

Cuadro 1. Propuesta de nueva clasificación de las distonías.

EJE I. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE LAS DISTONÍAS

Edad de inicio:

Lactante (nacimiento a 2 años)

Alta probabilidad de ser debida a un error innato del metabolismo.^{1,11}

Congénito / infancia temprana:

1. Parkinsonismo: EIM de dopamina, deficiencia de piruvato carboxilasa
2. Temblor: EIM de la dopamina
3. Movimientos complejos bizarros: acidurias orgánicas clásicas
4. Distonía: acidurias orgánicas, enfermedades mitocondriales (Síndrome de Leigh).¹¹

Primer año de vida:

1. Distonía generalizada, corea, balismo: Lesch-Nyhan, defectos de la síntesis de creatina
2. Distonía de inicio subagudo, temblor, corea: Síndrome de Leigh, acidurias orgánicas.¹¹

Infancia (3 – 12 años)

- La distonía que emerge entre los 2 y los 6 años de edad puede ser más consistente con parálisis cerebral, especialmente si sigue a un período de retraso del desarrollo motor.¹
- La distonía DYT1 generalmente se inicia en este rango de edades.^{1,2}
- La edad media de inicio de la distonía-sensible-a-dopa (DYT5) está entre los 4 y los 6 años.²
- En relación a los EIM,¹¹ la orientación diagnóstica en este grupo de edades es:
 1. Síndrome disquinético agudo grave: Aciduria glutárica tipo I (AG1).
 2. Disquinesia progresiva con diagnóstico de parálisis cerebral: AG1, GM1, GM2, EIM de la dopamina no tratado.
 3. Distonía, coreoatetosis, Síndrome **rigido**-aquinético: PKAN, mutaciones PLA2G6.
 4. Distonía paroxística inducida por el ejercicio: Deficiencia de GLUT-1.
 5. Temblor, distonía, balismo: Deficiencia de GAMT.
 6. Distonía focal, temblor: homocistinuria.

Adolescencia (13 – 20 años)

- Disartria, distonía, temblor, Síndrome **rigido**-aquinético: Enfermedad de Wilson, enfermedades lisosomales, PKAN.¹¹
- DYT6.^{1,11}

Adulthood temprana (21 – 40 años)

(estos rangos de edades no corresponden con el objetivo de este trabajo)

Adulthood tardía (> 40 años)

Distribución corporal¹ (fuertes implicancias para el diagnóstico y para el tratamiento):

Focal (una sola región del cuerpo afectada).

Ej.: blefarospasmo, distonía oromandibular, distonía cervical, distonía laríngea, calambre del escritor

Segmentaria (dos o más segmentos contiguos afectados).

Ej.: distonía craneal (blefarospasmo con compromiso facial inferior y mandibular o compromiso de la lengua) o distonía bibraquial

Multifocal (dos o más segmentos no contiguos afectados)

Generalizada (el tronco y, por lo menos, otros 2 sitios están involucrados; las formas generalizadas se distinguen en las que tienen compromiso de miembros inferiores y las que no lo tienen)

Hemidistonia (están involucradas la mayor parte de las regiones del cuerpo restringidas a uno de los lados del organismo).

El inicio como hemidistonia sugiere buscar en primer lugar lesiones encefálicas estructurales.^{1,4}

Patrón temporal:¹

Curso de la enfermedad

Estático: alteración estructural

Progresivo: enfermedades genéticas y metabólicas

Variabilidad diurna

Persistente

- Distonía que persiste aproximadamente de igual grado durante todo el día.

Específica de acción

- Distonía que ocurre solamente durante una actividad o tarea particular
- La misma actividad motora puede predeciblemente inducir una distonía.
- La distonía no es más evidente cuando la acción que la indujo ha finalizado.

Fluctuaciones diurnas

- Distonía que fluctúa durante el día, con una variación circadiana reconocible en cuanto a la ocurrencia, severidad y fenomenología.

Paroxística

- Episodios bruscos auto-limitados de distonía generalmente inducidos por un desencadenante con retorno al estado neurológico persistente:
- El mismo desencadenante en diferentes ocasiones puede o no inducir un ataque.
- Típicamente perduran después de que el desencadenante ha finalizado.^{1,14}