

La distonía

Una enfermedad
poco conocida



La distonía

Una enfermedad poco conocida

ALDA

Asociación de Lucha contra la Distonia en Aragon.

Genoveva Torres Morales nº 9 - 2º Dcha.

976 387 643 - 976 595 753

Móvil 608 037 336

50006 Zaragoza

www.distonia-aragon.org

alda@distonia-aragon.org

Edita: ALDA

Texto: ALDA

Maquetación: Infocreaciones S.L.U.(Valencia)

Impresión: Gráficas Berlín (Zaragoza)

Zaragoza 2006

Este librito informativo va dirigido a todos los integrantes del colectivo médico y a todas las personas que tengan interés por esta patología.

Aconsejamos que ante cualquier sospecha de padecer una distonía, se consulte a un neurólogo especializado en trastornos del movimiento.

¿QUÉ ES LA DISTONÍA?.....	7
CLASIFICACIÓN. TIPOS DE DISTONÍA.....	8
PREDICCIÓN DEL CURSO DE LAS DISTONÍAS..	13
TRATAMIENTO DE LA DISTONÍA.....	14
EL ENFERMO DISTÓNICO.....	16
PAPEL DE LAS ASOCIACIONES.....	17
BIBLIOGRAFÍA.....	19

¿QUÉ ES LA DISTONIA?

La distonía es una enfermedad neurológica que se caracteriza por contracciones involuntarias de uno o más grupos musculares, causando frecuentemente torsión o posturas anormales.

Se cree que los síntomas de la distonía se deben a una disfunción de una parte del cerebro que controla la precisión con que se realizan los movimientos.

Aunque facultades como la inteligencia y la memoria no sufren alteración, la enfermedad puede provocar algún desorden psicológico, como ansiedad, angustia, depresión...lo que incrementa los síntomas físicos propios de la distonía, ya que, los síntomas distónicos generalmente empeoran con el estrés, disminuyen con la relajación, y desaparecen con el sueño.

La mayoría de las distonías aparecen espontáneamente, por causas no identificables. En numerosos casos se relatan situaciones de estrés o angustias en la época inmediatamente anterior a la aparición de los primeros síntomas.

Esta enfermedad es relativamente rara y de difícil diagnóstico, ya que no existe ningún medio analítico ni prueba complementaria para confirmar o diagnosticar una distonía.

Esto puede dar lugar a un diagnóstico incorrecto por parte de los profesionales de la medicina que no estén familiarizados con esta enfermedad.

CLASIFICACION DE LA DISTONIA

Existen varias clasificaciones de la distonía, dependiendo de la causa responsable o de las regiones del cuerpo afectadas.

Distonía **primaria** o idiopática: cuando la causa es desconocida o genética (ésta es la más frecuente)

*Según
la causa*

Distonía **secundaria**: cuando hay una causa que origina la distonía (por ej.: lesiones en el cerebro, tóxicos, enfermedad de Parkinson...)

Distonía focal: afecta solamente a un músculo.

Segmentaria: afecta a varios músculos contiguos.

Multifocal: afecta a dos o más músculos de distinta localización, que no son contiguos.

Hemidistonía: afecta a un lado del cuerpo.

Generalizada: afecta a la practica totalidad de los músculos.

*Según
su
distribución*

Formas **infantiles** (0-12 años).

Formas de la **adolescencia** (13-20 años).

Formas de la **edad adulta** (más de 21).

*Según
la
edad*

A su vez, **las distonías focales** tienen denominaciones particulares (blefaroespasmos, tortícolis espasmódica, distonía laríngea...) dependiendo del grupo muscular al que afecte.

Revisamos a continuación las distonías focales más frecuentes:

BLEFAROESPASMO



Se trata de una contracción espasmódica e involuntaria del músculo orbicular de los párpados, que puede progresar hasta el cierre temporal de los ojos, con gran dificultad para abrirlos, lo que convierte al afectado, en algunas ocasiones, en un ciego funcional.

El primer síntoma suele ser un parpadeo incontrolado, que se agudiza ante luces brillantes o en estados de tensión anímica.

