

ASSOCIACIÓ DE LLUITA CONTRA LA DISTONIA A CATALUNYA

# [DISTONÍA]

GUIA PRÁCTICA PARA PROFESIONALES

# **DISTONÍA**

## **GUIA PRÁCTICA PARA PROFESIONALES**

Barcelona, abril 2013

© Associació de Lluita Contra la Distonla a Catalunya(ALDEC), Ana Sánchez Sánchez, Elisabet Ródenas González, 2013

© del prólogo: Dra. María Palacín Lois, 2013

© de esta edición: ALDEC, 2013  
C/Providència, 42, 4º, 2ª – 08024 Barcelona  
[www.infodoctor.org/aldec](http://www.infodoctor.org/aldec)  
[infoaldec@gmail.com](mailto:infoaldec@gmail.com)

Primera edición: febrero de 2013

Segunda edición: Abril de 2013  
Depósito Legal Web: B.18341- 2013

Impreso por: Full Color Printcolor S.L  
Printed in Spain

## **Autoras**

---

- Elisabet Ródenas González, Psicóloga de ALDEC.
- Dra. Maria Teresa Buongiorno, Neuróloga de la Unidad de Movimientos Anormales, Hospital Clínic de Barcelona.

## **Coordinadora**

---

- Ana Sánchez Sánchez, Presidenta de ALDEC.

## **Asesores en la especialidad**

---

- Dra. Màtil Calopa Garriga. Servicio de Neurología del Hospital Universitario de Bellvitge.
- Dr. Jaime Kulisevsky Bojarski. Neurólogo. Director de Investigación del Institut de Recerca y de la Unidad de Trastornos del Movimiento del Departamento de Neurología del Hospital Sant Pau de Barcelona.
- Dra. Maria José Martí Domènech, Coordinadora de la Unidad de Trastornos del Movimiento y Parkinson. Servicio de Neurología del Hospital Clínic de Barcelona.
- Dr. Oriol de Fàbregues-Boixar Nebot, Coordinador de la Unidad de Trastornos del Movimiento y Parkinson del Servicio de Neurología del Hospital Universitario Vall d'Hebron de Barcelona. Presidente de la SCN.
- Dra. Pilar Sanz Cartagena, Servicio de Neurología del Hospital General de Mataró.
- Dra. Pilar Otermín Vallejo. Jefe de Sección de la Unidad de Neurología del Hospital General de Granollers.
- Dr. Francesc Miquel Rodríguez, Clínica Teknon.

## Nota a la segunda edición

---

Apenas han pasado unos meses desde que se ofreció al lector la primera edición.

La razón que nos ha impulsado ha sido el deseo de ofrecer un instrumento de ayuda **mejorado a nivel metodológico**.

Gracias a la colaboración de la **Dra. María Teresa Buongiorno**, en esta segunda edición, se indica **el grado de evidencia científica de las recomendaciones presentadas**.

Se ha utilizado el sistema de clasificación de evidencia de los estudios (clase I-IV) y nivel de recomendación (grado A-C) de la *European Federation of Neurological Societies*.

Y por otra parte, esta edición cuenta con el **aval de la Sociedad Catalana de Neurología**, SCN, entidad sin ánimo de lucro, ligada a la Academia de Ciencias Médicas de Cataluña y Baleares, cuya finalidad fundamental es el estudio, investigación y desarrollo de la Neurología.

## Agradecimientos

---

Desde ALDEC, queremos hacer llegar nuestro agradecimiento a todas las personas que apoyan este proyecto y que, día tras día, trabajan para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por la Disonía.

---

## ÍNDICE

PRÓLOGO.....	7
INTRODUCCIÓN.....	10
1. OBJETIVOS.....	11
2. LA DISTONÍA: UNA BREVE RESEÑA.....	12
2.1. Historia.....	13
2.2. ¿A quién puede afectar la distonía?.....	13
2.3. Causa.....	13
2.4. Impacto.....	14
2.5. Fisiopatología.....	15
2.6. Epidemiología.....	16
2.7. Pronóstico.....	17
3. DIAGNÓSTICO.....	17
3.1. Errores más comunes en el diagnóstico.....	20
3.2. Manifestaciones clínicas o síntomas.....	21
3.3. Tipos de distonía.....	23
3.3.1. Clasificación por Causa.....	24
3.3.2. Clasificación por la edad de inicio.....	25
3.3.3. Clasificación por la distribución.....	26
3.4. Distonías focales más frecuentes.....	26
3.4.1. Blefaroespasmos.....	27
3.4.2. Distonía cervical o tortícolis espasmódica.....	28
3.4.3. Disfonía espasmódica o distonía laríngea.....	29
3.4.4. Distonía oromandibular.....	31
3.4.5. Distonía Ocupacional.....	31
3.5. Subtipos especiales de distonías.....	33
3.6. Técnicas diagnósticas.....	34
3.7. Escalas de valoración.....	35
3.8. Alteraciones que simulan una distonía.....	37

---

---

4. MEDICAMENTOS A EVITAR.....	38
5. EL ASESORAMIENTO GENÉTICO.....	39
6. TRATAMIENTOS FARMACOLÓGICOS Y QUIRÚRGICOS.....	40
6.1. Los tratamientos farmacológicos.....	41
6.2. Inyecciones de toxina botulínica.....	42
6.3. Cirugía.....	44
7. TRATAMIENTOS REHABILITADORES.....	45
7.1. Fisioterapia neurológica.....	47
7.2. La terapia ocupacional.....	48
7.3. Terapia Psicológica.....	49
7.4. El apoyo social.....	50
7.5. Apoyo alimentario.....	50
7.6. Logoterapia.....	51
7.7. Atención Psiquiátrica.....	52
7.8. Tratamiento del dolor.....	53
8. OTROS PROFESIONALES IMPLICADOS.....	54
8.1. El médico de cabecera.....	54
8.2. Odontología.....	56
8.3. Trabajador Social.....	57
9. BIBLIOGRAFÍA.....	59
10. ANEXO 1: Autoría.....	65
11. ANEXO 2: Directorio.....	67

---

## PRÓLOGO

Es un placer para mí presentar esta Guía Práctica para Profesionales sobre la distonía, que de una forma clara, bien organizada y completa, nos describe y explica todos los aspectos biopsicosociales de esta enfermedad. La distonía forma parte del grupo de enfermedades raras o de baja prevalencia, y ello conlleva además un sufrimiento añadido, el desconocimiento que provoca en general y en particular a los profesionales. Hay que añadir a ello la soledad y sentimientos de incompreensión de los pacientes que la padecen.

Tras una enfermedad se encuentran una persona y una familia, y un entorno de relaciones socioafectivas en las que conviven para enfrentar las dificultades de la enfermedad y las situaciones vitales que provoca la distonía. Ello provoca muchos interrogantes, tanto en los pacientes y sus familias, como en los profesionales, que en ocasiones no pueden dar una respuesta como desearían a sus pacientes.

Esta guía va a ayudar a los profesionales a ver reflejado al paciente en todos los momentos de la evolución de la enfermedad, en todas las tipologías de la misma y van a entender más sus miedos, el porqué de sus preguntas (aunque algunas no puedan tener respuestas), la importancia de comunicar y hablarles en un lenguaje claro y sencillo para alcanzar la comprensión que éstos necesitan.

Los profesionales son los que ven primero al paciente y pueden detectar de forma rápida qué atención necesita, de cualquier tipo, (especialistas médicos, psicólogos u otros profesionales) para poderlos remitir y poder mantener un mejor contacto con ellos

para su mejor atención. Sería ideal que la presente guía pudiera llegar a manos de todos los profesionales que tienen relación con esta enfermedad. La acogida del paciente por parte del profesional es la puerta de entrada a la comunicación, y en esta fase de encuentro, es donde se establece una relación de ayuda.

Muchas de las discapacidades que provoca esta enfermedad, condiciona, erosiona, mutila o modifica las facultades para vivir con cierto grado de bienestar personal y social. Es una enfermedad que afecta a la movilidad autónoma, a la capacidad sensorial y también a la autoestima de la persona, lo que requiere de muchos y diferentes profesionales implicados, que de una forma interdisciplinar, den una respuesta integrada y completa a la complejidad de la enfermedad.

A los aspectos físicos de la enfermedad, como el dolor, las limitaciones físicas, los movimientos involuntarios, hay que añadir los aspectos psicosociales, como la vergüenza, el miedo al rechazo, la ansiedad y la depresión por esos movimientos involuntarios, que pueden trastornar o reducir significativamente las actividades sociales del afectado de distonía, aumentando el riesgo de aislamiento.

En el constante trabajo de reducir el aislamiento, de ayudar a las personas que la padecen y a sus familias, pero también de dar a conocer qué es la distonía, cómo se trata, además de colaborar en la búsqueda de soluciones paliativas o curativas, la Associació de Lluita Contra la Dystonia a Catalunya (ALDEC), tiene un papel fundamental y protagonista.

Se dice que los grandes navegantes que cruzaban los mares se embarcaban confiando básicamente en su barco y en su tripulación, de ahí la palabra original “equipo” del francés



‘equipage’, y es precisamente éste el ingrediente para llevar adelante una idea y un proyecto, como lo hacen los profesionales que impulsan a diario la Asociación.

La Asociación, abierta a enfermos, familiares, profesionales y a todos aquellos que tienen la idea en común de ayudar a mejorar la calidad de vida de quienes la sufren, se ha convertido en una óptima plataforma en este objetivo. Su firme impulsora, Ana Sánchez, con su equipo, se encarga de ello desde hace años, creando convenios de colaboración, iniciando actividades y creando eventos que permiten ayudar a los pacientes con distonía y a sus familias.

Esta iniciativa en la realización de la “Guía Práctica para Profesionales”, es un buen reflejo del compromiso y desempeño que promueve el trabajo en equipo interdisciplinar de y para los profesionales en beneficio del afectado de distonía y sus familias.

