

Distonía 3.0

NOVIEMBRE 2024

REVISTA SOCIOSANITARIA DE DISTONÍA. Nº 3. TERCERA ÉPOCA



DISTONÍA EN LA EDAD PEDIÁTRICA

PECULIARIDADES
RESPECTO AL ADULTO Y TRATAMIENTOS

DISTONÍA FUNCIONAL

DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO ACTUAL

AVANCES EN DISTONÍA

ÁREAS DE INVESTIGACIÓN ACTUALES

SÍNDROME DE MEIGE

DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTOS

DISTONÍA DEL MÚSICO

EXPERIENCIA PERSONAL DE
JOSÉ DE LUCÍA

CONOCER LA DISTONÍA

UN PROYECTO ALDE
DE DIFUSIÓN NACIONAL

Volver a
EMPEZAR

Revista Distonia 3.0

Dirección general: Milagros López Morales
Dirección de arte: Yudi Vargas P. y Milagros López
Coordinación: Elena Pulido Sánchez
Redacción: Milagros López
Transcripción ponencias: Gabriel Campesino
Corrección: Isabel Criado y G. Campesino
Colaboradores: Mari Carmen Matesanz, Marina Cobo, Silvia G. Sahuquillo, Alfonso González.

Asociación Distonia España-ALDE

C/ Camino de los vinateros, 97
28030 Madrid
Tels. 91 437 92 20 y 640 95 13 14
Horario: lunes a viernes de 8:30 a 16 h.
e-mail: alde@distonia.org
web: distonia.es
Facebook: [facebook.com/aldeespana](https://www.facebook.com/aldeespana)
Instagram: [@aldeespana](https://www.instagram.com/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 -2024
Composición foto portada, maquetación y diseño: Yudi Vargas P.
Fuente imágenes: ALDE, de archivo y Google.

Foto en portada de José de Lucía:
Cris Andina

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.

Queda prohibida, 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

- **La distonía en la edad pediátrica. Peculiaridades respecto al adulto y tratamientos.**
Dra. Ana Camacho 4
- **Diagnóstico y tratamiento actual de la distonía funcional**
Dra. Isabel Pareés 8
- **Avances en distonía. Áreas de investigación actuales**
Dra. María José Martí 15
- **Síndrome de Meige: Diagnóstico y tratamientos actuales**
Dr. Pablo Rábano 19

INVESTIGACIÓN

- **Distonía y Mujeres: Impacto en la satisfacción con la vida y factores psicosociales.**
A. Llanes, R. Pastor, G. Cabañas, M. Campos, N. Mena, A. Patiño, R. Berbegal, S. Lozano, E. Cañada, E. Casas, P. Garay, B. Martínez, A. Alonso 23

EXPERIENCIAS PERSONALES

- **Distonía focal del músico. Experiencia y proceso de recuperación.**
José de Lucía 25

LOS PACIENTES PREGUNTAN

- Responde **Dra. Isabel Pareés Moreno** 29
- Responde **Dra. Ana Camacho Salas** 30
- Responde **Dr. Pablo Rábano Suárez** 31

ACTIVIDADES

- **Mesas informativas en hospitales** 33
- **Concierto benéfico a favor de ALDE** 33
- **Campaña ALDE Día Mundial de las ER** 34
- **Charlas Informativas en Mérida y Valladolid** 36
- **Mercadillo literario solidario 2024** 37

NOTICIAS

- **Nuevas delegaciones ALDE** 38
- **Inauguración Delegación Castilla y León** 38
- **ALDE en la Junta Directiva de FAMMA** 38
- **2 socios de ALDE en <De seda y hierro> de Tve2** 38

HAZTE SOCI@ 39

EDITORIAL

“Toda persona puede ser, si se lo propone, escultora de su propio cerebro”
Parafraseando a Ramón y Cajal

Un año más nos alegra compartir con todos los lectores de nuestra revista este tercer número de Distonia 3.0.

A través de esta ventana editorial, todas las personas que no pueden asistir a nuestras Jornadas científicas presenciales, para escuchar las ponencias impartidas, tienen la ocasión de leer en estas páginas una versión, revisada por sus autores, de las mismas.

Acercar el conocimiento y los últimos avances científicos, terapéuticos, sociales... en el campo de la distonía ha sido el objetivo inicial que alumbró esta revista, hace más de treinta años y al que seguimos fieles, a pesar de las intermitencias, tres décadas después.

Este tercer número recoge el valioso contenido de las ponencias impartidas durante la **XXVII Jornada sobre Distonia Muscular** celebrada el 2 de diciembre de 2023 en Madrid, enmarcado en nuestra campaña **“Tod@s con la distonia”** por el Día Europeo de la Distonia. También se hace eco de un estudio de investigación en el que Distonia España-ALDE ha colaborado y otros contenidos relativos a varias actividades reseñables que hemos realizado durante este ciclo anual y otras noticias de interés para nuestra asociación y nuestro colectivo.

La sección ponencias recoge en esta edición temas muy demandados por nuestros socios y socias actuales, y poco o nada tratados en jornadas anteriores. Nos referimos concretamente al tema sobre la **Distonia funcional**, que ha despertado un creciente interés en los últimos años, y no ha sido abordado hasta ahora en los foros de pacientes con distonia por considerarla poco relevante, pero del que ya se hizo eco la SEN en 2021 con la publicación de un Manual de recomendaciones para su diagnóstico y tratamiento.

En ALDE escuchamos a las personas afectadas y a los equipos que tratan este complejo trastorno y para arrojar luz sobre él contamos con la Dra. Isabel Pareés Moreno, neuróloga experta en trastornos del movimiento funcionales en nuestro país y una pionera en su tratamiento, que agradeció a ALDE la organización de esta jornada compartida entre neurólogos y pacientes porque, según expresó, son pocos los foros donde coinciden.

En su ponencia expone muy detalladamente toda la idiosincrasia que define a la distonia funcional, que junto a otros trastornos del movimiento funcionales suponen entre el 18-20% de los casos evaluados en las consultas especializadas.

También se echaba de menos un repaso pormenorizado por el diagnóstico y tratamiento de la **distonia pediátrica** que aquí aborda de manera impecable la Dra. Ana Camacho con

un recorrido por todas sus etapas y ciclos, destacando sus peculiaridades respecto a la distonia del adulto.

Sobre el **Síndrome de Meige** nos pone al día el Dr. Pablo Rábano, un entusiasta y empático profesional adorado por sus pacientes, que de manera precisa y sucinta nos acerca a esta distonia tan peculiar.

Es también un lujo contar en estas páginas con un repaso por los últimos **avances en la investigación de la distonia** en sus distintos campos, realizado por la Dra. M^a José Martí, un referente nacional e internacional sobre Distonia y miembro del Comité Científico Asesor de ALDE desde su creación.

En la sección experiencias personales **el músico y guitarrista José de Lucía**, sobrino de Paco de Lucía, hijo de Pepe de Lucía y hermano de la cantante Malú, comparte con nosotros su dura experiencia profesional y de vida cuando la distonia se cruzó en su camino y frustró su carrera de joven talento musical. Hoy es un hombre nuevo que nos transmitió con un didáctico y emotivo discurso su historia de superación y esperanza. Con rehabilitación constante, tesón y perseverancia **ha conseguido esculpir en su propio cerebro el camino de retorno a una fase predistónica que le ha permitido avanzar.**

El estudio de investigación que se presenta este año es derivado del implementado el año anterior del cual se siguen extrayendo resultados que arrojan luz sobre cómo afecta la distonia a las mujeres y a los hombres según las variables estudiadas.

También mostramos en estas páginas algunas de nuestras actividades más reseñables realizadas desde la edición anterior como la recepción en el Ayuntamiento de Segovia y La Guardia, el encendido de fachadas por el Día Mundial de las ER, webinarios sobre distonia, mesas informativas en hospitales, un concierto... y el mercadillo literario solidario que este año ha ampliado su radio de acción, etc.

En cuanto a las noticias más destacadas, nos sentimos muy orgullosos de contar desde el mes de octubre con dos nuevas delegaciones: Distonia Castilla y León-ALDE y Distonia País Vasco-ALDE, que esperamos nos acerquen un poco más a las personas con distonia de esas comunidades autónomas.

También nos hacemos eco de la **colaboración de Distonia España-ALDE con RTVE** en la realización del episodio **“Volver a empezar”** del programa **<DE SEDA Y HIERRO>**, en el que son protagonistas dos de nuestros socios, acercándonos a su realidad cotidiana de convivencia con la distonia.

No podemos despedirnos hasta el próximo número sin expresar, desde la Asociación Distonia España-ALDE nuestro dolor y nuestro más sentido recuerdo para todas las víctimas y personas afectadas por la DANA del mes de octubre en España.

Volviendo a la cita que encabezaba este editorial es necesario para reponernos ante la adversidad, ya sea de una catástrofe o de una enfermedad, esculpir en nuestro cerebro otra forma de encarar la realidad que nos haga mirar hacia un futuro incierto con positividad e ilusión y solo así, quizás, podamos mejorarlo.

¡Salud y Esperanza!

Milagros López Morales
Directora de Distonia 3.0

LA DISTONÍA EN LA EDAD PEDIÁTRICA

PECULIARIDADES RESPECTO AL ADULTO Y TRATAMIENTOS



Dra. Ana Camacho Salas

Unidad de Neurología Pediátrica

Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid

Introducción

La distonía es un trastorno del movimiento que provoca movimientos o posturas anormales y las manifestaciones clínicas son similares en el niño que en el adulto: existe un patrón motor alterado predecible, hay un empeoramiento con el movimiento voluntario, el truco sensitivo puede aliviar la sintomatología y se produce el fenómeno de *overflow*.

Sin embargo, hay características diferenciales y el propio proceso normal del neurodesarrollo hace que en niños pequeños pueda ser difícil diferenciar un movimiento anómalo de otro que no lo es. Ante un niño que presenta movimientos anormales hay que responder tres preguntas: ¿se trata de una distonía?; si es una distonía ¿cuál es la causa?; y, por último: ¿cómo se trata?

Diagnóstico

El primer paso es confirmar el diagnóstico y encuadrar el trastorno motor en una distonía. El diagnóstico de la distonía es clínico y para ello hay que realizar una correcta anamnesis y una exploración neurológica cuidadosa.

La distonía no es el trastorno del movimiento más común en la población general (16 casos por 100.000 habitantes). En adultos los movimientos anormales más habituales son el temblor esencial seguido del parkinsonismo. En la edad pediátrica son los tics. En los lactantes, niños de hasta 2 años, pueden aparecer-

estereotipias. Cada trastorno tiene una edad típica de presentación (Imagen 1). La distonía en niños y adolescentes es un trastorno aún más infrecuente que en adultos (<20 años 0,2 a 5 casos por 100.000 habitantes// >20 años 5 a 732 casos por 100.000 habitantes). La infrecuencia en su presentación condiciona que sean imprescindibles unos profundos conocimientos sobre la enfermedad para poder abordarla. Además, muchas de las causas que provocan distonía en la infancia son enfermedades raras (menos de dos casos por 10.000 habitantes).

En cuanto a la distribución corporal de la distonía, la clasificación en niños es igual que en adultos. Así, se distingue entre distonía focal, segmentaria, multifocal, hemidistonia y distonía generalizada. La distonía focal (cervical, blefaroespasmio, oromandibular...) es la más común en adultos, mientras que **en niños predominan las formas generalizadas**, que son más graves. Las formas generalizadas pueden haber progresado desde una distonía focal inicial.



Imagen 1



Una forma, exclusivamente pediátrica, es la distonía autolimitada del lactante."

Causas de la distonía

Las causas de la distonía en la edad pediátrica pueden ser **adquiridas**, **genéticas** o (aún) desconocidas (**idiopáticas**) (Imagen 2). En ocasiones se sospecha un origen genético, pero no se puede confirmar con los conocimientos y técnicas de diagnóstico actuales, situación que obliga a una reevaluación del caso con el tiempo.

Hay una clasificación de la distonía, consensuada por especialistas en trastornos del movimiento y publicada en 2013 -disponible en la página web de ALDE (Imagen 3)-, que ordena la secuencia diagnóstica teniendo en cuenta cuándo empieza el trastorno, qué zona del cuerpo afecta, cómo evoluciona y si es distonía aislada o acompañada de otras manifestaciones. Esta secuencia es de gran ayuda para pedir las pruebas complementarias necesarias -orientadas según la sospecha clínica-, identificar la causa e instaurar el mejor tratamiento, si es posible incidiendo en la etiología de la distonía.

Respecto al estudio de la distonía, se considera la edad pediátrica hasta los 20 años. En esta etapa in-

Causa de la distonía

Adquirida	Genética	Desconocida
• Daño perinatal • Infección/inflamación • Fármacos • Tóxicos • Vascular • Tumoral • Daño cerebral adquirido • Funcional	• Distonía aislada/combinada: DYT... • Distonía compleja: - Errores congénitos del metabolismo - Enfermedades neurodegenerativas	• Esporádica • Familiar

Imagen 2

teresa estudiar genes, las causas genéticas, que son mucho más frecuentes que a edades posteriores. Sin embargo, también hay que valorar la posibilidad de que se trate de una causa adquirida.

En cuanto a la distribución corporal y el curso clínico, ya se ha comentado que en la infancia lo habitual es que la distonía empiece focal (en un pie, por ejemplo, y el niño empieza a caminar torciéndolo hacia dentro) y progrese con el tiempo hacia una forma generalizada. **En el adulto la forma más común es la distonía focal** (cervical, sobre todo) y con frecuencia, eso se mantiene estable en el tiempo y no progresa.

En la edad pediátrica se agrupan más formas generalizadas y de curso progresivo, pero en esta clasificación de 2013 no se incluye una forma que es exclusivamente pediátrica y que, afortunadamente, es autolimitada. Es una forma de distonía que se da en el lactante. Consiste en una postura anómala de una extremidad, de aparición intermitente, y que no genera *discomfort* en el niño. Se resuelve sola con el paso del tiempo.



Imagen 3

Además de cómo aparece la distonía y qué distribución corporal tiene, es importante describir el curso evolutivo. Hay un tipo de distonía que empeora a lo largo del día y tiene buena respuesta al tratamiento con L-Dopa. Si esto ocurre se debe sospechar y confirmar un grupo de enfermedades genéticas que producen determinadas alteraciones metabólicas (por eso responde al tratamiento con ese fármaco). Como se verá más adelante, existen pocos tratamientos específicos/no sintomáticos para la distonía, por lo que, ante cualquier distonía de aparición en menores de 20 años, es obligado hacer un ensayo terapéutico con L-Dopa, incluso si no presenta las fluctuaciones que se han comentado.

Por último, hay también distonías paroxísticas, que suelen debutar en la edad pediátrica y tienen un desencadenante concreto que las provoca. Puede aparecer tras el ejercicio mantenido, o bien tras un ejercicio brusco, por ejemplo. Este tipo de distonía también tiene un origen genético y hace falta interrogar detalladamente al paciente y a su familia para poder sospecharlo. A pesar de su infrecuencia hay que conocer esta entidad pues, aunque no tenga relación con la epilepsia, se suele tratar con fármacos anticrisis.

