Rev Col Med Fis Rehab 2014; 24(2): 149 - 153

REPORTE DE CASO

Distonía muscular deformante: reporte de caso

Deforming muscular dystonia: case report

Francisco Javier Mazenett Garrido, Merly Muñoz, Yánez,

Paola Andrea Romero López

RESUMEN

La distonía engloba un conjunto de enfermedades neurológicas de componente genético heterogéneo que conlleva trastornos de movimientos caracterizados por contracciones involuntarias sostenidas del músculo, produciendo un patrón repetitivo con posturas anormales[1]. En la distonía muscular deformante ocurre un exceso de actividad de músculos agonistas y accesorios, así como la activación simultánea de los músculos agonistas y antagonistas[2, 3], lo que genera posturas inusuales. Con base en estos conceptos presentamos el caso clínico de una paciente con lesiones biomecánicas, policonsultante por episodios de lumbago de origen neuropático, con comportamiento incapacitante. Además, estuvo sin un control adecuado por su diagnóstico diferido, sin ninguna mejoría. Posteriormente se logra establecer como diagnóstico una distonía muscular deformante, y se opta por tratamiento rehabilitador.

Palabras claves: Distonía, contracción muscular, toxina botulínica Tipo A, escoliosis.

ABSTRACT

Dystonia includes a set of neurological diseases with heterogeneous genetic component leading to movement disorders, characterized by involuntary sustained contractions of the muscle, producing a repeating pattern with abnormal postures[1]. The deforming muscular dystonia is a type of dystonia where excessive activity of accessories and agonists muscles, and simultaneous activation of agonist and antagonist muscles happens[2, 3], causing unusual postures. Based on these concepts we present the clinical case of a patient with biomechanical injuries, and recurrently consulting by lumbago episodes of neuropathic origin with disabling behavior. Besides, the patient was without adequate control for its deferred diagnosis without any improvement. Later, deforming muscular dystonia is successfully diagnosed and it's chosen rehabilitation treatment for it.

Keywords: Dystonia, muscular contraction, botulinum toxin Type A, Scoliosis.

Recibido:
3 de junio de 2014

Aceptado:
11 de octubre de 2014

Autores:
Francisco Javier Mazenett Garrido, Merly Muñoz Yánez, Paola Andrea Romero López
Universidad del Magdalena, Santa Marta, Colombia

Correspondencia:
Correspondencia: j.mazenett@gmail.com

Conflicto de interés: ninguno

Materiales y métodos

Paciente femenino de 52 años de edad, ingeniera de sistemas; mano dominante: derecha. Sin antecedentes familiares de enfermedades heredo-degenerativas, de movimiento, metabólicas y/o trastornos neurológicos; sin historia de consumo de tabaco, alcohol o drogas ilícitas, patologías ni traumatismos previos.

El 15 de mayo de 2000 experimenta episodio de contractura intensa en zona lumbar luego de actividad física prolongada. Inicialmente consulta por dolor que no cede ante la ingesta de AINES. Al examen físico se encuentra Lassegué negativo, Patrick negativo y punto gatillo en cuadrado lumbar derecho; se realiza bloqueo analgésico y se da tratamiento con opioides; sin embargo, no manifiesta mejoría. Es diagnosticada por fisiatría y neurocirugía con lumbago no especificado, secundario a escoliosis toracolumbar de convexidad derecha. En estudios imagenológicos de resonancia magnética nuclear se reporta protrusión posterior de discos intervertebrales T11 y T12 sin herniación y se ordena el uso de un corsé para evitar cambios estructurales y mejorar la posición. Para descartar radiculopatía y neuropatía se realiza estudio electrofisiológico que evidenció conducción sensitiva y motora normal en miembros inferiores. Durante los próximos años no se lleva un seguimiento médico documentado, a pesar de lo cual la paciente relata que condicionó su vida a ejercicios, posturas adecuadas, pausas activas y medicamentos paliativos, sin conseguir mejoría. Por esta razón se convierte en una usuaria multiconsultante del servicio de urgencia por eventos frecuentes, recidivantes e incapacitantes que le generaban posiciones encorvantes (Ver Imágenes 1a y 1b), basculación de la pelvis y hemiparesia izquierda que se precipitaban a la bipedestación y mejoraban en decúbito supino. La paciente así mismo indica la aparición de expresiones faciales atípicas.

