dakle reedukacijom normalnih uzoraka gibanja i smanjenja spasticiteta. Karakteristično za ovu vrstu terapije je individualno prilagođen plan i program vježbi te holistički pristup, što bi značilo da se pacijentova motorika sagledava kao cjelina, a ne pojedinačno određeni pokret ili aktivnost. Osnova tretmana je inhibicija spazma i facilitacija normalnog pokreta. Normalan oblik pokreta jedini daje proprioceptivne i senzoričke informacije središnjem živčanom sustavu za plastičnu adaptaciju koja je poželjna odnosno koja vodi oporavku funkcije. Cilj je dakle kod primarne generalizirane distonije kao i kod drugih neuromišićnih poremećaja inhibirati patološki usvojene pokrete koji također dovode do plastične adaptacije s posljedičnim povećanjem spazma i pogoršanjem stanja oboljele osobe. Inhibicija spazma se provodi razvojem prihvatljive reakcije ravnoteže, manualnom mobilizacijom mišića i tetiva te postavljanjem pacijenta u odgovarajuće posturalne položaje osiguravajući tako bazu za normalan razvoj pokreta. Facilitacija pokreta je postupak kojim se nastoji poticati izvođenje normalnih oblika pokreta. Terapeut facilitira pokret preko ključnih točaka na tijelu. Preko njih se tehnikom manipulacije utječe na tonus mišića i na posturu tijela. Bobath terapija sa ovim svojim principom liječenja ima očiglednu prednost pred ostalim oblicima terapije u rehabilitaciji primarne generalizirane distonije s obzirom na klinička obilježja te bolesti zbog čega i je najčešće propisana terapija takvim pacijentima.



*Slika 8. Bobath terapija kod pacijenta s primarnom generaliziranom distonijom*

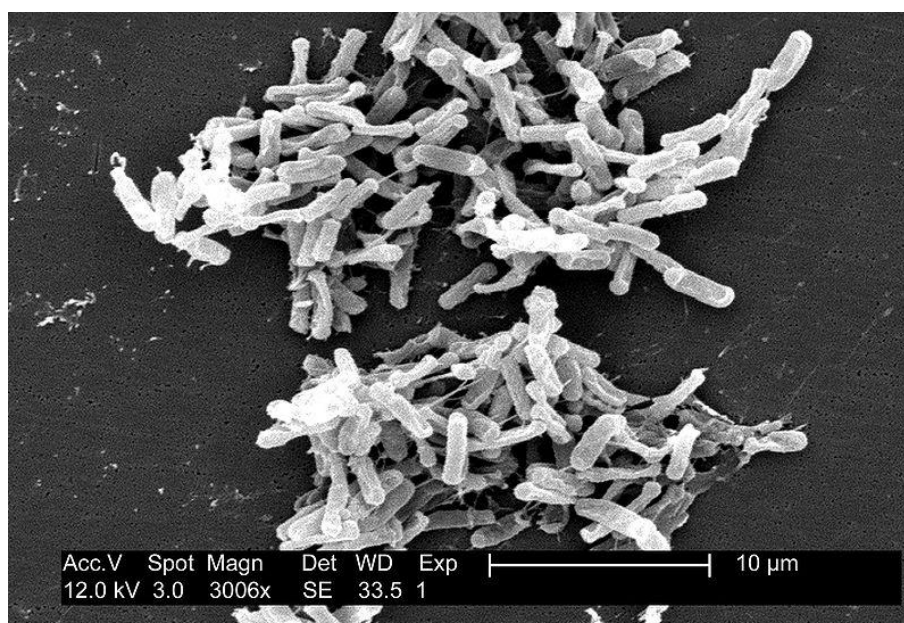
### 3.2.2. Farmakoterapija

Kako je liječenje primarne generalizirane distonije isključivo simptomatsko, lijekovi igraju značajnu ulogu u ublažavanju kliničkih manifestacija bolesti. Od trenutka uspostavljenje dijagnoze pa tokom cijelog svog životnog vijeka, pacijent je ovisan o farmakoterapiji. Koristi se više vrsta lijekova, ali svi s ciljem inhibicijesredišnjeg ili perifernog živčanog sustava i opuštanja muskulature. Medikamentozna terapija spasticiteta može se provoditi peroralno, intramuskularno i blokadom živca.

