

Atención Primaria de Calidad

GUÍA de BUENA PRÁCTICA CLÍNICA en

Trastornos del movimiento

Atención Primaria de Calidad

Guía de Buena Práctica Clínica en *Trastornos del movimiento*

Coordinadores Dr. Francisco Toquero de la Torre
Médico Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria. Complejo Hospitalario Ciudad de Jaén.

Dr. Julio Zarco Rodríguez
Médico Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria del IMSALUD. Profesor Honorífico de la Facultad de Medicina de la UCM.

Asesora en la especialidad Dra. Rosario Luquin Piudo
Consultora Clínica del Departamento de Neurología de la Universidad de Navarra. Directora del Laboratorio de Neurología Experimental del CIMA.

Autores Dr. Víctor Manuel González Rodríguez
Médico Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria. Sanidad de Castilla y León (Sacyl), EAP de Villoria, Salamanca.

Dr. Alfonso Joaquín González Utrilla
Doctor en Medicina. Especialista en Medicina Interna. Reumatología y Medicina Familiar y Comunitaria. Coordinador de Formación, Docencia e Investigación del Distrito Sanitario Granada.

Dr. Juan A. Martín Jiménez
Médico de Atención Primaria. Centro de Salud Palomarejos. Toledo.

© IM&C, S.A.

Editorial: International Marketing & Communication, S.A. (IM&C)

Alberto Alcocer, 13, 1.º D. 28036 Madrid

Tel.: 91 353 33 70. Fax: 91 353 33 73. e-mail: imc@imc-sa.es

Prohibida la reproducción, total o parcial, por cualquier método, del contenido de este libro, sin permiso expreso del titular del copyright.

ISBN: 84-689-2353-2

Depósito Legal: M-22381-2005

ÍNDICE

Prólogos	4-5
Introducción	7
Enfermedad de Parkinson y parkinsonismo	9
Distonía y discinesia tardía	33
Temblor y tics	69
Otros trastornos del movimiento: síndrome de piernas inquietas, mioclonías, coreas	93
La atención domiciliaria y los cuidados generales en los pacientes con trastornos del movimiento desde la Medicina Familiar y Comunitaria	127

PRÓLOGO

La formación continuada de los profesionales sanitarios es hoy una actividad ineludible y absolutamente necesaria, si se quiere realizar un ejercicio profesional acorde con la calidad exigida. En el caso del ejercicio médico, una forma de mantener ese alto grado de calidad y responder a las exigencias de la Medicina Basada en la Evidencia es el establecimiento de unas normas de actuación acordes con el conocimiento científico.

Ello es lo que pretenden las «Guías de Buena Práctica Clínica» en los distintos cuadros médicos. Han sido elaboradas por médicos pertenecientes al ámbito de la Atención Primaria, que vierten en ellas la experiencia de su trabajo y larga dedicación profesional y se dirigen a médicos que ejercen en ese mismo medio; por tanto, su contenido es eminentemente práctico y traduce lo que el profesional conoce de primera mano, ayudándole a la toma de la decisión más eficiente.

Dr. Alfonso Moreno González
Presidente del Consejo Nacional
de Especialidades Médicas

PRÓLOGO

Debemos reseñar lo importante que es para la Organización Médica Colegial la realización de estas «Guías de Buena Práctica Clínica». Respetando la individualidad de la *lex artis* de cada profesional, se establecen unos criterios mínimos de buena práctica en el ejercicio cotidiano, criterios que deben ser consensuados y avalados científicamente, con el fin de mejorar la calidad asistencial para quien deposita en nosotros su confianza.

Estas guías están realizadas por médicos de familia, pertenecientes a los Grupos de Trabajo, en la patología correspondiente, de las Sociedades Científicas de Atención Primaria y supervisados por un especialista de la materia correspondiente a cada guía.

Se ha buscado un lenguaje y una actuación propias de los médicos que las van a utilizar, con un carácter práctico sobre patologías prevalentes, unificando criterios para ser más resolutivos en el ejercicio profesional.

Dr. Guillermo Sierra Arredondo
Presidente del Consejo General
de Colegios Oficiales de Médicos

INTRODUCCIÓN

Los trastornos del movimiento constituyen una patología relativamente frecuente en la práctica médica diaria, tanto neurológica como en Atención Primaria, y se pueden presentar como estados hipercinéticos o hipocinéticos. El prototipo de trastorno hipocinético es la enfermedad de Parkinson y también la representa la patología más frecuente dentro de los trastornos del movimiento. En general, los trastornos del movimiento tienen como sustrato anatómico común los núcleos de los ganglios basales, y aunque son una manifestación característica de las enfermedades que afectan de forma primaria a estas estructuras, una gran variedad de enfermedades neurológicas y sistémicas que alteran el funcionamiento de los ganglios basales pueden manifestarse o presentar a lo largo de su evolución diferentes tipos de movimientos anormales. Además, entre la lista de efectos secundarios relacionados con una gran variedad de fármacos de uso común entre la población, está el desarrollo de trastornos del movimiento.

Esta área de la Neurología es, quizás, el terreno de que más dificultad entraña en el campo de la Atención Primaria, fundamentalmente porque en ocasiones no es fácil, incluso para el neurólogo general, identificar el tipo de movimiento involuntario que presentan los pacientes. Obviamente este manual sobre trastornos del movimiento no tiene como finalidad formar a los médi-

cos de Atención Primaria en este campo de la Neurología, simplemente intenta acercar a los profesionales de la Medicina a una patología bastante frecuente en las consultas de Atención Primaria.

Los objetivos de este manual pueden resumirse en dos. El primero de ellos es familiarizar al médico de Atención Primaria con este tipo de patología con la finalidad de que pueda identificar el problema y remitir al paciente al especialista más adecuado. En segundo lugar, muchos de estos pacientes que consultan por trastornos del movimiento tienen en realidad una enfermedad neurodegenerativa progresiva para las que, al día de hoy, no existe un tratamiento curativo ni tampoco neuroprotector, por lo que en muchos casos el cuidado y tratamiento de estos pacientes se realiza de forma conjunta por los médicos de Atención Primaria y los especialistas. Por ello, un mejor conocimiento por parte de los médicos de Atención Primaria de estas enfermedades, de su evolución y pronóstico, así como de los efectos secundarios que pueden inducir los tratamientos que se aplican a estos pacientes, redundará en un mejor cuidado de nuestros pacientes.

Todos los que hemos colaborado en la elaboración de este manual confiamos en que sea de ayuda a los profesionales de la Medicina de Atención Primaria y hayamos podido cumplir con alguno de los objetivos que nos planteamos.

Enfermedad de Parkinson y parkinsonismo

Dr. Alfonso Joaquín González Utrilla

Doctor en Medicina. Especialista en Medicina Interna.

Reumatología y Medicina Familiar y Comunitaria.

*Coordinador de Formación, Docencia e Investigación
del Distrito Sanitario Granada*

DEFINICIÓN

La enfermedad de Parkinson idiopática, descrita por dicho autor en 1817, es una afección degenerativa que combina una bradicinesia asimétrica, hipocinesia y rigidez, algunas veces acompañadas de temblor en reposo y alteraciones posturales. Los criterios de diagnóstico clínico tienen una sensibilidad de 80% y una especificidad del 30%, comparado con el patrón de oro del diagnóstico de la autopsia. La patología primaria consiste en la pérdida progresiva de células de la sustancia negra del tallo cerebral donde se produce el neurotransmisor dopamina. El tratamiento está obligado a reemplazar la pérdida de dopamina. Una buena respuesta terapéutica apoya, pero no ratifica, el diagnóstico. En la enfermedad de Parkinson también se ven afectados varios sistemas de neurotransmisores catecolaminérgicos. No se dispone en el momento actual de una definición para la enfermedad de Parkinson en estado inicial o avanzado. En esta puesta al día, se considera que en la fase inicial, los sujetos

aún no han desarrollado complicaciones motoras tras tratamiento durante largo tiempo con levodopa, y hablamos de fase avanzada en aquella en las que las complicaciones se encuentran presentes.

Los parkinsonismos producidos por factores etiológicos conocidos, por ejemplo medicamentosos, reciben el nombre de secundarios o sintomáticos. Un tercer grupo en el que los síntomas del parkinsonismo aparecen en el contexto de otra enfermedad neurológica y se asocian a otros síntomas de disfunción neurológica se denominan parkinsonismos plus.

ETIOLOGÍA

Se desconoce la causa. La enfermedad de Parkinson puede representar diferentes afecciones con un mecanismo final común. Los pacientes pueden afectarse de forma diferente debido a una combinación de factores genéticos y ambientales, entre los que podemos citar: virus, toxinas, el consumo de aguas no potables, la vitamina E y el hábito tabáquico (el tabaquismo no influye de forma negativa al igual que el consumo de vitamina E), una vez más, presente, como responsable de la puesta en marcha de un proceso patológico. Los familiares en primer grado de consanguinidad, duplican el riesgo de desarrollar la enfermedad (un 17% de probabilidad, a lo largo de su vida), comparándolos con la población general. Sin embargo, las formas puramente genéticas de esta variedad de presentación, sólo son responsables de

una pequeña minoría de esta enfermedad. Se han descrito varios genes asociados al desarrollo de un cuadro parkinsoniano familiar. Entre ellos, los mejor conocidos son el gen de la α -sinucleína, cuya mutación se asocia con el desarrollo de una enfermedad de Parkinson autosómica dominante de inicio en la edad avanzada y en ocasiones con demencia, y el gen de la parkina, cuya mutación se asocia al desarrollo de una enfermedad de Parkinson autosómica dominante y de inicio en la edad juvenil. Este tipo de parkinsonismo suele iniciarse por distonía en las extremidades inferiores, el temblor suele ser de acción y la sintomatología responde de forma espectacular a dosis bajas de levodopa.

INCIDENCIA Y PREVALENCIA

La enfermedad de Parkinson se presenta con la misma incidencia en todo el mundo y afecta por igual a ambos sexos. En el 5 al 10% de las personas que sufren dicha patología, ésta aparece antes de los 40 años de edad, en su forma precoz. La edad media de inicio es aproximadamente de 65 años. La prevalencia ajustada por edad es del 1,6% en Europa y en el resto del mundo del 1%, aumentando con la edad hasta un 3,6% entre los 85 y 89 años.

SÍNTOMAS

Los síntomas iniciales son muy variados. El dolor en el cuello, hombros o de las extremidades es un síntoma inicial frecuente y puede preceder a los trastor-

nos de la motilidad durante meses. Otros pacientes refieren al principio fatigabilidad excesiva, temblor en una mano, falta de equilibrio o síntomas relacionados con la pérdida de destreza manual.

El temblor, inicialmente intermitente, suele comenzar en una mano para extenderse luego a las extremidades restantes y, a veces, a los músculos de la cara y del cuello. El temblor clásico de la enfermedad de Parkinson es regular y rítmico, entre 3 y 7 Hz/segundo. Esta presente en reposo y disminuye o desaparece con el movimiento de la zona afectada. El temblor aumenta con la ansiedad y cesa durante el sueño.

Por bradicinesia o acinesia se entiende una reducción o enlentecimiento de los actos motores automáticos y voluntarios. Este déficit motor es el síntoma más incapacitante de la enfermedad y se manifiesta por la típica facies inexpresiva, con disminución del parpadeo y por un enlentecimiento general que afecta a la voz, la deglución y la masticación, dificultando las actividades de la vida diaria como el aseo personal, comer o caminar. La dificultad en la realización de movimientos automáticos se traduce de forma característica en una reducción de los movimientos de balanceo de los brazos durante la marcha y una falta general de expresividad motora, como la reducción del parpadeo. Al progresar la bradicinesia se hacen difíciles los movimientos simples cotidianos, como levantarse de una silla, o darse la vuelta en la cama. Disminuyen la amplitud de los movimientos y como consecuencia la escritura se

dificulta, convirtiéndose en un acto penoso y lento agravado, en ocasiones, por el temblor.

La rigidez muscular que es la resistencia que se experimenta al mover pasivamente una articulación de una extremidad, afecta por igual a músculos extensores como flexores, y a veces está sujeta a interrupciones rítmicas, que son conocidas como rigidez en rueda dentada. La rigidez aumenta durante el movimiento, al igual que cuando se pide al paciente que efectúe movimientos con el miembro contralateral al que estamos explorando. Predomina en las regiones proximales, y con frecuencia afecta a los músculos del cuello desde el comienzo de la enfermedad, siendo causa de dolor y de dificultad para la marcha, así como para desarrollar cualquier otro tipo de movimiento, produciendo contracturas musculares en las fases más avanzadas.

La postura típica de los pacientes con enfermedad de Parkinson es en flexión, tanto de la cabeza y del tronco como de las articulaciones de los brazos y las piernas. Al principio son reversibles, pero conforme la enfermedad avanza, se hacen cada vez más acusadas y fijas. A veces el tronco se desplaza hacia los lados, o se balancea hacia delante. Los reflejos de enderezamiento o posturales están alterados y el paciente tiene dificultad en corregir estas anomalías posturales. Así, cuando está de pies, se desplaza el tronco hacia delante espontáneamente, y si se le da un pequeño empujón en el mismo sentido, le cuesta recobrar el equilibrio, debiendo efectuar una serie de pasos hacia

delante, cada vez más rápidos, para no caerse. Igual sucede cuando ocurre en sentido inverso. Durante la marcha, el paciente camina con una actitud de flexión del tronco hacia delante, arrastrando los pies, dando pasos cortos y sin mover los brazos. El ritmo de la marcha a veces aumenta poco a poco, parece como si el paciente buscase su equilibrio, y en otras ocasiones se producen bloqueos debido a la dificultad de empezar o mantener un ritmo, más o menos normal, del caminar. Esta alteración en su deambular es la que da lugar a la imagen típica del paciente que se halla parado con los pies pegados al suelo sin poderlos levantar, con aspecto dubitativo y con movimientos de las piernas producidos por los intentos fallidos, una y otra vez, de levantar los pies del suelo. Los bloqueos son más manifiestos cuando se inicia la marcha, pero también aparecen cuando realiza un giro o cuando existe una situación de temor o ansiedad, siendo la causa de frecuentes caídas, de consecuencias desastrosas, debido a las lesiones traumatológicas a las que dan lugar.

La bradicinesia y la rigidez también se manifiestan por anomalías en la articulación de las palabras. Los pacientes son conscientes de que les cuesta cambiar el tono de voz, de tal suerte que algunos sólo les es posible emitir un susurro. La voz se hace monótona. Es frecuente las alteraciones en la deglución.

Con frecuencia, el cuadro se acompaña de alteraciones en el intelecto, aunque de forma leve, lo que incluye afectaciones cognitivas, de percepción, de memoria y de expresión. Un 15% puede verse afecta-

do de demencia, sobre todo en los casos en los que la enfermedad se ha iniciado tardíamente. La afección del estado emocional, con tendencia a la depresión, afecta hasta un 40% de los casos.

Los pacientes con enfermedad de Parkinson también pueden presentar, en el 40% de los casos, síntomas de disfunción vegetativa, que incluyen estreñimiento, a veces grave, hiperhidrosis, sofocaciones y alteraciones en la micción (incontinencia, polaquiuria y enuresis nocturna). La sialorrea es frecuente y se debe al defecto de la deglución. El dolor acompaña frecuentemente a los enfermos, en forma de artralgias, espasmos musculares, afectación sensitiva con hormigueos y de quemazón. Otras anomalías presentes en la exploración son dificultad para converger los ojos, parpadeo excesivo cuando se golpea ligeramente el músculo frontal y reflejo de succión y peribucales vivos. Las deformidades musculoesqueléticas, tanto de las manos como los trastornos estáticos de la columna (cifoescoliosis), así como la afectación de los reflejos osteotendinosos, están presentes en el cuadro clínico. Con relativa frecuencia, en la exploración clínica se detectan una serie de síntomas y signos que son consecuencia del tratamiento que está siendo administrado al paciente, lo cual puede dar lugar a confusiones con las manifestaciones intrínsecas de la enfermedad. Entre ellas, podemos considerar la existencia de confusión y alucinaciones que pueden ser efectos secundarios de cualquier fármaco antiparkinsoniano y las discinesias coreicas o distónicas, la hipo-

tensión ortostática y las fluctuaciones motoras como consecuencia de la administración de fármacos dopaminérgicos.

Los exámenes habituales de laboratorio son normales. Las pruebas de neuroimagen, como la resonancia magnética cerebral, suelen ser normales. Por el contrario, en las pruebas de neuroimagen funcional, como el PET y el SPECT cerebral, se puede observar una reducción asimétrica de la captación estriatal de 18-fluorodopa o de DAT (transportador de dopamina), respectivamente, alteraciones que no se observan en pacientes con temblor esencial o con parkinsonismo inducido por fármacos.

DIAGNÓSTICO Y DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

El diagnóstico se basa en los datos clínicos expuestos, a los que hay que agregar la buena respuesta de los síntomas al tratamiento con L-DOPA y la exclusión cuidadosa de parkinsonismos secundarios o asociados a otras enfermedades neurológicas.

Los parkinsonismos secundarios incluyen aquellos producidos por infecciones (encefalitis letárgica), intoxicaciones (manganeso, monóxido de carbono, MPTP), administración de fármacos (neurolépticos, cinarizina), tumores, traumatismos, infartos cerebrales profundos y calcificaciones de los ganglios basales. El diagnóstico de enfermedad de Parkinson debe basarse en la exclusión por anamnesis de estos procesos, así como en los datos de la TC, RMN o del SPECT cerebral. Pese

a todo, el parkinsonismo postencefálico puede ser clínicamente indistinguible al de la enfermedad de Parkinson idiopático, aunque en la actualidad es prácticamente inexistente.

En los síndromes parkinsonianos plus, la clínica extrapiramidal se acompaña de otras manifestaciones neurológicas (demencia, ataxia, discinesias, mioclonías, amiotrofia, piramidalismo). Deben de considerarse en este apartado la parálisis supranuclear progresiva o enfermedad de Steel Richardson, la atrofia multisistémica, la hidrocefalia con presión normal, la enfermedad de Alzheimer, la enfermedad por cuerpos de Lewy difusos y otras enfermedades degenerativas de los ganglios de la base (enfermedades de Hallervorden-Spatz y de Huntington). La parálisis supranuclear progresiva se caracteriza por la presencia de una oftalmoplejía supranuclear de la mirada vertical hacia arriba, un síndrome parkinsoniano que no responde a la L-DOPA y la presencia de numerosas caídas hacia atrás inmotivadas y relativamente precoces con relación al debut de la enfermedad. En general, el diagnóstico diferencial no ofrece grandes dificultades, excepto en el caso de la atrofia multisistémica que engloba la degeneración estrioniárica, la atrofia olivopontocerebelosa y el síndrome de Shy-Drager. La degeneración estrioniárica es un modelo de parkinsonismo presináptico y postsináptico en el que raramente hay respuesta a la L-DOPA. En la atrofia olivopontocerebelosa predominan, como es lógico, los síntomas cerebelosos, y en la RM se observa la atrofia del tronco cerebral y del cerebelo. Tanto

en la enfermedad de Parkinson como en el síndrome de Shy-Drager, el cuadro es de semiología extrapiramidal y disautonómica, siendo imposible el diagnóstico diferencial; sólo la aparición de síntomas adicionales o la demostración neurorradiológica de atrofia cerebelosa o del tronco cerebral servirá de orientación.

TRATAMIENTO

El tratamiento médico suele ser eficaz y debe de continuarse durante el resto de la vida del ciudadano. Se fundamenta en las siguientes medidas:

- *Anticolinérgicos*
- *Amantadina*
- *L-DOPA*
- *Otros fármacos dopaminérgicos*
- *Medidas generales*
- *Tratamiento quirúrgico*

Anticolinérgicos

Estas sustancias se administran con la intención de corregir la hiperfunción de las células colinérgicas del núcleo estriado y actúan bloqueando los receptores muscarínicos centrales. Estas sustancias mejoran algo el temblor y la rigidez, y poco o nada la bradicinesia. El inicio del tratamiento debe realizarse a dosis bajas, que se van incrementando de forma paulatina hasta que aparezcan los efectos secundarios, como la sequedad de boca, visión borrosa, estreñimiento, retención de orina, pérdida de memoria, estado confusional

y alucinaciones, siendo más frecuentes en pacientes de más de 70 años. Este tipo de medicación administrada en monoterapia es útil en individuos con síntomas leves, especialmente cuando predomina el temblor y la rigidez. Debe administrarse con precaución en sujetos mayores de 50 años por la posibilidad de que produzcan pérdida de memoria o episodios confusionales. En los varones existe el riesgo añadido de que produzcan retención urinaria. Con frecuencia se asocia con L-DOPA.

Amantadina

Es un agente antivírico que posee propiedades anti-colinérgicas y dopaminérgicas, ya que estimula la liberación de dopamina en las terminaciones nerviosas donde se encuentra almacenada, y un efecto antagonista de los receptores del glutamato. Sus efectos son parecidos a la L-DOPA, pero de menor intensidad, y su efectividad queda limitada por una disminución de la misma al cabo de 4 ó 6 meses de su administración continuada.

L-DOPA

Es el fármaco más eficaz en el tratamiento de la enfermedad. Es un aminoácido que traspasa con facilidad la barrera hematoencefálica y es metabolizado a dopamina en las terminales nerviosas dopaminérgicas nigroestriadas por la acción de la enzima DOPA-descarboxilasa, por lo que su administración a pacientes con enfermedad de Parkinson corrige el déficit

dopaminérgico que existe en el núcleo estriado. Este inhibidor enzimático no atraviesa la barrera hematoencefálica, por lo que permite la transformación de la L-DOPA en dopamina en el cerebro, evitando la conversión en los tejidos extracerebrales que previenen, de esta manera, el desarrollo de efectos secundarios periféricos indeseables. Existen dos inhibidores de la DOPA-descarboxilasa, la carbidopa (alfametil-hidralazina) y la benerazida, ambas se combinan con L-DOPA. Los dos preparados tienen efectos terapéuticos y secundarios similares. Esta asociación disminuye los efectos secundarios de la L-DOPA sola, de forma manifiesta sobre todo en las arritmias cardíacas y en la hipotensión ortostática, por lo que el tratamiento siempre se realiza junto con un inhibidor de la dopadecarboxilasa central. La mejoría con L-DOPA se observa a los pocos días o semanas del tratamiento, sobre todo el temblor y la bradicinesia. Se recupera la agilidad motora, la voz aumenta de volumen, la escritura tiende a normalizarse, así como la marcha, todo ello acompañado de una mejora general de la calidad de vida. No hay que olvidar que puede existir una mala respuesta a la terapia, lo que indicaría, bien que el diagnóstico no sea correcto, una interacción medicamentosa (neurolepticos) o la administración de dosis insuficientes. Esta mejoría inicial se mantiene durante 2 ó 3 años, a partir de los cuales 1/3 tiende a empeorar de forma progresiva, otro 1/3 de forma más rápida, de tal suerte que al cabo de 6 ó 7 años de tratamiento continuado la incapacidad, de este grupo de pacientes, puede ser igual o mayor al inicio del tratamiento.

La L-DOPA tiene como efectos secundarios más frecuentes las náuseas, vómitos, hipotensión ortostática movimientos involuntarios anormales y trastornos psíquicos.

Aparecen al inicio del tratamiento y ceden casi siempre de forma espontánea. La administración se realiza en varias dosis a lo largo del día, 3 ó 4 tomas. Las fluctuaciones motoras constituyen la principal complicación motora del tratamiento crónico con levodopa, y consisten en oscilaciones de la capacidad motora de los pacientes con relación a las diferentes dosis de medicación. El tipo más frecuente de fluctuación motora es el denominado «deterioro de fin de dosis», en el que los síntomas parkinsonianos reaparecen varias veces al día. Estas oscilaciones motoras son muy incapacitantes y están relacionadas con concentraciones plasmáticas bajas de L-DOPA, de ahí que el tratamiento actual vaya encaminado a administrar fármacos que prolonguen la vida media de la L-DOPA, que retrasen su liberación plasmática o aumentan su vida media. Recientemente se están investigando inhibidores reversibles y altamente selectivos de la cateco-O-metiltransferasa, que bloquean la conversión periférica de la L-DOPA a dopamina y prolongan la vida media de este fármaco, sin incrementar su concentración. Otro tipo de complicación motora muy frecuente es el desarrollo de movimientos involuntarios, que pueden llegar a ser muy incapacitantes para los pacientes. En general, se producen por una estimulación excesiva de los receptores dopa-

minérgicos, por lo que disminuyen si se reducen las dosis de los fármacos. La aparición en las fases avanzadas de una psicosis dopaminérgica es una señal de mal pronóstico, siendo la causa más frecuente de ingreso en una residencia geriátrica. No obstante, hoy se dispone de un neuroléptico atípico, clozapina, que no produce efectos extrapiramidales y es el fármaco de elección, en la psicosis, en la enfermedad de Parkinson.

