**Diepe hersenstimulatie bij monogenetische bewegingsstoornissen bij kinderen in electieve en in spoedsetting: de huidige praktijk toegelicht aan de hand van twee patienten**

M. Garofalo1, M. Beudel2, J.M. Dijk2, L.A. Bonouvrie3, A.I. Buizer3, J Geytenbeek3, P.R. Schuurman3, L.A. van de Pol1

1Amsterdam UMC, Emma Kinderziekenhuis, afdeling Kinderneurologie, Amsterdam

2Amsterdam UMC, afdeling Neurologie, Amsterdam

3Amsterdam UMC, Emma Kinderziekenhuis, afdeling Revalidatiegeneeskunde, Amsterdam

4Amsterdam UMC, afdeling Neurochirurgie, Amsterdam

**Abstract**

**Inleiding:**  Dystonie wordt gekenmerkt door aanhoudende of intermitterende spiercontracties leidend tot abnormale houdingen en bewegingen. Dystonie heeft vaak een negatief effect op de kwaliteit van leven. Tevens geeft medicamenteuze behandeling regelmatig bijwerkingen en/of onvoldoende effect. Diepe hersenstimulatie (DBS) kan derhalve een goede behandeling zijn.

**Methoden:** We beschrijven twee patiënten met een monogenetische vorm van dystonie die behandeld werden met DBS waarvan één in electieve en één in spoed-setting.

**Resultaten**: Een 6-jarige patiënt met ernstige dystonie, chorea en myoclonieën op basis van een *ADCY5* genmutatie werd behandeld met DBS hetgeen een duidelijke verbetering liet zien van de dystonie (65% op de BFMDRS motor score). Ook werden haar persoonlijke behandeldoelen behaald. DBS voor deze aandoening werd vijfmaal eerder in de literatuur gerapporteerd, waarvan bij èèn patient met objectiveerbare verbetering. Een 8-jarige patiënt met een farmacotherapieresistente status dystonicus bij een *GNAO1* genmutatie, werd succesvol behandeld met spoed DBS. In de literatuur is dit de vijfde patiënt met een *GNAO1*-gerelateerde status dystonicus waarbij DBS een gunstig effect had.

**Discussie:** DBS lijkt effectief te zijn voor monogenetische vormen van dystonie bij kinderen, waarbij de behandeling al vroeg in het ziektebeloop kan worden overwogen. Om de effecten van DBS op het functioneren te kunnen evalueren, is het belangrijk om patiëntgerichte doelen te stellen in een multidisciplinaire benadering.