1. *Benzodiazepini* spadaju u skupinu anksiolitika. Vrste koje su propisane kod prikazanog slučaja distonije su dijazepam ( Normabel) i klonazepam (Rivotril)inače lijek korišten kod epilepsije. Ovi lijekovi potenciraju učinak neurotransmitera GABA-e u središnjem živčanom sustavu odnosno pospješuju otvaranje kanala za kloridne ione čime izazivaju hiperpolarizaciju membrane. Time se postiže inhibicija moždane aktivnosti. Djeluju hipnotički i sedativno. Smanjuju mišićni tonus, relaksiraju mišiće, izazivaju respiracijsku depresiju i depresiju rada srca.
2. *Antagonisti acetilkolina* su blokatori muskarinskih receptora. To su lijekovi koji se koriste protiv spastičnosti te najbolje djeluju na tremor. Najstariji su lijek protiv parkinsonizma međutim propisuju se i kod distonije naročito zbog problema gutanja koji se javlja. Primjer ovog lijeka je biperidin (Akineton).
3. *Lioresal* je spazmolitik s centralnim djelovanjem. Djelotvorna tvar u lijeku je baklofen koji je srodan neurotransmiteru GABA-i. Djeluje aktivacijom GABA receptora u leđnoj moždini i tako inhibira mono i polisinaptičke reflekse. Koristi se za smanjivanje i ublažavanje spastičnosti.
4. Difenhidramin ( Dimidril) je antihistaminik s dodatnim antikolinergičnim i sedacijskim učinkom. On koči refleks kašlja izravnim učinkom na središte za kašalj u produženoj moždini.

### 3.2.3. Botulinum toxin

Botulinum toxin je otrov koji izaziva tešku i smrtonosnu bolest botulizam. Tokisn izlučuje anaerobna bakterija *Clostridium Botulinum*. Smrtonosan je jer izaziva kljenut mišića i dovodi do trajne blokade živčanog podražaja na neuromišićnoj spojnici. Djeluje na način da koči oslobađanje acetilkolina na živčanim završecima. Tako sprječavajući prijenos živčanog impulsa do efektnog organa odnosno mišića izaziva mlohav paralizu. Primjena ovog otrova, u svrhu liječenja, pojavljuje se 80-ih godina prošlog stoljeća. Prva bolest koja je se liječila Botulin toxin-om je strabizam. Danas je opće poznata djelotvornost ovog otrova i u liječenju svih oblika distonija. U primjeru terapije generalizirane distonije ne djeluje se cjelokupno na svu muskulaturu nego na najoštećenije dijelove. Dio terapije prikazanog pacijenta bila je primjena navedenog otrova. S obzirom na jako naglašen spazam vratne muskulature i mandibule, nužno je bilo aplicirati Botulinum toxin u ta područja. Pacijentu je terapija primjenjena na m. Sternocleidomastoideusu i na m. Masseteru.



*Slika 9. Clostridium viđen kroz elektronski mikroskop*

### 3.2.4. Radna terapija

Radna terapija je dio rehabilitacijskog programa koja obuhvaća sve socijalne, kreativne, edukativne i ostale aktivnosti s ciljem da se kod pacijenta postigne određena fizička funkcija ili pak željeni mentalni stav. Ona obuhvaća sve postupke u liječenju fizičkih i psihičkih stanja kroz specifične aktivnosti sa svrhom dosezanja njihove najviše razine, funkcije i neovisnosti u vidu aktivnosti svakodnevnog života. Postupak uključuje ciljne aktivnosti koje su prilagođene funkcionalnom stanju pacijenta odnosno klijenta. Kao i Bobath koncept, radna terapija pristupa pacijentu holistički. Uloga radnog terapeuta je procjena i evaluacija stanja pacijenta, kao i postavljane dugoročnih ciljeva. Potrebno je odrediti plan provođenja terapije uz mogućnost pravilnog praćenja kao i mogućnost izmjene te iste terapije ukoliko ne odgovara korisniku ili nisu vidljivi rezultati. Cilj radne terapije kao i svake rehabilitacije je što veća socijalna integracija i poboljšanje oštećene funkcije. Time se podrazumijeva održavanje postignutog fizičkog statusa, održavanje radne i životne navike optimalne za aktivnost pacijenta i razvijanje interesa za zvanje i socijalizaciju. Osim toga radni terapeut također sugerira promjene u kući što se tiče arhitektonskih barijera kako bi se pacijentu olakšalo obavljanje mogućih aktivnosti. Radna terapija se temelji na ljudskoj potrebi za okupiranošću i vjerovanju da čovjek može utjecati na svoje zdravlje kroz ono što radi, kroz aktivnosti. Pacijent s primarnom generaliziranom distonijom ima jako teški funkcionalni deficit motorike. U tom pogledu radna terapija ne može postići znatne rezultate, ali od velike pomoći može biti u ostvarivanju pozitivnog mentalnog stava pacijenta. Naime svojim metodama terapije može utjecati na socioemocionalno funkcioniranje osobe. Prvenstveno kod ovakvih stanja radna terapija ima ulogu podrške u procesu rehabilitacije, odrastanja i drugih kriznih situacija. U okvirnom planu pružanja socijalnih usluga za prikazanog pacijenta, zbog njegovog općenito lošeg fizičkog stanja i nemogućnosti izražavanja govorom, naveden je program radnog osposobljavanja za umjereno mentalno retardiranu omladinu bez obzira što je pacijent psihički u skladu sa svojim godinama. Program obuhvaća metode poput demonstracije razgovora, usmenog izlaganja, praktične radove i aktivno reproduciranje s ciljem usvajanja znanja, vještina i navika za svakodnevni život, rad te za osposobljavanje za vršenje najjednostavnijih poslova. Program se izvodio u centru za odgoj i obrazovanje za djecu i mlade s posebnim potrebama.