Como recoge la clasificación de la distonía es importante distinguir entre la distonía aislada, o asociada a otros movimientos anormales (combinada), o a otras manifestaciones neurológicas (compleja). En las distonías complejas, por ejemplo, el paciente puede presentar distonía más epilepsia, más retraso psicomotor/discapacidad intelectual. Esto no es excepcional en la infancia. Una distonía compleja añade gravedad, dificultad de manejo y discapacidad en ese niño, que se prolongará en su vida de adulto.

Hasta ahora se ha insistido en las causas genéticas de diferentes tipos de distonía en la infancia y en la adolescencia. Ahora se hará algún comentario sobre las causas adquiridas. La más común son los fármacos, que siempre se han de tener en cuenta y por los que hay que preguntar específicamente a las familias. Si se



Imagen 4

descarta un efecto secundario medicamentoso hay que considerar todas las posibilidades de lesión adquirida de los ganglios de la base, que son la estructura anatómica cerebral más importante relacionada con los trastornos del movimiento. Esta lesión puede deberse a una infección o inflamación -encefalitis-, a un infarto o hemorragia cerebrales, a un tumor o a un traumatismo craneal. En estos casos la historia clínica permite identificar el agente lesivo. También puede haber un origen funcional, en el que no se produce una lesión física, sino que hay una alteración de la función neurológica.

En las distonías adquiridas es común que en las pruebas de neuroimagen, como la resonancia magnética, aparezca una alteración en la zona de los ganglios de la base. Este es un hallazgo muy importante para diferenciar las lesiones adquiridas de las genéticas, pero hay excepciones: algunas enfermedades genéticas también pueden mostrar alteraciones y, por el contrario, en la distonía funcional la imagen es normal.

Excluyendo la distonía de origen farmacológico se puede afirmar que **la causa más frecuente de distonía en la infancia es la parálisis cerebral**. Esta no es una enfermedad propiamente dicha, sino un diagnóstico de secuelas motoras. Se debe a la lesión de los ganglios basales que acontece precozmente, en los primeros meses de un cerebro que se está desarrollando. No asocia una causa concreta, y esta puede ser una infección o patología cerebrovascular.

Hay datos que permiten sospechar si el niño presenta una distonía adquirida o una distonía generalizada, y esta orientación es importante para determinar las pruebas complementarias que se van a solicitar. Se sospecha una causa adquirida si la distonía es de inicio súbito o rápidamente progresivo, afecta solo a la mitad de un cuerpo (hemidistonía), o hay antecedentes de un evento lesivo cerebral en la historia clínica.

En cambio, las distonías genéticas tienen un curso insidioso y la evolución es hacia la generalización desde un inicio focal. En la infancia no hay que olvidar como causa de distonía combinada o compleja los errores congénitos del metabolismo, pues tienen un tratamiento específico. Actualmente se diagnostican las distonías de causa genética en la que está involucrado un único gen. Hay más de 200 genes descritos relacionados con la distonía, por lo que el diagnóstico es complejo. Actualmente solo se llega en el 15-20% de los casos. **La rentabilidad de las pruebas genéticas es mayor en las distonías complejas (45% de pacientes con diagnóstico) que en las distonías combinadas (20%) o en las distonías aisladas (5%).** La lista de genes aumenta anualmente y aún no hay herramientas disponibles en medicina para identi-

car los trastornos derivados de la interacción de múltiples genes, pero es probable que con los avances tecnológicos que vengan en el futuro sea posible diagnosticar etiológicamente a más pacientes.

Como resumen, en el proceso diagnóstico del niño que presenta una distonía no hay que olvidar:

1. Descartar que haya sido motivada por fármacos.
2. Solicitar una resonancia magnética craneal para visualizar si están lesionados los ganglios basales.
3. Hacer un ensayo terapéutico con L-Dopa.
4. Solicitar el estudio genético en función de la sospecha clínica.
5. Valorar otras pruebas individualizadas en función del paciente.

Tratamiento

El objetivo del tratamiento es tratar la causa de la distonía, mejorar la funcionalidad del paciente y su calidad de vida, prevenir las contracturas y reducir el dolor y los movimientos involuntarios (Imagen 4).

La estrategia terapéutica es común respecto a los adultos, y se divide en tratamiento etiológico o causal y tratamiento sintomático (Imagen 5).

El tratamiento etiológico se basa en incidir en la causa de la enfermedad. En el grupo de enfermedades adquiridas podemos tratar específicamente una encefalitis (con antiviricos o inmunomoduladores), tratar la patología cerebro-vascular, o la patología funcional, por ejemplo. En los casos genéticos también se dispone de tratamientos específicos para algunos trastornos, como los errores congénitos del metabolismo (dieta y cofactores) o la enfermedad de Wilson.

Se ha insistido previamente en la obligatoriedad de realizar un ensayo terapéutico con L-Dopa en distonías que aparecen antes de los 20 años.

Hoy día no hay terapia génica para la globalidad de este tipo de trastornos. Hay mucha investigación en este campo y se ha desarrollado este tipo de terapia para algún error congénito del metabolismo concreto que genera distonía, además de otras manifestaciones clínicas más relevantes, pero la terapia está en evaluación por las agencias reguladoras.

Las distonías genéticas evolucionan hacia la generalización a partir de un inicio focal"



Imagen 5

En cuanto al tratamiento sintomático, es común para niños y adultos. Existen tres abordajes:

- **Rehabilitación** (fisioterapia, terapia ocupacional, ortesis).
- **Fármacos ABCD** (Anticolinérgicos, Baclofeno, Clonazepam, Dopaminérgicos) y la toxina botulínica para tratar distonías focales o generalizadas (si hay zonas localizadas que están especialmente contracturadas o sean dolorosas).
- **Cirugía**. Se dispone de la bomba de baclofeno. La estimulación cerebral profunda (DBS por sus siglas en inglés) también se utiliza en la infancia, pero hay menos experiencia que en adultos. En general, responden mejor las distonías aisladas que las complejas.

Una complicación grave que puede acontecer en el niño con distonía es el **estatus distónico**, que consiste en crisis súbitas en las que los movimientos distónicos empeoran, llegando a comprometer la vida del paciente. Su manejo es una urgencia médica y el 60% de los casos se produce en la edad pediátrica. Existen algunas distonías genéticas más proclives a esta evolución, por lo que hay que tener especial vigilancia en este grupo de pacientes.

Ponencia impartida en la XXVII
Jornada sobre Distonia Muscular.
Madrid, 2 diciembre 2023

Bibliografía recomendada:

- *Phenomenology and classification of dystonia: A consensus update*. Albanese A, Bathia K, Bressman SB, De Long MR, Fahn S, Fung VS, Hallet M, Jankovic J, Jinnah HA, Klein C. *Mov. Disord.* 2013; 28, 863-873.
- *Dystonia in children and adolescents: A systematic review and a new diagnostic algorithm*. Van Egmond ME, et al. *Mov. Disord.* 2014; 29, 1136-1146. <https://doi.org/10.1136/jnnp-2014-309106>

DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO ACTUAL DE LA DISTONÍA FUNCIONAL

Dra. Isabel Pareés Moreno

Directora Unidad de Trastornos del Movimiento Funcionales

Hospital Ruber Internacional. Madrid



En primer lugar, quiero dar las gracias a ALDE por la invitación que llevamos varios años intentándolo y hasta este año no ha sido posible. Deciros que es un placer estar con vosotros y que me hace especialmente ilusión estar hoy aquí por dos motivos: uno porque los foros donde los médicos, los terapeutas y los pacientes estamos juntos y podemos compartir experiencias y conocimientos son muy raros en nuestro país y es un privilegio poder estar hoy aquí; y el segundo, porque por primera vez me acompaña mi hijo por motivos logísticos y me hace ver lo mayor que está y el chico tan estupendo que es.

Introducción

He dividido la presentación en cinco partes, voy a hablar de qué es la distonía funcional, cómo se diagnostica en las consultas de Neurología, qué sabemos de los mecanismos subyacentes, que es poco, y cuáles son las recomendaciones actuales en el tratamiento.

¿Qué es la distonía funcional?

Empiezo con este cuadro, que igual os es muy familiar (1). Es un cuadro pintado en el siglo XIX en el hospital de La Salpêtrière en Francia donde se representa a **Charcot** (el que está en medio), padre de la neurología actual, con sus discípulos en una sesión clínica. Entre los discípulos hay neurólogos que han tenido mucha influencia en la neurología actual también y están discutiendo un caso de "histeria". Si veis, la paciente está con los ojos cerrados, seguramente no conecta, tiene una postura en opistótonos, con el tronco hacia atrás y la mano está con el puño cerrado.

Quizás este es el momento de la historia donde más interés científico ha habido por estos pacientes y por estos trastornos porque, es verdad, que en el siglo XX

se perdió mucho el interés científico. Hemos llamado a estos trastornos de muchas maneras en medicina. Los hemos llamado "no orgánicos", "medicamente no explicados", "psicógenos", "trastorno conversivo" -por la teoría más freudiana donde se dice que el cerebro convierte dificultades emocionales en síntomas físicos-, "psicosomático"...Y quizás el término más aceptado actualmente es el de "**trastorno neurológico funcional**", que no es un término ideal, tiene muchísimas limitaciones, pero quizás el que traduce de mejor manera cómo entendemos hoy estos trastornos: no son secundarios a un problema estructural o degenerativo, digamos que el circuito base del cerebro está bien, y no implica ninguna causalidad porque los pacientes son muy heterogéneos y aunque los factores emocionales son unos factores muy importantes, la causa final no la sabemos.



Identificar la distonía funcional es un reto para los neurólogos

Estos pacientes nos demuestran las limitaciones que tiene esta visión dualista, simplista, un poco arcaica del cerebro. Yo siempre le digo a mis pacientes que no hay un cerebro para los psiquiatras y un cerebro para los neurólogos. En el cerebro está todo, están las redes que controlan las emociones, la hipervigilancia, las que controlan el dolor, las que controlan el movimiento, las sensaciones; y querer verlo de manera compartimentalizada no tiene ningún sentido ni en los pacientes con trastornos funcionales ni en el resto de patologías.

La historia siempre va a funcionar como un péndulo y la distonía no es algo diferente. También la historia de la distonía ha ido como un péndulo: hasta los años 80, más o menos, todas las distonías se consideraban psicológicas. Por ejemplo, se pensaba que las personas con tortícolis o con blefaroespasmos tenían una neurosis y que lo que les pasaba es que no querían afrontar sus dificultades en el día a día.

A partir de los años 80, **David Marsden** (que igual que Charcot era el padre de la neurología actual, David Marsden en Londres ha sido el padre de los trastornos del movimiento) fue el que empezó a estudiar más todo lo que son los circuitos de los ganglios de la base. Se

dio cuenta que la distonía se debía seguramente a alteraciones en los circuitos de los ganglios de la base y cómo éstos se comunicaban con otras regiones.

A partir de los años 80 el péndulo cambia completamente de dirección y toda distonía es "orgánica" y los pacientes que tenían una distonía funcional fueron probablemente infradiagnosticados. Así que, como todo en la vida, en el término medio está la virtud.

Hemos dicho que se perdió mucho el interés científico en estos trastornos, y en el año 2006 otro neurólogo

go muy importante, el **Profesor Mark Hallett**, dijo: "tenemos muchos pacientes con trastornos funcionales en consultas de Neurología, con distonía, con temblor, esto es una crisis para nosotros porque no sabemos diagnosticarlos bien y no sabemos tratarlos bien". Fue un punto de inflexión, porque la comunidad neuro-científica, sobre todo de neurólogos, a partir de ese año, empezó a movilizarse. Cada vez hay más estudios científicos centrados en cómo diagnosticar a estos pacientes, cuáles son los mecanismos fisiopatológicos que pueden subyacer a estos trastornos y cuáles pueden ser los mejores tratamientos.... Todo ello ha ayudado a visibilizar hoy en día este tema. El hecho de estar hoy aquí hablando de distonía funcional es todo un logro y nos hace ver cómo han cambiado las cosas en nuestro país en los últimos años.

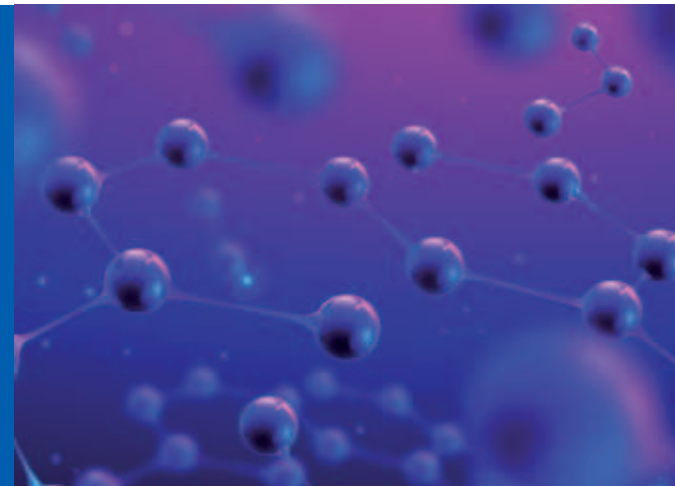
La distonía funcional no deja de ser un tipo de trastorno del movimiento funcional, que en las consultas específicas de trastornos del movimiento suponen en su conjunto, si unimos pacientes con distonía, con temblor, con parkinsonismo funcional, hasta un 18% de nuestros pacientes. Son **trastornos que están en la intersección entre la neurología y la psiquiatría**. Es una forma menos reconocida, por lo que hemos explicado del efecto del péndulo, que **puede llegar a ser muy discapacitante**, pero que es una fuente de discapacidad **potencialmente mejorable en personas de edad laboral**. Eso no quiere decir que todo el mundo mejore. Hay pacientes que son muy graves, pero el potencial siempre existe.

Para nosotros supone un reto porque ya la distonía, en general, es difícil. Es un diagnóstico muy clínico que necesita pericia. Dentro de la distonía, **identificar la distonía funcional es un reto para los neurólogos**.

¿Cómo se diagnostica?

Los neurólogos en consulta tenemos el papel de detectives, nos fijamos en todo. La distonía se describe como contracciones musculares que resultan en posiciones anómalas, de "retorcimiento" y con movimientos repetitivos porque, a veces, puede dar mucho temblor. Esto es un término descriptivo, no te dice cuál es la causa de los síntomas y para ello nos vamos a ayudar mucho de la historia clínica y de detalles en el examen físico, para intentar clasificarla lo mejor posible y poder ofrecer el mejor tratamiento.

