

Distonía3.0

NOVIEMBRE 2023

REVISTA SOCIOSANITARIA DE DISTONÍA. Nº 2. TERCERA ÉPOCA



MUJER CON DISTONÍA
CLÍNICA Y TRATAMIENTO
A LO LARGO DE LA VIDA

SALUD GLOBAL EN LA MUJER
CON DISTONÍA

TRATAMIENTO DE LA DISTONÍA CERVICAL
TOXINA BOTULÍNICA Y ESTIMULACIÓN
CEREBRAL PROFUNDA

ESTUDIO DE INVESTIGACIÓN
DISTONÍA Y MUJERES

TALLER DE CONCIENCIA CORPORAL
PARA PERSONAS CON DISTONÍA

AYUDA CINFA PARA
COMPARTIR LA DISTONÍA

MUJER, Y
DISTONÍA

Revista DISTONIA 3.0

Dirección general: Milagros López Morales
Dirección de arte: Yudi Vargas y Milagros López
Coordinación: Elena Pulido Sánchez
Redacción: Milagros López
Transcripción ponencias: Gabriel Campesino
Corrección: Isabel Criado y G. Campesino
Colaboradores: Begoña Dolz, Sheila Reinoso, Carlos Cernuda, M. Cobo, A. Justo, T. Miró

ASOCIACIÓN DISTONÍA ESPAÑA- ALDE

Asociación Distonía España -ALDE
C/ Camino de los vinateros, 97
28030 Madrid
Telfs. 91 437 92 20 y 640 95 13 14
Horario:
lunes a viernes de 8:30 a 16 horas
e-mail: alde@distonia.org
web: distonia.es
facebook.com/aldeespana
Instagram:@aldeespana

JUNTA DIRECTIVA

Presidenta: Milagros López Morales
Vicepresidenta: Isabel Criado López
Secretaria: Marina Cobo de la Vega
Tesorero: Álvaro Justo González
Vocal: Tamara Miró Santiago

EDICIÓN

Edita: © ALDE -2023
Maquetación y diseño: Yudi Vargas
Fuente imágenes: ALDE, de archivo y Google

Depósito legal: M-28327-2022

La redacción de la revista no se hace responsable de las opiniones expresadas en esta publicación. El contenido de los artículos es plena responsabilidad de los autores.

Quedan prohibidas, dentro de los límites establecidos por la ley y bajo las prevenciones legalmente previstas, la reproducción total o parcial de esta revista por cualquier medio o procedimiento, ya sea electrónico o mecánico, el tratamiento informático, el alquiler o cualquier forma de cesión de contenido de la revista sin autorización escrita de los titulares del copyright.

SUMARIO

EDITORIAL 3

PONENCIAS

- **Mujer con distonía: clínica y tratamiento a lo largo de la vida**
Dra. Elena Casas Peña 4
- **Salud global en la mujer con distonía**
Dra. Araceli Alonso Cánovas 9
- **Tratamiento de la Distonía Cervical: Toxina botulínica y ECP**
Dr. Javier Pérez Sánchez 16

INVESTIGACIÓN

- **Distonía y Mujeres: Impacto en la vida reproductiva, satisfacción con la vida y factores psicosociales.**
G. Cabañas, N. Mena, R. Pastor, M. Campos, A. Patiño, R. Berbegal, S. Lozano, E. Cañada, E. Casas, A. Alonso. 21
- **Efectos del entrenamiento de la movilidad, la flexibilidad, el equilibrio y la fuerza en la calidad de vida de las personas con distonía.** A.C. López 24

EXPERIENCIAS PERSONALES

- **Vivir sin voz, pero nunca en silencio**
Sheila Reinoso 25
- **Distonía y familia.**
Carlos Cernuda 27
- **En buenas manos.**
Begoña Dolz 28

LOS PACIENTES PREGUNTAN

- **Responde Dr. Víctor Gómez Mayordomo** 30
- **Responde Dr. Javier R. Pérez Sánchez** 33
- **Responde Dra. Araceli Alonso Cánovas** 34

ACTIVIDADES ALDE

- **Taller de Conciencia Corporal** 35
- **Difusión de la distonía en la Semana de la Mujer** 36
- **ALDE en la III Feria del libro de Moratalaz** 37
- **Marcha por la Distonía en La Guardia** 38

NOTICIAS

- **Distonía España-ALDE en la Asamblea de Madrid** 39
- **Compartir la Distonía, Ayuda Cinfa 2023** 40
- **I Congreso distonía focal del músico Ampós** 40
- **Jornada para pacientes #RASEN 2023** 41
- **Nuevo Baremo de Valoración de Discapacidad** 42

HAZTE SOCI@ 43

EDITORIAL

“Siempre es lo sencillo lo que genera lo maravilloso.”

(Amelia Barr)

Hace un año anunciábamos la aparición de **Distonía 3.0** como la nueva revista de la **Asociación Distonía España-ALDE**, la entidad de referencia de la distonía en España y socia fundadora de Dystonia Europe. Entonces, no sabíamos si el proyecto tendría continuidad, hoy nos alegra comprobar que sigue siendo posible.

El empeño en mantener el formato analógico, en pleno auge de las nuevas tecnologías, recordamos a nuestros lectores, es todavía un imperativo para nosotros por dos razones a las que ya hemos aludido en otras ocasiones: por respeto a nuestros socios y socias más veteranos, muchos de los cuales no tienen y/o no manejan la web ni las redes sociales, y por necesidad para las personas con blefaroespasmos, cuyos síntomas se agudizan con la exposición a la luz de las pantallas de móvil, ordenador, tablets, etc. Por eso, mientras el proyecto sea sostenible, esta ventana seguirá abierta.

El año 2022, además de editar nueva revista, fue un año de muchos cambios en la asociación a todos los niveles. Supuso un punto de inflexión tanto de calidad en la atención asistencial, con la profesionalización del Servicio de Información y Orientación (SIO), como en el funcionamiento interno y proyección exterior de ALDE. Cambios que se han consolidado este año con nuevos proyectos, servicios y actividades hasta ahora nunca realizadas, de algunas de las cuales dejamos constancia en estas páginas.

Este segundo número de **Distonía 3.0** está dedicado al tema **Mujer y Distonía**, porque existe un gran vacío al respecto, como pusieron de manifiesto dos ponencias impartidas durante la **XXVI Jornada sobre Distonía** celebrada el 26 de noviembre de 2022 en Madrid: *Mujer con distonía: clínica y tratamiento a lo largo de la vida*, de la Dra. Elena Casas y *Salud global de la mujer con distonía*, de la Dra. Araceli Alonso. Ambas transcritas en este número.

A partir de estas dos charlas y a iniciativa de ambas neurólogas, surgió en ese momento la necesidad de paliar en parte la “laguna científica” que existe en este tema, poniendo en marcha un estudio de investigación que diera respuesta a varias cuestiones allí suscitadas, y en el que **Distonía España-ALDE** ha colaborado desde el inicio.

Los primeros resultados de ese proyecto se recogen en la sección de Investigación en el estudio **Distonía y mujeres: impacto en la vida reproductiva, satisfacción con la vida y factores psicosociales**, presentado el 29 de agosto de 2023 por la Dra. Alonso, en el Congreso Internacional de Enfermedad de Parkinson y Trastornos del Movimiento celebrado en Copenhague (Dinamarca).

Este trabajo presenta los resultados preliminares de un estudio descriptivo transversal, en curso, basado en un cuestionario online suministrado en dos Unidades de Trastornos del Movimiento de dos hospitales madrileños, el Hospital Universitario de la Princesa y el Hospital Universitario Ramón y Cajal, y entre las personas socias y usuarias de ALDE.

Otro contenido interesante es la ponencia del Dr. Pérez Sánchez, *Tratamiento de la distonía cervical: toxina botulínica y Estimulación Cerebral Profunda*, que expone los nuevos conceptos y estudios que están influyendo en la mejora de los tratamientos para este tipo de distonía.

En la sección de experiencias personales contamos con los **testimonios de vida de dos mujeres con distonía**, Sheila y Begoña, junto al de Luis, familiar-cuidador de paciente con distonía.

También nos hacemos eco de las preguntas de los pacientes, de algunas de las actividades novedosas realizadas este año por la asociación como el Taller de Conciencia Corporal, la Marcha Solidaria por la Distonía en La Guardia (Toledo) y la participación en la Feria del Libro de Moratalaz.

Tampoco olvidamos algunas noticias relevantes para ALDE como la ayuda de Laboratorios Cinfa, gracias a la cual se han puesto en marcha los Grupos de Ayuda Mutua para pacientes y familiares, la intervención de ALDE en la Asamblea de Madrid, en el Acto Institucional de Feder por el Día Mundial de las EE RR, así como la puesta en marcha del Nuevo Baremo de Valoración de Discapacidad, que esperamos repercuta positivamente en las personas con distonía.

Muchas gracias a todas y todos por acompañarnos a llegar hasta aquí. Os necesitamos para consolidar lo alcanzado, asumir nuevos retos, como fomentar la labor investigadora que estamos poniendo en marcha, y seguir haciendo historia.

¡Salud y esperanza!

Milagros López Morales
Directora de *Distonía 3.0*

MUJER CON DISTONÍA CLÍNICA Y TRATAMIENTO A LO LARGO DE LA VIDA

Dra. Elena Casas Peña

Unidad de Trastornos del Movimiento

Hospital Universitario de La Princesa. Madrid



Gracias a todos por estar hoy aquí. Mi charla va orientada a la mujer con distonía, a pesar de la poca evidencia científica que tenemos acerca de ella, porque no hay tanta información científica publicada en este aspecto. Como sabéis es una enfermedad muy heterogénea, que puede cursar con mucha afectación, o, a veces, con un espasmo más focalizado.

Es verdad que existe menos evidencia científica de la que nos gustaría, tanto de mi charla de mujer en edad fértil o, incluso, de alteraciones hormonales en edades más avanzadas, (en menopausia) como en intervenciones no farmacológicas, como el ejercicio o la salud global, de lo que hablará Araceli. Por eso consideramos tan importante la introducción de Milagros, porque aparte de nosotros enseñaros todo lo que podamos, muchos de vosotros casi podríais estar aquí dando la charla, y sería interesante recoger los datos sobre las personas afectadas con distonía, que estén embarazadas o que estén pasando la menopausia y conocer cómo ha ido evolucionando su enfermedad. Sería muy interesante aprovechando la buena organización y la buena disponibilidad, un feedback por ambos lados, desde luego.

Muchos de vosotros ya sabéis lo que es la distonía, pero puede que entre los asistentes haya estudiantes, familiares, gente que, simplemente, le interese este tema. Voy a hacer una pequeña introducción.

Introducción

La distonía desde el punto de vista neurológico la describimos como un trastorno del movimiento hiperkinético. Hiperkinético implica en su definición una hiperactividad, una hiper acción muscular, un exceso de movimiento. ¿Por

qué? porque se produce una contracción sostenida de un grupo muscular que genera unos movimientos repetitivos o bien de torsión o bien posturas anormales.

¿Sabemos si es muy frecuente? ¿muy infrecuente? Realmente, debido a que la enfermedad es tan heterogénea, no todo el mundo tiene el mismo acceso a la sanidad, al diagnóstico; o, incluso, a veces, la gente no sabe que tiene una distonía, a veces, son distonías muy focales, muy sutiles con poca afectación y ni siquiera se plantean que pueda ser una patología que requiera un seguimiento o, por lo menos, pueda tener una mejoría con algún tratamiento como la toxina botulínica, que puede mejorar la calidad de vida en un blefaroespasma a la hora de leer. En muchas ocasiones los pacientes se enteran por casualidad. Por eso es muy importante la labor informativa que hacen las asociaciones de pacientes.

La frecuencia no la sabemos exactamente, es una enfermedad infradiagnosticada. Según las diferentes recogidas de datos, en cuanto a distonía primaria, se estima que a nivel mundial puede haber unas **16 personas por cada 100.000 habitantes**.

Sin embargo, el espectro de la distonía puede incluir distonías muy focales como el blefaroespasma, la torticolis, o un temblor de manos, que podría ser diagnosticado hace tiempo como temblor esencial, pero que explorando a los pacientes en la consulta vemos que tienen rasgos distónicos (por ejemplo: un poquito de lateralización de la cabeza, de elevación del hombro, algo de temblor en la cabeza).

Clasificación de la distonía

Voy a hacer una pequeña clasificación de la distonía. En principio, podemos distinguir la **distonía según su**

causa. Puede haber **distonías primarias**, que a efectos prácticos, significa que no existe una lesión de base estructural en el cerebro o en la médula cervical, que no se asocia a otros síntomas neurológicos, que únicamente cursa con distonía. En principio, este tipo de distonías primarias no respondería a levodopa.

Por otro lado, existen las **distonías secundarias**. A veces, un ictus isquémico, una hemorragia, algún tipo de lesión, tumor cerebral, pueden cursar con una serie de movimientos, entre ellos distonía.

Otro grupo en la clasificación es el síndrome **distonía plus**. En el que se asocia distonía con, por ejemplo, parkinsonismos. Sería una persona que empieza con rasgos distónicos, que va asociando rigidez, bradicinesia o temblor.

Otro grupo es el de enfermedades **heredo degenerativas**, es decir, que tienen implicación genética y que van progresando habitualmente. Empiezan más focales y luego van progresando.

Existe otra clasificación que utilizamos mucho: es el tipo de **afectación a nivel corporal**. Una afectación **focal** implica que se afecte una región corporal únicamente, como puede ser el blefaroespasma.

Una afectación **segmentaria** ocurre cuando hay afectación de dos áreas corporales contiguas, por ejemplo, el síndrome de Meige. Es un blefaroespasma en el que además existe una distonía peribucal, las dos áreas corporales serían los ojos y la zona alrededor de la boca.

Multifocal, están implicadas dos áreas corporales o más, pero no contiguas, en distintas partes del cuerpo. **Generalizadas** cuando afectan al tronco y, al menos, dos áreas corporales más y **hemidistonía**, que afecta a un lado del cuerpo solo, que la mayoría de las veces suele ser secundaria a una lesión cerebral, hemorragia, etc.

Las distonías que más nos encontramos en la consulta suelen ser de inicio en adultos, cuya evolución, habitualmente, tiene un curso más benigno. Suelen iniciarse de forma focal, por ejemplo, un espasmo hemifacial, que muchas veces es idiopático, es decir, no hay una causa identificada por la que sepamos por qué ha aparecido o a raíz de una parálisis facial que al regenerar ese nervio no lo hace correctamente y envía una serie de estímulos neurológicos que producen estos espasmos.

Menos frecuente es el inicio en la juventud o, incluso, en la infancia. Habitualmente, aunque, también, pueden estabilizarse o, ser más focales, si suelen tener una progresión más generalizada, comenzar con una pierna y va generalizando a otras áreas corporales.



“La evolución más habitual de una mujer embarazada, con diagnóstico previo de distonía, es la estabilidad”

Distonía en mujer

Desde la infancia o juventud hay mujeres, que se plantearán en un momento dado la posibilidad de qué va a pasar si me quedo embarazada, si quiero dar lactancia materna o no, cómo va a afectar a mi enfermedad, a mi estilo de vida; y ahí es donde comentamos que a nivel científico, existe muy poca evidencia, sin estudios que incluyan a grandes números de pacientes. Sí que encontramos en la literatura científica y en revisiones, casos puntuales.

Es muy importante la presencia de un equipo multidisciplinar en todos los ámbitos, pero especialmente en estas edades. Evidentemente surgen muchas dudas. Necesitamos al equipo de neurología, al equipo de salud ginecológica, obstetricia, matronas, enfermería, psicoterapia, fisioterapia... Todos estos equipos no siempre están tan disponibles pero qué importante es la coordinación de profesionales en estos aspectos.

En torno a la aparición de la menopausia, la mayoría de gente se mantiene muy estable, hay gente que, incluso, durante las alteraciones hormonales tiene algún pequeño empeoramiento y posteriormente mejora al no tener influencia estrogénica y no podemos decir con certeza qué es lo que suele pasar en la distonía a estas edades.

■ Distonía en la edad fértil

En la edad fértil tenemos mujeres que ya tienen una **distonía previa**, que ya están diagnosticadas y se quedan embarazadas. La evolución más habitual es la estabilidad, es decir, que durante la época del embarazo y los días periparto no haya grandes variaciones. Pero también hay recogidos datos de personas que tanto mejoran como empeoran durante el embarazo.

Un aspecto importante es la **distonía gravídica**, que está descrita como la distonía que aparece durante el embarazo, es decir, personas que previamente no tenían estos síntomas y que durante el embarazo comienzan con una distonía. Lo habitual es que si comienza durante el embarazo la mayoría de veces o en el posparto, posteriormente se resuelva y no requieran más tratamiento o más seguimiento.

A veces puede ocurrir que una persona tuviera una distonía muy sutil, que no conociera, que no estuviera diagnosticada y que en el embarazo lo perciba más; en esos casos la resolución que esperamos no será completa porque ya existía de antes y no lo habíamos percibido ni diagnosticado o la persona no se había dado cuenta.

También incluyo en este apartado de distonía en mujer la **distonía de causa farmacológica**.

En ocasiones, las pacientes necesitan fármacos como la metoclopramida. A veces, este tipo de fármacos pueden producir distonía. Si miramos la ficha técnica de este fármaco, la distonía causada por él es infrecuente, pero, según datos recogidos en infancia y en adultos jóvenes, 1 de cada 500 personas (0,2%) que toman este fármaco pueden tener síntomas de distonía.

Lo habitual cuando la distonía es de origen farmacológico, es que dure uno o dos días, especialmente si no es un fármaco que se haya usado por otras patologías de manera crónica durante años. Una vez retirado el fármaco suele

resolverse. A veces, hay fármacos que pueden producir distonías y no se pueden retirar. Lo ideal es intentar bajar lo más posible el fármaco que nos está produciendo la distonía y, a veces, necesitamos poner tratamientos específicos para la distonía si no es suficiente con el ajuste del fármaco que lo ha provocado.

■ Tratamiento de distonía en mujer

• Fármacos

Entre los tratamientos utilizados para controlar la distonía, están los anticolinérgicos como el **trihexifenidilo**, que está categorizado en una categoría C para el embarazo.

Todos los fármacos tienen unas recomendaciones en el embarazo. En la categoría A se incluyen aquellos sobre los que hay estudios realizados en embarazadas que son completamente seguros. En este grupo hay muy pocos ensayos clínicos, contra placebo estudiados, ¿por qué? Porque pocas veces ningún comité ético aprueba hacer un estudio a embarazadas a ver si pasa algo con los fetos o no, si hay malformaciones o no. Por ello, casi ninguno tiene la categoría A.

Categoría C significa que existen estudios en animales, pero no en humanos. Únicamente podemos ver de manera extrapolada cómo podría comportarse en humanos.

La categoría D o la X es que no se recomienda, se ha visto que en animales genera malformaciones en los fetos, lo que llamamos teratogenia.