### 3.2.5. Ortopedska pomagala

Ortopedska pomagala imaju svoje mjesto u rehabilitaciji primarne generalizirane distonije upravo da bi spriječili moguće kontrakture koje prijete zglobovima u progresiji bolesti ili neadekvatnoj rehabilitaciji. Nadalje pomagala se propisuju u svrhu održavanja fiziološkog položaja oštećenog dijela tijela i vraćanja funkcije grupi oštećene muskulature, prevenciji trajnog gubitka snage mišića i očuvanju preostale mišićne snage i preciznosti, poticanju rane pojave aktivnog pokreta i prevenciji hipotrofije, hipotonije ili hipertonije. Kod distonije služe i za kontrolu poremećaja koordinacije, spazma i spasticiteta. Od ortopedskih pomagala pacijent je koristio stabilizacijsku ortoza za stopalo i koljeno.



*Slika 10. Stabilizacijska ortoza za donji ekstremitet*

### 3.3. Ostali oblici liječenja

U današnje vrijeme zahvaljujući razvoju znanosti i tehnologije imamo znatan izbor liječenja za većinu bolesnih stanja. Međutim primarna generalizirana distonija je ne izlječiva bolest gdje se liječenje i rehabilitacija svode na ublažavanje simptomatologije i sprječavanje dodatnih komplikacija. Propisano liječenje i terapija kod prikazanog pacijenta bili su najbolji mogući dostupni izbor. Uz navedene primjere liječenja postoje i drugi oblici koji kod nas još uvijek nisu zaživjeli.

1. *Duboka moždana stimulacija* je novi operativni pristup distoničarima. Pacijentu se u mozak ugrađuje trajna radiofrekventna stimulirajuća elektroda spojena s generatorom pulsa u prsištu. Djeluje tako da reverzibilno inaktivira ciljanu regiju u mozgu. Primjenjuje se u tretmanu distonije utjecajem na direktni i indirektni put globus palidus internusa. Djelovanje na to područje uspješno smanjuje spazam. Smatra se da stimulacija prekida abnormalne uzorke GPi ( globus palidus internus) i smanjuje prekomjernu aktivnost korteksa ili kortikalni utjecaj na nastajanje diskinetičkih pokreta. Ima veliku prednost pred drugim operacijskim zahvatima zbog minimalnih nuspojava.
2. *Halliwick koncept* je poseban oblik terapije u vodi s različitim skupinama ljudi s posebnim potrebama. Najčešće se provodi kod djece s cerebralnom paralizom ali može poslužiti i kod distoničara. Koncept se provodi po programu deset točaka napredovanja u vodi od početnih senzomotoričkih iskustava do ovladavanja određenim plivačkim tehnikama. Kroz različite igre u vodi koje prate te točke postižu se ciljevi terapije. Ciljevi su unaprjeđenje kontrole disanja, poboljšanje ritmičke koordinacije pokreta, senzorička integracija u aktivnostima svakodnevnog života te razvijanje opće tjelesne spremnosti i psihičkog zdravlja. Distonični pacijenti su skupina s kojom je teže raditi zbog karakteristika svoje bolesti ponajviše zbog povišenog tonusa koji se dodatno povisuje pri tjelesnoj aktivnosti. Zbog toga je potrebno izbjegavati naporne vježbe i uzbuđenja. Kod njih se uz dobru kontrolu instruktora koriste igre koje potiču relaksaciju miškulature, igre kojima razvijaju kontrolu glave i poboljšavaju respiraciju.

