

Comportamiento de las Distonías Focales en el Hospital Dr. Luis Días Soto.

Tania Elena Hernández Rodríguez*, Ileana López Jaén**, Yoany Mesa Barrera***, Yanneris Parada Barroso****

*Dra. en Medicina. Especialista de 1er Grado en Neurología. Especialista de 1er Grado en MGI. Teléfono: 7680860. e-mail: telena@infomed.sld.cu

**Dra. en Medicina. Especialista de 1er Grado en Neurología. Especialista de 1er Grado en Medicina General Integral

***Dr. en Medicina. Especialista de 1er Grado en Neurología. Especialista de 1er Grado en Medicina General Integral. Teléfono: 7680860

****Dra. en Medicina. Especialista de 1er Grado en Neurología. Especialista de 1er Grado en Medicina General Integral. Teléfono: 7680860

RESUMEN

Se realizó estudio descriptivo transversal de 28 casos con el diagnóstico de Distonías Focales que acudieron al Hospital Dr. Luis Días Soto desde octubre de 2010 al mismo mes de 2011. El propósito fundamental del trabajo consistió en demostrar la etiología, características clínicas y respuestas terapéuticas de la Distonía Focal. El blefarospasmo resultó ser la forma más común. Las edades de inicio más afectadas fueron entre 41 y 50 años. Se observó un predominio de la raza blanca y el sexo femenino fue el más frecuente. Prevalcieron los casos con etiología idiopática. Se mostró una mayor severidad del trastorno en aquellos de causa medicamentosa. El antecedente más común fue el temblor postural. La respuesta terapéutica fue nula en la mayor parte de los casos.

Palabras claves: Distonía Focales, Distonías segmentarias.

INTRODUCCIÓN

La Distonía Focal ocupa el segundo lugar en frecuencia dentro de los trastornos de movimiento, sin dudas es considerada el movimiento anormal más impresionante. Las rotaciones y los giros espasmódicos, las modificaciones en la expresión de la cara, así como las posturas extrañas del cuerpo representan los síntomas ostensibles para cualquier observador, por su rica expresión clínica es mal diagnosticada con frecuencia.

Distonía en el sentido estricto la palabra significa tono muscular anormal, se define como el mantenimiento de posturas anormales, como un movimiento voluntario distorsionado por contracciones o espasmos musculares prolongados ^{1, 3}. Los movimientos son de carácter lento y conllevan casi siempre un elemento de torsión en el segmento afecto ¹. Las primeras descripciones fueron realizadas por el catalán Barraquier Roviralta (1855-1928) en adultos con formas no hereditarias y generalizadas, por su parte, Gowers años más tarde planteó el término Corea tetanoide para describir el movimiento anormal en gemelos a quienes más tarde se le diagnosticó una enfermedad de Wilson. Destarac usó el término de Tortícolis espasmódica para describir la torsión del cuello y los movimientos de la cintura pélvica de una adolescente de 17 años. Este enfatizó que estos movimientos espasmódicos ocurrían durante la actividad y que disminuían con el reposo. Otros términos usados para describirlos son: movimientos distónicos que incluyen tetanoide, calambres, mioclonias, neuritis de torsión ^{2, 3, 4}. En 1908, H. Schwalbe describió a una hermana y dos hermanos afectados por actividad involuntaria que los obligaba a dirigir las manos detrás de la espalda colocándose en opistódomo casi completo, denominó a este trastorno Neurosis de torsión ^{5, 6}. Por su parte en 1911, Oppenheim acuñó el término Distonía Muscular Deformante (16,19) al aportar 4 casos de esta enfermedad. Dicho término fue criticado por Flatau y Sterling en ese mismo año, pues no todos los

pacientes estaban afectados por deformidad y el movimiento no respondía a una deformidad del músculo.

Clínicamente, las Distonías pueden limitarse a una parte del cuerpo como el orbicular de los párpados, musculatura masticatoria, el cuello, o incluso una mano o un pie. En estos casos se empezó a llamar Distonía Focal. No se conoce con precisión la incidencia y la prevalencia. Las cifras son difíciles de determinar y se acepta como prevalencia 30 casos por 100 000 individuos.

Este trabajo está encaminado a establecer las características clínicas, la posible etiología de las Distonías Focales, así como la respuesta terapéutica de un grupo de pacientes que acudieron a la consulta de neurología del Hospital Dr. Luis Díaz Soto entre octubre de 2010 y octubre de 2011.

MATERIALES Y MÉTODOS.