Dra. María Palacín Lois

Profesora titular del Departamento de Psicología Social de la  
Universidad de Barcelona  
Directora del Máster Análisis y Conducción de Grupos

## INTRODUCCIÓN

La distonía es una enfermedad neurológica crónica, poco frecuente y compleja, en la que intervienen diversos factores y que necesita de diversos profesionales de la salud.

La situación actual evidencia, no tan sólo, la dificultad para la detección y el diagnóstico, también la necesidad de una atención adecuada, coordinada y transversal entre los diferentes niveles asistenciales, que aborde de forma integral la situación que padecen las personas afectadas y, en consecuencia, sus familiares.

A la debilidad que supone la falta de coordinación entre los diferentes niveles y dispositivos sanitarios, se añade la inexistencia de circuitos bien definidos que permitan el acompañamiento del proceso desde el diagnóstico, el seguimiento, la valoración de las necesidades por parte de los equipos de expertos y la asignación de recursos más adecuados en cada revaloración.

En todas las fases del proceso, desde el diagnóstico hasta la asignación de recursos, se pone en evidencia la necesidad de trabajar conjuntamente y en colaboración mutua.

## 1. Objetivos

Esta guía responde a la necesidad de coordinar esfuerzos, de difundir y dar a conocer la distonía.

Es un documento divulgativo sin pretensiones científicas, con fines orientativos e informativos de carácter general.

Esta guía pretende:

- **Servir cómo apoyo a la práctica clínica** de los profesionales socio-sanitarios que atienden a personas con distonía, familiares y/o cuidadores.
- Ofrecer una **orientación a los profesionales responsables de la gestión de los servicios de salud** en cuestiones clave relativas a la distonía, a las necesidades de las personas afectadas y a los profesionales implicados.
- Mostrar una **idea general del impacto de la distonía en la vida de los afectados**, de los problemas a los que se han de hacer frente, y que los profesionales implicados tomen las medidas necesarias para resolverlos.

### **Nota:**

La distonía en el niño no queda recogida en esta guía. Su complejidad necesita y merece una dedicación aparte.

Es una tarea futura, elaborar un recurso informativo y divulgativo, que especifique las características y necesidades de los niños y niñas con distonía y sus familiares.

## 2. La distonía: una breve reseña

La distonía es un síndrome neurológico caracterizado por contracciones musculares involuntarias, sostenidas y repetidas, que causan movimientos espasmódicos, posturas anormales o ambos.

- ✚ Es un **trastorno del movimiento**, de carácter **crónico** y **poco frecuente**.
- ✚ Puede ser un **síntoma** de una alteración subyacente (distonía secundaria), o bien una **enfermedad específica** (distonía primaria).
- ✚ Puede afectar **a una parte del cuerpo** (distonía focal) o **a varias partes** en mayor o menor extensión (distonía segmentaria, multifocal o generalizada).
- ✚ La **contracción simultánea de músculos** agonistas y antagonistas es la base del trastorno distónico.
- ✚ Es uno de los trastornos del movimiento **más difícil de reconocer**, y donde con más frecuencia, se cometen **errores en el diagnóstico**.

## 2.1. Historia

La distonía existe desde épocas muy remotas, incluso existen representaciones gráficas, como algunas pinturas medievales, donde se ven niños y adultos con posturas anormales que recuerdan a la distonía generalizada.

Sin embargo, pese a lo llamativo de su expresión clínica, **las descripciones médicas de estos cuadros son recientes**. Podemos afirmar que la distonía se conoce oficialmente desde Gowers y Oppenheim, entre 1888 y 1910.

Durante algún tiempo se pensó que era de origen psiquiátrico, y sólo en las últimas décadas, ha sido reconocido como un trastorno orgánico neurológico.

## 2.2. ¿A quién puede afectar la distonía?

Puede afectar a cualquier sexo, edad o etnia. Las distonías generalizadas son más comunes en los niños, y las distonías focales en los adultos.

## 2.3. Causa

Pueden tener un **origen genético**, como las generalizadas en los niños tipo DYT1. También pueden ser causadas por **factores externos** cómo: traumas craneales, hipoxias cerebrales, tóxicos o fármacos.

Sin embargo, una alta proporción de los casos **no tienen una causa identificable**.

## 2.4. Impacto

Para entender el impacto que la distonía tiene sobre la persona afectada y su entorno, es necesario entender que todos los cambios a los que ha de enfrentarse o aceptarlos, los hace con una **mínima información**, a menudo equivocada, **escaso respaldo** a nivel institucional y social (falta de reconocimiento y sensibilización), y **recursos limitados** y poco accesibles.

La distonía **impacta a nivel biopsicosocial**, por lo que su estudio y consideración se ha de realizar bajo una perspectiva holística, integral y sistémica.

Las distonías generalizadas provocan una gran **incapacidad y dependencia**.

Las distonías focales pueden crear **problemas muy serios**, por ejemplo: ceguera funcional, graves dificultades para hablar o masticar, falta de equilibrio en la marcha o en bipedestación.

A la hora de comprender el grado de impacto de la distonía, en la vida del paciente, no podemos olvidar otros factores que forman parte de la imagen clínica o vivencia de la enfermedad, y cuya combinación con los síntomas distónicos, provoca **grados variables de sufrimiento y deterioro de la calidad de vida (CV)**: dolor, fatiga, ansiedad, depresión, autoestima, sentimiento de soledad, percepción de falta de control.

El **desconocimiento de la distonía, la confusión, los prejuicios sociales**, el hecho de que los síntomas sean muy llamativos desde el punto de vista estético, a menudo se traduce en problemas de **ostracismo** infundado.

Las personas con distonía suelen ver afectada **su vida familiar y laboral**, tienen dificultades a la hora del **reconocimiento de su discapacidad**, con las **prestaciones sociales** y encuentran **serias dificultades en el desplazamiento**.

## **2.5. Fisiopatología**

La distonía es una **enfermedad heterogénea desde el punto de vista etiológico, sintomático y evolutivo** (12,10). Esto sugiere que hay más de un mecanismo implicado, y que su fisiopatología es compleja (14).

Existen **varios modelos** fisiopatológicos, aunque ninguno de ellos puede explicar todos los tipos de distonía.

En la distonía están implicados mecanismos periféricos y centrales que, finalmente, dan lugar a una reorganización de la corteza que conlleva a una alteración de los patrones que programan los movimientos.

**La falta de inhibición a múltiples niveles del SNC parece ser determinante en el origen del fenómeno distónico** (15).

La aparición de alteraciones de los ganglios basales, la repetición exagerada de un movimiento de precisión, el cambio del esquema motor, o un aumento crónico en la descarga de las aferencias sensoriales, son causas que podrían sumarse y colaborar, en distinta proporción, en cada tipo de distonía(2).

Determinar en qué medida interviene cada una es un reto para el futuro, y abre una puerta a nuevas aproximaciones terapéuticas (2).

## 2.6. Epidemiología

No se conocen con exactitud las cifras de incidencia y prevalencia de las distintas formas de distonía, ya que las cifras varían considerablemente en función de la fuente, método de estudio y origen étnico de la población estudiada (26). Sin olvidar que muchas, especialmente las de carácter leve, están infra diagnosticadas.

Se estima que en España hay entre 25.000 y 30.000 personas afectadas de algún tipo de distonía.

La distonía es **el tercer trastorno del movimiento más común** después del Parkinson y el temblor esencial. Y el tercer tipo de trastorno de movimiento en la infancia, tras la espasticidad y los tics (22).

**Las distonías primarias son las más frecuentes**, de las cuales la **distonía focal** es la más común, y entre ellas, la **distonía cervical** es la más usual.

La distonía es un trastorno más prevalente en el sexo femenino.

Es necesaria la realización de estudios epidemiológicos exhaustivos que permitan conocer con mayor exactitud la epidemiología de la distonía (26).



## 2.7. Pronóstico

En general, la evolución de las distonías es variable e incierta. Sin embargo, con un gran porcentaje de probabilidad, se pueden establecer los siguientes posibles cursos:

- Las distonías que comienzan en la infancia, suelen comenzar por un pie, una pierna y tienen una gran tendencia a generalizarse.
- Normalmente, las distonías que aparecen en la edad adulta son focales, con un 15 a un 30 por ciento de casos segmentarias, y no suelen extenderse, permaneciendo los síntomas en el foco inicial, o en algunos casos, en zonas muy próximas.

## 3. Diagnóstico

La distonía es el trastorno del movimiento **más difícil de reconocer** y, que con más frecuencia, se cometen **errores en los diagnósticos** (9).

Probablemente, una de las razones sea la **falta de reconocimiento de la variedad** del espectro clínico, y la **enorme cantidad de manifestaciones** que los pacientes pueden presentar.

Es habitual que los pacientes hayan consultado a traumatólogos, reumatólogos, fisioterapeutas, oftalmólogos, etc., antes de consultar con un neurólogo especialista, y dar con el diagnóstico adecuado.

En algunos casos, el **peregrinaje médico y la demora** en respuestas válidas, provocan el **abandono** y la aceptación de unos síntomas que en muchos casos producen invalidez, cuando, con un tratamiento correcto, los síntomas pueden aliviarse significativamente y mejorar su calidad de vida.

Por otra parte, es necesario llamar la atención sobre lo que frecuentemente sucede hasta que se obtiene el diagnóstico adecuado: visitas a múltiples especialistas, diagnósticos erróneos, estudios y exploraciones inútiles, ortopedias de utilidad cuestionable y, en ocasiones, intervenciones quirúrgicas, supuestamente correctoras de las disfunciones o distorsiones osteomusculares, intervenciones equivocadas, e incluso, perjudiciales.

El diagnóstico es fundamentalmente **clínico**  
El profesional que ha de diagnosticar la distonía es **un neurólogo especialista en trastornos del movimiento.**

### **Recomendaciones (33):**

1. El diagnóstico de distonía es primariamente clínico. Se basa en detectar posturas anormales (con o sin temblor), y en reconocer algunas características típicas (gestos antagonistas). (Buena práctica clínica).
2. Es importante determinar la correcta clasificación de la distonía, para establecer el tratamiento, el pronóstico y para el consejo genético. (Buena práctica clínica).
3. Debido a la ausencia de tests diagnósticos específicos, se recomienda la observación por parte de neurólogos expertos en esta clase de patologías. (Buena práctica clínica).
4. Cuando la presentación inicial o el curso de la enfermedad sugieran que la distonía sea parte de una enfermedad heredo-degenerativa o secundaria, es necesario realizar los estudios diagnósticos apropiados. (Buena práctica clínica).
5. La valoración de la distonía debería realizarse utilizando escalas validadas. (Buena práctica clínica).