3. *Hipoterapija* je oblik fizioterapije koja se provodi na konju. Ritmički pokreti leđa konja zajedno s fiziološkim kontaktom te osiguranom motivacijom kroz terapiju osiguravaju sve potrebne čimbenike moderne fizioterapije. Hipoterapijska paradigma se zasniva na voljnoj aktivaciji miškulature i povećanom protoku impulsa sa periferije kroz proprioceptivni, taktilni i vestibularni sustav. Sama zdjelica konja ima sličnu građu i pokrete kao čovjek tako da trodimenzionalni pokret konja facilitira normalne obrasce pokretanja jahača. Upravo iz tog razloga hipoterapija kao dio rehabilitacije bi mogla biti pogodna za pacijente s primarnom generaliziranom distonijom. Postoje određeni položaji jahača za djelovanje na pojedine dijelove tijela. najkorisniji kod ove dijagnoze bi bio pronirani položaj paralelan na kralježnicu. Ležeći u tom položaju primarno se postiže mišićna relaksacija odnosno smanjenje spasticiteta u pacijenta s povišenim mišićnim tonusom.



*Slika 11. Pronirani položaj paralelan na kralježnicu konja*



## **4. Rezultati**

Postignuće ciljeva propisane terapije ima ulogu prikaza rezultata s obzirom na teorijsku osnovu i temu rada. Analizirajući cjelokupnu pacijentovu medicinsku dokumentaciju i imajući priliku pratiti progresiju bolesti tokom njegovog života, zaključujem kako su rezultati nadasve ne zadovoljavajući. Naime propisano liječenje nije bilo učinkovito te je pacijent od komplikacija svoje osnovne bolesti preminuo u svojoj 21. godini života. Ciljevi terapije ostvareni su kratkoročno i nisu pokazali veliki značaj u poboljšanju pacijentova stanja.

## 5. Rasprava

Obrada rehabilitacije primarne generalizirane distonije predstavila je pravi izazov zbog kompleksnosti same bolesti i saznanja o nezadovoljavajućim rezultatima liječenja. Imajući u vidu samo jedan klinički značajan simptom bolesti, teško je predočiti toliko zahtjevnu kliničku sliku pacijenta. Kako bolest u potpunosti nije istražena i nema pravog lijeka za sami uzrok bolesti, osvrnula sam se na liječenje koje se odnosi na usporavanje progresije i ublažavanje posljedica bolesti. Radi se o neruomišićnoj bolesti što nam daje do znanja da lokomotorni sustav najviše pati. Bolest s vremenom progradira i tako sve više uništava motoriku pacijenta. Dakle u prvom planu rehabilitacije stoji očuvanje pacijentove motoričke aktivnosti i tu glavnu ulogu igra fizikalna terapija. Ona pomaže kod sprječavanja kontraktura i luksacija koje su neizbježne kod jakih i učestalih spazama, olakšava disanje pravilnim vježbama i time produžuje život pacijentu. Značajan dio fizikalne rehabilitacije je Bobath koncept čiju osnovu čini kineziterapija. Takav pristup je najčešća propisana terapije kod ovakvih slučajeva jer se temelji na inhibiciji spazma i aktivaciji adekvatnog pokreta što je glavni cilj rehabilitacije kod distonije. Za ublažavanje spastičnih ataka bitna je i farmakoterapija koja djeluje na bazi mozga kontrolirajući lučenje neurotransmitera i prijenos živčanih impulsa do efektornih organa odnosno mišića. Farmakoterapija je sedacijskog tipa. Osim za smanjenje spastičnosti, farmakoterapija ima ulogu i kod smanjenja boli pri distoničkim pokretima. Naime to je jako bitna stavka kod liječenja primarne generalizirane distonije s obzirom da pacijenti imaju sačuvan intelekt i mentalno stanje u skladu sa svojim godinama. Svijesni su svoje situacije koja nije nimalo laka i iz tog razloga rehabilitacijski tim je interdiscipliniran. Rehabilitacija nije samo fizička nego i psihička. Kod psihičkog liječenja radna terapija dobiva svoje mjesto. Ona zbrinjava pacijenta za što je moguće aktivniji život i brine se za očuvanje mentalnog zdravlja pacijenta. Od terapije za primarnu generaliziranu distoniju koja nije bila propisana kod prikazanog pacijenta vrijedno je spomeniti hipoterapiju i operativni pristup duboke moždane stimulacije. Moždana stimulacija provodi se najviše u Velikoj Britaniji i pokazala je vrlo dobre rezultate u liječenju. Postoji slučaj pacijentice oboljele od primarne generalizirane distonije koja je nakon zahvata stala na svoje noge i u potpunosti ozdravila do mjere da je bila sposobna za normalno obaljanje svakodnevnih

