

ORIENTACIÓN DIAGNÓSTICA FRENTE AL PACIENTE PEDIÁTRICO CON DISTONÍAS

Diagnostic orientation in the pediatric patient with dystonia

Alfredo Cerisola

Médico Pediatra. Neuropediatra. Cátedra de Neuropediatría. Facultad de Medicina, UDELAR. Centro Hospitalario Pereira Rossell. Br. Artigas 1550. CP 11600. Montevideo, Uruguay

RESUMEN. En el año 2013 se publicó una revisión de la definición y clasificación de distonías realizada por un comité de expertos internacional. En el presente trabajo, se procurará aplicar esta nueva clasificación a los pacientes pediátricos con distonías para orientar el razonamiento diagnóstico. La nueva clasificación propone una revisión del esquema previo e identifica dos ejes diferentes: manifestaciones clínicas (edad de inicio, distribución corporal, patrón temporal, presentación aislada o asociada a otras manifestaciones neurológicas o sistémicas) y etiología (tipo de patología del sistema nervioso, causas hereditarias o adquiridas demostrables o distonías idiopáticas). Las manifestaciones clínicas y los estudios de neuroimagen orientarán la realización de los estudios posteriores, ya sean estudios genéticos y/o metabólicos, incluyendo el estudio de los neurotransmisores en el líquido cefalorraquídeo, en el orden que se identifique como prioritario por frecuencia y por la probabilidad de diagnosticar una enfermedad con tratamiento específico.

Palabras clave: Clasificación, Definición, Distonía, Pediatría, Trastornos del movimiento.

INTRODUCCIÓN

En el año 2013, un consenso internacional auspiciado por la Dystonia Medical Research Foundation, la Dystonia Coalition, y la European Dystonia Cooperation in Science and Technology (COST) Action, ha publicado una actualización de la definición y clasificación de las distonías, modificando conceptos tradicionales incorporados en el pensamiento clínico, procurando sustituir los términos tradicionales (distonía "primaria", "primaria-plus", "heredodegenerativa", etc.) que hacían referencia a múltiples variables (clínicas, etiológicas, evolutivas) por conceptos más acordes al estado actual del conocimiento clínico y de la investigación básica. Los integrantes del consenso consideran que los cambios en la terminología van a facilitar la comunicación y a promover investigaciones futuras en el campo de las distonías.¹

Las causas de distonía en la infancia son muy numerosas y, en una misma patología, la presentación clínica de las distonías puede ser considerablemente heterogénea.¹⁻⁶ En el presente trabajo, se analizará la aplicación de esta nueva propuesta de clasificación para orientar el razonamiento diagnóstico en el paciente pediátrico con distonía y para la elaboración de los planes de estudio dirigidos a la confirmación del diagnóstico etiológico.¹

ACTUALIZACIÓN DE LA DEFINICIÓN DE DISTONÍAS

El consenso definió a la distonía como un trastorno del movimiento caracterizado por contracciones muscula-

res sostenidas o intermitentes que causan movimientos y/o posturas anormales, muchas veces repetitivas. Los movimientos distónicos son típicamente estereotipados, causan contorsión, y pueden ser temblorosos. La distonía muchas veces es iniciada o empeora con la acción voluntaria y se asocia con difusión de la activación muscular a músculos que normalmente no participan de dicha postura o movimiento ("overflow muscle activation").^{1,2}

Se han reconocido varias condiciones que resultan en movimientos, posturas o espasmos anormales que no están asociadas con la fenomenología específica de las distonías. La definición revisada intenta excluir estas condiciones que pueden imitar a las distonías, también denominadas pseudodistonías. En general, las pseudodistonías tienen una causa conocida o presumida que se piensa que difieren de las causas de del amplio grupo de las distonías. Los ejemplos más comunes son: tics distónicos (tónicos), head tilt o tortícolis paroxística congénita (patología vestibular, parálisis del nervio troclear), subluxación atlanto axial, malformación de Chiari, tortícolis muscular congénita, Síndrome de Klippel-Feil, causas neuromusculares (Síndrome de Isaacs, etc.), espasmos (hipocalcemia, hipomagnesemia, alcalosis), causas ortopédicas y reumatológicas, Síndrome de Sandifer, etc. Existe cierto debate si las distonías psicogénicas pueden ser listadas bajo las formas "pseudo" o las formas adquiridas. El panel finalmente llegó a un consenso en clasificar las distonías psicogénicas como adquiridas.¹

CLASIFICACIÓN DE DISTONÍAS

El diseño de cualquier sistema de clasificación para distonías depende de los objetivos de subdividir y agrupar los múltiples trastornos que pueden presentarse con distonías.

Dirigir correspondencia a: Alfredo Cerisola. Cátedra de Neuropediatría. Centro Hospitalario Pereira Rossell. Br. Artigas 1550. CP 11600. Montevideo, Uruguay.

Email: alfredocerisola@gmail.com

Declaración de Conflicto de Interés: El autor no tiene conflicto de interés que declarar en relación a este artículo.