Respecto al mencionado trihexifenidilo, se recomienda evitarlo. En embarazadas, los profesionales estamos muy limitados a la hora de recetar fármacos. Se cree que se puede excretar en pequeñas cantidades en la leche materna e, incluso, que la absorción del fármaco en la sangre puede, incluso, inhibir la lactancia.

Otros anticolinérgicos también utilizados en la distonía es el **biperideno**.

El **baclofeno** se utiliza también en distonía, en espasticidad. No existen estudios en humanos, pero la recomendación es si se quiere quedar embarazada, que nos consulte e intente planificar para ir haciendo con antelación la retirada de fármacos y llegar al embarazo lo más seguro posible; pero, puede ocurrir que exista un embarazo sin esa planificación con tanta antelación.

Lo ideal es intentar reducir la medicación. Por supuesto, retirarlo, pero, a veces, hay que poner en una balanza el beneficio de retirarlo de golpe, por el riesgo de crisis distónicas, espasticidad mucho mayor, o ir retirándolo paulatinamente. Este fármaco sí se ha visto que atraviesa la placenta, por eso el motivo de intentar retirarlo. En estudios en animales sí que se ha visto el mayor riesgo en los fetos

de aparición de hernias umbilicales, o la dificultad para la osificación de los huesecillos, lo que puede dar lugar a espinas bífidas. De igual manera se cree que se excreta en pequeñas cantidades en la leche materna y puede, también, influir sobre la lactancia inhibiendo la prolactina.

Las **benzodiacepinas**, como el Valium o el Rivotril, son fármacos que tienen un componente de relajación muscular. A veces, se utilizan en distonía.

El diazepam (que es el Valium) sí que predispone a algunas malformaciones congénitas. También atraviesa la placenta y se excreta en leche materna, pudiendo causar algo de letargia o sedación en el bebé.

Dentro de las distonías hay algunas que son respondedoras de **levodopa**, sobre todo las generalizadas, y la distonía asociada a Parkinson. También es recomendable evitar la levodopa en el embarazo. En animales se ha visto, al igual que con otros fármacos, la posibilidad de incremento de malformaciones, incluso del trastorno de crecimiento de los fetos y también se excreta en la leche.



En los casos de distonías genéticas, hereditarias, es importante la consulta de diagnóstico prenatal"

La **tetrabenazina** es un fármaco que bloquea una serie de aminos y que se utiliza mucho en trastornos del movimiento hiperkinéticos, como corea. No existen estudios en humanos en embarazo y lactancia; y en animales no se ha visto que produzca teratogenicidad; pero sí que se ha visto que a dosis altas podría haber un incremento de la mortalidad o un retraso del crecimiento en animales que han mantenido este tratamiento.

• Toxina botulínica.

Es el tratamiento de elección en las distonías focales. Ayuda a mejorar mucho la calidad de vida, mejorando la frecuencia de los movimientos o disminuyendo el dolor...



• Estimulación cerebral profunda

Consiste en colocar un electrodo intracerebral, normalmente en el globo pálido interno. Se puede utilizar en distonía focal y en generalizada; este es un último escalón dado que no deja de ser una cirugía intracerebral, que implica colocar un electrodo a nivel del cerebro, pero sí mejora la calidad de vida de muchos pacientes.

Respecto al apartado de embarazo y lactancia, el uso del estimulador cerebral en una paciente que ya lo portaba previamente al embarazo, podría evitar la necesidad de utilizar estos fármacos que, a veces, pueden producir malformaciones. Hay reportes de partos en personas con estimulador cerebral en otras patologías, en los que no se han visto mayores problemas en el parto. Se han reportado tanto por cesárea como partos eutócicos (vaginales naturales) sin ningún problema.

■ Seguimiento

¿Por qué creo tan importante el seguimiento en estos casos? Porque si un embarazo genera muchísimas dudas, las personas que sufren una enfermedad crónica y distonía presentan muchas más incertidumbres. ¿Qué hago con los fármacos? ¿Qué va a pasar a mi descendencia?...

• Consulta multidisciplinar

Es importantísima la orientación de distintos especialistas como psicoterapeutas, genetistas y, neurólogos para orientar a la paciente y a los familiares, tanto en los tratamientos farmacológicos como las recomendaciones no farmacológicas.

Como os comentaba al principio, la escasa experiencia que tenemos es que el curso durante el embarazo no modifica sustancialmente la distonía.





Es importantísima la orientación de distintos especialistas como psicoterapeutas, genetistas y neurólogos para orientar a la paciente y a los familiares"

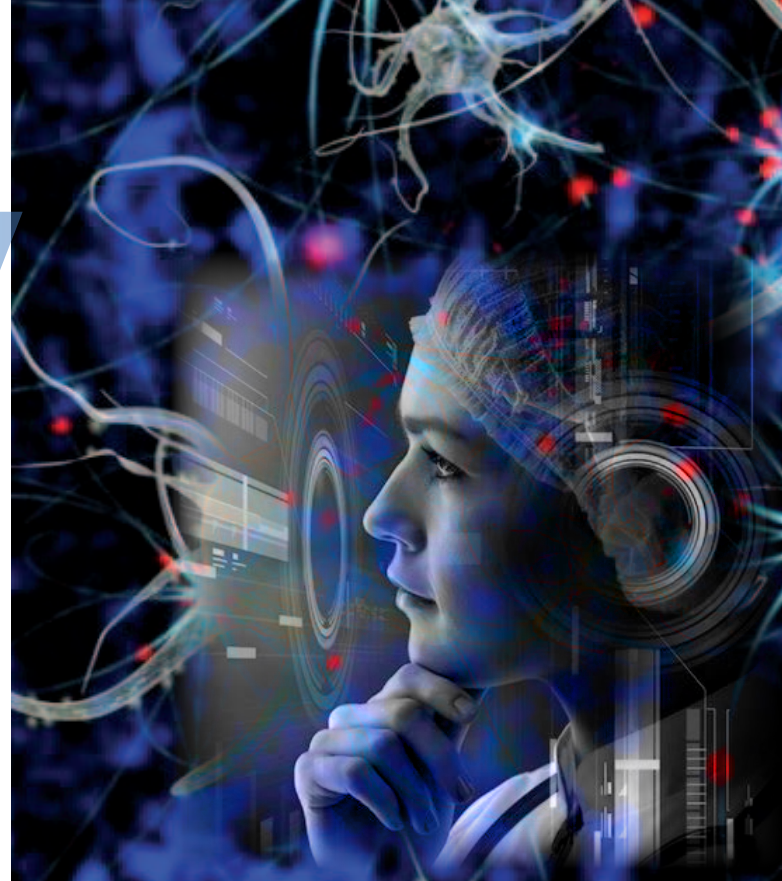
• Consulta de diagnóstico prenatal

En los casos de distonías hereditarias, genéticas, es importante la consulta de diagnóstico prenatal para resolver dudas como: "¿Con estos fármacos mi descendencia tendrá riesgo de malformaciones?", "¿qué riesgo tengo de transmitir la mutación de mi gen a mis hijos?".

Hay herencias que llamamos **autosómicas dominantes**, con el 50% de posibilidades de transmitir mi gen mutado a mis hijos. Hay otras que llamamos **recesivas** que solo si mi pareja también tiene la mutación podríamos transmitirlo a nuestra descendencia. Existen otras dependiendo si es hombre o mujer porque se heredan con el cromosoma X que afectan más, en esos casos, a los hombres. En algunos casos muy seleccionados podría plantearse el **diagnóstico de preimplantación**, para ello sí que sería necesaria una consulta más específica, no tanto en neurología, sino de genética, y de obstetricia. En ciertos casos existe la posibilidad de seleccionar embriones que no porten la mutación genética.

■ Distonías de origen genético

En el apartado de enfermedades heredo degenerativas hasta el día de hoy se conocen muchísimos genes causantes de estas distonías. Hasta la fecha se conocen 29; pero posiblemente se descubran más en los próximos años. La más frecuente de las distonías de origen genético es la que conocemos como DYT1, es la más frecuente y tiene una herencia autosómica dominante, es decir, con una posibilidad de transmitirlo a la descendencia por la parte de la persona que la porta de un 50% y afecta una proteína que se llama torsina. Lo que suele ocurrir es que inicialmente durante la infancia se presenta con afectación focal y va progresando a otras áreas corporales según van pasando los años.



Aquí podéis ver 29 genes identificados en los que hay algunas que son solo focales; hay otras que tienen combinación con parkinsonismo; otras, por ejemplo, la DYT3 está ligado al cromosoma X y es una distonía que, además, cursa con parkinsonismo. Existen otras mutaciones muy curiosas que producen distonías paroxísticas, que aparecen y desaparecen, es decir, no son constantes, sino que se desencadenan, están un tiempo y desaparecen. Dentro de estas últimas hay algunas que llamamos no cinesigénicas, es decir, independientemente de si nos estamos moviendo o no como el DYT8, el DYT20; y otras que se desencadenan por el ejercicio.

En cuanto a las guías europeas, por norma general no es preciso hacer un diagnóstico genético a todos los pacientes con distonías, en absoluto. Solo se recomienda el estudio genético en algunos casos concretos.

En resumen, creo que es muy importante toda la difusión que se pueda hacer tanto para enseñar al resto de profesionales como para recoger datos y obtener más información de primera mano sobre cómo afecta la distonía a las mujeres y su relación con las diferentes hormonas.

Muchas gracias por invitarme.

Ponencia impartida
en la XXVI Jornada
sobre Distonía Muscular -
26 de noviembre de 2022

SALUD GLOBAL EN LA MUJER CON DISTONÍA

Dra. Araceli Alonso Cánovas
Unidad de Trastornos del Movimiento.
Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid

 **Hospital Universitario
Ramón y Cajal**

Muchísimas gracias a Distonía España por la invitación y muchas gracias también a Merz por el patrocinio y a la Fundación ONCE por cedernos el lugar.

La verdad es que, como ha comentado Elena antes, al preparar esta sesión es cuando nos hemos dado cuenta de la laguna científica que hay en esta área y está bien también eso para que tengamos ideas para intentar mejorarlo todos juntos.

Introducción

La distonía es una enfermedad muy heterogénea. Tenemos casos de distonía generalizada y focal. Voy a hablar más centrándome en la distonía que es especialmente más frecuente en mujeres: son las distonías focales del adulto y especialmente la distonía cervical. Muchos trabajos que vais a ver van a estar relacionados con esta parte de la distonía; pero casi todo lo que voy a contaros es aplicable a toda la población general, con y sin distonía y, también, a los varones con distonía porque, en realidad, las cosas que podemos hacer en nuestro estilo de vida para mejorar nuestra salud siempre van a mejorarnos en el punto en el que nos encontremos.

Las mujeres son especialmente relevantes en la distonía porque tienen mayor riesgo de presentar distonía que los varones, especialmente en distonías focales del adulto, sobre todo, la distonía cervical. Especialmente también otros subtipos de distonía son más frecuentes en mujeres y es una proporción muy significativa.

¿Qué otras cosas aumentan el riesgo de la distonía focal del adulto? Que no sabemos, en realidad, cuál es su causa. Me ha parecido interesante al revisar el tema que también confieso que hacía tiempo que no lo revisaba,

saba, que sí que hay factores que están relacionados con presentar distonía en el adulto, por ejemplo, el tabaquismo. Cuanto más se fume más riesgo tenemos de tener una distonía cervical o focal del adulto. La ansiedad, probablemente, sea el fenómeno más importante. Las mujeres con distonía cervical, especialmente, han tenido, muchas de ellas, diagnósticos de ansiedad que ha requerido tratamiento previamente al diagnóstico de distonía, o sea, que **la ansiedad es un factor de riesgo para presentar distonía focal en el adulto**. Traumatismos, accidentes, golpes en la cabeza, cirugías... realmente parece que hay varias cosas que pueden ocurrir en una persona vulnerable que vayan como acumulándose hasta que al final la distonía aparece. También el estrés postraumático. Muchas personas, insisto no todas, y seguramente muchas cosas que diga igual no se aplican a todas las personas que la escuchan, pero muchas personas o más que personas sin distonía refieren haber tenido eventos traumáticos previamente a ocurrir la distonía focal.

Entonces todo esto lo tenemos que tener en cuenta porque también son cosas que ocurren en las mujeres con más frecuencia que en los varones.

■ Más que un problema motor

La distonía es más que un problema motor, no es solamente un problema del movimiento del cuello o un problema de movimiento de nuestro cuerpo. Es muy frecuente que haya alteraciones sensitivas asociadas, muy frecuente que haya problemas de sueño, del ánimo, dolor, alteraciones, también, cognitivas en algunos casos y, sobre todo, el estigma; me ha llamado mucho la atención y, luego veremos, cómo es que, efectivamente, el hecho de tener una posición anormal del cuerpo y de cómo nos desenvolvemos en el mundo puede hacernos

retraernos de la sociedad con todo lo que eso conlleva y, por eso, creo que también las asociaciones de pacientes son tan importantes para dar un ámbito en el que podamos apoyarnos y, desde ahí, volver a la sociedad y estar dentro de la sociedad porque el aislamiento puede tener graves consecuencias.

■ Un problema individual, familiar, social, laboral...

Como os digo la distonía no es solamente un problema motor y un problema aislado que también anida en una persona con sus rasgos de personalidad, con sus factores familiares, socioeconómicos, con su cultura y su sistema de creencias, es decir, tenemos que mirar más allá de la posición del cuello, de la posición de las manos porque eso está ocurriéndole a una persona que está conectada a su entorno y a su mundo y su distonía afecta a todas las personas que hay alrededor y en las mujeres con más motivo, porque tenemos el tema de los embarazos, el tema del cuidado de la familia; las mujeres son elementos muy importantes en las unidades familiares, proveedoras de cuidados y cuando ellas son las que tienen una patología como este caso muchas veces pasan por encima de ella para cumplir sus funciones de cuidadoras, entonces, al final vamos siempre dejando atrás nuestras necesidades y volcándonos en los demás; entonces, yo creo que es algo especialmente importante.

Por eso, y también, me ha parecido interesante, muchas mujeres con distonía, sobre todo porque en esta muestra (1) eran más mujeres que hombres, cuando

empiezan a acudir al médico, al neurólogo y se tratan, su expectativa es que desaparezca el problema. No les vale que la distonía mejore parcialmente, que mejore el dolor, necesitan que el problema se resuelva porque necesitan estar en su vida de forma plena y esto es algo que es importante a la hora de transmitirlo a nuestros pacientes, que quizás el tratamiento no pueda conseguir esa expectativa. Tenemos que ajustar siempre expectativas y ser conscientes de qué es lo que nos lleva a tener unas expectativas tan altas en cuanto a nuestros problemas de salud.

■ Influencia de los factores individuales

Como os decía, los factores individuales influyen mucho. Más de la mitad de las personas con distonía cervical, en este caso, (2) tienen ansiedad grave y la cuarta parte tiene depresión.

La repercusión de la distonía va a ser mayor en personas con estos problemas, en personas que sufran más estrés psicosocial y en fumadoras o consumidoras de alcohol; también, en aquellas personas que tengan más historias de familias con problemas psiquiátricos, de modo que, digamos, es importante todo el contexto en el que ocurre la distonía.

Illness Perception, Coping, Health-related Quality of life and Psychological outcomes in Cervical Dystonia. Sarah O'Connor, David Hevey, Fiadhnaith O'Keeffe, 2022.

Esto es una gráfica que demuestra cómo algunos de los ítems de alteraciones que diríamos psiquiátricas en personas con distonía, están en un punto intermedio entre las personas con problemas psiquiátricos graves y la población general. Digamos que estamos en una zona intermedia.

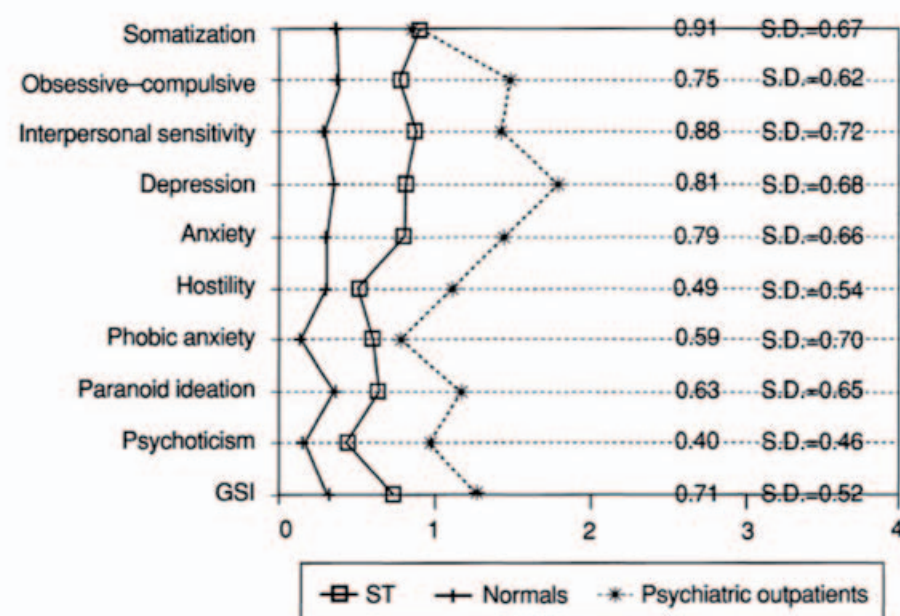


FIG. 1. SCL 90 R mean scores and standard deviations of ST patients compared to two reference groups.

“Las mujeres tienen mayor riesgo de presentar distonía, especialmente en distonías focales del adulto”

En realidad, en neurología no conocemos tampoco la causa última de muchas otras enfermedades que ocurren en mujeres, ni del Alzheimer ni del Parkinson. Solamente he encontrado una mujer famosa con distonía cervical y no la conocemos nadie. Es una presentadora de Talk Shows del Reino Unido, y yo digo tiene que haber más, ¿verdad? ¡qué poco visibilizada está la distonía! De Alzheimer tenemos más, de ictus, pero en realidad, tampoco sabemos por qué ocurren estas enfermedades. No es tan raro en neurología que no sepamos por qué ocurren; quizás tenemos que empezar a dejar de mirar solamente en el cerebro, tenemos que mirar también en el resto del cuerpo y, como os digo, nuestra conducta social, la relación con nuestro entorno, cómo manejamos el estrés, cómo nos desenvolvemos con el mundo porque es posible que todo esto también tenga un coste, y también, desde luego, sabemos que influye mucho en enfermedades como el Alzheimer o el Parkinson; pero por qué no podría influir en la distonía también si tanto, al menos una distonía idiopática, si tanto magma previo de ansiedad, conflicto, trauma, puede que tenga alguna relevancia en algunas personas, por lo menos.