Se lograron estudiar todos los casos que asistieron a la consulta de neurología del Hospital Dr. Luis Díaz Soto con el diagnóstico de Distonía Focal desde octubre de 2010 a octubre de 2011. La muestra quedó constituida por 28 casos. Se realizó un estudio descriptivo, de tipo transversal. Se utilizaron métodos del nivel teórico como el analítico-sintético y el inductivo deductivo en el estudio de la literatura especializada.

En el nivel empírico se aplicaron los métodos encuesta, el método clínico y la medición. Se utilizó en el primer caso un modelo de encuesta ya establecida (encuesta para el estudio de las Distonías, Fanh 1996), donde se vertieron los datos obtenidos procedentes de interrogatorio directo con el paciente y el examen físico. También se empleó la escala evaluativa para las Distonías de Fanh y Marsden la cual determinó el grado de afectación e incapacidad funcional según el área corporal afectada. El procesamiento estadístico se realizó mediante base de datos estadísticos. Se calcularon a través del Generador de tablas, las frecuencias y los porcentajes, procediéndose al análisis y discusión de los resultados.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN.

Frecuencia de las Distonías Focales

Dentro de los diferentes tipos de Distonía Focales observadas en la muestra de estudio, el blefarospasmo resultó ser la forma más frecuente de presentación como se observa en la siguiente figura:

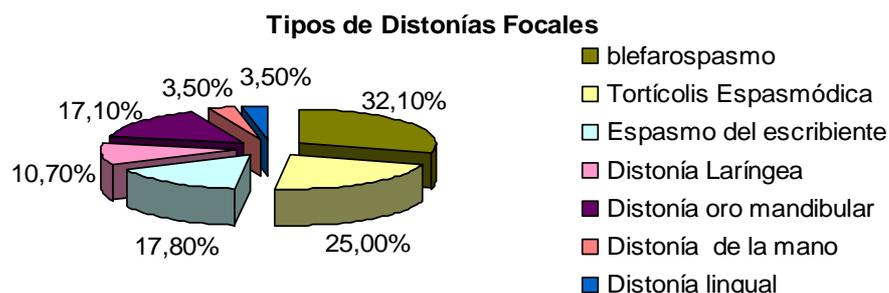


Figura 1: Frecuencia de las Distonías Focales en la muestra de 28 pacientes.

Estos resultados coinciden con la Fundación Jiménez Díaz , así como el realizado en Segovia, sin embargo, en la mayoría de las investigaciones se ha señalado que la Tortícolis Espasmódica es el tipo que cuenta con mayor prevalencia, así como lo consideró Lals en 1979 en su estudio sobre Fisiopatología y Farmacoterapia de la Distonía Cervical ^{2,3,5,6}. Ya a principios de la primera década del siglo XXI, Brin señala que probablemente en los EUA exista alrededor de 60000 a 90000 casos con este trastorno ⁷ a partir de una investigación realizada en la Universidad de Columbia sobre 1006 pacientes, la más extensa conocida. Resultados similares mostraron Nakashima y Kusumi en una localidad al oeste de Japón con una muestra menor ⁸. Parece probado que este tipo de Distonía es la más frecuente con una prevalencia de 9 cada 100000

habitantes ^{1, 2}. Un comportamiento similar al resto de las Distonías reflejadas en la figura 1 se observó en las series de Jiménez Díaz ^{1, 2, 3}. La Distonía laríngea o Disfonía Espasmódica no es tan infrecuente como antiguamente se consideraba, por Hubo un paciente con Blefarospasmo que evolucionó a un Síndrome de Meige (combinación de Blefarospasmo con Oro mandibular), se señala que aproximadamente un 70% de los pacientes con Blefarospasmo desarrollan concomitantemente participación de la musculatura masticatoria ^{3, 4, 7}.

El caso que presentó Distonía de la mano tuvo como antecedente un trauma en la mano. La Distonía idiopática es probablemente de origen central pero podría estar influenciada por retroalimentación periférica en la fisiopatología, de la Distonía la observación de que el trauma periférico puede inducir movimientos diatónicos sustenta la hipótesis de la influencia periférica de estos trastornos ^{1, 3}. El último enfermo de la muestra presenta una Distonía Lingual, no se señala prevalencia de dicha Distonía en la literatura debido a ser muy infrecuente.