### 3.1. Errores más comunes en el diagnóstico

Una causa importante de los errores diagnósticos es **creer que la distonía está constituida sólo por los espasmos de torsión**; sin embargo, es muy frecuente la distonía móvil en forma de tirones, sacudidas mioclónicas y temblores.

Por otra parte, la frecuencia con que los pacientes pueden bloquear temporalmente los movimientos anormales, con alguna maniobra que han encontrado útil (truco sensitivo), o que la distonía empeore con el estrés y mejore con la tranquilidad, sugiere al médico no advertido, la posibilidad de **que el cuadro sea emocional**.

Las distonías focales, las más frecuentes, suelen interpretarse erróneamente como **trastornos localizados de índole traumática, inflamatoria, reumatológica, ortopédica, y, sobre todo, psicógena**.

De ahí, que sea necesario que los **profesionales de la salud** conozcan los rasgos más característicos de la distonía fácilmente identificables, para que, ante la **sospecha, puedan hacer la derivación correspondiente a un neurólogo especialista en trastornos del movimiento**.

### 3.2. Manifestaciones clínicas o síntomas

Las **manifestaciones clínicas** resultan **muy variables**, dependen de los músculos afectados y de la severidad del cuadro (21).

#### **No obstante, las distonías comparten ciertas características:**

- ↻ Presencia de **co-contracciones sostenidas** de grupos antagonistas, cuya duración es muy variable.
- ↻ Al ejecutar un movimiento voluntario, se ponen en acción **involuntariamente** otros músculos que no intervienen en él.
- ↻ Los movimientos distónicos tienen una **dirección preponderante**, que fuerza el segmento corporal en determinado sentido. Al dirigir el segmento corporal en sentido contrario, el movimiento distónico se torna más evidente (21).
- ↻ En las distonías de acción, los movimientos distónicos pueden evidenciarse, en un principio, sólo en ciertas ocasiones, como en el caso del calambre del escribiente.
- ↻ Algunos enfermos pueden aliviar momentáneamente la distonía tocando alguna parte del cuerpo. Esto se conoce como **truco sensitivo**.

Determinados **estados de atención, y/o estados emocionales** pueden **influir en la severidad** de la distonía.

Los síntomas distónicos generalmente se agravan con el estrés y la fatiga, se atenúan con la relajación, y desaparecen mientras la persona duerme.

### La distonía puede presentarse con:

- **Movimientos lentos, y/o posturas en forma de:**
  - Espasmos sostenidos (frecuentemente dolorosos).
  - Posturas anormales sostenidas.
  - Torsión de áreas corporales, variable con la acción.
- **Movimientos rápidos o cambiantes:**
  - Tirones bruscos (con frecuencia dolorosos).
  - Mioclónicos (sacudidas bruscas más o menos rítmicas).
  - Temblores (muy parecido al temblor esencial).

### Se puede cuantificar evaluando:

- La **extensión** o áreas del cuerpo afectadas.
- La **intensidad**:
  - *Factor de severidad*:  
Desde síntomas confusos o poco marcados, que sólo se evidencian durante la acción, hasta incapacitantes espasmos musculares, que impiden la ejecución de actos motores voluntarios, con una típica tendencia al reclutamiento de la musculatura adyacente, y la fijación de posturas anormales por contracturas segmentarias.
  - *Factor de provocación*. Puede presentarse:
    - Sólo en una acción específica.
    - Con cualquier acción del área afectada.
    - Con la acción de otras áreas normales.
    - O estar presente incluso en reposo.
- La intensidad **es variable**:
  - En ocasiones *aumenta* en algunas posturas, por estrés, cansancio, estado emocional, etc.
  - En otras, *disminuye* con la relajación física y psíquica, mientras se duerme, la hipnosis y, paradójicamente, con ciertas acciones (por ejemplo masticar chicle).
  - Y puede *inhibirse*, típicamente, con trucos sensitivos.

### 3.3. Tipos de distonía

**La amplia heterogeneidad de tipos de distonía hace difícil su clasificación.**

Las clasificaciones de distonía se hallan en constante revisión y actualización, no obstante, la clasificación más utilizada es la que se basa en tres ejes principales:

#### **Según la causa**

Primaria

Secundaria

#### **Según la edad de inicio**

De inicio precoz

De inicio tardío o del adulto

#### **Según la distribución muscular**

Focal

Multifocal

Segmentaria

Hemidistonia

Generalizada

### 3.3.1. Clasificación por causa

La clasificación por causa, debe ser el objetivo último del diagnóstico para poder ofrecer el mejor tratamiento, información, pronóstico y consejo genético.

#### Primarias:

Las distonías primarias son las más frecuentes.

- Se llaman primarias cuando **no hay causa identificable** exógena, u otra enfermedad hereditaria o degenerativa.
- A este tipo de distonía **no se asocian otros déficits** neurológicos, aunque algunos pacientes pueden presentar temblor postural.
- Hay una **predisposición hereditaria**.

#### Distonías secundarias

Cuando es síntoma de una alteración subyacente:

- **Síntoma de enfermedades no degenerativas.**
- **Síntoma de enfermedades neurodegenerativas.**
- **Consecuencia de una lesión estructural del cerebro.**
- **Debida a fármacos o tóxicos:** aguda o tardía.



- **Aguda:** Inicio súbito, durante los cuatro primeros días de estar tomando el fármaco. Suele afectar a los músculos de la cara, lengua, cuello y ojos. Es fluctuante, dolorosa y muy molesta. Puede confundirse con un proceso neurológico grave. Desaparece con tratamientos fáciles de administrar y con la retirada del fármaco causal.
- **Tardía:** aparece de manera diferida, desde los tres meses hasta los 20 años que la persona está tomando el fármaco. La aparición es más progresiva y al igual que la distonía primaria, la distribución de la distonía se relaciona con la edad. Requiere un tratamiento complejo.

### 3.3.2. Clasificación por la edad de inicio

Es útil para orientar el pronóstico.

- **De inicio precoz:** De 0 a 26 años. Por lo general, comienza en una pierna o un brazo y tiende a generalizarse.
- **Edad adulta o inicio tardío.** La distonía puede comenzar en los ojos, laringe, cara y/o cuello con distintas combinaciones. Casos especiales son las distonías profesionales u ocupacionales. Tiende a permanecer localizada, con una progresión limitada a los músculos adyacentes.

### 3.3.3. Clasificación por la distribución

Permite definir la severidad y programar el tratamiento.

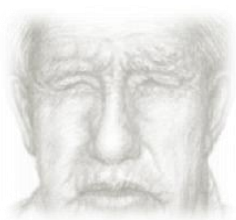
Según su distribución, las distonías se suelen clasificar en:

- **Focales:** Afecta a una sola parte del cuerpo (un grupo muscular).
- **Segmentarias:** afectan a partes contiguas del cuerpo. Por ejemplo la distonía cráneo – cervical.
- **Multifocal:** cuando se implican dos o más partes no contiguas.
- **Hemidistonia:** cuando se afecta la mitad del cuerpo.
- **Distonía generalizada:** cuando hay distonía crural segmentaria y distonía, en al menos, otra parte del cuerpo.

### 3.4. Distonías focales más frecuentes

- Blefaroespasmó
- Distonía cervical
- Disfonía espasmódica o distonía laríngea
- Distonía oromandibular
- Distonía ocupacional

### 3.4.1. Blefaroespasmos



El blefaroespasmos se caracteriza por contracciones involuntarias espasmódicas de los párpados o músculos orbiculares de los ojos. Con frecuencia se acompaña de contracción de otros músculos faciales.

Los primeros síntomas suelen ser: aumento del parpadeo, lagrimeo o sequedad ocular, escozor, sensación de arenilla, picor e irritación en los ojos o párpados. Estos síntomas hacen que, en ocasiones, los pacientes sean visitados por diversos oftalmólogos, hasta que no se llega al diagnóstico definitivo.

Después aparecen espasmos intermitentes de cierre de los párpados, que, en algunos casos, pueden ser **tan intensos y prolongados**, que provocan una ceguera funcional.

La intensidad de los síntomas tiende a **fluctuar**, sin razón aparente, de día en día. Las remisiones espontáneas ocurren muy raramente y duran varios meses.

El blefaroespasmos suele empeorar con la luz intensa, al mirar hacia abajo o hacia arriba, caminar, leer, ver la televisión, tocarse levemente el párpado superior o las cejas. El nerviosismo y el estrés social suele exacerbarlo, pero paradójicamente, también puede mejorarlo, por ejemplo cuando se encuentran en la consulta del médico. En estos casos, no hay signos anormales, y el diagnóstico debe basarse en la historia clínica detallada por el paciente y sus familiares.

A su vez, los pacientes pueden ver que **sus síntomas mejoran** con diversas maniobras, como llevar gafas oscuras, estar tumbado, abrir la boca o bostezar.

### 3.4.2. Distonía cervical o tortícolis espasmódica

La distonía cervical, afecta a los músculos del cuello, produciendo movimientos y posturas anormales de la cabeza. Según los músculos afectados dará un patrón de movimiento diferente:

- **Tortícolis:** espasmos de rotación de la cabeza.
- **Laterócolis:** inclinación lateral de la cabeza.
- **Retrócolis o Anterócolis:** inclinación hacia atrás o hacia delante de la cabeza, respectivamente.



El **inicio** suele aparecer de forma **gradual e insidiosa**.

El **periodo de progresión** de la enfermedad es **variable**. Puede extenderse a otras áreas musculares, como la cara, tronco, o extremidades superiores, pero casi nunca se generaliza.