■ Tener en cuenta al cuerpo para entender al cerebro

No me voy a extender mucho en este tema, pero os invito, si os interesa, a informaros con este tipo de libros (3). Hoy en día empezamos a tener mucho más en cuenta el resto de nuestro cuerpo cuando queremos entender a nuestro cerebro. Entender que nuestra posición, entender que cómo respiramos, que lo que comemos, la microbiota que tenemos en nuestro intestino, cómo funciona nuestro sistema vegetativo. Todo esto influye muy notablemente en nuestra función cerebral, y si interfiere en cómo es nuestra función cognitiva y motora, por qué no va a influir también en enfermedades como estas, sobre todo porque, al menos, tenemos aspectos en los que podemos modificar: cómo respiramos, cómo nos movemos y lo que comemos, y si esto puede ayudar a que mejore nuestro cerebro a nivel cognitivo, por qué no puede que ayude a que funcione a nivel motor.

Esos libros que os muestro aquí son muy interesantes y me han influido mucho en muchas cosas de las que os voy a decir porque hay cosas que sí que podemos modificar y que todo lo que podamos modificar tenemos que ir a por ello.

Me voy a dedicar en esta parte del tiempo que me queda de hablar con vosotros, a ser más concreta.

Estilo de vida de las mujeres con distonía

¿Qué podemos hacer en el estilo de vida de las mujeres con distonía y, también, los hombres con distonía, pero, sobre todo de las mujeres que es lo que nos interesa hoy para mejorar nuestra función cerebral en todas las medidas posibles? Desde luego, el que fuma, **dejar de fumar**, nunca nos cansaremos de decirlo, **limitar la iatrogenia**, que no estemos dando más pastillas o más tratamientos de los que la persona necesita, que también tienen efectos secundarios, y muchas pastillas es mejor no tomarlas si no son claramente útiles. Y hablaremos de dieta, microbiota, ejercicio físico y estrategias más psicosociales que nos pueden ayudar a estar mejor.

• La dieta

No hay tampoco ningún estudio que recomiende una dieta especial para la distonía, pero de la investigación en Alzheimer, en ictus, Parkinson, y muchas otras patologías neurológicas hemos aprendido que la **dieta mediterránea en nuestro entorno es la más adecuada, sobre todo, para preservar la función cognitiva y ralentizar la atrofia cerebral**, que siempre nos va a venir bien. Sí además, somos hipertensos o diabéticos pues podemos hacer otras modificaciones pero, en general, tengamos en cuenta que la dieta mediterránea es la que tenemos que recomendar a todos nuestros pacientes.

Hay algunos alimentos que tienen algunas sustancias especialmente útiles, antioxidantes como las flavonas o las antocianinas, sobre todo, fundamentalmente, productos frescos consumidos de forma cruda.



En cuanto a ensalada, verdura, tubérculos y luego estos súper alimentos que son las uvas, las cerezas, las bayas que tienen muchísimas sustancias que mejoran la función de nuestro cerebro.

Por supuesto, los ácidos Omega 3, la niacina que está en el pescado, el aguacate, las grasas buenas; las grasas buenas nos pueden ayudar mucho a que nuestro cerebro envejezca más lentamente y funcione mejor.

También se habla mucho de la dieta pro-inflamatoria y anti-inflamatoria. No creo que la distonía tenga relación directamente con una inflamación, pero, es verdad, que el estrés crónico y la ansiedad crónica cambia nuestro perfil de citoquinas, nuestro perfil inflamatorio en nuestro cuerpo; entonces, es otro motivo más quizás para que recomendemos evitar los alimentos procesados y relacionados, o en exceso al menos, con la carne roja, vaca, cerdo, mantequilla, grasas de origen animal, porque todas estas sustancias empeoran nuestro perfil inflamatorio; hacen que el sistema inmune funcione peor, aumentan el riesgo de diabetes e hipertensión y eso no nos viene a nadie bien, y especialmente si tenemos un problema crónico, mientras que todos los productos frescos tienen un montón de sustancias que mejoran nuestro perfil inflamatorio.

Cuando buscamos **dietas y distonía** solamente hay un ejemplo que salga repetidamente, que son las dietas basadas en cetosis que son muy útiles para controlar los síntomas de la distonía por mutaciones en GLUT-1, un tipo de distonía que va con epilepsia y que mejora con la **dieta cetogénica**, que igual habéis oído hablar de ella. Realmente no podemos recomendar la dieta cetogénica de forma general porque, además, a nivel de lípidos y de grasas produce algunos efectos desfavorables. Pero si alguien quiere ver si su distonía mejora con la cetosis puede probar el **ayuno intermitente**, que es prolongar la ventana de ayuno a más de 12 horas, que es relativamente sencillo, si uno cena pronto y desayuna más bien tarde. También se ha visto que el ayuno intermitente podría ayudar a mejorar el perfil inflamatorio y a mejorar, también, nuestra composición corporal y nuestro metabolismo y, la verdad, es que, a mí me parece, que como nadie va a ganar nunca dinero investigando el ayuno intermitente igual nunca sabemos si funciona para distonía.

Todas estas cosas dietéticas con sentido común si no somos diabéticos y siguiendo, un poco, lo que podamos mantener.

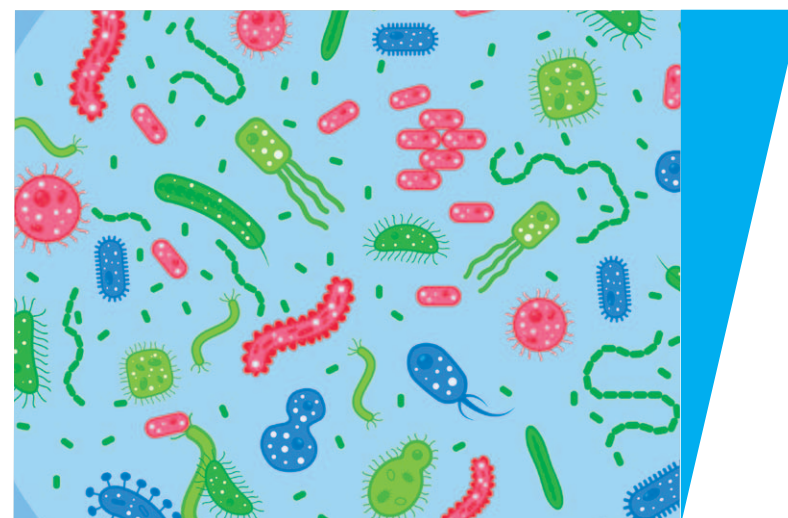
• La microbiota

¿Por qué es tan importante la dieta? Más allá de por todo lo que hemos hablado, porque la microbiota, que

es como si fuera otro órgano más de nuestro cuerpo, influye muchísimo. Influye muchísimo en cómo funciona nuestro cerebro, influye en cómo funciona nuestro páncreas, todo nuestro metabolismo y sabemos poco, pero, es verdad, que vamos sabiendo más y realmente de distonía sí que he encontrado un artículo de microbiota y distonía cervical (4). En este caso me ha parecido muy llamativo que encuentra unas diferencias súper significativas con controles que comparten el entorno en el que viven las personas con distonía que estudian en este trabajo, y ven que hay diferencia en la composición de la microbiota. Al estudiar la genética, analizan la flora y estudian qué genes tienen unas bacterias y otras; estudian qué sustancias producen. Ven que hay diferencias en la producción de algunas de los aminoácidos que están relacionados con la dopamina y con la serotonina, o sea, que realmente igual ¿es una consecuencia, es un espectador inocente, es casualidad? Pues no lo sé, pero, quizá tengamos que pensar, también, en la salud de nuestra microbiota.

En general, que podamos recomendarlos, los probióticos no se han demostrado que cambien mucho, realmente, la composición de la microbiota, pero sí se ha visto que cuanto más productos frescos consumamos, cuanto más variados sean y cuanto menos estreñimiento tengamos, todo esto son elementos sencillos que podemos aplicar, que mejoran la diversidad de la microbiota. La gracia es que la dieta sea muy diversa y muy variada, que no sea demasiado homogénea.

Esto es un ejemplo de las poblaciones más longevas del mundo, que la dieta es importante, pero, también, lo es que en esas poblaciones hay mucho ejercicio físico, mucha participación social y muchos eventos comunitarios, que probablemente sea lo que hace que estas personas sean especialmente longevas y sanas, y lo que me lleva al ejercicio físico.



■ Ejercicio físico y salud

En las mujeres, especialmente, es importante porque no hay tanta cultura de ejercicio físico, tampoco tanto tiempo para hacer ejercicio físico como los varones, al menos de forma histórica en mucha población. Entonces puede que los hábitos de ejercicio físico no sean tan buenos en muchas de las mujeres con distonía que vemos en la consulta.

Es fundamental el ejercicio físico, nunca me cansaré de decirlo; creo que es lo más importante que tenemos que aplicar y que podemos aplicar en nuestro día a día. No somos animales sedentarios, no somos animales solitarios, movemos y estar en contacto con nuestros congéneres es natural, es de nuestra naturaleza, es intrínseco a los seres humanos y tenemos que movernos, lo necesitamos. Aparte de por todos los beneficios que tiene, que están ampliamente demostrados, porque va a disminuir algunos de los factores, que estábamos hablando previamente como la ansiedad, la depresión, los problemas del sueño; todos estos empeoran en personas sedentarias y, a veces, hacer ejercicio es tan sencillo como despertarse media hora antes y sentarse en la bici estática, el que pueda mover los brazos hacer pedaleo de brazos, por ejemplo; en fin, salir a caminar, cualquier movimiento que podamos hacer de forma repetida y continuada es ejercicio; así que todos podemos hacer ejercicio y debemos hacerlo y transmitirlo a los demás.

• La postura

También la postura es otro tema que me interesa y que tampoco está suficientemente investigado en neurología, pero, es verdad, y no me extenderé mucho en esto, pero parece que la postura que adoptamos también está enviando información a nuestro sistema nervioso y quizás modificar la postura de forma consciente durante unos minutos al día puede transmitir también buenas ideas o buena información a nuestro cerebro.

Hubo un estudio muy interesante de toxina botulínica que se aplicaba a personas con espasmos faciales, y se vio

que mejoraba las escalas de depresión, y, realmente, cuando vi esto pensé, bueno, por su factor de confusión, claro, se encuentran mejor, pues lógico que estén menos deprimidos; pero, no, la gracia de esto es que si tú ves tu cara relajada y serena en el espejo eso está transmitiendo a tu cerebro serenidad y tranquilidad también. Como que nuestro cuerpo y nuestro cerebro dialogan continuamente.

Quizás **modificar nuestra postura pueda ayudar a que nuestro cerebro funcione mejor** y el **yoga**, que, además, es un deporte muy típico de las mujeres, funciona básicamente con esto, hacer movimientos, modificar nuestra postura, respirar en ella, hacerlo de forma consciente y tratar que nuestro cerebro lo entienda y funcione mejor. Esta foto del parado de cabeza es de una mujer con Parkinson. Realmente no hay tanta limitación al ejercicio sólo por tener una enfermedad.

Además, hay algunos tipos de yoga, como el Iyengar yoga, que se pueden hacer sentados en una silla. Cualquier persona que pueda mover una parte de su cuerpo y respirar puede hacer yoga porque la cuestión es hacer un movimiento consciente con respiración. Se llama el yoga adaptativo o yoga en silla. Ya hay algunos recursos para poder aplicar esto a nuestro día a día. Porque el yoga, quizá sea por el tema de la postura o por la respiración ha demostrado, también, muchos cambios físicos e inflamatorios y de reparación celular de beneficio.

• La respiración

También, tiene otra parte buena que es que modifica nuestro sistema nervioso vegetativo, hace que el tono vagal aumente y que aumente la variabilidad de la frecuencia cardíaca, y eso tiene cambios, incluso, a nivel de memoria y cognición. Puede ser tan sencillo como hacer unos ejercicios de respiración al día durante 10 minutos. Sentarnos a respirar con los ojos cerrados y practicar algún tipo de respiración que nos guste. Eso va a hacer que nuestro sistema nervioso vegetativo pase de la alarma crónica del sistema nervioso simpático y del estrés a un tono más parasimpático, más sereno, más de calma y todo esto **mejora la ansiedad en personas con distonía** con una inversión de tiempo muy pequeña.

Meditar sería, también, una forma de hacer ejercicios de respiración. Meditar es, simplemente, sentarse a hacer una única cosa, con toda nuestra atención puesta en esa cosa, que es especialmente complicado por el tipo de vida que llevamos, pero que no es tan difícil de hacer. Ojos cerrados, espalda recta, respirar por la nariz, inspirar y espirar alargadamente, lo más largo que podamos y cuando nuestra cabeza se vaya a cualquier otro sitio, normalmente al pasado o al futuro, la traemos al mo-

mento presente escuchando el ruido que hace el aire al entrar y salir de nuestro cuerpo. Es una inversión muy pequeña. Es fácil profundizar en ello e ir alargándolo en el tiempo. Yo tengo ya muchos pacientes con distonía que me cuentan que están meditando, no porque se lo haya dicho yo, sino porque esto está ya en todas partes, y me cuentan que están mucho mejor.

Una paciente mía que estaba en lista de espera para operarse de estimulación cerebral profunda por una distonía mioclónica, me dijo: *sáqueme de la lista porque con la meditación ahora controlo mucho mejor mis mio-clonías*. No digo que todos seamos tan capaces como ella, pero es algo en lo que pensar, que no cuesta nada y no tiene efectos secundarios.

Ya hay alguna evidencia, aunque poquita de que esto no sean casos aislados, sino algo que tenga visos de realidad. Hay algunos trabajos. El **Mindfulness** es una forma estandarizada de meditación. Unos programas que se hicieron en una Universidad americana y que están muy repartidos por el mundo. Son unos programas muy concretos que duran ocho semanas y vieron que, en este caso era más breve, que había una mejoría al mes y a los tres meses, sobre todo de escalas de ansiedad y depresión.

Yo no creo, aunque hay algunos trabajos que hablan de que puede mejorar la posición la distonía, que el Mindfulness y la meditación tengan tanto impacto en ese aspecto, pero sí en cómo anida este problema en la persona, en cómo lo recibe y en cómo interactúa con el mundo.

Estrategias psicosociales

Me parece interesante también la parte de aceptar la enfermedad e integrarte en la sociedad a pesar de ella.

• El concepto de salud

La definición de salud de la OMS (1948) era, previamente, un estado como de ausencia total de ninguna alteración, un estado de bienestar completo físico, mental y social, cosa que yo creo que es imposible de conseguir. En cambio, **la salud positiva** que se ha promovido en los últimos años (Huber, 2009) habla de la capacidad de autogestionarse y adaptarse a los conflictos o problemas de salud que nos vayan surgiendo.

• SALUD (OMS, 1948) "	• SALUD POSITIVA (HUBER, 2009)
estado de bienestar completo físico, mental y social"	"capacidad de adaptarse y autogestionarse frente a retos sociales, físicos y emocionales"

El ejercicio físico mejora factores como la ansiedad, la depresión o los trastornos del sueño".

Por eso, creo que la salud positiva es en la que tenemos de fijarnos, teniendo la discapacidad que tengamos, teniendo el problema de enfermedad crónica que tengamos, ver cómo podemos adaptarnos a él y mantener, como se hace muy bien desde las asociaciones, un estilo de vida activo y social a pesar de ellas.

Muchas personas con distonía han sido pioneras en esto porque muchas personas que tienen problemas de distonía cervical mejora cuando se presionan una parte del cuerpo y van encontrando un poco sus trucos para mantener su estabilidad cervical, a pesar de la distonía.

La aceptación de la enfermedad es clave y muchas veces no hay que darla por supuesta. Muchas personas no están a gusto con su enfermedad y necesitan ayuda para poder entenderla y adaptarse a ella. Si que se ha estudiado que personas que aceptan bien su enfermedad y que están en paz con ella y van a crecer a partir de ahí, mejoran el pronóstico de su propia enfermedad.

Hay un estudio en distonía, también en esto, de 23 pacientes, pero vieron que, efectivamente, lo que se relacionaba con peor calidad de vida en la distonía era la baja aceptación de la enfermedad, la baja autoestima y la depresión. Por eso, creo que es tan importante que pongamos todo esto en primer plano porque igual a esa persona le da igual que yo le trate con toxina botulínica y que le mejore un poquito el temblor, si sigue sin aceptar la enfermedad, sin estar a gusto con su vida y deprimido no va a haber un buen resultado de mi tratamiento.

Entonces, yo creo que es algo muy relevante. Hicimos un estudio en Parkinson el año pasado (5) hablando de si una persona, además de aceptarlo, podía, incluso, verle algo bueno a tener esta enfermedad. Es verdad que, sorprendentemente, encontramos muy buena respuesta. Era una encuesta online, pero muchas personas notaban que a partir de tener una enfermedad se habían puesto un poco las pilas con su vida, a cuidarse, a tratarse mejor, a cuidar más las relaciones que tenían con su familia y amigos, a entrar en asociaciones, y empezar a conocer a otras personas con su mismo problema con

relaciones muy enriquecedoras, a ser referentes para otros pacientes.

Pienso en las personas con distonía que estáis en la Junta directiva, ser una inspiración para otras personas. A veces, puede ser un motivo por el que una persona con distonía crezca en su enfermedad y tenga una vida más significativa y más enriquecedora que si no hubiera tenido la enfermedad. Esto es, como os digo, lo que se llama **la paradoja de la discapacidad**.

Me ha parecido, también, muy interesante que algunos estudios de personas con grandes discapacidades, los datos de satisfacción en la vida eran superiores, a veces, que los que hay en la población general. Y todo eso es por ese motivo, porque muchas personas se centran, se cuidan, cuidan a otras personas y encuentran un sentido pleno de su vida y yo creo que por eso tenemos que ir a investigar esos asuntos y ver cómo podemos ayudar a las personas que no están en ese punto.

Termino con esto de la parte psicosocial y del estigma que decíamos previamente porque **las mujeres con distonía tienen más estigma**, puntúan más en las escalas de estigma, que los varones. Se retraen más, se esconden más, escapan más del ámbito social, limitan su ocio, dejan de utilizar el transporte público, dejan de moverse, muchas veces, en sociedad, y esto es fundamental para los seres humanos, para estar en paz y contentos. Que casi el 100% de personas con distonía sean conscientes de que atraen la atención de otras personas a causa de su movilidad me parece muy llamativo. Es verdad que muchas veces es más nuestra percepción que la realidad, pero, ¿cómo no te va a frenar eso si no aceptas tu enfermedad y estas en paz con ella?

Os muestro una charla, que os recomiendo (6), que me pasó el Dr. Martínez Castrillo sobre un estudio sobre felicidad a largo plazo que se ha hecho en la Universidad de Harvard. Hablaban de que, independientemente de la vida que llevara cada uno, lo que hacía que una per-

sona fuera o no feliz era la calidad de las relaciones personales que mantenían, cantidad y calidad, sobre todo calidad. Por eso, creo que, quizá, para nuestra salud sea lo más importante y agradezco la labor de las asociaciones para hacer esto posible para las personas con distonía y pido a los médicos que seamos más conscientes de todo esto para no quedarnos en el temblor, en el tic, y ver que detrás hay una persona y una vida que necesita de nuestra ayuda también.