Hemos dicho que hay distonías **farmacológicas** que tienen sus características particulares, pues el paciente ha tomado una medicación previamente que potencialmente puede producir distonía; suele afectar a la cara y cuello, sobre todo causando retrocolis... Hay



distonías de causa **estructural** en las que podemos ver mediante la resonancia una lesión subyacente y que suelen afectar, por ejemplo, después de un ictus, a un hemisferio. Las hay **genéticas**, sobre todo más en niños. La mayoría son **idiopáticas**, sobre todo las que vemos en el adulto, la mayoría de las distonías cervicales o del escribiente. En ellas, a pesar de hacer todos los estudios no tenemos un gen determinado o una causa determinada. Y tenemos la distonía **funcional** como una causa más.

En los últimos años, mirando las páginas web de asociaciones de pacientes de distonía, o de organismos que se dedican especialmente a esta enfermedad, vemos que tienen una sección dedicada a la distonía funcional, lo que traduce que las cosas en relación a este tipo de distonía van avanzando.

■ Características de la distonía funcional

No hay ningún dato que sea patognomónico de una distonía funcional, sino que hay características que nos hacen pensar más en ella, pero ninguna por sí sola es diagnóstico de distonía funcional.

- Suele afectar más a **mujeres** que a hombres y la edad media está entre los 30-50 años.
- Suelen tener un **inicio muy brusco**; es verdad, que hay otras distonías que son muy raras que pueden ser bruscas, pero suelen ser debidas a lesiones estructurales que vemos en la resonancia, y en la distonía funcional la resonancia es normal; pueden aparecer **después de un traumatismo o de un precipitante físico** que puede ser **leve**, no tiene que ser una fractura, puede ser un esguince de un pie que no da más problema pero el paciente desarrolla rápidamente la distonía.

- Es verdad que suelen tener, o es más frecuente, que haya un bagaje emocional previo con antecedente de **depresión, ansiedad**, de eventos difíciles (que todos en algún momento hemos podido tener) pero, es verdad, que estos antecedentes parecen estar sobrerrepresentados.
- El alcance hasta la **severidad es muy rápida**. El punto en el que alcanzan el máximo es muy rápido, y eso es muy raro para otros tipos de distonía.
- También es raro para otros tipos de distonías que haya **remisiones espontáneas o recurrencias inesperadas**.
- El **dolor** es en muchos casos el **síntoma predominante**. En el resto de distonías puede ocurrir el dolor, sobre todo en la cervical, pero es raro que sea el síntoma que domina el cuadro clínico. Eso, a veces, también, nos hace pensar en la distonía funcional.
- **No suelen tener un truco sensitivo**.
- Pueden tener **respuestas atípicas a la toxina botulínica**. Pueden no responder, o pueden tener una respuesta muy rápida, más parecida a una respuesta placebo.
- En algunos casos hay **otros trastornos neurológicos funcionales asociados**.
- En estudios que han comparado directamente la distonía funcional con el resto de distonías, se ha visto que es más probable que el **paciente esté en desempleo**, que esté solicitando **discapacidad**; y en niños es más probable que haya **ausencia escolar** que con otros tipos de distonía.

■ Forma de diagnosticarla

¿Cómo la diagnosticamos? Por el examen físico. Éste es un paciente (se muestra foto) que tiene un laterocollis, pero es un laterocollis fijo, irreductible, eso no se suele ver en el resto de las distonías. Las distonías cervicales, aunque tengan una tendencia siempre particular hacia un lado, suelen ser móviles.

Las **distonías cervicales funcionales** pueden ser cambiantes. En el resto de las distonías, uno puede tener días mejores o peores, pero el patrón distónico siempre se mantiene. En las distonías funcionales se pueden ver cambios de patrones muy bruscos; puede que el paciente venga con un tortícolis a la izquierda, y, a lo mejor, en otra consulta venga con uno a la de-

recha, o que cambie el patrón y vengan con un laterocollis, o que se pueda interferir con el temblor que presenta mediante maniobras que mantienen la atención fuera del síntoma. Todas esas son características que nos ayudan a diagnosticarla.

En **extremidades superiores**, puede afectar a toda la extremidad, pero típicamente respeta el dedo índice y el dedo pulgar. No siempre es así, os muestro una distonía funcional fija, también, pero que tiene una flexión del carpo con hiperextensión de las metacarpofalángicas. Asocia alodinia de forma que el dolor que tiene en la mano es tan intenso que sólo rozando, el paciente lo pasa fatal.

Estas distonías pueden llegar a ser muy graves. Hay casos de pacientes con una distonía funcional con cierre del puño que hay que sedar en quirófano cada mes y medio o dos meses porque las uñas van creciendo y se clavaban en la palma, facilitando infecciones, porque no hay manera de poder abrirles la mano de otra forma.

Hay pacientes reportados que por el dolor insoportable que padecen han sido amputados. Esto no está recomendado, porque en muchas ocasiones desarrollan la distonía en el miembro contralateral. Tener una distonía funcional no quiere decir que los pacientes puedan ser muy muy complicados y graves.

Sabéis que la toxina botulínica, por la forma de funcionar que tiene, tarda unos días en empezar a hacer efecto; en las distonías funcionales puede haber una respuesta espectacular e inmediata que ocurre nada más pincharle. Esas son **respuestas** que llamamos **placebo**. El placebo es un mecanismo muy potente del cerebro, del cual deberíamos entender y aprender mucho más, para utilizarlo de la manera más correcta en favor del paciente.

En **extremidades inferiores**, la distonía suele ocasionar una flexión plantar con inversión del pie después de un traumatismo menor. Al igual que las otras suele asociar muchísimo dolor y en ocasiones los pacientes están diagnosticados de un síndrome de dolor regional complejo. Hay mucho debate, sobre si

el dolor es también funcional o no; pero existe y es uno de los fenotipos más característicos.

Cuando la distonía funcional afecta a la **región cráneo-facial**, ésta se diferencia de otros problemas o de otras distonías porque presentan espasmos muy mantenidos, muy tónicos, a veces, con el ángulo del labio hacia abajo y mucha contracción del platismo que eso, rara vez, ocurre en otros tipos de distonía. A veces, a la hora de diagnosticar, a los neurólogos, nos ayudan cosas muy sutiles por ejemplo la posición de las cejas. Si es una distonía facial funcional, la ceja del lado afecto de la cara está descendida respecto a la contralateral y la lengua puede desviarse hacia el lado afecto. En otras alteraciones de la cara, por ejemplo, en el espasmo hemifacial, la ceja del lado afecto suele estar más arriba que la contralateral.

También hay **disfonías** más funcionales, pero como hemos dicho, ninguna característica aislada por sí sola es específica de la distonía funcional. Te hacen pensar en esa posibilidad la existencia de un habla más susurrante o que tenga dos tonos, que no tenga temblor de voz asociado, la presencia de sensación de "globo faríngeo" (sensación de presión en la garganta) y la fonación puede ser prácticamente normal en actividades más automáticas durante la conversación en la consulta, o si cantan.

Si diagnosticar la distonía en general es difícil, **diagnosticar una distonía funcional es muy complejo**, y aún más cuando hay un solapamiento entre ambas, que también lo vemos. El solapamiento funcional no es algo específico de la distonía. Podemos verlo en prácticamente todas las enfermedades neurológicas. Tenemos pacientes con enfermedad de Parkinson que, además de su Parkinson, pueden presentar un temblor funcional. De manera similar, por ejemplo,

hay pacientes que han tenido una distonía secundaria a un fármaco (por ejemplo, después de algún antiemético y que, al retirar el fármaco y poner anticolinérgicos tiende a solucionarse) pero que después de esa distonía han desarrollado una distonía funcional que es la que perdura en el tiempo y la que les hace la vida muy com-

“**El tratamiento de la distonía funcional debe ser transdisciplinar, con un abordaje holístico individualizado.**”

plicada. Es importante diagnosticar el solapamiento funcional y diferenciar los tipos de distonía, porque el abordaje puede diferir.

¿Cuáles son los mecanismos subyacentes?

Con el símbolo que os he puesto en la diapositiva os hacéis una idea (¿?). No sabemos la causa de la distonía funcional porque **seguramente no hay una causa única para la distonía funcional**, igual que no hay una causa única para la mayoría de las enfermedades.

Os muestro este dibujo (iceberg), que es el que utilizo yo para intentar explicar a los pacientes los factores que pueden facilitar este tipo de trastornos. Lo que vemos, la parte de arriba, es el trastorno neurológico funcional (en este caso la distonía funcional). Pero lo que vemos no deja de ser el pico, seguramente hay muchos factores a diversos niveles que facilitan que un cerebro, *a priori* sano, tenga esta falta de control de movimiento o utilice programas motores que no son correctos.

Dentro de esos factores, hay **factores predisponentes** que pueden ser, más físicos o **biológicos**, por ejemplo, ser mujer, tener enfermedades neurológicas previas, tener hiperlaxitud (esta característica parece estar sobrerrepresentada en pacientes con trastornos neurológicos funcionales, no sabemos por qué, pero hay estudios de investigación intentando entender más su papel), etc. Existen factores más **psicológicos** como el tipo de personalidad (no es que una personalidad concreta produzca la distonía funcional, pero hay ciertos rasgos de personalidad que seguramente

facilitan que en un momento dado estos síntomas aparezcan), la alexitimia (o dificultad para el reconocimiento de emociones). Y factores más **psicosociales**: el antecedente de negligencia emocional, sobre todo, en la infancia, un soporte social inadecuado, las actitudes que tenemos en la familia acerca de cualquier enfermedad, etc.

Hay **factores precipitantes** que están cerca del inicio del problema y que no es que sean la causa, pero ayudan a “dispararlo”. Entre ellos, hay factores más **físicos**, como un pequeño traumatismo (por ejemplo, un pequeño esguince), cirugías, infecciones, fármacos... ¿Son estos la causa? No. Son uno de los factores que, en conjunto con otros muchos, puede ayudar a precipitar el síntoma. Hay factores más **emocionales**, por ejemplo, el fallecimiento de un familiar, una crisis de ansiedad, etc. En la mayoría de las ocasiones son una combinación de ambos porque ¿qué experiencia física no tiene un acompañamiento emocional? o ¿qué experiencia emocional no tiene un acompañamiento físico? Un accidente de tráfico es un evento físico muy importante; pero os podéis imaginar el acompañamiento emocional que tienen ese tipo de eventos.

Por último, están los **factores perpetuadores** de los síntomas. Una vez que el trastorno se ha iniciado, ¿qué facilita que los síntomas se perpetúen? A veces, la fatiga, el dolor crónico o los problemas más a nivel anímico, la presencia o no de litigios no ayudan en el contexto.

No sabemos la causa final de la distonía funcional pero seguramente estos factores, en conjunto, interaccio-

nan y facilitan que el cerebro se active de una manera errónea, sin estar “roto”. Existen estudios de neuroimagen funcional donde se observan que el cerebro de un paciente con distonía funcional se activa de forma diferente a cómo se activa el cerebro en sujetos sanos o en otros tipos de distonía.

Por ejemplo, en este estudio se comparan pacientes con distonía funcional y sujetos sanos (2). Lo que observaron es que las áreas más a nivel emocional, como puede ser el cíngulo, o áreas que están muy implicadas en el sentido de la agencia, que es un nombre muy raro, pero son unos circuitos del cerebro que nos hacen conscientes de que somos responsables de nuestros movimientos voluntarios, están hipoactivados y, además, se relacionan mal, se comunican mal con las áreas motoras.

En este otro estudio (3) se comparan pacientes con una distonía funcional, con pacientes que presentan una distonía genética DYT1. Lo que se observa es que el patrón de activación en SPECT cerebral es diferente entre ambos grupos. Los datos muestran cómo los pacientes con distonía DYT1 activan sobre todo áreas premotoras, áreas motoras y áreas parietales corticales que en reposo y en movimiento y no activan (tienen un hipometabolismo) de zonas más subcorticales como son el cerebelo o, incluso, los ganglios de la base. En la distonía funcional el patrón de activación es diferente: presentan hipermetabolismo de las zonas del cerebelo, de los ganglios de la base, seguramente relacionados con los mecanismos de control atencional. Es probable que por ello la fisioterapia en la distonía funcional ayude desviando la atención del síntoma.

¿Cuál es el tratamiento?

No existe un tratamiento único, una pastilla, un fisioterapeuta o un psicólogo que vaya a quitar este problema, lo que se hace es un acompañamiento del paciente. Y un paso inicial sin el cual es difícil empezar el tratamiento es que el paciente entienda lo que le está pasando (4). Esto en cualquier enfermedad es importante. Entender lo que le está pasando a uno es importante para abordarlo de la mejor manera, sin miedo, sin incertidumbre. Pero, especialmente en la distonía funcional y los trastornos funcionales es muy importante. Entender el diagnóstico, dar sentido a lo que le pasa a uno, reducir incertidumbre puede ser en sí mismo terapéutico en los casos leves, que no llevan mucho tiempo de evolución. Es posible que todo ello ayude a reducir la hipervigilancia y no me preguntéis por qué, pero hay cerebros que con ello se reajustan y no necesitan más intervenciones con psicólogo, psiquiatra

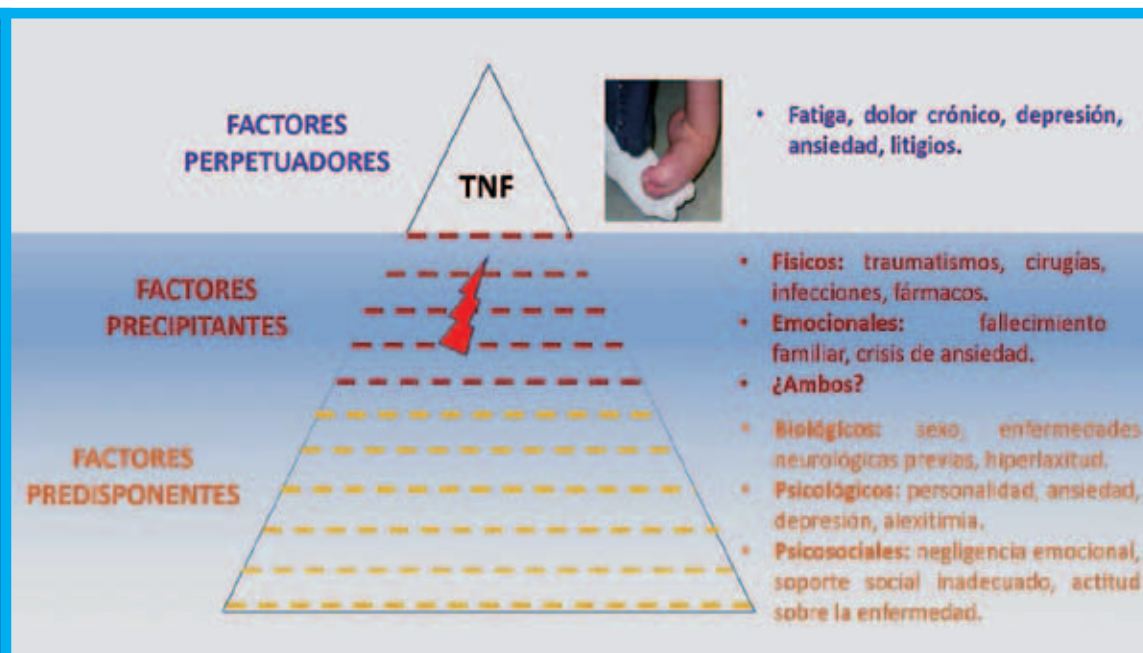
o fisioterapia. Esto ocurre en una proporción pequeña de los casos, en la mayoría se necesita un abordaje transdisciplinar.