Suele estabilizarse a partir de los tres años y en un 10% de los pacientes se han descrito **remisiones espontáneas** de los síntomas durante meses.

Las posiciones anormales de la cabeza pueden dar lugar a: espondilosis cervical, desfase del eje de simetría de la cabeza y de la nuca en relación con el eje de simetría del tronco, desviación de los hombros, curvaturas de compensación de la columna dorsal y lumbar, y serias dificultades para realizar actividades que requieran fijar la vista frontalmente (leer, conducir, andar, ir al cine).

Es muy frecuente la presencia de **dolor** que a veces es el elemento que más invalida del cuadro, y un tercio de los pacientes presentan temblor cefálico.

### 3.4.3. Disfonía espasmódica o distonía laríngea



La disfonía espasmódica se conoce también por el nombre de disfonía espástica, o distonía de la laringe.

Aparece cuando se habla o se respira, con contracciones excesivas, anormales e involuntarias de los músculos de las cuerdas vocales.

Es fluctuante, mejora o empeora a lo largo del día.

Los síntomas pueden **mejorar o desaparecer al bostezar, reír, cantar o relajarse**. Y pueden agravarse por ciertas ocupaciones que exigen hablar continuamente.

La disfonía espasmódica **no es causada por el estrés**, y no debería ser confundida con otras afecciones como laringitis, afonía, dolor de garganta, reflujo ácido o problemas psicológicos, que constituyen errores de diagnóstico comunes.

Los dos tipos más comunes son: de tipo aductor y de tipo abductor

- Tipo **aductor**: provoca un habla tensa, estrangulada y ahogada, que a menudo se inicia y acaba abruptamente,

resultando un patrón de habla roto con cortas paradas entre palabras.

- Tipo **abductor**: provoca que la voz siga un patrón más bien tajante y silbante. La voz es como aspirada, con cambios de tono. La voz puede volverse trémula.

La **distonía laríngea respiratoria** es muy infrecuente. En el momento de respirar se cierran las cuerdas vocales, hacen un estridor. Las personas suelen tener problemas de ahogo, especialmente al caminar

### **Se ha de sospechar de una disfonía espasmódica cuando:**

✎ Se hallen ante un paciente de mediana edad, preferentemente del sexo femenino, que comenzó con ronquera discreta que fue incrementándose con cuadros respiratorios,

✎ y que exhibe en el presente al menos tres signos clínicos:

- Síntomas de rotura de tonos.
- Timbre espástico o muy aireado.
- Tiempo de fonación corto.
- Temblor vocal.
- Hipofonía.
- Disprosodia e incoordinación fono respiratoria.
- Interrupciones en el habla sostenida.
- Tensión del cuello durante la fonación.

#### 3.4.4. Distonía oromandibular

La distonía oromandibular (DOM) es un tipo de distonía que puede afectar **varias áreas de la cabeza y del cuello**, incluyendo la parte inferior de la cara, mandíbula y lengua.



Los movimientos distónicos incluyen **abertura o cierre de la mandíbula**, incluso apretándola durante largos períodos con rechinar de dientes, **contracción espasmódica de los labios**, **retracciones**, **enrojecimiento nasal**, **contracciones del paladar blando y músculos del suelo bucal**, así como **protrusión de la lengua**.



Estos espasmos pueden durar medio minuto o más, pero pueden darse movimientos clónicos más breves y de tipo rítmico en conjunción con los movimientos prolongados.

**El habla y la deglución se ven gravemente afectadas**, además de **problemas de ortodoncia**.

Cuando la DOM se da en conjunción con el blefaroespasma, el conjunto recibe el nombre de **Síndrome de Meige**.

#### 3.4.5. Distonía ocupacional

Se conoce como distonía ocupacional, a un conjunto de distonías focales **cuyos síntomas se desencadenan con un acto motor repetitivo, íntimamente relacionado con la actividad profesional o tarea específica que realiza el afectado**.



La distonía ocupacional más frecuente es el **calambre del escribiente**. También la padecen músicos y deportistas (tenistas, golfistas) y otros profesionales como el carnicero para el manejo del cuchillo, costureras, etc.

Implican la mano y el antebrazo: los músculos se contraen o extienden, deteniendo la acción o causando una posición exagerada.

Los movimientos desencadenantes se caracterizan por:

- **Movimientos repetitivos.**
- **Estereotipados espacialmente.**
- **Ocupa sincrónicamente diferentes entradas (input) sensitivas a la vez.**
- **Requieren de atención para su ejecución.**

Cambiar la estrategia para realizar el movimiento y evitar la fatiga y el dolor, (haciendo pausas durante la actividad, o realizando un reposo de larga duración), suelen mejorar la sintomatología.

Su causa es desconocida y se sospecha que muy a menudo no se diagnostica como tal; los errores de diagnóstico más comunes son: el síndrome del túnel carpiano, codo del tenista, tensión, estrés o problemas psicológicos.

**Pese a que** la distonía ocupacional **está íntimamente relacionada con la actividad profesional, y es causa de invalidez** para muchos profesionales, **no está reconocida como enfermedad laboral.**



### **3.5. Subtipos especiales de distonías**

#### **Distonía paroxística.**

Se caracteriza por la presentación transitoria de crisis de movimientos anormales de tipo distónico, coreico o una mezcla de ambos. La forma de presentación sugiere una crisis epiléptica, con la que son generalmente confundidas.

#### **Distonía dopa-sensible.**

Es una variante de la distonía juvenil, con frecuencia se asocia a parkinsonismo, y a la exageración de los reflejos osteotendinosos.

Siempre debe diferenciarse de un parkinsonismo juvenil.

El diagnóstico se basa en la anamnesis, el examen físico y la respuesta espectacular a la levodopa.

#### **Distonía Mioclónica.**

Los pacientes afectados de distonía mioclónica presentan ambos trastornos del movimiento (distonía y mioclonía), en general afectando cuello, brazos y tronco.

Esta combinación de movimientos anormales se encuentra en una mínima proporción de pacientes con distonía.

Generalmente, los síntomas mejoran con el alcohol.

### 3.6. Técnicas diagnósticas

Aunque el diagnóstico del fenómeno distónico es fundamentalmente clínico, ciertas técnicas pueden ser de utilidad en casos complejos, y para el estudio fisiopatológico.

- Pruebas neurofisiológicas.
- Técnicas de imagen.
- Estudios analíticos sanguíneos, urinarios y del líquido cefalorraquídeo.

Tanto los diversos estudios de laboratorio como de neuroimagen, sirven fundamentalmente para ayudar en la **clasificación etiológica y para descartar causas secundarias de la distonía.**

#### **Recomendaciones:**

1. Las pruebas neurofisiológicas no se recomiendan, en la práctica clínica habitual, para el diagnóstico y la clasificación de las distonías. Sin embargo, el estudio electromiográfico de la actividad de diferentes músculos, puede integrar la evaluación clínica con el fin de una mejor caracterización de la distonía (34) (Buena Práctica Clínica).
2. Las técnicas de imagen no son necesarias en la práctica clínica habitual, cuando el diagnóstico de distonía primaria del adulto, resulta clínicamente evidente, ya que en estos

casos los estudios suelen ser normales (35) (Buena Práctica Clínica).

3. La resonancia magnética nuclear (RMN) es necesaria para el diagnóstico de las formas secundarias de distonía (36) (Buena Práctica Clínica). La tomografía computarizada (TC) puede resultar útil para distinguir las patologías por depósito de hierro de aquellas por depósito de calcio. (Buena Práctica Clínica).
4. El estudio SPECT pre-sináptico de la vía dopaminérgica resulta útil para diferenciar la distonía con respuesta a la levodopa de los casos de Parkinson juvenil que se presentan con distonía. (Buena Práctica Clínica). Esta técnica puede ayudar a diferenciar también el temblor distónico del temblor parkinsoniano. (Buena Práctica Clínica).

### **3.7. Escalas de valoración**

La complejidad de la evaluación de la distonía viene dada por el propio objeto a medir: la distonía no se manifiesta de manera unívoca (tiene diversos componentes y varía de un individuo a otro), solo es evaluable indirectamente (a través de sus manifestaciones), y no hay un criterio de valoración establecido (14).

## Distonía generalizada

- Escala Burke-Fahn-Marsden.
- Escala Unificada para la distonía.
- Escala de Evaluación Global de Gravedad de la distonía.
- Escala de distonía de Barry-Albright.

## Distonía Focal:

- Escala de Evaluación del Blefaroespasma.
- Escala de Evaluación Clínica del Espasmo Hemifacial.
- Escala Toronto Western de la Tortícolis Espasmódica.
- Escala de Gravedad de la Distonía Cervical (CDSS).
- Escala de Evaluación del Calambre del Escribiente.

Las escalas se adecuan a la distribución del movimiento y suelen baremar la **intensidad de la afectación** y la **incapacidad funcional**.

## Recomendaciones:

- No existen estudios científicos con niveles de evidencia tales para recomendar el uso específico de determinadas escalas en la valoración de las distonías.

### 3.8. Alteraciones que simulan una distonía

Los **movimientos anormales psicógenos**, no superan el 4% del total de los casos (11). Se debe sospechar el origen psicógeno de una distonía cuando:

- ~ El comienzo es brusco.
- ~ Aparece en reposo desde el inicio.
- ~ No empeora con la acción.
- ~ No mejora con “trucos sensitivos”.
- ~ Su patrón es inconsistente o desaparece con la distracción (14).

Normalmente se asocia con otras alteraciones incongruentes del movimiento y se observan hallazgos atípicos en la exploración (11).

Existen también **contracturas “pseudo-distónicas”** que son secundarias a un mecanismo reflejo o periférico (7,3):

- ~ La subluxación atlantoaxial.
- ~ La malformación de Chiari.
- ~ La parálisis del nervio troclear (IV par craneal).
- ~ El síndrome congénito de Klippel-Feil.
- ~ El tortícolis congénito.
- ~ El síndrome de Sandifer.
- ~ La apraxia palpebral.
- ~ El síndrome de la persona rígida.