El 21 de enero de 2013 acude a consulta externa de Fisiatría en la Fundación Sanar Kinesis en la ciudad de Santa Marta, por nuevo episodio posterior a trauma directo en espalda que genera dolor y limitación de la movilidad, caracterizado por dolor neuropático irradiado a miembro inferior izquierdo. Al examen físico presenta como datos positivos Fabere positivo izquierdo, Lasegue izquierdo a 30°, reflejos osteotendinosos conservados ++/++++,

Figura 1: Se observa escoliosis de convexidad derecha.
1b. Maniobra de Adams negativa

escoliosis lumbosacra antálgica durante la marcha de convexidad derecha, diagnosticándose Lumbago con ciática. Es tratada con Pregablina 75 mg cada 24 horas, Naproxeno 250 mg cada 12 horas por 5 días y aplicación de Betametasona inyectable como dosis única, sin lograr mejoría.

Es remitida a reumatología donde se investigan patologías asociadas a la sintomatología explorando a través de Cardiolipina IgM (1,3) e IgG (2,6), Anticuerpos Antifosfolípidos IgM (0,1) e IgG (0,2), C3, C4, Anti RO, Anti SM, Anticitrulina, negativos en su totalidad, con lo que se descarta enfermedad autoinmune. Se remite a consulta con ortopedista quien ordena resonancia magnética simple de cerebro que reporta datos de aracnoidocele selar, descartando otros puntos focales de lesión cerebral. Se realiza test de Farril y ortorradiografía que mostraron discrepancia de 5mm de longitud, siendo de mayor longitud el miembro inferior derecho.

Vuelve a control por fisiatría y se establece según radiografía de columna toracolumbar (Ver Figura 2) que existen cambios estructurales correspondientes a la edad como osteoartrosis, y que la escoliosis de convexidad derecha corresponde a cambios funcionales y no estructurales. Teniendo en cuenta lo anterior, la evidencia científica recolectada y la evolución clínica de la patología, se define como diagnostico final Distonía Muscular Deformante. Recibe manejo por fisiatría y neurología, se inicia tratamiento con Tetrabenazina 12,5 mg cada 24 horas, Toxina Botulínica 500 UI y Levodopa + Carbidopa 250 mg+25 mg cada 12 horas. La paciente establece un estilo de vida saludable con higiene postural, ejercicios diarios y terapia física, que le han permitido apreciar una gran mejoría sintomática. Es remitida a reumatología donde se investigan patologías asociadas a la sintomatología explorando a través de Cardiolipina IgM (1,3) e IgG (2,6), Anticuerpos Antifosfolípidos IgM (0,1) e IgG (0,2), C3, C4, Anti RO, Anti SM, Anticitrulina, negativos en su totalidad, con lo que se descarta enfermedad autoinmune. Se remite a consulta con ortopedista quien ordena resonancia magnética simple de cerebro que reporta datos de aracnoidocele selar, descartando otros puntos focales de lesión cerebral. Se realiza test de Farril y ortorradiografía que mostraron discrepancia de 5mm de longitud, siendo de mayor longitud el miembro inferior derecho.

