

CASO CLÍNICO

Distonia cervical: Reporte de un caso y revisión de la literatura

Lidia Moreno-Castañeda,* Daniel Aguilar-Zapata,* Oscar Millán-Iturbe,* Hank Dander-Alor,* Concepción Carrillo-Riquelme,* Patricia Meza-Meneses,* Héctor Herrera-Bello,** Edgar Nathal-Vera,*** Octavio González-Chon****

Resumen

Las distonías son alteraciones del movimiento caracterizadas por contracciones musculares involuntarias que condicionan posturas anormales del cuerpo. La distonía cervical es la distonía focal más común. Presentamos el caso de un joven de 21 años que inicia de forma progresiva con lateralización del cuello hasta la torticosis, sin presentar datos de contractura muscular. Se diagnosticó como distonía cervical de tipo torticosis por lo que se inició tratamiento médico. La distonía cervical es una patología de presentación infrecuente; sin embargo, debe incluirse en el diagnóstico diferencial en el estudio de movimientos y posturas anormales de cabeza y cuello.

Palabras clave. Distonía. Distonía cervical. Toxina botulínica. Movimientos anormales. Posturas anormales. Cabeza y cuello.

INTRODUCCIÓN

Las distonías son trastornos del movimiento caracterizadas por contracciones musculares involuntarias anormales. Ocurren con la misma dirección y patrón de movimiento; involucran siempre al mismo grupo de músculos y ocurren de forma sostenida produciendo posturas anormales.¹ La distonía cervical es la distonía focal más común. Es un síndrome de contracción involuntaria y sostenida de la musculatura cervical.²

CASO CLÍNICO

Paciente masculino de 21 años, sin antecedentes familiares de enfermedades del movimiento, trastornos neurológicos, enfermedades por acumulación o errores innatos del metabolismo. Sin consumo de tabaco, alcohol o drogas ilícitas y sin historia de traumatismos o patologías previas. Inicia dos semanas antes del ingreso con desviación no dolorosa de la cabeza y cuello hacia la izquierda

Abstract

Dystonias are movement disorders characterized by involuntary muscular contractions that lead to abnormal corporal positions. Cervical dystonia is the most common focal dystonia. We report a case of a 21-year-old male who begins with progressive lateralization of the neck until the presentation of torticollis, without signs of muscular contraction. He was diagnosed with cervical dystonia torticollis type and was placed on medical treatment. Cervical dystonia is an infrequent pathology, however it must be included in the differential diagnosis for the study of abnormal movements and positions of the head and neck.

Key words. Dystonia. cervical dystonia. Botulinum neurotoxin. Abnormal movements. Abnormal postures. Head and neck.

hasta la torticosis. Esta postura se precipita a la sedestación y a la bipedestación; cede al decúbito supino y tras aplicar mínima presión para sostener la cabeza en la barbilla (Figura 1). Al decúbito conserva todos los arcos del movimiento en cabeza y cuello, estando totalmente limi-



Figura 1. A. Torticosis. B. Geste antagoniste (corrección de la postura a la estimulación táctil de la barbilla).

* Departamento de Medicina Interna, Fundación Clínica Médica Sur.

** Medicina Interna y Cardiología. Unidad de Terapia Intermedia, Fundación Clínica Médica Sur.

*** Neurocirugía, Fundación Clínica Médica Sur.

**** Anestesia y Anestesia Cardiovascular. Dirección General de Enseñanza, Fundación Clínica Médica Sur.

tados en otras posiciones. Refiere asociar el inicio de su patología a estrés escolar. Acudió a un centro de salud donde se manejó con hidroxizina tabletas de 25 mg cada 24 horas por cuatro días y difenhidramina tabletas de 50 mg cada ocho horas por seis días además de dexametasona a dosis y presentación no especificada y aplicación intramuscular de complejo B como dosis única. Dos días antes del ingreso se agregó indometacina tabletas 25 mg cada 24 horas y trifluoperazina tabletas 5 mg cada ocho horas, sin lograr mejoría.

Se ingresa para estudio de movimiento y postura anormal de cabeza y cuello. A la exploración física y neurológica sólo llama la atención en la exploración del cuello la presencia de tortícolis cervical que corrige al tocarse la barbilla para mantener la cabeza recta (Figura 1). Su presión arterial fue de 142/90 mmHg, frecuencia cardíaca de 98 latidos por minuto, frecuencia respiratoria 15 por minuto, temperatura 36.0 °C, saturación de O₂ 94%, glucosa sérica 114 mg/dL. Sus resultados de laboratorio mostraron hemoglobina 18.4 g/dL (13-17), hematocrito 53.6% (39-51), plaquetas 259,000/mL (150,000-450,000), leucocitos 15,700/mL (4,500-11,000), neutrófilos absolutos 14,000/mL (1,800-7,000), linfocitos absolutos 1,100/mL (1,200-4,000), monocitos absolutos 600/mL (0-800), nitrógeno ureico en sangre 11.4 mg/dL (8-20), creatinina 0.92 mg/dL (0.44-1.03), CPK 342 U/L (49-397).