Hay recursos para poder leer sobre estos trastornos (FND Guide. web: <https://neurosymptoms.org/en/>) y si os fijáis al desplegar la parte “Tratamiento”, lo primera que aparece es “Entendiendo el diagnóstico”.

Se recomienda un **abordaje holístico, individualizado para cada paciente**, porque no existen dos pacientes iguales. Se recomienda realizar educación sobre el problema, trabajar el estigma, igual que en cualquier otro problema neurológico, abordar los factores emocionales y los factores físicos. Habrá pacientes que necesiten un abordaje más intenso y precoz a nivel de salud mental, y sin ese trabajo no será posible realizar otro a nivel físico. A veces con ese abordaje será suficiente. En cambio, habrá pacientes en los que tengamos que comenzar con un abordaje más físico. Cada abordaje tiene que estar adaptado a cada paciente.

En cuanto a la **rehabilitación física**, desde el año 2015 disponemos de recomendaciones publicadas para fisioterapias, terapeutas ocupacionales y logopedas, para trabajar específicamente con estos trastornos. Si leéis los artículos veréis que hay recomendaciones específicas para la distonía funcional, que no vamos a entrar en ello por cuestiones de tiempo.

En cuanto a **abordaje psicológico**, es importante resaltar que no hay ninguno que sea mejor que otro, depende del paciente. Quizás, existe más evidencia y experiencia con la terapia cognitivo-conductual, pero no todos los pacientes encajan bien en este tipo de terapia. Os muestro un estudio (5) que se realizó con pacientes con distonía funcional y en el que se dividió a los pacientes en dos grupos. Un grupo recibió toxina botulínica y realizó sesiones de psicoterapia semanal durante 12 semanas y otro grupo en los que se infiltró placebo, y también realizaron el mismo abordaje desde psicoterapia. Lo que se observó al final del estudio es que ambos grupos mejoraban de manera similar (seguramente por todo el trabajo a nivel psicoterapéutico que se había realizado más que por la infiltración,



La fisioterapia en la distonía funcional puede ayudar desviando la atención del síntoma.”

o no, de toxina botulínica). Eso no quiere decir que no haya que usar toxina botulínica en el 100% de los casos; hay que realizar todo con sentido común, pues, a lo mejor, en casos muy seleccionados puede ser de ayuda. En casos graves a veces se recomienda valorar realizar sedaciones terapéuticas. Son casos muy seleccionados, en el procedimiento se duerme al paciente para ver, primero si ha desarrollado contracturas porque como pueden ser distonías muy fijas, a veces se desarrollan retracciones tendinosas que persisten a pesar de relajar completamente al paciente. También se puede utilizar este procedimiento con un objetivo más terapéutico, donde se dan indicaciones al paciente en la fase de despertar para intentar relajar las extremidades o el cuello, ayudado por los terapeutas.

Conclusiones

La distonía funcional existe y seguramente está infra-diagnosticada. Es una fuente tratable de discapacidad, pero puede llegar a ser muy compleja y complicada en algunos pacientes. Es necesario un abordaje transdisciplinar, individualizado; y **en nuestro país necesitamos más formación y apoyo para poder realizar abordajes coordinados desde salud mental, neurología y rehabilitación.**

Quería agradecer que me hayáis escuchado y quería agradecer a ALDE, de nuevo, la invitación.

Ponencia impartida en la XXVII
Jornada sobre Dystonia Muscular.
Madrid, 2 diciembre 2023

REFERENCIAS

- (1) *Una lección clínica del Doctor Charcot en La Salpêtrière* (1887). Pierre Brouillet.
- (2) *Functional MRI connectivity of the primary motor cortex in functional dystonia patients*. Noemi Pirámide, Elisabetta Saraso, Aleksandra Tomic, Elisa Canu, Igor N. Petrovic, Marina Svetel, Silvia Basaia, Natasa Dragasevic Miskovic, Vladimir S. Kostic, Massimo Filippi, Federica Angosta

Journal of Neurology (2022) 269:2961-2971. <https://doi.org/10.1007/s00415-021-10879-x>
- (3) *The functional neuroimaging correlates of psychogenic versus organic dystonia*. Anette E. Schag, Arpan R. Metha, Kailash P. Bathia, Richard J. Brown, Richard S.J. Frackowiak, Michael R. Timble, Nicholas S. Ward and James B. Rowe.

BRAIN, A journal of Neurology. 2013 Mar; 136(Pt 3): 770-781. doi:10.1093/brain/awt008
- (4) *Explanation as treatment for functional neurologic disorders*. Stone J, Carson A, Hallett M. Handb Clin Neurol. 2016; 139:543-553. doi 10.1016/B978-0-12-801772-2.00044-8
- (5) *Onabotulinum toxin A and cognitive behavioral therapy in functional dystonia: A pilot randomized clinical trial*. Joaquín A. Vizcarra, José Ricardo López- Castellanos, Alok K. Dwivedi, David A. Schmerler, Scott Ries, Alberto J. Espay. Parkinsonism Relat Disord. 2019 Jun; 63:174-178.

doi: 10.1016/j.parkreldis.2019.02.009. Epub 2019 Feb 13.

AVANCES EN DISTONÍA

ÁREAS DE INVESTIGACIÓN

Dra. María José Martí
Directora Grupo de Investigación en
enfermedad de Parkinson y otros
Trastornos del Movimiento
IDIBAPS. Hospital Clínic. Barcelona



Introducción

Os presentaré una síntesis muy informal sobre lo que se está trabajando e investigando actualmente en distonía.

Hablaremos de las nuevas clasificaciones, nomenclatura de las formas hereditarias, nuevos criterios diagnósticos en distonía focal, aspectos clínicos, sobre todo de los síntomas no motores, aspecto interesante a tener en cuenta, avances en el conocimiento de las causas, fisiopatología, y por último de terapias, que ya os adelanto es un área en la que no se han hecho grandes avances.

Clasificación de la distonía

Esta es la clasificación más reciente de distonía (1). En cuarenta años desde que empecé la residencia, la clasificación de distonía ha sido modificada en varias ocasiones, adaptada y ampliada en paralelo a los avances en el conocimiento de la clínica, de la biología molecular y su fisiopatología.

Esta nueva clasificación es interesante. Algunos aspectos han cambiado respecto a las previas, como por ejemplo, la clasificación por edad de inicio, que implícitamente te señala el pronóstico y la causa. En estos años, y desde el 2016, se ha intentado, mejorar la clasificación y nomenclatura de las formas hereditarias, a medida que se han ido describiendo nuevas mutaciones causantes de distonía. En general, se utiliza el prefijo que mejor define el trastorno del

movimiento, DYT en el caso de la distonía, PARK en el caso del Parkinson, seguido del gen causal. Si se presentan dos trastornos del movimiento, se asignan ambos prefijos.

Para que una mutación pueda ser incluida en la nueva clasificación se requiere un nivel de evidencia clara, ya que hay variantes que no son patogénicas o no son, digamos, la causa de la enfermedad. Anualmente o bianualmente se van introduciendo nuevos genes que se han encontrado mutados.

Las clasificaciones armonizadas, específicas y ampliamente utilizadas internacionalmente proporcionan la base para la futura investigación sistemática de la distonía, así como para un asesoramiento y enfoques de tratamiento más personalizados para los pacientes

Avances en el diagnóstico

¿Qué más se ha hecho para realizar un mejor diagnóstico? Parece que el diagnóstico tenga que ser fácil, pero, a veces, es muy difícil de diferenciar de otras enfermedades. La Movement Disorders Society que es la sociedad más importante focalizada en los trastornos del movimiento, entre ellos la distonía, ha publicado recientemente diagnósticos o criterios diagnósticos para la distonía cervical y también para el blefaroespasm.

Mapa de viaje del paciente

Las personas con distonía, a veces, se ven abocadas a vivir una odisea hasta ser diagnosticadas y tratadas. El año pasado se publicó el primer **mapa de experiencia del paciente con distonía**, más concretamente, con **distonía cervical**. ¿Qué quiere decir un mapa de experiencia o un mapa del viaje? Es la descripción desde que el paciente o la persona que tiene una patología "X" inicia síntomas hasta que esa persona recibe un tratamiento (2).

Ese estudio se ha hecho con personas con distonía cervical de varios países (Inglaterra, Francia, Alemania...) que explican qué ha pasado a lo largo de ese tiempo. Llama la atención, por ejemplo, que cuando empiezan los primeros síntomas y van al médico de

familia, este les prescribe muchos relajantes musculares, analgésicos para el dolor y les envía a diferentes especialistas de tal manera que el 50% de todos los pacientes a los que se les preguntó habían realizado más de 5 consultas a diferentes especialistas. Después de llegar al neurólogo, quizás el neurólogo lo envía al neurólogo experto en trastornos del movimiento y este lo envía al neurólogo que pone toxina, por ejemplo, en el caso de distonía cervical.

Otra de las quejas es que el diagnóstico de distonía no se acompaña de la explicación: del pronóstico, ni qué posibilidades terapéuticas hay; inicia un tratamiento con toxina botulínica, y quizás no tiene una idea exacta de cuál va a ser la respuesta, de cuánto tiempo durará. Se les aconseja fisioterapia, pero la mayoría, el 50%, dicen que se tienen que espabilar por sí solos a buscar fisioterapia o logoterapia. Hay una serie de problemas en este viaje hasta encontrar la solución que es bueno poderlo definir bien para que tanto los médicos de familia, los neurólogos, los diferentes especialistas y los políticos sanitarios involucrados, se den cuenta de la problemática y busquen una solución. Por tanto, yo creo, que esto sin ser muy sofisticado es interesante.

■ Síntomas no motores

Un aspecto clínico que ha sido bien estudiado en los últimos años son los síntomas no motores, y en esto nosotros, hemos contribuido un poco con un estudio en distonía laríngea. Las personas con distonía, incluida la distonía primaria, presentan síntomas no motores. Hay controversia en si estos síntomas forman parte de la enfermedad (primarios) o son consecuencia de la incapacidad que produce la distonía tanto física como socialmente. **Los síntomas no motores contribuyen a la morbilidad de la distonía y afectan a la calidad de vida.** Los síntomas no motores pueden preceder a la aparición de los síntomas motores (en analogía a lo que ocurre en la enfermedad de Parkinson, en la que quizás 20 años antes, empiezan con síntomas no motores) y se describen en todo el espectro de la distonía focal de inicio en la edad adulta. En todos los tipos se han descrito depresión, ansiedad, dolor, insomnio, síntomas obsesivo-compulsivos. Los síntomas no motores no se relacionan con la intensidad o duración de la distonía y, por tanto, podrían formar parte de este complejo, aunque sea distonía aislada o primaria del adulto. En algunos estudios se ha observado que la toxina botulínica o la cirugía de estimulación cerebral profunda pueden tener un efecto beneficioso.

La importancia de su presencia nos indica que en la distonía hay que planificar un tratamiento o una **estrategia terapéutica más holística**, más integral.

■ Genética

Actualmente se han descrito muchísimas formas monogénicas (causadas por la mutación de un gen) de distonía, ya sea aislada, combinada o distonías complejas. Se han descrito genes en otras enfermedades que tienen otros fenotipos, pero que la distonía es importante, o en otras enfermedades más del tipo de desarrollo que también pueden tener distonía.

La Movement Disorders Society publica todos los genes y mutaciones que se van descubriendo y los fenotipos que pueden presentarse, lo que ayuda al diagnóstico.

¿Qué pasa en la distonía más frecuente, que es la que llamamos aislada de inicio en la edad adulta? ¿Se ha encontrado algún gen? No. Se han hecho estudios de asociación con el genoma completo. Se han encontrado variantes, que, en general, no se han podido replicar en otros estudios. Eso se ha estudiado, sobre todo, en distonía cervical y en distonía del músico. No tenemos una causa genética en este tipo de distonía, que es la más frecuente. Y esto, claro, nos dificulta mucho poder saber la causa o las vías moleculares que están alteradas.

En las formas que sí se han encontrado alteraciones monogénicas, se han señalado toda una serie de alteraciones a nivel molecular que en un futuro pueden ayudar a establecer diferentes tipos de terapias. No vamos a profundizar en esto, pero os adelanto que hay mucha investigación en este campo.

■ Fisiopatología

Se ha intentado profundizar en la fisiopatología de la enfermedad. Sabemos que los ganglios basales estaban afectados o involucrados en la fisiología de la enfermedad, pero hoy sabemos por modelos animales, estudios neurofisiológicos, mapeo de circuitos genéticos virales, electrofisiología, etcétera, que hay otras estructuras que también están implicadas: el córtex, el cerebelo y el tálamo. Eso es importante cuando, por ejemplo, se analiza o se valora actuar en alguno de estos núcleos, con cirugía funcional. Existe una alteración funcional en red, trabajan en conjunto. Lo que no sabemos cuál es la estructura más importante y si en cada tipo de distonía es siempre la misma o va cambiando.

Resumiendo: Mientras que el modelo en red propone que todos los subtipos de distonía surgen de una alteración disfuncional de los ganglios basales, el cerebelo, el tálamo y la corteza cerebral, la relevancia exacta de cada componente aún no se ha dilucidado y podría ser distinta para cada subtipo de distonía.

“**Las terapias con ácido ribonucleico (ARN) podrían aplicarse en el futuro a algunas distonías.**”

Avances en el tratamiento

■ Terapias farmacológicas

Desde un punto de vista terapéutico ha habido algunos estudios con fármacos, pocos y realmente no muy exitosos. Algunos de ellos dirigidos a neurotransmisores cerebrales específicos. Por ejemplo, en el déficit de carboxilasa de aminoácidos aromáticos el uso de agonistas dopaminérgicos, puede ser eficaz.

Sigue la investigación en toxina botulínica, que actúa sobre la acetilcolina. Hay estudios, desde el punto de vista metodológico, de cómo inyectarla mejor, si la inyección requiere una guía ecográfica o electromiográfica, sobre cómo llegar a músculos profundos; el lanzamiento de nuevas toxinas botulínicas, algunas con una duración de acción del efecto más larga, hasta de seis meses, ya aprobada en EUA.

En un modelo animal se ha visto que un antagonista de los receptores muscarínicos colinérgicos puede mejorar los niveles de dopamina; pero esto es a nivel de investigación básica, en laboratorio.

En cuanto al glutamato hay un pequeño **ensayo clínico con perampanel** en distonía cervical, pero los resultados no han sido muy alentadores y, además, tiene bastantes efectos secundarios.

