



Trastornos del movimiento (III): síndromes coreicos y distonía

F.J. Jiménez-Jiménez^{a,b}, H. Alonso-Navarro^a, M.R. Luquin Piudo^c y J.A. Burguera Hernández^d

^aSección de Neurología. Hospital Universitario del Sureste. Arganda del Rey. Madrid. España. ^bDepartamento de Medicina-Neurología. Hospital Príncipe de Asturias. Universidad de Alcalá. Alcalá de Henares. Madrid. España. ^cServicio de Neurología. Clínica Universitaria de Navarra. Pamplona. España. ^dServicio de Neurología. Hospital Universitario La Fe. Valencia. España.

Palabras Clave:

- Enfermedad de Huntington
- Enfermedad de Wilson
- Corea de Sydenham
- Hemibalismo
- Discinesias tardías
- Distonías

Keywords:

- Huntington's disease
- Wilson's disease
- Sydenham's chorea
- Hemiballismus
- Tardive dyskinesia
- Dystonia

Resumen

En este artículo se revisan los aspectos semiológicos y la clasificación de las distintas enfermedades que causan corea o distonía, y se describen con mayor extensión aquellas enfermedades más frecuentes cuyos síntomas incluyen estos trastornos del movimiento. La enfermedad de Huntington es la causa más frecuente de corea familiar, siendo ya bien conocido el defecto genético que la causa. La enfermedad de Wilson es un trastorno genético del metabolismo tratable, cuyas manifestaciones clínicas pueden incluir corea, distonía, cuadros rígido-acinéticos y alteraciones psiquiátricas. También se describe la corea de Sydenham, hemibalismo, síndromes tardíos inducidos por fármacos y distonías generalizadas y focales.

Abstract

Movement disorders (III): chorea syndromes and dystonia

This chapter covers the semiological aspects and classification of the various diseases that cause chorea and dystonia and describes in greater detail the most common diseases whose symptoms include movement disorders. Huntington's disease is the most common cause of hereditary chorea; the genetic defect that causes this disease is well known. Wilson's disease is a treatable genetic metabolism disorder whose clinical manifestations can include chorea, dystonia, akinetic-rigid symptoms and psychiatric disorders. This chapter also describes Sydenham's chorea, hemiballismus, late drug-induced syndromes and generalized and focal dystonia.

Síndromes coreicos: concepto y clasificación

Derivado de una palabra griega que significa danza, el término corea se utiliza para designar movimientos irregulares, no predictibles, de duración breve, que cambian de una zona corporal a otra sin una secuencia definida (excepto en las discinesias tardías, en las que los movimientos son rítmicos y repetitivos). En muchas ocasiones el paciente los incorpora a

movimientos voluntarios para intentar disimularlos. Suele utilizarse el término coreoatetosis cuando la corea coexiste con movimientos distónicos y atetósicos. El balismo es una variedad de corea en la que predominan los movimientos proximales de gran amplitud. Los movimientos coreicos suelen acompañarse de impersistencia motora, que es la incapacidad para continuar un movimiento ya iniciado.

Aunque hay muchas causas de corea (tabla 1), las más importantes son la enfermedad de Huntington (EH) (causa más frecuente de corea hereditaria), fiebre reumática (corea