El tratamiento con L-DOPA no altera el curso progresivo de la enfermedad y, dado sus efectos adversos, su uso debe de reservarse para los pacientes que presentan síntomas incapacitantes, que no han mejorado con otras terapias. Se considera, en el momento actual, que cuanto más baja es la dosis total diaria de L-DOPA, más tardíamente aparecen las complicaciones relacionadas con su administración. No debe olvidarse las interacciones adversas de la L-DOPA con los inhibidores de la monoaminoxidasa por el peligro de crisis hipertensiva y que las fenotiazidas, reserpina y antagonistas del calcio contrarrestan efectividad y agravan de forma considerable los trastornos motores.

Otros fármacos dopaminérgicos

Entre los que nos encontramos los agonistas dopaminérgicos, los cuales podrían aportar ventajas frente a la L-DOPA, ya que su efecto antiparkinsoniano es independiente de la integridad de las terminaciones dopaminérgicas nigroestriadas.

Producen, en general, una activación dopaminérgica prolongada, lo que lleva un efecto beneficioso sobre las fluctuaciones motoras. Además, la posibilidad de que estos fármacos activen o inhiban subpoblaciones específicas de receptores dopaminérgicos, permitiría disociar el efecto terapéutico de ciertos efectos adversos dopaminérgicos, como las discinesias o los trastornos psiquiátricos. La eficacia de estos medicamentos está bien demostrada; raras veces son tan eficaces como la L-DOPA, por lo que se utilizan en terapias combinadas.

Se emplean en monoterapia y al inicio del tratamiento en pacientes jóvenes para reducir la incidencia de fluctuaciones y discinesias. Existen dos tipos diferentes de agonistas dopaminérgicos: ergóticos y no ergóticos. Entre los primeros se encuentran la bromocriptina (Parlodel), pergolida (Pharken), cabergolina (Sogilen) y lisurida (Dopergin). Entre los no ergóticos caben señalar a ropinirol (Requip) y a pramipexol (Mirapexin). No se han descrito diferencias en cuanto a potencia antiparkinsoniana entre los derivados ergóticos y los no ergóticos. En cuanto a efectos secundarios, tipo náuseas o vómitos, son similares. Sin embargo, los efectos vasculares periféricos, la fibrosis retroperitoneal o pulmonar son más frecuentes con los agonistas ergóticos. Recientemente se han descrito varios casos de valvulopatía asociadas al tratamiento con pergolida, por lo que este fármaco ha pasado a ser de segunda elección y solamente debe administrarse en el caso de que otros agonistas no hayan sido efi-

caces o produzcan efectos secundarios importantes. Además, todos los pacientes en tratamiento con pergolida deben realizarse controles ecocardiográficos cada 6 meses. Los agonistas deben de administrarse con precaución, a dosis bajas, al comienzo de la medicación, por la aparición de efectos secundarios, como las náuseas y mareos, son frecuentes, aunque mejoran con domperidona.

La selegilina es un inhibidor de la monoaminoxidasa B (MAOB) que bloquea la degradación metabólica de la dopamina. Potencia el efecto antiparkinsoniano de esta última y mejora el deterioro de fin de dosis. Puede potenciar los movimientos involuntarios inducidos por la L-DOPA y a veces causar insomnio. En algunos pacientes puede perder eficacia con el paso del tiempo.

Medidas generales

La fisioterapia es beneficiosa en los pacientes en los que predomina la rigidez, sobre todo cuando se ha producido un empeoramiento repentino, como consecuencia de alguna enfermedad intercurrente. Ésta puede ser aplicada en el hospital, en el centro de salud y, si el caso lo requiere, en algunas comunidades autónomas, a través de las unidades móviles de fisioterapia, que previa visita de los enfermeros/as de enlace, se desplaza el médico rehabilitador y prescribe el tratamiento en domicilio, con los fisioterapeutas que integran dichas unidades, apoyando así a la familia y sobre todo a la figura del cuidador. Hay que evitar que los

enfermos se caigan, tanto en la calle como en el domicilio, procurando evitar las barreras arquitectónicas y aconsejando la utilización, si es necesario, de medios de apoyo, así como de protectores de articulaciones. Es imprescindible una buena higiene corporal y una dieta equilibrada, que aporte los nutrientes necesarios, para ayudar a corregir el estreñimiento y prevenir la desmineralización ósea.

Tratamiento quirúrgico

Antes de la aparición de la L-DOPA muchos pacientes eran sometidos a una operación quirúrgica esterotáxica en la que se lesionaba el núcleo ventrolateral del tálamo. Esta intervención mejoraba, a veces, de manera notable el temblor y la rigidez del lado opuesto a la lesión, pero no la bradicinesia ni detenía el curso progresivo de la enfermedad. Actualmente, y sólo en raras ocasiones, este tipo de cirugía se aplica a pacientes jóvenes con temblor incapacitante de predominio unilateral, que no responden al tratamiento farmacológico. La cirugía esterotáxica ha experimentado un creciente interés, dados los avances de las técnicas quirúrgicas y los nuevos sistemas de imagen, que han reducido las complicaciones de la misma. Actualmente, y dados los logros electrofisiológicos, se han localizado las dianas en las que se puede actuar, distinguiendo tres dianas quirúrgicas, dependiendo de la sintomatología predominante: el núcleo pálido interno, el tálamo y el núcleo subtalámico. La palidotomía prácticamente ya no se realiza en ningún centro, pero

estaría indicada fundamentalmente en pacientes con discinesias graves inducidas por la L-DOPA. Las actuaciones sobre el núcleo subtalámico se realizan mediante estimulación cerebral profunda, que consiste en la implantación de un electrodo en el núcleo subtalámico, sin producir ningún tipo de lesión. El objetivo final es producir una inhibición de la actividad de este núcleo a través de una corriente generada por un estimulador implantado en el tejido celular subcutáneo, por debajo de la clavícula. Esta técnica mejora, de forma bilateral, todos los síntomas de la enfermedad, incluida la marcha, y permite reducir las dosis de L-DOPA en más de un 50%. Las discinesias inducidas por levodopa también mejoran de forma considerable. El problema de la estimulación cerebral profunda es su elevado coste y el riesgo de infecciones por cuerpo extraño.

Otras técnicas quirúrgicas, como los trasplantes neurales, se encuentran todavía en fase de experimentación.

EVOLUCIÓN PRONÓSTICO

Actualmente la enfermedad de Parkinson es incurable. La incapacidad es progresiva y se asocia con una mortalidad alta, con un riesgo relativo entre 1,6 y 3,0. Los tratamientos pueden reducir los síntomas, pero no retardar la progresión de la enfermedad. El interrogante sobre si el tratamiento reduce la mortalidad aún se presta a debates. En Inglaterra parece ser que la levodopa logró reducir la mortalidad a los 5 años de su aprobación, pero al cabo de un tiempo la mortali-

dad recobró sus niveles anteriores. Sin tratamiento, la vida media del paciente, desde la aparición de los primeros síntomas, se ha calculado en unos 9 años. Sin embargo, el grado de afectación varía mucho de unos individuos a otros, habiendo algunos que sobreviven hasta 20 ó 30 años. Los pacientes que responden favorablemente al tratamiento, su mortalidad se encuentra dentro de los límites de la población general.

CONSEJO GENÉTICO

En estas enfermedades el consejo genético se va imponiendo toda vez que la detección de los portadores de la enfermedad en fases presintomáticas, es posible gracias a las nuevas técnicas de biología molecular. Dado que estas técnicas no están exentas de polémica, debido a los problemas éticos y legales, se van creando comités multidisciplinarios, donde participan enfermos, familiares, médicos, juristas, expertos en bioética y las autoridades sanitarias, con el fin de asesorar en cada caso sobre la conveniencia de ponerlas en práctica.

PARKINSONISMOS SECUNDARIOS O SINTOMÁTICOS

Los parkinsonismos secundarios o sintomáticos son producidos por causas variadas. Entre 1930 y 1960 eran frecuentes los parkinsonismos postencefalíticos, secuela de la encefalitis letárgica, pandémica entre 1918 y 1926. En la actualidad, los parkinsonismos sintomáticos más comunes son los producidos por fár-

macos con propiedades antidopaminérgicas: neurolépticos antipsicóticos (fenotiacidas, butirofenonas, ortopropamidas, como el tiapride y el sulpiride), antieméticos (clebopride, metoclopramida), hipotensores (reserpina y alfametildopa), la tetrabenazina, fármaco utilizado con frecuencia en el control de las coreas y otras disquinesias y ciertos antagonistas del calcio (cinaricina y flunaricina). Estos fármacos inducen parkinsonismo, ya sea a través de una depleción de monoaminas presinápticas (reserpina y tetrabenazina) o bloqueando los receptores dopaminérgicos D2 en el estriado (fenotiazinas). Los parkinsonismos inducidos por fármacos son casi siempre reversibles transcurridas varias semanas, después de suspender la medicación que los ha ocasionado.

Otras causas de parkinsonismo secundario son debidas a lesiones isquémicas subcorticales múltiples (causa vascular). Raramente, la afectación de los ganglios basales y los síntomas motores son debidos a la existencia de tumores, sobre todo el meningioma frontal, que probablemente distorsiona la vía dopaminérgica nigroestriada.

En general, los parkinsonismos sintomáticos asociados a una alteración de la parte presináptica del sistema dopaminérgico (por ejemplo, la inducida por la reserpina) mejoran con el tratamiento con L-DOPA, lo que no ocurre en los cuadros en los que los receptores dopaminérgicos postsinápticos están bloqueados, como es el caso del tratamiento con neurolépticos o por lesiones vasculares en el estriado.

Los parkinsonismos plus o secundarios a enfermedad neurológica es otro grupo de cuadros patológicos con síntomas extrapiramidales, entre los que se encuentra la parálisis supranuclear progresiva, que se caracteriza por una oftalmoplejia supranuclear progresiva, asociada a rigidez distónica de los músculos del cuello y del tronco superior, con alteración de equilibrio y una demencia discreta de tipo frontal. Estos síntomas se inician en la quinta o sexta décadas de la vida y son de evolución progresiva. La falta de equilibrio y las molestias visuales constituyen los síntomas iniciales más frecuentes. La oftalmoplejia puede aparecer a los 2 ó 3 años de evolución, lo que retrasa y dificulta el diagnóstico. Se caracteriza en su inicio por una limitación creciente de los movimientos oculares voluntarios en el plano vertical, con conservación de los movimientos oculares conjugados, producidos por la maniobra oculocefálica. Más tarde se afectan también los movimientos conjugados laterales, llegando a la oftalmoplejia total, lo que da lugar a dificultad para comer, leer y caminar. También refieren los afectados visión borrosa, lagrimeo excesivo y diplopia. Son muy frecuentes los síntomas y signos parkinsonianos de acinesia bilateral importante. La parálisis supranuclear progresiva sigue un curso progresivo y bastante rápido, siendo de difícil tratamiento. La L-DOPA puede mejorar los síntomas, tanto distónicos como extrapiramidales; no obstante, los pacientes fallecen al cabo de unos 5 a 10 años del comienzo del cuadro clínico. En la parálisis supranuclear progresiva, al igual que en la enfermedad de Pick o en la degeneración corticobasal,

existe un depósito extenso de proteína tau en el sistema nervioso, que se detecta en los ovillos neurofibrilares, fibras nerviosas y células gliales, todo ello parece ser debido a que el alelo A0/A0 del gen tau está sobreexpresado, habiéndose descrito casos familiares documentados en la necropsia.

La atrofia multisistémica, cuyo término engloba a las siguientes entidades: degeneración estrionigrica, síndrome de Shy-Drager y atrofia olivopontocerebelosa. En la actualidad, se considera que estos síndromes están relacionados entre sí y que representan manifestaciones diversas de la atrofia multisistémica. Las lesiones afectan al neostriado, la sustancia negra, el cerebelo, las olivas inferiores, los núcleos del pie de la protuberancia, las células de la columna intermedio lateral y las neuronas del asta anterior. La degeneración estrionigrica representa la parte del espectro en que las lesiones predominan en el estriado y que constituyen una forma poco común de parkinsonismo. Clínicamente se manifiesta en un cuadro donde predomina la acinesia y la rigidez, pero que realmente se asocia a temblor en reposo. Sigue una evolución rápida y muestra mala respuesta a la L-DOPA. Al progresar la enfermedad es frecuente que aparezcan síntomas de disfunción neurovegetativa, cerebelosa o de afectación piramidal.

En el síndrome de Shy-Drager existe degeneración de las neuronas del asta intermedio lateral de la médula dorsal y, además, con frecuencia, de las neuronas de la sustancia negra y del cerebelo, dando lugar a un

cuadro parkinsoniano que causa ataxia y no responde al tratamiento con L-DOPA. Más raramente se afectan las neuronas del asta anterior. Estos dos cuadros dan lugar a las dos manifestaciones clínicas más frecuentes del síndrome, como son la disautonomía más parkinsonismo y la disautonomía más ataxia.

Las lesiones fundamentales en la atrofia olivopontocerebelosa se localizan en los núcleos de la protuberancia, las olivas inferiores y el cerebelo. A menudo se produce una degeneración de la sustancia negra sin cuerpos de Lewy y con afectación mínima o nula del estriado, dando lugar a un síndrome parkinsoniano con buena respuesta a la L-DOPA. Clínicamente predomina la marcha atáxica, que puede asociarse a parkinsonismo leve y disfunción vegetativa.

La degeneración corticodentadonigrica se ha considerado bajo la denominación de «degeneración corticobasal», siendo una variante de la enfermedad de Pick, Lo más característico de esta entidad es la asimetría de la sintomatología con la existencia del denominado miembro alienígena, que en general afecta a las extremidades superiores, acompañado de mioclonías corticales. Se manifiesta clínicamente por una elevación involuntaria del brazo afectado durante la marcha.

En este apartado merece la pena destacar la existencia de cuadros clínicos que se inician como una enfermedad de Parkinson, pero en el curso de la enfermedad desarrollan una demencia. Esta entidad se conoce con el nombre de enfermedad difusa por cuerpos

de Lewy, ya que la alteración neuropatológica por excelencia es la presencia de cuerpos de Lewy distribuidos de forma difusa por todo el encéfalo. Muchos de estos pacientes son diagnosticados de enfermedad de Alzheimer, ya que la clínica dominante puede ser una demencia. Si el inicio de la enfermedad es como una enfermedad de Parkinson, son diagnosticados de enfermedad de Parkinson y demencia. Estos pacientes tienen la particularidad de tener una evolución fluctuante con mejorías-empeoramientos sin motivo aparente.

En raras ocasiones, puede observarse un síndrome parkinsoniano en la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob, que queda enmascarado por la demencia y las mioclonías que dominan los síntomas.

Signos parkinsonianos leves o moderados pueden también presentarse en un 10% de los pacientes afectados de enfermedad de Alzheimer.

BIBLIOGRAFÍA

Biblioteca Cochrane Plus, n.º 4. Oxford: Update Software Ltd; 2004.

Medicina Interna. 14 ed. Farreras.

Evidencia Clínica. 3.ª ed. 2004-2005.

Distonía y discinesia tardía

Dr. Víctor Manuel González Rodríguez

*Médico Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria.
Sanidad de Castilla y León (Sacyl), EAP de Villoria,
Salamanca*

DISTONÍA. DEFINICIÓN. EPIDEMIOLOGÍA

La distonía es un trastorno del movimiento caracterizado por la existencia de contracciones musculares sostenidas, que generan movimientos repetitivos de torsión, o posturas anormales, generalmente acompañadas de dolor. Éstas son, habitualmente, debidas a la acción sostenida de grupos musculares agonistas y antagonistas, de manera que los movimientos que se originan suelen seguir un sentido unidireccional y un patrón estereotipado. Podríamos diferenciarlos de otros trastornos del movimiento como los que se observan en las mioclonías, muy rápidos y no sostenidos, los que aparecen en la corea, que son aleatorios, no sostenidos, o los que aparecen en el temblor, que son movimientos rítmicos y regulares. Los pacientes con distonía presentan, además, algunas otras características diferenciales, conservan cierta capacidad para la ejecución de movimientos voluntarios, es característica la existencia del llamado «geste antagonista», o «truco sensorial», consistente en maniobras táctiles o propioceptivas, realizadas para tratar de disminuir los movimientos distónicos. Por

ejemplo, los pacientes con tortícolis espasmódico suelen poner su mano en la barbilla, o en algún punto de la cara, para reducir las contracciones de la nuca. Otro ejemplo de «geste antagonista» es el que realizan algunos pacientes con blefaroespasmo, que mejoran simplemente con el hecho de tocarse la frente. La relajación, el sueño, etc., tienden también a disminuir la frecuencia de movimientos distónicos. Si la distonía empeora en el momento de la realización de actos motores voluntarios, se denomina *distonía de acción*, y es posible encontrar distonías ocupacionales relacionadas con cualquiera de las variedades de las acciones motoras (habla, escritura, etc.).

El término distonía se ha aplicado, casi por igual, para designar a un determinado patrón de movimiento involuntario; es decir, se ha empleado para denominar a un síntoma, a síndromes pluricausales y a múltiples enfermedades. Como síntoma, puede manifestarse en forma de posturas anormales persistentes (posturas distónicas), tal y como se refería anteriormente, mediante la contorsión de movimientos voluntarios por espasmos musculares prolongados (distonía de acción), o bien como movimientos involuntarios, más o menos rápidos, que conlleven un elemento repetitivo de torsión (espasmos distónicos).

Constituye el trastorno del movimiento más frecuente, después del parkinsonismo y el temblor, y aunque su prevalencia real no es bien conocida, se estima que pueden existir 300 personas afectadas de distonía focal por millón de habitantes, nueve veces más

que por distonía generalizada. El número de pacientes diagnosticados de distonía es aproximadamente de 1 por 3.000 habitantes. En nuestro país, el número de afectados podría acercarse a los 16.000, de los cuales, más de la mitad de los casos, el 55% corresponden a distonías sintomáticas o secundarias.

DISTONÍA. ETIOLOGÍA

Las distonías más frecuentes son las distonías idiopáticas o primarias, las cuales pueden ser hereditarias o presentarse de forma esporádica. En éstas, el trastorno del movimiento es el único signo clínico objetivo; no existe una patología subyacente que explique el cuadro clínico y es habitual que las pruebas complementarias sean normales.

Las distonías pueden ser también secundarias a múltiples patologías, siendo característico en este caso que aparezcan en reposo y que presenten otros déficits neurológicos. Entre las patologías responsables de las distonías secundarias se pueden citar síndromes neurológicos hereditarios con déficit enzimáticos conocidos (enfermedad de Wilson, gangliosidosis, enfermedad de Lesch-Nyhan, leucodistrofia metacromática, etc.), sin defectos enzimáticos conocidos (enfermedad de Hallervorden-Spatz, calcificación familiar de ganglios basales, ataxia telangiectasia, enfermedad de Huntington, neuroacantocitosis, síndrome de Rett, atrofia olivopontocerebelosa, etc.), lesiones cerebrales perinatales (parálisis cerebral atetóide, distonía de inicio tardío), infecciones (enfermedad de

Creutzfeldt-Jacob, PEES, VIH, toxoplasmosis, etc.), traumatismos craneales, intervenciones neuroquirúrgicas (por ejemplo, talamotomía), malformaciones vasculares, tumores, esclerosis múltiple, fármacos (antagonistas dopaminérgicos, antiepilépticos), tóxicos (manganeso, monóxido de carbono, cianuro, metanol, etc.), enfermedades metabólicas (síndrome de Reye, hipoparatiroidismo), enfermedad de Parkinson, lesiones medulares, periféricas, causas psicógenas, etc. Estas distonías se resumen en la **tabla 1**.

Las distonías producidas por fármacos pueden presentarse de forma aguda o tras la administración crónica del fármaco. En el caso de la distonía aguda aparecen posturas anormales involuntarias poco tiempo después de la administración del fármaco. Las principales localizaciones en las que aparecen este tipo de distonías son en los grupos musculares de la cabeza y el cuello, aunque es posible también la afectación de la musculatura axial. Suelen ser de comienzo súbito, espectacular y, consecuentemente, muy alarmantes. Pueden ocasionar también crisis oculogiras, tortícolis y retrocolis, opistótonos, distonía axial, trastorno de la marcha y otros. En la mayoría de las ocasiones se trata de episodios autolimitados, que no precisan tratamiento, y que suelen resolverse con la interrupción del fármaco responsable de la distonía. Existen numerosos fármacos que pueden provocar estos cuadros, entre los que se encuentran los neurolépticos (fenotiazinas, butirofenonas, benzamidas, tioxantenos), antidepresivos tricíclicos, inhibidores selectivos de la recapta-

Tabla 1. Clasificación etiológica de la distonía

Clasificación	Subgrupos	Ejemplos
Primaria o idiopática	– Hereditaria.	<ul style="list-style-type: none"> – Distonía de torsión idiopática hereditaria dominante ligada al Cr9. – Distonía de torsión idiopática hereditaria autosómica recesiva. – Distonía sensible a L-DOPA (Cr14), con fluctuaciones diurnas (Segawa). – Distonía-parkinsonismo ligada al cromosoma Xq21. – Distonía mioclónica sensible al alcohol autosómica dominante. – Distonías paroxísticas cinesigénica y no cinesigénica.
	– Esporádica.	<ul style="list-style-type: none"> – Distonía generalizada. – Distonía segmentaria. – Distonía multifocal o focal del adulto: <ul style="list-style-type: none"> • Blefaroespasmó. • Tortícolis espasmódico. • Disfonía espasmódica. • Etcétera.
Secundaria o sintomática	– Asociada a enfermedades neurológicas.	<ul style="list-style-type: none"> – Enfermedad de Wilson. – Enfermedad de Huntington. – Parkinsonismos. – Degeneraciones palidales progresivas. – Enfermedad de Hallervorden-Spatz. – Esclerosis múltiple. – Ataxia-telangiectasia. – Neuroacantocitosis. – Síndrome de Rett. – Enfermedades de inclusiones intraneuronales. – Necrosis estriatal bilateral. – Calcificación familiar de los ganglios basales.

**Tabla 1. Clasificación etiológica de la distonía
 (continuación)**

Clasificación	Subgrupos	Ejemplos
Secundaria o sintomática	– Asociada a trastornos metabólicos.	– Acidemias orgánicas. – Trastornos del metabolismo lipídico: <ul style="list-style-type: none"> • Leucodistrofia metacromática. • Gangliosidosis. – Otros: <ul style="list-style-type: none"> • Enfermedad de Leigh. • Enfermedad de Leber. • Encefalopatías mitocondriales. • Síndrome de Lesch-Nyhan.
	– Asociadas a causas conocidas.	– Hipoxia perinatal. – Infecciones. – Traumatismo craneal. – Infarto y hemorragia cerebral. – Malformaciones arteriovenosas. – Tumores. – Necrosis estriatal bilateral. – Tóxicos: <ul style="list-style-type: none"> • Manganeso. • Monóxido de carbono. • Metanol, etc. – Fármacos: <ul style="list-style-type: none"> • Neurolépticos. • Levodopa, etc. – Postalamotomía.
	– Psicógena.	
	– Pseudodistonía.	– Subluxación atloaxoidea. – Malformación Arnold-Chiari. – Síndrome de la persona rígida.

Fuente: Modificada de Jiménez-Jiménez FJ, Luquin MR, Molina JA. Concepto y clasificación de los trastornos del movimiento. En: Jiménez FJ, Luquin MR, Molina JA, editores. Tratado de los trastornos del movimiento. Madrid: IM&C; 1998. p. 9-10.

ción de la serotonina (ISRS), antihistamínicos, anti-epilépticos (carbamecina, fenitoína, etosuximida), diazóxido, betabloqueantes.

La administración prolongada de fármacos, habitualmente neurolépticos, o fármacos que alteren la neurotransmisión dopaminérgica, puede dar lugar a un trastorno conocido como discinesia tardía, del que haremos referencia en el apartado 6 del presente capítulo.

DISTONÍA. SÍNTOMAS

La distonía como síntoma provocará los ya comentados movimientos de torsión. Posteriormente aparecen posturas anormales como resultado de la cocontracción involuntaria y sostenida de músculos agonistas y antagonistas. Dependiendo de la distribución de los grupos musculares afectados, las distonías se han clasificado en cinco grupos. En relación con esa clasificación, resumimos los distintos tipos de distonía, haciendo mención a las más frecuentes y a sus principales características o denominación (tabla 2).