Quizás una de las cosas que parece que puede ser más prometedora o exitosa: hay una mutación que es la ADCY5 donde se ha visto que la cafeína mejora aspectos clínicos interesantes como los ataques nocturnos que pueden sufrir los pacientes. Se necesitan más estudios a largo plazo y en un número mayor de pacientes.

■ Nuevas terapias génicas en desarrollo

Existen las terapias basadas en **estrategias de reemplazo de genes**, por ejemplo, en el caso de esta enfermedad tan rara, la deficiencia de AADC, que mejora algunos aspectos, pero no cura, evidentemente.

Terapias de edición de genes. La posibilidad de editar, de hacer cambios en los genes, por ejemplo, de actuar sobre mutaciones que producen ganancia de función, es decir, que trabajan más de la cuenta o que hacen una función que no les toca. Eso sería, por ejemplo, en casos de mutación de una de las distonías más frecuentes familiares, que es la TOR1A.

Después, están las **terapias con ácido ribonucleico**. Esas terapias, aunque, parezcan futuristas, ya se están aplicando, de forma experimental, en enfermedades como la enfermedad de Parkinson, de Huntington o en atrofia muscular, y esperemos que lleguen a algunas distonías.

Por tanto, es algo que nos puede deparar el futuro. Hay muchos interrogantes y, sobre todo, se aplicarían en las distonías de las cuales conocemos el gen.

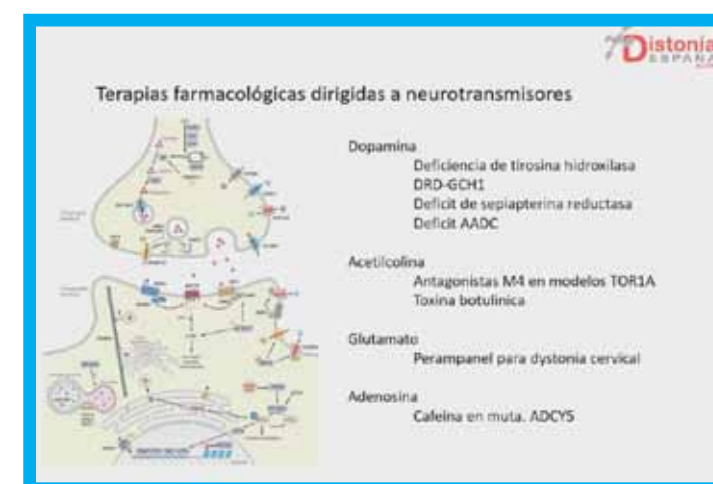
■ Terapias quirúrgicas

La estimulación cerebral profunda del **globo pálido interno (GPI)** produce mejorías que han sido bien establecidas en las personas con distonía generalizada o distonía segmentaria con afectación cervical, de diferentes etiologías.

Con esta intervención puede haber mejorías de hasta un 65% y hay evidencia que a mayor severidad y menor edad al momento de la cirugía, mejor es la respuesta.

En estos momentos la investigación está centrada en otros núcleos a estimular, como por ejemplo el **núcleo subtalámico**. Aquí os muestro un estudio sobre el síndrome de Meige (afectación ocular y oromandibular) en el que podemos observar que hay mejorías en las diversas escalas, de hasta tres años, actuando sobre el núcleo subtalámico (3).

De hecho, ahora se está llevando a cabo un estudio, aprobado en 2023, muy interesante porque es



aleatorizado y doble ciego, (el cirujano, no, pero sí los evaluadores y el paciente) para valorar la respuesta de la estimulación palidal comparada con la subtalámica (4).

Se están investigando otros núcleos para mejorar la respuesta sobre la distonía craneal o de la estabilidad, que en el caso de la estimulación cerebral de los núcleos pálido o subtálamo, es menor que en las extremidades. Un núcleo posible sería el **núcleo pedunculopontino**. En este estudio, haciendo cirugía de ambos núcleos, pálido y pedunculopontino, hay una mejoría clara, aunque solo en tres pacientes y además es un estudio abierto (5).

Seguro que también conocéis los **Ultrasonidos focalizados de alta intensidad guiados por Resonancia Magnética** (HIFUg MRI) que no requiere abertura craneal. Son efectivos sobre todo para el temblor esencial o el temblor de la enfermedad de Parkinson. Los pacientes que se intervienen presentan ya durante el proceso y a las pocas horas una gran mejoría. Para el temblor ha sido aprobado tanto por la FDA como por la Agencia Europea.

Conclusiones

- Se están realizando esfuerzos continuos para perfeccionar la clasificación clínica y genética actual de la distonía.
- Los síntomas no motores de la distonía tienen un impacto importante en la calidad de vida de los pacientes y hay que considerarlos en el momento del tratamiento.
- Hay un gran avance en el conocimiento de mutaciones causantes de distonía aislada, combinada y compleja. Esto nos ayuda a definir las alteraciones patofisiológicas y a nivel molecular de las diferentes distonías.
- Se ha definido y se ha profundizado en el modelo en red en la patofisiología de la distonía. La afectación de esta red cerebelo, corteza cerebral, ganglios basales y tálamo quizás nos ayudará a definir mejor cómo hemos de actuar en la cirugía funcional.
- Persiste la búsqueda de nuevas dianas y modalidades quirúrgicas y de terapias más eficaces, más específicas y mejor toleradas.

Muchas gracias.

Desde hace algunos años, sobre todo, investigadores asiáticos en pacientes con distonía del brazo, distonía focal y calambre del escribiente o distonía del músico, habían realizado con éxito, algunas series de **talamotomía unilateral** o **estimulación cerebral profunda unilateral**, localizada en el lado cerebral contrario (contralateral) a la distonía.

Recientemente se ha publicado este estudio, de pocos pacientes, 10 ó 12, donde puede verse que durante 12 meses (no sabemos qué pasa a la larga) hay una mejoría tanto en escalas de espasmo del escribiente como escalas que intentan valorar la afectación de la distonía del músico y, también, de las actividades de la vida diaria; pero no todos los pacientes responden igual. En general, todos mejoran, pero después algunos empeoran de nuevo, mientras otros se mantienen, y esto pasa en las diferentes evaluaciones. Estos resultados, alentadores, han generado que en Australia se haya aprobado un proyecto de ensayo clínico abierto y con un número amplio de sujetos con distonía con esta modalidad terapéutica (7).

REFERENCIAS

1. Albanese et al. Phenomenology and classification of dystonia: a consensus update. *Mov Disord*. 2013 Jun 15;28(7):863-73
2. M. Benson, A. Albanese, K.P. Bathia, P. Cavillon, L. Kuffe, K. König, C. Reinhard, H. Graessner. Development of a patient journey map for people living with cervical dystonia. *Orphanet Journal of Rare Diseases* (2022) 17:130.
3. Qing-Pei Hao et al. Subthalamic nucleus deep brain stimulation in primary Meige syndrome: motor and non-motor outcomes. *Eur J. Neurol* 2023.
4. Bing Liu et al. Pallidal versus subthalamic deep brain stimulation for cervical dystonia (PASTS-CD): study protocol for a multicentre randomised controlled trial. *BMJ* 2023
5. MacLean JA et al. Novel utilization of deep brain stimulation in the pedunculopontine nucleus with globus pallidus internus for treatment of childhood-onset dystonia. *Frontiers*, Oct. 2023
6. Magnetic resonance-guided focused ultrasound thalamotomy for focal hand dystonia: A pilot study. *CME. Movement Disorders*, 2021
7. Maamary J. et al. Evaluation of the efficacy and safety of MRI-guided focused ultrasound (MRgFUS) for focal hand dystonia: study protocol for an open-label non-randomised clinical trial. *BMJ Neurol Open* 2023;5:e 000522.doi:10.1136/bmjno-2023-000522

Ponencia impartida en la XXVII
Jornada sobre Dystonia Muscular.
Madrid, 2 diciembre 2023



SÍNDROME DE MEIGE

DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTOS ACTUALES

 **Hospital Universitario**
SaludMadrid **12 de Octubre**

Dr. Pablo Rábano Suárez
Servicio de Neurología, Unidad de
Trastornos del Movimiento

Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid

Muy buenos días a todos. Me gustaría en primer lugar agradecer a ALDE la invitación, así como agradecer que contéis con nosotros, los neurólogos, en este tipo de foros, para acercar nuestras discusiones y puntos de vista a los pacientes.

Introducción

La intención de la charla es hacer una breve revisión del síndrome de Meige; de qué hablamos cuando hablamos de síndrome de Meige y cómo lo diagnosticamos, abordamos y tratamos actualmente.

Definición

Si hablamos de síndrome de Meige tenemos que empezar hablando de quién era Henri Meige (1886—1940). Meige era un neurólogo francés, nacido en 1866, y formado bajo la tutela de Charcot (el “padre” de la neurología clínica moderna) en el siglo XIX en la Clínica de La Salpêtrière en París.

Algunas de las investigaciones de Meige trataron sobre temas tan diversos como la acromegalia, los tics o las lesiones del nervio periférico durante la Primera Guerra Mundial. El epónimo del síndrome que hoy nos concierne se debe a un artículo que publicó en 1910, en el que describía una serie de pacientes que presentaban un espasmo de los párpados, es decir, un blefaroespasma, asociado con otros espasmos musculares que afectaban a otras zonas craneales, esto es, de músculos faciales, linguales o mandibulares. En algunos de estos pacientes, los espasmos les llevaban incluso a una situación de ceguera funcional.

Hoy en día seguimos hablando de síndrome de Meige ¿o no? Pues no es tan fácil, ni lo ha sido a lo largo del tiempo. La tradición anglosajona incluso reclama que la primera descripción de este síndrome la hizo Horatio Wood en Filadelfia a finales del siglo XIX. Y sería mucho después, a finales de los años 70 del siglo pasado, a través de personajes como el neurólogo inglés David Marsden, durante el redescubrimiento de las distonías, cuando se retomaría lo descrito por Meige y se le atribuiría organicidad, lo que nosotros entendemos como entidad neurológica, actualmente. Sin embargo, en aquel momento, la entidad se rebautizó transitoriamente como síndrome de Brueghel, en honor al cuadro del pintor flamenco del siglo XVI, Peter Brueghel el Viejo (Figura 1). Se describió que el retratado, aunque ha pasado a la historia como una persona bostezando, podía sufrir del síndrome (1).



Figura 1.
“De Gaper”. Pieter Brueghel el Viejo, c.1560. Musée Royaux des Beaux-Arts, Bruselas.

Diagnóstico

A la hora de clasificar las distonías, los neurólogos nos basamos en el consenso de 2013 de la Sociedad Internacional de Trastornos del Movimiento (2), en el que se establece una clasificación en dos ejes, en la que el eje I lo forma la simple descripción clínica. En ese eje, lo que llamamos síndrome de Meige encajaría como una distonía aislada, focal o segmentaria, de inicio en la edad adulta.

En el eje II se habla de la etiología, es decir, de cuánto hemos conseguido identificar la causa de la entidad. En general, en la medicina, la causalidad es cada vez más compleja. En resumen, en muchas de estas entidades

hay muchos genes interactuando, hay cierta predisposición, pero hay muchas otras cosas que dirigen esa multicausalidad, y cuando estamos en esos casos en los que todavía no somos capaces de entender toda esa multicausalidad, llamamos a las entidades idiopáticas, como en el caso del síndrome de Meige.

Volviendo a las clasificaciones, la variedad terminológica a la que hacíamos referencia antes repercute en las búsquedas bibliográficas o en la investigación al respecto, con términos tan diversos como una **distonía craneocervical** o un **blefaroespasma plus**.

Pasando a la descripción clínica, hablaríamos de una distonía focal, de inicio en el adulto, en que lo protagonista son las contracciones excesivas del músculo orbicular de los ojos y, en algunos casos, de los músculos faciales adyacentes. Si revisamos la presentación clínica del blefaroespasma, como se recoge incluso en sus criterios diagnósticos, vemos que el 50% de los casos se extiende a músculos contiguos, a musculatura contigua de la cara y que cuando esto ocurre, lo hace en los primeros cinco años.

Las cifras de prevalencia son muy variables, pero suelen estar en torno a **30 pacientes por millón de habitantes**. Existe también una variabilidad geográfica, como en tantas enfermedades, hasta el punto de un artículo irlandés que habla de que incluso la exposición al sol podría jugar un cierto papel (3). Siempre es difícil distinguir si hay una causalidad o una asociación relacionada con la molestia que aparece en la enfermedad con el sol y con el parpadeo excesivo con el mismo.

Sabemos que esta entidad se presenta más en mujeres (proporción 2 a 1 respecto a los hombres), como también ocurre con las distonías del grupo que llamamos focales, idiopáticas; y sabemos que **la edad media de inicio está en torno a los 56 años** (4).

Los **síntomas** son, muchas veces, muy inespecíficos al principio, como un **aumento del parpadeo** (50% de los casos), **molestias oculares** más o menos inespecíficas (40%), **fotofobia**, molestia con la luz (35%) o **síntomas de ojo seco** (10%) (5), lo que acarrea diagnósticos iniciales erróneos o retrasos en el mismo.

Si tomáramos el blefaroespasma como punto de partida, ya hemos visto que en la mitad de los casos los movimientos se extienden a otros músculos en los primeros cinco años. Cuando lo hacen, lo hacen más frecuentemente a la región oromandibular, constituyendo lo que clásicamente llamamos como síndrome de Meige. A veces, también se extienden a la musculatura cervical y de miembros superiores en los casos más

severos, y en aquellos con más antecedentes familiares (6).

No entraremos en la fisiopatología de las distonías, en la que una interacción muy compleja, como decíamos antes, entre cómo estamos hechos, cómo funciona nuestro sistema nervioso, con nuestro ambiente, lo que nos encontramos en la vida, acaba desencadenando enfermedades como el síndrome de Meige. En ellas, tienen un papel preponderante los patrones motores y la integración sensitivo-motora de estos, así como los ganglios basales, el gran sistema coordinador de todos ellos.

El truco sensitivo aparece en muchas distonías. En el caso del Meige, se describe que la mitad de los pacientes tienen algún truco sensitivo, es decir, una maniobra en la que aplicar un estímulo, sobre todo táctil, en la región afectada alivia la distonía.

En muchas distonías, como en el caso del Meige, suele existir una **variabilidad** diurna por la que muchos pacientes notan, sobre todo, un beneficio matutino. Y algo de lo que se ha hablado en otras ponencias de este ciclo, como es la frontera artificial entre los factores “físicos” y los “emocionales”, o entre la neurología y la psiquiatría, y de cómo los factores estresantes por supuesto influyen en estas entidades. Se habla de que casi tres de cada cuatro pacientes (72%) cuentan un factor estresor claro al inicio de la enfermedad (7).

En esta línea, cada vez van cobrando un papel más preponderante los llamados síntomas no motores. Estos han sido síntomas “olvidados” tradicionalmente, incluso en el nombre de nuestra especialidad dentro de la neurología, los “trastornos del movimiento”. En este síndrome, por tanto, existe una serie de manifestaciones no motoras (como trastornos anímicos en un 35%, trastornos del sueño en un 25%, que determinan la calidad de vida de los pacientes y el impacto diario de la enfermedad en la vida de los pacientes (8).