životnih aktivnosti ne oviseći o tuđoj pomoći. Taj operativni zahvat nije još zaživio u Hrvatskoj vjerovatno iz ralogu što je dijagnoza primarne generalizirane distonije veoma rijetka te nema potrebe za edukacijom navedene metode na ovom području kad nema dostatnog broja oboljelih. Što se tiče hipoterapije, već su općepoznate blagodati ovog oblika fizikalne rehabilitacije. Kako jahanje potiče normalne obrasce pokreta kod jahača, hipoterapija u kombinaciji s drugim oblicima fizikalne terapije daje jako kvalitetne rezultate.

## 6. Zaključak

Nakon ospežnog upoznavanja sa dijagnozom primarne generalizirane distonije i njenom rehabilitacijom dalo je se osnovno zaključiti kako je to još iznimno ne istražena bolest kojoj je potrebno posvetiti puno pažnje da bi rezultati liječenja bili vidljivi ili u najboljem slučaju da bi se otkrio lijek za sami uzrok bolesti. Naime sve snage upriete u liječenje prikazanog pacijenta nisu bile od velike koristi. Oblici fizikalne terapije ostvarili su kratkoročne učinke olakšavanja pacijentova teškog stanja. Terapija se nije mogla suprostaviti snažnim distoničkim napadajima spazma koji su ostavili razorne posljedice preventivno na lokomotornom i dišnom sustavu. Kontrakture zglobova, oslabljeni imunitet pogodan za brojne infekcije, sraštavanje prsnog koša, teška hipotrofija miškulature dovela je na posljetku do smrti. Niti farmakoterapija nije mogla puno pomoći, stanje je se s vremenom sve više pogoršavalo te su spazmi prevladali. Učinjeno je sve što je bilo moguće da bi se pacijentu pomoglo i od strane obitelji i od strane zdravstvenog tima međutim rezultati su bili negativni. Da li je u pitanju krivi pristup bolesti ili neznanje s obzirom na rijetkost dijagnoze ostaje nepoznato. Ili je jednostavno u pitanju bolest koja nema lijeka, čija progresija nadjačva sva dosadašnja medicinska saznanja. Osobno smatram kako bi istraživanja koja bi mogla uslijediti u budućnosti dovela do nekog konkretnog odgovora. Isto tako smatram kako se nebi trebalo obazirati na negativne rezultate nego težiti unaprijeđenju rehabilitacije. Ovi navedni primjeri fizikalne terapije pomogli su brojim drugim sličnim dijagnozama tako da vjerujem da postoji mogućnost njihove pozitivne djelotvornosti i na primarnu generaliziranu distoniju. Sagledavam ovaj prikaz pacijenta individualno odvojivši ga općenito od šablone primarne generalizirane distonije i zaključujem kako jednostavno nije imao faktor sreće. Njegova bolest je bila jača od njega i medicina tu nije mogla učiniti ništa.