Muchas gracias.

Referencias

- (1) *An International Survey of Patients with Cervical Dystonia*. Cynthia Comella & Kailash Bhatia, 2015. Research article.
- (2) *Illness Perception, Coping, Health-related Quality of life and Psychological outcomes in Cervical Dystonia*. Sarah O'Connor, David Hevey, Fiadhnaith O'Keeffe, 2022. Research article.
- (3) *Neurociencia del cuerpo. Como el organismo esculpe el cerebro*. Nazareth Castellanos. Editorial Kairós. 2022 y *The body keeps the score: Mind, brain and body in the transformation of trauma*. Bessel van der Kolk. Penguin Books Ltd.2015.
- (4) *Gut Microbiome and Serum Metabolome Alteration Associated with Isolated Dystonia*. Lyngian Ma, Jing Ken, Min Cheng, Hua Pan, Bo Feng, Yongfen Hu, Tao Feng y Fan Yan. 2021. En mSphere. Research article.
- (5) *The silver lining of Parkinson's disease*. Araceli Alonso Cánovas, Joe Voeten, Omotola Thomas, Larry Gifford, Jon A. Stamford y Bastiaan R. Bloem. 2022. Research article.
- (6) *What makes a good life? Lessons from the longest study of happiness*. Robert Waldinger. Video YouTube: <https://www.bigspeak.com/makes-good-life-robert-waldinger-three-lessons/>

Ponencia impartida en la XXVI Jornada sobre Dystonia Muscular 26 noviembre 2022



MEDITAR

"Ojos cerrados, espalda recta, respirar por la nariz, inspirar y espirar alargadamente, lo más largo que podamos y cuando nuestra cabeza se vaya a cualquier otro sitio, normalmente al pasado o al futuro, la traemos al momento presente escuchando el ruido que hace el aire al entrar y salir de nuestro cuerpo."

TRATAMIENTO DE LA DISTONÍA CERVICAL

TOXINA BOTULÍNICA Y ESTIMULACIÓN CEREBRAL PROFUNDA



Dr. Javier R. Pérez Sánchez
Unidad de Trastornos del Movimiento
(CSUR-ERN-RND)

Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid

Introducción

La distonía cervical es la forma más frecuente de distonía focal, de inicio en el adulto, y se caracteriza por unas contracciones musculares anormales de la musculatura del cuello, sostenidas o intermitentes, con cocontracción de músculos agonistas y antagonistas, que lleva a una postura de torsión anormal de la cabeza y del cuello y que puede provocar dolor, temblor distónico, discapacidad, pérdida de calidad de vida, depresión... también otros síntomas que puede asociar y que merman la calidad de vida de muchos pacientes.

El tratamiento de la distonía cervical se basa en estos tres elementos: la medicación oral, la infiltración de toxina botulínica y la Estimulación Cerebral Profunda (ECP). La medicación nos puede ayudar a aliviar los síntomas en algunos casos, pero tiene limitaciones en cuanto a efectos adversos. En la distonía focal ha demostrado mayor beneficio la toxina botulínica que actúa de forma local en los músculos que actúan en este problema. Voy a hablar también de la ECP como una terapia más avanzada y reservada a ciertas personas que no mejoran con el resto de tratamientos.

La toxina botulínica

La toxina botulínica tiene un nivel de evidencia elevado, niveles A y B para el tratamiento de la distonía cervical (Simpson DM et al. Neurology 2016).

Mejora la postura anormal del cuello, el temblor, la discapacidad y el dolor asociado en la mayoría de los pacientes.

Puede haber efectos adversos locales normalmente transitorios, puede haber algún hematoma. La disfagia puede ser un problema al infiltrar músculos de la zona anterior del cuello, para evitarlo intentamos infiltrar en las dosis menores con las que conseguimos una eficacia y evitando la zona central. Por ejemplo, cuando nos toca infiltrar el esternocleidomastoideo lo intentamos hacer en la zona más alta y más lejana para disminuir el riesgo de disfagia. En general, en nuestra experiencia suele ser poco frecuente.

Puede haber algún caso de cabeza caída por debilitamiento de musculatura extensora, que también es transitorio y raro.

El beneficio de la toxina botulínica empieza a los 2-7 días tras la infiltración y dura en torno a 8-16 semanas.

¿Qué quiere decir esto? Que vamos a individualizar, es decir, hacemos intervalos flexibles, aunque el promedio en las infiltraciones son cada tres meses, hay pacientes que les va a durar menos el efecto y se van a infiltrar cada dos, dos meses y medio; y hay otros que les va a durar más, cuatro meses, incluso algunos seis meses.

Novedades en el tratamiento con toxina botulínica de la distonía cervical

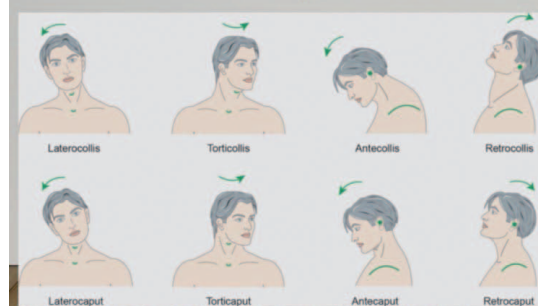
El concepto COL-CAP

El concepto Col-Cap (Reichel 2011, Jost and Tatu 2015), se trata de una clasificación más compleja de los tipos de distonía cervical realizando la distinción entre el Caput (cabeza) y Collis (cuello) que puede tener importancia clínica y una repercusión en el patrón de infiltración de toxina botulínica que vamos a realizar.

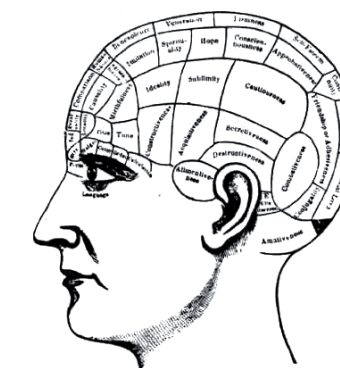
DISTONÍA CERVICAL: CONCEPTO COL-CAP

Clasificación más compleja de los tipos de Distonía Cervical realizando la distinción entre Caput (cabeza) y Collis (cuello)

=> variación en músculos implicados => cambios en el patrón de infiltración de toxina



Wolfgang HJ et al. 2019



Lo que sugiere es que hay músculos que están más implicados en las formas que terminan en caput o torsión de la cabeza que son músculos que tienen su inserción entre la vértebra cervical alta C2 y el occipucio. Entonces, estos músculos tendrían más repercusión en las formas que llamaríamos laterocaput, torticaput, antecaput y retrocaput, y que implicaría unos músculos diferentes o ciertas variaciones a lo que antes teníamos establecido sólo como laterocollis, torticollis, antecollis y retrocollis.

Sobre esto hay muchos más patrones porque la complejidad es enorme y hay pacientes que, además pueden tener un desplazamiento lateral o un desplazamiento sagital. Hay diferentes variaciones y, por eso, este tratamiento es individualizado. No hay dos pacientes iguales, es decir, hay que infiltrar los músculos implicados en cada caso y ajustar el patrón de infiltración específicamente para cada paciente.

También es muy útil para nosotros el **electromiograma** que nos sugiere qué músculos pueden estar más implicados en esa postura anormal.

Guía ecográfica en infiltraciones

Esta clasificación ha hecho que también aumente el interés en una herramienta que ya existía desde hace muchos años, que es la ecografía.

La ecografía permite ver los músculos de la cabeza y del cuello y permite en tiempo real ver cómo infiltramos, ver dónde está la aguja y ver que exactamente estamos infiltrando e introduciendo la toxina botulínica en el músculo que nosotros queremos. Además, nos permite evitar los vasos sanguíneos, y esto es especialmente interesante en músculos profundos como el Oblicuo Capitis Inferior, que se ha visto que está implicado en el torticaput. Con esta nueva clasificación es un músculo a tener más

en cuenta y con ecografía guiando estas infiltraciones podemos asegurarnos de que infiltramos el músculo correcto y mejorar el resultado en algunos pacientes.

Antes de pasar a la ECP quisiera comentar, al hilo del tema de la mujer y el embarazo, recuerdo el caso de una paciente con distonía cervical que se quedó embarazada, se suspendieron las infiltraciones antes del embarazo y mejoró de forma espectacular durante el embarazo su distonía cervical. Estuvo muy bien. Pasó la lactancia y retomó las infiltraciones empezando con unas dosis de menos de la mitad de lo que se le estaba poniendo y, aunque, se ha subido un poquito posteriormente, de momento, no hemos llegado aún a las dosis que teníamos antes del embarazo. Es algo para reflexionar.

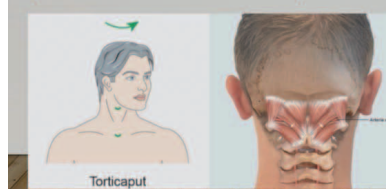
Estimulación Cerebral Profunda

La Estimulación Cerebral Profunda (ECP) en Globo Pálido Interno (GPI) bilateral es la que mayor evidencia tiene de eficacia y seguridad en pacientes con distonía cervical.

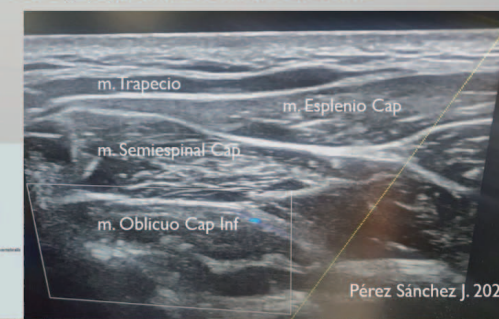
Está demostrado en ensayos clínicos de alta calidad que supone una mejoría de la severidad, la discapacidad y el dolor en personas con distonía cervical. Ade-

DISTONÍA CERVICAL: INFILTRACIÓN ECO-GUIADA

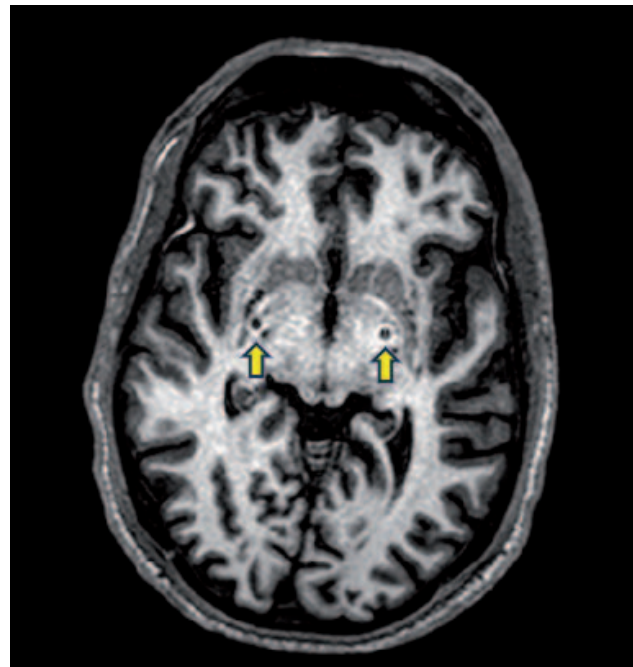
- Permite la visualización de los diferentes músculos de la cabeza y del cuello
- Observar en tiempo real el trayecto de la aguja y la introducción de la toxina
- Evitar vasos sanguíneos
- Permite infiltrar en músculos profundos como Oblicuo Cap Inf



Wolfgang HJ, 2019



Pérez Sánchez J. 202



Los puntitos son los electrodos

más, mejora el temblor distónico y se ha demostrado que el beneficio se mantiene a largo plazo.

Este tratamiento no se realiza en todos los pacientes. Al tratarse de un tratamiento invasivo, se plantea en pacientes que no han mejorado o que no han mejorado lo suficiente con las infiltraciones de toxina botulínica o la medicación oral en pacientes con una distonía cervical severa y/o discapacitante.

El procedimiento es quirúrgico, invasivo, y se hace bajo anestesia general. Se coloca al paciente un marco de estereotaxia, se hace un TAC antes de la operación y se fusiona con la resonancia previa. Posteriormente, en quirófano se implantan dos electrodos, uno en cada lado del cerebro. Estos electrodos van a ir conectados mediante un cable a una batería que va en el pecho, debajo de la piel. Se hace una prueba de imagen de control para ver que no haya ninguna complicación cerebral y comprobar que estén bien colocados los electrodos. Luego, la programación de esa batería se realiza mediante una Tablet u ordenador inalámbrico para programar los parámetros de estimulación.

Ejemplo de un paciente tratado en nuestra unidad. Los puntitos son los electrodos. El paciente tuvo una respuesta óptima con la cirugía de Estimulación Cerebral Profunda.

¿Qué riesgos existen y qué dificultades puede haber?

Hay que tener en cuenta los riesgos. Siempre se informa al paciente de que es una cirugía y puede haber complicaciones del procedimiento, del dispositivo, de

La ECP en GPI bilateral es la que mayor evidencia tiene de eficacia y seguridad en pacientes con distonía cervical."

las extensiones, puede haber infecciones y otras más raras como la hemorragia cerebral.

En cuanto a la programación del neuroestimulador, en general, lo podemos controlar, porque es reversible; según ajustemos los parámetros, podemos, si hay algún efecto adverso, minimizarlo.

También hay que tener en cuenta que la mejoría clínica es diferida. Hay casos que a las pocas semanas mejoran, pero, en general, tenemos más dificultades para hacer la programación porque a diferencia de las personas que padecen temblor esencial o enfermedad de Parkinson en los que la respuesta es inmediata o prácticamente inmediata, en la distonía no. En la distonía la respuesta suele tardar en notarse más tiempo, incluso varios meses para conseguir una mejoría significativa.

A pesar de que no haya complicaciones en el procedimiento, aún así, de los pacientes que se operan, un porcentaje bajo puede no mejorar de forma significativa.

El dolor puede no mejorar si los pacientes ya tienen problemas vertebrales o artrosis cervical importante.

¿Cómo podemos mejorar el resultado en los pacientes que no mejoran con la ECP?

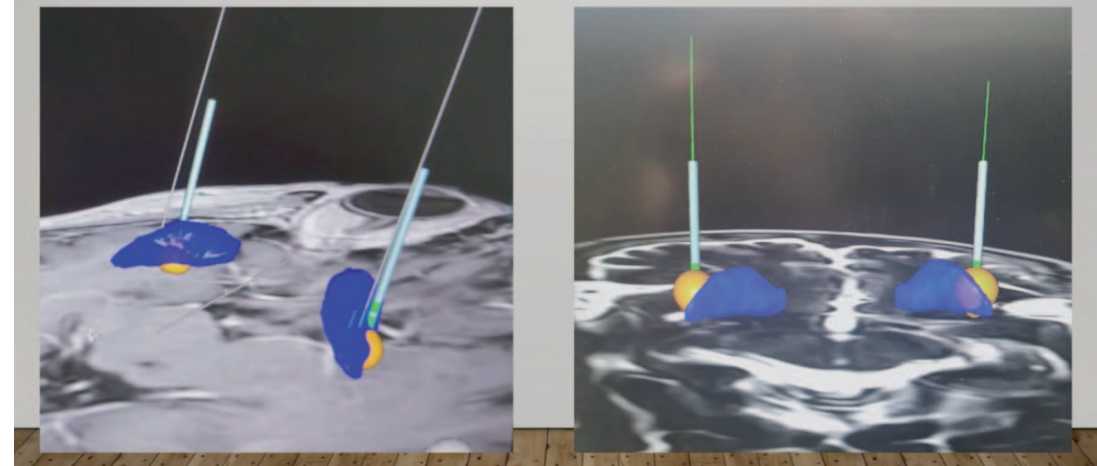
En primer lugar hay que revisar, y nosotros lo hacemos siempre, donde están localizados los electrodos y revisar la programación para ver si se puede mejorar.

Sobre esto, comentar que hay trabajos en que se está haciendo la programación asistida por imagen y la simulación del volumen tisular activado.

También, a muchos pacientes que no mejoran lo suficiente con la estimulación o si no se estaba poniendo toxina se vuelve a poner o se mantiene como terapia adyuvante para el dolor con medicación.

Luego, comentaré brevemente la actualización sobre nuevos electrodos, ciertos avances tecnológicos, que pueden mejorar la respuesta de nuestros pacientes con cirugía.

Programación asistida por imagen y simulación del volumen tisular activado



Programación asistida por imagen y simulación del volumen tisular activado

Hay programas informáticos como el Suretune® que nos permite una vez que el paciente está intervenido introducir la imagen en el ordenador, que, luego, nos va a dar una simulación de dónde está localizado el electrodo según la diana. Aquí, (zona azul) se encuentra el globo pálido interno. Las esferas amarillas representan el volumen de tejido cerebral que nosotros estamos estimulando. Entonces, cuanto más parte de este circuito amarillo este dentro del núcleo azul, dentro del globo pálido interno, es esperable que haya mayor beneficio.

Utilizando esta guía podemos mejorar, optimizar la programación de estimulación cerebral profunda.

Sobre esto, hay un trabajo muy interesante de un grupo de investigadores alemanes (1), realizado de forma multicéntrica con más de 100 pacientes con distonía. Vieron que había unas zonas del volumen tisular activado que conseguían una mejor respuesta a la estimulación cerebral, que era la parte más ventroposterior del globo pálido interno, y la sustancia blanca subpalidal adyacente, es decir, la sustancia blanca que está justo por debajo del globo pálido interno. Esa zona estimulada era el lugar ideal o en el que mejor respondían los pacientes.

Vieron, además, algo que puede parecer de ciencia ficción, pero que ya existe. Se puede, metiendo toda la información de todos estos pacientes en un ordenador; este ordenador, mediante algoritmos de inteligencia artificial, va a proponer dónde es mejor estimular, donde es mejor hacer la programación para mejorar y optimizar esa programación cere-

bral. Vieron que este modelo predictivo podía mejorar, también, los resultados de la cirugía.

Nuevos electrodos

Hay nuevos electrodos con más contactos que permiten estimular en diferentes direcciones.

Los últimos son los que tienen capacidad de sensor y además, recogen información de los potenciales locales de campo del cerebro, es decir, nos detectan la actividad neuronal anómala y nosotros con la estimulación podemos modular esa actividad neuronal anómala.

Incluso, y también parece de ciencia ficción, llegar a realizar la estimulación adaptativa (Closed-loop), según lo que nos esté indicando esa actividad neuronal anormal, modificarla con diferentes patrones de programación, para mejorar al paciente.

Esto es un aumento de opciones, de programación, de precisión muy interesante y en los próximos años veremos mucho más.