Sexo: El sexo femenino fue el más afectado observándose una discreta preponderancia con el 53,57% del total. Los resultados coinciden con la literatura revisada. ^{9, 10}

Edad de inicio: En cuanto a la edad de inicio existieron dos grupos de edades más frecuentes uno de 42 a 50 y el otro de 31 a 40 años en el primer grupo 7 casos, en el segundo 6 casos. Este rango de edades se reportan en otros trabajos ^{1, 5, 10, 11}

Antecedentes patológicos familiares de trastornos del movimiento: El antecedente familiar más frecuente fue el temblor con 5 casos (17,85%), coincidiendo con lo descrito en anteriores estudios ^{4, 9}. Se plantea que 1/3 de los pacientes cuentan con familiares que padecen de este antecedente. ² Desde hace años existe la controversia sobre si está asociado el temblor y la Distonía. Para algunos el temblor sería un marcador genético claramente relacionado. ² Por otra parte en estos pacientes observamos que en un caso ocurrió que la madre también era portadora de la Distonía idiopática. ^{5, 12, 13}



Figura 2: Clasificación de las distonías en la muestra de 28 pacientes.

Al inicio del trastorno, los espasmos suelen aparecer únicamente cuando el individuo intenta realizar un determinado movimiento estamos entonces frente a una Distonía de acción, al transcurrir un tiempo de evolución suelen aparecer en el reposo o como una posición fija ^{1, 3, 11}. Se pudo observar que en aquellos pacientes que presentaron una etiología medicamentosa, el trastorno fue más severo, contando con un número mayor de Distonía de reposo (6 pacientes) y el mencionado caso de la postura fija. Realmente la evolución no es favorable en las inducidas por fármacos, máxime cuando el tiempo de exposición es prolongado y el trastorno se ha manifestado por años, como ocurre en la mayoría de las casos, esto corresponde con lo descrito.

Según progresión a otras áreas corporales: Se pudo detectar 4 casos de Distonía Segmentaria lo que equivale a 14,8%. Las regiones más afectadas fueron las cráneo cervicales, progresando a áreas contiguas, de esta forma constituyen Distonías Segmentarias ^{1,14, 15, 16}. Aquellos pacientes en los que el fenómeno ha aparecido a edades más tempranas deben tener mayor tendencia a propagarse a otras regiones del cuerpo, sin embargo, en nuestro estudio ocurrió todo lo contrario, no existiendo una relación significativa entre la edad de inicio y las formas segmentarias, se observó que estas últimas debutaron un poco más tarde en comparación con las Distonía focales.

Etiología: La causa más frecuente de las Distonía focales en la muestra estudiada fue la primaria o idiopática, presentando en 18 pacientes para un 60,7%. Existen estudios

que resaltan la presencia de un gen dominante o algunos con una penetrancia reducida, en al menos un 25% de los casos si bien no tienen antecedentes familiares presentándose como formas esporádicas. Leubt y colaboradores estudiaron a varios individuos afectados por de Distonía focal de comienzo en la adultez con un gran pedigrí familiar (familia k), apareciendo la alteración causante de la enfermedad en el brazo corto de cromosoma 18, posteriormente se analizaron otros casos esporádicos procedentes de la misma región de la familia k detectándose que comparten haplotipos para los marcadores del cromosoma 18 p con los individuos de la familia k, ello indica un ancestro común a partir del cual se expandió la mutación y por tanto la enfermedad. Actualmente ya se describen muchos otros genes relacionados con las Distonías, sin lugar a dudas las formas primarias de este trastorno obedecen a una base genética. Por otra parte se observó que en 10 casos, 35,7% la enfermedad obedecía una causa medicamentosa.

Las Distonía secundarias a fármacos constituyen la forma más frecuente de Distonía sintomática focal y segmentaria de comienzo en la edad adulta.^{1, 2, 17}

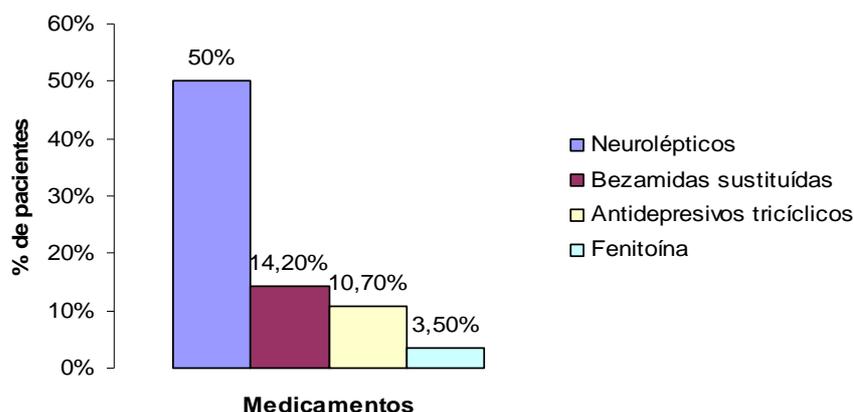


Figura 3: Medicamentos encontrados en los antecedentes de los pacientes.