## 7. Sažetak

Primarna generalizirana distonija je jedan od mnogobrojnih oblika istoimene bolesti. Pridjev primarna stoji zbog nepoznatog uzroka bolesti dok se pridjev generalizirana odnosi na zahvaćenost cijelog tijela uslijed oboljenja. Karakteristično za ovaj neurološki poremećaj su abnormalni uvijajući distonički pokreti cjelokupnog lokomotornog sustava uzrokovani jakim spazmima. On kao jedini simptom uzrokuje posljedično enormno tešku kliničku sliku pacijenta s primarnom generaliziranom distonijom. Ovaj oblik bolesti je iznimno rijedak i neumoljivo progresivan. Iz tog razloga oboljela osoba nakon određenog vremena poprima karakteristične abnormalne obrasce kretanja i postaje u potpunosti ovisna o tuđoj pomoći. Bolest je prvi put opisana 20-ih godina prošlog stoljeća kada su nekolicina znanstvenika promatrala skupinu djece pogođene ovom pojavom tada nazvanom sindromom. Zbog kompleksnosti same distonije često je bila krivo interpretirana, no s vremenom je uspješno opisana i pravodobno klasificirana. Znanstvene studije ističu dvije važne značajke bolesti, a to su obiteljska pojava i etnička sklonost bolesti u Židova europskog podrijetla. Na osnovi tih činjenica dokazana je teorija nasljedne etiologije bolesti. Znanstvenik Ozelius prvi otkriva lokus DYT1 primarne generalizirane distonije. Gen nazvan Torsion A gen smatra se glavnim krivcem za nastanak ove bolesti. Bolest nema znakove moždane degeneracije no glavni problem je u moždanim strukturama bazalnim ganglijima. Međutim kakav problem je posrijedi na bazi mozga još nije otkriveno. Kako bolest nije u potpunosti razjašnjena, pravog lijeka i nema. Pacijenti primaju raznoliku terapiju za manifestacije bolesti, a ne za sami uzrok. U svrhu liječenja koristi se kombinirano farmakoterapija sa metodama fizikalne i radne terapije kao što možemo vidjeti u radu kod prikaza pacijenta.

## 8. Summary

Primary generalized dystonia is one of many forms of the eponymous disease. The adjective primary stands for the unknown cause of the illness, while the adjective generalized refers to a involvement of the whole body due to illness. Characteristically for this neurological disorder are abnormal, twisting dystonic movements of the entire musculoskeletal system caused by strong spasms. That as a only symptom causes consequently an enormously severe clinical picture of a patient with primary generalized dystonia. This form of the disease is extremely rare and inexorably progressive. For this reason, the affected person after a certain time takes on a characteristic abnormal patterns of movement and becomes tottaly dependent on others. The disease was first described in the 20s of the last century when a handfull of scientists looked at a group of children affected by this phenomenon then called a syndrome. Becouse of the comlexity of dysonia, this typ was often misinterpreted but over the time it has been successfully described and cassified. Scientific studies point out two imoprtant features of the disease, such as family phenomenon and ethnic preference disease in European Jews. Based on this facts the theory of a hereditary disease etiology has been proved. Scientist Ozelius first revales the locus DYT1 of primary generalized dystonia. The gene is called Torison A gen and it is considerd to be the main culprit for the occurence of the disease. The disease has no signs of brain degeneration, but the main problem is in the brain's basal ganglia structures, what kind of a problem is in the brain's base is not yet been discoverd. As the disease is not fully clarifyed, there is no real cure. Patients recive therapy for a wide range of clinical manifestations, but not for the cause. Pharmacotherapy combined with the methods of physical and occupational therapy is used for the purpose of treatment, as we can see on te case report.

## 9. Literatura

1. Poeck K.: Neurologija, Zagreb, 2000. god.
2. Grozdek G., Maček Z.: Osnove Bobath koncepcije, Zagreb, 1995. god.
3. Kosinac Z.: Kineziterapija – tretmani poremećaja i bolesti organa i organskih sustava, 2006. god.
4. Osobna medicinska dokumentacija prikazanog pacijenta
5. Web stranica: Hrvatski zbor fizioterapeuta

### Reference:

1. Albanese A.: A history of dysonia, 2013
2. Fahn S., Mars deu CD, Calne DB., Classification and investigation of dystonia. Movdisoard. 1987. 332-58
3. C.D. Marsden and M.J.G. Harisson: Idiopatic torison dystonia; a review of 42 patients, Brain – 1974
4. Grundman K.: Primary torsion dystonia, 2005 – Archives of neurology
5. Berardelli A., Rothwell JC., Hallett M., Thompson PD.: The pathophysiology of primary dystoia – Brain, 1998 – Oxford Univ Press

## 10. Životopis

### OSOBNI PODACI:

Ime i prezime: Daniela Pavić

Datum i mjesto rođenja: 21.01.1994. Hannover, Njemačka

Adresa stanovanja: Mandićeva 100a, Sirobuja, 21 000 Split

E-mail: [da.nielapavic@gmail.com](mailto:da.nielapavic@gmail.com)

### OBRAZOVANJE:

Završena osnovna škola „Kamen šine“ Split, generacija 2007/2008

Završena srednja škola 1. Jezična gimnazija Split, generacija 2011/2012

Završen preddiplomski studij Sveučilišni odjel zdravstvenih studija Split, smjer fizioterapija, generacija 2014/2015