Además de la clasificación etiológica, repasada en la tabla 1, y la clasificación según su distribución, tabla 2, existe otro tipo de clasificación que divide a las distonías según el momento de inicio de la sintomatología. Esta clasificación, aparentemente banal, tiene una gran importancia pronóstica, puesto que se ha establecido con claridad que en el caso de las distonías de inicio temprano el riesgo de que exista una generalización posterior es mayor que en los casos en los que la distonía se inicia en edades más tardías, de manera que, cuanto más precoz sea el comienzo de las

Tabla 2. Clasificación de las distonías según su distribución, denominación y localización

Tipos de distonía según su distribución	Subtipos de distonía según denominación y localización
Distonía focal: afectación de una sola región corporal o un único grupo muscular.	<ul style="list-style-type: none"> – Blefaroespasmó: orbicular de los párpados. – Oromandibular: músculos masticadores. – Lingual: músculos linguales. – Disfonía espasmódica: cuerdas vocales. – Tortícolis: cuello. – Truncal: Tronco. – Distonía de la mano (atetosis): Mano. – Distonía del pie (atetosis): Pie.
Distonía segmentaria: afecta a dos grupos musculares o regiones contiguas	<ul style="list-style-type: none"> – Síndrome de Meige (blefaroespasmó y distonía oromandibular): Orbicular de los párpados y masticadores. – Cráneo-cervical: Cabeza y cuello. – Axial: cuello y tronco. – Braquial: uno o ambos brazos (posible el tronco). – Crural: una o ambas piernas (posible el tronco).
<p>Distonía multifocal: afectación de dos o más partes del cuerpo no contiguas.</p> <p>Hemidistonia: afectación de brazo y pierna ipsilaterales.</p> <p>Generalizada: consiste en la combinación de la distonía crural más cualquier otra segmentaria adicional.</p>	

Fuente: Modificada de Giménez S, Mateo D. Distonía de torsión idiopática. En: Jiménez FJ, Luquin MR, Molina JA, editores. Tratado de los trastornos del movimiento. Madrid: IM&C; 1998. p. 628.

distonías, existe mayor probabilidad de que vayan afectándose otros grupos musculares. Por el contrario, la mayor parte de las distonías focales de comienzo en el adulto no se generalizan. Pueden persistir como generalizadas o afectar a músculos vecinos, dando lugar a distonías segmentarias. Las distonías de inicio en edades intermedias, por ejemplo, en la

adolescencia, tienen un curso menos predecible, y pueden permanecer indefinidamente como una distonía segmentaria o transformarse en una forma generalizada.

Repasaremos, al menos de manera breve, la sintomatología de las formas de presentación más frecuentes.

1. Distonías focales

Son distonías propias de la edad adulta, aunque también pueden aparecer en la infancia. Cuando se inician en la infancia, la extensión a los músculos vecinos y la generalización posterior es la norma habitual. En el adulto, las distonías focales se inician por encima de los 30 años, y es excepcional el hallazgo de factores desencadenantes, con la excepción de los traumatismos, que pueden preceder al desarrollo de las distonías cervicales en un 10% de los casos. Más raramente, la presencia de una distonía focal es secundaria al tratamiento prolongado con fármacos antidopaminérgicos, con la excepción de la discinesia bucolingual. Es habitual la existencia de fluctuaciones circadianas, y se han descrito leves mejorías tras el sueño, si bien el efecto reparador del descanso nocturno parece tener un efecto poco duradero. Existen, como se comentó previamente, maniobras de alivio de las distonías focales, «trucos sensoriales», existiendo tantos tipos como pacientes. De igual manera existen circunstancias que las empeoran. Las distonías focales más habituales son las siguientes:

1.1. *Distonías focales primarias*

1.1.1. Blefaroespasmos

Consistente en el cierre involuntario de los párpados de forma intermitente o mantenida. Se produce por la contracción involuntaria de los músculos orbitales de los párpados. En ocasiones se asocia con una inhibición de los elevadores de los párpados, que puede contribuir a reducir la hendidura palpebral. Su inicio suele ser insidioso, con síntomas inespecíficos, como sensación de quemazón ocular, fotofobia, aumento del parpadeo, hasta llegar al cierre involuntario. Es muy característico el empeoramiento de los síntomas con estímulos luminosos intensos, con el viento o durante la marcha. Puede acompañarse de contracción de otros músculos faciales, especialmente el frontal, musculatura geniana y peribucal. En casos severos, los pacientes precisan ayuda para realizar cualquier tipo de actividad, y algunos de ellos llegan a ser funcionalmente ciegos.

Según su forma de presentación clínica, se reconocen distintos tipos:

1.1.1.1. Blefaroclonus

Espasmos con características clónicas.

1.1.1.2. Blefaroespasmos

Secundario a estímulos luminosos (luz intensa), televisión, estímulos psíquicos, etc.

1.1.1.3. Apraxia de la apertura palpebral

Provocada por la inhibición de los elevadores de los párpados comentada anteriormente.

1.1.1.4. Espasmos prolongados

1.1.2. Distonía cervical, tortícolis espasmódico o distónico

Es una distonía focal que afecta a los músculos del cuello, generando posturas anómalas de éste y de la cabeza. Parece ser la distonía focal más frecuente en la práctica clínica (9/100.000) y la más invalidante. Es más frecuente en mujeres. La forma de inicio suele ser insidiosa y frecuentemente en forma de temblor cefálico que posteriormente adopta la forma de una desviación tónica y mantenida de la cabeza. Recibe este nombre, puesto que la postura anómala más frecuente del cuello es una rotación de la cabeza en un plano axial (tortícolis), aunque lo habitual es que se acompañe de la lateralización del mismo (laterocolis). También puede ocasionar la desviación anterior (antecolis) o posterior del cuello (retrocolis). En la práctica clínica rara vez se observan desviaciones puras del cuello y es frecuente encontrar formas de tortícolis con laterocolis. Es muy habitual hallar afectación de áreas contiguas, especialmente musculatura dorsal. La contractura suele ser dolorosa en la mayoría de los pacientes, y es frecuente objetivar fluctuaciones en su curso clínico, pudiendo modificar su patrón clínico de forma espontánea o tras el tratamiento. Los «trucos sensoriales» para tratar de minimi-

zar sus efectos son frecuentes, por ejemplo, los apoyos del cuello y cara en la mano. La deambulación, sin embargo, suele empeorar este tipo de distonía. Ocasionalmente, se asocia a temblor, bien sea cefálico, de características distónicas, o bien un temblor postural con las características de un temblor esencial. No es infrecuente que los pacientes con distonía cervical tengan antecedentes familiares de temblor esencial.

1.1.3. Distonía oromandibular

Aparición de movimientos involuntarios en la apertura o el cierre de la mandíbula, labios, movimientos linguales (de protusión, laterales, etc.) o incluso trismus, por afectación de la parte inferior de la cara y boca. Algunos pacientes con blefaroespasma tienen también una distonía oromandibular, dando lugar a un síndrome conocido como síndrome de Meige.

1.1.4. Disfonía espasmódica

La distonía focal laríngea suele comenzar también de forma insidiosa, a veces tras infecciones de vías respiratorias altas, en personas que hacen un uso profesional de la voz (profesores, actores, etc.). Pueden usar «trucos», dándose cuenta de que no pueden hablar, aunque sí cantar o recitar. Clínicamente puede presentarse de dos maneras:

1.1.4.1. Disfonía espasmódica en adducción

Dará lugar a un habla entrecortada, con un final súbito. Es la forma de presentación más frecuente, y

los pacientes que la padecen han sido denominados como individuos que «intentan hablar mientras se ahogan».

1.1.4.2. Disfonía espasmódica en abducción

En forma de voz cuchicheante. Esta presentación clínica es menos frecuente.

1.1.5. Distonías ocupacionales

Las distonías ocupacionales hacen referencia a la presencia de posturas distónicas únicamente cuando el paciente realiza una actividad motora concreta que desarrolla de forma habitual. Sin embargo, el paciente puede desarrollar cualquier otro tipo de actividad sin ninguna dificultad. Un dato también característico de las distonías ocupacionales es su localización de forma casi exclusiva en las extremidades superiores. La distonía ocupacional más frecuente es el calambre del escribiente, que consiste en la presencia de posturas distónicas de los músculos de la mano y brazo durante la escritura. Otras distonías ocupacionales frecuentes son la del pianista, golfista, tenista o mecanógrafa. Es habitual que la actividad motora comience con normalidad y, tras un corto período de tiempo, aparezcan los problemas motores, en forma de contracturas anormales de los músculos responsables de la ejecución del movimiento. La actividad motora específica puede llegar a resultar imposible de ejecutarse con normalidad, impidiendo las actividades sociales y/o laborales del paciente, con

las lógicas repercusiones para su calidad de vida. Es frecuente que esos mismos músculos puedan desarrollar normalmente otras actividades sin dificultad.

1.2. *Distonías focales secundarias*

Entre las causas de distonía focal secundaria merece la pena citar las siguientes:

1.2.1. Lesiones ocupantes de espacio

Se han descrito distonías focales secundarias a tumores cerebrales u otras patologías expansivas, como los abscesos cerebrales; es el caso de la toxoplasmosis cerebral en sujetos infectados por el virus HIV. En general, estas lesiones afectan a los ganglios basales.

1.2.2. Lesiones vasculares

Los infartos cerebrales, incluso los lacunares, y las hemorragias cerebrales pueden conducir a un síndrome distónico, de inicio habitualmente tardío tras el ictus. En ocasiones, estas lesiones pueden ser debidas a malformaciones arteriovenosas, angiomas cavernosos, hematomas subdurales, etc. La distribución de la distonía es muy heterogénea y no tiene un carácter localizador de la región cerebral afectada (salvo para la distonía cervical, relacionada frecuentemente con lesiones vasculares en la cabeza del caudado y la distonía de la mano que obedece, en general, a lesiones talámicas o del putamen.

1.2.3. Traumatismos

1.2.3.1. Traumatismos craneoencefálicos (TCE)

Se ha estimado hasta en un 40% la posibilidad de desarrollar una distonía focal tras un TCE. Su aparición se correlaciona con la gravedad del traumatismo y la existencia de edema cerebral. El tiempo entre el traumatismo y la aparición de la distonía es variable. Habitualmente se presenta como distonía focal, muy lentamente progresiva, aunque no es infrecuente la generalización y la coexistencia de un temblor post-traumático.

1.2.3.2. Traumatismos periféricos

Aunque su incidencia real es desconocida, parece que los casos existentes son escasos, y habría que ser muy cuidadoso en el diagnóstico diferencial. En los casos en los que se producen distonías tras un traumatismo periférico, por ejemplo, en los tortícolis secundarios a traumatismos cervicales, suelen aparecer inmediatamente después de los mismos, acompañadas de dolor, marcada limitación del movimiento y ausencia de alivio durante el sueño. Pueden asociar atrofia simpaticorrefleja.

2. Distonías segmentarias

La afectación de dos o más regiones anatómicas contiguas da lugar a este característico grupo de distonías, entre las que cabe destacar la distonía cráneo-

cervical. La asociación de una distonía oromandibular y una distonía de los orbiculares de los párpados (blefaroespasmos), se denomina síndrome de Meige. Otro tipo de distonía segmentaria que se ve con bastante frecuencia en la práctica clínica es la presencia de una distonía de la extremidad superior (generalmente elevación y rotación del hombro) en sujetos con una distonía cervical.

3. Hemidistonías

La afectación del brazo y pierna ipsilaterales suelen ser el resultado de lesiones unilaterales en los ganglios basales (infartos, hematomas, tumores, etc.), por lo que será importante tenerlo en cuenta a la hora de la realización de las exploraciones complementarias de neuroimagen. Por tanto, la presencia de una hemidistonía debe hacer siempre pensar que se trata de una distonía secundaria.

4. Distonías generalizadas

La afectación de la musculatura corporal es múltiple. Al menos verán alterada la movilidad de una pierna, el tronco y/o otra parte del cuerpo.

Si se inicia en la infancia es frecuente que la sintomatología comience en una extremidad inferior, ascendiendo en el curso de la evolución al tronco y a las extremidades superiores. En los adultos es más frecuente que se inicie en el tronco o en las extremidades superiores.

Los principales tipos de distonías generalizadas son los siguientes:

4.1. *Distonías generalizadas primarias*

4.1.1. Distonía de torsión idiopática

De las distonías generalizadas que aparecen en la infancia (en torno a los 9 años), el 80% de los casos pertenecen a este grupo, de herencia autosómico-dominante, cuyo gen se encuentra en el brazo largo del cromosoma 9. En general, se inician por un pie y posteriormente se generalizan. Existe una forma tardía, con tendencia a permanecer circunscrita en los músculos cráneo-cervicales, pero es menos frecuente. Otras formas de distonías menos frecuentes son de herencia autosómico-recesiva y aparecen en determinadas etnias (gitanos).

Suele comenzar en el pie, en forma de una distonía de acción, lo que puede confundirnos a la hora de establecer un diagnóstico. Se presenta como una flexión plantar forzada, que progresivamente se convierte no sólo en distonía de acción, sino también se manifiesta en reposo, apareciendo los espasmos y las posturas anómalas, muy características cuando la afectación progresa hacia musculatura pélvica (la hiperlordosis puede dar una marcha de «dromedario»). La progresión ascendente provocará complicaciones respiratorias (distonía de las cuerdas vocales, broncoaspiraciones), deglutorias, etc., que serán las

responsables del fallecimiento del paciente. En los casos de inicio tardío, en el adulto, pueden permanecer indefinidamente como formas focales o afectar exclusivamente a un segmento corporal durante un largo período de tiempo. La inexistencia de antecedentes patológicos, como sufrimiento cerebral perinatal, exposición a fármacos neurolépticos, presencia de alteración intelectual, signos piramidales, alteraciones sensitivas, etc., sugieren la etiología primaria de la distonía. En caso contrario, se debería investigar por una causa secundaria de la misma.

4.1.2. Distonía sensible a la levodopa

Denominada también enfermedad de Segawa. Es una distonía de inicio en la infancia, que suele comenzar afectando a miembros inferiores, y habitualmente se generaliza en sentido ascendente. Son características las fluctuaciones diurnas, mejorando con el descanso nocturno y agravándose a lo largo del día, ocasionando una importante discapacidad. Puede asociar signos de parkinsonismo en su evolución. El aspecto fundamental de esta patología, más que las fluctuaciones diurnas, es la respuesta a pequeñas dosis de levodopa. Los síntomas revierten de forma espectacular en pocos días, por lo que se recomienda este tratamiento de prueba en casi todas las distonías idiopáticas infantiles, para hacer el diagnóstico diferencial entre la distonía de torsión idiopática y esta forma sensible a la levodopa.

4.1.3. Distonía-parkinsonismo ligada al cromosoma X

Distonía de inicio, habitualmente en la edad adulta (entre los 30 y los 40 años), inicialmente focal (oromandibular o lingual), aunque suele generalizarse en un período relativamente corto (entre 5 y 7 años). La aparición de distonía laríngea inicialmente, dificultades respiratorias posteriormente y severa disfagia son las principales complicaciones que hacen que los pacientes fallezcan. En algunas ocasiones se presenta en forma de un parkinsonismo rígido-acinético, aunque sin respuesta a la levodopa.

4.1.4. Distonía mioclónica sensible al alcohol

Rara enfermedad caracterizada por la combinación de posturas distónicas y mioclonías. Ambos fenómenos se suelen superponer en el mismo segmento corporal, pero en general las sacudidas mioclónicas son más incapacitantes que la distonía que suele ser generalmente bastante banal. Es una patología difícil de definir y diagnosticar, puesto que la diferenciación entre los espasmos musculares, contorsiones y la existencia de mioclonías no es, en absoluto, sencilla. Característicamente, el alcohol, incluso en pequeñas cantidades, es capaz de yugular las sacudidas musculares. La edad de inicio es muy variable (entre los 5 y los 45 años), así como la distribución de los síntomas, aunque es característica la afectación inicial de los brazos. En los casos de inicio muy precoz es habitual que comience en las piernas.

4.2. *Distonías generalizadas secundarias*

Existen muchas enfermedades neurológicas que pueden manifestarse como distonías generalizadas. En ocasiones será difícil establecer su relación causal o la actuación desencadenante en individuos genéticamente predispuestos. La presencia de convulsiones, signos de afectación piramidal, demencia, alteraciones retinianas (retinitis), anomalías oculomotoras (oftalmoplejia), ataxia, debilidad muscular, afectación de nervio periférico, amiotrofias, etc., debe hacernos sospechar que nos encontramos ante una distonía sintomática y no idiopática.

Entre las enfermedades neurológicas más frecuentemente descritas como causa de distonía generalizada secundaria citaremos las siguientes.

4.2.1. *Distonía postanóxica*

La causa más frecuente es la anoxia perinatal, dando lugar a una forma distónica de parálisis cerebral infantil. Puede producirse una afectación de los ganglios de la base, provocando una variante atetósica, que también puede aparecer en los casos de kernícterus. La clínica inicial se manifiesta en forma de hipotonía neonatal, retraso en adquisiciones motoras y, posteriormente, movimientos anormales generalmente coreoatetósicos, posturas distónicas, balismo e incluso mioclonías que pueden aparecer durante el primer año de vida. No es infrecuente que los niños tengan un desarrollo intelectual normal.

4.2.2. Distonía de inicio retardado

Puede ocurrir que exista un período de tiempo variable entre el sufrimiento cerebral infantil y la aparición de la sintomatología. El rango de aparición es tan amplio que va desde el primer año de vida hasta los 20 años, aunque la edad media de aparición se sitúa en los 13-14 años. Es frecuente la afectación precoz del habla, a diferencia de la distonía de torsión idiopática, con la que, inevitablemente, habrá que hacer diagnóstico diferencial.

4.2.3. Síndrome de Leigh-Necrosis estriatal bilateral

Clínicamente se manifiesta como un síndrome complejo, con retraso mental, ataxia, atrofia óptica, distonía y epilepsia. Suele iniciarse en la infancia, pero cuando debuta en edades más avanzadas predomina la distonía. Su denominación viene dada por la existencia de lesiones necróticas estriatales bilaterales de causa no aclarada, aunque en su fisiopatología se reconocen alteraciones en el metabolismo oxidativo por déficit enzimáticos.

4.2.4. Enfermedad de Wilson

Es una enfermedad congénita, que se hereda de forma autonómica recesiva, cuyo gen responsable se ha identificado en el cromosoma 13, y que por una alteración metabólica provoca el depósito de cobre en múltiples órganos (hígado, SNC, córnea, riñones, etc.). Se manifiesta mediante síntomas hepáticos, neuroló-

gicos, psiquiátricos y otros (hematológicos, renales y endocrinológicos). La sintomatología neurológica más frecuente es en forma de distonía, temblor de intención, alteración del lenguaje, bradicinesia, alteraciones de la marcha, deterioro intelectual, etc. La distonía que aparece en la enfermedad de Wilson puede presentarse de manera no sólo generalizada, sino también en forma de distonías focales (blefaroespasmos, distonía lingual, distonía de los músculos faciales, distonía laríngea, etc.), o como distonías segmentarias. Más del 95% de los pacientes presentan el anillo de Kayser-Fleischer, que es el signo diagnóstico más importante, aunque no es específico de esta patología. Consiste en un anillo de color dorado o marrón verdoso, producido por el depósito de cobre, casi siempre bilateral, visible en el limbo corneal. Generalmente es visible a simple vista, aunque puede ser necesario recurrir a la exploración mediante la lámpara de hendidura.

4.2.5. Leucodistrofia metacromática

También se trata de una enfermedad hereditaria, con patrón autosómico recesivo, cuyo gen se localiza en el cromosoma 22, y provoca un déficit de aril-sulfatasa A que se traducirá en una desmielinización en el sistema nervioso central y periférico.

Sus formas de presentación son variadas y diferentes, dependiendo de la edad de comienzo de la sintomatología. Las formas de inicio infantil combinan síntomas cerebelosos, piramidales y, a veces, extrapiramidales. En los adultos, más raras, predominan los

trastornos psiquiátricos y la demencia. Las formas juveniles son intermedias y pueden manifestarse como retraso psicomotor, espasticidad, ataxia y distonía.

4.2.6. Homocistinuria

El déficit de cistationina-sintetasa, que origina depósitos titulares de algunos metabolitos, como la homocisteína, homocistina y metionina, alterando el metabolismo del colágeno, de forma que se producen fenómenos de fibrosis y engrosamiento vascular, que provocan fenómenos tromboembólicos, en forma de accidentes cerebrovasculares. Otros hallazgos clínicos frecuentes son el retraso del desarrollo mental, síntomas extrapiramidales, como distonía, y manifestaciones psiquiátricas. Se hereda con un patrón autosómico recesivo y son frecuentes las manifestaciones extra-neurológicas como el hábito marfanoide, deformidades esqueléticas, livedo reticularis, luxación del cristalino, miopía, degeneración y desprendimiento de retina, atrofia óptica, glaucoma, cataratas, etc.

4.2.7. Enfermedad de Hallervorden-Spatz

Enfermedad producida por un defecto de pantothenato quinasa (Pnk2) que se produce por un defecto en la biosíntesis de CoA. Existe un depósito anormal de hierro en pálido y sustancia negra que provoca una pérdida neuronal, gliosis y edematización axonal y pérdida de fibras mielínicas. Clínicamente se manifiesta por distonía, síntomas piramidales, como rigidez y espasticidad, ataxia, deterioro cognitivo y retinopatía

pigmentaria. Frecuentemente provocará la muerte al inicio de la edad adulta, aunque existen casos de inicio tardío con formas predominantemente parkinsonianas.

4.2.8. Ataxia telangiectasia

La sintomatología neurológica de esta enfermedad autosómica recesiva, cuyo gen se localiza en el cromosoma 11, se manifiesta en forma de anomalías motoras (ataxia, distonía y corea), retraso psicomotor y anomalías oculomotoras, como apraxia ocular. En las formas de inicio tardío puede acompañarse de una neuropatía axonal. El síndrome presenta, además, las características telangiectasias óculo-cutáneas, y mayor incidencia de infecciones y neoplasias, por déficit de IgA.

4.2.9. Síndrome de Rett

Se trata de un trastorno ligado al cromosoma X, cuyo defecto metabólico no es bien conocido, y que si bien no se manifiesta al nacimiento, provoca entre los 6 y 15 meses de edad alteraciones en el desarrollo psicomotor, estereotipias, etc. Con la evolución, los pacientes pueden presentar posturas distónicas y otros síntomas extrapiramidales, como rigidez y pérdida de reflejos posturales.

4.2.10. Acidemias orgánicas

Existen una serie de enfermedades que provocan el aumento de ácidos orgánicos por defectos en el meta-

bolismo de los cetoácidos de cadena ramificada, ácidos propiónico y metilmalónico, que se manifiestan como encefalopatías neonatales o como encefalopatías recurrentes con factores desencadenantes, como las infecciones intercurrentes. Entre las acidemias orgánicas que más frecuentemente pueden provocar distonía, se encuentran la acidemia metilmalónica por déficit de metil-malonil-CoA-mutasa y la acidemia glutárica tipo I por déficit de CoA deshidrogenasa.

DISTONÍA. DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de las distonías es, fundamentalmente, clínico. Por lo que, al igual que para la mayoría de los trastornos del movimiento, la entrevista clínica, la exploración física y neurológica exhaustiva serán los aspectos más importantes a la hora de determinar la patología subyacente.

Inicialmente se debería tratar de tipificar el fenómeno distónico, su distribución anatómica, frecuencia de presentación, la existencia o no de trastornos de movimiento acompañantes, severidad de la sintomatología y repercusión sobre el funcionamiento y sobre la calidad de vida del paciente que la padece, así como del entorno del enfermo.

El diagnóstico etiológico puede ser extraordinariamente difícil. Casi el 75% de los pacientes presentan distonías de etiología idiopática o primaria, por lo que será interesante recoger los antecedentes familiares, buscando la existencia de distonías idiopáticas

Tabla 3. Antecedentes y tipos de distonía sintomática

Antecedentes	Tipo de distonía sintomática
Sufrimiento perinatal o incompatibilidad Rh materno-fetal.	– Parálisis cerebral atetósica. – Distonías retardadas.
Fármacos antidopaminérgicos.	– Reacciones distónicas agudas. – Distonías tardías.
Traumatismos craneales.	– Distonías generalizadas. – Hemidistonías. – Distonías de torsión en pacientes predispuestos genéticamente.
Traumatismos periféricos.	– Distonías focales o segmentarias.
Infartos lacunares, hemorragias, malformaciones vasculares o tumores.	– Distonías focales o hemidistonías.
Toxoplasmosis, tuberculosis, neurosífilis, encefalitis virales.	– Distonías focales. – Hemidistonías. – Distonías generalizadas.

Fuente: Modificada de Burguera JA, Ferrer JM, Tembl JI. Distonías secundarias. En: Jiménez FJ, Luquin MR, Molina JA, editores. Tratado de los trastornos del movimiento. Madrid: IM&C; 1998. p. 699.

familiares, así como los antecedentes personales, fundamentalmente los relacionados con el sufrimiento cerebral perinatal y las metabolopatías congénitas, aunque también habrá que estudiar la historia farmacológica, la existencia de traumatismos, etc. (tabla 3).

Algunos signos o síntomas pueden sugerirnos que la distonía sea secundaria. Se han descrito en las distintas formas de presentación de las distonías más frecuentes y se exponen, de forma resumida, en la (tabla 4).

Los estudios básicos de laboratorio pueden ser útiles a la hora de establecer la causa de una distonía.

Tabla 4. Síntomas y signos exploratorios en distonías sintomáticas

Antecedentes	Tipo de distonía sintomática
Crisis oculogiras.	– Distonía postencefalítica. – Distonía por fármacos.
Atrofia óptica.	– Enfermedad de Leigh.
Retinopatía.	– Enfermedad de Hallervorden-Spatz. – Gangliosidosis GM1 y GM2. – Lipofuscinosis ceroide.
Oftalmoplejia.	– Lipidosis.
Anillo de Kayser-Fleischer.	– Enfermedad de Wilson.
Parálisis de la mirada conjugada.	– Lipidosis. – Parálisis supranuclear progresiva.
Parkinsonismo.	– Parálisis supranuclear progresiva. – Atrofia multisistémica. – Enfermedad de Parkinson.
Fenómenos apráxico-afaso-agnósicos.	– Degeneración córtico-basal.
Convulsiones, sordera, ataxia.	– Encefalopatía mitocondrial.
Ataxia.	– Ataxia-telangiectasia. – Degeneraciones espinocerebelosas.
Polineuropatía.	– Neuroacantocitosis. – Leucodistrofia. – Ataxia-telangiectasia. – Degeneraciones espinocerebelosas.
Fenotipo peculiar.	– Homocistinuria. – Mucopolisacaridosis. – Lipofuscinosis ceroide.
Esplenomegalia.	– Gangliosidosis GM1 y GM2. – Lipofuscinosis ceroide. – Síndrome del histiocito azul marino.

