



Trastornos del movimiento (IV): otros trastornos del movimiento

H. Alonso-Navarro^a, F.J. Jiménez-Jiménez^{a,b}, 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:

- Temblor esencial familiar
- Síndromes mioclónicos
- Espasmo hemifacial
- Tics
- Síndrome de Tourette
- Síndrome de piernas inquietas

Keywords:

- Familial essential tremor
- Myoclonic syndromes
- Hemifacial spasm
- Tics
- Tourette syndrome
- Restless leg syndrome

Resumen

Se describen las características clínicas, aspectos semiológicos, diagnósticos y terapéuticos de otros trastornos del movimiento que incluyen el temblor esencial familiar, que es el trastorno del movimiento más frecuente, síndromes mioclónicos, espasmo hemifacial y tics, y síndromes de piernas inquietas, de pies dolorosos y dedos en movimiento, sobresalto y persona rígida.

Abstract

Movement disorders (IV): other movement disorders

We describe the clinical characteristics and semiological, diagnostic and therapeutic aspects of other movement disorders, including familial essential tremor (the most common movement disorder), myoclonic syndromes, hemifacial spasms and tics, restless leg syndromes, "painful legs and moving toes" syndrome, startle syndrome and stiff-person syndrome.

Temblor

El temblor se define como un movimiento rítmico y oscilatorio de una zona corporal, que se debe a contracciones rítmicas de un músculo agonista y otro antagonista, las cuales pueden ser simultáneas o alternantes. Según las circunstancias de aparición o su relación con la actividad se puede clasificar en:

1. Temblor de reposo. Característico de los síndromes parkinsonianos, descrito en la actualización anterior.

2. Temblor de acción-postural. Típico del temblor esencial (TE) que se describirá a continuación y del temblor fisiológico. El temblor esencial suele afectar a miembros superiores, con una frecuencia de 4-12 Hz. También puede afectar a otras áreas corporales. El temblor fisiológico es también característicamente un temblor postural de 8-12 Hz

y baja amplitud, muchas veces no perceptible por el ojo humano. Su amplitud puede aumentar en relación con diversos factores, incluyendo emociones, ejercicio, fatiga, hipoglucemia, hipertiroidismo y fármacos.

3. Temblor intencional o cinético. Se relaciona con lesiones del núcleo dentado del cerebelo y de sus conexiones. Está ausente en reposo y aumenta de amplitud a medida que se finaliza una acción voluntaria dirigida hacia un objeto. Su frecuencia es de 4-6 Hz.

Temblor esencial

Epidemiología

El TE¹⁻¹¹ es el trastorno del movimiento más frecuente, estimándose que su prevalencia puede llegar a ser unas 20 veces

mayor que la de la enfermedad de Parkinson. No obstante, las cifras de prevalencia son muy variables de unos estudios a otros, oscilando entre cifras tan dispares como de 0,08-220 casos por 1.000 personas, lo que se debe a diferencias en el diseño de los estudios, en los criterios de inclusión de los pacientes que influyen su validez y a diferencias entre las poblaciones analizadas. La prevalencia aumenta con la edad, es algo mayor en la raza blanca que en la negra y no hay un claro predominio de afectación de uno y otro sexo. Se ha sugerido que en el TE esporádico podrían influir factores ambientales.

Genética

El TE familiar (TEF) se transmite por herencia autosómica dominante con penetrancia incompleta, aunque el defecto genético no es conocido.

La incidencia de la historia familiar oscila entre el 17,4 y el 100%. En la mayoría de los estudios no se han examinado los familiares de los pacientes. Si este dato se tuviera en cuenta, es probable que la incidencia real de historia familiar fuera superior al 90%. La edad de comienzo del temblor parece ser más precoz en los pacientes con antecedentes familiares, siendo frecuente la anticipación genética.

La tasa de concordancia en gemelos monocigóticos es mayor que la de gemelos dicigóticos, sobre todo en los casos de comienzo tardío.

Los estudios de ligamiento han identificado 3 genes en algunas familias (pero no en muchas otras) con muchos miembros afectados; *ETM1* (cromosoma 3q13), *ETM2* (cromosoma 2p25-p22) y *ETM3* (cromosoma 6p23). El primer estudio de secuenciación completa de exoma identificó una mutación p.Q290X en el gen *fused in sarcoma/translated in liposarcoma (FUS/TLS, ETM4)*, en una familia canadiense con muchos miembros afectados, pero este dato no se ha replicado en muchas poblaciones.

Dos estudios de asociación de genoma completo (GWAS) han demostrado asociación de algunos polimorfismos de los genes *LINGO1* (relacionado con fenómenos de remielinización) y *SLC1A2* (relacionado con transporte de glutamato), pero estos datos tampoco se han replicado de forma consistente en otras poblaciones. Los estudios de asociación de casos y controles no han mostrado asociación clara con múltiples genes candidatos.

