

SÍNDROME MIOCLONÍA-DISTONÍA: A PROPÓSITO DE UN CASO

Mazaira Schreck T.¹, García Gómez S.¹, Espinosa Pereiro C.E.¹, Blanco Barca M.O.², Concheiro Guisán A³

¹ MIR del Servicio de Pediatría y sus Áreas Específicas; ² Consulta de Neurología Pediátrica; ³ Jefa de Servicio de Pediatría y sus áreas específicas. Hospital Álvaro Cunqueiro (Vigo).

Introducción

Síndrome de distonía mioclónica (SDM):

- Trastorno del movimiento poco frecuente.
- Herencia autosómica dominante, penetrancia incompleta.
- Disfunción de los ganglios basales.
- Sintomatología: inicio en 2 primeras décadas de la vida, con mioclonías que afectan principalmente a la musculatura axial de los miembros superiores, incrementándose con la actividad y los cambios posturales. Las distonías afectan típicamente a la musculatura del cuello (tortícolis) o de la mano (“writer’s cramp”).
- Otros síntomas: afectación de miembros inferiores (alteraciones de la marcha, caídas frecuentes), manifestaciones psiquiátricas de tipo afectivo.

Caso clínico

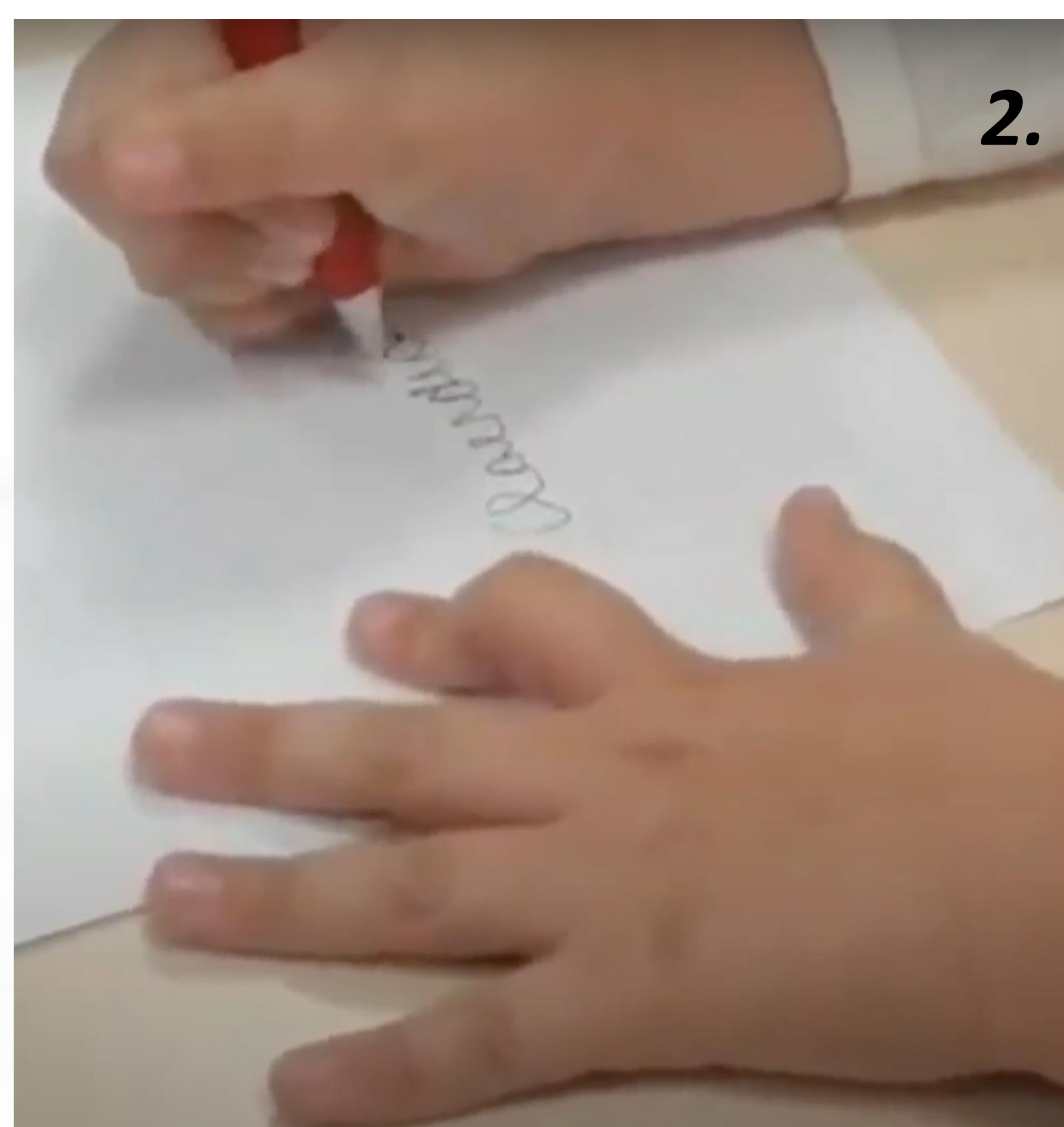
Presentación: paciente de 4 años que presenta bajo grado de coordinación con caídas frecuentes, temblor de intención, escaso control grafomotor y aparición de mioclonías. Empeoramiento progresivo de la manipulación fina y desarrollo de posturas distónicas a pesar de terapia ocupacional, estableciéndose la sospecha clínica de una **distonía mioclónica** por alteración en el **gen SGCE**.

Pruebas complementarias realizadas:

- EEG en sueño y EMG
- Pruebas de laboratorio
- RMN cerebral
- Estudio genético: confirmación del diagnóstico.

Evolución: ensayo terapéutico con zonisamida, levodopa, levetiracetam y clonazepam, sin respuesta evidente.

Es derivada a un centro especializado en trastornos del movimiento, considerándose candidata a cirugía de **estimulación palidal bilateral**. La intervención se lleva a cabo sin complicaciones y tras la misma se evidencia mejoría franca en su control motor, que persiste hasta la fecha.



Conclusiones:

- I. La mioclonía distónica es un trastorno del movimiento causado en la mayoría de los casos por mutaciones en el gen SGCE. El diagnóstico es **clínico**, confirmándose con el **estudio genético**.
- II. El único fármaco con evidencia grado I de eficacia en el tratamiento del SDM es la zonisamida. Otras opciones terapéuticas incluyen antiepilépticos, benzodiacepinas y anticolinérgicos, generalmente con pobre respuesta y/o efectos secundarios indeseables. En casos refractarios al tratamiento médico, la estimulación cerebral profunda precoz constituye una alternativa eficaz, con mejoría clínica prolongada en un porcentaje elevado de los casos.

Referencias

1. Roze E, Lang AE, Vidailhet M. Myoclonus-dystonia: classification, phenomenology, pathogenesis, and treatment. Curr Opin Neurol. 2018;31:484 – 490.
2. Rocha H, Linhares P, Chamadoira C, José M, Vaz R. Early deep brain stimulation in patients with myoclonus-dystonia syndrome. 2021;27(2016):17–21.
3. Emel Oguz Akarsu, Reyhan Surmeli DY. Myoclonus-dystonia syndrome: case report. North Clin Istanbul. 2014;1(3):187–90.
4. Fearon C, Peall KJ, Vidailhet M, Fasano A. Medical management of myoclonus-dystonia and implications for T underlying pathophysiology. 2020;77(May 2020):48–56.
5. Thalamus Stimulation for Myoclonus Dystonia Syndrome: Five Cases and Long-Term Follow-up. WORLD Neurosurg. 2019;933–9.