Se realizó resonancia magnética de cráneo que fue reportada sin alteraciones. Se egresó para realización de estudios genéticos de forma externa e iniciar manejo médico ambulatorio.

DISCUSIÓN

El término distonía fue acuñado por Oppenheim en 1911. Es utilizado para nombrar a los trastornos del movimiento caracterizados por contracciones de un músculo o grupo de músculos, que causan movimiento anormal. Siempre ocurre en la misma dirección y con un patrón constante, que permanece de forma sostenida, y que mantiene una postura anormal.¹ Es causado por contracción simultánea de músculos agonistas y antagonistas, lo que impide la corrección de la postura de forma sencilla.

Su clasificación, distribución anatómica y la edad de inicio son importantes, ya que pueden tener valor pronóstico.³ Se denominan primarias cuando su origen es idiopático o por mutación de locus específico. Son secundarias cuando se deben a otra patología. Se clasifican como focales cuando afectan una sola región corporal (como la cervical), segmentaria si abarca dos o más partes contiguas del cuerpo, multifocal cuando se trata de varias zo-

nas no contiguas, hemidistonia si afectan a un solo hemicuerpo y generalizada cuando se trata de movimientos anormales de una extremidad y al menos otra área corporal. El pronóstico es mejor en las focales ya que pueden tener remisión completa; esto es raro en las distonías generalizadas ya que su origen es frecuentemente secundario.^{1,3-5} Los casos de inicio tardío tienden a permanecer focales, mientras que el inicio temprano (niñez) se asocian a progresión.^{1,6,7} La prevalencia de distonía primaria de inicio temprano varía entre dos a 50 casos por millón, y entre 30 a 7,320 casos por millón para las de inicio tardío.⁸ Sin embargo, se cuenta con poca información real de su incidencia debido a falta de criterios diagnósticos y/o marcadores biológicos que permitan una detección uniforme de la enfermedad. Actualmente se tiene identificado el gen DYT1 al 14 como marcador implicado en la mayoría de los casos de distonía primaria de tipo genético. La distonía cervical es la primaria y focal más común.⁸

Como en el caso que presentamos, las distonías focales suelen agravarse por movimientos voluntarios y tienden a empeorar con la fatiga y el estrés emocional. Hay mejoría con relajación o el sueño y en algunos pacientes se descubren un "truco" propioceptivo o táctil (*geste antagonista*) que reduce al distonía,¹ en este caso se logra la corrección de la postura cervical al tocarse la barbilla para mantener la cabeza recta.

En cuanto a la fisiopatología, aún está en estudio, pero los movimientos se atribuyen principalmente a la disfunción de los ganglios basales, aunque modelos animales modernos implican ya otras estructuras, especialmente el cerebro que afecta la función de los ganglios basales. También se habla de alteraciones que favorecen la sobre estimulación de la corteza motora.⁸⁻¹⁰ En portadores del gen DYT1, se ha observado zonas de sobre estimulación motora asociadas a alteraciones en la inhibición cortical de grupos musculares no involucrados en el movimiento deseado.¹¹ Sin embargo en pacientes con subtipos de distonías (como la dopa-respondedora y la mioclónica) no hay alteraciones de la inhibición y se piensa que la alteración pudiera estar originada en tallo cerebral.^{12,13} Por lo tanto ahora se sabe que puede variar la fisiopatología entre los distintos subtipos de distonías.

Para el estudio de la distonía hay que descartar causas secundarias. Es muy importante contar con los antecedentes familiares, una historia clínica completa así como la exploración física y neurológica detallada, ya que enfermedades por acumulación (como en Enfermedad de Wilson), errores innatos del metabolismo, trastornos del movimiento (como en la enfermedad de Parkinson), intoxicaciones (por bromvaleryl urea), infecciones o neo-