DISTONIA CERVICAL

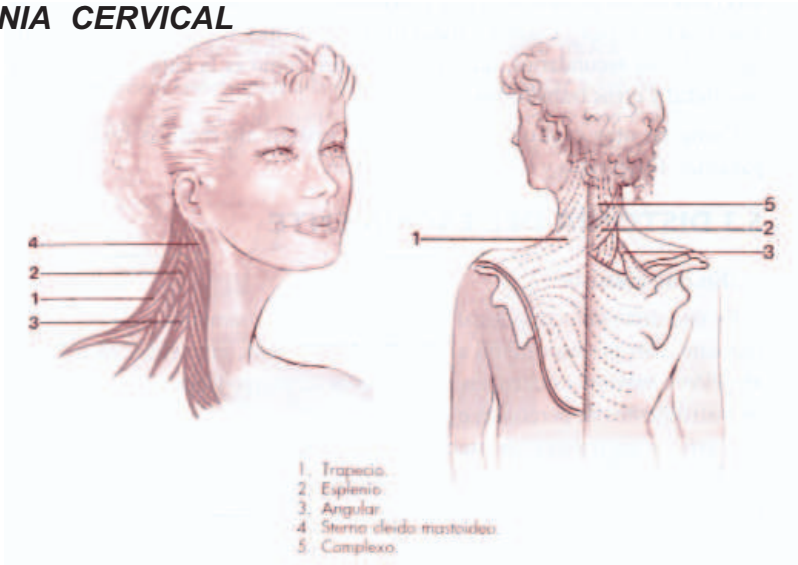
De la Torticolis espasmódica a la DISTONIA CERVICAL

Cuando se produce inicialmente la contracción distónica del músculo esternocleidomastoideo, se la llama torticolis espasmódica. Y cuando el trastorno afecta a otros músculos del cuello produciendo una contracción involuntaria, espasmódica o sostenida, que provoca posturas anormales de la cabeza, se la denomina distonía cervical.

Se producen contracciones involuntarias de uno o varios músculos del cuello, dando lugar a las manifestaciones sintomáticas, con o sin dolor añadido, siguientes:

Torsión de la cabeza a izquierda o derecha: laterocolis
Inclinación de la cabeza hacia delante: anterocolis
Inclinación de la cabeza hacia atrás: retrocolis
Combinación torsión-inclinación

DISTONIA CERVICAL



DISTONÍA OCUPACIONAL O CALAMBRE DEL ESCRIBIENTE

Es una distonía en la que se presentan contracciones musculares involuntarias en los músculos de la mano y el antebrazo, al inicio o durante la escritura. y fue en escritores donde se describió inicialmente, pero dado que pueden existir otras distonías que aparecen durante tareas específicas, (Ej: tocar el piano, escribir a máquina, coser, etc.....), se la acabó denominando: **Distonias ocupacionales** o relacionadas con una determinada y concreta ocupación.



Aunque no es lo corriente, dado que suelen permanecer estables en el tiempo, estas distonías pueden extenderse a grupos musculares próximos dando una apariencia de progresión a la enfermedad.

Se han descrito **tres fases en el desarrollo de este tipo de distonía**, sin que se pueda afirmar que forzosamente se pase de la primera a la tercera.

- La **primera fase** es la que estrictamente afecta solo al acto motor concreto (Ej: escribir). En esta fase inicial, el individuo afectado es capaz de realizar cualquier trabajo con sus dedos, excepto coger el útil de escritura y escribir.

- En la **segunda fase** se propaga la distonía hacia músculos contiguos. Esta fase puede durar meses e incluso años.

- La **tercera fase** impide a la persona afectada realizar otros actos como coger un objeto, comer utilizando los brazos... es decir, ya no solo existen espasmos en los músculos de la mano, sino también en diferentes músculos del brazo.

SINDROME DE MEIGE

Es una distonía oromandibular (contracciones irregulares en la parte inferior de la cara) acompañada de blefaroespasma. Los músculos afectados pueden ser muchos: maseteros, temporales, complejo muscular submental.... Este conjunto de contracciones se manifiesta con muecas muy notables y molestas.

DISTONÍA LARÍNGEA O DISFONÍA ESPASMÓDICA

Esta distonía afecta a la fonación, a los músculos laríngeos o caja de voz. Consiste en la dificultad de contraer adecuadamente las cuerdas vocales.