## 4. Medicamentos a evitar

Ciertos medicamentos pueden provocar distonía o empeorar la sintomatología presente. Los más conocidos son:

- o **Neurolépticos:**

Clorpromazina	Tietilperazina
Pimozida	Perfenazina
Reserpina	Haloperidol
Tiaprida	Sulpiride
Prometazina	Cleboprida
Alizaprida	Veraliprida
Trifluoperazina	Flupentixol
Flufenazina	Levomepromazina
Metoclopramida	Tioridazina

- o **Hipotensores:** Cinarizina, Metildopa
- o **Antiarrítmicos:** Amiodarona
- o **Bloqueantes de la entrada del calcio:** Flunarizina

## 5. El asesoramiento genético

Las personas afectadas de distonía, o padres de niños con distonía, pueden solicitar o ser derivados a un asesoramiento genético, donde se les aconsejará y les ayudará a definir estrategias preventivas.

### Recomendaciones:

1. Los test genéticos deberían realizarse después de llegar al diagnóstico clínico. (grado B) (37, 38, 39).
2. El estudio de DYT1 se recomienda en pacientes con comienzo de la distonía en una pierna, en los casos de distonía primaria con comienzo antes de los 30 años (ref 70) (grado B), y también en los sujetos que empiezan después de los 30 años, con familiaridad positiva por distonía de comienzo precoz (37, 39) (grado B).
3. En las distonías familiares, el test para DYT 1, no se recomienda en sujetos asintomático (Buena Práctica Clínica).
4. Se recomienda el test para DYT 6 en casos de distonía de comienzo precoz o in distonías familiares con afectación de predominio cráneo-cervical (40, 41) o tras descartar DYT1 (Buena Práctica Clínica).
5. Un test con levodopa debería realizarse en todos los pacientes con distonía de comienzo precoz, en ausencia de otras hipótesis diagnósticas (42). Buena Práctica Clínica.

## 6. Tratamientos farmacológicos y quirúrgicos

El enfoque terapéutico de pacientes con distonía viene determinado por el diagnóstico específico, basado en la categorización clínica y etiológica.

**El objetivo principal es encontrar una causa potencialmente curable o específicamente tratable de la distonía.**

Desafortunadamente esto es posible sólo en una pequeñísima proporción de pacientes distónicos. La enfermedad de Wilson y la distonía inducida por drogas, son causas potencialmente curables.

**Los tratamientos disponibles** están orientados a **reducir la severidad de la distonía**, a paliar la sintomatología.

A la hora de elegir un tratamiento determinado se ha de realizar una **valoración global**.

Además de los síntomas y los signos clínicos, hay que tener en cuenta otros factores tales como: la **limitación funcional** que conllevan, la **discapacidad** o la **limitación en la vida social**.

**Carece de sentido disminuir la distonía por sí misma, si ello no se traduce en un beneficio funcional del paciente**, en una mejora de la calidad de vida.

El tratamiento de la distonía requiere de un enfoque **holístico e integrador**.

La combinación óptima de los recursos terapéuticos puede mejorar la condición general y funcional del paciente.



Por otra parte, el objetivo de todo tratamiento es obtener los mayores beneficios incurriendo en el mínimo riesgo. **Esto hace necesario ponderar los riesgos y los beneficios, y empezar con el tratamiento más eficaz y con menos efectos secundarios.**

Establecer cuál es el tratamiento satisfactorio puede ser algo que requiera paciencia por parte del paciente, así como de su médico.

Si la distonía se circunscribe a un grupo muscular aislado, el tratamiento de elección es la toxina botulínica. Si no funciona se asocian otros medicamentos.

En la distonía generalizada es conveniente hacer un ensayo con un medicamento llamado levodopa. Si no funciona, se prueba con otros fármacos y en última opción se puede aplicar un tratamiento neuroquirúrgico.

### **6.1. Los tratamientos farmacológicos**

Los fármacos ayudan a corregir desequilibrios en los neurotransmisores. Pero la respuesta a las drogas varía entre los diversos pacientes y hasta en la misma persona con el paso del tiempo. A menudo, la terapia más eficaz es individualizada, en la cual el neurólogo especialista, prescribe varios tipos de drogas en diversas dosis para tratar los síntomas y producir pocos efectos secundarios.

El tratamiento farmacológico más útil en la distonía moderada a severa, involucra el uso de anticolinérgicos. Los más utilizados de esta categoría son el trihexifenidilo, el biperidino, el mesilato de benztropina, la orfenadina y la prociclidina.

Existen dos pequeños estudios de clase III con trihexifenidilo, que demostraron superioridad respecto al placebo en la distonía primaria de la infancia y en la distonía secundaria (43,44). En general son mejor tolerados por niños que por los adultos.

El Blacofeno, la Tetrabenacina, la Clozapina y las Benzodiazepinas, son fármacos comúnmente utilizados en el tratamiento farmacológico para la distonía.

### **Recomendaciones:**

1. Los anticolinérgicos son eficaces en la distonía idiopática infantil (grado C) (43, 44).
2. Los anticolinérgicos son posiblemente eficaces en la distonía del adulto, aunque en este sentido existan solo estudio de clase IV (grado C) (43, 44).

## **6.2. Inyecciones de toxina botulínica**

La **eficacia y la seguridad** de la toxina botulínica en la distonía han sido ampliamente probadas y actualmente **se considera el tratamiento de elección** en la mayoría de pacientes con **distonía focal o segmentaria**.

La toxina botulínica actúa produciendo un bloqueo, temporal y reversible, de las terminaciones nerviosas colinérgicas, y como consecuencia causa debilidad del músculo en el que se inyecta, mejorando la sintomatología de la distonía.

Las dosis de toxina dependen del músculo que va a infiltrarse y de las formulaciones de TB disponibles.

La mejoría de los síntomas distónicos se inicia en la primera semana después de la inyección, y la duración de la respuesta es de tres o cuatro meses.

Los efectos secundarios más frecuentes son:

- excesiva debilidad de los músculos elegidos.
- difusión de la toxina a músculos próximos a los infiltrados.

El tratamiento con toxina botulínica puede asociarse sin problemas a otros fármacos, del tipo de las benzodiacepinas o los anticolinérgicos, para optimizar al máximo el tratamiento de los pacientes.

### **Recomendaciones:**

1. La toxina botulínica de tipo A (o B en el caso que exista resistencia al tipo A), se considera el tratamiento de primera línea para la distonía primaria cervical o craneal (excepto la oromandibular) (45, 46) (grado A).
2. La toxina botulínica di tipo A es efectiva en el tratamiento del calambre del escribiente (47) (grado A), y posiblemente in otros tipos de distonía de las extremidades superiores. (Buena Práctica clínica).
3. La toxina botulínica tipo A es probablemente efectiva en la distonía laríngea en abducción (grado B). No existe una suficiente evidencia científica que soporte su eficacia en la distonía laríngea en abducción. (Buena práctica clínica).

### 6.3. Cirugía



Uno de los avances más importantes de los últimos años en el tratamiento de las distonías generalizadas ha sido **la estimulación cerebral profunda**, especialmente del globo pálido interno. Ha sido el paso siguiente a la cirugía esterotáxica, sobre las que tiene las ventajas de producir una mínima lesión, de permitir el tratamiento bilateral y de ser reversible.

La cirugía ha de ser considerada cuando fracasan el resto de tratamientos disponibles. La excepción se da en el caso de de los niños o jóvenes, que no es recomendable esperar hasta agotar todas las posibilidades, ya que la distonía puede generar deformidades esqueléticas insalvables.

Los factores que ayudan a que la cirugía muestre efectos más positivos son:

- Que la distonía sea primaria.
- La juventud.
- Que la distonía no esté muy evolucionada.
- Que la causa sea una mutación del DYT1.
- Que la distonía se asocie al movimiento.
- A partir de los 7 años de edad, para evitar complicaciones a la hora de la extensión de cables por el crecimiento.

## Recomendaciones:

1. La estimulación cerebral profunda del Globo pálido se considera un buena opción terapéutica en los casos de distonía primaria generalizada o segmentaria, cuando el tratamiento farmacológico o la toxina botulínica no han aportado una mejoría satisfactoria (48) (grado A).
2. La estimulación cerebral profunda del Globo pálido se considera un buena opción terapéutica en la distonía cervical, cuando el tratamiento farmacológico o la toxina botulínica no han aportado una mejoría satisfactoria (49) (grado B).
3. La estimulación cerebral profunda del globo pálido, es menos efectiva en la distonía secundaria, excepto en la distonía tardía (50, 51) (grado C).

## 7. Tratamientos rehabilitadores y complementarios

Los tratamientos farmacológicos han de ir acompañados de **intervenciones rehabilitadoras**, que además, fomenten la **participación activa** de los pacientes y aumenten su **percepción de control sobre su salud**.

El tratamiento no ha de entenderse sólo como una mejora de síntomas, sino que se ha de concebir como una rehabilitación funcional integral, un proceso a través del cual la persona mejore, y potencie las esferas biológica, psicológica y social.

Por otra parte, es fundamental **fomentar una comunicación abierta, honesta y basada en la confianza, entre los profesionales y el paciente**, ya que el tratamiento es largo, difícil y frustrante para ambas partes.

Es aconsejable, además, que las **personas más cercanas a la persona con distonía**, tengan el **mayor conocimiento posible** sobre la enfermedad, y que entiendan lo que significa padecer una enfermedad neurológica, minoritaria y crónica.

Una vez hecho el diagnóstico y cubierta la parte estrictamente médica del tratamiento, **el paciente se puede beneficiar de otras intervenciones terapéuticas complementarias**, que le pueden ser útiles para su **rehabilitación**, y que le pueden ayudar a superar los múltiples retos que la distonía le obliga a afrontar para mantener la funcionalidad y un nivel de calidad de vida óptimo según sus posibilidades:

Fisioterapia neurológica  
Terapia ocupacional  
Atención psicológica  
Atención psiquiátrica  
Logoterapia  
Apoyo alimentario  
Tratamiento del dolor

Un **tratamiento integral** del paciente distónico incluye **programas de rehabilitación específicos**, como los que ofrecen la fisioterapia neurológica, la psicoterapia y la logoterapia.

