

roxióticos diskineticos son las DYT 8, 9, 10 y 18.³ La distonia primaria se considera un trastorno del neurodesarrollo de los circuitos neuronales corteza cerebral-cuerpo estriado- globo pálido-talamo –corteza cerebral y cerebelo-tálamo- corteza cerebral.⁴ La plasticidad cortical es normal en los pacientes con distonia secundaria pero aberrante en las distonias primarias. Esto indica que no se necesita tener plasticidad cortical anormal para que la distonia se exprese como se pensaba.⁵ El tratamiento actual de la distonia incluye terapia física (TF), terapia ocupacional (TO), psicoterapia (ST), medicamentos, toxina botulínica A (TBA) y estimulación crónica de la parte interna de los globos pálidos (EEGPI).^{3,6-8,10-14} Se realizó un estudio descriptivo de una serie de casos con el propósito de evaluar la respuesta terapéutica a siete diferentes modalidades de tratamiento en niños y adolescentes con distonia aislada y combinada sin compromiso de otras manifestaciones neurológicas y/o de otros órganos.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se analizó la respuesta terapéutica de niños y adolescentes (6-21 años) con distonia aislada y combinada sin compromiso neurológico adicional y/o de otros órganos nunca tratados. Los pacientes fueron evaluados en la Clínica de los Trastornos del Movimiento, Miami, Estados Unidos de América, entre 7/1/2000 y 6/30/2010. Los pacientes y padres aceptaron el protocolo con las diferentes modalidades de tratamiento mediante consentimiento informado verbal.

Se evaluaron siete modalidades de tratamiento (Figura 1). En el **Grupo 1**, la modalidad de tratamiento consistió en solamente TF y TO de una hora cada una tres veces a la semana y ST una vez al mes. A los tres meses de TF y TO todos recibieron L-dopa con carboxidopa por 3 meses más la TF, TO y ST, constituyéndose en el **Grupo 2**. Se comenzó con una dosis de 1 mg/kg/día dividida en tres dosis orales y semanalmente se aumentó la dosis al doble hasta que se obtuvo una respuesta favorable u ocurrieron efectos indeseables intolerables. Al final del tercer mes aquellos que respondieron favorablemente continuaron con este tratamiento. El **Grupo 3** incluyó a los que no respondieron favorablemente a quienes se les disminuyó la L-dopa a razón de 1 mg/kg/día cada día hasta discontinuarla y se comenzó con trihexifenidilo además de la TF, TO y ST. La dosis inicial de trihexifenidilo fue 0.1 mg/kg/día dividida en tres dosis diarias por vía oral y se aumentó semanalmente la dosis al doble hasta que se obtuvo una respuesta favorable u ocurrieron efectos indeseables intolerables. Al final del tercer mes aquellos que respondieron favorablemente continuaron con este tratamiento y la TF, TO y ST. El **Grupo 4** incluyó a los que no respondieron favorablemente a quienes se les disminuyó el trihexifenidilo a la razón de 0.1 mg/kg/día cada día hasta discontinuarlo y se comenzó con baclofen y se continuó con TF, TO y ST. La dosis inicial fue 0.1 mg/kg/día dividido en tres dosis diarias por vía oral y se aumentó semanalmente al doble hasta que se obtuvo una respuesta favorable u ocurrieron efectos indeseables intolerables. Al final del tercer

mes aquellos que respondieron favorablemente continuaron con este tratamiento y la TF, TO y ST. El **Grupo 5** incluyó a los que no respondieron favorablemente a quienes se les disminuyó el baclofen a razón de 0.1 mg/kg/día cada día hasta discontinuarlo y se comenzó con toxina botulínica A (TBA) y TF, TO y ST. La TBA se administró intramuscularmente a nivel del punto motor de no más de 5 músculos distónicos por sesión. La dosis máxima fue 10 unidades/kg por sesión. Aquellos que respondieron favorablemente entre 2-3 semanas se les continuó con TBA cada 3 meses y TF, TO y ST. El **Grupo 6** incluyó a los pacientes que no respondieron favorablemente que continuaron con la TF, TO y ST y fueron evaluados neuroquirúrgicamente para realizar cuanto antes el implante estereotáxico de electrodos permanentes en la porción ventroposterior de la parte interna de los globos pálidos para la estimulación continua mediante un marcapaso subcutáneo (ECP). Todos los que tuvieron una respuesta favorable continuaron con este tipo de terapia. El **Grupo 7** incluyó a aquellos que no respondieron a la ECP o que nunca la tuvieron este procedimiento y fueron tratados con LD, THF y BCF al mismo tiempo. Los que tenían el implante y no respondieron se les dejó el implante y solo en caso de infección o solicitud de padres y pacientes fue removido. Todos fueron evaluados con la escala de Barry-Albright (BA) antes del tratamiento y cada 3 meses para evaluar la respuesta terapéutica. La respuesta fue desaparición de la distonia, presencia de la distonia sin afectar las actividades cotidianas, sin cambio y empeoramiento.

Las variables analizadas incluyeron edad de comienzo, sexo, raza, etnia, duración de los síntomas y distribución corporal (generalizada, segmentaria, multifocal, focal y hemidistónica). A todos se les practicó antes de comenzar el tratamiento un hemograma, pruebas hepáticas, análisis de orina, anticuerpos antinucleares, ceruloplasmina en sangre, cobre en orina (24 horas), cariotipo, electromiograma con electrodos cutáneos de los músculos distónicos, EEG despierto y dormido y una resonancia magnética cerebral y espectroscópica. No se realizó análisis estadístico ya que la muestra era muy pequeña.

RESULTADOS

Hubo 14 pacientes que cumplieron con los requisitos del criterio de inclusión. En el Cuadro 1 se describen las características generales de cada paciente. A continuación se describe la respuesta terapéutica de acuerdo a la modalidad de tratamiento (Figura 1).

En el **Grupo 1**, constituido por 14 pacientes, no se detectaron cambios con el tratamiento administrado con TF y TO por 3 meses. En el **Grupo 2**, constituido por los 14 pacientes del Grupo 1 a quienes se añadió L-dopa con carboxidopa y continuaron con las TF, TO y ST por 3 meses, se detectó que 5 pacientes respondieron favorablemente con abolición total de la distonia y seguían asintomáticos mientras tomaban la L-dopa/carboxidopa entre 3 y 7 años (promedio 4.8 años), sin efectos indeseables intolerables y