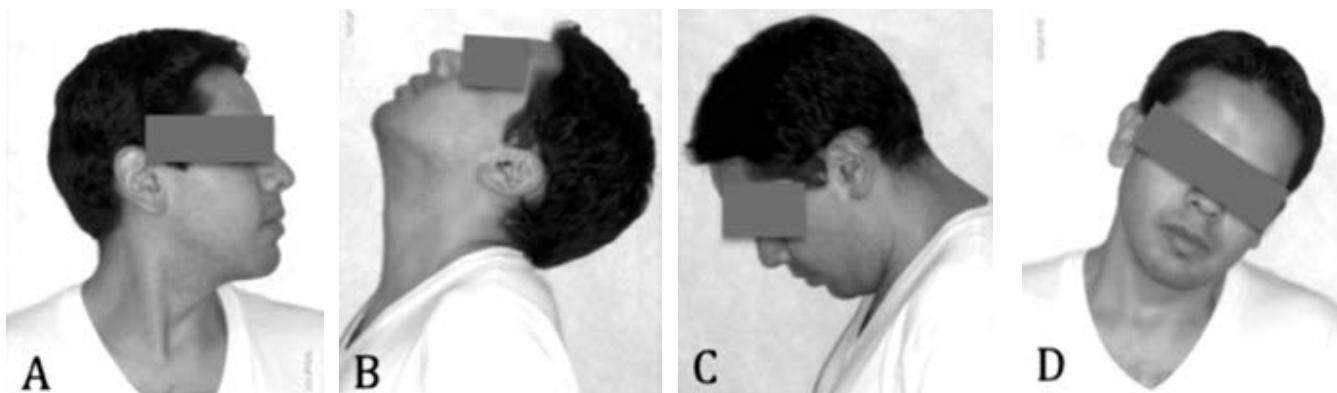


Figura 2. Distorción cervical por tipo de movimiento. **A.** Torticolis. **B.** Retrocolis. **C.** Anterocolis. **D.** Laterocolis.

plasias pueden manifestarse como distonía. Estos diagnósticos tienen terapéuticas específicas al tratar la enfermedad de base. Por ello se requieren pruebas de laboratorio específicas y estudios de imagen como la resonancia magnética o tomografía para descartar las causas secundarias.

En cuanto a la mutación DYT como causa de distonía primaria, hay 14 formas conocidas (DYT1 a 14). La mayoría de herencia autosómico dominante con penetrancia variable, por lo que la historia familiar y pruebas para detección de la mutación son de gran utilidad. También existe una forma respondedora a dopa, que se diagnostica o descarta con prueba terapéutica a base de levodopa. Se piensa que su origen sean las alteraciones en la síntesis o metabolismo de la dopamina.¹⁴ Estas dos entidades de aparición temprana deben descartarse en pacientes menores de 26 años.

En el caso de la distonía cervical, los músculos de la cabeza y cuello que controlan la posición están afectados, causando que la cabeza gire de forma anormal.² Las posiciones anormales incluyen rotación horizontal (torticolis), flexión lateral del cuello (laterocolis), flexión anterior (anterocolis) y extensión (retrocolis) (Figura 2). Aunque el dolor no es un hallazgo común en las distonías, éste se presenta hasta en 75% de los pacientes con distonía cervical.¹⁵

El diagnóstico de la distonía cervical es predominantemente clínico y en general no es necesario solicitar pruebas especiales distintas de estudios de imagen y genética ante la ausencia clínica de otras manifestaciones de enfermedad. El tratamiento está actualmente dirigido a medicamentos (anticolinérgicos, agonistas del receptor gamma-aminobutírico, relajantes musculares, benzodiacepinas y agentes depletores de dopa-

mina), cirugía y aplicación de toxina botulínica.¹⁴ El anticolinérgico trihexifenidilo es el tratamiento médico de primera línea.^{14,16} Los agentes bloqueadores de dopamina pueden mejorar la distonía, pero no se utilizan ante el potencial para desarrollar discinesia. La clozapina y las benzodiacepinas también pueden ser utilizadas. El tratamiento quirúrgico se requiere sólo en casos severos y con pobre respuesta al manejo médico. Incluye ramisección y miotomía cervical posterior, rizotomía anterior, la descompresión microvascular de nervios espinales accesorios y en algunos casos la denervación periférica selectiva del músculo afectado, sin embargo su beneficio no ha sido consistente.¹⁶ En casos refractarios, existe la estimulación profunda cerebral del globo pálido; sin embargo, se utiliza sólo en casos de distonía refractaria.¹⁷ En la actualidad se cuenta con tratamiento a base de aplicación de toxina botulínica en los músculos afectados para mejorar la postura y prevenir contracturas.¹⁶ Los serotipos de toxina botulínica A y B, inhiben la liberación de acetilcolina en la unión neuromuscular, cuando se aplica en los músculos distónicos, se reduce el espasmo sin tener efectos sistémicos, actualmente es el tratamiento de elección para la distonía cervical.¹⁸ Existen al menos 14 estudios controlados (cuatro con toxina A y tres con toxina B) que han demostrado su seguridad y efectividad para el tratamiento especialmente de la distonía cervical.¹⁷ El incluir a la distonía cervical en el diagnóstico diferencial de la posición anormal en cabeza y cuello para su clasificación y estudio apropiado, ayudaran a brindar un tratamiento oportuno a los pacientes. Dicho abordaje no pudo brindarse de forma inicial previo al ingreso del paciente que presentamos, probablemente debido al desconocimiento de esta patología.