Hay dos tipos de distonía laríngea muy diferenciados:

1. Distonía en **adducción**: es la más frecuente. Las cuerdas están tensas y muy próximas, esta distonía causa un cierre excesivo e incontrolado de las cuerdas vocales, produciendo una voz forzada, ronca y estrangulada.



2. Distonía en **abducción**: es la totalmente opuesta, y mucho menos frecuente. Se da una apertura de las cuerdas vocales prolongada, y en consecuencia, la voz es susurrante, musitada, y con pausas fonatorias.

DISTONÍA GENERALIZADA

En esta distonía los músculos afectados están distribuidos por todo el cuerpo, lo que crea una situación de invalidez casi total, conservándose intacta la inteligencia, la memoria y otros procesos cognitivos.

Este tipo de distonía aparece normalmente en

los primeros años de vida, y generalmente en los miembros inferiores en forma de torsión de la porción distal de una extremidad (generalmente la inferior). En estos casos es probable que la distonía se extienda hasta llegar a una situación de dificultad para andar, para posteriormente, varios años después generalizarse.

Las distonías que comienzan en la infancia, generalmente en los miembros inferiores, tienen una gran tendencia a generalizarse.

PREDICCIÓN DEL CURSO DE LAS DISTONÍAS

En general, el curso de las distonías es muy incierto. Sin embargo, con un gran porcentaje de probabilidad se pueden establecer los siguientes posibles cursos:

Las distonías que comienzan en la infancia, generalmente en los miembros inferiores, tienen una gran tendencia a generalizarse, aunque en ocasiones esto no ocurre.

En las distonías de aparición infantil se da una cierta incidencia de casos con antecedentes familiares.

En las personas adultas, hacia los 30 años pueden aparecer distonías en las extremidades superiores o cuello, en la década de los 40 distonías laríngeas, y en la década de los 50 años de edad, distonias en la parte superior de la cara.

Normalmente, estas distonías que aparecen en la edad adulta son focales y no suelen extenderse, permaneciendo los síntomas en el foco inicial, o en algunos casos en zonas muy próximas.

TRATAMIENTO DE LA DISTONÍA

Hay varias formas de tratar esta enfermedad:

1. Terapia con medicamentos
2. Inyecciones con toxina botulínica
3. Cirugía

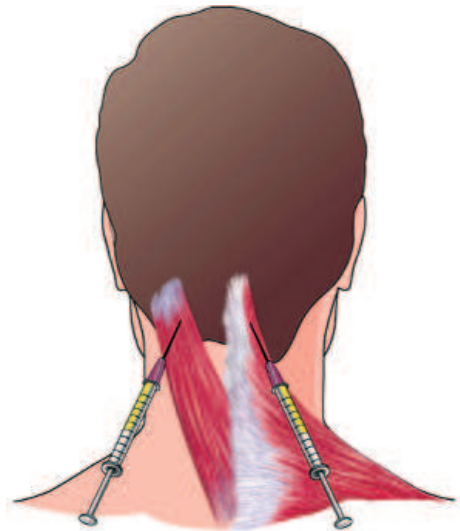
En cuanto a la **TOXINA BOTULÍNICA**, el uso de infiltraciones de dicha toxina es el más moderno y eficaz de todos los tratamientos. La terapia con toxina botulínica ha representado un avance importante y un cambio notable en el tratamiento de los pacientes distónicos, aportándoles una mejoría de los síntomas y de su calidad de vida, no alcanzada con ningún otro fármaco utilizado.



La toxina botulínica es una neurotoxina, de las más potentes que se conocen, producida por una bacteria, el *Clostridium Botulinum*. Dicha bacteria produce 7 tipos de toxina (A hasta la E), dos de las cuales, la A y la B, son las que actualmente se utilizan con fines terapéuticos.

La toxina botulínica se inyecta en los músculos distónicos, produciéndose una relajación de los mismos. Actúa produciendo un bloqueo, temporal y reversible de las terminaciones nerviosas colinérgicas, y como consecuencia causa debilidad del músculo en el que se inyecta. Se inyecta en pequeñas cantidades directamente en los músculos afectados para reducir la contracción excesiva.