Fuente: Modificada de Burguera JA, Ferrer JM, Tembl JI. Distonías secundarias. En: Jiménez FJ, Luquin MR, Molina JA, editores. Tratado de los trastornos del movimiento. Madrid: IM&C; 1998. p. 700.

Se recomienda que en los pacientes con manifestaciones clínicas sugestivas de distonía idiopática de

inicio antes de los 35 años, se realice: hemograma completo, SMA-12, VSG, serología de VIH y lúes, enzimas lisosomales en sangre periférica, cobre y ceruloplasmina sérica, y oftalmoscopia con lámpara de hendidura. En los pacientes mayores de 35 años, con clínica típica de distonía, debería realizarse un estudio de neuroimagen y del metabolismo del cobre. El resto de estudios complementarios vendrán determinados por las hipótesis diagnósticas que se hayan formulado a lo largo de la entrevista clínica y la exploración física y neurológica para descartar distonías atípicas. De esta forma se solicitará en sangre periférica ácido úrico (enfermedad de Lesch-Nyhan), galactosidasa (gangliosidosis GM1), hexosaminidas (gangliosidosis GM2), arilsulfatasa inmunoglobulinas (ataxia-telangiectasia), pH sanguíneo y lactacidemia (enfermedad de Leigh), frotis sanguíneo (neuroacantocitosis), metionina y homocistina (homocistinuria). Pruebas de neuroimagen (TAC y RMN) en busca de depósitos de calcio (enfermedad de Fahr), zonas con aumento de densidad por depósitos de hierro en el globo pálido (enfermedad de Hallervorden-Spatz), etc. Estudios neurofisiológicos, como los potenciales evocados (lipofucsinosis ceroides), EMG y velocidad de conducción nerviosa (neuroacantocitosis), etc.

De no hallar el diagnóstico definitivo por las pruebas complementarias anteriormente descritas, podría ser necesario la realización de técnicas invasivas, como la biopsia hepática (enfermedad de Wilson), muscular (encefalopatías mitocondriales), rectal (inclu-

Tabla 5. Tipos de distonías y métodos de diagnóstico clínico o exploraciones complementarias

Tipo de distonía	Método de diagnóstico
Distonía de torsión idiopática.	<ul style="list-style-type: none"> – Clínico: ausencia de antecedentes de anoxia o encefalitis (anoxia perinatal, traumatismos craneales, infecciones del SNC). – No deben acompañarse de otras manifestaciones neurológicas, excepto temblor. – Ausencia de alteraciones bioquímicas.
Distonía sensible a la levodopa.	<ul style="list-style-type: none"> – Ensayo diagnóstico-terapéutico: respuesta a pequeñas dosis de levodopa. – Confirmación genética de la alteración en el brazo largo del Cr14.
Distonía mioclónica sensible al alcohol.	<ul style="list-style-type: none"> – Ensayo diagnóstico-terapéutico: respuesta de las mioclonías y distonía a pequeñas dosis de alcohol.
Distonías focales (distonía cervical, blefaroespasmos, distonías ocupacionales, distonía laríngea).	<ul style="list-style-type: none"> – Diagnóstico clínico. – Excluir causas medicamentosas. – Neuroimagen (TAC y RMN) normales.
Distonía de inicio retardado.	<ul style="list-style-type: none"> – El diagnóstico es clínico y por exclusión de otras entidades, como infecciones, traumatismos, fármacos, tumores, etc. – Antecedente de episodio de sufrimiento cerebral perinatal o infantil, y la historia familiar debe ser negativa para distonía.
Necrosis estriatal bilateral, Síndrome de Leigh.	<ul style="list-style-type: none"> – TAC-RMN: necrosis en pálido, putamen y áreas adyacentes. – EEG: puede existir actividad paroxística. – Alteración de los potenciales visuales evocados. – Aumento de ácidos láctico y pirúvico en sangre y en LCR.
Enfermedad de Wilson.	<ul style="list-style-type: none"> – RM en T2: hipointensidad en globo pálido por depósitos de hierro, con áreas hiperintensas («signo del ojo de tigre»).

Tabla 5. Tipos de distonías y métodos de diagnóstico clínico o exploraciones complementarias (continuación)

Tipo de distonía	Método de diagnóstico
Leucodistrofia metacromática.	<ul style="list-style-type: none"> – Desmielinización difusa subcortical en las pruebas de neuroimagen. – Aumento de proteínas en LCR. – Prolongación o ausencia de los potenciales evocados y enlentecimiento de la velocidad de conducción nerviosa. – Gránulos de sulfátidos (metacromátidos) en analítica urinaria, también visibles en biopsias nerviosas.
Homocistinuria.	<ul style="list-style-type: none"> – Elevación de las cifras de homocisteína y metionina en sangre y orina.
Enfermedad de Hallervorden-Spatz.	<ul style="list-style-type: none"> – RMN: «signo de ojo de tigre», hipointensidades en globo pálido por depósitos de hierro, con áreas hiperintensas periféricas. – Atrofia óptica y retinopatía pigmentaria en los estudios neurofisiológicos. – Diagnóstico de certeza anatomopatológico.
Ataxia-telangiectasia.	<ul style="list-style-type: none"> – Hipogammaglobulinemia IgA, y valores elevados de α-fetoproteína y de antígeno carcinoembrionario.
Acidemias orgánicas.	<ul style="list-style-type: none"> – Confirmación por cultivo de fibroblastos y determinación del defecto bioquímico.

siones neuronales en gangliosidosis y lipofuscinosis ceroide).

En la tabla 5 se resumen los principales tipos de distonías y los métodos diagnósticos a emplear.

DISTONÍA. TRATAMIENTO

Los procedimientos terapéuticos que se han demostrado eficaces para el abordaje de las distonías, independientemente del carácter idiopático o secundario de las mismas son los siguientes:

Fármacos

- Anticolinérgicos (trihexifenidilo), a dosis altas, especialmente indicados en el tratamiento inicial de la distonía de torsión idiopática, en la distonía de inicio retardado y en algunas distonías focales y segmentarias.
- Antiespásticos (baclofén), utilizado en distonías generalizadas y en el blefaroespasma.
- Benzodiazepinas (clonazepam, diazepam) han sido utilizadas en la distonía de torsión idiopática, como coadyuvantes en distonías focales, como la distonía oromandibular y el tortícolis, y en las distonías agudas secundarias a fármacos.
- Antagonistas de receptores de dopamina (pimocide, clorpromazina, haloperidol, sulpiride), utilizados en la distonía de torsión idiopática y en la distonía de inicio retardado.
- Depletors de monoaminas (tetrabenazina) han sido utilizados en la distonía de torsión idiopática y en la distonía de inicio retardado.
- Levodopa, de elección en la distonía tipo Segawa.
- Antihistamínicos H₁ (difenhidramina), con propiedades anticolinérgicas, se ha mostrado eficaz en distonías agudas secundarias a fármacos.
- D-penicilamina, en el tratamiento de la enfermedad de Wilson.

Toxina botulínica

Actúa produciendo una denervación química al inhibir la liberación de acetilcolina, y produce una debilidad muscular en el músculo inyectado. Por este motivo, es de gran utilidad el tratamiento de elección de las distonías focales (blefaroespasma y distonía cervical), mejorando las posturas distónicas y el dolor. Su efecto beneficioso dura alrededor de 3 a 6 meses, por lo que los pacientes requieren inyecciones repetidas de por vida. Existen dos tipos de toxina botulínica en el mercado la toxina botulínica A y la B. Algunos pacientes se hacen resistentes al tratamiento con toxina botulínica tipo A por el desarrollo de anticuerpos. En estos casos está indicado el cambio de toxina A a B. Los efectos secundarios más importantes son la debilidad muscular, que es siempre transitoria.

Tratamiento quirúrgico

- Talamotomía estereotáxica, aplicada en las hemidistonías.
- Estimulación profunda cerebral de ambos núcleos pálidos mediales utilizada en distonías axiales y en algunas formas generalizadas de origen genético autosómicas dominante.
- Denervaciones quirúrgicas periféricas, empleada en algunas distonías focales (generalmente cuando no responden al tratamiento con toxina botulínica), como en el tortícolis espasmódico, aunque puede cambiar el patrón distónico.

Una vez repasadas las distintas opciones terapéuticas a nuestro alcance, resumimos en la tabla 6 los tratamientos de elección para las distonías más frecuentes.

Tipo de distonía	Tratamiento de elección
Distonía de torsión idiopática y distonía de inicio retardado.	<ul style="list-style-type: none"> – Levodopa: se aconseja tratamiento inicial de prueba para descartar la variante sensible a este fármaco. En ocasiones es suficiente con dosis bajas, como 200 mg/d. – Anticolinérgicos: trihexifenidilo (40-60 mg/d) aumentando la dosis hasta la aparición de EE22 (visión borrosa, retención urinaria, alteraciones de la memoria, etc.). – Antagonistas de receptores de dopamina: pimocide (3-6 mg/d), clorpromazina (25-75 mg/d), haloperidol (10 mg/d), sulpiride (50-100 mg/d). – Depletors de monoaminas: tetrabenazina (25-100 mg/d). – Benzodiacepinas: clonazepam (2-6 mg/d), diazepam (5-20 mg/d). – Combinación de anticolinérgicos, antagonistas dopaminérgicos, depletors de catecolaminas y benzodiacepinas. – En algunos casos se han obtenido respuestas favorables con carbamacepina, ácido valproico o baclofén. – Toxina botulínica en músculos aislados (retrocolis, torticolis, etc.). – Cirugía: palidotomía.
Distonías focales	<ul style="list-style-type: none"> – Toxina botulínica tipo A. – Anticolinérgicos en dosis altas (distonías cervicales). – Clonazepam y baclofén, como coadyuvantes. – Denervación periférica (distonía cervical). – Estimulación cerebral profunda (globo pálido interno).
Distonía aguda secundaria a fármacos	<ul style="list-style-type: none"> – Retirada del fármaco responsable. – Anticolinérgicos. – Agonistas dopaminérgicos, benzodiacepinas y antihistamínicos H₁.

DISCINESIA TARDÍA

Se define como un síndrome iatrógeno de movimientos involuntarios anormales persistentes, secundarios al tratamiento crónico de fármacos que bloquean de forma competitiva los receptores dopaminérgicos D2 y D3. Los fármacos más frecuentemente implicados han sido los neurolépticos, fundamentalmente los típicos (haloperidol tioridazina, clorpromazina, levopromazina, zuclopentixol, perfenazina), aunque también se describen casos secundarios a otros fármacos como las benzamidas, usados como antieméticos y antivertiginosos (sulpiride, tiapride, metoclopramida, cleboprida, etc.), antagonistas del calcio (flunaricina, cinaricina), anticolinérgicos, antiserotonérgicos, benzodiazepinas, antihistamínicos, anticonvulsivantes, anticonceptivos orales, etc. Se han identificado también algunos factores de riesgo para su padecimiento, los más importantes son: la edad avanzada, el sexo femenino y la existencia de trastornos afectivos asociados. Los datos epidemiológicos muestran cifras de prevalencia muy variables (desde el 5 al 54%).

La forma más común de presentación clínica es la *discinesia oro-buco-linguo-masticatoria*, que suele mostrar un patrón de movimientos repetitivos, con chasquidos y apertura de boca, protusión de lengua, fruncimiento de labios y movimientos de succión. Las extremidades y el tronco se afectan con menos frecuencia en sus porciones distales, con movimientos coreicos o distónicos. Los síntomas son fluctuantes, en casi la mitad de los pacientes los síntomas desa-

parecen al interrumpir el tratamiento, aunque puede ocurrir la *discinesia tardía por privación*, que se produce cuando se interrumpe o disminuye la dosis. Convencionalmente se considera persistente o irreversible aquella discinesia tardía que se mantiene después de 3 meses sin medicación.

El mejor tratamiento de la discinesia tardía es la prevención de la misma, evitando la asociación de los anticolinérgicos-neurolepticos, puesto que incrementan el riesgo de la discinesia tardía. La supresión del tratamiento debe ser gradual. Si no es posible suspender los neurolepticos (porque el paciente los precise), suspender los tratamientos concomitantes (antidepresivos tricíclicos, anticolinérgicos) o sustituirlos por neurolepticos atípicos (clozapina, olanzapina, risperidona, quetiapina, ziprasidona, aripiprazol). En casos más graves puede ser necesario asociar fármacos depletors de dopamina: tetrabenazina (25-75 mg/d), reserpina, α -metil paratirosina.

BIBLIOGRAFÍA RECOMENDADA

Alayón A, editor. Neurología extrahospitalaria. Madrid: Grupo Aula Médica; 2004.

Grau JM, Escarpín A, editores. Manual del Residente de Neurología. Madrid: Sociedad Española de Neurología; 2000.

Jiménez FJ, Luquin MR, Molina JA, editores. Tratado de los trastornos del movimiento. Madrid: IM&C; 1998.

Taylor RB, David AK, Johnson TA, Phillips DM, Scherger JE, editores. Medicina de Familia. Principios y práctica. 5.ª ed. Barcelona: Springer-Verlag Ibérica; 2001.

Temblor y tics

Dr. Juan Antonio Martín Jiménez

*Médico de Atención Primaria.
Centro de Salud Palomarejos. Toledo*

TEMBLOR

Es un síntoma frecuente en la consulta de Atención Primaria, que, aunque puede presentarse a cualquier edad, es más frecuente en las personas mayores.

Casi todos los pacientes consultan por primera vez con su médico de cabecera, que debe conocer el síntoma y su posible significado para poder hacer un diagnóstico de sospecha adecuado y, en caso necesario, una derivación precoz al neurólogo.

DEFINICIÓN

Los trastornos del movimiento pueden aparecer por exceso (*movimientos anormales involuntarios*) o por defecto o lentitud en el movimiento (*síndromes rígido-acinéticos*).

El temblor pertenece al primer grupo y consiste en un «movimiento involuntario, oscilatorio, sin propósito, de amplitud limitada y generalmente rítmico, que se produce por la contracción y relajación alternante, sincronizada y repetida de los músculos agonistas y antagonistas de una parte del cuerpo».

En muchos casos no responde a una causa clínica grave, pero otras veces es la primera manifestación de enfermedades como el hipertiroidismo; o un síntoma más de trastornos neurológicos severos, como la enfermedad de Wilson, la enfermedad de Parkinson o la esclerosis múltiple.

ETIOLOGÍA Y CLASIFICACIÓN

Como en la mayoría de los movimientos involuntarios anormales, la etiopatogenia del temblor no es bien conocida, pero está relacionada con la disfunción de los ganglios basales, constituidos por un grupo de núcleos grises subcorticales y del tronco cerebral, que intervienen en la regulación de la precisión y uniformidad de los movimientos ordenados por el cerebro.

De acuerdo con el patrón motor desencadenante, es posible distinguir tres tipos de temblor:

1. *Temblor de reposo.* Aparece cuando los músculos están en reposo y no soportan activamente la fuerza de la gravedad; por ejemplo, cuando el paciente tiene los antebrazos apoyados en una mesa. Es característico de la enfermedad de Parkinson.

2. *Temblor postural.* Aparece cuando los músculos soportan activamente la fuerza de la gravedad; por ejemplo, al extender los brazos paralelos al suelo. Es típico del temblor esencial y del temblor fisiológico intensificado por la ansiedad, las drogas, la tirotoxicosis, el feocromocitoma o la abstinencia del alcohol.

3. *Temblor cinético*. Es evidente al inicio del movimiento y durante el recorrido, y tiene mayor amplitud en la etapa final (*temblor intencional*); por ejemplo, al pedir al paciente que mueva el dedo índice desde la punta de su nariz hasta el dedo del explorador. Es característico de las lesiones cerebelosas.

SÍNTOMAS

Desde el punto de vista clínico, los cuadros de temblor más frecuentes son:

Temblor fisiológico

Puede aparecer en todas las personas, asociado a estados hiperadrenérgicos, y ante ciertos factores estresantes, como la fatiga muscular, el frío, el miedo, la ansiedad, la privación del alcohol o incluso la ira.

También pueden desencadenarlo algunos medicamentos, como la cafeína, el haloperidol, la pseudoefedrina, los $\beta 2$ adrenérgicos o la teofilina.

Es un temblor postural, de frecuencia rápida (8-12 Hz/segundo) y de baja amplitud, que afecta sobre todo a las manos. No tiene significación patológica y cesa cuando desaparece el factor estresante.

Temblor esencial

Es el trastorno del movimiento más frecuente. Su prevalencia aumenta con la edad y lo más habitual es que se presente a partir de los 60 años. Suele ser len-

tamente progresivo y no existen diferencias significativas con respecto al sexo.

Puede ser esporádico o heredo-familiar (50%), a pesar de que el defecto genético responsable aún no se conoce.

Es un temblor de acción o postural y muy raramente aparece en reposo. No suele acompañarse de otras manifestaciones clínicas.

Su frecuencia varía de intermedia a rápida (6-12 Hz/segundo) y afecta fundamentalmente a las extremidades superiores, la cabeza, la mandíbula y las cuerdas vocales, por lo que la voz puede hacerse temblorosa. Raramente afecta a las extremidades inferiores. Cuando el temblor está localizado fundamentalmente en las extremidades inferiores, debe sospecharse otra entidad.

Empeora en situaciones de tensión emocional, al sentirse observado, en momentos de fatiga y al consumir sustancias estimulantes, como la cafeína o ciertos medicamentos, de forma similar a lo que sucede en el temblor fisiológico.

Mejora durante unas horas con la ingesta de alcohol, y desaparece con el sueño.

Generalmente, el temblor es bilateral, pero a veces es más intenso en un lado del cuerpo.

El paciente se queja de que el temblor va afectando progresivamente sus actividades cotidianas y le resulta cada vez más difícil servir una copa, sostener una

taza sin derramar el contenido, manipular herramientas o escribir.

Temblor en la enfermedad de Parkinson

Es un temblor de reposo, amplio y de frecuencia lenta (4-6 Hz/segundo), que al principio es unilateral (por ejemplo, una mano) y posteriormente progresa, haciéndose bilateral.

Desaparece al realizar un movimiento voluntario y reaparece nuevamente al mantener una postura. También desaparece durante el sueño, y es más acusado en situaciones de tensión emocional o al caminar.

Típicamente se suele observar un movimiento rítmico del pulgar y el índice que recuerda la acción de «*contar monedas*». Además de los miembros superiores, puede afectar la cabeza, la mandíbula, los labios y, a veces, también a los miembros inferiores.

El diagnóstico es más fácil si, además del temblor, existen otros síntomas de la enfermedad de Parkinson: rigidez, bradicinesia, hipomimia, disartria, trastornos del equilibrio o de la marcha, depresión, etc.

Temblor cerebeloso

Es un temblor cinético, cuya amplitud aumenta al final del movimiento (*temblor intencional*) y cesa una vez que se alcanza el objetivo.

Es de baja frecuencia y generalmente rítmico, aunque a veces se hace francamente irregular.

Entre las causas más importantes de temblor de origen cerebeloso se incluyen la esclerosis múltiple, la patología vascular y algunos procesos tumorales.

Para orientar el diagnóstico de sospecha, se deben buscar otros signos de alteración cerebelosa, como ataxia de la marcha y/o de los miembros, alteraciones en el habla, disdiadococinesia, etc.

Temblor ortostático

Suele ser un temblor de frecuencia rápida (13-18 Hz/segundo), pero puede presentarse con una frecuencia menor.

Afecta a las piernas y al tronco. Tiene características posturales y aparece exclusivamente cuando el paciente se encuentra de pie o haciendo una contracción isométrica y desaparece cuando el sujeto comienza a caminar. Cede con el movimiento.

No se modifica con estímulos externos. Cuando es muy intenso puede provocar una alteración del equilibrio y caídas que producen una gran incapacidad funcional.

Su etiología es desconocida, pero es probable que sea una variante del temblor esencial.

Temblor alcohólico

Tiene unas características similares al temblor esencial; pero suele ser más rápido y afecta fundamentalmente a las manos y, a veces, a los labios.

Parece estar causado por hiperactividad simpática.

Temblor inducido por fármacos

En el diagnóstico de los pacientes que presentan temblor es muy importante tener en cuenta que los fármacos con actividad bloqueadora de los receptores dopaminérgicos pueden producir movimientos anormales, tanto de presentación aguda como tardía.

Ya se han mencionado las sustancias que pueden empeorar el temblor fisiológico y esencial (cafeína, haloperidol, pseudoefedrina, β -adrenérgicos, teofilina...).

Además, pueden inducir temblor otros muchos fármacos: litio, simpaticomiméticos, neurolépticos incluso atípicos, antidepresivos tricíclicos e ISRS, ácido valproico, hormonas tiroideas, amiodarona...

Flapping tremor

Es un temblor en forma de «aleteo», tosco, lento y no rítmico (asterixis), que se manifiesta con extensión y separación de los dedos al máximo, al flexionar la muñeca.

Se observa en la encefalopatía de la insuficiencia hepática, en la uricemia y a veces en el «cor pulmonale crónico» descompensado por retención de CO_2 .

Temblor en la enfermedad de Wilson

Es un temblor proximal y aleteante, que afecta a una o ambas extremidades superiores. Es intencional

al principio y finalmente también de reposo y está relacionado con disfunción cerebelosa. El temblor, como manifestación de una enfermedad de Wilson, suele aparecer en adolescentes o sujetos jóvenes, y raramente en sujetos de más de 40 años.

Se acompaña de rigidez muscular, disartria, movimientos coreoatetósicos y alteraciones de la personalidad que progresan hacia la demencia.

Cuando la enfermedad está avanzada, se observa la triada: cirrosis, anillo de Kayser-Fleischer en el limbo esclero-corneal y enfermedad de los ganglios basales.

Temblor psicógeno

Es un temblor sin causa orgánica demostrable, muy variable en su presentación, y que puede ser de reposo, postural o cinético.

Suele ser de comienzo brusco y su intensidad es muy fluctuante; disminuye de forma apreciable con maniobras de distracción .

Puede aparecer acompañando a un trastorno psiquiátrico diagnosticado, a otros cuadros de somatización o incluso a situaciones de posible «ganancia» secundaria para el paciente (simulaciones, litigios, indemnizaciones, incapacidad laboral, etc.).

El temblor psicológico generalmente remite de forma espontánea y mejora con psicoterapia y/o la utilización de algún placebo.

DIAGNÓSTICO

Se basa fundamentalmente en las *características clínicas*: patrón, amplitud y frecuencia de las contracciones, forma de presentación, circunstancias desencadenantes y atenuantes, etc. (véase tabla 1.1).

Es imprescindible una *exploración neurológica* básica, que confirme o descarte la presencia de otros signos y anomalías asociados a la enfermedad causal.

Siempre es necesario realizar pruebas complementarias, como *analítica* de sangre (glucemia, función hepática, renal y tiroidea, cupremia, ceruloplasmina...) y de orina, disponibles en Atención Primaria.

Cuando hay que realizar otras exploraciones más especializadas (*TAC, RM, EMG*, etc.), éstas deben ser solicitadas y valoradas por el neurólogo.

Tabla 1.1. Diagnóstico diferencial de algunos tipos frecuentes de temblor

	Patrón	Frecuencia	Empeoramiento	Otros datos
Fisiológico	Postural	Rápida	Frío, ansiedad, fármacos...	Baja amplitud
Esencial	Postural	Intermedia	Emocional, observación, fármacos...	Mejora con alcohol
Parkinson	Reposo	Lenta	Emocional, al caminar...	«Contar monedas»
Cerebeloso	Cinético	Lenta	Final del movimiento (intencional).	Ataxia, disartria alteraciones de la marcha...

TRATAMIENTO

Muchas veces, si el temblor es leve, es preferible no administrar medicamentos. Es muy importante explicar al paciente que no tiene una enfermedad de Parkinson.

El temblor fisiológico exagerado, el del hipertiroidismo, el del alcohol (abuso o privación) y el resto de temblores secundarios, responden generalmente al tratamiento de la causa que los produce. Hay que retirar, si es posible, los fármacos que puedan agravarlo.

La utilización de *benzodiazepinas* (*clonazepan*, *lorazepan*, etc.), de forma racional para evitar la habituación, puede ser beneficiosa por sus efectos ansiolíticos en temblores asociados a estados de ansiedad crónica y en el temblor ortostático.

El *propranolol* se considera el mejor tratamiento para el temblor esencial, así como para el temblor fisiológico exagerado por situaciones de estrés o ansiedad aguda, como el miedo a hablar en público. Cuando el *propranolol* es ineficaz o está contraindicado, puede usarse la *primidona* o el fenobarbital. También se han descrito mejorías del temblor esencial con gabapentina y ácido valproico.

