

mienzo son las en cada grupo previamente reportadas.⁶⁻⁸ La excelente y persistente respuesta favorable sin efectos indeseables intolerables a la L-dopa en los 5 pacientes con DYT5a (Grupo 2), a la toxina botulínica A (Grupo 5) en el paciente con dystonia del escribano (DYT1) y a la ECP (Grupo 6) en el paciente con distonia mioclonica (DYT11) son semejantes a las de la literatura.⁶⁻⁸ La escala de Barry-Albright aunque requiere cierta experiencia nos pareció útil en niños y adolescentes para evaluar la eficacia del tratamiento.⁹

El hecho que tan pocos pacientes con DYT1 (2/7) respondieron favorable y persistentemente al trihexifenidilo y aún más que ninguno respondiera al baclofen no concuerda con la literatura.¹⁰⁻¹¹ Este último medicamento es de gran eficacia en pacientes con parálisis cerebral distónica. Los datos indican que tan pronto los pacientes no respondan favorablemente a la L-dopa por 3 meses, el trihexifenidilo por 3 meses adicionales y la TBA deben ser referidos inmediatamente a una institución con experiencia en el tratamiento con ECP ya que todos del Grupo 7 empeoraron a pesar de la

terapia combinada con L-Dopa, trihexifenidilo y baclofen.¹²⁻¹⁵

La terapia física y ocupacional evito tal vez empeoramiento pero no mejoraron la distonia. Por lo menos en el grupo con respuesta excelente y en los asintomáticos se puede prescindir de las terapias física y ocupacional. Sin embargo, en los pacientes sintomáticos es recomendable aunque solo una vez por semana estas terapias y la sicoterapia al menos una vez al mes.

El ensayo terapéutico y diagnostico con L-dopa y trihexifenidilo son recomendables ya que produce una mejora marcada rápida y de por vida y sin efectos indeseables intolerables. Además representa un ahorro significativo en pruebas de laboratorio y neuroimágenes ya que los exámenes que realizamos en nuestro estudio antes de comenzar el tratamiento fueron normales. Solamente los moleculares del resto de los pacientes que no respondieron a tratamiento alguno mostro la mutación del gene DYT1 ya que no existen comercialmente disponible para las otras distonias genéticas.

BIBLIOGRAFÍA

1. Fahn S, Marsden CD, Calne DB. Classification and investigation of dystonia. En: Marsden CD, Fahn S. *Movement disorders*. 2a. ed. London: Butterworths; 1987 p. 332-58.
2. Albanese A, Bhatia K, Bressman SB, DeLong MR, Fahn S, Fung VS, et al. Phenomenology and classification of dystonia: a consensus update. *Mov Disord* 2013;28(7):863-873.
3. Skogseid IM. Dystonia: new advances in classification, genetics, pathophysiology and treatment. *Acta Neurol Scand* 129(Supl.198):13-9.
4. Niethammer M, Carbon M, Argyelan M, Eidelberg D. Hereditary dystonia as a neurodevelopmental circuit disorder: evidence from neuroimaging. *Neurobiol Dis* 2011;42(2):202-9.
5. Kojovic M, Pareés I, Kassavitis P, Palomar FJ, Mir P, Teo JT, et al. Secondary and primary dystonia: pathophysiological differences. *Brain* 2013; 136(pt.7):2038-49.
6. Pascual-Pascual SI. Estudio y tratamiento de las distonías en la infancia. *Rev Neurol* 2006; 43 (Supl.1): S161-S168.
7. Roubertie A, Echenne B, Cif L, Vayssiere N, Hemm S, Coubes P. Treatment of early-onset dystonia: update and a new perspective. *Childs Nerv Syst* 2000; 16(6):334-340.
8. Roubertie A, Mariane L, Fernandez-Alvarez E, Doummara D, Roze E. Treatment for dystonia in childhood. *Eur J Neurol* 2012;19(10):1292-9.
9. Barry MJ, VanSwearingen JM, Albright AL. Reliability and responsiveness of the Barry-Albright dystonia scale. *Dev Med Child Neurol* 1999; 41(6): 404-411.
10. Balash Y, Giladi N. Efficacy of pharmacological treatment of dystonia: evidence-based review including meta-analysis of the effect of botulinum toxin and other cure options. *Eur J Neurol* 2004; 11(6):361-370.
11. Greene P. Baclofen in the treatment of dystonia. *Clin Neuropharmacol* 1992; 15(4):276-288.
12. Borggraeve I, Mehrkens JH, Telegravciska M, Berweck S, Botzel K, Heinen F. Bilateral pallidal stimulation in children and adolescents with primary generalized dystonia: report of six patients and literature-based analysis of predictive outcomes variables. *Brain Dev* 2010;32(3):223-228.
13. Coubes P, Roubertie A, Vayssiere N, Hemm S, Echenne B. Treatment of DYT1-generalised dystonia by stimulation of the internal globus pallidus. *Lancet* 2000; 355(9222):2220-1.
14. Panov F, Gologorsky Y, Connors G, Tagliati M, Miravite J, Alterman RL. Deep brain stimulation in DYT1 dystonia: a 10-year experience. *Neurosurgery* 2013; 73(1):86-93.
15. Ghosh PS, Machado AG, Deogaonkar M, Ghosh D. Deep brain stimulation in children with dystonia: experience from a tertiary care center. *Pediatr Neurosurg* 2012;48(3):146-51.
16. Air EL, Ostrem JL, Sanger TD, Starr PA. Deep brain stimulation in children: experience and technical pearls. *J Neurosurg Pediatr* 2011;8(6):566-74.

ABSTRACT. Introduction. Dystonia is treated with physical (TF) and occupational therapies (OT), psychotherapy (PCT), medications, botulinum toxin A (BTA) and deep brain stimulation (DBS). The objective of this study was to determine the benefits and risk of these treatments. **Material and Methods.** Inclusion criteria: 6-21 years old, isolated and combined dystonia, never treated, Movement Disorders Clinic, 7/1/2000 - 6/30/2010, treated only with PT, OT 3/week and PCT 1/month for 3 months (group 1) and thereafter during the entire study duration first with L-dopa (group 2), then trihexyphenidyl (group 3), then baclophen (group 4), then TBA times 1 (group 5), then DBS (group 6) and L-Dopa, trihexyphenidyl and baclophen for 3 months (group 7). Efficacy: dystonia (absent, present but tolerable, unchanged or worse) with Barry-Albright Scale, minimum follow-up 18 months, Age of onset, sex, race, ethnic group, duration of symptoms, distribution were obtained. Parents and children consent were obtained. **Results.** Group 1: 14/14, 14 unchanged. Group 2: 5/14, 5 absent for mean of 4.8 years. Group 3: 9/9, 2 persistent but tolerable for a mean of 4 years. Group 4: 7/7, 7 unchanged. Group 5: 7/7, 1 present but tolerable for up to 3 years. Group 6: 6/6, 1 absent up to 3 years after DBS. Group 7: 5/5, 5 worse from 18-28 (average 22) months. **Discussion.** We recommend starting on L-dopa, PT, OT and PCT for 3 months because it is very efficacious and safe. Those unresponsive to L-dopa must be treated for 3 months with trihexyphenidyl, PT, OT and PCT for 3 months. Those unresponsive must be treated with BTA and if positive, to continue every 3 months. Those unresponsive to above treatments must be evaluated for DBS as soon as possible.

Keywords. Baclofen; Botulinum toxins, Type A; Deep brain stimulation; Dystonia; Trihexyphenidyl.