En nuestro centro tenemos experiencia con estimulación palidal en distonía. Este es el último trabajo que publicamos de dos hermanos con una variante genética (2), los dos presentaban un retrocollis importante, aun-

J Neurol Sci. 2022 Jul 15;438:120295. doi: 10.1016/j.jns.2022.120295. Epub 2022 May 23.

Pallidal deep brain stimulation response in two siblings with atypical adult-onset dystonia related to a KMT2B variant

E Luque Buzo ¹, B De la Casa-Fages ², M González Sánchez ¹, J R Pérez Sánchez ¹, C Fernández Carballal ³, J Garbiza Vidorreta ³, O Mateo Sierra ³, A Contreras Chicote ¹, F Grandas ¹

Affiliations + expand

PMID: 35635862 DOI: 10.1016/j.jns.2022.120295

que también distonía axial y generalizada. Ambos mejoraron mucho con la estimulación cerebral profunda, sin complicaciones.

Testimonio de un paciente del Dr. Pérez operado con Estimulación Cerebral Profunda en el Hospital G.U.Gregorio Marañón.

Paciente: Hace veinticinco años, cuando yo tenía veinticuatro me empezó una distonía focal en el cuello. Se me caía para un lado. Me ponían toxina botulínica y funcionó para enderezar, pero con el paso de los años se me fue generalizando y ya tenía distonía generalizada. Entonces me recomendaron la ECP.

Dr. Pérez: ¿Qué diferencias has notado de antes a después de la operación respecto a tu distonía, a tu movimiento del cuello?

Paciente: Desde que me habéis empezado a activar el aparato hace dos semanas ha sido impresionante el cambio. Estoy andando muchísimo mejor, ya puedo andar respirando hondo, ya puedo ir mirando para arriba que antes tenía que ir muy forzado, ya no me esfuerzo... es que es otra vida. El tema de la electroestimulación yo nunca pensé, de verdad, que me iba a dar tanta satisfacción.

Los nuevos electrodos permiten estimular en diferentes direcciones, tienen capacidad de sensar y detectan la actividad cerebral anómala.

Referencias

(1) Probabilistic mapping of the antidystonic affect of pallidal neurostimulation: a multicentre imaging study. Martin M Reich et al. *Brain*, volumen 142, Issue 5 May 2019, pages 1386-1398. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30851091/>

PMID: 30851091 DOI: 10.1093/brain/awz046

(2) Pallidal Deep brain stimulation response in two siblings with atypical adult-onset dystonia related to a KMT2B variant. E Luque Buzo, B De la Casa-Fages, M González Sánchez, JR Pérez Sánchez, C Fernández Carballal, J Garbizu Vidorreta, O Mateo Sierra, A Contreras Chicote, F Grandas. *J Neurol Sci* 2022 Jul 15; 438:120295. doi: 10.1016/j.jns.2022.120295. Epub 2022 May 23. PMID: 35635862 DOI: [10.1016/j.jns.2022.120295](https://doi.org/10.1016/j.jns.2022.120295)

Ponencia impartida en la XXVI Jornada sobre Distonía Muscular 26 de noviembre de 2022

Conclusiones

- El tratamiento con infiltraciones periódicas de toxina botulínica es seguro y eficaz en el tratamiento de la Distonía Cervical.
- El concepto del Col-Cap y las infiltraciones eco-guiadas podrían optimizar los resultados en algunos pacientes.
- En personas con distonía cervical discapacitante y refractaria que no mejora con toxina botulínica y medicación, se plantea la ECP, que es un tratamiento seguro y eficaz en la mayoría de los pacientes.
- Los avances tecnológicos en neuroimagen y los nuevos electrodos podrían mejorar la programación y los resultados y la calidad de vida de nuestros pacientes con distonía.

Muchas gracias

Distonía España-ALDE participa en el Estudio de Investigación

DISTONÍA Y MUJERES

IMPACTO EN LA VIDA REPRODUCTIVA, SATISFACCIÓN CON LA VIDA Y FACTORES PSICOSOCIALES

G. Cabañas Engenios¹, N. Mena García¹, R. Pastor González¹, M. Campos Jiménez¹, A. Patiño Patón¹, M. López Morales², E. Pulido Sánchez², R. Berbegal Serralta³, S. Lozano Veiga³, E. Cañada Lahoz³, E. Casas Peña³, A. Alonso Cánovas¹.

Hospital Universitario Ramón y Cajal¹.
Asociación Distonía España-ALDE².
Hospital Universitario de La Princesa³.

El 29 de agosto la Dra. Alonso Cánovas presentaba el estudio **DYSTONIA AND WOMEN: IMPACT ON REPRODUCTIVE LIFE, LIFE SATISFACTION AND PSYCHOSOCIAL FACTORS** en el Congreso Internacional de Enfermedad de Parkinson y Trastornos del Movimiento organizado por la International Parkinson and Movement Disorder Society en Copenhague (Dinamarca) del 27 al 31 de agosto de 2023.

Objetivo

Nuestro objetivo es explorar las peculiaridades de las mujeres con distonía, especialmente la influencia recíproca en la vida reproductiva.

Antecedentes

La distonía causa una alteración significativa de la calidad de vida y síntomas no motores.

Ningún estudio ha analizado si el impacto difiere entre mujeres y hombres, y la información sobre la influencia en la vida reproductiva es escasa.

Métodos

Presentamos los resultados preliminares de un estudio descriptivo transversal en curso basado en un cuestionario online suministrado en dos Unidades de Trastornos del Movimiento y la asociación nacional española de Distonía (Distonía España-ALDE). Se utilizó la Escala de Satisfacción con la Vida (rango 5-25).

Resultados

Se incluyeron 40 mujeres y 19 hombres de similar edad media (55±12 años en mujeres, 55±9 en hombres), con diagnóstico de focal (45% mujeres, 37% hombres), segmentario (48% mujeres, 42% hombres) o distonía generalizada (7,5% mujeres, 21% hombres). Consumo de tabaco (15 % frente a 21 %), ansiedad (25 % frente a 42 %), depresión (18 % frente a 21 %), eventos traumáticos de la vida (33 % frente a 32 %), trauma físico (20 % frente a 11 %) antes del inicio de la distonía se informó en ambos grupos.

Los tratamientos más comunes fueron la toxina botulínica aislada (45% mujeres, 11% hombres) o combinada con fármacos orales (35% y 53%), con casos únicos de estimulación cerebral profunda en cada grupo.

La discapacidad que impide el trabajo remunerado fue frecuente en ambos grupos (33% mujeres, 37% hombres). El impacto en la vida social y familiar (43 % mujeres, 53 % hombres) fue común, y solo el 18 % de las mujeres y el 11 % de los hombres no informaron ningún impacto en estas áreas. El estigma debido a la distonía fue muy común (55% mujeres, 69% hombres). El dolor fue una comorbilidad frecuente (58% y 48%) en ambos grupos, mientras que los problemas de comunicación fueron más frecuentes en los hombres (42% vs 28%). Hubo una tendencia no significativa hacia peores puntajes en la escala de satisfacción con la vida en hombres (13±0.5 vs 15±0.2)

En cuanto a la vida reproductiva, el 58% de las mujeres no reportaron cambios en la distonía en relación a la

menstruación, mientras que empeoró la distonía en el 13%. Se reportaron cinco embarazos con distonía: en todos ellos se suspendieron los tratamientos para la distonía, en dos casos la distonía mejoró, en dos casos se mantuvo igual y en un caso empeoró.

Conclusiones

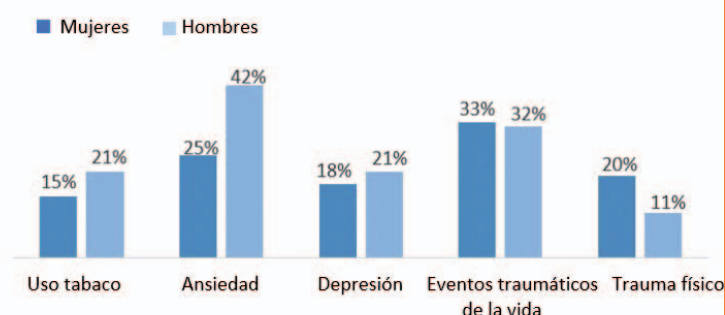
Los resultados preliminares de nuestro estudio revelan una alta repercusión en la vida familiar, social, laboral y estigma, sin diferencias significativas entre sexos.

La mayoría de las mujeres no reportaron cambios de distonía con la menstruación, mientras que el embarazo generalmente mejoró la condición, incluso cuando los tratamientos se suspendieron universalmente.

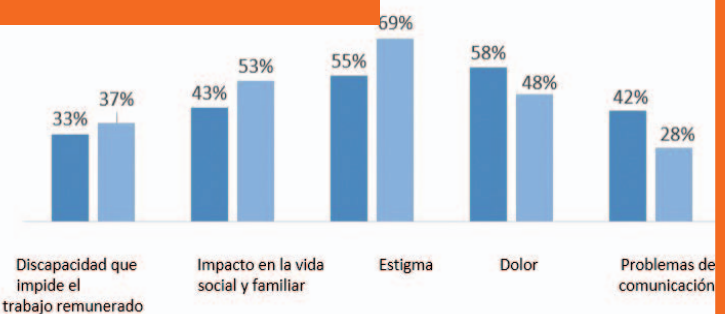
NOTA:

La idea de este Estudio surgió en la XXVI Jornada sobre Distonía Muscular organizada por Distonía España-ALDE, el 26 de noviembre de 2022 en Madrid, cuando la Dra. Alonso y la Dra. Casas se hicieron eco del vacío científico que había respecto al tema.

Problemas pre-diagnóstico

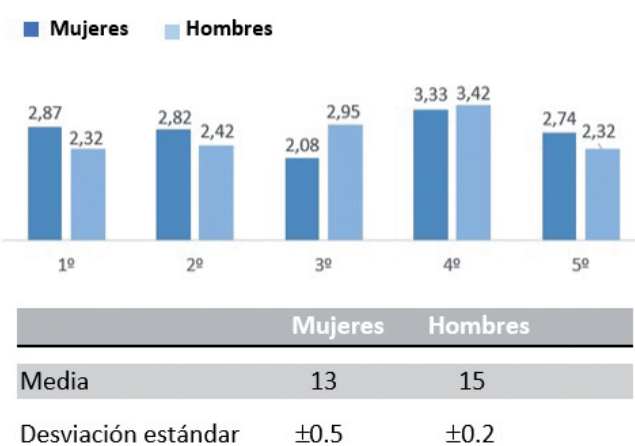


Factores psicosociales



Escala de satisfacción en la vida

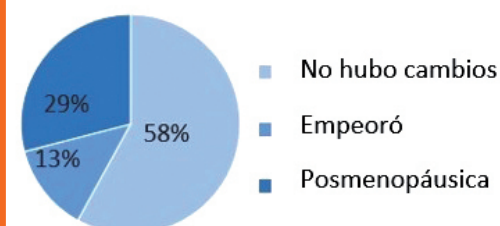
Declaración (entre 5 y 25)					
1º En la mayoría de los sentidos mi vida está cerca de mi ideal	1	2	3	4	5
2º Las condiciones de mi vida son excelentes	1	2	3	4	5
3º Estoy satisfecho con mi vida	1	2	3	4	5
4º Hasta ahora he conseguido las cosas importantes que quiero en la vida	1	2	3	4	5
5º Si pudiera vivir mi vida de nuevo no cambiaría casi nada	1	2	3	4	5



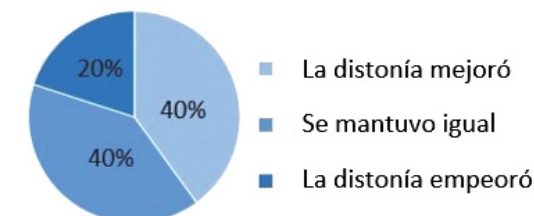
Tendencia no significativa hacia peores puntuaciones en la escala de satisfacción con la vida en hombres.

Vida reproductiva

Menstruación



Embarazos con distonía (5 pacientes)



*Las cinco pacientes interrumpieron el tratamiento para la distonía durante el embarazo

P. 798



Hospital Universitario Ramón y Cajal

Hospital Universitario de La Princesa



Dystonia and women: impact on reproductive life, life satisfaction and psychosocial factors.

G. Cabanías Engenios¹, N. Mena García¹, R. Pastor González¹, M. Campos Jiménez¹, A. Patiño Patón¹, M. López Morales², E. Pulido Sánchez², R. Berbegal Serralla³, S. Lozano Veiga³, E. Cañada Lahoz³, E. Casas Peña³, A. Alonso Cánovas¹.

¹ Ramón y Cajal University Hospital. ² Spanish Association of Dystonia (Distonia España-ALDE). ³ La Princesa University Hospital.

Objective and background:

- We aim to explore the peculiarities of women with dystonia, especially the reciprocal influence in reproductive life.
- Dystonia causes significant disruption to quality of life and non-motor symptoms.
- No studies have analyzed whether the impact differs between women and male subjects, and information regarding the influence in reproductive life is scarce.

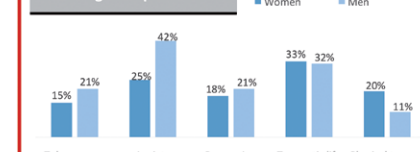
Methods:

- We present preliminary results of an ongoing transversal descriptive study based on an online questionnaire supplied in two Movement Disorders Units and the national Spanish association of Dystonia (Distonia España).

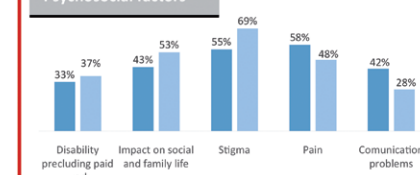
Results:

Baseline clinical features (N=59)	Women (n=40)	Men (n=19)
Age	55±12	55±9
Type of dystonia:		
-Focal	45%	37%
-Segmental	48%	42%
-Generalized	7,5%	21%
Treatment:		
-Botulinum toxin	45%	11%
-Combined with oral drugs	35%	53%

Pre-diagnosis problems:



Psychosocial factors



Life Satisfaction Scale

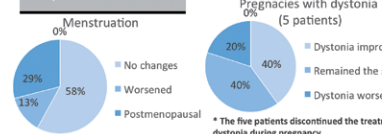
Statements (ranging 5-25)					
1º In most ways my life is close to my ideal	1	2	3	4	5
2º The conditions of my life are excellent.	1	2	3	4	5
3º I am satisfied with life.	1	2	3	4	5
4º So far I have gotten the important things I want in life.	1	2	3	4	5
5º If I could live my life over, I would change almost nothing.	1	2	3	4	5



	Women	Men
Mean	13	15
Standard deviation	± 0.5	± 0.2

Non significant trend towards worse scores in life satisfaction scale in men

Reproductive life



Conclusions:

- Preliminary results of our study reveal a high repercussion in family, social, work life, and stigma, without significant differences between sexes.
- Most women did not report changes of dystonia with menstruation, while pregnancy generally improved the condition, even when treatments were universally discontinued.

EFFECTOS DEL ENTRENAMIENTO DE LA MOVILIDAD, LA FLEXIBILIDAD, EL EQUILIBRIO Y LA FUERZA

EN LA CALIDAD DE VIDA DE PERSONAS CON DISTONÍA

Facultad de Ciencias de la Actividad Física y del Deporte (INEF).

Universidad Politécnica de Madrid.

Línea temática: Actividad física y distonía

TFG Curso 2022-2023

Preámbulo

Cada año acuden a nuestra asociación estudiantes universitarios interesados en conocer la distonía para realizar sus trabajos fin de grado (TFG) o fin de master (TFM) sobre algún aspecto concreto. Alejandro es uno de esos jóvenes interesados por la distonía, además de uno de los socios más jóvenes de ALDE, porque desde que cobró su primer salario decidió afiliarse para colaborar con la asociación. Aunque él no tiene distonía está sensibilizado con ella, desde siempre, porque cuando nació, su madre ya tenía calambre del escribiente y blefaroespasmos.

Su pasión es el deporte y cuando finalizó su grado en Ciencias de la Actividad Física y el Deporte y tuvo que decidir sobre el tema de su TFG tuvo claro que aunaría actividad física y distonía.

Solicitó voluntarios para participar en su trabajo de investigación y consiguió que tres personas socias de ALDE con distintos tipos de distonía se involucraran en su estudio.

Antecedentes

Hay estudios de neurorrehabilitación en distonía. Hay muy pocos estudios que relacionan la actividad física con la distonía. Los que existen se basan principalmente en encuestas o en investigaciones de campo, pero no se han encontrado casos prácticos de entrenamiento físico.

Objetivo

Valorar a nivel funcional los efectos del entrenamiento de la movilidad, la flexibilidad, el equilibrio y la fuerza en la calidad de vida de las personas con distonía.

Método

Estudio de un programa de entrenamiento de seis semanas, realizado a tres personas (dos mujeres y un hombre) con distintos tipos de distonía (Síndrome de Meige, generalizada, y de extremidades inferiores), con edades comprendidas entre los 40 y 60 años y buen estado de salud. Se diseñó un programa de entrenamiento adaptado a cada persona según su tipo de distonía, edad y estado físico, que debían realizar tres veces por semana. Se evaluó la movilidad (con goniómetro digital), la flexibilidad (con cinta métrica), el equilibrio (con prueba BESS, bosu y cronómetro) y la fuerza (con test 1RM en máquinas isocinéticas). Se realizó una evaluación inicial antes y otra al final del entrenamiento.

Resultados

El análisis de los resultados de fuerza y equilibrio mostraron resultados muy positivos: el equilibrio mejoró más de un 58% de media y la fuerza mejoró casi el 20% en las tres personas participantes. En la prueba de flexibilidad la variación de resultados también fue positiva, con cambios entre 0,5 cm y 2 cm. En la prueba de movilidad no hubo cambios reseñables con variaciones de 1° a 3°.

CONCLUSIONES

El entrenamiento de la movilidad, la flexibilidad, el equilibrio y la fuerza podrían tener una influencia positiva en la calidad de vida de los pacientes con distonía, aunque se requieren estudios más completos.

Palabras clave: Distonía, Trastornos del movimiento. Actividad física. Neurología, Salud, Enfermedad rara.

VIVIR SIN VOZ PERO NUNCA EN SILENCIO



Para tener una perspectiva más completa de mis vivencias con esta enfermedad, creo que es importante conocer lo que me aconteció unos meses antes de que mi **distonía laríngea** se manifestara.

Todo empezó cuando era el momento más feliz de mi vida. No es una exageración, es la verdad. Irónicamente, pareciera que cosas como éstas siempre nos pasan en los mejores momentos, como si hubiera un "momento bueno" para tener una enfermedad. Pues bien, había conseguido aprobar una oposición durísima que me había tenido unos años en exclusivo estudio y tensión. Después de largas tandas de lectura de ejercicios y "cántico" de temas, había conseguido llegar al último examen para recibir finalmente mi ilusionante aprobado. En ese momento recuerdo que pensé, *"lo he logrado, por fin soy libre después de tanto trabajo"* pero la vida siempre está ahí para recordarte que la libertad puede ser muy relativa.