En la enfermedad de Parkinson, el temblor suele mejorar con *levodopa* o con *agonistas dopaminérgicos*, aunque puede ser un síntoma de la enfermedad bastante rebelde al tratamiento. El *propranolol* es ineficaz.

La dosificación de los fármacos citados puede consultarse en la tabla 1.2, teniendo en cuenta que deben ser individualizadas y progresivas, utilizando la dosis menor efectiva.

No disponemos de tratamiento específico eficaz para el temblor cerebeloso. A veces resultan útiles medidas físicas, como enseñar a los pacientes a fijar el extremo proximal de los miembros durante la actividad o incluso la colocación de pesos en las extremidades afectadas.

En los pacientes que padecen temblor severo e incapacitante, predominantemente unilateral, que no responde al tratamiento médico o éste está contraindicado, puede ser necesario recurrir al tratamiento neuroquirúrgico, mediante cirugía lesiva: *talamotomía*, *palidotomía*, *subtalamotomía*, o de modo no lesivo con *estimulación talámica*.

La *estimulación talámica* consiste en estimular eléctricamente el núcleo ventral intermedio del tálamo. Se realiza mediante la colocación de un electrodo que funciona a modo de marcapasos.

Existen estudios en los que más del 80% de los pacientes con enfermedad de Parkinson con temblor como síntoma predominante experimentaron una mejoría significativa de sus síntomas con este procedimiento.

Se han descrito mejorías del temblor cinético y cefálico mediante la infiltración con toxina botulínica en los músculos responsables del temblor.

Tabla 1.2. Dosificación de algunos fármacos utilizados para tratar el temblor

	Dosis inicial	Dosis media	Efectos secundarios
Clonazepan	0,25-0,5 mg	0,50-2 mg/día	Habitación, sedación, hipotonía, ataxia...
Lorazepan	0,25-0,5 mg	0,50-3 mg/día	Habitación, hipotonía, somnolencia, ataxia...
Propranolol	10-40 mg	40-240 mg/día	Bradicardia, hipotensión, espasmo bronquial, impotencia...
Primidona	25-50 mg	50-150 mg/día Posible tolerancia.	Sedación, nistagmus, ataxia, diplopia, crisis epilépticas...
Levodopa	25-100 mg/8 h	50-250 mg/8 h Asociar carbidopa	Náuseas, vómitos, hipotensión, arritmia...
Gabapentina	25-50 mg/8 h	100-300 mg/8 h	Somnolencia, vértigo, ataxia, astenia...
Ácido valproico	50-100 mg/día	100-500 mg/día	Estupor, irritabilidad, náuseas, trombopenia, alopecia, aumento de peso...

EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO

Depende fundamentalmente de la causa desencadenante. Por ello, es imprescindible una orientación diagnóstica precoz.

El temblor fisiológico, el temblor esencial y el temblor secundario a hipertiroidismo, alcohol o fármacos, pueden ser manejados en Atención Primaria.

Sin embargo, la sospecha de enfermedad de Parkinson, de esclerosis múltiple, de alteración cerebelosa o de enfermedad de Wilson, por su potencial gravedad, obligan a la participación precoz del neurólogo en la confirmación diagnóstica y en el tratamiento adecuado.

La enfermedad de Wilson, por ejemplo, es un trastorno potencialmente tratable, pero evoluciona invariablemente a la muerte por insuficiencia hepática o infección si no se trata adecuada y precozmente. En casos graves puede ser necesario el trasplante hepático.

FUTURO E INVESTIGACIÓN

Aunque actualmente los *trasplantes neurales* deben considerarse todavía en fase experimental, es posible que los implantes de células dopaminérgicas procedentes del glomus carotideo o de células mesencefálicas fetales de cerdos transgénicos o células madre adultas constituyan una opción futura de tratamiento.

CRITERIOS DE DERIVACIÓN

1. Temblor cuyas características orienten a enfermedad neurológica grave.
2. Necesidad de confirmación diagnóstica.
3. Mala evolución, a pesar del tratamiento correcto.
4. Aparición en pacientes jóvenes.
5. Solicitud explícita de derivación por el paciente o sus familiares.

TICS

DEFINICIÓN

Los tics se definen como «movimientos rápidos, súbitos, breves, reiterados, estereotipados, arrítmicos y carentes de objetivo, que pueden afectar a un grupo de músculos (*tic motor*) o a la voz (*tic vocal*)».

Son movimientos semi-involuntarios, vividos por el paciente como incontrolables, aunque a veces pueden ser reprimidos durante un cierto tiempo, generalmente breve.

En este período de inhibición, el paciente experimenta una sensación mal definida de ansiedad o angustia que se libera con la reanudación del tic.

La mayoría de los tics son leves y apenas afectan la vida del paciente; suelen aparecer durante la infancia, sin causa determinada, y casi siempre de forma aislada y transitoria. Son frecuentes y afectan hasta un 10-12% de los niños.

ETIOLOGÍA Y CLASIFICACIÓN

En relación con sus características, los tics pueden clasificarse como sigue:

- Tics *motores simples*. Movimientos elementales como guiño de ojos, elevación de un hombro, giro del cuello, gesto facial, mordedura de labios...
- Tics *motores complejos*. Movimientos más elaborados y con apariencia más o menos intencional, como golpearse a sí mismo, brincar, sal-

tar, oler objetos, hacer gestos obscenos (copropraxia), tocar a otros...

- Tics *vocales simples*. Carraspeos, toses, ruidos nasales, gruñidos, siseos...
- Tics *vocales complejos*. Repetición de palabras emitidas por otros (ecolalia), repetición de sílabas (palilalia), emisión de palabras obscenas o socialmente inaceptables (coprolalia)...

Un mismo paciente, durante la evolución de su enfermedad, puede presentar un solo tic o varios (tics múltiples).

La etiología de la mayoría de los tics es desconocida (tics *idiopáticos*).

En ocasiones aparecen por la utilización de algunos fármacos o formando parte del cuadro sintomático de otras enfermedades neurológicas, infecciosas, metabólicas, vasculares, traumáticas, etc. (tics *secundarios*). (Ver tabla 2.1).

Tabla 2.1. Etiología de los tics

Tics idiopáticos	Tics secundarios
– Tics transitorios de la infancia.	– Alteraciones cromosómicas:
– Tics motores o vocales crónicos.	– XXY, Down...
– Síndrome de Gilles de la Tourette.	– Retraso mental, esquizofrenia, autismo...
– Tics de comienzo en el adulto.	– Post rubéola. Corea de Sydenham...
– Tics de comienzo senil.	– Enfermedades metabólicas...
– Trastorno de movimientos estereotipados.	– ACV, traumatismos craneales, encefalitis...
	– Fármacos: neurolépticos, levodopa, anfetaminas, antiépilépticos...

SÍNTOMAS

Como sucede con todos los movimientos involuntarios, los tics aumentan en intensidad ante situaciones de ansiedad o fatiga.

Disminuyen o desaparecen durante actividades que requieren concentración (leer, escribir, tocar un instrumento musical, etc.). También tienden a desaparecer durante el sueño.

Algunos tics persisten durante más tiempo, incluso después de la adolescencia, y se consideran crónicos. A veces forman parte del síndrome de Gilles de la Tourette, un trastorno hereditario con tics múltiples (motores y vocales), que dura toda la vida y se acompaña de alteraciones de la conducta.

Síndrome de Gilles de la Tourette

Se caracteriza por la presencia en el mismo paciente de tics motores múltiples y uno o más tics vocales. Los tics aparecen varias veces al día, casi todos los días, a lo largo de un período de más de un año. Un hecho característico de este síndrome es el carácter oscilante de la sintomatología y la variabilidad en la sintomatología de los tics, de tal forma que los niños afectados hacen nuevos tics y van dejando los anteriores.

Su prevalencia es de 1/1.500 niños, y afecta más a los varones, en una proporción aproximada de 3/1.

En un 30% de los casos, el trastorno está relacionado con un proceso autoinmune, desencadenado por una infección por estreptococo beta-hemolítico.

Existe una relación heredo-familiar, y en 2 de cada 3 pacientes se encuentran antecedentes de tics en algún familiar. El *locus* del defecto genético es desconocido.

Se hereda con carácter autosómico dominante y tiene mayor penetrancia en hombres que en mujeres.

El cuadro se inicia en la infancia, entre los 2 y los 12 años (promedio: 7 años), generalmente con un tic motor simple, al que luego se van sumando otros tics diferentes.

Hacia los 11 años aparecen los tics vocales, que comienzan como sílabas aisladas y progresan hacia palabras y frases más largas.

La coprolalia comienza en la adolescencia temprana, y está presente en el 50% de los pacientes.

También se han descrito en un 25-50% de ellos la existencia de síntomas de impulsividad, déficit de atención, hiperactividad y frecuentes episodios de «ira»; incluso autoagresiones que pueden llegar a producir automutilaciones.

En muchos casos hay rasgos obsesivo-compulsivos asociados o un trastorno obsesivo-compulsivo completo. Hay que señalar que en algunos casos el trastorno obsesivo compulsivo es más limitante que el trastorno motor, y en estos casos se requiere también un estudio por parte de los especialistas en Psiquiatría.

Los tics, y sobre todo los episodios de ira y la coprolalia, pueden ser lo bastante graves como para afec-

tar las relaciones del paciente e incapacitarle socialmente.

Trastorno de movimientos estereotipados

Comportamiento motor repetitivo, que no es funcional y suele parecer impulsivo; interfiere de forma significativa en las actividades normales del paciente o puede dar lugar a autolesiones.

Los movimientos estereotipados pueden incluir agitar las manos, balancearse, girar objetos, dar cabezazos, morderse, golpear partes del propio cuerpo, pincharse la piel o los orificios corporales...

El trastorno de movimientos estereotipados se diferencia de los tics por su carácter rítmico y aparentemente más intencionado.

La prevalencia de comportamientos autolesivos está relacionada con el retraso mental, es del 2 al 3% en los niños y adolescentes que viven en comunidad, y del 25% en adultos institucionalizados con retraso mental profundo.

DIAGNÓSTICO

Como en todos los trastornos del movimiento, el diagnóstico de los tics está fundamentalmente basado en una *anamnesis* detallada: características del tic, edad de inicio, evolución temporal, antecedentes personales y familiares, tipo y número de tics, síntomas acompañantes, etc.

La *exploración neurológica* adecuada confirmará o descartará la presencia de otras alteraciones neurológicas que puedan orientar el diagnóstico.

Es fundamental valorar la posible utilización, por parte del paciente, de fármacos potencialmente responsables de los tics (véase tabla 2.1).

El diagnóstico del *síndrome de Gilles de la Tourette*, se basa en unos criterios clínicos definidos por el DSM-IV (véase tabla 2.2).

Tabla 2.2. Criterios diagnósticos del síndrome de Gilles de la Tourette

DSM-IV. Criterios diagnósticos	
1.	En algún momento a lo largo de la enfermedad han existido tics motores múltiples y uno o más tics vocales, no necesariamente de modo simultáneo.
2.	Los tics aparecen varias veces al día (en oleadas), casi a diario, durante más de un año. En ese tiempo, no ha habido un período libre de tics superior a tres meses consecutivos.
3.	El trastorno provoca un notable malestar o deterioro significativo social, escolar, laboral o de otras áreas importantes de la vida del paciente.
4.	El comienzo es anterior a los 18 años de edad.
5.	La alteración no se debe a los efectos fisiológicos directos de un fármaco (por ejemplo: un estimulante) o de una enfermedad médica (por ejemplo: la enfermedad de Huntington o la encefalitis postviral).

Para realizar el diagnóstico de *trastorno de movimientos estereotipados*, éste no debe explicarse por la presencia de una compulsión o tic, no debe estar causado por los efectos de una sustancia, un fármaco ni una enfermedad médica y debe persistir al menos durante cuatro semanas.

TRATAMIENTO

El diagnóstico precoz es en sí mismo la primera medida terapéutica.

Hay que ayudar a los padres y educadores a comprender que estas conductas no se producen de forma voluntaria y no pueden controlarse mediante la represión o el castigo.

Las medidas terapéuticas deben ser individualizadas, porque los fármacos utilizados en el tratamiento de los tics y del síndrome de Gilles de la Tourette tienen un efecto sintomático eficaz a «corto plazo», pero no están exentos de efectos secundarios.

El tratamiento farmacológico sólo se recomienda cuando los tics interfieren notablemente en el funcionamiento familiar, escolar, laboral o social.

La administración de ansiolíticos (benzodiazepinas) como *clonazepan* o *lorazepan*, puede resultar útil para mejorar los tics simples y como coadyuvante de otros tratamientos.

El *haloperidol* ha sido el fármaco neuroléptico más utilizado. Es eficaz hasta en un 80% de los casos, pero puede producir efectos secundarios importantes: acatisia, distonía aguda, discinesia tardía, efectos anticolinérgicos (midriasis, visión borrosa, sequedad de boca, estreñimiento...), aumento de peso, deterioro de la memoria y de la atención, etc. Como todos los neurolépticos, debe reservarse para las exacerbaciones y nunca debe considerarse como primera opción de trata-

miento. Su utilización debe restringirse a situaciones en las que hayan fallado los fármacos que se describen a continuación.

Pimozide, flufenacina, tiapride, sulpiride, y los nuevos neurolépticos: *risperidona, clozapina, quetiapina* y *olanzapina* (antipsicóticos atípicos) poseen una eficacia similar al haloperidol, provocan menos discinesias y sus efectos anticolinérgicos son menos severos.

También se ha utilizado la *clonidina*, porque, sin ser antipsicótico, reduce la ansiedad y los síntomas obsesivo-compulsivos. Hay que tener en cuenta que su uso prolongado puede provocar hipotensión.

Otros fármacos, como la *tetrabenacina*, se utilizan porque producen depleción presináptica de dopamina.

Los inhibidores de la recaptación de serotonina (*fluoxetina, paroxetina...*) pueden ser eficaces para controlar el trastorno obsesivo-compulsivo.

En la tabla 2.3 se citan las dosis de fármacos utilizados en el tratamiento de los tics y del síndrome de Gilles de la Tourette (ST).

La *terapia conductual* mediante la *inversión de hábitos* se ha mostrado eficaz en muchos pacientes con tics transitorios o crónicos, incluso con ST. Debe ser tomada en cuenta como una alternativa a «largo plazo», que puede complementar el tratamiento farmacológico.

Tabla 2.3. Dosificación de algunos fármacos utilizados para tratar los tics y el ST

	Dosis inicial	Dosis media	Efectos secundarios
Clonazepan	0,25-0,5 mg	1-4 mg/día	Habitación, sedación, hipotonía, ataxia...
Haloperidol	0,25-0,5 mg	0,5-10 mg/día	Síntomas anticolinérgicos y extrapiramidales frecuentes.
Pimocide	0,25-0,5 mg	1-6 mg/día	Similares a haloperidol pero menos frecuentes.
Tetrabenacina	10-25 mg	25-75 mg/día	
Risperidona	0,25-0,5 mg	0,5-2 mg/día	Sedación, neutropenia, signos extrapiramidales...
Olanzapina	0,5-1 mg	0,5-5 mg/día	Similares a risperidona, aumento de peso...
Clonidina	0,05 mg	0,10-0,25 mg/d	Hipotensión.

EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO

Los tics transitorios de la infancia desaparecen con el tiempo y generalmente no persisten más de un año.

Los tics crónicos motores o vocales se inician en la adolescencia y persisten más de un año; con frecuencia presentan períodos de remisión y variaciones de intensidad, pero suelen durar toda la vida.

En el síndrome de Gilles de la Tourette los síntomas son crónicos, empeoran durante la adolescencia y es habitual que se mantengan durante la edad adulta.

Pueden existir también períodos de remisión más o menos prolongados, y empeoramientos que coinciden con situaciones de mayor estrés o ansiedad.

En las formas autoinmunes, el cuadro empeora después de infecciones por estreptococo (faringoamigdalitis...), más frecuentes en otoño e invierno.

CRITERIOS DE DERIVACIÓN

1. Tics que afecten la esfera social del paciente y no respondan al tratamiento.
2. Tics complejos, motores o vocales.
3. Tics que se acompañen de sintomatología neurológica o psiquiátrica.
4. Tics que cumplan criterios de síndrome de Gilles de la Tourette.
5. Necesidad de confirmación diagnóstica.
6. Petición explícita de derivación por el paciente o sus familiares.

BIBLIOGRAFÍA

García Urra D, Fernández Carril JM, Trastornos motores y de la coordinación del movimiento. En: Díaz Rubio y Espinos: Tratado de Medicina Interna. Capítulo 353 (2565-2567). Editorial Médica Panamericana. Madrid, 1996.

Obeso Inchausti JA, García Urra D. Enfermedades degenerativas del sistema nervioso: trastornos del movimiento. En: Díaz Rubio y Espinos: Tratado de Medicina Interna. Capítulo 361 (2642-2649). Madrid: Editorial Médica Panamericana; 1996.

Jiménez Jiménez FJ, García Ruiz PJ, Zurdo M. Síndrome de Tourette. En: Jiménez Jiménez FJ, Luquin MR, Molina JA: Tratado de los trastornos del movimiento. Madrid: IM&C; 1998. 931-64

Brosa Xalma, Fco. Del síntoma al diagnóstico en Atención Primaria: "Temblor". Barcelona: New Advise, S.L.; 2000. 155-6

Floriach i Robert, M. García-Ramos García R, Penas Prado M. Trastornos del movimiento. En: Manual de diagnóstico y terapéutica médica. Hospital 12 de Octubre. Capítulo 77. Madrid: EGRAF S.A.; 2003. 931-42

Grupo de trabajo para el DSM-IV-AP. Movimientos/vocalizaciones anómalos. En: DSM-IV-TR® Atención Primaria. Capítulo 6.5. Barcelona: Masson S.A.; 2004. 189-94.

Navarro-Beltrán E. y cols. Diccionario terminológico de Ciencias Médicas. 13ª edición. Barcelona: Masson S.A.; 1992.

Otros trastornos del movimiento: síndrome de piernas inquietas, mioclonías, coreas

Dr. Juan Antonio Martín Jiménez

*Médico de Atención Primaria.
Centro de Salud Palomarejos. Toledo.*

SÍNDROME DE PIERNAS INQUIETAS

La *anxietas tibiaram* del siglo XIX, durante mucho tiempo considerada una forma de «histeria», es una alteración desconocida por muchos médicos, mal definida por los pacientes y generalmente infradiagnosticada.

Es una de las causas médicas más frecuentes de insomnio, pero la mayoría de los afectados no llegan nunca a ser diagnosticados y raramente reciben el tratamiento adecuado.

DEFINICIÓN

Es un trastorno neurológico del movimiento, caracterizado por la aparición de molestias inespecíficas en la parte inferior de las piernas durante el reposo, cuando el paciente está sentado o tumbado y que le «obligan» a moverse para sentir un alivio momentáneo.

Aunque puede aparecer en muchas situaciones de inmovilidad, como viajes largos en avión, cine, etc., es

especialmente frecuente durante el inicio del reposo nocturno, cuando el paciente se acuesta.

Consiste en una sensación desagradable y difícil de calificar, en forma de parestesias, disestesias, hormigueos, pinchazos, desasosiego o dolor que lleva al paciente a la necesidad irresistible de mover las piernas («inquietud motriz»), levantarse, pasear, darse masajes e incluso baños con agua fría, en un intento de alivio pasajero.

Como aparece fundamentalmente durante el reposo nocturno, las personas que padecen este trastorno suelen tener problemas para conciliar el sueño. Por ello, debe tenerse en cuenta al hacer un diagnóstico diferencial en todos los enfermos que refieren un cuadro de insomnio, especialmente si éste es de conciliación.

Al impedir un descanso nocturno adecuado puede manifestarse con cansancio y somnolencia diurnas.

En los casos severos altera la calidad de vida del paciente, modifica su carácter, afecta su capacidad laboral y aumenta peligrosamente el riesgo de accidentes.

Contrariamente a lo que pueda pensarse, los resultados del estudio REST, realizado en Estados Unidos, Francia, Alemania, Reino Unido y España, sobre 23.000 pacientes demuestran que la prevalencia es elevada y que está relacionada con la edad: afecta al 5-10% de las personas entre 18 y 65 años, y aumenta hasta el 15-20% en los mayores de esa edad.

Curiosamente, sólo el 17% de los adultos entrevistados en el citado estudio identificó correctamente alguno de los síntomas asociados con este trastorno.

Aunque la enfermedad puede comenzar a padecerse de manera esporádica durante la infancia y la adolescencia, es generalmente a partir de los 40-50 años cuando se hace más continuada, aparece casi a diario y las molestias son más importantes. Parece ser más frecuente en mujeres en una relación de 2/1.

El cuadro suele ser crónico, y más del 80% de los afectados se encuentran sin diagnosticar, o diagnosticados erróneamente, como problemas relacionados con alguna enfermedad reumática, vascular o psiquiátrica. Por ello, no reciben el tratamiento adecuado.

ETIOLOGÍA

Aunque la etiología del síndrome de piernas inquietas (SPI) es desconocida, parece estar relacionada con un déficit de *dopamina* o una disminución de la actividad de sus receptores en el sistema nervioso central.

Diversos autores señalan la existencia de un elevado componente *genético*: el 66% de los pacientes con este trastorno tienen algún familiar de primer grado que también lo padece. Hasta el momento actual los cromosomas que parecen implicados son 9Q, 12Q y 14Q.

Existe una relación clara del SPI con otras enfermedades y situaciones que podrían considerarse *fac-*

tores de riesgo: edad, déficit de hierro, embarazo, diabetes, artritis reumatoide, insuficiencia renal... (véase tabla 1.1).

La cafeína, el alcohol, el tabaco y ciertos medicamentos como metoclopramida, haloperidol o fenitoína, pueden desencadenar o agravar los síntomas.

El SPI también parece relacionado con el *trastorno por movimientos periódicos en las extremidades* (MPSS), en el que el paciente realiza movimientos bruscos de las piernas, repetitivos y estereotipados, cada 10-60 segundos, a veces durante toda la noche, pero en este caso de forma involuntaria.

La existencia de enfermedades asociadas, guarda relación directa con la rapidez en la progresión del SPI.

Tabla 1.1. Factores de riesgo y enfermedades relacionadas con el SPI

Factor de riesgo	Prevalencia del SPI
Edad	< 65 años: 5-10% > 65 años: 15-20%
Déficit de hierro	30-40%
Embarazo	> 10% Aumenta en embarazos sucesivos
Diabetes	20-30% Aumenta en pacientes con neuropatía
Insuficiencia renal	15-25% Pacientes en hemodiálisis: 50%
Artritis reumatoide	30%

SÍNTOMAS

Los pacientes tardan en consultar el problema con el médico. Cuando lo hacen, suelen quejarse de *insomnio*, pero tienen dificultades para describir los síntomas que lo causan; a veces los definen como «calambres», «hormigueos», «intranquilidad» o «desasosiego»; otras veces, como «dolor».

Las molestias o *disestesias* suelen afectar la parte inferior de las piernas, se perciben como «profundas», y lo característico es que provocan una sensación subjetiva de *«inquietud motriz»*, que de forma irresistible y urgente obliga al paciente a mover las piernas o incluso a levantarse de la cama para pasear o darse baños fríos. El *movimiento* alivia las molestias, pero generalmente de forma momentánea.

Los síntomas aparecen en situaciones de inmovilidad y reposo, fundamentalmente por la noche, cuando el paciente se acuesta.

Comienzan casi siempre de forma episódica, pero su gravedad y frecuencia pueden aumentar con el tiempo hasta hacerse casi diarios.

El paciente llega a evitar las actividades en las que tiene que estar quieto durante mucho tiempo: viajes, cine, teatro, conciertos, conferencias, etc.

Cuando el cuadro es severo, el paciente presenta somnolencia diurna que puede afectar de forma significativa a su atención, su carácter y su rendimiento laboral.

DIAGNÓSTICO

Es fundamentalmente *clínico*, y se basa en los cuatro *criterios esenciales* de la enfermedad:

1. *Necesidad urgente de mover las piernas*, habitualmente acompañada o causada por sensaciones desagradables en las extremidades inferiores.
2. Inquietud motriz que empeora o aparece *solo durante periodos de reposo o de inactividad*, como estar sentado o acostado.
3. *Sensaciones desagradables que ceden con el movimiento* parcial o totalmente, al menos durante el tiempo que dura la acción.
4. Urgencia de movimiento por sensaciones desagradables que *empeoran u ocurren únicamente durante la tarde o la noche*.

La exploración neurológica, el EMG, la ecografía DOPPLER y el resto de exploraciones complementarias son normales, siempre que no haya otra enfermedad asociada.

La realización de un estudio del sueño mediante polisomnografía puede ser una ayuda para determinar las alteraciones del paciente y confirmar o descartar procesos como la apnea del sueño, que pueden agravar los síntomas del SPI o las consecuencias de los mismos.

La analítica puede descubrir anemia, almacenamiento reducido de hierro, diabetes, insuficiencia renal, etc.