Características clínicas

El TE se caracteriza por la presencia de temblor postural y/o de acción (aunque puede tener un componente cinético) que generalmente afecta a miembros superiores (95%), con una frecuencia de 4-12 Hz (habitualmente 6-8 Hz). Es característicamente postural, aunque puede aumentar al realizar un movimiento dirigido hacia un objeto (temblor cinético) y suele ser asimétrico.

También puede afectar a la cabeza (temblor cefálico 15-30% de casos), lengua, labios, mandíbula, músculos fonatorios (temblor vocal, 15-30%) y, más raramente, a miembros inferiores y a otras áreas corporales. El temblor cefálico y el vocal suelen afectar con mayor frecuencia al sexo femenino.

La intensidad del temblor aumenta en situaciones de tensión emocional, al sentirse observados y con algunos fármacos (cafeína, beta-estimulantes, etc.), desaparece durante el sueño y en muchos pacientes mejora tras la ingesta de alcohol.

Además del temblor, los pacientes con TE pueden presentar alteraciones leves del tono o de la marcha (sugiriendo disfunción cerebelosa), alteraciones olfatorias, pérdida de agudeza auditiva, bradicinesia para la realización de movimientos alternativos rápidos (menos marcada que en la enfermedad de Parkinson), alteración para la realización de pruebas visuomotoras (incluyendo tiempo de reacción visual) y test frontales, mayor riesgo de deterioro cognitivo y puntuaciones relativamente altas en escalas de depresión y ansiedad (todas ellas en comparación con controles de la misma edad).

El TE puede asociarse a enfermedad de Parkinson (hecho más frecuente que el esperable por azar), distonía o neuropatías periféricas (sobre todo a la neuropatía sensitivo-motora hereditaria tipo I).

El *Tremor Research Investigation Group* estableció unos criterios diagnósticos, aún vigentes, que están recogidos en la tabla 1.

TABLA 1

Definiciones de temblor esencial según el Tremor Research Investigation Group

A. Temblor esencial definido

Cualquiera de los 2 puntos siguientes

1. Presencia de temblor postural de miembros superiores que empeora con la acción, en ausencia de otra enfermedad o fármaco que cause aumento de temblor fisiológico, de síntomas o signos cerebelosos o de enfermedad de Parkinson, distonía, hipertiroidismo, etilismo crónico, neuropatía periférica o estado de ansiedad. Los fármacos conocidos como tremorigenos incluyen: agonistas betaadrenérgicos, litio, neurolépticos, valproato, antidepresivos tricíclicos, antihistamínicos, anticolinérgicos, corticosteroides, agonistas dopaminérgicos
2. Temblor postural de miembros superiores sin temblor de acción en estos, asociado a temblor cefálico, en ausencia de otra enfermedad o fármaco que cause aumento de temblor fisiológico, de síntomas o signos cerebelosos o de enfermedad de Parkinson o distonía

B. Temblor esencial probable

Cualquiera de los 5 puntos siguientes

1. Presencia de temblor postural y de acción en miembros superiores que no aumenta durante la acción, en ausencia de otra enfermedad o fármaco que cause aumento de temblor fisiológico, de síntomas o signos cerebelosos o de enfermedad de Parkinson o distonía
2. Presencia de temblor de acción solo, en ausencia de otra enfermedad o fármaco que cause aumento de temblor fisiológico, de síntomas o signos cerebelosos o de enfermedad de Parkinson o distonía
3. Temblor postural de los miembros superiores que mejora con la acción, en ausencia de otra enfermedad o fármaco que cause aumento de temblor fisiológico, de síntomas o signos cerebelosos o de enfermedad de Parkinson o distonía
4. Temblor postural de los miembros superiores y temblor vocal, en ausencia de otra enfermedad o fármaco que cause aumento de temblor fisiológico, de síntomas o signos cerebelosos o de enfermedad de Parkinson o distonía
5. Temblor vocal o cefálico sin otras causas que los justifiquen, en ausencia de otra enfermedad o fármaco que cause aumento de temblor fisiológico, de síntomas o signos cerebelosos o de enfermedad de Parkinson o distonía

C. Temblor esencial posible

Cualquiera de los 3 puntos siguientes

1. Temblor postural y de acción de miembros superiores, en ausencia de otra enfermedad o fármaco que cause aumento de temblor fisiológico y de síntomas o signos cerebelosos, pero en presencia de enfermedad de Parkinson o distonía afectando dichos miembros
2. Temblor postural que aumenta o no se modifica con la acción, en ausencia de otra enfermedad o fármaco que cause aumento de temblor fisiológico y de síntomas o signos cerebelosos, pero en presencia de enfermedad de Parkinson o distonía afectando dichos miembros
3. Temblor de miembros inferiores, cefálico o lingual aislado, en ausencia de otra enfermedad o fármaco que cause aumento de temblor fisiológico y de síntomas o signos cerebelosos, pero en presencia de enfermedad de Parkinson o distonía afectando dichos miembros

Tomada de: Deuschl G, et al⁶

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3806772>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3806772>

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