Su acción no es permanente, es decir, el efecto de la toxina es transitorio, puede durar varios meses, dependiendo de múltiples factores: tipo de distonía, individuos, dosis Transcurridos esos meses, el músculo puede volver a ponerse rígido y puede ser necesario administrar nuevas inyecciones de toxina botulínica.



En cuanto a la CIRUGÍA, ésta puede ser considerada cuando los pacientes ya no son receptivos a otros tratamientos. La naturaleza incapacitante de algunas distonías junto con el fracaso de los fármacos convencionales, hace que se plantee la opción quirúrgica en un intento de aliviar los síntomas de la enfermedad.

EL ENFERMO DISTONICO

El enfermo distónico no es un ser distinto, pero el irse enfrentando a su enfermedad, en ocasiones muy discapacitante, hace que sufra distintas consecuencias emocionales:

- Estado depresivo
- Sensación de inutilidad
- Complejo de inferioridad
- Aislamiento...

Las personas aquejadas de esta enfermedad se enfrentan a 2 problemas principalmente, una sensación de aislamiento y una falta de información sobre la enfermedad. Su familia, amigos... probablemente no habrán oído hablar nunca de distonía, y tendrán quizá dificultades para entender los problemas que provocan.

El aumento de la ansiedad hace que se eleven los síntomas distónicos, por lo que **es muy importante la relajación en las personas afectas de la enfermedad.**

La mayor parte de estos enfermos tienen una gran dificultad para relajarse físicamente, porque prestan más atención al intentar controlar sus espasmos involuntarios.

Si nos encontramos relajados, nuestro estado es positivo, tanto física como mentalmente, y los síntomas distónicos decrecerán.

La actitud positiva hacia la enfermedad es un factor importante para poder mantener una calidad de vida mejor.

PAPEL DE LAS ASOCIACIONES

La enfermedad suele crear en el enfermo y en su familia unas necesidades que difícilmente pueden cubrirse con los propios recursos. La colectividad tiene en sus manos un mecanismo para llegar allí donde los organismos públicos no llegan; este mecanismo consiste en asociarse para lograr determinados objetivos.

Las asociaciones de afectados y familiares son el medio más idóneo para que las personas que sufren una misma dolencia o sus familiares puedan unirse para prestarse apoyo mutuo.



Dichas asociaciones pretenden crear un espacio en el que no hay lugar para las limitaciones que la sociedad actual impone desde sus prejuicios y donde podemos hacernos fuertes y crear unos verdaderos lazos de amistad.

La unión hace la fuerza, y hay que convencerse de ello, hay que reconocer que la batalla en solitario la tenemos perdida de antemano.

Además, las personas que pertenecen a Asociaciones es posible que estén más y mejor infor-

madas que las demás, es más fácil que estén al corriente de todas las novedades que puedan interesarles: tratamientos, hospitales donde dirigirse, asesoramiento social, jurídico, psicológico...

Los **objetivos** que persiguen las Asociaciones son:

- Divulgación de la enfermedad.
- Contactar con enfermos distónicos con el fin de proporcionarles apoyo y ofrecerles un lugar de encuentro.
- Hacer presión ante las administraciones públicas para que la sociedad sea consciente de los problemas que conlleva esta enfermedad
- Apoyar a enfermos y familiares de afectados.

ALDA

Asociación de Lucha contra la Dystonia en Aragón.

Genoveva Torres Morales nº 9 - 2º Dcha.

976 387 643 - 976 595 753

Móvil 608 037 336

50006 Zaragoza

www.dystonia-aragon.org

alda@dystonia-aragon.org

BIBLIOGRAFÍA.

CONOCER LA DISTONÍA (2001).

Libro editado por ALDE con la colaboración de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid.

TOXINA BOTULÍNICA: APLICACIONES TERAPÉUTICAS (2002).

Luis Javier López del Val, Alfonso Castro García. Ed. Masson

A large, stylized graphic of a hand with fingers spread, rendered in shades of yellow and orange, serves as the background for the main text.

ALDA

ASOCIACIÓN DE LUCHA CONTRA
LA DISTONÍA EN ARAGÓN

Financiado por la



DIPUTACION D ZARAGOZA