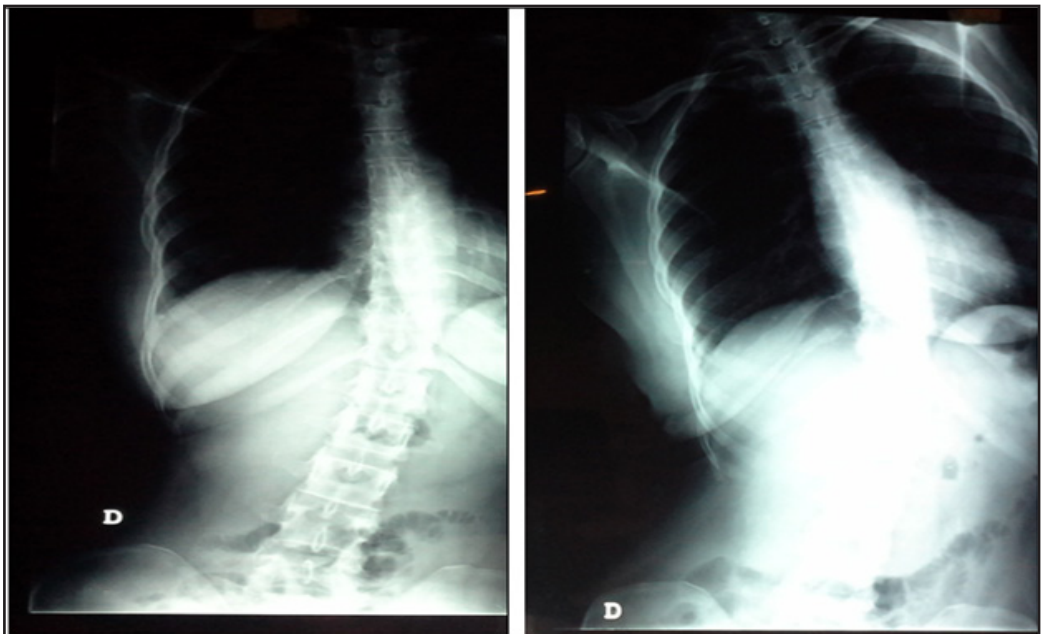

Figura 2: Radiografías de columna dorsolumbar de proyección posterior - anterior

Vuelve a control por fisiatría y se establece según radiografía de columna toracolumbar (Ver Figura 2) que existen cambios estructurales correspondientes a la edad como osteoartrosis, y que la escoliosis de convexidad derecha corresponde a cambios funcionales y no estructurales. Teniendo en cuenta lo anterior, la evidencia científica recolectada y la evolución clínica de la patología, se define como diagnostico final Distonía Muscular Deformante. Recibe manejo por fisiatría y neurología, se inicia tratamiento con Tetrabenazina 12,5 mg cada 24 horas, Toxina Botulínica 500 UI y Levodopa + Carbidopa 250 mg+25 mg cada 12 horas. La paciente establece un estilo de vida saludable con higiene postural, ejercicios diarios y terapia física, que le han permitido apreciar una gran mejoría sintomática.

DISCUSIÓN

La Distonía Muscular Deformante tiene una penetración del 30%, un rasgo autosómico dominante, y se inicia en cualquier momento de la vida. Un pequeño porcentaje se manifiesta en los primeros años con un trastorno de la marcha y se asocia con alteraciones del Gen DYT1 localizado en el Cromosoma 9q34[8, 9]. En el caso de las distonías primarias de inicio tardío, constituyen una proporción mucho mayor, podrían estar involucrados los cromosomas 8 y 18[10] y suelen permanecer con una distribución focal, un grupo de loci de penetrantes incompletos se han asignado incluyendo DYT6, DYT7, y DYT13. Los pacientes de esta subcategoría muestran fluctuaciones de contracturas a lo largo de la mañana, y empeoran drásticamente al transcurrir el día con la realización de esfuerzos, y en general tienen una buena respuesta sostenida al tratamiento con combinaciones de levodopa y carbidopa[11].

En el análisis de cerebros de pacientes con distonía muscular deformante, no se han encontrado importantes cambios histológicos referentes a la corteza cerebral, núcleos del tronco cerebral, locus ceruleus, o núcleos del rafe. A nivel bioquímico, se hallaron niveles de ácido homovanílico, ácido gamma-aminobutírico, ácido glutámico, y la actividad de la colina acetiltransferasa en la corteza cerebral y los ganglios basales dentro del rango de control, asociado a algunas alteraciones de monoaminas que podrían generar variación pronunciada de los mecanismos cerebrales noradrenérgicos, las cuales representan las anomalías neurobioquímicas básicas en la distonía muscular deformante y son hallazgos probablemente relevantes para su tratamiento[12].

El tratamiento dado a las distonías actualmente es empírico, porque no existe base racional y fisiopatológica del comportamiento de estos trastornos. Se suelen administrar anticolinérgicos, entre los más utilizados, trihexifenidilo, benzatropina, orfenadrina y prociclidina, que han sido parcialmente eficaces entre 40 y 50% de los pacientes con distonía primaria o secundaria. Otro fármaco usualmente utilizado es la Tetrabenazina, bloqueador reversible de aminas, que ha producido una marcada mejoría en dos tercios de los pacientes con distonía focal y generalizada, pero se asocia con efectos secundarios frecuentes. Un derivado lipofílico del GABA con buena penetración es el Baclofeno Intratecal, que se ha utilizado en distonía y se combina con espasticidad con éxito desigual en niños y adultos[13].