Debido al desconocimiento del cuadro y a las dificultades del paciente para definir sus síntomas, el médico debe mantener una actitud de búsqueda activa ante situaciones de sospecha, como insomnio de conciliación o somnolencia diurna, y ante la existencia de factores o enfermedades de riesgo de padecer SPI (véase tabla 1.1); porque se trata de una patología que afecta de forma importante la calidad de vida de los pacientes.

Hay que tener presente que ciertos fármacos (haloperidol, antidepresivos tricíclicos Beta bloqueantes, metoclopramida, fenitoína...) pueden estar implicados en la etiopatogenia del cuadro o agravar su sintomatología.

TRATAMIENTO

El tratamiento del SPI debe ser *individualizado*; teniendo en cuenta las características del paciente, la posible comorbilidad y la frecuencia y gravedad de los síntomas.

El control adecuado de las enfermedades asociadas, proporciona generalmente una mejoría en la frecuencia y severidad de los síntomas.

Los cambios en el estilo de vida (disminución de la cafeína, el alcohol y el tabaco) y la higiene del sueño, pueden ser positivos.

El tratamiento farmacológico debe establecerse de acuerdo a la frecuencia y gravedad de los síntomas. La

secuencia de fármacos recomendada en el tratamiento de SPI, está resumida en la tabla 1.2.

Cuando el trastorno afecta de forma significativa la calidad de vida del paciente, los fármacos con actividad *dopaminérgica* y en concreto los agonistas dopaminérgicos (pergolida, pramipexol y ropinirol), se consideran el tratamiento de elección.

Ropinirol ha demostrado en varios estudios que reduce los movimientos periódicos de las piernas, y mejora la eficiencia del sueño en relación con el período basal. Sus efectos secundarios, casi siempre de carácter leve, son los propios de su acción dopaminérgica. En general, es bien tolerado por los pacientes con SPI.

En ocasiones, cuándo esta contraindicada la terapia dopaminérgica, existen efectos secundarios importantes o los síntomas no responden de forma adecuada, se utilizan *opioides* (codeína, propoxifeno, oxicodona...) o fármacos antiepilépticos (gabapentina) para controlar síntomas severos o dolorosos.

Tabla 1.2. Secuencia recomendada de utilización de los fármacos en el SPI

Frecuencia y gravedad de los síntomas	Secuencia en el uso de los fármacos		
	Primera elección	Segunda elección	Tercera elección
Todas las noches	Agonista dopaminérgico	Opiáceos	Gabapentina. Hipnótico-sedante
Frecuentes	Hipnótico-sedante	Opiáceos	Levodopa
Ocasionales	Levodopa	Hipnótico-sedante	Opiáceos
Dolorosos	Gabapentina Opiáceos	Agonista dopaminérgico	Hipnótico-sedante

Las dosis de algunos de los fármacos utilizados en el tratamiento del SPI se citan en la tabla 1.3.

En cuadros con sintomatología leves o moderada pueden ser útiles las *benzodiazepinas* de vida media corta (lorazepam, alprazolán...), para evitar en lo posible la habituación. Deben evitarse en enfermos que

Tabla 1.3. Dosis de algunos fármacos utilizados en el SPI

	Dosis	Efectos adversos más frecuentes
Lorazepam	0,5-2 mg/día	Habituación, hipotonía, somnolencia, ataxia...
Levodopa	50-200 mg al acostarse. Asociar carbidopa.	Náuseas, vómitos, hipotensión, alucinaciones, insomnio, potenciación...
Pergolida*	0,1-0,25 mg antes de costarse. Aumentar lentamente la dosis hasta obtener una respuesta óptima.	Igual que Levodopa, más congestión nasal y retención de líquidos.
Pramipexol**	0,18-0,50 mg antes de acostarse. Aumentar lentamente la dosis hasta obtener una respuesta óptima.	Náuseas, vómitos, hipotensión ortostática, somnolencia...
Ropinirol**	0,25-4 mg en dosis única, 1 a 3 h antes de acostarse. Ajustar lentamente hasta respuesta óptima.	Náuseas, vómitos, cefalea, somnolencia ocasional...
Propoxifeno	100-600 mg repartidos en dos o tres tomas.	Sedación, prurito, náuseas, vómitos, estreñimiento, dependencia...
Codeína	10-60 mg/día	Igual que Propoxifeno...
Gabapentina	100-300 mg/8 h Aumentar lentamente.	Sedación, vértigos, ataxia, astenia...

* Derivado ergótico.

** Derivado no ergótico.

presentan apnea del sueño y otras alteraciones respiratorias.

EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO

Como no existe un tratamiento curativo, el SPI primario suele durar toda la vida.

Los síntomas pueden aumentar en frecuencia y gravedad progresivamente con la edad, pero lo hacen más rápidamente en los casos de enfermedad médica asociada que en los casos idiopáticos.

Algunos pacientes tienen remisiones parciales o completas durante semanas o meses, aunque los síntomas suelen reaparecer al cabo del tiempo.

Los tratamientos actuales sólo son sintomáticos, pero pueden controlar el trastorno disminuyendo su repercusión y aumentando los períodos de sueño reparador para el paciente.

FUTURO E INVESTIGACIÓN

Las vías de investigación en el SPI van fundamentalmente en tres direcciones: 1) función de la *dopamina* en la sustancia negra y el cuerpo estriado; 2) identificación de los componentes *genéticos* del trastorno, y 3) posibilidades de técnicas *quirúrgicas* como la pali-dotomía.

Es posible que los avances en estas vías de investigación contribuyan a un mejor conocimiento futuro del trastorno y a conseguir tratamientos más eficaces y con menos efectos secundarios.

CRITERIOS DE DERIVACIÓN

Aunque la mayoría de los pacientes pueden ser manejados por el médico de Atención Primaria, es recomendable que al menos en una ocasión sean derivados al especialista, sobre todo en los siguientes casos:

1. Cuando sea necesaria la confirmación diagnóstica.
2. En cuadros severos que afecten la calidad de vida del paciente o se acompañen de alteraciones psiquiátricas.
3. Cuando sean necesarios fármacos con efectos secundarios potencialmente graves.
4. Si hay una mala evolución, a pesar del tratamiento correcto.
5. Cuando exista comorbilidad importante.
6. Solicitud explícita de derivación por el paciente o sus familiares.

MIOCLONÍAS

DEFINICIÓN

Son movimientos rápidos, de aparición brusca, involuntarios, muy breves y de amplitud variable, que se originan en el sistema nervioso central por lesión o disfunción de cualquiera de las estructuras que participan en la función motora.

Su distribución es asimétrica y pueden comprometer a un solo músculo, a un grupo muscular o incluso presentarse de forma más o menos generalizada.

Si producen contractura simultánea de músculos agonistas y antagonistas se denominan *mioclonías positivas*, y si producen inhibición del tono se denominan *mioclonías negativas* o *asterixis*.

Es muy frecuente su relación desencadenante con ciertos estímulos externos sensitivos (cutáneos o musculares), y sobre todo sensoriales (luminosos o auditivos). En este caso se denominan mioclonías reflejas.

Pueden aparecer de forma aislada o en secuencia repetitiva, y pueden afectar a una o más zonas corporales.

ETIOLOGÍA Y CLASIFICACIÓN

La etiología de las mioclonías es muy variada e incluye enfermedades de depósito, mitocondriales, metabólicas, degenerativas, infecciosas, tratamientos farmacológicos, agentes físicos, lesiones del SNC... (se encuentra resumida en la tabla 2.1).

Su clasificación puede hacerse teniendo en cuenta diferentes aspectos:

- Según la *causa*: fisiológicas, esenciales, epilépticas, sintomáticas.
- Según el *origen*: corticales, reticulares, espinales.
- Según la *distribución*: focales, segmentarias, multifocales, generalizadas.

Tabla 2.1. Etiología de las mioclonías

Mioclonías fisiológicas	Mioclonías sintomáticas
Hípnicas. Inducidas por ejercicio. Inducidas por ansiedad. Hipo.	Enfermedades por depósito: <i>Lipidosis, sialidosis, E. de Lafora...</i>
	Encefalomiopatías mitocondriales: <i>Ataxia mioclónica progresiva...</i>
	Encefalopatías por priones: <i>Enfermedad de Creutzfeldt-Jakob, Kuru, enfermedad de las vacas locas.</i>
	Enfermedades neurodegenerativas: <i>E. de Alzheimer, E. de Wilson...</i>
Mioclonías esenciales	
Sin enfermedad neurológica conocida.	Encefalopatías infecciosas: <i>V. Herpes, complejo SIDA-demencia...</i>
	Encefalopatías metabólicas: <i>Insuf. hepática o renal, diabetes...</i>
	Tóxicos: <i>bismuto, plomo, estricnina...</i>
Mioclonías epilépticas	
Epilepsia mioclónica.	Fármacos: <i>antidepresivos, anestésicos, antineoplásicos, clozapina, levodopa, litio, carbamazepina, morfina, ácido valproico...</i>
	Agentes físicos: <i>traumatismos, asfixia, golpe de calor, electrocución...</i>
	Lesiones del SNC o periférico: <i>tumores, infecciones...</i>

- Según las *características*: rítmicas, arrítmicas, oscilatorias.
- Según la *forma de presentación*: espontáneas, de acción, reflejas.

SÍNTOMAS

Entre las mioclonías fisiológicas más frecuentes se encuentra la *hípnica*, que está relacionada con el sueño y aparece en forma de sacudidas periódicas, fundamentalmente durante el adormecimiento o el despertar.

También son fisiológicas las mioclonías inducidas por el *ejercicio* o la *ansiedad* y el *hipo*. Este último se produce por contracciones periódicas e involuntarias del diafragma, que pueden aparecer por un trastorno central, o por alteración del frénico, como ocurre por ejemplo en el cáncer de esófago cuando afecta al 1/3 distal.

Entre las mioclonías esenciales destaca la *mioclonía esencial familiar*, con crisis mioclónicas generalizadas. Presenta un patrón hereditario dominante con penetrancia variable y afecta por igual a ambos sexos. Tiene la característica de responder de forma favorable al alcohol.

En la *epilepsia mioclónica* existen formas focales aisladas y formas generalizadas. Es más común en niños y adolescentes. Algunas formas están asociadas a estímulos como la luz (*epilepsia mioclónica fotosensible*). En ocasiones el cuadro es hereditario, como ocurre en la epilepsia mioclónica familiar (*síndrome de Rabot*).

La *mioclonía palatina*, que se manifiesta con contracción continua y rítmica de los músculos farínge-

os en forma de temblor, aparece como consecuencia de una lesión en el circuito dentado olivocerebeloso.

La *asterixis* se caracteriza por sacudidas irregulares y bilaterales, de flexión y extensión de la muñeca. Es una mioclonía negativa que se produce por una interrupción brusca y momentánea del tono muscular. Aparece fundamentalmente en el coma por insuficiencia hepática («aleteo hepático» o «flapping tremor»).

Las mioclonías que aparecen después de hipoxia, isquemia o traumatismo craneal pueden aumentar con los movimientos intencionales; por ello, se han denominado *mioclonías de acción*.

Cuando las mioclonías son sensibles a estímulos sensitivos o sensoriales (situación bastante frecuente) se denominan *mioclonías reflejas*.

DIAGNÓSTICO

Como en todos los trastornos del movimiento, el diagnóstico de las mioclonías está fundamentalmente basado en una *anamnesis* detallada y en las características de los movimientos involuntarios: características del movimiento (contracción o atonía), forma de inicio del trastorno, evolución temporal, antecedentes personales y familiares, tipo y número de crisis, factores desencadenantes (mioclonías reflejas), síntomas acompañantes, etc. En muchos casos es necesari-

rio la realización de un registro electromiográfico que confirme el tipo de movimiento involuntario (contracción simultánea de músculos agonistas y antagonistas). El diagnóstico diferencial debe hacerse preferentemente con el temblor y los tics.

La *exploración neurológica* adecuada confirmará o descartará la presencia de otras alteraciones neurológicas que puedan orientar el diagnóstico.

Es fundamental valorar la posible utilización, por parte del paciente, de fármacos o sustancias potencialmente responsables, así como la presencia de enfermedades neurodegenerativas, anomalías metabólicas, lesiones del SNC o periférico, etc., que pueden ser causa de mioclonías sintomáticas (véase tabla 2.1).

TRATAMIENTO

Debe intentarse el tratamiento etiológico, con la corrección de cualquier anomalía metabólica, infecciosa, farmacológica o tóxica subyacente.

Cuando esto no es posible o no conocemos la causa, el tratamiento sintomático puede realizarse con *clonazepan*, *piracetam*, *primidona*, *ácido valproico* o incluso con *L-5 hidroxitriptófano (L-5-HTP)* asociado a *carbidopa*. Las dosis de estos fármacos se encuentran definidas en la tabla 2.2.

En la mayoría de los pacientes es necesaria la asociación de varios fármacos para conseguir un control

Tabla 2.2. Dosis de fármacos utilizados en el tratamiento de las mioclonías

	Dosis	Efectos secundarios
Clonazepan	1-6 mg/día	Habitación, sedación, hipotonía, ataxia...
Piracetam	8-16 g/día	Hipercinesia, nerviosismo, aumento de peso...
Primidona	50-150 mg/día. Puede producir tolerancia	Sedación, nistagmus, ataxia, crisis epilépticas...
Ácido valproico	500-2.000 mg/día	Estupor, irritabilidad, náuseas, trombopenia...
L-5 Hidroxitriptófano	100-1.500 mg/día	Asociar a carbidopa para evitar su paso a serotonina

adecuado de los síntomas. En general, responden mejor al tratamiento las mioclonías corticales que las reticulares.

El *clonazepan* y el *piracetam* son más eficaces en las mioclonías corticales y suelen administrarse asociados.

La *primidona* es muy eficaz, pero puede producir tolerancia. También se administra asociada a clonazepan o piracetam.

El *ácido valproico* es especialmente útil en las mioclonías epilépticas.

CRITERIOS DE DERIVACIÓN

1. Cuando sea necesaria la confirmación diagnóstica.

2. Si hay una mala evolución, a pesar del tratamiento correcto.
3. Mioclonías sintomáticas debidas a enfermedad grave o que deba ser controlada en el nivel especializado.
4. Solicitud explícita de derivación por el paciente o sus familiares.

COREAS

DEFINICIÓN

El término corea procede del latín *coreus*, que significa «baile» o «danza». Se utiliza para designar movimientos involuntarios, irregulares, de duración breve y de baja amplitud, que no son predecibles y no tienen una finalidad aparente; fluyen de una parte del cuerpo a otra sin una secuencia definida.

Suelen localizarse en las partes distales de los miembros, generalmente en las manos o en la cara, y suelen asociarse a hipotonía o a impersistencia motora: dificultad para mantener una contracción muscular sostenida.

En las primeras fases de la enfermedad, los movimientos coreicos pueden aparecer al final de la ejecución de movimientos normales, o quedar ocultos entre ellos y pasar desapercibidos, pero en fases más avanzadas se hacen muy frecuentes, dispersos y amplios, por lo que terminan siendo muy incapacitantes.

ETIOLOGÍA Y CLASIFICACIÓN

Los síndromes coreicos suelen relacionarse con lesiones o alteraciones funcionales del neostriado (caudado y putamen).

Su fisiopatología, desde el punto de vista neuroquímico, responde a una situación de hiperactividad dopaminérgica. Esto viene apoyado por la eficacia terapéutica de los fármacos antidopaminérgicos y por la capacidad de agravar o incluso inducir estos trastornos, que poseen los agonistas de la dopamina.

La etiología de los síndromes coreicos es muy variada. Existen algunas formas hereditarias, otras se presentan de forma secundaria durante el curso de diversas enfermedades, con cierta frecuencia por la utilización de fármacos y, a veces, por la exposición a sustancias tóxicas. Las causas más frecuentes se encuentran resumidas en la tabla 3.1.

SÍNTOMAS

Los movimientos coreicos suelen acompañarse de hipotonía y de impersistencia motora: el paciente no puede realizar una contracción muscular sostenida; ello hace imposible que pueda mantener la lengua protruida o el puño cerrado, si se le pide, durante la exploración.

A veces, el enfermo puede intentar disimular los movimientos anormales, incorporándolos a su repertorio de movimientos habituales. También puede tra-

Tabla 3.1. Clasificación etiológica de los síndromes coreicos

1. Coreas hereditarias

Enfermedad de Huntington

Coreoacantocitosis

Corea hereditaria benigna

Corea paroxística familiar

Enfermedades metabólicas hereditarias

Aminoácidos: *cistinuria, homocistinuria, fenilcetonuria, enfermedad de Hartnup...*

Carbohidratos: *galactosemia, mucopolisacaridosis...*

Lípidos: *gangliosidosis GM1 y GM2, enfermedad de Gaucher...*

Otras: *enfermedad de Wilson, encefalopatías mitocondriales, taxia-telangiectasia...*

2. Coreas secundarias

Fármacos: *neurolépticos, levodopa, agonistas dopaminérgicos, anticolinérgicos, amantadina, antiepilépticos, estimulantes noradrenérgicos, corticoides, opiáceos, clebopride, metoclopramida, antidepressivos, reserpina, estrógenos, antihistamínicos...*

Tóxicos: *alcohol, monóxido de carbono, manganeso, mercurio, organofosforados...*

Alteraciones metabólicas: *hipoglucemia, hiperglucemia...*

Alteraciones nutricionales: *pelagra, beriberi...*

Enfermedades endocrinológicas

Embarazo

Infecciones y parasitosis del SNC: *sarampión, varicela, herpes, toxoplasmosis, VIH, sífilis, tuberculosis...*

Enfermedades autoinmunes: *corea de Sydenham, artritis reumatoide, lupus...*

Neoplasias

Otras enfermedades neurológicas: *infartos y hemorragias de los ganglios basales...*

3. Coreas del desarrollo

Corea fisiológica de la infancia

Discinesia bucolinguofacial del anciano

Corea senil

tar de suprimirlos parcialmente, añadiendo movimientos semivoluntarios (paracinesias).

Los diferentes síndromes coreicos, aunque tienen algunas manifestaciones clínicas similares, presentan características diferenciales en su etiología, inicio, cuadro clínico, evolución y tratamiento; por ello, es más práctico definir los síndromes más frecuentes de una forma individualizada:

Enfermedad de Huntington

Es la forma de corea hereditaria más frecuente. Se trata de una enfermedad neurodegenerativa que se transmite de forma autosómica dominante con penetrancia completa, precisando un solo gen defectuoso en uno de los progenitores. Los hijos de una persona afectada, tienen el 50% de probabilidad de padecer la enfermedad.

Existen casos esporádicos (1-3%), generalmente seniles, en los que no se descubre historia familiar y probablemente aparecen por una mutación genética.

El gen responsable (IT 15) se localiza en el *locus* G-8 del *brazo corto del cromosoma 4*, que no está ligado al sexo, por lo que las mujeres y los hombres tienen el mismo riesgo de padecer la enfermedad. En los casos de transmisión paterna, los síntomas aparecen más precozmente en los hijos que en los padres.

Hay atrofia cortical relacionada con el grado de evolución de la enfermedad, y también atrofia estria-

tal, fundamentalmente a nivel del núcleo caudado. Las neuronas afectadas por el proceso degenerativo son las de mediano tamaño.

La disfunción estriatal, contraria a la que caracteriza a la enfermedad de Parkinson, es la responsable de que aparezcan las hipercinesias; y la degeneración neocortical y del núcleo caudado es la responsable de que aparezca demencia.

El cuadro clínico de la enfermedad de Huntington suele iniciarse de forma insidiosa hacia la cuarta década de la vida (aunque existen formas infantiles o juveniles y de inicio tardío o del anciano); tiene una prevalencia de 7-10 casos/100.000 habitantes y afecta por igual a ambos sexos.

Las manifestaciones clínicas incluyen *síntomas motores, trastornos psiquiátricos y alteraciones cognitivas*:

Síntomas motores: los más frecuentes son los *movimientos coreicos*, que afectan inicialmente a la parte distal de las extremidades y posteriormente se van extendiendo a la musculatura craneal, faríngea y laríngea. Las anomalías en la *motilidad ocular*, con dificultad para seguir con la mirada un objeto móvil, aparecen en fases precoces de la enfermedad. En fases tardías, aparecen *posturas distónicas* axiales y de las extremidades, así como *disfagia* y *disartria coreica* por movimientos coreoatetósicos de los labios, la lengua, el paladar y el diafragma. La forma juvenil puede iniciarse como un síndrome rigidoacinéutico.

Trastornos psiquiátricos: en ocasiones son la primera manifestación de la enfermedad. Puede haber cambios en la *personalidad, depresión, apatía, agitación, manía, alucinaciones, insomnio...* En casos graves es frecuente el *suicidio*; más del 30% lo intentan durante el desarrollo de la enfermedad.

Alteraciones cognitivas: comienzan con déficit de la *memoria, la atención, la concentración* y el *aprendizaje*; pueden llegar a una *demencia* con afectación de las funciones frontales: trastorno de la atención y de las funciones ejecutivas, sin afasia, apraxia o agnosia.

Con la progresión de la enfermedad, se van deteriorando las actividades de la vida diaria y aumentando la dependencia del paciente. El curso clínico es invariablemente progresivo, más rápido en las formas de inicio juvenil.

La muerte se produce entre 13 y 20 años después del inicio de los síntomas, debida a una infección (como neumonía por aspiración); a las consecuencias de una caída; a una sepsis relacionada con las úlceras de decúbito o a otras complicaciones.

La forma senil tiene una evolución diferente a la forma clásica: puede producir sólo movimientos coreicos, su progresión es más lenta y no aparece un deterioro mental ni motor tan significativo.

El **diagnóstico** de sospecha de la enfermedad de Huntington se realiza mediante la *clínica, la historia*

familiar positiva y la *neuroimagen*. Para las personas con antecedentes familiares de la enfermedad, es importante el **consejo genético**.

La confirmación se consigue por *genética molecular*, que tiene una sensibilidad diagnóstica del 98% y puede utilizarse incluso en fase presintomática.

Con las técnicas de genética molecular también se puede realizar un **test prenatal**, con marcadores ligados al DNA, para saber si el feto ha heredado el cromosoma 4 de un abuelo afectado o sano (muchos padres desean conocer el riesgo del feto, pero no el suyo propio).

No existe un **tratamiento específico** de la enfermedad. Se están realizando ensayos con GABA, baclofen, ACTH y antagonistas selectivos de los receptores D2. Algunos de estos ensayos han conseguido una disminución de los movimientos coreicos, pero sin obtener una mejoría funcional del enfermo.

El **tratamiento sintomático** consiste en la administración de fármacos para controlar los diferentes síntomas:

Los *movimientos anormales*, se pueden tratar con antagonistas de los receptores dopaminérgicos (*haloperidol, clorpromacina, pimozide, sulpiride*); con depletors de catecolaminas (*reserpina, tetrabenacina*), o también con neurolépticos atípicos (*clozapina, olanzapina, risperidona*). Todos ellos tienen efectos secundarios importantes, incluso a veces pue-

Tabla 3.2. Fármacos utilizados en la enfermedad de Huntington y otras coreas

	Dosis	Efectos secundarios
Haloperidol	10 mg/día	Síntomas anticolinérgicos y extrapiramidales muy frecuentes.
Clorpromacina	25-50 mg/día	
Pimozide	1-6 mg/día	
Reserpina	0,5 mg/día	Similares pero menos frecuentes.
Tetrabenacina	25-75 mg/día	
Risperidona	1-3 mg/día	
Olanzapina	2,5-5 mg/día	
Clonazepan	1-6 mg/día	Habitación, sedación, Hipotonía, ataxia...
Diacepán	5-20 mg/día	

den exacerbar las hipercinesias o incrementar la morbilidad del paciente aumentando la rigidez, la sedación o la apatía.

Si se utilizan estos fármacos debe comenzarse con dosis bajas, aumentando progresivamente en función de la respuesta y de la presencia o ausencia de efectos secundarios (véase tabla 3.2).

La *toxina botulínica* se utiliza con éxito en las distonías localizadas, como la distonía cervical, que aparece en la forma juvenil de la enfermedad.

Los *trastornos psiquiátricos* se tratan con benzodiazepinas (*diacepán* y *clonazepán*), antidepresivos tricíclicos (*amitriptilina*, *nortriptilina*) e inhibidores de la recaptación de la serotonina (*fluoxetina*, *paroxetina* y *sertralina*). Cuando existen alucinaciones, pueden añadirse los *neurolepticos*.

Las *alteraciones cognitivas* no tienen tratamiento; los fármacos neuroprotectores como los antagonistas del glutamato, se encuentran todavía en fase experimental.

El tratamiento quirúrgico mediante el trasplante de *células neurales* de tejido fetal parece una vía futura, pero todavía está muy discutida y en fase experimental. Los estudios publicados han puesto de manifiesto una gran morbilidad y mortalidad.

Coreoacantocitosis

Es el segundo cuadro en frecuencia de corea hereditaria.

Su nombre se debe a la presencia en sangre periférica de *acantocitos* (eritrocitos deformados, que parecen «erizados de espinas»).

Se trata de una enfermedad hereditaria con carácter autosómico recesivo. Se conocen cinco tipos diferentes según la alteración cromosómica y de las lipoproteínas.