Los neurolepticos son los fármacos más encontrados en los antecedentes de nuestros pacientes seguidos por las Bezamidias sustituidas, también se registró el uso de antidepresivos triciclicos, por último, hubo un caso que usó de forma continua

Fenitoína. Según Chadweek y Moss en 1994 y 2000, existe una asociación de la fenitoína en pacientes epilépticos y la Distonía, sin demostrar la relación con la enfermedad de base. Por otra parte Barres y Dyck en 1992 incluyeron la amitriptilina dentro del listado y así lo demostraron más tarde en 2011. Con respecto a las Bezamidas sustituidas desde 1964 se encuentran notificadas. Todos estos medicamentos se encuentran notificados y se conoce que actúan como agentes bloqueadores de la Dopamina (ABRD).

Respuesta terapéutica: La mayoría de los pacientes no respondieron al tratamiento tradicional constituyendo un 62,2% o sea 18 enfermos, se observó en 7 pacientes una discreta mejoría para un 25% y significativa recuperación en 3 de los pacientes.

CONCLUSIONES

El tipo de Distonía Focal más frecuente fue el Blefarospasmo, siendo el sexo femenino y el grupo de edades entre 41 y 50 años los más afectados. Se observó un predominio significativo de los casos primarios o idiopáticos y las formas más severas tienen una causa medicamentosa. El temblor postural resultó ser el antecedente familiar más reportado y el mayor número de pacientes no respondió al tratamiento empleado.

El manejo de la Distonía es probablemente el más difícil y frustrante de los trastornos del movimiento. Actualmente el único método alentador es la toxina botulínica.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1- Giménez-Roldan S, Mateo D. Distonía de Torsión Idiopática. En, Tratado Trastornos del movimiento .1996, 24.2-7.
- 2- Pedro J .Garcia Ruiz. Distonías Focales y Espasmo Hemifacial .En. Tratado Trastornos del movimiento F.J. Jiménez- Jiménez. M. R.Luquin 1998, 26´520-534.
- 3- Marsden C.d.The focal dystonias . Neuropharmacoll 1986 (Suppl 2), 49-60.
- 4- Jankovicj, Vsnder Linden C.Dystonia and tremor induced by peripheral trauma predisposing Factor J, Neurosurg-psychiatry 51, 1512-1519. 1998.
- 5- Fanh S. Marsden C.D. Classification and investigation of dystonia . In Movement Disorders London. Butterworths. Pp.332-358. 1987..
- 6- Fanh S.(1995).Blefarospasmo, a focal dystonia .Advances in Ophthalmic Plastic and Reconstructive Surgery 4, 87-91.

7- Kandel ER, Schwartz JH, Jessell TM. Principios de neurociencia. 3 ed. McGraw Hill-Interamericana; 2000

8-Waddy.HM.MarsdenCD., Sex prevalence of focal dystonias. J Neurol Neurosurg Pshyhiatry.1996,60,204-205.

9-Farias, J. "Entrenamiento y neuroplasticidad. Rehabilitación de Distonías, un nuevo enfoque". Galene editions. Amsterdam. 2012

10-Farias, J. "La rebelión del cuerpo. Entendiendo la Distonía focal del músico". Galene Editions 2004.

11-Leisner, David. "Curing Focal Dystonia or How to Play the Guitar with Large Muscles." Guitar Review 133 (2007): 10–15.

12-Pascual-Leone A (2001). «The brain that plays music and is changed by it». Ann. N. Y. Acad. Sci. **930**: pp. 315–29. PMID 11458838.

13-Rich, RF.; Mackin, E; Callahan, A; A. Lee Osterman; Terri M. Skirven; Schneider, Lawrence J.. Hunter,

14-Mackin & Callahan's Rehabilitation of the Hand and Upper Extremity (2 Volume Set). St. Louis: Mosby. pp. 2053–2075 ("Focal Hand Dystonia"). ISBN 0-323-01094-6.

15-Solomon, JW. What Every Guitarist Should Know: A Guide to the Prevention and Rehabilitation of Focal Dystonia. Guitar Review 133 (2007): 2–9.

16-Tubiana, R y Amadio, PC.; Medical Problems of the Instrumentalist Musician; Editorial Martin Dunitz; 2000; 295-397

17- Costa J, Borges A, Espírito-Santo C, Ferreira J, Coelho M, Moore P, Sampaio C. Toxina botulínica tipo A versus toxina botulínica tipo B para la Distonía cervical (Revisión Cochrane traducida). En: La Biblioteca Cochrane Plus, 2008 Número 4.