## 7.1. Fisioterapia neurológica

La terapia física o kinesiterapia puede ayudar a las personas con distonía a mantener y optimizar las funciones corporales.

El objetivo principal será restaurar la **máxima capacidad funcional del través de la reeducación funcional y de la postura.**

Objetivos generales:

- Aliviar el dolor.
- Adiestrar las funciones que permanecen en el paciente para compensar las funciones perdidas.
- Prevenir contracturas y deformidades.
- Mantener y mejorar la movilidad articular.
- Enseñar al paciente a compensar su incapacidad.
- Regulación de la postura y el movimiento.
- Regulación y calibración de la inhibición recíproca.

**Para cada distonía existe una valoración y un tratamiento fisioterapéutico específico.**

Se han de valorar las **prioridades** del tratamiento, que la rehabilitación esté **coordinada interdisciplinariamente** y se trabaje entendiendo a la **persona en su totalidad**, aparte del protocolo específico dirigido al síndrome distónico.

**El tratamiento es largo y exigente, tanto para el paciente como para el profesional** y es imprescindible una adaptación continua a situaciones diversas y cambiantes, y la implicación activa del paciente. Por lo tanto, es clave explicar al paciente su patología y que comprenda los mecanismos fisiopatológicos que la influyen.

Es recomendable integrar a la terapia física la familia o personas cercanas, así la sensación de bienestar y de avance, por pequeña que este sea, es compartida como premio al esfuerzo.

La experiencia clínica sugiere que la **kinesiterapia y la hidroterapia son eficaces en la rehabilitación de las distonías, especialmente en la distonía cervical, ofreciendo un alto grado de alivio subjetivo**. No obstante, se requieren estudios confirmativos controlados.

Algunas **prácticas fisioterapéuticas se han mostrado ineficaces**, e incluso, están contraindicadas en el tratamiento de la distonía: masajes cervicales, tracciones mecánicas, crioterapia, infrarrojos, laser o sistemas ortopédicos de contención.

### **Recomendaciones:**

- La estimulación eléctrica, nerviosa, transcutánea de los músculos flexores del antebrazo es probablemente efectiva en los casos de calambre del escribiente (52) (grado B).

### **7.2. La terapia ocupacional**

La terapia ocupacional puede ser de gran utilidad a las personas con distonía.

La presencia de la distonía, **afecta** a la hora de realizar diferentes **actividades básicas de la vida diaria**, tal como vestirse, comer, ducharse; cuidarse de las tareas del hogar y de la familia, realizar actividades laborales o participar en actividades de ocio.

Esto implica que algunas veces se pueden realizar las actividades de manera independiente con dificultad, o, que esta dificultad sea tan grande que no pueda llevarlas a cabo, o, que el esfuerzo para finalizar la tarea sea tal que no le permita iniciar y finalizar la siguiente actividad.

La Terapia Ocupacional puede ayudar al paciente con distonía a **adquirir nuevas habilidades** para lograr una mayor independencia, ya que puede ayudarles a **aprender cómo realizar las tareas cotidianas, productivas y de ocio, a adaptar el entorno y las actividades**.



### 7.3. Terapia Psicológica

Las distonías son a menudo mal diagnosticadas como problemas psicológicos. En estos casos, la persona afectada puede ser derivada para una evaluación psiquiátrica o de apoyo terapéutico. **Psicólogos y psiquiatras han de ser conscientes de que el diagnóstico presuntivo puede ser incorrecto** y deben conocer tanto las características de una posible (aunque bastante improbable) **distonía psicógena**, como las de la distonía como **síndrome neurológico**.

Aclarado este punto, no obstante, las personas con distonía suelen presentar asociada **sintomatología psicopatológica**: trastornos de ansiedad, depresión, estrés, problemas de sueño, etc.

A veces es **inherente a la propia afectación neurológica**, ya que la bioquímica del cerebro está alterada. Otras pueden aparecer problemas de carácter psicológico **como efecto del tratamiento farmacológico**. En otros casos, aparece como un **trastorno secundario** al fallar la adaptación a la nueva situación, o como combinación de etiologías anteriores (23). También puede darse el **deterioro de un cuadro psicopatológico ya establecido** ante la nueva situación.

La atención psicológica puede ayudar a un paciente recién diagnosticado, por ejemplo a elaborar la ira o la tristeza, o ayudar, a personas con un diagnóstico asimilado, a lidiar con los aspectos más estresantes de su condición.

**Una buena comunicación con el paciente es esencial**, para que éste entienda **porqué se le recomienda terapia psicológica**. No se deriva porque la distonía tenga origen psicológico, sino porque los **trastornos neurológicos suelen generar problemas psicológicos y éstos a su vez, empeoran los síntomas neurológicos**.

El objetivo principal es trabajar conjuntamente para mantener y/o **mejorar la calidad de vida de los afectados y sus familiares, favoreciendo la adaptación saludable**.

Los objetivos de la Atención Psicológica son:

- Apoyo en el proceso de adaptación a la enfermedad.
- Aprendizaje de técnicas de relajación.
- Mejorar las habilidades sociales.
- Mejorar la habilidad de resolución de problemas.
- Evaluar y tratar los trastornos psicológicos y el dolor.
- Potenciar la significatividad.
- Potenciar la capacidad resiliente.
- Elaboración de procesos emocionales.

#### **7.4. El apoyo social**

El apoyo social constituye una pieza fundamental en la adaptación y calidad de vida del afectado.

Del apoyo social se obtiene **información, afecto y ayuda instrumental**. Además actúa como un potente amortiguador de las consecuencias de l estrés.

La existencia de redes de apoyo social constituye un importante recurso de afrontamiento. Su disponibilidad, recepción y percepción se asocian con una mejor adaptación a la enfermedad crónica, e incluso, en muchos casos, a un mejor estado físico y funcional, es decir, con una mejor calidad de vida (27).

Los **Grupos de Ayuda Mutua y los Grupos de Apoyo** son fuentes de apoyo social recomendables, eficaces y accesibles.

#### **7.5. Apoyo alimentario**

Algunas personas con distonía pueden requerir el asesoramiento de un dietista o nutricionista, como puede ser en el caso de la distonía oromandibular y lingual, donde se pueden dar serias dificultades para

masticar, mover la comida en la boca y tragar los alimentos con seguridad.

La **disfagia** también puede ser un efecto secundario de las infiltraciones de toxina botulínica para la distonía cervical o laríngea.

A menudo, las personas con **distonía han de adaptar su dieta** por varios motivos: les es casi imposible permanecer quietas mientras comen, requieren un mayor aporte calórico por su constante estado de movimiento, han de prescindir de los alimentos excitantes, etc.

El **profesional en nutrición** será quien le pauté las recomendaciones dietéticas en función de sus necesidades y ayudará a prevenir y controlar los posibles déficits nutricionales.

## 7.6. Logoterapia

Algunos pacientes con distonía pueden presentar alteraciones de la musculatura propia de los mecanismos del habla (disartria), de la voz (disfonía) y de la deglución (disfagia) (8).

La disartria implica alteraciones en la respiración, articulación, resonancia, prosodia, fonación.

Las alteraciones de la deglución (disfagia) pueden causar problemas a nivel nutricional (pérdida de peso por mala nutrición y deshidratación), y a nivel respiratorio (infecciones respiratorias y neumonía) (8).

**La afectación del habla es un aspecto muy limitante de la calidad de vida y la disfagia es una circunstancia de riesgo vital**  
**La rehabilitación logopédica es sumamente importante** para las personas que presentan dichas alteraciones

## 7.7. Atención Psiquiátrica

### *Co-morbilidad.*

En la distonía se observa una importante co-morbilidad psiquiátrica, especialmente en la distonía cervical y blefaroespasmos.

Según los estudios consultados, en la distonía cervical, un 65% de pacientes presentan co-morbilidad psiquiátrica: trastorno de pánico, depresión, abuso de sustancias y/o trastorno obsesivo compulsivo (TOC). De los cuales, un 40 %, del cuadro psiquiátrico era previo al diagnóstico de distonía (19).

En pacientes con blefaroespasmos, el 71% muestra co-morbilidad con fobias simples, distimia, depresión mayor y TOC. Siendo el TOC más frecuente en pacientes con blefaroespasmos v/s controles sanos (19).

### *Distonía psicógena.*

La persona afectada de distonía puede ser derivada para una evaluación psiquiátrica por sospecha de una distonía psicógena.

Ya que es una presunción muy frecuente y este tipo de distonía es muy infrecuente, es necesario que el psiquiatra esté advertido para poder realizar el diagnóstico correspondiente.

### *Parte del tratamiento.*

El paciente puede ser derivado al psiquiatra por una psicopatología emergente o asociada, o también, por motivos del tratamiento farmacológico para la sintomatología distónica.

### *Distonía secundaria al tratamiento psiquiátrico.*

Los psiquiatras también tienen que ser conscientes de que la distonía puede ser provocada por determinados fármacos utilizados para

controlar los síntomas psiquiátricos, (fundamentalmente neurolépticos). Por tanto, **es vital evaluar, antes de iniciar un tratamiento, la vulnerabilidad o predisposición a desarrollar un trastorno del movimiento**, y realizar evaluaciones regulares y periódicas para poder hacer una detección precoz.

Si aparecen síntomas de distonía, habrá que modificar el tratamiento y hacer urgentemente la derivación a una unidad de neurología con especialistas en trastornos del movimiento.

### **7.8. Tratamiento del dolor**

El dolor resultante de la distonía puede estar en los músculos afectados por espasmos, en las articulaciones o en superficies óseas que se rozan, debido a la torsión de la postura, y las extremidades.

Puede darse el caso, que el dolor no responda al tratamiento para la distonía y domine la vida del paciente. Llegados a este punto, puede requerir la derivación a un especialista del dolor.

## 8. Otros profesionales implicados

Las personas con distonía, antes y después del diagnóstico, pueden necesitar de profesionales, cuyo conocimiento o desconocimiento de la distonía puede determinar el éxito o el fracaso de ciertas intervenciones.