TABLA 1

Clasificación etiológica de síndromes coreicos y balismo

A. Coreas hereditarias	
1. Autosómicas dominantes	insuficiencia hepática y renal, degeneración hepatocerebral adquirida)
Enfermedad de Huntington (EH)	4. Enfermedades nutricionales (beriberi, encefalopatía de Wernicke, pelagra, deficiencia de vitamina B ₆ en niños)
Trastornos parecidos a la EH (EH- <i>like</i> 1, 2, 3 y 4)	5. Enfermedades endocrinológicas (hipertiroidismo, hipo, pseudohipo e hiperparatiroidismo, enfermedad de Addison, embarazo - <i>chorea gravidarum</i>)
Atrofia dentado-rubro-pálido-luisiana (DRPLA)	6. Infecciones y parasitosis del SNC (escarlatina, endocarditis bacteriana, fiebre tifoidea, enfermedad del legionario, enfermedad de Lyme, sífilis, encefalitis letárgica, meningoencefalitis virales, mononucleosis infecciosa, enfermedad de Creutzfeldt-Jakob, panencefalitis esclerosante subaguda, infección por el VIH, toxoplasmosis, cisticercosis)
Enfermedad de Machado-Joseph	7. Enfermedades autoinmunes (lupus eritematoso sistémico, síndrome antifosfolípido primario, artritis reumatoide, enfermedad de Behçet, púrpura de Schönlein-Henoch, panarteritis nodosa, síndrome de Churg-Stráuss, esclerosis múltiple)
Calcificación de ganglios basales (enfermedad de Fahr)	8. Enfermedades autoinmunes parainfecciosas (corea de Sydenham y otras postinfecciosas –tos ferina, varicela, difteria–, enfermedad del suero inducida por toxoide tetánico)
Corea hereditaria benigna	9. Otras enfermedades sistémicas (porfiria aguda intermitente, policitemia vera, sarcoidosis, anemia de células falciformes, enfermedad mieloproliferativa transicional)
Coreoatetosis paroxísticas cinesigénica y distónica	10. Tóxicos (monóxido de carbono, manganeso, mercurio, organofosforados, talio, tolueno)
2. Autosómicas recesivas	11. Neoplasias (tumores cerebrales primarios y metastásicos, linfoma primario del SNC, leucemia linfoblástica aguda con anticoagulante lúpico, síndromes paraneoplásicos asociados a anticuerpos anti-Hu y CRMP5)
Enfermedad de Wilson	12. Enfermedad cerebrovascular (infartos y hemorragias de ganglios basales, tálamo y núcleo subtalámico, hematoma epidural y subdural, enfermedad de moya moya, malformaciones vasculares)
Neuroacantocitosis	13. Enfermedades neurocutáneas (esclerosis tuberosa, síndrome de Sturge-Weber, xeroderma pigmentoso)
Enfermedades de Hallervorden-Spatz típica (asociada a pantotenatocinasa) y atípica (asociada a degeneración neuronal con acumulación de hierro)	14. Asociada a otras enfermedades neurológicas
Ataxia-telangiectasia	Atrofia multisistémica
Ataxia de Friedreich	Parálisis supranuclear progresiva
Esclerosis tuberosa	Necrosis familiar estriatal
3. Recesivos ligados a X	Encefalomiopatías mitocondriales
Síndrome de McLeod	Enfermedades de Alzheimer y Pick
4. Esporádicos o de herencia desconocida	Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher
Atrofia olivopontocerebelosa	Migraña
B. Coreas secundarias	Traumatismo craneal
1. Fármacos (levodopa, estrógenos, fenitoína y otros antiépilépticos, neurolépticos y derivados, opiáceos, antagonistas del calcio, anticonceptivos orales, cocaína, anfetaminas, antidepresivos tricíclicos) ³	Parálisis cerebral infantil y kernícterus
2. Enfermedades metabólicas congénitas	C. Corea senil
Aminoácidos (acidemias glutárica y propiónica, cistinuria, homocistinuria, fenilcetonuria, enfermedad de Hartnup, aciduria arginín-succínica)	
Hidratos de carbono (galactosemia, mucopolisacaridosis, mucopolisidosis, deficiencia de piruvato-dehidrogenasa)	
Lípidos (gangliosidosis GM1 y GM2, esfingolipidosis, enfermedad de Gaucher, leucodistrofias meta cromática y de células globoides, ceroidolipofucinosi, histiocitosis “azul marino”)	
Otras (enfermedad de Leigh, déficit de sulfito-oxidasa, síndrome de Lesch-Nyhan, trastornos de depósito lisosomales)	
3. Enfermedades metabólicas adquiridas (hipoglucemia e hiperglucemia no cetósica, hipo e hipernatremia, hipocalcemia, hipomagnesemia,	

SNC: sistema nervioso central; VIH: virus de la inmunodeficiencia humana.

Modificada de Jiménez-Jiménez FJ, et al¹, Mark MH², Shannon KM, et al³, Shannon KM, et al⁴ y García-Moreno JM, et al⁵.

de Sydenham) y exposición a fármacos (discinesia tardía). Suele relacionarse con lesiones o alteraciones funcionales del neostriado (caudado y putamen).

Enfermedad de Huntington

Prevalencia y genética

La EH^{2-4,6-19} es una enfermedad neurodegenerativa autosómica dominante con alta penetrancia caracterizada por trastornos del movimiento, alteraciones de la personalidad y de la esfera cognitiva. Es la causa más frecuente de corea hereditaria, con una prevalencia de 4-8/10⁵ casos en países occidentales. Aunque posiblemente existan casos previos, la primera descripción clínica fue atribuida a George Huntington en 1872.

La EH se transmite por herencia autosómica dominante con penetrancia completa. El gen responsable (*IT15*) se ha

localizado en el locus G-8 del brazo corto del cromosoma 4. El defecto molecular, que consiste en un aumento variable de tripletes de nucleótidos CAG en dicho gen, da lugar a la producción de una proteína anormal, denominada huntingtina, caracterizada por la presencia de repeticiones de poliglutamina que se corresponden con las repeticiones de CAG. Para el diagnóstico de EH por genética molecular se considera necesaria la presencia de un mínimo de 40 repeticiones de tripletes CAG (los alelos con 30-35 repeticiones se consideran premutaciones y los que tienen 36-39 se asocian a EH con penetrancia incompleta). Existe correlación inversa entre número de tripletes CAG y de la expansión de poliglutamina en la huntingtina y la edad de comienzo de la EH (sobre todo en los extremos de las repeticiones, es decir, inferior a 40 o mayor de 50). En los casos con transmisión por vía paterna, es característica la “anticipación genética”, es decir, la aparición más precoz de los síntomas típicos de la EH en los hijos que en el padre, dato que también se relaciona con una mayor longitud de las repeticiones del triplete CAG

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3806771>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3806771>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)