Los **síntomas** suelen iniciarse entre los 20 y los 35 años de edad, con disfagia, disartria y discinesia bucolingual que a veces es mutilante. Posteriormente aparecen movimientos coreicos en la cabeza y extremidades, tics motores y fónicos, y a veces parkinsonismo. En algunos casos (hasta el 30%) existen convulsiones.

Muchas veces se acompaña de neuropatía motora periférica, con amiotrofia de pies y manos, hipotonía y arreflexia.

No se acompaña de deterioro intelectual ni cognitivo significativos, pero el curso es progresivo y la muerte sucede a los 15-30 años de comenzar la sintomatología.

El **diagnóstico** diferencial se plantea siempre con la enfermedad de Huntington, y se basa en la clínica, la ausencia de deterioro intelectual y la presencia de acantocitos en sangre periférica del paciente, que también puede aparecer en algunos familiares asintomáticos.

No existe **tratamiento** curativo. Los movimientos anormales se tratan con los mismos fármacos que se emplean en otros trastornos coreicos.

Enfermedad de Wilson

Se conoce también como *degeneración hepato-lenticular*.

Es una enfermedad hereditaria con carácter autosómico recesivo, caracterizada por la acumulación de cobre en diversos tejidos, especialmente hígado y cerebro. El gen responsable se localiza en el cromosoma 13.

El cuadro clínico comienza en la adolescencia o en la juventud, e incluye síntomas neurológicos y otros que son derivados de la afectación multiorgánica:

Síntomas **neurológicos**: *temblor* proximal y alejante, que afecta a una o ambas extremidades superiores y que es intencional al principio y finalmente también de reposo; está relacionado con disfunción cerebelosa. Se acompaña de *rigidez muscular* similar

a la enfermedad de Parkinson, *disartria*, movimientos *coreoatetósicos*, alteraciones de la *marcha* y trastornos de la *personalidad* que progresan hacia la *demen-
cia*.

Síntomas **no neurológicos**: afectación *hepática*, que suele manifestarse antes que los síntomas neurológicos y que suele terminar en *cirrosis*. Alteraciones *oculares*, como el anillo de Kayser-Fleicher y la catarata «en girasol»; *musculoesqueléticas*, como el raquitismo y la osteomalacia; *hematológicas*, como la anemia hemolítica; *cutáneas* y *renales*, como la tubulopatía con aminoaciduria.

Cuando la enfermedad está avanzada se observa la **triada**: cirrosis, anillo de Kayser-Fleischer en el limbo esclero-corneal y enfermedad de los ganglios basales.

El **diagnóstico** debe ser precoz, porque la enfermedad es progresiva y el **pronóstico** siempre fatal si no se trata adecuadamente. Debe sospecharse en todo paciente joven que presente trastornos del movimiento, especialmente síndrome rigidoacinéutico de comienzo precoz.

Además de la clínica, existen signos y datos exploratorios específicos: anillo de Kayser-Fleicher con lámpara de hendidura; ceruloplasmina < 200 mg/L; excreción de cobre en orina de 24 h > 0,10 mg; cobre en tejido hepático > 250 mg/g; análisis del DNA...

El **tratamiento** debe durar toda la vida, e incluye las siguientes medidas:

Dieta pobre en cobre y *fármacos* que disminuyen la absorción intestinal del cobre: *disulfuro potásico, acetato o sulfato de zinc, tetratiomolibdato...*

Penicilamina en dosis inicial de 1 g/día, repartido en cuatro tomas y asociado a *piridoxina*. Puede provocar efectos secundarios graves, como síndrome nefrótico, lupus, aplasia ósea o polineuropatía.

En pacientes que presenten efectos secundarios graves con la penicilamina, se utiliza el **Trientine** (750-2.000 mg/día) o el **Zinc** (150-250 mg/día), que presenta menos efectos secundarios.

Los movimientos anormales se tratan con los mismos fármacos que se usan en otros síndromes coreicos.

A veces es necesario el **tratamiento quirúrgico** mediante **trasplante**, en pacientes con fallo hepático grave.

Corea de Sydenham

Es un cuadro de corea aguda, que aparece generalmente en la infancia en relación con una infección por el *estreptococo betahemolítico*. Está considerada como uno de los criterios mayores de la *fiebre reumática*.

Su fisiopatología parece estar relacionada con un proceso autoinmune, en el que los anticuerpos antibacterianos provocan reacciones cruzadas con los antígenos tisulares en el cuerpo estriado.

Los **síntomas** pueden aparecer hasta seis meses después de una infección por el estreptococo, que a veces no se consigue documentar y que hace el diagnóstico más difícil.

En los primeros momentos son frecuentes la labilidad emocional, los cambios de conducta o la irritabilidad; posteriormente se desarrolla el cuadro coreico, que suele ser generalizado y que afecta a la cara y las extremidades. Provoca una marcha de carácter saltante, conocida popularmente como baile de «San Vito».

El cuadro empeora durante un tiempo, para después remitir hacia los 5-6 meses; aunque pueden aparecer ataques recurrentes.

La enfermedad afecta con más frecuencia a las adolescentes del sexo femenino en una relación de 2/1. Se acompaña de artritis reactiva, y en un tercio de los casos de carditis reumática.

El **diagnóstico** es clínico; los niveles de antiestreptolisinas pueden ser normales. En general, el pronóstico es bueno y no es necesario el **tratamiento** con neurolépticos. La administración de *antibióticos* previene la aparición de complicaciones como artritis y carditis; pero si aparecen, pueden necesitar la utilización de *corticoides*.

Hemicorea-hemibalismo

El **balismo** se caracteriza por movimientos coreiformes, rápidos, violentos, de gran amplitud, de pre-

dominio proximal y con un patrón aleteante estereotipado. Se relaciona con lesiones de origen vascular subtalámico, aunque también puede estar causado por tumores o malformaciones.

Según afecte a una sola extremidad, a un hemicuerpo o a las cuatro extremidades, se denomina monobalismo, hemibalismo o bibalismo. La etimología griega de la palabra balismo significa «tirar» y es muy descriptiva, porque la extremidad que lo sufre da la impresión de dispararse como un proyectil.

El **tratamiento** consiste en la utilización de neurolépticos clásicos (*haloperidol, clorpromacina, sulpiride...*) o atípicos (*clozapina, olanzapina, risperidona...*) o de reductores de la dopamina (*reserpina, tetrabenacina...*).

En algunos casos, cuando no se consigue un buen control de los síntomas con el tratamiento farmacológico, hay que recurrir a la cirugía (*talamotomía, pallidotomía...*).

Discinesias tardías

Son alteraciones del movimiento, secundarias a la utilización de ciertos fármacos, especialmente en pacientes con más riesgo: edad avanzada y sexo femenino.

Los fármacos implicados con más frecuencia son los *neurolépticos*, sobre todo en tratamientos prolon-

gados, pero también pueden provocar discinesia tardía algunos *antieméticos* (metoclopramida, clebopride...) y los *antagonistas del calcio* (flunaricina, cinaricina...).

La forma más típica y frecuente consiste en una protrusión de los labios, seguida de un movimiento de apertura de la mandíbula y que acaba en una retracción labial. Este movimiento se repite con carácter cíclico persistente.

A veces existen movimientos coreicos de las extremidades.

El mejor **tratamiento** es la prevención y la prudencia en la utilización de los fármacos que pueden causar este efecto secundario. Debe evitarse siempre la asociación de neurolépticos con anticolinérgicos porque aumenta el riesgo. Si no es posible, es mejor utilizar los neurolépticos atípicos.

Los síntomas son fluctuantes y pueden desaparecer con la supresión gradual del fármaco responsable. Si la discinesia es grave se puede asociar tetrabenacina en dosis de 25-75 mg/día.

En más del 50% de los casos, el trastorno es irreversible.

CRITERIOS DE DERIVACIÓN

1. Cuando sea necesaria la confirmación diagnóstica con técnicas especializadas.

2. Si hay una mala evolución a pesar del tratamiento correcto.
3. Coreas debidas a una enfermedad grave o que deba ser controlada en el nivel especializado.
4. Solicitud explícita de derivación por el paciente o sus familiares.

BIBLIOGRAFÍA

Editorial. Síndrome de piernas inquietas. En: JANO. Volumen LXVII. Número 1.543. 26 de Noviembre – 2 de Diciembre de 2004.

Grandas FJ, Salas-Puig X. Síndromes mioclónicos. En: Jiménez Jiménez FJ.

Luquin MR, Molina JA: Tratado de los trastornos del movimiento. Madrid: IM&C; 1998. 897-930.

Navarro-Beltrán, E y cols. Diccionario terminológico de Ciencias Médicas. 13.ª edición. Barcelona: Masson S.A.; 1992.

Christopher J. Earley y cols. El síndrome de piernas inquietas. En: The New England Journal of Medicine. Vol. 348. N.º 21. 22 de Mayo de 2003.

Susan M. Cheer, Lynne M. Bang y Gillian M. Keating. Ropinirol. Para el tratamiento del síndrome de piernas inquietas. En: Adis Drug Profile. Reimpresión de: CNS Drugs 2004; 18(11); 747-54.

Ruottinen HM, Partinen M, Hublin C, et al. An FDOPA PET study in patients with periodic limb movement disorder and restless legs syndrome. Neurology 2000; 54; 502-4.

La atención domiciliaria y los cuidados generales en los pacientes con trastornos del movimiento desde la Medicina Familiar y Comunitaria

Dr. Víctor Manuel González Rodríguez

*Médico Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria.
Sanidad de Castilla y León (Sacyl), EAP de Villoria,
Salamanca*

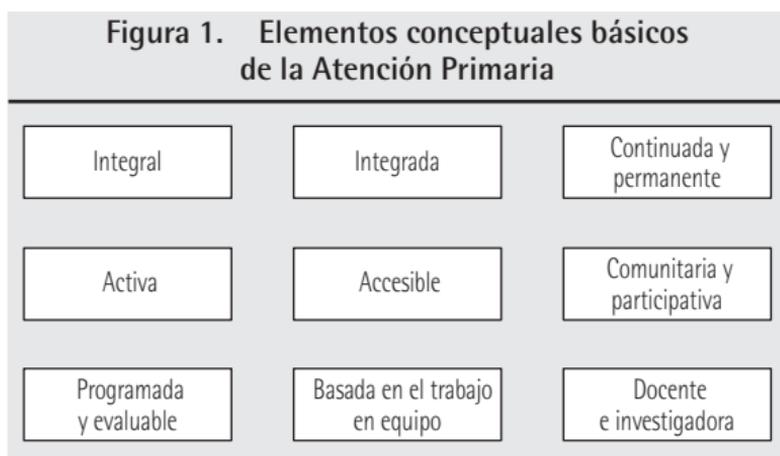
INTRODUCCIÓN A LA ATENCIÓN PRIMARIA DE SALUD Y SU PAPEL EN LA ATENCIÓN A LOS PACIENTES CON TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO

En la década de los setenta, la Organización Mundial de la Salud, a través de la Declaración de Alma Ata, reafirmó la política de formación de recursos humanos dirigidos a las prioridades en salud en el esquema de Atención Primaria (AP). Su objetivo era «producir» médicos mejor capacitados para la AP de la salud. En España, tras la aprobación de la Constitución de 1978, se llevó a cabo en abril de 1986, la reforma sanitaria promulgada en la Ley General de Sanidad, que creó el nuevo Sistema Nacional de Salud, financiado con fondos públicos y cobertura universal. Consolidada esta estructura asistencial en España, las Comunidades Autónomas están desarrollando modelos evolucionados de AP. La aplicación de Contratos de Gestión y de las Carteras de Servicios de AP, trata de asegurar una atención

homogénea y equilibrada, con el máximo nivel de calidad y una eficiente utilización de los recursos.

Las características de la AP hacen de éste el nivel asistencial idóneo para la asistencia a los pacientes con problemas neurológicos y sus familiares, entre ellos la atención a los trastornos del movimiento. El objetivo, no siempre posible, será mantener al enfermo el mayor tiempo posible en su medio habitual, el domicilio. Para ello, la AP se basará en los elementos conceptuales que la definen. El modelo es el de prestar una atención **integral**, dirigida no sólo a los problemas biológicos, sino también a los psicológicos y sociales. Para ello, atiende a los individuos de una forma longitudinal, **integrada** en el tiempo, **continuada y permanente**, todo ello desde el nivel más **accesible** para todos los ciudadanos. Los servicios que presta la AP se fundamentan en **programas** de salud, desarrollados de forma **activa**, aunque también sea sensible, por lo que reserva espacios para ello, a las demandas que puedan ir apareciendo en el transcurso de patologías tan complejas. La AP aporta a la Medicina, además, una visión **familiar y comunitaria** y realiza, cada vez más, actividades **docentes e investigadoras**. Para ello, es imprescindible el trabajo en **Equipos Interdisciplinarios de Atención Primaria (EIAP)**, formados por médicos, enfermeros y trabajadores sociales. Todos estos elementos conceptuales básicos que constituyen la AP se pueden representar como las piezas de un puzzle, en el que cada una de ellas es diferente, pero que al unirlas forman un conjunto homogéneo, con

un objetivo común: el bienestar del paciente y su familia, y su relación con la comunidad en la que viven (figura 1).



Basándose en esos elementos conceptuales básicos, las actividades que realizan los miembros de los EIAP se pueden representar resumidas en la figura 2.

En la atención-provisión de cuidados a los enfermos con trastornos del movimiento participan distintos «actores», pertenecientes a diferentes niveles comunitarios y/o asistenciales. El denominado «cuidado informal», o familiar, prestado por el cuidador principal, y por las redes de apoyo no profesionales, atiende al enfermo desde los momentos iniciales, en los que ni siquiera se ha concluido aún el proceso diagnóstico, hasta los estadios más avanzados de la enfermedad. Cada familia presta un tipo de atención diferente, dependiendo de una serie de variables, como su situación socioeconómica, su estado de salud, el momen-

Figura 2. Actividades de los Equipos Interdisciplinarios de Atención Primaria

Actividades de atención al individuo:

Entrevista clínica.
Historia clínica.
Uso racional de los recursos diagnósticos y terapéuticos.
Atención a problemas agudos y crónicos.
Derivación racional al Segundo Nivel Asistencial.
Atención Integral.
Actividades preventivas y de promoción de la salud.
Actividades de rehabilitación y reinserción social.

Actividades de atención a la familia:

Información sobre la estructura y composición de la familia.
Exploración de problemas.
Influencia del ciclo vital.
Intervenciones familiares.
Asesoramiento y atención a los cuidadores familiares.

Actividades de atención a la comunidad:

Recogida de datos comunitarios.
Identificación de problemas y necesidades de salud.
Priorización de las intervenciones comunitarias.
Diseño de programas comunitarios.
Promoción, educación para la salud y participación comunitaria.

Actividades docentes e investigadoras:

Desarrollo de hábitos de lectura y autoaprendizaje.
Asistencia regular como discente y docente en actividades formativas.
Actividades de formación a personal de pre y postgrado.

Actividades de trabajo en equipo, gestión, sistemas de registro e información sanitaria y garantía de calidad

to del ciclo vital familiar, problemas asociados, etc. Para ninguna familia será sencillo enfrentarse a esta nueva situación, pero su entrega es siempre máxima, mere-

cedora de respeto y apoyo. Aunque la importancia de estos trastornos es indudable y la repercusión que ocasiona sobre el paciente y la familia genera escasas dudas sobre los profesionales de AP, también es cierto que la participación de éstos en las actividades de sospecha clínica, diagnóstico, derivación, coordinación con el segundo nivel, etc., no es aún la deseable. Son muchos los factores que se proponen para intentar explicar esta situación (elevada presión asistencial, dificultades de coordinación con el segundo nivel y con los recursos sociales, limitaciones a la competencia científico-técnica, etc.). Sin embargo, el papel de la AP es destacable en las fases avanzadas y evolucionadas de la mayoría de estos problemas, en las que la atención domiciliaria (AD) es el medio que busca como fin el mejor nivel de cuidado del paciente. Los distintos servicios del nivel de atención hospitalaria juegan un importante papel en el diagnóstico y en la fase leve de las diferentes patologías, aunque su protagonismo disminuye notablemente en las fases avanzadas de las mismas, por cuestiones obvias de accesibilidad. La participación de los Servicios Sociales es menor que la que los propios profesionales, los enfermos y, sobre todo, sus familiares, precisan (y demandan); esta situación, como veremos más adelante, es debida, entre otras razones, a la escasa implantación de estos recursos en nuestro país, y a los problemas de coordinación entre «lo sanitario» y «lo social» (tabla 1).

Como comentábamos anteriormente, el objetivo, no siempre posible, es conseguir que el enfermo per-

Tabla 1. Intensidad en la atención-provisión de cuidados a los pacientes con problemas neurológicos

	Sospecha clínica / Diagnóstico	Fase leve	Fase moderada	Fase avanzada
Familiares	+++	+++	+++	+++
Atención Primaria	+ / -	+ / -	++	++
Atención Hospitalaria	- / ++	++	+	+ / -
Servicios Sociales	- / +	+ / -	+ / -	+ / -

manezca el mayor tiempo posible en su medio habitual, el domicilio. Éste, como centro del microcosmos comunitario por excelencia, que es la familia, fue también el lugar natural elegido para nacer, vivir y morir. También había sido siempre el lugar habitual para recibir la asistencia médica, la atención institucionalizada apareció posteriormente, aunque inicialmente había sido destinada a atender las necesidades de grupos sociales desfavorecidos (indigentes, personas sin hogar, etc.). Esta situación se ha modificado sustancialmente y la atención sanitaria es, en su mayor parte, extradomiciliaria (centros de salud, hospitales, residencias, etc.). Los motivos de esta transformación son múltiples:

- *Cambios sociodemográficos*: incorporación de la mujer al mercado laboral (limitando su tradicional protagonismo en el cuidado familiar), desplazamiento de la población a las grandes ciudades, disminución del tiempo y del espacio físico destinado a vida familiar, menor desarrollo de las redes de apoyo informal, etc.

- *Avances en la tecnología sanitaria*: cuyo desarrollo ha aportado beneficios indudables para la salud de los individuos que viven en las sociedades desarrolladas, pero que ha convertido a la muerte en un hecho que ahora ocurre, mayoritariamente, en las camas de nuestros hospitales, con el paciente apartado de su familia, y con el peso de la tecnología médica cayendo sobre él, en forma de múltiples técnicas invasivas.
- *Consideración del hecho de morir como algo anormal*: como un fracaso, no sólo de los profesionales de la Medicina, sino también de los que, según la tradición moral, tienen la responsabilidad del cuidado del individuo enfermo (familiares, amigos, etc.). La negación de la muerte conduce, inevitablemente, al *encarnizamiento terapéutico*, y el rechazo de ésta, igual de reprochable, puede conducir al *abandono* o *desahucio* del paciente.

Solamente desde la aceptación de la muerte como algo inevitable, se podrán aplicar los cuidados paliativos domiciliarios que precisará un enfermo con alguna de las enfermedades neurológicas crónicas, que se han repasado en esta guía, en la mayoría de los casos irreversibles, cuyas complicaciones podrían conducir a estadios terminales, y dignificar, así, ese momento trascendental. Este tipo de cuidados, inicialmente dirigidos al alivio del sufrimiento de las personas con cáncer, se utiliza también desde hace años para otras pato-

logías cuando, tras aplicar todos los tratamientos disponibles, no existe posibilidad curativa alguna. El uso de la medicina paliativa domiciliaria, aplicado a cualquier otro tipo de patología, por ejemplo, los trastornos del movimiento, intenta que el mayor número posible de pacientes fallezca en su entorno habitual, como resultado de la evolución natural del síndrome que les afecta, protegidos por el respeto, la atención y el cariño, que sólo sus familiares saben darles.

CONCEPTOS BÁSICOS DE LA ATENCIÓN DOMICILIARIA Y COMUNITARIA EN ATENCIÓN PRIMARIA DE SALUD

La AP desarrolla la mayoría de sus actividades de atención en el Centro de Salud. En ocasiones, por el estado de salud de las personas, o por otros criterios previamente establecidos, esta situación no es posible, y el paciente debe ser incluido en planes de AD. Ésta puede definirse como el conjunto de actividades, diseñadas con anterioridad en forma de planes de cuidados, que se prestan en el domicilio a personas que no pueden ser atendidas en el Centro de Salud.

Todas las cuestiones conceptuales comentadas previamente para la AP son válidas para la AD, puesto que las claves de una AD de calidad están en las bases de la AP, y de la medicina familiar y comunitaria, al considerar a los individuos con los que trabajan como personas, que tienen aspectos físicos, psíquicos, sociales, culturales y espirituales, los cuales condicionarán su salud, y sobre los que se puede intervenir para mejo-

rarla. Además, la AD tiene en cuenta que esas personas están integradas en una familia, que es imprescindible considerar también a la hora de abordar cualquier problema de salud, también en el caso de los trastornos del movimiento, ya que en estos casos la familia interviene significativamente en los hábitos, las formas de vida, etc.; igualmente ésta sufre junto al paciente, y es absolutamente decisiva para proporcionar los cuidados necesarios.

Finalmente, no cabe duda de la necesidad de tener en cuenta la comunidad en la que estamos trabajando, y a la que pretendemos mejorar la salud de forma colectiva, por lo que es imprescindible conocer su estructura, sus características y los medios de los que dispone para solucionar o paliar los problemas y/o necesidades de salud. La atención comunitaria tiene en cuenta, además, el resultado de la interacción de todas estas variables (cuidadores, entorno, recursos, peculiaridades culturales, raciales, climáticas, etc.).

Los profesionales del EIAP, médico de familia, enfermero y trabajador social, garantizarán, además de esa visión integral e integrada, la atención longitudinal, continuada y de calidad.

La AD requiere implementar modelos organizativos de atención compartida, que permitan la incorporación y colaboración de otros niveles asistenciales, instituciones, etc., pero precisa mecanismos de coordinación adecuados. El EIAP debe actuar como un *gestor de casos*, que debe responsabilizarse en el trabajo de

diagnóstico completo de la situación, el diseño de los planes de cuidados, la provisión de la mayoría de las actividades relacionadas con esos planes y la coordinación del acceso a los recursos asistenciales que se consideren necesarios para cada uno de los casos gestionados; todo ello desde el domicilio del paciente, y atendiendo al enfermo y su familia como una unidad.

SITUACIÓN ACTUAL DE LA ATENCIÓN DOMICILIARIA DESDE LA ATENCIÓN PRIMARIA DE SALUD

La mayoría de los enfermos con trastornos neurológicos de nuestro medio, entre el 65 y el 90%, residen en su domicilio, si bien menos de la mitad, el 47%, fallecen en éste. El fallecimiento se produce en muchas ocasiones en residencias, o en hospitales, durante ingresos motivados por el empeoramiento de su situación general, o por alguno de los problemas médicos que frecuentemente se presentan en las fases avanzadas de estas patologías.

El hecho de que los enfermos residan habitualmente en sus domicilios, pero que muchos de ellos fallezcan fuera de él, indica la existencia de un flujo importante de pacientes que, en fases evolucionadas, son trasladados desde su domicilio al medio institucionalizado. Esta situación debe hacernos reflexionar, y evaluar la calidad de la atención que los enfermos reciben en su domicilio, en comparación con la que se dispensa a otras patologías en situación terminal, aunque, probablemente, las peculiaridades que caracte-

rizan a cada una de ellas, hacen que la equiparación con otras enfermedades, también atendidas en el medio domiciliario, por ejemplo las oncológicas, sea por lo menos, cuestionable.

Los enfermos, cuando permanecen en su domicilio, son atendidos por el denominado «cuidado informal», constituido por sus familiares, amigos, vecinos, etc. La mayoría de las actividades son llevadas a cabo por el cuidador principal, generalmente una mujer, de mediana edad (50-60 años), ama de casa o jubilada, con estudios primarios o medios, y que dedica una media de 50 horas a la semana al cuidado del enfermo (con un rango entre 2 y 68 horas a la semana), por lo que el nivel de sobrecarga del cuidador principal es mayor si éste se encuentra en el domicilio que en otros ámbitos. Cuando lo precisa, la unidad enfermo-familia recibe la atención del nivel asistencial más accesible en nuestro país, el EIAP. Es habitual que el enfermo esté incluido en alguno de los programas de la cartera de servicios de AP. Si el equipo o la familia lo consideran necesario, pueden solicitar la colaboración de equipos de soporte (aunque éstos no están disponibles en todas las áreas de salud), o de los servicios del segundo nivel asistencial (urgencias, consultas externas, hospitalización, etc.). Al mismo tiempo existen una serie de recursos dirigidos al apoyo del enfermo y su familia, dependientes de los Servicios Sociales de las Comunidades Autónomas, Diputaciones y Ayuntamientos. El acceso a los mismos no es un derecho garantizado en nuestro país, y su concesión se basará

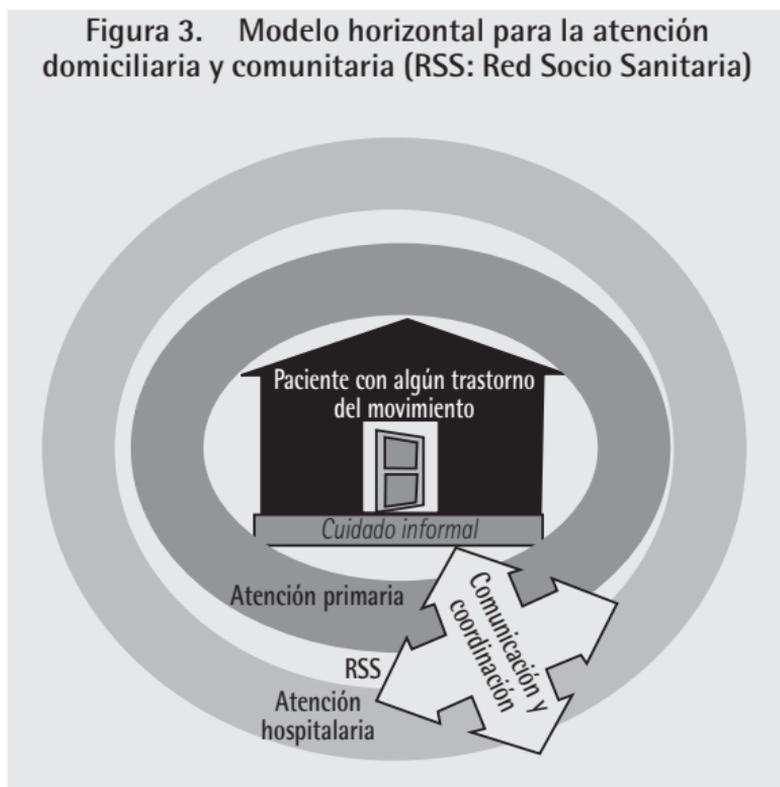
en aspectos clínicos y socioeconómicos, aunque estos últimos son los que más peso tienen en los baremos, pues se intentan repartir de forma equitativa unos recursos caros y escasamente disponibles.