**Ante la hipótesis de distonía se ruega realizar una derivación a un neurólogo especialista en trastornos del movimiento para su diagnóstico.**

### 8.1. El médico de cabecera

#### *Etapas pre-diagnóstica*

**El papel del médico de cabecera es fundamental en la etapa pre-diagnóstica, seguramente sea el primer profesional al que una persona acuda ante los primeros síntomas de distonía.**

La distonía puede ser muy difícil de diagnosticar debido a su variabilidad en la presentación, el amplio espectro de causas y la coexistencia con otros trastornos. A menudo se confunde con otras condiciones más comunes: de tipo reumático, inflamatorio o se supone que es psicológico. Por ello es **vital que los médicos estén atentos a los síntomas y estén dispuestos a considerar los trastornos del movimiento** si el tratamiento para otras condiciones no funciona, o si los síntomas persisten.

Ante la sospecha de que el paciente pueda padecer distonía, la valoración general de síntomas, el estudio de antecedentes familiares, la observación y el estudio de medicamentos últimamente ingeridos, pueden apoyar o refutar la sospecha.

### *Etapa post-diagnóstica*

Tras el diagnóstico, posiblemente el médico de cabecera sea el profesional que **mantenga un contacto más continuado y frecuente con el paciente**. Probablemente, sea el profesional que tenga una **visión más global de la salud** del paciente y mantenga una comunicación más directa con la familia. Puede que tenga que emitir repetidas prescripciones, realizar numerosas derivaciones y posiblemente tenga que autorizar bajas laborales o cumplimentar informes para la solicitud del reconocimiento de la discapacidad del paciente.

**El médico de cabecera tiene una posición central, y su apoyo y consideración hacia las características específicas de las personas con distonía, serán de gran ayuda.**

A menudo, el médico de cabecera se encuentra a **pacientes recién diagnosticados** que saben poco o nada sobre la distonía, están muy confusos, desorientados y preocupados.

La información específica sobre el diagnóstico, pronóstico y tratamiento, es responsabilidad del especialista. Pero seguramente, el médico de cabecera, se encuentre **abordado por preguntas que van más allá de estas cuestiones**.

Para estos casos, **pueden serle de utilidad disponer de folletos explicativos o recursos on-line**, que, las asociaciones de distonía proporcionarán gustosamente.

## 8.2. Odontología

Los dentistas necesitan entender la naturaleza de la enfermedad y **cómo afecta a la capacidad del paciente para permanecer sentado y abrir la boca.**

Es posible que necesiten, para ayudar a los pacientes, buscar una posición cómoda para reducir los espasmos musculares durante el examen o la intervención.

Algunas formas de distonía, como la distonía oromandibular y lingual, pueden causar que el revestimiento de la boca y la lengua se dañe por el incontrolado masticar y morder. Esto conduce a la ulceración y la infección que puede ser muy dolorosa.

Estas formas de distonía también pueden hacer que la **apertura de la boca en una forma controlada**, como se necesita para realizar un examen dental o durante un tratamiento, **resulte casi imposible** (29).

Seguramente necesiten **sedación o anestesia general**, con los consiguientes riesgos expuestos previamente.

Los dentistas también tienen que ser conscientes de las cuestiones específicas referentes a los pacientes que llevan un dispositivo para la **Estimulación Cerebral Profunda**, para los cuales la diatermia, por ejemplo, está totalmente contraindicada (29).

La **coordinación y la comunicación interprofesional** son especialmente necesarias en determinados casos.



### 8.3. Trabajador social

El Trabajador Social Sanitario es el **único profesional de “lo social” integrado en el dispositivo de atención sanitaria** (28), por lo que constituye una **pieza clave en el proceso**, actúa de enlace, de intermediario, de vínculo y puente entre el sistema sanitario y los servicios sociales. **En la necesaria coordinación multidisciplinar e integral**, el trabajador social ejerce un papel de mediador y asesor muy valioso.

El trabajador social pone en contacto a las personas con los recursos existentes, ayuda a que accedan a sus derechos sociales, que se beneficien de los dispositivos de acción social.

Dos funciones son propias de los trabajadores sociales en el ámbito sanitario (28):

- Apoyo y coordinación con el equipo de atención Primaria y/o Hospitalaria en la atención socio sanitaria.
- Valoración y diagnóstico social del paciente.

La distonía **no sólo supone tener un problema de salud física**, sus peculiaridades, sus efectos colaterales, la gran variabilidad y heterogeneidad, suponen **una compleja situación** de las personas que la padecen, que trasciende a su familia, a sus necesidades y al entorno social en el que se desenvuelve a diario (28):

- *problemas de acceso*: productos sanitarios, rehabilitación, fisioterapia, etc.
- *problemas económicos*: aumento del gasto, pérdida de empleo.

- o *problemas psicológicos: discriminación, depresión, ansiedad, etc.*
- o *problemas sociales. conflictos familiares, falta de ayudas sociales, invisibilidad social, exclusión, descoordinación, desinformación.*

Es importante que los trabajadores sociales conozcan las grandes dificultades que encuentran las personas con distonía **a la hora del reconocimiento de sus necesidades, de su discapacidad y del acceso a los recursos y prestaciones sociales.**

Las peculiaridades de la distonía hacen que en muchas ocasiones los afectados **no sean visibles como ciudadanos con discapacidad, sino sólo como pacientes.**

**El acceso a determinados recursos estructurados depende directamente del reconocimiento** de la discapacidad o de la valoración de la dependencia, valoraciones que a menudo son muy complicadas de establecer, puesto que es complejo determinar el grado de discapacidad que presentan, por factores como el desconocimiento, la cronicidad (28), las fluctuaciones y la gran variabilidad.

**Es muy importante que el trabajador social esté advertido de las peculiaridades de la distonía y de las necesidades socio - sanitarias que tanto a nivel individual como colectivo, requieren ser evaluadas, representadas y respondidas. Por ello, entre otras consideraciones, es necesario que en las valoraciones e informes, se incluya, toda la información posible acerca de cómo la distonía está afectando en su vida.**

## 9.-Bibliografía

- 1 ALDE. Conocer la distonía. Madrid: Ministerio de Asuntos Sociales. INSERSO, 1995.
- 2 Artieda J, García de Casasola MC, Pastor MA, Alegre M, Urriza J. Bases fisiopatológicas de la distonía REV NEUROL 2001; 32:549-558.
- 3 Barclay CL, Lang AE. Other secondary dystonias. En: Tsui JKC, Calne DB,eds. Handbook of dystonia. Marcel Dekker, New York 1995; 267-305.
- 4 Bermejo Pareja F, Porta-Etessam J, Díaz Guzmán J. Más de cien escalas en neurología. Madrid: Grupo Aula Médica, 2008.
- 5 Bleton JP. La Tortícolis espasmódica: Guía de reeducación funcional. París: Frison-Roche, 1999.
- 6 Bleton JP. Place de la rééducation dans le traitement des dystonies. Encycl Méd Chir( Editions Scientifiques et Médicales Elviesier SAS, Paris, tous droits reserves), Kinésithérapie-Médecine-Réadaptation, 26-452-B-10, 2000, 14p.
- 7 Calne DB, Lang AE. Secondary dystonia. En: Fahn S, Marsden CD, Calne DB.(Eds.). Advances in Neurology: Dystonia 2. 2ª ed. Raven Press, New York 1988; 50: 9-34.
- 8 Cobo M. "Utilitat de la rehabilitació logopèdica en les distonies" En: VIII Jornada de Dystonia a Catalunya. ALDEC 2012.
- 9 Duarte J, Mendoza A, García MT. Epidemiología de la distonía primaria. Rev Neurol 1999; 29: 884-886.
- 10 Fahn S, Bressman SB, Marsden CD. Classification of dystonia. En: Fahn S, Marsden CD, DeLong MR. (Eds.). Advances in Neurology: Dystonia 3. Lippincott-Raven Publishers, Philadelphia 1998; 78: 1-10.

- 11 Fahn S, Willians D. Pscogenic dystonia. En: Fahn S, Marsden CD, Calne DB. (Eds.). Advances in Neurology: Dystonia 2. 2ª ed. Raven Press, New York 1988; 50: 431-451.
- 12 Fahn S. Concept and classification of dystonia. En: Fahn S, Marsden CD, Calne DB. (Eds.). Advances in Neurology. Dystonia 2. Raven Press, New York 1988; 50: 1-8.
- 13 Generalitat de Catalunya. "Linies d'actuació i projectes de l'atenció a les persones amb malalties neurològiques que poden cursar amb discapacitat". En: Pla Director Sociosanitari. Barcelona: Direcció General de Planificació i Avaluació; 2006.
- 14 Guía oficial para el diagnóstico y tratamiento de las distonías 2008. García Ruiz PJ, Luquin R (Eds). Barcelona: Editorial Prous Science, 2008.
- 15 Hallet M. Dystonia: Abnormal movements result from loss of inhibition. Adv Neurol 2004; 94: 1-11.
- 16 Malalties minoritàries: sessions formatives 2009-2010. Barcelona: Fundació Doctor Robert, UAB, 2010.
- 17 Martí Doménech MJ, Compta Hirnyj Y. Tortícolis Espasmódica. Barcelona: Ediciones Mayo, 2010.
- 18 Martin Araguz A, Fernández- Armayor Ajo V, García Ruiz P. La Distonía en la Historia y en el arte: una visión humanista. Madrid: Grupo Saned, 2009.
- 19 McNeill A. Etiología de la Comorbilidad de los trastornos psiquiátricos en la distonía: una hipótesis biopsicosocial. El diario de Internet de Neurología. 2004 volumen 2 número 2.
- 20 Micheli f, Scorticati MC, Cersosimo MG. Convivir con distonía. Madrid: Editorial Médica Panamericana, 2003.
- 21 Micheli, F. "Distonías". En Tratado de Neurología Clínica. Madrid: Editorial Médica Panamericana, 2002.