Mi primer destino fue Ferrol, una ciudad con un clima muy diferente a lo que estaba acostumbrada. Muy húmedo y frío, dónde a pesar de todo, fui con buena disposición a comenzar con mi vida y a estrenar mi nuevo trabajo soñado. Esto fue en el año 2019. Unos siete meses después de mi llegada empezaron los síntomas. Comencé a notar un leve picor en la garganta. No me pareció nada de lo preocuparse puesto que *"¿quién no ha tenido una sensación así alguna vez?"*. Después, el picor se convirtió en una sensación de aturdimiento de la musculatura que me hacía carraspear para conseguir el tono de la fonación. Así estuve varias semanas.

Este aturdimiento muscular fue a más, día a día, y ya no conseguía que mi voz tuviera un tono estable y controlado. Decidí asistir al otorrino y ahí empezó mi calvario. El primer médico me recetó antibióticos, al ser lo más habitual en estos casos, pero no mejoraron mi situación. Una semana después, mientras trabajaba, noté que se me habían inflamado dos ganglios: uno en la región occipital y otro en la cervical. Fui a Urgencias,

Como pacientes, creo que tenemos la responsabilidad de dar a conocer nuestra patología."

pero tampoco tenían una explicación para los síntomas que tenía. Los siguientes meses los pasé danzando entre distintos especialistas: otorrinos, psicólogos, psiquiatras, neurólogos, osteópatas, fisioterapeutas, pero ninguno parecía ponerse de acuerdo ni dar un nombre específico a lo que me pasaba. En Ferrol, ya había explorado todas las posibilidades, así que fui transferida al Hospital Universitario de La Coruña. Allí, el servicio de otorrinos, me diagnosticó "disfonía por tensión muscular" y me mandó hacer logopedia. Después de meses de sesiones tampoco mejoré.

Me había quedado estancada en una voz estrangulada y ahogada que no se proyectaba desde mi garganta. Hablar me provocaba una fatiga terrible. Cuando van pasando los días y compruebas que tienes que convivir con algo así de manera cotidiana, es una pesadilla. Para mí era un auténtico suplicio cualquier interacción social, por lo que mi ansiedad y aislamiento se acentuó. La voz, en sentido práctico, no es más que una herramienta para comunicarnos, pero es mucho más que eso, la voz forma parte de lo que somos, está íntimamente relacionada con nuestra personalidad, es síntoma de nuestra actitud ante la vida, de lo que proyectamos a los demás y a nosotros mismos y verse privada de ella hace que todos los demás pilares se tambaleen.

Después de dos años muy difíciles pude regresar a Madrid gracias a un nuevo destino laboral. Aquí me dio asistencia mi hospital correspondiente, la Fundación



Jiménez Díaz y ya en la primera cita con el neurólogo le pusieron nombre a mi enfermedad: distonía laríngea, un trastorno raro y crónico que afecta a la movilidad de la musculatura. Desde el principio comenzaron a administrarme toxina botulínica. **Mi sensación con la toxina es positiva** a pesar de que no se trate de un tratamiento ideal. Progresivamente la voz se va estabilizando y el esfuerzo para fonar es mínimo, recuperando de nuevo, el control con la musculatura de la garganta y las cuerdas vocales. No todas las dosificaciones de toxina son igual de efectivas. Algunas provocan una marcada afonía los primeros días, otras apenas se notan y otras son muy efectivas, pero es cierto que la progresión positiva va en escala ascendente.

A esta mejoría le acompañaron otras, si bien de iniciativa propia, pero que considero fundamentales para mejorar física y emocionalmente: Comencé a cuidar mucho más mi alimentación, a hacer deporte de manera regular y a asistir a terapia para aprender a controlar la ansiedad que me provocaba la distonía. Contacté con la Asociación Distonía España-ALDE y me sentí reconfortada y acompañada al conocer a otras personas con distonía. El papel de la asociación es muy importante para que demos voz a esta enfermedad tan desconocida. **Como pacientes, creo que tenemos la responsabilidad de**

dar a conocer nuestra patología. Sólo de esta manera podremos promover la investigación y avanzar hacia una curación para el futuro.

Para finalizar mi relato os diré que “sigo luchando día a día”. Que he recuperado “autonomía fonal” pero mentiría si no dijera que me abrume el peso de esta enfermedad. Un trastorno que lastra todos los aspectos de la vida y resta libertad; quizás lo más duro de todo. Cuando padeces una enfermedad rara, no queda otro remedio que aceptar la incertidumbre, porque la incertidumbre te va a acompañar el resto de tu tiempo. A pesar de lo que se pregone en los mass-media, la vida no nos debe nada, así que somos nosotros los que tenemos que coger las riendas para hacer que el camino merezca la pena. **Tenemos que priorizar lo verdaderamente importante.** Rodearte de las personas que te quieran de verdad y a las que quieras y no perder ni tiempo ni energía en lo superfluo. No aislarse, e intentar disfrutar de los pequeños placeres de la vida, que los hay y son cotidianos, además de aprovechar las oportunidades que, sin duda, van a surgir en el futuro.

Sigamos adelante y sin guardar silencio ¡Sigamos dando voz a la distonía!

SHEILA REINOSO

“**Gracias a la asociación me sentí reconformada y acompañada al conocer a otras personas con distonía.**”



DISTONÍA Y FAMILIA

APOYO SIN LÍMITES

Pese a los interminables y reconocidos esfuerzos de algunos médicos, asociaciones como **Distonía España-ALDE**, y personas blancas de buena fe, la distonía no es reconocida todavía como una enfermedad de interés público. A diferencia de otras graves dolencias, que en los últimos años han alcanzado notoriedad social e interés científico, “*el trastorno del movimiento que hace que los músculos se contraigan de manera involuntaria*” como señalan los libros (para explicarlo de forma sucinta), el ciudadano común lo señala desde la ignorancia: extraño fenómeno físico..., que por lo general tiene mala pinta. Más aún cuando se pronuncia su nombre, **dis-to-ní-a**, y al interlocutor se le abren los ojos y pone cara de no entender nada. En resumen, una maldita enfermedad que **necesita ser más conocida, e infinitamente reconocida.**

Pero este artículo no va de soflamas. Las reflexiones dolorosas y reivindicativas son siempre necesarias, pero también hay que mirar el dolor desde otras perspectivas, como es el caso del significado de la familia en el entorno de esta patología, es decir, el apoyo imprescindible de muchos enfermos con distonía. Personas anónimas, de otra piel, acostumbradas a facilitar el apoyo de la cabeza a la persona distónica simplemente para que pueda *mirar de cara a la vida*, o que en determinadas dolorosas circunstancias, con un golpe seco y firme de su mano eviten que una flema deje sin aliento al paciente. Formas de entender la enfermedad, desde el corazón limpio y **el apoyo sin límites, sin recibir nada a cambio.**

En mi modesta opinión (y perdonen mi tono alejado a cualquier dramatismo) como experiencia personal quien cuida y acompaña a un paciente con distonía, normalmente un familiar cercano, debe actuar como un director de orquesta cuya sinfonía *no acaba nunca* y que hay que ensamblar a diario; esto es, comprender, apoyar, sosegar y dar infinito amor y seguridad a los componentes de una orquesta donde los instrumentos (malditos músculos), desafinan sin tino. No hay libreto ni reglas. La verdad está en la entrega del que ejerce batuta en mano, y aunque no haya corchea donde agarrarse, siempre está ahí.



Esta experiencia nos ha hecho crecer a todo el núcleo familiar. Los lazos de confianza y complicidad han crecido a medida que la enfermedad se enquistaba en nuestras vidas. No es fácil asumir que la ciencia ayuda, pero no cura, y que los años venideros siempre estarán hipotecados. En mi opinión, la mejor manera de afrontar el socavón de nuestro devenir es **hacer frente a la adversidad y el desasosiego.** Cuando la curiosidad ajena pregunta (que es algo muy habitual) evito hablar de cuidar, prefiero acompañarle. Ya se cuida por sí misma para evitar un mal paso..., faltaría más. Mi realidad personal está más reconocida desde la compañía, la mano tendida, una mirada. El dolor, por desgracia, es parte de su vida, y yo proclamo y asumo que su vida humildemente sea parte de mí.

Por lo general, la familia es uno de los referentes de las cosas buenas que pasan por la vida (también malas, ojito). Cuando la mala sombra de una enfermedad se enquista en mitad de la vida, es lógico buscar el calor

“**La familia es parte activa y esencial de la vida de una persona con distonía.**”

más cercano, los nuestros, o quedamos en la orilla de la indiferencia. La familia o los amigos son el pilar de muchas cosas, más aún cuando el revés de una distonía hiela las esperanzas de futuro. Y no se trata de buscar el consuelo en los brazos ajenos, sino de ser capaces (paciente y familia) de fortalecer un vínculo físico y emocional que ayude de la mejor forma posible a sobrellevar una enfermedad que a todos nos hace vulnerables.

La pareja, los hijos, los abuelos, los amigos de siempre... son parte activa y esencial de la vida de una persona con distonía. Y que en muchas ocasiones saben más de cómo tratar al enfermo que el penúltimo

manual científico. Las enfermedades que todavía no tienen nombre y apellido reconocido en la sociedad, suelen convertirse en un doloroso proceso donde la soledad juega un papel demasiado oscuro. Los más cercanos, testigos de una realidad incomprensible, juegan un papel clave para hacer de este proceso algo más llevadero. Desde el respeto hacia aquellos que puedan opinar lo contrario, una mano siempre cercana o una sonrisa inesperada de los nuestros, puede ser el mejor de los bálsamos frente a un dolor injusto e impuesto.

CARLOS CERNUDA

EN BUENAS MANOS



Todo empezó en 2016. Notaba un ligero movimiento de cabeza parecido a un tic y busqué un neurólogo en Valencia que tratase este tipo de trastorno. Mi marido y yo acudimos a la consulta y nos quedamos gratamente sorprendidos cuando, nada más verme, nos dijo: “Tienes un tic que te produce un movimiento de negación hacia la derecha”. Salimos contentos porque me había recetado una medicación para aquello que había visto sin hacerme ninguna prueba.

Al cabo de unos días de tomármela empecé a tener mareos, vértigo. Una compañera de trabajo me tuvo que ayudar a sentarme. Me puse en contacto telefónico con el especialista y me comentó que podrían ser los efectos secundarios de la medicación. A unos pacientes les daba y a otros no, y a mí me había tocado. Así que no me cambió el tratamiento y seguí con el movimiento.

Pasó un año y éste seguía creciendo, así que volví a coger cita, pero esta vez con otra neuróloga, quien me realizó una RM cerebral y, entonces, fue cuando ya me diagnosticaron **distonía cervical** y empezaron a inyectarme toxina botulínica.

El trastorno del movimiento iba en aumento, el dolor que me producía este también y, por ende, los pinchazos también. Además, a esto se unía que me avergonzaba de mi aspecto, de manera que luchaba contra él y esto también provocaba que el movimiento aumentase.

Soy profesora y explicar a tus alumnos qué está pasando es difícil. Suerte que por aquel entonces tenía generaciones de alumnos que no hacían comentarios y fui capaz de explicarles lo que me ocurría. Era importante porque, a veces, mis palabras reflejaban lo bien que estaban exponiendo o realizando un trabajo y mi cabeza decía todo lo contrario. Solo uno de ellos empezó a reírse con otro compañero de mi trastorno y eso me provocó un poco de inseguridad, la cual también me aparecía en otros contextos, como, por ejemplo, en las reuniones de padres, hablar en los claustros, leer en misa, incluso, cuando me tenían que hacer alguna fotografía.

Las últimas infiltraciones que me puso la doctora fueron en enero de 2019. Había cambiado de hospital y empecé a moverme para que me pudieran tratar en La Fe. A partir de aquí empecé a pasar por una especie de calvario. La distonía iba en aumento, de manera que los dolores también y me recetaron Enantyum. Por un motivo u otro fue complicado que me trataran en la Seguridad Social, primero porque tenía que cambiarme de doctora para poder tratarme en La Fe y luego por la pandemia.

En mayo de 2020, de repente, empecé a no poder andar bien. Apareció dolor en la región inguinal en la cadera izquierda y con ello, pruebas, más pruebas, rehabilitación, más rehabilitación, visitas al reumatólogo, al neurólogo especialista en enfermedades musculares. Mi estado de

ánimo empezó a empeorar y acabé visitando al psiquiatra que me medicó para poder afrontar esta situación.

Por fin, en 2021, empezaron a tratarme en La Fe. Al principio la dosis era la misma, pero el efecto duraba cada vez menos y empezaron a subirla. En esta época **mi manera de esconder mis sentimientos hacia la enfermedad era con humor.** A los alumnos que entraban en 1º de la ESO, cuando veía que la cabeza empezaba a moverse, les contaba lo que pasaba, pero, como anteriormente he escrito, desde el humor, ocultando el dolor que me producía y la vergüenza que me provocaba mirarme al espejo. Además, en casa tampoco transmitía realmente cómo estaba y también se hablaba de la distonía en momentos de risas. Además, como el movimiento no es continuo, de algunos compañeros oía: “¡Qué bien estás!”. Claro, cuando una lucha para que no se mueva durante tantos años, solo deja libre su cabeza en la consulta del médico.

A finales de febrero de este año, en lugar de subirme la dosis, me pincharon más músculos; el movimiento de la cabeza ya no solo era de negación, sino también se iba hacia todos los lados. Empecé a tener dolor de cabeza que se prolongó durante tres semanas. Acudí a mi doctora de la Seguridad Social y me volvió a recetar Enantyum, pues ya había dejado de tratarme la psiquiatra. Pero seguía con el malestar y me costaba levantarme para ir al colegio porque sabía que no iba a poder dar todo lo que esta profesión requiere: no solo consiste en dar clase, sino también en cuidar, atender y empatizar con los alumnos.

Me puse en contacto con la Asociación Distonía España-ALDE para que me proporcionasen un listado de médicos a los que podía acudir. Mientras tanto acudí al hospital y me fui llorando de allí por la manera en la que me trataron (he de decir que había “tocado fondo”). Después de dos horas esperando y ver caras nuevas en la sala de espera, acudí al punto de información y me

dijeron. “Ah, tú eres la de la ‘disto’. Todavía no te hemos adjudicado a nadie; no sé cuándo te cogerán”.

En el listado que me facilitó ALDE aparecían los nombres de neurólogos que colaboraban con la asociación; unos trabajaban en hospitales públicos y otros en privados. La primera posibilidad que barajamos en casa fue acudir a uno público (ya no podía esconder cómo me encontraba, qué me molestaba y dejamos de lado el humor al hablar de la distonía), pero para eso tenía que pedir un traslado de expediente. Marta, mi hija mayor, me acompañó a informarme de los trámites. Me costaba conducir y cuando contaba qué me pasaba me ponía a llorar, así que necesitaba a alguien que escuchara también la información que me proporcionaban por si se me olvidaba algo. Sé que la culpa de que el trámite fuese más complicado de lo que yo creía no era de la persona que me estaba atendiendo, pero salimos de allí las dos llorando de impotencia y de cómo nos habían tratado al principio.

Después de este suceso decidimos ponernos en manos del equipo de la Dra. M.K. (Atención integral en neurología, fisioterapia, psiquiatría y psicología) y aquí empieza una nueva etapa. Además, mi doctora de la Seguridad Social, también me está acompañando con mucho cariño en este proceso. Con ellos he entendido que hay una parte funcional en la distonía (con la que puede estar relacionado el episodio de la pierna de hace unos años). Me han enseñado, en un programa de cuatro días, a no luchar contra el movimiento (que era lo que me provocaba las contracturas en el cuello y parte superior de la cabeza), sino a encontrar posturas para controlarla, me han anestesiado dos veces el GON (nervio occipital mayor) izquierdo, ha desaparecido el dolor de cabeza y el movimiento es menor. Estar de baja y medicada también ha ayudado a que no afecte el estrés a esa parte funcional. He tenido que ir superando situaciones que me resultaban incómodas porque la cabeza se movía, pero, poco a poco, he podido poner en práctica lo aprendido.

Ahora estoy en otra batalla: tanto el pie izquierdo como la mano de la misma parte han temblado en algún momento y la parte izquierda del cuerpo está un poco más rígida que la derecha y ha perdido fuerza muscular. Estoy esperando los resultados de otras pruebas para descartar otra posible enfermedad, pero, aunque a veces la cabeza me traicione, sé que estoy en buenas manos.

BEGOÑA DOLZ



Luchar contra el movimiento me provocaba que el movimiento aumentase.”

Los pacientes preguntan

**Responde el
Dr. Víctor Gómez Mayordomo.**

Coordinador Unidad Integral de
Trastornos del Movimiento
Instituto de Neurociencias Synaptia Vithas. Madrid

■ Me llamo S. y tengo una distonía laríngea. Me gustaría saber si hay estudios sobre la efectividad de la toxina botulínica a largo plazo porque entiendo que cada tres meses es la pauta más normal, pero de aquí a veinte años, infiltrándome cada tres meses ¿seguirá siendo igual de efectiva, o no?

Dr. Víctor Gómez: No hay estudios a tan largo plazo que hayan analizado el efecto de la toxina botulínica en la distonía laríngea. Los efectos secundarios de la infiltración de músculos laríngeos son la afonía y la disfagia. Es por ello, que no todos los pacientes están contentos o mejoran su calidad de vida con las infiltraciones laríngeas. Pero aquellos pacientes que tienen un efecto beneficioso, su efectividad parece perdurar a largo plazo.

Entiendo que la pregunta va dirigida a si pierde eficacia con el tiempo. Los estudios de eficacia del tratamiento a largo plazo están realizados en distonía cervical o distonías en región facial. En ellos, el efecto a largo plazo se suele mantener en más del 90% de los casos. Puede existir un porcentaje de pacientes (menos de un 10%) que desarrollen anticuerpos neutralizantes que disminuyan la eficacia de la toxina, para lo que existen soluciones. Pero la infiltración a largo plazo no ha demostrado que cause

efectos perjudiciales en el cuerpo, pues tiene un efecto local. Es importante combinar el tratamiento de toxina con técnicas de rehabilitación de foniatría/logopedia, pues en ocasiones podemos mejorar patrones de movilidad en las cuerdas vocales y reducir dosis o espaciar infiltraciones.

■ Cuando llevas mucho tiempo poniéndote la toxina y no aprecias mejoría, como es mi caso ¿qué tengo que hacer? ¿Seguir infiltrándome o comentarle al neurólogo que esto no funciona? De hecho, se lo digo y me dice que a veces sí funciona, a veces que no... ¿Tengo que insistir o darlo por imposible? Porque la mejoría cada vez es menor... A veces me aumenta la dosis y lo apunta.... Mi pregunta es que si hay que seguir o hay que rendirse.