Esta situación, que es la más habitual en todo el estado aunque existen importantes diferencias regionales, determina una importante estratificación de los niveles sanitarios, que ha perpetuado los problemas de comunicación y coordinación entre ellos, y la ya tradicional separación entre los servicios sociales y sanitarios, que persiste a pesar de los intentos de algunas experiencias de coordinación sociosanitaria, cuyo desarrollo es más teórico que real en muchas áreas de salud, las cuales se han basado, fundamentalmente, en la gestión de listas de espera para la obtención de recursos residenciales.

ACTIVIDADES DE ATENCIÓN DOMICILIARIA Y COMUNITARIA EN LOS TRASTORNOS DEL MOVIMIENTO DESDE LA ATENCIÓN PRIMARIA DE SALUD

Con todo lo comentado anteriormente, se podría ya afirmar que no será posible continuar avanzando en la línea de dar una respuesta exclusivamente sanitaria a las necesidades de los enfermos con trastornos del movimiento que viven en su domicilio. Una AD de calidad únicamente será posible desde un modelo de atención interdisciplinar, sociosanitaria y diseñada horizontalmente (figura 3). En ese modelo, el centro de todas nuestras actividades sería siempre el domi-

Figura 3. Modelo horizontal para la atención domiciliaria y comunitaria (RSS: Red Socio Sanitaria)



cilio y la unidad enfermo-familia. A su alrededor se debería potenciar una extensa red de recursos socio-sanitarios comunitarios (ayuda a domicilio, centros de día, estancias temporales en residencias), y permitir que el acceso a los mismos pudiera ser indicado por los equipos interdisciplinares que atienden a estos enfermos, de una manera similar a lo que ocurre hoy día con las prestaciones farmacéuticas. El EIAP sería el principal responsable de la atención y seguimiento de estos enfermos, pero debería estar en permanente contacto con los especialistas del segundo nivel para solicitar su ayuda cuando lo creyera necesario. Será fundamental la creación de canales de comunicación

fluidos que permitieran la resolución ágil de los problemas, mediante estrategias de coordinación dirigidas y gestionadas por el equipo de AP. El pasillo de comunicación entre los distintos ámbitos de atención debería ser ocupado por los profesionales de enfermería («enfermería de enlace»), quienes garantizarán el normal desarrollo de los planes de cuidados.

En la elaboración de ese plan de cuidados se deben tener en cuenta, al menos, las siguientes premisas:

- **Incluso en las etapas más evolucionadas de los trastornos del movimiento siempre hay algo que puede y debe hacerse. Las actitudes nihilistas hacia los enfermos y sus cuidadores no están justificadas. El derecho a vivir y morir con dignidad lleva implícito el derecho a ser cuidado y respetado, por lo que cuando no es posible curar, permanece la obligación de cuidar, y siempre se puede administrar una medida de alta utilidad terapéutica, bajo coste económico, y que se dispensa sin necesidad de utilizar técnicas invasivas: el respeto.** Se propone la siguiente máxima: *in dubio pro patiens*, que supondría que, en caso de que se dude de la utilidad/futilidad de una intervención, ésta debería ser implantada, para retirarse en caso de confirmarse su inutilidad. Aceptar el hecho de que una enfermedad no puede controlarse, a pesar de haber hecho un esfuerzo para ello, y suspender un tratamiento, es moralmente tan acep-

table como decidir previamente que la enfermedad no puede ser controlada eficazmente, y no iniciar medidas de soporte.

- **Los planes de cuidados serán individualizados y tendrán un carácter flexible y dinámico, lo que permitirá adaptarlos a las necesidades del paciente en cada momento de su enfermedad.**
- **Se basarán en una exhaustiva valoración de la situación real del paciente, familia y entorno**, de manera que se disponga en todo momento del **diagnóstico completo de la situación**, que incluirá:
 - Diagnóstico sindrómico, etiológico, evolutivo y de la situación funcional del enfermo. Diagnósticos de las patologías concomitantes.
 - Diagnóstico de la situación familiar: existencia de factores de riesgo familiar, impacto de la enfermedad y alteraciones familiares provocadas por la enfermedad (estructurales, del ciclo evolutivo familiar, de la respuesta emocional familiar, de los mecanismos de adaptación), identificación del cuidador principal, valoración del grado de sobrecarga y de las dificultades para soportarla. Valoración del grado de información y formación del que disponen. Disponibilidad para el cuidado, etc.

- Diagnóstico de la idoneidad del entorno domiciliario: detectando los problemas infraestructurales, riesgo de accidentes, falta de confortabilidad, necesidad de adaptaciones, etc.
- Una vez que se haya valorado el entorno domiciliario, se disponga de la información de la unidad enfermo-familia, y antes de iniciar ninguna actividad, tendremos en cuenta siempre:
- Los riesgos objetivos y los costes de la medida propuesta.
 - Investigar la existencia o no, la opinión del paciente, o si su situación cognitiva no lo permite, la existencia de instrucciones previas. En ese caso, escuchar también la opinión del tutor legal, y del resto de familiares del enfermo.
 - Valorar la calidad de vida del enfermo y su familia, previa a la implantación de la medida, y la previsible tras la aplicación de la misma.
 - Analizar, discutir y resolver los problemas éticos desde un punto de vista biopsicosocial y mediante un abordaje interdisciplinar.

Tomando esas consideraciones como punto de partida recogemos algunos interrogantes que nos servirán para plantearnos si la atención al enfermo en el domicilio es adecuada o no (tabla 3). Se debe registrar la información de cada visita domiciliaria y, tras identificar los problemas y priorizarlos, determinar las actividades del plan de cuidados (Anexo 1).

Tabla 3. Interrogantes útiles para aproximarnos a la idoneidad de las actividades de atención domiciliaria en Atención Primaria, al enfermo con trastornos del movimiento en fases avanzadas

¿Cómo está el paciente?

¿Se controlan los síntomas derivados de su enfermedad adecuadamente?

¿Se tienen en cuenta medidas no farmacológicas para la promoción de la salud, la prevención y el tratamiento de las complicaciones más frecuentes?

Si se usan medidas farmacológicas:

¿Su indicación tiene en cuenta la evidencia científica, y valora la posibilidad de aparición de iatrogenia?

Cuál es su situación en aspectos concretos como:

- Estado general, higiene, grado de confort, ausencia de dolor.
- Nutrición, dificultades, necesidad de adaptación de dietas o texturas.
- Seguridad, prevención de accidentes, uso de restricciones físicas.
- Patrones de eliminación (urinaria y fecal), plan antiestreñimiento.

Todas esas cuestiones:

¿Se vigilan estrechamente? ¿Se utiliza algún sistema de registro específico?

¿Cómo está el cuidador?

¿Está suficientemente informado y formado acerca de la enfermedad, como para asumir la responsabilidad del cuidado del enfermo?

¿Su situación física o psíquica le permiten administrar los cuidados?

En caso contrario:

¿Recibe algún tipo de ayuda informal o formal?

¿Participa en alguna actividad de intervención individual o grupal?

¿Qué estrategias de afrontamiento posee?

¿Tiene alguna posibilidad de disfrutar de momentos de respiro?

¿Cómo es el entorno domiciliario?

En ese entorno, ¿se pueden dispensar sin excesiva dificultad los cuidados que requiere el paciente?

¿El domicilio es suficientemente cómodo y seguro?

Responder a los interrogantes que planteamos en la tabla 3 o registrar las actividades que se recogen en el Anexo 1 no son un fin en sí mismo. El objetivo,

Anexo I. Registro de actividades para la valoración y

Nombre y apellidos:			
¿El enfermo está incapacitado?	No	Sí	- > Tutor legal:
Situación clínica			
Diagnóstico:		Diagnóstico evolutivo y funcional:	
Tratamiento farmacológico actual:			
Valoración familiar y comunitaria			
Genograma (identificar cuidador principal):			
Valoración del domicilio (seguridad, adaptaciones):			
Identificación de problemas			
Estado general: – Dolor. – Comunicación. – Confortabilidad. – Otros.		Constantes: – Presión arterial. – Frecuencia cardíaca, respiratoria. – Temperatura. – Otras.	
Eliminación: – Absorbentes (tipo, n.º de cambios). – Uso de sondas. – Estreñimiento. – Otros.		Movilidad: – Necesidad de permanecer en cama. – Fisioterapia (activa/pasiva). – Restricciones físicas/químicas. – Otros.	
Problemas identificados (priorizar):			
1	2	3	4
5	6	7	8
Fecha de la próxima visita:			

La atención domiciliaria y los cuidados generales en los pacientes con trastornos del movimiento desde la Medicina Familiar y Comunitaria

diseño de planes de cuidados en atención domiciliaria

Fecha de nacimiento:		Fecha de la visita domiciliaria:	
¿Existe Documento de Instrucciones Previas?		No	Sí
Otras patologías:		¿Alergias?:	
Tratamientos no farmacológicos actuales:			
Valoración sociofamiliar (económica, información/formación, reparto de tareas, etc.):			
Recursos comunitarios de apoyo (disponibilidad/accesibilidad, etc.):			
Estado de la piel y mucosas: <ul style="list-style-type: none"> – Higiene, cuidados generales. – Cambios posturales. – Úlceras por presión. – Otros. 		Estado de nutrición: <ul style="list-style-type: none"> – Peso/Talla/IMC. – Disfagia: sólidos / líquidos. – Adaptaciones: dieta/texturas. – Otros (sonda, gastrostomía). 	
Ritmo sueño-vigilia: <ul style="list-style-type: none"> – Patrón habitual. – Uso de ayudas (farmacológicas o no). – Otros. 		Problemas psicológicos y de conducta: <ul style="list-style-type: none"> – Ansiedad /Depresión. – Irritabilidad, inquietud, agitación, agresividad, etc. – Otros. 	
Plan de cuidados (priorizar las actividades):			
1	2	3	4
5	6	7	8

como hemos venido comentando, es el diseño de planes de cuidados realistas, eficaces y eficientes, dirigidos a preservar la calidad de vida del enfermo y de su familiar. Algunas normas generales que pueden servir para todos los enfermos, aunque se adaptarán a las peculiaridades de cada uno, son las siguientes:

- *Evitar la sobreprotección.* De esta manera se permitirá mantener, aunque sea en pequeños grados, la autonomía del paciente. Se retrasará en lo posible la inmovilización en la cama, siendo conveniente ayudar al paciente a mantener la deambulación o, al menos, la sedestación. Se deben realizar ejercicios activos y pasivos para prevenir amiotrofias, por lo que facilitará el acceso del paciente a los servicios de fisioterapia del área de salud, mientras ello sea posible, y se adiestrará al cuidador principal en este tipo de cuidados, así como en técnicas de movilización de los pacientes con más dificultades. De igual modo, se puede adiestrar a los cuidadores en las técnicas de fisioterapia respiratoria más útiles (percusión torácica o clapping, vibraciones torácicas y el drenaje postural). El objetivo es evitar complicaciones en el paciente y en sus cuidadores.
- *El entorno debe ser lo más seguro posible* para evitar los accidentes.
- *El uso de fármacos se reducirá a los exclusivamente imprescindibles.*

- *Un plan de cuidados debe incluir, al menos, las siguientes actividades:*
 - *Mantenimiento de sus usos y costumbres:* estas patologías no deben impedir que mantengamos aquellas actividades que al enfermo le resultaban placenteras, siempre y cuando no supongan un riesgo para su integridad (por ejemplo dormir la siesta, oír misa a diario, etc.).
 - *Plan de cuidados generales básicos:*
 - *Higiene:* debe ser diaria, es preferible la ducha al baño, y durante la misma se debe vigilar con especial atención la situación de la piel. Ante la existencia de riesgo de úlceras por presión se deben instaurar las medidas preventivas oportunas para evitar su aparición, puesto que su curación posterior será un proceso difícil y doloroso para el paciente.
 - *Nutrición e hidratación:* se adaptará la dieta a las necesidades calóricas, se adecuará la textura en los individuos con trastornos de la deglución y se recomendará utilizar el tiempo necesario para la ingesta. Se establecerán unas pautas horarias para garantizar la ingesta líquida (agua, zumos, etc.). En caso de disfagia absoluta se debería valorar la indicación de nutrición artificial mediante sonda nasogástrica o gastrostomía endoscópica percutánea.

- *Eliminación*: se recomendará a la familia que lleve un control diario de la eliminación urinaria y fecal del paciente, de modo que se puedan instaurar medidas ante situaciones de retención urinaria y/o fecal, que pudieran pasar desapercibidas.
- *Cuidados de la respiración*: existen medidas generales muy sencillas, como elevar la cabecera de la cama, o los ejercicios de fisioterapia respiratoria ya comentados previamente. El uso de dispositivos de ventilación (no invasivos o invasivos) debería tener siempre en cuenta los deseos del paciente en el momento de su aplicación, o lo expresado en las instrucciones previas si las hubiera. En los casos de *disnea aguda*, y si no se ha optado por la utilización de dispositivos de ventilación, el fármaco de elección es la morfina. Si el paciente ya estaba en tratamiento con morfina se aumentaría la dosis un 50%. Si no estuviera bajo dicho tratamiento, se podría comenzar con 5mg/4h por vía oral, o 2,5mg vía subcutánea, e ir aumentando un 50% a lo largo de ese tiempo hasta conseguir el alivio deseado.
- *Administración de medicamentos*: se administrarán sólo aquellos que sean exclusivamente imprescindibles, y durante el tiempo necesario. Se debe tener especial cuidado con las interacciones medicamentosas.

- *Cuidado de la fonación*: disartria-ausencia de voz. Para evitar el aislamiento de los pacientes que desarrollan complicaciones de este tipo, se debería recomendar la colaboración del logopeda o la utilización de sistemas electrónicos de comunicación, que tienen en la actualidad como única limitación el precio.
- *Tratamiento de las complicaciones psiquiátricas*: que se pueden dividir en tres grandes apartados, además de los síntomas neuropsiquiátricos correspondientes a cada una de las patologías, son las siguientes:
 - *Trastornos de adaptación*: que suelen responder mal a los tratamientos farmacológicos y requieren un abordaje psicosocial, y el trabajo con los cuidadores principales.
 - *Trastornos de ansiedad y trastornos depresivos*: que requerirán, además del tratamiento psicoterapéutico, un abordaje farmacológico.
 - *Cuadros confusionales agudos, delirium*: que debemos considerar como una urgencia médica y buscar posibles causas potencialmente reversibles (infecciones, fármacos, trastornos metabólicos, etc.).
- *Tratamiento del dolor*: no es infrecuente que las enfermedades que provocan trastornos del movimiento se acompañen de dolor. Este

aspecto debería ser siempre tenido en cuenta por los médicos de familia; no en vano es el síntoma más frecuente y temido de la fase terminal, aunque no se dispone de estadísticas de su presencia en las distintas enfermedades neurológicas. El dolor puede aparecer por distintas causas, por la propia patología responsable del cuadro, por la rigidez muscular y osteoarticular secundaria o por la propia inmovilidad a la que muchos pacientes con estos trastornos se ven abocados en etapas finales. Los tipos de dolor también pueden ser variados, y se dividen por su mecanismo fisiopatológico en somático, neuropático y visceral. El más frecuente es el somático, siendo excepcional el dolor visceral, los dolores neuropáticos tampoco son muy frecuentes. El objetivo en el tratamiento del dolor es disminuir éste, sin provocar sedación. Se basará en un tratamiento farmacológico individualizado, de forma graduada, según las

Figura 4. Escalera analgésica de la OMS

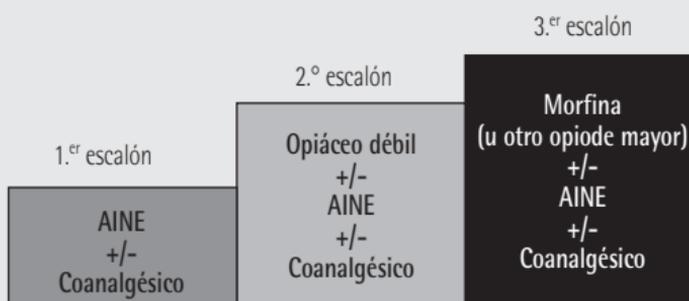


Tabla 4. Fármacos y dosis de uso más frecuente en el dolor crónico

Fármaco	Dosis
Paracetamol	1 g/4-6 h
AAS	1 g/4-6 h
Metamizol	1 g/4-6 h
Ibuprofeno	600 mg/6 h
Naproxeno	500 mg/8 h
Codeína	60 mg/4 h
Dihidrocodeína	60-120 mg/12 h
Tramadol	50-100 mg/6-8 h
Tramadol Retard	100-200 mg/12 h
Sulfato de morfina de liberación inmediata. Se usa en la titulación de dosis al inicio del tratamiento con morfina. En tratamientos «de rescate», durante el tratamiento con morfina de liberación retardada. Para el alivio del dolor severo que requiera el tratamiento con opioides	10-20 mg/4 h hasta conseguir el control total del dolor. Cuando eso ocurre, se recomienda instaurar tratamiento con morfina oral de liberación retardada.
Morfina oral de liberación retardada	La dosis total de morfina de liberación inmediata se divide en dos tomas y se administra cada 12 horas.
Morfina parenteral en «bolos» subcutáneos	La relación de la morfina oral a vía subcutánea es 2:1
Morfina parenteral en perfusión continua	La relación de la morfina oral a vía endovenosa es 3:1
Amitriptilina	50-150 mg/d.
Imipramina	75-100 mg/d.
Carbamacepina	800-1.200 mg/d.
Gabapeptina	1.200-3.600 mg/d.

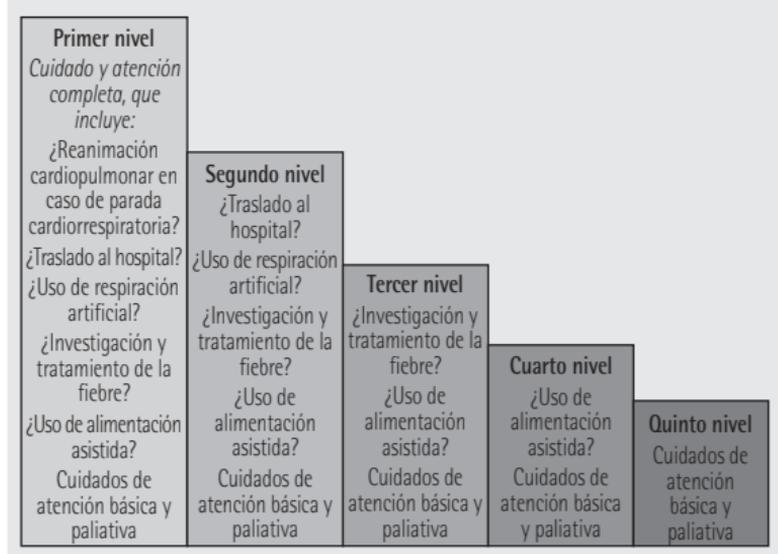
etapas recomendadas por la OMS, conocida como escalera analgésica (figura 4) . En cada etapa, si cada dolor lo precisara, deberían aso-

ciarse los fármacos coanalgésicos que fueran precisos, de manera que proporcionaran algún elemento aditivo. Nunca se deben mezclar opioides. En la tabla 4 se resumen los fármacos y las dosis más frecuentemente utilizadas para el control del dolor crónico.

Planes de cuidados específicos para las patologías asociadas: si existe comorbilidad asociada, se incluirá a los pacientes en los programas de atención de las patologías correspondientes (*HTA, DM, dislipemias, EPOC, asma, patología osteoarticular, etc.*). Se les incluirá en los planes anuales de *vacunación antigripal*, deben estar correctamente inmunizados contra el *tétanos*, y no existe consenso sobre la *vacunación antineumocócica*.

Es recomendable discutir con los familiares de los enfermos las necesidades y los compromisos en la atención a los mismos. De forma práctica, los compromisos de atención se pueden estratificar en niveles, dependiendo de la fase evolutiva en la que se encuentre el paciente, y se debe ir respondiendo, preferiblemente con anterioridad a las situaciones de crisis, a una serie de interrogantes que se plantearán a lo largo de la evolución del enfermo. Todas las cuestiones son discutibles (y se deben individualizar), siempre se ha de tener en cuenta la existencia o no de un Documento de Instrucciones Previas del paciente. Los cuidados básicos y de atención paliativa, dirigidos a evitar el sufrimiento de los enfermos con cualquier trastorno del movimiento en fases avanzadas, serán de obligado cumplimiento (figura 5).

Figura 5. Niveles de atención durante la evolución de los enfermos con enfermedades neurológicas



El desempeño de las actividades de atención domiciliaria y comunitaria a los enfermos con trastornos del movimiento desde Atención Primaria no estará exento de dificultades y sinsabores, pero permitirá a quienes la desarrollen experimentar una enorme satisfacción, la de aportar profesionalidad, dignidad, respeto, y algo de luz, en el panorama aún sombrío que se cierne sobre los domicilios en los que una patología así se instala.

RECOMENDACIONES

1. El domicilio es el lugar idóneo para la administración de los cuidados paliativos que precisará el enfermo con trastornos del movimiento en estadios avanzados.

2. La Atención Primaria es el nivel asistencial idóneo para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de la mayoría de los problemas y necesidades de salud de los enfermos con trastornos del movimiento en fases avanzadas y sus familiares.
3. Para desarrollar una atención familiar y comunitaria de calidad en el domicilio de un enfermo con trastornos del movimiento en fases avanzadas será necesario un abordaje biopsicosocial e interdisciplinar.
4. La excesiva separación entre los distintos niveles de los servicios sanitarios, y entre éstos y los servicios sociales, dificulta la administración de una atención domiciliaria de calidad.
5. El modelo ideal de atención familiar y comunitaria en el domicilio del enfermo es aquel que considera a éste y a su familia como una unidad. Ésta debe ser atendida por el equipo interdisciplinar de Atención Primaria, que se encargará no sólo de la provisión de cuidados, sino también de la coordinación en el acceso a una red de recursos sociosanitarios comunitarios (que se debe potenciar). La comunicación entre los niveles será fundamental.

BIBLIOGRAFÍA RECOMENDADA

Barbero J, Moya A. Aspectos éticos de la atención domiciliaria. En: Contel JC, Gené J, Peya M, editores. Atención domiciliaria: organización y práctica. Barcelona: Ediciones Springer-Verlag; 1999. p.119.

Benítez-Rosario MA. Cuidados paliativos en pacientes no oncológicos. Med Clin (Barc) 2003;121 (8): 297-8.

Benítez-Rosario MA, Salinas A, Montón F. Cuidados paliativos en pacientes no oncológicos. En: Alayón A, editor. Neurología extrahospitalaria. Barcelona: Springer-Verlag Ibérica; 2004. p. 1067-80.

Contel JC. Atención domiciliaria: hacia un modelo de atención compartida. Cuadernos de Gestión 2000; 6 (2): 48-59.

Costa AM, Siurana JC, Pereiro JC, Sberviola V. Humanizando el final de la vida. Med Clin (Barc) 2002; 118 (1): 38-9.

De la Revilla L, Espinosa JM. La atención domiciliaria y la atención familiar en el abordaje de las enfermedades crónicas de los mayores. Aten Primaria 2003; 31 (9): 587-91.

Gené J, Contel JC. Propuestas para desarrollar la atención domiciliaria. Aten Primaria 1999; 23 (4): 183-6.

Kessel H. La edad como criterio. Med Clin (Barc) 1998; 110: 736-9.

B-64209 (04/05)

Patrocinado por



GlaxoSmithKline