Ya desde las primeras descripciones de finales de los años 70 y 80 del siglo pasado, se hablaba de casos en los que había **agregación familiar**. El hecho de que en uno de cada tres casos hay antecedentes familiares de cuadros similares (9) habla de una susceptibilidad genética que no entendemos, aún, completamente. A nivel clínico, por tanto, no hacemos estudios genéticos en todos los casos. Los hacemos cuando existen atipicidades, como la edad de inicio o la asociación con otros trastornos del movimiento, en los que buscamos causas que sí vamos entendiendo ya, sobre todo en casos monogénicos, es decir, aquellos en los que sabemos que existe un gen que cuando está alterado

tiene demasiado peso como para provocar la manifestación de una enfermedad.

Por último, cuando hacemos la aproximación clínica al diagnóstico de un síndrome de Meige, siempre hay que excluir las distonías tardías relacionadas con fármacos neurolépticos, que pueden causar cuadros de distonías agudas, habitualmente reversibles, al menos parcialmente. Y por supuesto, excluir también en algunos pacientes, fundamentalmente en aquellos que presentan otros trastornos asociados, lesiones concretas en el circuito cerebral que determina estos trastornos del movimiento, compuesto sobre todo por ganglios basales, troncoencéfalo o cerebelo, mediante la historia clínica y en ocasiones mediante neuroimagen.

Tratamiento

Pasando al último punto, queremos dar una visión del tratamiento de estos pacientes.

■ Tratamiento oral

En cuanto al tratamiento oral, es decir, los fármacos, considerados como un conjunto, hablaríamos de que su beneficio en el Meige es moderado, y de que sus efectos secundarios en ocasiones limitan su uso. Ya en las descripciones iniciales de los años 80 se decía que, de entre los fármacos que habitualmente usamos los neurólogos, los anticolinérgicos (37%) y el clonazepam parecían mejorar a los pacientes. Ya se decía entonces que el componente palpebral mejoraba más que el oromandibular, lo que se fue comprobando en siguientes estudios con otros fármacos, siempre con porcentajes de mejoría en torno al 20-30% con fármacos como el litio (26%), la tetrabenazina (26%) o la levodopa (16%).

Existen series cortas de pacientes o reportes de casos que mejoran con otros fármacos como levetiracetam, aripiprazol, o zolpidem.

■ La toxina botulínica

La toxina botulínica, en cambio, es ahora mismo la primera línea de tratamiento, con un beneficio importante en la mayoría de los pacientes y un mejor perfil de efectos secundarios. Las primeras aplicaciones descritas son las de Alan Scott para el estrabismo en los años 80, y desde entonces se habla de alguna mejoría en el 85-90% de los pacientes, que suele durar una media de 10 semanas, con dosis medias que varían entre pacientes, incluso para el mismo paciente. Para la mayoría de los pacientes, la cantidad de toxina suele aumentar los primeros cinco años, probablemente en

relación con esa difusión o progresión de la distonía en los primeros cinco años con tendencia posteriormente a la estabilización.

En general, la toxina botulínica tiene una menor tasa de efectos secundarios que los fármacos, y éstos son locales. La toxina botulínica debilita los músculos, y puede debilitarlos de manera indeseada. En ocasiones, se debilita el músculo elevador del párpado superior, produciendo ptosis o caída palpebral (5%), mientras que en otras se produce una diplopía o visión doble (1%) por difusión de la toxina a los músculos que controlan los movimientos oculares. Los anticuerpos contra la toxina botulínica, que en las primeras épocas constituían una preocupación por la posibilidad de pérdida de efecto, son anecdóticos siempre que se respete la periodicidad de la administración de la toxina.

Incluso, existe un efecto de la toxina sobre los síntomas no motores como la ansiedad o la depresión, que determinan en gran medida la calidad de vida de los pacientes, siendo esa mejoría independiente de la mejoría motora (10).

■ Nuevas y antiguas terapias

Por último, unas palabras sobre terapias antiguas y nuevas. Existen diversas técnicas, de cirugía palpebral como la miectomía, la blefaroplastia o el avance del elevador, que se desarrollaron para aquellos pacientes que no mejoraban lo suficiente con la toxina. Hoy tienen un papel residual, considerándose en blefaroespasmos refractarios.

El desarrollo de nuevas terapias se ha centrado en la neurocirugía para estimulación cerebral profunda en diversas dianas como el núcleo pálido interno o el núcleo subtalámico, y otras cirugías como la palidotomía. Con estas técnicas, la mejoría se cuantifica en torno a un 60%. Con ellas también existe una mejoría mayor

El 50% de los casos de blefaroespasma se extiende a los músculos contiguos dentro de los primeros cinco años.”

en el componente palpebral con respecto al oroman-dibular, y las secuelas son las derivadas del propio procedimiento, y en ocasiones otros trastornos del movimiento, efectos sobre el ánimo, o sobre el habla.

Por supuesto existen otras terapias con un papel fundamental, en las que no entraré al no ser experto en ese campo, pero que en el caso del Meige serían la logopedia, la rehabilitación, la fisioterapia, y por supuesto el ejercicio físico.

Conclusiones

Lo que llamamos hoy síndrome de Meige es una distonía que afecta a la región craneal y que puede llegar a ser incapacitante, fundamentalmente por el trastorno visual que acarrea

Habitualmente, es más frecuente en mujeres que en hombres y suele iniciarse en la década de los 50.

El pilar del tratamiento médico hoy en día es la toxina botulínica, aunque existen otras opciones en casos refractarios.

Como epílogo, si antes hemos abierto con un pintor flamenco del siglo XVI, cerraremos con uno italiano del mismo siglo (Figura 2) en el que se ha dicho que aparece retratado un hombre joven con un síndrome de Meige, lo que, como hemos visto, sería atípico, por lo que el diagnóstico queda a vuestro criterio.

Muchas gracias.



Figura 2. Atribuido a Giovanni Agostino da Lodi, c.1500, British Museum, Londres.

REFERENCIAS

1. García-Ruiz PJ, Slawek J, Sitek EJ, Martínez Castriello JC. Art and dystonia. J Neurol Sci. 2015 Sep 15;356(1-2):49-54.
2. Albanese A, Bhatia K, Bressman SB, et al. Phenomenology and classification of dystonia: a consensus update. Mov Disord. 2013 Jun 15;28(7):863-73.
3. Molloy A, Williams L, Kimmich O, et al. Sun exposure is an environmental factor for the development of blepharospasm. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2016 Apr;87(4):420-4.
4. Pandey S, Sharma S. Meige's syndrome: History, epidemiology, clinical features, pathogenesis and treatment. J Neurol Sci. 2017 Jan 15;372:162-170.
5. Scorr LM, Cho HJ, Kilic-Berkmen G, et al. Clinical Features and Evolution of Blepharospasm: A Multi-center International Cohort and Systematic Literature Review. Dystonia. 2022;1:10359.
6. Kilic-Berkmen G, Defazio G, Hallett M, et al; Dystonia Coalition Investigators. Diagnosis and classification of blepharospasm: Recommendations based on empirical evidence. J Neurol Sci. 2022 Aug 15;439:120319.
7. Peckham EL, Lopez G, Shamim EA, et al. Clinical features of patients with blepharospasm: a report of 240 patients. Eur J Neurol. 2011 Mar;18(3):382-6.
8. Pandey S, Sharma S. Opus cit.
9. Peckham EL, López G, Shamim EA, et al. Opus cit.
10. Zheng H, Wu L, Tian S, Liu M, Zhan Q, Yu X, Xie Y, Zhong X, Wu W. Effect of botulinum toxin type A on non-motor symptoms and quality of life in Meige syndrome. Front Neurol. 2023 Feb 9;14:1115482.

Ponencia impartida en la XXVII Jornada sobre Dystonia Muscular. Madrid, 2 diciembre 2023



TRATAR LA DISTONÍA CON UN ENFOQUE HOLÍSTICO

En el marco del 10º Congreso de la European Academy of Neurology (EAN) celebrado en Helsinki del 29 de junio al 2 de julio de 2024 se presentaba un estudio de investigación **Dystonia and women: impact on life satisfaction and psychosocial factors** realizado a pacientes con distonía en España.

DISTONIA Y MUJERES: IMPACTO EN LA SATISFACCIÓN CON LA VIDA Y FACTORES PSICOSOCIALES

A. Llanes Ferrer¹, R. Pastor González¹, G. Cabañas Engenios¹, M. Campos Jiménez¹, N. Mena García¹, A. Patiño Patón¹, M. López Morales², E. Pulido Sánchez³, R. Berbegal Serralta⁴, S. Lozano Veiga⁴, E. Cañada Lahoz⁴, E. Casas Peña⁴, P. Garay Albizun¹, B. Martínez García¹, A. Alonso Cánovas¹

1. Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid
2. Presidenta de la Asociación Dystonia España-ALDE
3. Trabajadora social de ALDE
4. Hospital Universitario de La Princesa. Madrid

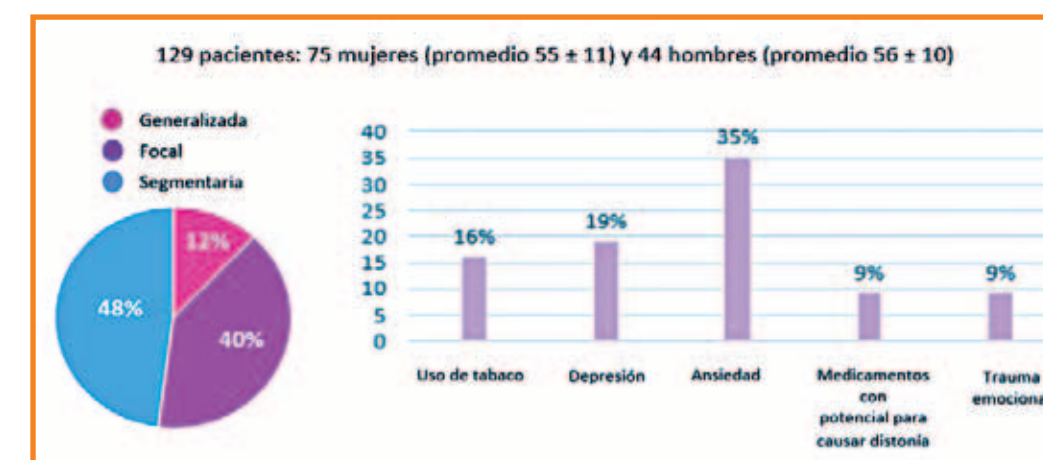


Figura 1: Factores demográficos y clínicos presentes antes de la distonía



Introducción

La distonía causa una alteración significativa en la calidad de vida, pero no está claro si los factores psicosociales y de género pueden influir en esto.

Métodos

Estudio descriptivo transversal basado en un cuestionario online suministrado en dos Unidades de Trastornos del Movimiento y la Asociación Española de Distonía (Distonía España-ALDE). Se utilizó la Escala de Satisfacción con la Vida (LSS) (que oscila entre 5 y 25). Para el análisis estadístico se utilizaron la prueba U de Mann-Whitney y los coeficientes de correlación de Pearson y Spearman.

Resultados

Se incluyeron 75 mujeres y 44 hombres con diagnóstico de distonía focal (40%), segmentaria (48%) y generalizada (12%). No hubo diferencias en las puntuaciones de LSS entre géneros (Figura 1). En el análisis univariado hubo asociación estadísticamente significativa entre impacto laboral, impacto social, dependencia, estigma, dolor, ansiedad, depresión, deterioro cognitivo y trastornos del sueño, y una menor puntuación en LSS (Figura 2). Las únicas varian-

TRATAMIENTO	Mujeres	Hombres
Toxina botulínica combinada con otras terapias	88%	75%
Toxina botulínica y medicación oral	36%	38%
Solo toxina botulínica	48%	27%
Medicación oral	6%	11%
Sin tratamiento	4%	7%

Figura 2. Estrategias de tratamiento en nuestra muestra

tes que permanecieron significativas en las estadísticas multivariadas fueron la depresión (-1,7, IC(95%) (-3,4)-(-0,009), p0,048) y el estigma (-2, IC(95%) (-3,4)- (-0,015), p0,0345). El estigma fue la variable que más se asoció con una menor satisfacción vital, restando 2 puntos en la LSS.

“El estigma se asocia en los pacientes con distonía con una menor satisfacción vital”

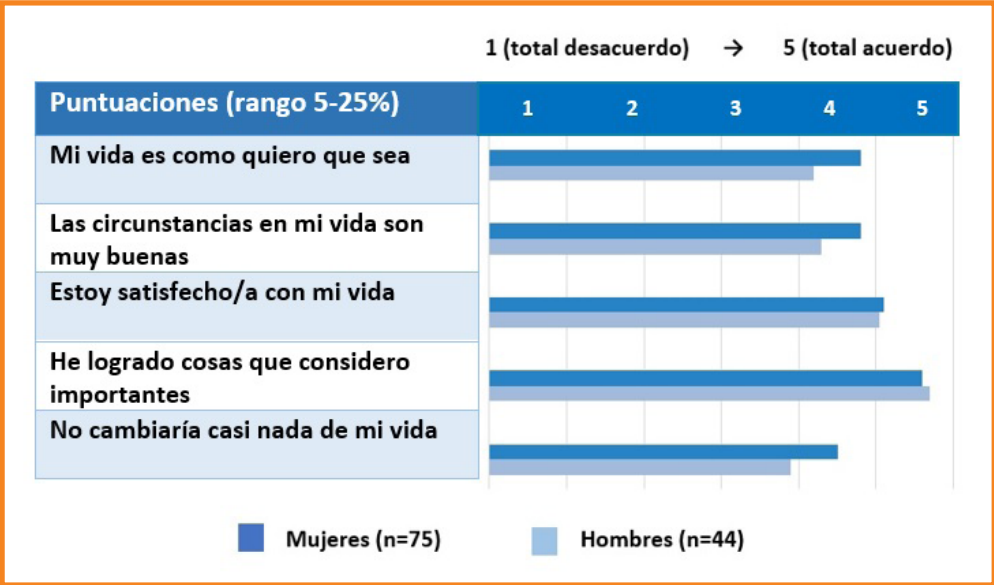


Figura 3. Escala de Satisfacción con la Vida, diferentes resultados entre mujeres y hombres

Conclusión

Los síntomas no motores y la repercusión biopsico-social, especialmente el estigma, se asocian con una menor satisfacción con la vida en pacientes con distonía. De ahí la importancia de **tratar la distonía con un enfoque holístico**, no buscando únicamente los síntomas motores. Acercarse al estigma es necesario para una mayor satisfacción con la vida. No hubo diferencias en la LSS entre géneros.