Dr. Víctor Gómez: Muy buena pregunta. Yo creo que esta situación es algo que ocurre a muchos pacientes que tenemos en la consulta. Como hemos explicado en

la charla, en el proceso de infiltración influyen muchos factores (músculos infiltrados, dosis, técnica de infiltración, etc.). Pero en la distonía también influyen otros patrones de respuesta que no dependen exclusivamente del fármaco. Por ejemplo, eventos vitales o factores emocionales pueden empeorar durante una temporada la intensidad de la distonía. Es lógico que en estos momentos la respuesta

al tratamiento pueda ser inferior, y por ello se debe ajustar la dosis. Es por ello que es muy importante comunicar al neurólogo cómo hemos estado desde la última infiltración y expresar el efecto que ha tenido la última infiltración de toxina durante estos últimos meses. Es labor del neurólogo ayudar a dilucidar si la menor respuesta ha sido por causas externas a la infiltración o bien cambiar el patrón de infiltración. Se pueden hacer muchas variaciones en la técnica de infiltración y dependerá también de la experiencia y sensibilidad del neurólogo en adaptarse a lo que

necesita el paciente. Por ello, yo no me rendiría fácilmente en conseguir un buen efecto de la toxina, sobre todo si en algún momento he experimentado dicha mejoría con este tratamiento.

Dicho esto, tampoco me parece descabellado, si ya hemos agotado todas las posibilidades de la toxina, el hablar con el médico y poder espaciar o descansar temporalmente de las infiltraciones. Hay pacientes a los que se les ha ido subiendo la dosis progresivamente y esto les provoca más efectos secundarios que beneficios. Dosis excesivas de toxina provocan debilidad del cuello, que a la larga puede provocar más dolor y empeorar indirectamente los movimientos distónicos. En ocasiones he visto mejoría al reducir dosis o espaciar las infiltraciones. Otros pacientes, sin embargo, nunca han notado un beneficio de la toxina y sin embargo llevan infiltrándose cada tres meses durante años. Si no notamos ningún beneficio, quizá es sensato dejar de infiltrarse, pues es una técnica invasiva para la musculatura del cuello.

■ Yo estoy diagnosticado con una Distonía primaria versus distonía funcional, bueno, solapamiento. Yo empecé con el dedo del escribiente y ahora tengo distonía cervical y de los brazos; segmentaria. Sigo un tratamiento que me está funcionando bastante bien, estoy más ilusionado, incluso, ya empiezo a corregir mi postura poco a poco. Entonces, las distonías funcionales sí que tienen un cierto porcentaje de éxito. Creo que habría que separar las funcionales del resto de las distonías.

Yo tengo videos donde se ve como, realmente, tomo mi postura normal. Ya llevo mi cuarta sesión de infiltraciones, pero efectivamente el tratamiento que estoy siguiendo es alucinante porque realmente vuelvo a mi ser. Hago fisioterapia activa, más que fisioterapia, es decir, andar lentamente, tirarme sobre una colchoneta, atarme los cordones e ir subiendo y bueno, pues, el control del cuello es alucinante como cambió.

Cuando yo empecé con esta enfermedad hace un año y medio estaba muy asustado, y gracias a comprender que es separar la distonía funcional de las demás distonías, que sé que son alarmantes y muy graves, bueno, pues, no sé si eso puede servir de ayuda a alguien que esté en la misma situación, que sí que puede haber una mejoría junto con la medicación.

Dr. Víctor Gómez: Realmente agradezco mucho su comentario porque es fundamental dar visibilidad a los trastornos neurológicos funcionales. En España todavía no

se conocen mucho y la distonía funcional probablemente esté muy infradiagnosticada.

Los trastornos neurológicos funcionales (TNF) se describen como un trastorno en el funcionamiento del cerebro sin que exista una lesión estructural. Este mal funcionamiento cerebral puede llevar a desarrollar múltiples síntomas, como temblor, debilidad o crisis de movimientos que se parecen a la epilepsia (pero no lo son). Entre estos síntomas, se encuentra la distonía funcional. Se trata de un cerebro estructuralmente sano pero que en un momento dado "mal aprende" un patrón de movimiento anómalo del que no puede salir voluntariamente. La diferencia con el resto de distonías es que en la funcional, el patrón normal de movimiento sigue guardado en el "disco duro" del cerebro, por lo que existe el potencial de reentrenamiento para que el cerebro elimine el programa erróneo y recupere el normal.

Como he explicado en la charla, las causas de distonía pueden ser debidas a lesiones estructurales (ictus, lesiones al nacer, enfermedades neurodegenerativas, etc.), genéticas (las neuronas presentan anomalías estructurales microscópicas celulares que les hace activarse erróneamente), idiopáticas (no se sabe su causa) o funcionales.

Existen patrones de distonía funcional que son muy claros y que los neurólogos los pueden diagnosticar fácilmente, como por ejemplo que la distonía en una extremidad adquiere una postura fija e irreductible desde el principio de la enfermedad. Pero luego hay patrones de distonía más difíciles de catalogar por los neurólogos. De hecho, sus patrones todavía se están reclasificando.

Los trastornos del movimiento funcional son complejos y están influidos por factores biopsicosociales. Antiguamente eran únicamente tratados por psiquiatras puesto que se consideraban causas exclusivamente emocionales. Hoy día sabemos que los factores emocionales pueden influir (como en cualquier enfermedad neurológica), pero no son la causa última ni exclusiva. La neurociencia ha demostrado cambios en la función del cerebro, sin que haya una lesión o alteración en la estructura. Esto abre la puerta a nuestras técnicas de rehabilitación para reentrenar el movimiento que se ha perdido. De hecho, en los trastornos del movimiento funcional se ha visto que está afectado el control voluntario del movimiento, es decir, cuando yo intento controlar el movimiento distónico de forma voluntaria, es muy difícil. Pero cuando hago un movimiento automático o cambio de actividad, el movimiento distónico cede y el movimiento normal aparece. Este es uno de los rasgos característicos de los trastornos funcionales.

Entonces, el poder explicar con tiempo a un paciente que lo que tiene es un trastorno funcional y, como usted se ha dado cuenta, que hay ciertos momentos en los que puedo recuperar la función normal del movimiento, es la base para poder empezar un tratamiento. Primero, implica cambiar la concepción de enfermedad, pues la distonía funcional (a diferencia de la estructural o la genética) no tiene por qué ser una enfermedad crónica que irremediablemente progrese. Es una enfermedad potencialmente tratable y algunos pacientes pueden mejorar o recuperarse. Para esto, a veces, el paciente necesita tiempo. Posteriormente se puede abordar el síntoma mediante una fisioterapia y psicoterapia específica (suele ser un tratamiento transdisciplinar), para aprender a controlar los movimientos distónicos y finalmente, aplicarlo y trasladarlo al día a día.

Al final, son trastornos complejos del sistema nervioso en los que la neurociencia ha demostrado que influyen factores de neurobiología, factores sociales y factores emocionales. El explicar y demostrar eso al paciente, el ver que sus síntomas son reversibles y tratando todos los pilares de la enfermedad, puede hacer que mejore. Creo que este concepto es importante e insisto mucho en él, pues, todavía estamos concienciando en España en que la distonía funcional existe y hay que diagnosticarla.

■ Yo tomo unas pastillas diarias para la próstata, tomo dos medicamentos y en uno de ellos habla algo de los párpados. ¿Eso está estudiado en el tema de la distonía?

Dr. Víctor Gómez: Desconozco exactamente este caso en concreto. Hasta la fecha, no se ha demostrado específicamente que fármacos para la hipertrofia benigna de próstata provoquen distonía. Sí puede ser que algún fármaco tenga efecto anticolinérgico que provoque ojo seco, y esto pueda empeorar un blefaroespasma. Si es el caso, es importante que se lo comente a su neurólogo y/o urólogo, pues retirando dichos fármacos podemos contribuir a una mejoría sintomática.

■ Yo quería volver a la triada de las causas, o sea, esto es, idiopática, genética y adquirida. Según he anotado la genética es bastante evidente, podemos imaginar lo que significa; pero no he acabado de entender demasiado bien la diferencia que existe entre la idiopática y la ad-

quirida. Me explico. En la adquirida, entiendo la funcional, es un trastorno funcional en la cual no existe alteración en la estructura, pero yo creo que la idiopática, por otro lado, tampoco existe, o yo creo, que tampoco existe, alteración en la estructura y es de causa desconocida. Yo no sé si en el caso de la adquirida también es de causa desconocida.

El por qué le hago esta pregunta es porque hace tres semanas no sabíamos que existía esta enfermedad y de la noche a la mañana nos encontramos que mi mujer empieza a sufrir un pequeño síntoma que en cuestión de una semana se acentúa un poco más.

Como vas a los médicos y te dicen que eso es ansiedad o depresión, cosa que no nos lo terminamos de creer, pero fue ir a urgencias y un neurólogo en menos de un minuto la diagnosticó. Otra cosa es que aún no han acabado de hacerle pruebas como encefalograma y otras cosas. Todo esto es muy reciente. De hecho, nos

lo dijeron antes de ayer y hoy estamos aquí. Le pregunto esto porque como estoy en un proceso tan prematuro y me interesa mucho estar seguro que lo que nos hagan no lo hagan bien entiendo que cuando nos diagnostiquen algo tendré que exigir, de alguna manera, si es que no lo hace el neurólogo, que imagino que sí lo hará, que me especifique si es idiopática, genética, adquirida, etc. porque, a partir de ahí tendrá que aplicar él el tratamiento a seguir. ¿Esto es así? Y si me puede contestar qué es lo que no he entendido entre la idiopática y la adquirida.

Dr. Víctor Gómez: Esa pregunta es muy interesante y difícil de contestar. Las enfermedades se pueden clasificar en congénitas (se nace con ellas) o adquiridas (no se nace con ellas, pero se desarrollan en algún momento de la vida). El término "idiopático" quiere decir "de causa desconocida".

Las distonías genéticas se producen por una mutación o variante de un gen que provoca una alteración microestructural en las neuronas que hacen que no funcionen bien. Aquí existe una lesión en la estructura, aunque sea a nivel microscópico y yo no lo vea en una resonancia.

Además, existen distonías debidas a lesiones estructurales, por ejemplo, las distonías debidas a ictus, tóxicos, tumores o golpes en el cerebro. Todas estas causas son

adquiridas, puesto que no se nace con ellas y se producen cuando sufro dicha lesión estructural.

El trastorno funcional es un trastorno que es adquirido a lo largo de la vida, puesto que la persona nace y se desarrolla con un cerebro estructuralmente normal y adquiere el patrón anómalo del movimiento en un momento dado. En la distonía funcional, las pruebas complementarias suelen ser normales. Además, en la exploración podemos ver datos característicos que la diferencian de las distonías por lesión estructural. No obstante, existen casos difíciles de clasificar clínicamente y requiere de neurólogos con experiencia en trastornos funcionales y en trastornos del movimiento.

Conforme se van describiendo mejor los cuadros clínicos, algunas distonías que eran catalogadas como idiopáticas se clasifican actualmente como funcionales. Esto es positivo, pues tienen un tratamiento rehabilitador específico.

■ ¿Qué contraindicaciones tiene la toxina en el tratamiento oncológico ya que estoy operada?

Dr. Víctor Gómez: En principio ninguno, la toxina tiene un efecto local sobre el músculo y no suele interaccionar con fármacos sistémicos, puesto que no pasa a sangre. La principal precaución de la toxina debe ser con enfermedades que afecten al músculo. Pero la ventaja de la toxina es que no interacciona prácticamente con ningún fármaco en sangre. No obstante, siempre conviene preguntar al neurólogo y al oncólogo para comprobar que no existan incompatibilidades.

Responde el Dr. Javier R. Pérez Sánchez

Unidad de Trastornos del Movimiento (CSUR-ERN-RND)

Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid

■ En blefaroespasma, ¿se podría realizar la ECP o solamente en distonía cervical? Y la ecografía ¿se puede utilizar también en blefaroespasma?

Dr. Javier R. Pérez: La evidencia es menor que en distonía cervical. En general, en el blefaroespasma con la toxina solemos conseguir una mejoría en la mayoría de los casos. En casos refractarios podemos plantear realizar una blefaroplastia, la ECP también podría ser una opción a considerar.

En cuanto a la ecografía tiene menos sentido en el músculo orbicular de los párpados ya que es un músculo muy

superficial. En general, el ecógrafo es más interesante para infiltrar músculos más profundos.

■ ¿Hay algún ejercicio físico contraindicado? Estoy pensando en la bicicleta de montaña que puede forzar el cuello. Personalmente, al practicar este deporte he notado empeoramiento cada vez que hacía este tipo de ejercicio. ¿Es aconsejable hacerlo de manera paulatina o dejarlo de forma radical? Porque he oído y he recibido consejos de lo más diverso por parte de profesionales.

Dr. Javier R. Pérez: Esto es muy variable. Realmente el ejercicio físico no extenuante y que no lleve a posturas anormales, demasiado forzadas, es recomendable. La bicicleta no está contraindicada en la distonía. Otra cosa es hacer bicicleta de montaña en terrenos bastante complicados y estar haciendo movimientos o contracciones del cuello más forzadas que no son recomendables.

■ Me llamo A. Tengo distonía cervical desde los años 90. No me impidió dejar de trabajar, me dedicaba a la enseñanza y usaba trucos para sujetarme la cabeza. Pasé etapas muy buenas, también. He seguido siempre con toxina botulínica salvo alguna reacción que tuve temporalmente, que hubo un parón de unos meses y luego se volvió a retomar otra vez con eficacia. Ahora mismo, desde hace un año, he tenido problemas para hablar y tragar y, sigo teniéndolos, a veces. Sigo con la distonía y se me está inyectando en los digástricos por el tema oral y bucal y no ha funcionado y, ahora, me están inyectando en escalenos. Me dijeron que iba a haber un control con ecografía que parece que hay una mayor eficacia porque se va al punto concreto donde se puede ser más eficaz. Me gustaría que comentara al respecto.

Dr. Javier R. Pérez: La mayoría de los pacientes responden de forma excelente con la guía anatómica (sin necesidad de utilizar la ecografía). La ecografía, es una herramienta más para intentar mejorar la respuesta. Aún no hay estudios con alto nivel de evidencia que digan tan tajantemente que la ecografía es mejor que lo que se hacía habitualmente, si bien, es lógico pensar que si infiltramos de forma más precisa consigamos un mejor resultado.

■ Quisiera saber si hay una determinada edad para practicar la Estimulación Cerebral Profunda, o desde cuando es recomendable, desde qué edad hasta qué edad y también, aparte de la cervical en qué tipo de distonías, tanto focales como generalizadas se prescribe.

Dr. Javier R. Pérez: La estimulación cerebral profunda se puede realizar en niños y en adultos hasta los 70-75 años como máximo. Y también, tanto en formas focales como, sobre todo focal-cervical, y generalizadas. De hecho, en la distonía generalizada es en la que hay más estudios y una respuesta más espectacular.

La cuestión está, también, en la causa de la distonía. Según la causa, nos puede influir en el beneficio de la cirugía de estimulación. Las distonías primarias o idiopáticas o genéticamente determinadas, en general, tendremos una respuesta mejor en la mayoría. Cuando hay otras causas como parálisis cerebral infantil, como hipoxia neonatal, alteraciones estructurales cerebrales, en general, es más controvertido o tenemos más dudas sobre si va a llegar a mejorar al paciente; por ello, somos más reticentes a ofrecerlo a personas que tienen distonía por este tipo de causas.

“**La estimulación cerebral profunda se puede realizar en niños y en adultos.**”
Dr. Javier R. Pérez Sánchez

■ ¿Qué sabe del modo de terapia Sotai?

Dra. Araceli Alonso: No lo sé, no la conozco. Lo siento. Yo creo que, en general, con cualquier terapia lo que más nos va a indicar si nos va bien, o no, es si produce dolor. No debería producir dolor. Normalmente si acompañamos la respiración, o sea, igual si es una respiración relajada y un movimiento pasivo, lento, quizá lo que puede pasar es que eso mejore transitoriamente la distonía y que luego vuelva; pues, como una fisioterapia más de tipo pasivo.

Por eso, yo recomendaría más actividades activas. Lo que uno respirando puede modificar siempre va a ser una información más valiosa para el cerebro y un aprendizaje mejor, que si alguien pasivamente nos... pero, bueno, siempre, que no cueste mucho dinero, que no nos haga daño y que no nos prometan que nos van a curar, cosa que no puede prometer nadie a día de hoy ni con la ciencia en la mano, pues, siempre está bien intentarlo.

■ ¿Qué opina del tratamiento con gafas de realidad virtual?

Dra. Araceli Alonso: Las gafas de realidad virtual yo lo he visto en mi hospital. El terapeuta ocupacional, que, sobre todo trata distonía funcional, lo utiliza. Quizás pueda ayudar a mejorar el automatismo, movimientos que ya no hacemos de forma automática, que los hacemos pensando y de una forma más distorsionada, al verlas con realidad virtual el movimiento se hace más automático. Me parece muy interesante. No veo una aplicación generalizada, porque por los medios, yo creo que está limitado a estudios de investigación. Seguro que podría ser útil, sobre todo para ver el feedback al cerebro, como que está funcionando algo y que empiece a considerar que esa parte del cuerpo está funcionando bien y la trate como una parte hábil. Para la distonía funcional puede ser interesante.

■ ¿Cuál es la diferencia entre distonía craneal y cervical?

Dra. Araceli Alonso: Buena pregunta. En realidad, craneo y cuello están contiguos, entonces hay una separación un poco artificial. Craneal pura sería igual la de los ojos y la boca, pero la distonía cervical casi siempre es craneo-cervical porque los músculos del cuello se insertan en la cabeza, entonces, al final casi nunca es cervical. Yo creo que cervical siempre es craneal. Quizás una distonía muy pura del hombro que no afecta a la cabeza; pero, en realidad, yo diría que es prácticamente equivalente.

Responde la Dra. Araceli Alonso Cánovas
Unidad de Trastornos del Movimiento. Servicio de Neurología
Hospital Universitario Ramon y Cajal. Madrid

■ Llevo diez años con distonía craneal y estoy tratada en el Hospital Puerta de Hierro, pero con la toxina esta última vez me ha ido tan mal que lo he dejado. Lo peor son las contracturas que me produce y los efectos secundarios que tengo, por eso esta vez no me la he infiltrado.

Dra. Araceli Alonso: Hay veces que es verdad que una pauta de tratamiento no resulta útil, pero eso también, sería bueno llevarlo de vuelta a la consulta y ver si se puede modificar de alguna manera, repasar un poco la pauta. A veces, es necesario cambiar la técnica. Yo creo que la toxina nos ayuda en eso, nos da mucho juego, nos permite modificar y ver cómo podemos ayudar. Es verdad, que a veces, hemos dado todas las vueltas que podíamos dar, pero yo insistiría a sus médicos a que piensen, a que le den una vuelta, que seguro hay alguna forma de aliviar, igual no que desaparezca la distonía, pero seguro que se puede mejorar.