CONCLUSIÓN

La distonía cervical es una patología de presentación poco frecuente y poco reconocida por el médico de primer contacto. En el caso que presentamos, la falta de sospecha diagnóstica inicial impidió el estudio dirigido del paciente y llevó a un tratamiento no enfo-

cado a la patología de base, no logrando mejorar la sintomatología del paciente y exponiéndolo a medicamentos que potencialmente pudiera causar efectos adversos; por ello debe tenerse en mente a la distonía cervical como diagnóstico diferencial en pacientes que se presentan con posición o movimientos anormales de la cabeza y cuello.

REFERENCIAS

1. Geyer HL, Bressman SB. The diagnosis of dystonia. *Lancet Neurol* 2006; 5: 780-90.
2. Stacy M. Epidemiology, clinical presentation, and diagnosis of cervical dystonia. *Neurol Clin* 2008; 26: 23-42.
3. Elbe RJ, Moody C, Higgins C. Primary writing tremor. A form of focal dystonia? *Mov Disord* 1990; 5: 118-26.
4. Jayne D, Lees AJ, Stern GM. Remission in spasmodyc torticollis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1984; 47: 1236-7.
5. Elridge R, Ince SE, Chernow B, Milstien S, Lake CR. Dystonia in 61-year-old identical twins: observations over 45 years. *Ann Neurol* 1984; 16: 356-8.
6. O'Riordan S, Raymond D, Lynch T, Saunders-Pullman R, Bressman SB, Hutchinson M. Age at onset as a factor in determining the phenotype of primary torsion dystonia. *Neurology* 2004; 63: 1423-6.
7. Bressman SB. Dystonia: genotypes, phenotypes and classification. *Adv Neurol* 2004; 94: 101-7.
8. Brighina F, Romano M, Giglia G, et al. Effects of cerebellar TMS on motor cortex of patients with focal dystonia: a preliminary report. *Exp Brain Res* 2009; 192: 651-6.
9. Neychev VK, Fan X, Mitev VI, Hess EJ, Jinnah HA. The basal ganglia and cerebellum interact in the expression of dystonic movement. *Brain* 2008; 131: 2499-509.
10. Teo JT, Van de Warrenburg BP, Schneider SA, Rothwell JC, Bhatia KP. Neurophysiological evidence for cerebellar dysfunction in primary focal dystonia. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2009; 80: 80-3.
11. Carbon M, Ghilardi MF, Argyelan M, Dhawan V, Bressman SB, Eidelberg D. Increased cerebellar activation during sequence learning in DYT1 carriers: an equiperformance study. *Brain* 2008; 131: 146-54.
12. Hanajima R, Nomura Y, Segawa M, Ugawa Y. Intracortical inhibition of the motor cortex in Segawa disease (DYT5). *Neurology* 2007; 68: 1039-1044.
13. Marelli C, Canafoglia L, Zibordi F, et al. A neurophysiological study of myoclonus in patients with DYT11 myoclonus-dystonia syndrome. *Mov Disord* 2008; 23: 2041-8.
14. Kartha N. Dystonia. *Clin Geriatr Med* 2006; 22: 899-91.
15. Van Zandijcke M. Cervical dystonia (spasmodic torticollis). Some aspects of the natural history. *Acta Neurol Belg* 1995; 95: 210-5.
16. Schwarz C, Bressman S. Genetics and Treatment of Dystonia. *Neurol Clin* 2009; 27: 697-718.
17. Tarsy D, Simon DK. Dystonia. *N Engl J Med* 2006; 355: 818-29.
18. Simpson DM, Blitzer A, Brashear A, et al. Assessment: Botulinum neurotoxin for the treatment of movement disorders (an evidence-based review) Report of the Therapeutics and Technology Assessment Subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology* 2008; 70: 1699-706.

Correspondencia:

Lidia Moreno-Castañeda

Dirección Académica. Fundación Clínica Médica Sur,
Puente de Piedra 150, Col. Toriello Guerra,
C.P. 14050, México, DF
Correo electrónico: lidiamorenoc@gmail.com