“La satisfacción con la vida en los pacientes con distonía no presenta diferencias entre géneros”

VARIABLE	PRESENTE	AUSENTE	P-VALOR
Impacto laboral	14±5	16±5	p 0,0220
Impacto social	14±4	18±5	p 0,0004
Dependencia	13±5	15±5	p 0,0209
Estigma	13±4	17±4	p 0,0005
Dolor	14±5	16±4	p 0,0303
Ansiedad	13±4	16±5	p 0,0132
Depresión	13±4	16±5	p 0,0006
Deterioro cognitivo	12±5	15±4	p 0,0008
Trastornos del sueño	13±5	16±4	p 0,0097

Figura 4. Resultados del análisis univariado

DISTONÍA FOCAL DEL MÚSICO

EXPERIENCIA Y PROCESO DE RECUPERACIÓN

D. José de Lucía
Músico y Profesor de guitarra de la UNED



Yo soy músico, soy guitarrista, tengo 46 años y llevo 23 años conviviendo con la distonía. Empecé muy joven, con 23 años. Cuando tenía 22 años me llamó Juan Manuel Cañizares, que es uno de los mejores guitarristas del mundo (le acaban de dar el Premio Nacional de Música este año), para tocar con él, imaginaros los nervios, con esa edad te llaman para algo así. Ya en el primer ensayo con Juan Manuel empecé a notar mi mano derecha, en concreto, rara, un poquito rara; claro, el pánico es tremendo. Estás en esa situación en la que estás empezando, eres joven, te llama alguien que es una figura y en los ensayos empiezas a notar que no controlas bien tu mano.

Eso cada vez fue a más, hasta el punto de que ya mi dedo anular cuando lo pulsaba se quedaba atrás y no volvía a salir. Mi mano dejó de ser funcional para la guitarra. El resto del día a día podía funcionar, pero en la guitarra, no; y tuve que buscar una vía de escape. Empecé a tocar con púa. Juan Manuel, buscaba un bajista; entonces, empecé a tocar el bajo con púa y me adapté. Digamos que no superé la distonía, pero encajé el golpe y tiré para adelante. Empecé a tocar el bajo con púa, con este hombre.

En esa época entré en la banda de mi hermana Malú tocando la guitarra acústica con la púa, también. **PUBLiqué un disco en solitario tocando con púa con la guitarra acústica.** Decían que era muy innovador. ¡Claro!, la innovación no era porque yo fuera innovador era porque no quedaba otra que tocar con la púa.

Pero cuando estaba terminando de grabar el disco ya la mano izquierda, la otra, empezaba a estar rara y de

hecho cuando el disco se publicó yo ya era incapaz de tocar nada de lo que había grabado. La mano izquierda estaba igual que la derecha o peor. Era 2009 o por ahí. Entonces, eso para mí fue el final, se acabó, ni mano izquierda ni mano derecha. Ya no había escapatoria posible. Entonces, seguí para adelante.

Con mi hermana seguía trabajando. Era horrible, **pasaba auténticos infiernos en los conciertos**, las dos manos, no podía; el otro compañero guitarrista me apoyaba donde él sabía que yo no llegaba y yo tiraba “palante”. No me quedaba otra.

Entonces vi en Youtube un vídeo de un chico argentino, guitarrista, que decía que había sufrido distonía y que se había recuperado. Enseñaba vídeos de antes y después, y contaba lo que había hecho; y, efectivamente, veías que tocaba y se había recuperado; y decía que lo había hecho con el **método del profesor Joaquín Fabra**. Entonces yo busqué a J. Fabra en Google y tuve la suerte de que vivía en Madrid cerca de mi casa. Así, que contacté con él y empecé a ir a verlo.

El contacto con Joaquín Fabra

Joaquín era un músico que tocaba vientos y metales. Había sufrido distonía de la embocadura muy joven y se había conseguido recuperar él mismo. Él tocaba en la Orquesta Municipal de Madrid y aparte trataba (no era médico), pero sí enseñaba a músicos el método con el cual él se había recuperado.

Empecé a ir a ver a Joaquín y **él lo primero que hacía era explicarte lo que te pasaba**, y eso para mí fue

muy importante y para todos los que fuimos a ver a Joaquín, en cierto modo, porque empezabas a entender qué estaba ocurriendo.

Joaquín decía que **todos aprendemos por repetición**. Todo lo que hacemos lo aprendemos repitiendo y mientras más repetimos mejor lo hacemos, o sea, desde andar, hablar, jugar un deporte; y por supuesto, tocar un instrumento. **Cualquier cosa que repitamos mucho, que es lo que llamamos practicar, acabamos interiorizándolo**, llevando a esa parte, digamos, inconsciente de nosotros ese movimiento para hacerlo cada vez de manera más fluida, y más inconsciente. Cuando aprendemos a conducir la primera vez que agarramos un coche nos faltan manos, nos faltan recursos cerebrales, nos faltan pies, para el volante, la palanca, los pedales, las señales, y estamos completamente superados; pero a base de repetición en un año puedes ir haciéndolo mientras piensas que vas hacer de cena esa noche, o sea, que ya lo has repetido tantas veces que lo haces de forma inconsciente. Es una conducta que has aprendido.

El máximo exponente de eso puede ser un instrumentista, que es repetir, repetir, repetir, repetir... Puedes estar tocando una obra complicadísima y estar pensando en que se te ha olvidado comprar limones, por ejemplo, y os digo que pasa. Puedes estar tocando algo muy complicado y estar completamente distraído, decir no, no, espera, tengo que concentrarme porque ya lo has hecho inconsciente, es un movimiento inconsciente. Es como ir conduciendo por calles que llevas veinte años conduciendo, llegas a tu casa y no sabes cómo; pues igual, has repetido eso tanto que lo estás haciendo y pensando en otra cosa.

Joaquín decía que: por temas psicológicos, por mucha tensión, por ansiedad, por miedo a fallar, por perfeccionismo... acabábamos, de tanto repetir, incorporando en nuestras sesiones de estudio, esa tensión psicológica, traducida en tensión física, a nuestro movimiento y acabábamos interiorizándolo. Acabábamos estudiando con tanta tensión que lo hacíamos inconsciente.

Directamente ya, cuando agarrábamos el instrumento nos tensábamos de manera inconsciente porque lo habíamos aprendido; pero, claro, eso no es distonía, eso es tocar con tensión y le pasa a mucha gente; pero ya es la piedrecita en el mecanismo, ya esa tensión no te deja tocar tranquilo y ¿Cómo lo hacemos? ¿Cómo lo

solucionamos? Con más tensión. Si yo no puedo sacar mi dedo del todo porque tengo la mano muy tensa, ¿qué hago? aplico más tensión para sacarlo más, y repito, repito, repito, repito y repito hasta que lo interiorizo y lo convierto en un movimiento inconsciente.

Y sigo, porque es un bucle, es una espiral. Entonces llega un momento en el que te enfrentas a un escenario y tienes tanta tensión que dices ¿De dónde viene esta tensión que no la puedes relajar porque ya está interiorizada en ti? ¿Qué haces? Buscas **estrategias compensatorias**; pues si no puedo poner esta mano así, pues pongo la mano un poco más así porque así llego un poco a la nota que tengo que dar porque estoy dando un concierto y la tengo que dar; ¿Qué pasa? Que repites, repites, repites y lo interiorizas; y luego para salir de ese movimiento inconsciente de esa táctica compensatoria aplicas otra; pero todo esto lo vas haciendo sin darte cuenta, lo haces simplemente saliendo hacia adelante.

Cuando llega un día en el que de repente ya tienes que mirar ahí, y decir: A ver, ¿qué narices está pasando? En mi caso era eso, que no podía levantar este dedo, el dedo meñique se metía, y llegas al centro de

un laberinto en el que tú solo te has metido sin darte cuenta. Joaquín decía, y yo creo que es lo importante, **qué en la distonía focal del músico, lo que nosotros tenemos es una conducta aprendida de manera inconsciente y que opera de manera inconsciente, también.**

¿Cómo sales de ahí? ¿Cómo sales de eso? Él decía que lo que nos hacía profundizar más en eso era nuestra resistencia. Cuando nosotros teníamos esa tensión ya aprendida, que salía de manera natural, aplicarle resistencia a ese movimiento lo que hacía era añadir otro paso más a ese movimiento que estábamos aprendiendo. Lo primero que tenemos que hacer es **dejar de oponer resistencia al movimiento distónico.**

■ El proceso de rehabilitación

Su tratamiento, bueno, su rehabilitación consistía en de la misma forma que nos habíamos metido ahí, por repetición, evocar en tu mente el movimiento que tú crees que es correcto, buscarlo en tu mente, intentar sentirlo y lanzarlo a tu mano; tu mano, por supuesto, no te va a hacer caso; pero no tienes que oponer re-

sistencia, simplemente tienes que observar lo que ocurre en tu mano y volver a evocar el movimiento que tú crees que es el correcto, lanzarlo a tu mano; tu mano no te vuelve a hacer caso y solo tienes que observar lo que hace tu mano; pero no oponer nunca resistencia a esos movimientos distónicos.

Yo empecé con Joaquín y eso que estoy diciendo parece fácil; pero es imposible, o sea, es que lanzar el movimiento que tú crees que es correcto, que tu mano empiece a moverse como si te hubiera poseído un demonio y no reaccionar de ninguna manera es como montarte en una montaña rusa y que no te cambie el gesto, o sea, es imposible. Reaccionas y te da angustia; pero lo que decía Joaquín es que es normal; lo único que tienes que hacer es observar y no poner resistencia.

Cuando ya llevaba un año y medio con Joaquín no había avanzado nada, no había conseguido nada y mucho más tarde entendí por qué. El caso es que lo dejé y me rendí y seguí hacia adelante. Seguí aguantando los conciertos como podía, buscándome la vida por otro sitio, como hacemos todos los distónicos.

Pero en 2018 conocí a una chica, flautista, que había sufrido distonía y se había recuperado con Joaquín, y hablando con ella me decía: "sí, sí, estoy completamente recuperada" y la veías tocar y, la verdad, es que era una barbaridad, completamente recuperada y eso me hizo darle una nueva oportunidad a esto. Así que en 2018 empecé ya con otra actitud, con la actitud del que no espera nada. Pues, todos los días un poco, me encierro 10 ó 15 minutos, agarro la guitarra y con mi mano izquierda, que es la que más necesito, evoco mi idea correcta del movimiento, la lanzo y solo hago eso; la lanzo y, bueno, la mano no me respondía, da igual, la lanzo, yo me concentro y no intento corregir; si el dedo se mete, se mete, o sea, yo no voy a intentar sacarlo, simplemente yo evoco la idea correcta del movimiento y la lanzo, solo eso.

En 2019 mi hermana en los ensayos de una gira grande que teníamos se rompió los ligamentos del pie y tuvimos que cancelar la gira; entonces yo me quedé sin trabajo, o sea, una angustia económica tremenda; pero el caso es que pude parar. Ahí yo seguía trabajando todos los días y me di cuenta que a las pocas semanas, meses, había un poquito de cambio en mi mano izquierda, un poquito y, la verdad, es que uno se siente ilusionado. Entonces seguí y seguí.

2020 fue un año en que todos sabemos que tuvimos que parar. Quiso el destino que parase también y, entonces, seguí. A finales de 2021 cuando volvimos a



ensayar para hacer cosas nuevas y volver a trabajar, yo ya notaba que mi mano izquierda estaba muchísimo mejor, no bien del todo, pero estaba mucho mejor. En los primeros ensayos, yo pensaba: esta es la prueba de fuego, porque no es lo mismo estar en tu casa que estar ensayando con una banda y tocando en el escenario. Los primeros ensayos salí prácticamente llorando de alegría. Me dije: con mi mano izquierda, ya puedo cambiar de acordes, puedo tocar lo que tengo que tocar sin sufrir. No estaba bien del todo, pero había mejorado mucho. Entonces ahí empecé a trabajar de verdad todos los días. A día de hoy mi mano izquierda puedo decir, que no al 100% porque cuando intenta hacer algo muy rápido pues todavía le cuesta un poquito; pero al 98% estoy recuperado.

Hace un año y medio empecé a abrir el melón de la mano derecha. Mi mano derecha ya la llevaba, directamente, pegada al cuerpo, no me podía recoger el pelo, lo pasaba fatal cuando tenía que darle la mano a alguien porque se me cruzaban los dedos y yo me colocaba los dedos para poder darle la mano a la gente, era como si me metieran un gatillazo, una cosa horrible; de repente estaba comiendo y el tenedor salía volando, o sea, una cosa horrible; la mano derecha la llevaba siempre metida en el bolsillo.

Entonces decidí abrir ese melón; con la izquierda he podido, pues vamos con la derecha. Igual, empecé a evocar el movimiento que yo creía que era correcto y a lanzarlo. Y yo, observar. Solo eso, observar el movimiento correcto y observar. A día de hoy mi mano de-



“Lo primero que tenemos que hacer es dejar de oponer resistencia al movimiento distónico.”

Conclusiones

La verdad es que ese chico argentino que subió un vídeo a YouTube diciendo que él se había recuperado, que la recuperación era posible, cambió el curso de mi vida, o sea, si no hubiera sido por él yo jamás hubiera encontrado la manera de intentar salir. Sé que la distonía me hubiera ido llevando cada vez más porque es como una telaraña y cuanto más te resistes más te atrapa. Yo no sé dónde estaría, pero no donde estoy ahora. Así que tengo mucho que agradecerle y, por eso, entre otras cosas, estoy aquí hoy, porque creo que **los que hemos encontrado, un poco, el camino de salida del laberinto tenemos la obligación de dejar miguitas de pan para los que vienen detrás.** Espero que mi experiencia sirva, por lo menos, de ilusión para los que sufren, eso sí, quiero dejarlo claro, la distonía focal del músico que es la que yo tengo. Ya sé, a día de hoy, que hay salida. Cuesta trabajo, no es fácil, hay que mentalizarse, hay que ponerse; no solo te enfrentas a meses e, incluso años, de mirar a la cara a tu movimiento distónico, ese que tanto miedo te da; también te enfrentas a todo ese complejo de emociones, miedos, terrores, pánicos, en muchos casos, que en el fondo están encapsulados, en todos lados y cuando lo sueltas te vienen y no es fácil, pero, sin duda, merece la pena; así que espero haberos ayudado con esto.

Muchas gracias.

Ponencia impartida en la XXVII
Jornada sobre Distonía Muscular
Madrid, 2 diciembre 2023

recha no está al 100%, pero en mi día a día ya no me molesta y en la guitarra está a un 50%, más o menos. Con toda esta experiencia me di cuenta de que Joaquín tenía razón, o sea, que yo había aprendido una conducta motivada por toda mi tensión y por todo mi miedo, había aprendido una conducta basada en huir de esa tensión y de ese miedo y que había repetido y repetido y repetido y que yo había aprendido, y que de la forma que él decía al evocar ese movimiento correcto, lanzarlo y solo observar, estaba creando en mí, en mi mente una disociación entre el movimiento correcto y todo eso que la mano hacía que a mí no me pertenecía y todo ese movimiento distónico, poco a poco, acababa aflorando al plano consciente de tanto observarlo, o sea, **de tanto observar ese movimiento distónico acababa aflorando al plano consciente**, o sea, yo podía mover la mano, lanzar la mano y había días de trabajo diario en el que decía: “uy, estoy tirando demasiado el dedo para arriba”, pero no es que antes no lo hiciera, siempre lo hacía, pero ahora me daba cuenta de qué ocurría y podía manejarlo.