TALLER DE CONCIENCIA CORPORAL para personas con distonía

Distonía España-ALDE y el Distrito de Retiro del Ayuntamiento de Madrid organizaron el 4 de marzo de 2023 en el Centro Deportivo Municipal Daoíz y Velarde de la capital un Taller de Conciencia Corporal de contenido divulgativo y terapéutico para trasladar algunos conocimientos sencillos y algunas estrategias para afrontar mejor la distonía desde la fisioterapia.

distrito retiro MADRID

Distonía ESPAÑA ALDE



El objetivo principal del taller se centró en dedicar un espacio y un tiempo a aumentar el conocimiento de uno mismo, experimentando con el cuerpo y la mente, para aprender a interpretar mejor el comportamiento de la distonía ante diferentes estímulos y buscar un camino para retomar el control o disminuir el movimiento involuntario.

El taller fue impartido por **Ana Isabel Useros Olmo**, fisioterapeuta en la Unidad de Daño Cerebral del Hospital Beata María Ana de Madrid y profesora en la Universidad de La Salle, además de investigadora y autora de numerosas publicaciones sobre rehabilitación neurológica.

Durante la sesión de cuatro horas de duración, después de la presentación de las personas asistentes, con tipos de distonía diferentes, se impartieron conocimientos teóricos básicos, se realizaron ejercicios prácticos (en parejas, en grupo e individuales) y se enseñaron técnicas y estrategias para aprender a reeducar el cerebro y retomar el control motor.

Socios y socias de ALDE viajaron a Madrid desde distintos lugares de España para asistir a un taller que resultó muy intenso para algunas personas, muy corto para otras y muy satisfactorio para todas.



Distonía España-ALDE

Difunde la distonía ANTE UNA AUDIENCIA DE UN CENTENAR DE MUJERES



En el marco de la **Semana de la Mujer** y de la Campaña **¡Descubre la distonía!** por el Día Mundial de las Enfermedades Raras 2023, **Distonía España-ALDE** realizó el viernes 10 de marzo una charla de sensibilización sobre la Distonía en este precioso pueblo manchego, invitada por la **Asociación de Mujeres La Rosaleda** con la colaboración de la **Concejalía de Cultura del Ayuntamiento de La Guardia**.

La primera parte de la charla estuvo a cargo de **Milagros López**, presidenta de ALDE, que trató sobre las características de la Distonía, tipos, síntomas, tratamientos y terapias que mejoran la calidad de vida de los pacientes, además de la necesidad de investigación para buscar una cura que en la actualidad no existe. En la segunda parte, **Elena Pulido**, trabajadora de ALDE, expuso los objetivos fundamentales de la asociación y explicó todos los servicios y atenciones que presta, las actividades que realiza, además de poner en valor la tarea del voluntariado, sin la cual la labor de ALDE no sería posible.

La charla se impartió ante una audiencia de más de cien personas, de las cuales, el **95% eran mujeres** que agradecieron conocer de primera mano esta patología. Al finalizar, las organizadoras agradecieron a las ponentes su participación con un ramo de flores y una placa conmemorativa.

ALDE EN LA FERIA DEL LIBRO DE MORATALAZ 2023

Bajo el lema **"Leer y donar todo es empezar"** la Asociación **Distonía España-ALDE** estuvo presente en la **III Feria del Libro y la Cultura de Moratalaz 2023** durante los días 21 al 23 de abril de 2023. Un evento sociocultural lúdico y solidario que nos acercó a los vecinos y vecinas del barrio y a todas las personas que acudieron a conocernos.

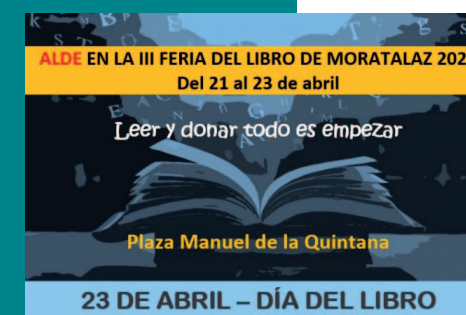
El objetivo de este proyecto es recaudar fondos para difundir la distonía en la sociedad y ayudar a los pacientes y sus familias. La idea de Milagros, que al fin se hizo realidad, surgió durante la pandemia cuando expresó su deseo de donar parte de la colección de su biblioteca para montar un mercadillo literario a favor de la asociación.

Con la donación de los primeros 400 ejemplares se puso en práctica esta iniciativa **gracias a la Junta Municipal de Distrito de Moratalaz** que ofreció a la asociación un espacio en feria.

En la Jornada de inauguración nos visitó la Concejala-Presidenta del Distrito de Moratalaz **D^a Almudena Maílo del Valle**, que pasó por el stand de **Distonía España-ALDE** para interesarse por la Distonía y por nuestra labor con las personas afectadas.

Toda la junta Directiva se volcó en el evento, así como la trabajadora social de ALDE (Elena), amigas voluntarias (Mercedes y Pilar) y familiares como Guillermo, Gabriel y la pequeña Cristina, que hicieron una labor estupenda.

Una gratificante experiencia de sensibilización y visibilización en la que se atendió a unas 400 personas entre las que se repartieron casi 200 cuadernillos informativos sobre **Conocer la distonía** y otros tantos trípticos informativos.



D^a Almudena Maílo (centro) con Elena y Milagros



Elena, Milagros, Tamara y Cristina



Álvaro, Milagros, Marina e Isabel

92
DONACIONES

MARCHA SOLIDARIA POR LA DISTONÍA EN LA GUARDIA-TOLEDO

El sábado 29 de abril se celebró en La Guardia (Toledo) la **Marcha Solidaria por la Distonía** con una entusiasta asistencia que recorrió las principales calles y jardines del pueblo.

La cita fue en la Plaza Mayor de la localidad, donde tras el avituallamiento y entrega de pañuelos a los participantes, Milagros López, presidenta de Distonía España-ALDE, leyó el manifiesto reivindicativo **"Marchamos por la distonía"**, en el que expuso los retos más apremiantes que tienen en estos momentos las personas con distonía en España como la **precisión en el diagnóstico**, la **necesidad de atención integral al paciente**, el **alto coste de los tratamientos rehabilitadores**, la **necesidad de atención integral al paciente**, el **tratamiento en equidad a nivel territorial**, etc. También hizo un llamamiento tanto a las administraciones públicas como a las empresas farmacéuticas privadas que lideran el sector para que aporten **más recursos para la investigación en distonía** y no tengan que ser los propios pacientes los inversores.

A la marcha acudieron socios de ALDE, amigos, familiares y, sobre todo, personas del pueblo de todas las edades, sensibilizadas con la distonía, que con su presencia quisieron reivindicar su apoyo a esta enfermedad rara que afecta en España a más de 20.000 personas pero que es muy desconocida y está infradiagnosticada en un 40% de los casos.

El buen tiempo acompañó la marcha, que comenzó a las 18 horas, por las principales calles, paseos, plazas y jardines de la localidad en un recorrido de más de 4 km, que cada persona realizó hasta donde sus fuerzas la acompañaron. Las personas que no pudieron asistir, pero apoyaron la marcha, participaron con el Dorsal Cero.

Toda la recaudación de la Marcha Solidaria por la Distonía ha sido donada a **Distonía España – ALDE** por el **Ayuntamiento de La Guardia**, al cual agradecemos su iniciativa solidaria; así como al resto de colaboradores: **Asociación de Mujeres La Rosaleda**, **Protección Civil de La Guardia** y **Diputación de Toledo**

Gracias La Guardia!



LA VOZ DE LOS PACIENTES DE DISTONÍA SE ESCUCHA EN LA ASAMBLEA DE MADRID

Se ha dado voz en 2023 a Distonía España-ALDE en el Acto Institucional que FEDER organizó, el 10 de marzo, con la **Comisión de Sanidad de la Asamblea de Diputados de la Comunidad de Madrid**, en el marco de la campaña por el **Día Mundial de las EERR**.

El acto fue inaugurado por la presidenta de la Asamblea de Madrid, **Eugenia Carballido**. A continuación intervinieron **Daniel de Vicente**, miembro de la junta directiva de FEDER, y los portavoces de la Comisión de Sanidad de los distintos grupos parlamentarios representados en la Cámara: **Vanessa Lillo** (Unidas Podemos), **Gábor Pilar Joya** (Vox), **Jesús Celada** (PSOE), **María Pastor** (Mas Madrid) y **Marta Marbán** (PP).



“En Distonía España-ALDE consideramos imprescindible que aumenten, en nuestro país, los Centros (CSUR) con Servicios y Unidades de Referencia para EE RR que cursan con Trastornos del Movimiento.”

“En Madrid hay tres CSUR que ofrecen tratamiento integral al paciente con distonía: Hospital G.U. Gregorio Marañón (que atiende a niños y adultos), Hospital Clínico San Carlos (adultos) y Hospital U. Ramón y Cajal, (adultos)”.

Milagros López, presidenta de ALDE, expuso ante los representantes de los grupos parlamentarios las necesidades de nuestro colectivo. Primero realizó una introducción sobre la distonía, síntomas, incapacidad que provoca, etc. para centrar después su exposición en las tres Unidades especializadas en EE RR con Trastornos del Movimiento que hay en la Comunidad de Madrid (CSUR) a las cuales llegan los pacientes de toda España que lo solicitan. Incidió en la falta de equidad entre comunidades respecto a estos servicios, en la necesidad de interconexión entre estas tres Unidades y transmitió la atención insuficiente, según los propios pacientes, que se presta en ellas, por falta de recursos.



Acabó su intervención expresando la necesidad de escucha que necesitan las personas con distonía y los neurólogos que les tratan y solicitó una **mesa de distonía** en Madrid similar a la que existe para otros Trastornos del Movimiento en estas unidades.

Acabó su intervención expresando la necesidad de escucha que necesitan las personas con distonía y los neurólogos que les tratan y solicitó una **mesa de distonía** en Madrid similar a la que existe para otros Trastornos del Movimiento en estas unidades.

COMPARTIR LA DISTONÍA

OBTIENE LA AYUDA DE CINFA <LA VOZ DEL PACIENTE> 2023



Distonia España-ALDE ha sido una de las asociaciones de pacientes beneficiadas por **Laboratorios Cinfa** en la III edición de **La voz del paciente 2023** para poner en práctica el proyecto **COMPARTIR LA DISTONÍA** cuyo objetivo principal es mejorar la calidad de vida de las personas con distonía a través de la organización de **Grupos de Ayuda Mutua para pacientes y familiares**.

Gracias a esta iniciativa solidaria que Cinfa realiza desde 2019, muchas asociaciones de pacientes pueden visibilizar su labor y obtener una ayuda económica para hacer realidad sus proyectos.

En nombre de todas las personas con distonía y sus familias: ¡Muchas gracias CINFA!

El pasado 14 de noviembre de 2023 el programa La Linterna de COPE, presentado por Ángel Expósito, se hizo eco de esta ayuda concedida a ALDE.

I CONGRESO DE DISTONIA FOCAL DEL MÚSICO AMPOS

Distonia España-ALDE asistió al I Congreso de Distonía Focal del músico organizado por **AMPOS** (Asociación de Músicos Profesionales de Orquestas Sinfónicas), celebrado en Madrid del 9 al 11 de junio de 2023.

Inauguró el Congreso el presidente de la IAE, el director de orquesta y compositor **Luis Cobos** y el presidente de AMPOS, **Salvador Barberá**, que dieron paso a unas intensas jornadas de ponencias y mesas de debate en las que intervinieron profesionales de la medicina, la fisioterapia y la psicología especializados en el tratamiento de los músicos como el **Prof. Dr. Eckart Altenmüller**, el **Dr. Jaume Rosett i Llobet**, **Carles Expósito**, **Gemma V. Espí López** o **Guillermo Dalia** entre otros.

El broche final al congreso lo puso el Concierto titulado **"Música y Salud"**, celebrado el día 11, en el Teatro Monumental de Madrid, con la participación de músicos profesionales de todas las orquestas sinfónicas de España dirigidos por Luis Cobos.



 **cinfa**
Nos mueve la vida

DISTONÍA ESPAÑA-ALDE EN LA JORNADA CON ASOCIACIONES Y PACIENTES NEUROLÓGICOS #RASEN23

3 de noviembre 2023. Valencia. En el marco de la 75ª Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología



El acto fue inaugurado por el **Dr. José Miguel Láinez**, presidente de la SEN, que dio la bienvenida a todas las personas y asociaciones presentes y puso de manifiesto la importancia que tiene para los neurólogos escuchar la voz de los pacientes.



Durante su intervención, **Milagros López** agradeció a la SEN la organización de este encuentro y su invitación a participar en él. A continuación, tras una breve recensión donde explicó las principales características de la distonía, sus tipos y tratamientos, destacó la labor de atención, información y ayuda a las personas con distonía y sus familias que ALDE realiza en España, desde 1991, y enumeró los principales servicios, actividades y proyectos que la asociación lleva a cabo en la actualidad.

Expuso también las **necesidades más inmediatas**

de nuestro colectivo como **diagnósticos más certeros**, para evitar terapias inadecuadas mientras la enfermedad avanza, **tratamientos cada vez más eficaces e integrales**, incremento de la investigación en distonía, inclusión de la fisioterapia en el sistema público de salud o la equidad en el acceso al diagnóstico, a las pruebas y a los tratamientos en todo el territorio nacional.

Para terminar, la presidenta de ALDE recalcó la vocación de servicio público que tiene la asociación, de la que dijo: **"las personas con distonía son nuestra razón de ser y en Distonía España-ALDE seguiremos trabajando para que tengan un presente y un futuro mejor"**.

Además de la Distonía, también estuvieron representadas por sus respectivas asociaciones las siguientes enfermedades: Ictus, Epilepsia Grave, Esclerosis Múltiple, Esclerosis Lateral Amiotrófica, Parkinson, Corea de Huntington, Alzheimer y Enfermedades raras.

El acto se cerró con la intervención de la Primera Teniente de Alcalde del Ayto. de Valencia, M^a José Ferrer y del presidente de la SEN



Dr. José Miguel Láinez
Milagros López
María José Ferrer

NUEVO BAREMO DE VALORACIÓN DE GRADO DE DISCAPACIDAD

El 20 de abril de 2023 entraba en vigor, seis meses después de su publicación en el BOE el **Real Decreto 888/2022, de 18 de octubre**, por el que se establece el **procedimiento para el reconocimiento, declaración y calificación del grado de discapacidad**. Este documento sustituye al anterior que databa de 1999 y da respuesta a las legítimas demandas del colectivo de la discapacidad, formado en España por más de cuatro millones de personas.

Uno de los objetivos de este real decreto es que la evaluación del grado de discapacidad sea uniforme en todo el territorio nacional, garantizando con ello la igualdad de condiciones.

También se tendrán en cuenta realidades como las enfermedades raras, el autismo y las discapacidades psicosociales.

El modelo que lo ha inspirado es el **modelo biopsico-social** propuesto por la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF) (OMS-2001) que según consta en el texto *“describe y evalúa el funcionamiento y la discapacidad sobre la base de unos componentes estructurados en dos categorías: **funcionamiento y discapacidad** (funciones*

y estructuras corporales, actividad y participación) y factores contextuales (factores ambientales y factores personales)”.

El nuevo baremo se estructura en cuatro bloques o “constructos”: 1º) La deficiencia de las funciones y estructuras corporales; 2º) La limitación de la capacidad para realizar actividades; 3º) La restricción en la participación de actividades y 4º) Las barreras ambientales.

Los baremos de estos cuatro “constructos” evalúan: 1. Las funciones y estructuras corporales/Deficiencia Global de la Persona (BDGP), 2. las capacidades/Limitaciones en la Actividad (BLA), 3. El desempeño/ Restricciones en la Participación (BRP) y 4. Los Factores Contextuales/Barreras Ambientales (BFCA). La resultante de la interacción entre la evaluación de los cuatro bloques determinará el grado final de discapacidad de la persona.

Para que las mejoras introducidas tengan una aplicación real en la vida de las personas con discapacidad, en general y con distonía en particular, es necesaria la dotación de recursos suficientes para hacerlas efectivas, reforzar los equipos multiprofesionales, agilizar los procesos, reducir las listas de espera, que en algunos territorios son de casi tres años, etc.

Desde **ALDE** deseamos y esperamos que el Nuevo Baremo contribuya a que las personas con distonía consigan una valoración más acorde a su nivel real de discapacidad del que han obtenido hasta ahora, para que puedan acceder a los beneficios y derechos que les corresponden.

GRADOS DE DISCAPACIDAD DEL NUEVO BAREMO

Grado	Discapacidad	Limitaciones
0	No hay (0% - 4%.)	La persona no tiene dificultades para la realización de las actividades de la vida diaria.
1	Leve (5%- 24%)	La persona es independiente en la practica totalidad de las actividades de la vida diaria.
2	Moderada (25% - 49%)	La persona tiene cierta dificultad en la realización de las actividades de la vida diaria, aunque es independiente en las actividades de autocuidado.
3	Grave (50% al 95%)	La persona tiene dificultad elevada en la realización de las actividades de la vida diaria, incluídas las actividades de autocuidado.
4	Total o Completa (96% al 100%)	La persona presenta dificultad absoluta para la realización de las actividades de la vida diaria, incluyendo los autocuidados.

Hazte SOCI@



O COLABORA CON UN DONATIVO

Tres formas fáciles de AFILIARTE

FORMA DE PAGO

- Domiciliación bancaria

TÚ ELIGES EL PLAZO

- Anual
- Trimestral
- Semestral
- Mensual

TÚ ELIGES LA CANTIDAD

LLÁMANOS

91 437 92 20
640 95 13 14

Teléfono

91 437 92 20 / 640 93 13 14

Online

Página web: distonia.es

<https://distonia.es/hazte-socio>

E-mail: aldetrabajosocial@distonia.es

Presencial

Distonía España-ALDE
Camino de los Vinateros, 97
28030 Madrid
Metro: Vinateros (línea 9)



DÍA EUROPEO DE LA DISTONÍA

15 NOVIEMBRE

**CONTACTA CON
NOSOTROS**



horario de atención
De LUNES a VIERNES
de 8.30 a 16h.

640 951 314
914 379 220

alde@dystonia.org
aldetrabajosocial@dystonia.es

www.dystonia.es

Desde 1991
ayudamos a las
personas con distonía
y a sus familias

MÁS INFORMACIÓN



@aldeespana



facebook.com/aldeespana

Patrocina con
cargo al IRPF



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE DERECHOS SOCIALES
Y AGENDA 2030



POR SOLIDARIDAD
OTROS FINES DE INTERÉS SOCIAL