La toxina botulínica A es el fármaco de primera elección en distonía focal, al reducir el espasmo sin efectos secundarios sistémicos, proporcionando alta respuesta positiva en los pacientes y duración a largo plazo[14, 15]. También puede ser utilizada en pacientes con distonía multifocal o generalizada para el tratamiento de músculos seleccionados. La terapia física es clave pues a través de ejercicios de fortalecimiento y estiramiento muscular se evita la frecuencia de contracturas violentas y episódicas; se considera opcional la asistencia mecánica con dispositivos que reduzcan la discapacidad.

CONCLUSIÓN

La distonía muscular deformante es un trastorno frecuente pero poco identificado. En este caso evidenciamos cómo una paciente con distonía primaria de inicio tardío y distribución generalizada permaneció por un largo periodo de tiempo sin un diagnóstico oportuno, a pesar de que consultó un sinnúmero de

especialistas. Ello generó un tratamiento no dirigido a la patología causante de la sintomatología, exponiéndola a altas dosis de AINES y sus efectos secundarios, sin mejorar su sintomatología. Evidentemente, las distonías se constituyen como nosologías con alto grado de discapacidad y de gran impacto psicosociofamiliar.

Referencias bibliográficas

1. Márquez M, Paiva R, Lefevre A. Disto nía Muscular Deformante. Estudio clínico de tres casos; SCIELO. 1973; 31 (3): 198 – 9.[2. Klley W. Medicina Interna. 5ª ed. Buenos Aires: Médica Panamericana; 1992. 2567-8. ;

3. Fernández E, Arzimanoglou A, Tolosa E. Pediatric Movement Disorders. Mon truege, Francia: John Libbey Eurotext; 20 05. 31.

4. Fanh S. Clinical variants of idiopathic torsion dystonia. Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry, Special Su pplement. [Internet]. 1989. [Consulta Agos to 25 de 2013]; 96-100. Disponible en: http:// jnnp.bmj.com/content/52/supplement/96.full. pdf.

5. Tarsy D, Simon DK. Dystonia. The New England Journal of Medicine. 2006; 355: 818-29.

6. Bernal. O. ¿Qué son las distonías muscu lares? [Internet]. 2012, Ag. [Consulta Agosto 25 de 2013]. Disponible en: http://acnco lombia.blogspot.com/2012/08/que-son-las-dis tonias-musculares.html.

7. García P, Luquín R. Guía para el diag nóstico y tratamiento de las distonías. [In ternet]. [Consulta Mayo 18 de 2014]. Dis ponible en: http://getm.sen.es/wp-content/ uploads/2012/02/GUIA_SEN_distonias.pdf

8. Fahn S; Jankovic J, Hallet M. Principles and practice of movement disorders. 2ª ed. Elsevier;

9. Albanese A, Jankovic J. Hyperkinetic Movement Disorders. Differential diagnosis and treatment. Wiley-Blackwel; 2012.

10. Rueda M. Tratamiento farmacológi co de los trastornos del movimiento. [Inter net]. [Consulta Agosto 25 de 2013]; 247-250. Disponible en: http://www.acnweb.org/ guia/g1c14i.pdf#toolbar=1&navpanes= 1&s crollbar=1

11. Venna N, Sims K, Ellen Grant P. Case 26-2006 — A 19-Year-Old Woman with Difficulty Walking. The New England Journal of Medicine. 2006. 355: 831-9.

12. Hornykiewicz O, Kish S, Becker L, Far ley I, Shannak K. Brain Neurotransmit ters in Dystonia Musculorum Deformans. The New England Journal of Medicine. 1986. 315: 347-53.

13. Micheli F, Nogués M, Asconapé J. Tra tado de Neurología Clínica. Buenos Aires: Panamericana; 2003. 636.

14. Balash Y. Giladi N. Efficacy of phar macological treatment of dystonia: eviden ce-based review including meta-analysis of the effect of botulinum toxin and other cure options. European Journal of Neurology. 2004; 11: 361–70.

15. Rojas E, Castañeda C, Portillo R, Lira D. Uso de toxina botulínica en neurología: Experiencia en el Hospital Guillermo Al menara Irigoyen. EsSalud. Anales de la Facultad de Medicina. Universidad Na cional Mayor de San Marcos, Lima. 2004; 65 (3): 188 – 93.