- 22 Pascual-Pacual S.I. Estudio y tratamiento de las distonías en la infancia. Rev Neurol 2006;43 (Supl. 1): S161-S168.
- 23 Plan estratégico nacional para el tratamiento integral de las enfermedades neurológicas. Madrid: Sociedad Española de Neurología; 2002.
- 24 Plan Integral de Enfermedades raras en Extremadura 2010-2014. Junta de Extremadura. Consejería de Sanidad y Dependencia.
- 25 Reichel G. (2005). Therapy Guide Spasticity- Dystonia. Auflage-Bremen: UNI-MED.
- 26 Rodríguez-Constela I, Rodríguez-Regal A, Cebrián Pérez-EM. Distonía: epidemiología, etiología, diagnóstico y tratamiento. Rev. Neurol. 2009; 48( Suppl 1): S61-9.
- 27 Rodríguez-Marín, J., Pastor, MA., López-Roig, S. (1993). Afrontamiento, apoyo social, calidad de vida y enfermedad. Psicothema, 5, 349-372.
- 28 Servicio Andaluz de Salud. Documento Marco de trabajo Social para las enfermedades raras. Sevilla: Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. Junta de Andalucía, 2011.
- 29 The Dystonia Society. Dystonia: A Guide to Good Practice for Health and Social Care Professionals. London, 2011.
- 30 Useros – Olmo al, Collado - Vázquez S. Efectos de un programa de hidroterapia en el tratamiento de la distonía cervical. Estudio Piloto. Rev Neurol 2010; 51: 669-76.
- 31 Vázquez A. “Clínica de las distonías: aspectos diagnósticos y epidemiológicos” En: Ponencias de la I Sesión Científica sobre Distonía Muscular en España. ALDE 2008
- 32 Brainin M, Barnes M, Baron J-C, Gilhus NE, Hughes R, Selmaj K, Waldemar G (2004). Guidance for the preparation of neurological management guidelines by EFNS scientific task

- forces – revised recommendations 2004. *European Journal of Neurology*, 11: 577-581.
- 33 Albanese A, Asmus F, Bhatia KP, Elia AE, Elibol B, Filippini G, Gasser T, Krauss JK, Nardocci N, Newton A, Valls-Sole J (2011). EFNS guidelines on diagnosis and treatment of primary dystonias. *European Journal of Neurology* 2011, 18: 5–18.
  - 34 Albanese A, Lalli S. Is this dystonia? *Mov Disord* 2009; 24: 1725–1731.
  - 35 Mejia NI, Vuong KD, Jankovic J. Long-term botulinum toxin efficacy, safety, and immunogenicity. *Mov Disord* 2005; 20: 592–597.
  - 36 Meunier S, Lehericy S, Garnero L, Vidailhet M. Dystonia: lessons from brain mapping. *Neuroscientist* 2003; 9: 76–81.
  - 37 Bressman SB, Sabatti C, Raymond D, et al. The DYT1 phenotype and guidelines for diagnostic testing. *Neurology* 2000; 54: 1746–1752.
  - 38 American Society of Human Genetics Board of Directors, American College of Medical Genetics Board of Directors. Points to consider: ethical, legal, and psychosocial implications of genetic testing in children and adolescents. *Am J Hum Genet* 1995; 57: 1233–1241.
  - 39 Klein C, Friedman J, Bressman S, et al. Genetic testing for early-onset torsion dystonia (DYT1): introduction of a simple screening method, experiences from testing of a large patient cohort, and ethical aspects. *Genet Test* 1999; 3: 323–328.
  - 40 Djarmati A, Schneider SA, Lohmann K, et al. Mutations in THAP1 (DYT6) and generalised dystonia with prominent spasmodic dysphonia: a genetic screening study. *Lancet Neurol* 2009; 8: 447–452.
  - 41 Bressman SB, Raymond D, Fuchs T, Heiman GA, Ozelius LJ, Saunders-Pullman R. Mutations in THAP1 (DYT6) in early-onset

- dystonia: a genetic screening study. *Lancet Neurol* 2009; 8: 441–446.
- 42 Robinson R, McCarthy GT, Bandmann O, Dobbie M, Surtees R, Wood NW. GTP cyclohydrolase deficiency; intrafamilial variation in clinical phenotype, including levodopa responsiveness. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1999; 66: 86–89.
- 43 Burke RE, Fahn S. Double blind evaluation of Trihexyphenidyl in dystonia. *Advances in Neurology* 1983; 37: 189-192.
- 44 Burke RE, Fahn S, Marsden CD. Torsion dystonia: a double blind , prospective trial of high-dosage Trihexyphenidyl. *Neurology* 1986; 36: 160-164.
- 45 Costa J, Espirito-Santo C, Borges A, et al. Botulinum toxin type A therapy for blepharospasm. *Cochrane Database Syst Rev* 2005;CD004900.
- 46 American Academy of Ophthalmology. Botulinum toxin therapy of eye muscle disorders. Safety and effectiveness. *Ophthalmology* 1989; 96 (Pt 2): 37–41.
- 47 Kruisdijk JJ, Koelman JH, Ongerboer de Visser BW, De Haan RJ, Speelman JD. Botulinum toxin for writer’s cramp: a randomised, placebo-controlled trial and 1-year follow-up. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2007; 78: 264–270.
- 48 Kupsch A, Benecke R, Muller J, et al. Pallidal deep-brain stimulation in primary generalized or segmental dystonia. *N Engl J Med* 2006; 355: 1978–1990.
- 49 Kiss ZH, Doig-Beyaert K, Eliasziw M, Tsui J, Haffenden A, Suchowersky O. The Canadian multicentre study of deep brain stimulation for cervical dystonia. *Brain* 2007; 130: 2879–2886.
- 50 Grunewald A, Djarmati A, Lohmann-Hedrich K, et al. Myoclonus-dystonia: significance of large SGCE deletions. *Hum Mutat* 2008; 29: 331–332.

- 51 Valente EM, Edwards MJ, Mir P, et al. The epsilonsarcoglycan gene in myoclonic syndromes. *Neurology* 2005; 64: 737–739.
- 52 Tinazzi M, Farina S, Bhatia K, et al. TENS for the treatment of writer\_s cramp dystonia: a randomized, placebo-controlled study. *Neurology* 2005; 64: 1946–1978.



## 10.- Anexo 1

**Ana Sánchez Sánchez** es familiar de dos personas afectadas de distonía, es socia fundadora de ALDEC y lleva 18 años trabajando en la Asociación, los últimos diez años como Presidenta.

El trato directo con las personas afectadas de distonía, acogiéndolas, escuchándolas, recogiendo sus experiencias, viendo el día a día de cada una de ellas, le ha permitido comprender y asimilar su sentir y sus necesidades no resueltas.

Como resultado de esta experiencia, ha visto la necesidad de ofrecer una herramienta para los profesionales sociosanitarios: “Distonía: Guía práctica para profesionales”

Firme impulsora de este proyecto, está convencida que es un recurso de ayuda mutua en beneficio del paciente.

**Elisabet Ródenas González**, es Licenciada en Psicología por la UMH y Máster en Análisis y Conducción de Grupos por la UB. En su trayectoria profesional ha mostrado su interés y sensibilidad hacia el colectivo de personas afectadas por enfermedades poco frecuentes, especialmente por la distonía.

Ejerce como psicóloga en ALDEC, diseñando y llevando a cabo proyectos de intervención psicosocial y ofreciendo atención psicológica a nivel individual y grupal.

Convencida de la idoneidad de tener un recurso informativo que fuese capaz de explicar con sencillez un problema tan complejo y que orientase a profesionales no familiarizados con la distonía, aceptó el reto de este proyecto.

Utiliza un lenguaje preciso, riguroso y coherente desde el punto de vista científico, a la vez que comprensible y de estilo claro, permitiendo una lectura amena y efectiva.



**Aldec** es una asociación sin ánimo de lucro, abierta a los enfermos de distonía, familiares, voluntarios, profesionales de la salud y de lo social, y a todas aquellas personas que tengan una idea en común: ayudar a mejorar la calidad de vida de los enfermos de distonía.

**Los objetivos de ALDEC son:** informar, divulgar, concienciar, sensibilizar y fomentar la investigación sobre la distonía; ofrecer apoyo, orientación y servicios a las personas afectadas de distonía y sus familias, desde una óptica integradora y en pro de una mejora de la calidad de vida.

**Con esta guía práctica,** hemos pretendido **aportar nuestro granito de arena** para aumentar el conocimiento de la distonía y mejorar la atención que reciben las personas afectadas.

Como ha podido observar el lector, esta guía no es exhaustiva, más bien es un **documento de pinceladas breves, un inicio, un apoyo** para los profesionales que atiendan a personas con distonía.

**Si hemos avivado en el lector la curiosidad** por seguir conociendo la distonía, **la intención de colaborar** en la mejora de la atención socio-sanitaria para estos pacientes y/o **la convicción de la necesidad de trabajar de manera coordinada** bajo una perspectiva **holística e integral**, nos damos por satisfechos.

Gracias lector

## 11.- Anexo 2

Directorio de asociaciones de distonía en España:

### **ALDA**

Asociación de Lucha Contra la Distonía en Aragón  
C/Genoveva Torres Morales 9, 2º Dcha. 50006, Zaragoza  
Teléfono: 976 387 643 - 608 037 336  
Página Web: <http://www.distonía-aragon.org>  
E-mail: [alda@distonía-aragon.org](mailto:alda@distonía-aragon.org)

### **ALDE**

Asociación de Lucha Contra la Distonía en España  
C/Camino de los Vinateros, 97. 28030, Madrid  
Teléfono: 91 437 92 20  
Página Web: <http://www.distonía.org>  
E-mail: [alde@distonía.org](mailto:alde@distonía.org)

### **ALDEC**

Associació de Lluita Contra la Distonía a Catalunya  
C/Providència, 42; 08024, Barcelona  
Teléfono: 932102512  
Página web: [www.infodoctor.org/aldec](http://www.infodoctor.org/aldec)  
E-mail: [infoaldec@gmail.com](mailto:infoaldec@gmail.com)