Poco a poco he ido recuperando y recuperando. Como digo, a día de hoy mi mano izquierda está prácticamente perfecta y mi mano derecha está en proceso y está infinitamente mejor que hace un año, y yo sé, tengo la certeza, de que en algún momento estarán las dos al 100%.

Los pacientes preguntan



Responde la Dra. Isabel Pareés Moreno
Directora Unidad de Trastornos del Movimiento Funcionales
Hospital Ruber Internacional. Madrid

■ P: ¿Puede llegar a transformarse una distonía funcional en una no funcional con el paso del tiempo y viceversa?

Dra. Pareés: Lo que sí que pueden existir son solapamientos; pero una distonía funcional en sí misma no degenera o se transforma en otro tipo de distonía y viceversa. Uno tiene su distonía y por el motivo que sea puede tener un solapamiento funcional, pero no es algo específico de la distonía; como os digo lo vemos también en pacientes con enfermedad Parkinson o con esclerosis múltiple. Entonces, no. Eso de que degenera una en otra, no; que pueden convivir, sí.

■ P: Llevo poco tiempo con distonía, por tanto, todo me sorprende. Ha habido veces que me han puesto toxina cada tres meses y funciona, otras veces me lo han puesto y apenas me dura tres días la mejoría, unas veces va mejor, otras fatal. ¿Hay algún parámetro o criterio que te permita decir si el efecto de la toxina va a durar una semana, tres días o dos meses?

Dra. Pareés: No tenemos ningún parámetro; pero lo que explicas lo vemos en las consultas con la distonía en general, que la respuesta a la toxina botulínica puede ser variable, incluso aunque la infiltremos la misma persona con la misma dosis, en los mismos músculos. La respuesta no es siempre, no tiene que ser siempre igual, puede variar. Es raro una respuesta completa. En la mayoría de pacientes que vemos en las consul-

tas la respuesta puede variar, la mayoría reporta entre el 60 al 85% de mejoría; pero, es verdad, que hay veces que infiltramos y dicen: esta vez me ha durado menos o no me ha hecho nada, y otra vez sí. Eso es lo que nos dice es que hay muchas variables que pueden influir.

■ P: Los neurólogos también recomiendan que nos tomemos un relajante muscular ¿Qué pasa con el relajante muscular?

Dra. Pareés: Pues es lo mismo. Hay pacientes que lo toleran muy bien y hay pacientes que a dosis muy pequeñas estos fármacos les dejan muy adormilados y la respuesta, también, puede ser bastante variable. Yo creo que también pueden ser de ayuda en algunos pacientes y, a lo mejor, no lo tenemos tanto en la cabeza. En la Asociación sí que se potencia todo lo que puede ayudar a la toxina botulínica, por ejemplo, desde la parte más física, combinando fisioterapia y la toxina botulínica o, también, ejercicios o disciplinas que ayudan con la mente y cuerpo, como el pilates, el yoga.

■ P: ¿Una distonía puede venir de una operación de una hernia discal?

Dra. Pareés: La distonía es multifactorial. En casos específicos de distonías genéticas los factores ambientales son importantes. Muchas veces las distonías que ocurren después de traumatismos o cirugías, pero éstos actúan como precipitantes, no como la causa en sí. A veces, estos casos comparten mecanismos y te puedes plantear si tienen un componente más funcional.

■ P. ¿Por qué muchos neurólogos no están de acuerdo con la fisioterapia para la distonía?

R: Lo desconozco. Porque hay compañeros que, a lo mejor, no lo ven. Es verdad que en mi experiencia yo creo que ayuda esa combinación. Yo creo que es importante que también el terapeuta con el que se trabaje tenga experiencia en distonía y sepa cómo ayudar.

■ **P:** Llevo trece meses con distonía cervical y no me funciona la toxina botulínica. Llevo 23 años con migrañas y uno de los tratamientos era la toxina, 31 inyecciones en la cabeza y me lo retiraron. ¿Puede que mi cuerpo rechace la toxina?

Dra. Pareés: Es verdad que la respuesta a la toxina es variable y hay un tanto por ciento de distonías, bajo, que no tienen respuesta clara a la toxina botulínica. Eso no quiere decir que tu cuerpo la rechace de manera específica, solo que no sabemos por qué; pues hay pacientes con distonía que en un tanto por ciento

“Una distonía funcional en sí misma no degenera o se transforma en otro tipo de distonía y viceversa”.

Dra. Isabel Pareés Moreno

Responde la Dra.
Ana Camacho Salas
Unidad de Neurología Pediátrica
Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid



■ **P:** ¿Cuáles son los efectos a largo plazo de la distonía en el desarrollo y la calidad de vida de los niños y cómo se están abordando estos aspectos en el ámbito clínico?

Dra. Camacho: Las formas más graves son las distonías generalizadas. Siempre que haya implicación más amplia, a nivel de movilidad, y utilización de extremidades, la interferencia en las actividades de la vida diaria será mayor. Si, además, el trastorno aparece precozmente, como sucede en los casos infantiles, el neurodesarrollo normal se verá interferido, dificultando o impidiendo adquisiciones motoras básicas, como ser capaz de permanecer sentado de forma autónoma o caminar. E incluso se pueden perder hitos previamente adquiridos. Todo esto tiene repercusión osteoarticular con un impacto decisivo en un cuerpo en crecimiento. Así, pueden aparecer complicaciones en las caderas o en la columna, desarrollando escoliosis. En la calidad de vida de los niños con distonía hay que abordar tanto los aspectos médicos, como los educativos y sociales.

no ayuda. Eso no quiere decir tampoco que sea una distonía funcional. No hay que mezclar conceptos.

■ **P:** Mi neurólogo se ha jubilado y me infiltraba cada cuatro meses, ahora el nuevo neurólogo me infiltra cada seis meses. ¿Puede que empeore mi distonía, a largo plazo, al espaciar las infiltraciones?

Dra. Pareés: Es un poco difícil hablar de casos particulares sin conocer al paciente; pero la toxina botulínica es un tratamiento sintomático, no modifica el curso de la enfermedad. Lo que puede ocurrir cuando alargamos más los intervalos entre dosis es que los síntomas sean más notables. Eso no quiere decir que tu distonía esté peor o vaya a ir peor, quiere decir que durante el tiempo donde la toxina está perdiendo efecto, los síntomas se notan más. Hay pacientes que llegan bien a los seis meses, pero hay pacientes que, a los tres, cuatro meses, necesitan sus infiltraciones. Durante esos meses de demora pues es normal que estés más molesta y la distonía sea más aparente; pero no quiere decir que eso cause un empeoramiento en sí de la enfermedad.

■ **P:** ¿Qué investigaciones se están llevando a cabo actualmente en el campo de la distonía pediátrica y cómo podrían beneficiar a los niños afectados en el futuro?

Dra. Camacho: La investigación básica está centrada en estudiar los mecanismos patogénicos que subyacen en enfermedades concretas, especialmente de causa genética, que provocan distonía entre otras manifestaciones. El objetivo es saber qué es lo que está fallando y qué terapia se podría aplicar. El amplio campo de las formas genéticas es en el que más se está avanzando.

A nivel del tratamiento sintomático de la distonía, los fármacos que se utilizan en la actualidad no se han modificado sustancialmente con el paso de los años, pero siguen en el mercado porque son eficaces: toxina botulínica, anticolinérgicos o antiespásticos (tanto orales como en bomba intratecal).

■ **P:** ¿Se tiene claramente asociado algún gen a la posible causa genética de la distonía o hay toda una nube como se veía en la diapositiva?

Dra. Camacho: Hay genes que lo que producen como manifestación clínica es básicamente distonía, la enfermedad consiste en eso. Pero hay otros genes que, además de distonía, pueden dar otro tipo de movimientos anormales, o discapacidad intelectual o epilepsia. Por tanto, ahí hay diversidad y muchos genes implicados. Es un reto para el neurólogo.

■ **P:** Soy fisioterapeuta neurológico, trabajo con adultos en la Asociación de Daño Cerebral Adquirido y me llama mucho la atención porque hay muchos pacientes que llegan diagnosticados con una ataxia cerebelosa por un accidente cerebrovascular, por cualquier daño sobrevenido que cursan directamente, como una distonía; se les engloba a todos dentro de una ataxia cerebelosa. Cuando se mira un poco la historia médica, la lesión sí que está en los ganglios basales, cerca del cerebelo, pero se engloba todo en general. Yo creo que hay muchos casos de distonía que no están diagnosticados como distonía, o sea, que es directamente como un temblor, una pérdida de control, una falta de equilibrio, y son pacientes con distonía. ¿Es muy costoso hacer un estudio o una valoración un poco más profunda para saber que no es una ataxia cerebelosa, sino que estamos hablando de un paciente con una distonía?

Dra. Camacho: A nivel general, hay distonías aisladas, puras y nada más; y, luego, puede haber distonías combinadas y complejas, que asocian más manifestaciones. Aquí las herramientas que tenemos los neurólogos son clínicas, la resonancia no te dice que sea una ataxia, corea o distonía, y en un paciente pueden coexistir varios tipos de trastornos del movimiento. En los niños con parálisis cerebral espástica, por ejemplo, se suele encontrar además un componente distónico en las extremidades. Lo que hay que identificar es aquello que es más relevante o que más distorsiona la funcionalidad del paciente. Esa es la guía diagnóstica sobre la que tiene que trabajar el neurólogo.

“En el campo de las distonías genéticas es en el que más se está avanzando”.

Dra. Ana Camacho Salas

Responde el Dr. Pablo Rábano Suárez

Servicio de Neurología,
Unidad de Trastornos del Movimiento

Hospital Universitario 12 de Octubre. Madrid

■ **P:** ¿Qué tiene que ver la toxina botulínica con el estrabismo?

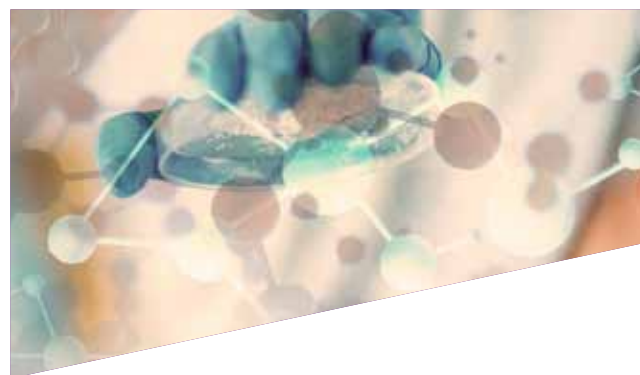
Dr. Rábano: La toxina botulínica lo que hace es debilitar músculos, por lo que, en algunos estrabismos, en los que existen problemas de desalineación ocular debido a la hiperactividad o a la debilidad de los músculos oculares, se usa para debilitar músculos selectivamente.

■ **P:** Has hablado de que aumentan los síntomas, o sea, empiezas con los ojos y luego puede bajar a la mandíbula y puede llegar a los miembros superiores. Yo tuve una distonía del escribiente y ahora tengo blefaroespasmos. La distonía del escribiente se me corrigió. ¿Volveré a tener distonía del escribiente?

■ **Dr. Rábano:** No necesariamente. Estas son observaciones empíricas, clínicas. Las distonías que llamamos tareas específicas tienen otra fisiopatología, suelen presentarse separadas, digamos, aunque, a veces, hay una cierta predisposición y pueden ir juntas. Lo más frecuente es que la aparición y la evolución del blefaroespasmos sea la que hemos comentado.

■ **P:** Has comentado que hay fármacos que pueden producir o llegan a producir distonías. Cuando empiezas a encontrarte mal, mucha gente entra por traumatología, te ponen hasta las trancas de medicamentos y no te derivan al neurólogo. ¿No sería conveniente que traumatología tuviese más vínculos con la neurología para evitar precisamente esos posibles casos en los que los fármacos derivan al final en la enfermedad?

Dr. Rábano: Creo que ahí hay dos cuestiones que tenemos que distinguir. La primera es que los fármacos que pueden causar una distonía, que pueden ser responsables de una distonía como tal, son los que se llaman neurolepticos, es decir, son fármacos que actúan sobre vías de la dopamina y que son fármacos que frecuentemente donde se utilizan es en psiquiatría, en psicosis o enfermedades de ese ámbito.



Por otro lado, es cierto que, en estos síntomas oculares, o en otras distonías en el aspecto traumatológico a veces, la derivación es tardía, se tarda en ponerle el apellido y creo que ahí también juega un papel fundamental la concienciación. Y en eso asociaciones como ALDE tienen un rol capital. Si pones un micrófono en la calle todo el mundo sabe lo que es el Parkinson; pero poca gente sabe lo que es una distonía. Creo que los esfuerzos deben ir por esa concienciación, incluso dentro de la propia comunidad sanitaria.

■ **P: Parece que coinciden mucho todos los neurólogos en que los síntomas no motores son muy importantes. Si pudiera ahondar un poco más en ese tipo de síntomas.**

Dr. Rábano: Lo que llamamos síntomas no motores en el caso del Meige, y en el caso de las distonías en general es, digamos, una clasificación que hacemos los neurólogos por contraposición, es decir, aquello que no es motor, es no motor, como bien indica la palabra. La mayoría son síntomas en la esfera anímica: ansiedad, depresión, síntomas cognitivos, síntomas de atención, y en resumen síntomas a los que muchas veces no prestamos, efectivamente, tanta atención pero que, al final, también son manifestaciones de la enfermedad.

Es importante resaltar que la distinción entre neurología y psiquiatría es pragmática, para organizarnos



Ciertos rasgos de personalidad pueden influir en la evolución y desarrollo de la distonía”.

Dr. Pablo Rábano

el “trabajo” si me permiten la coloquialidad; pero el cerebro es cerebro, y se manifiesta en una manera o en otra. De hecho, en los propios circuitos de los ganglios basales a los que dedicamos el estudio de estos trastornos del movimiento existen circuitos neuronales más “emocionales” o “cognitivos”. Todo esto nos explica que sean síntomas que no son exclusivamente dependientes de los motores, sino que pueden aparecer, incluso, años antes de los mismos, en otras enfermedades similares como la enfermedad de Parkinson.

■ **P: ¿En el síndrome de Meige se puede dar una pérdida de equilibrio o de inestabilidad?**

Dr. Rábano: No, no sería una manifestación primaria de la enfermedad, sino que sería una consecuencia de la afectación visual.

P: Si la fotofobia es patognomónica del síndrome de Meige, ¿por qué hay algún neurólogo que desaconseja la blefaroplastia precisamente porque pudiera aumentar la fotofobia?

Dr. Rábano: Patognomónica no es. Nosotros patognomónica es el término que usamos cuando vemos un signo o un síntoma, y decimos: esto es y solo puede ser debido a una enfermedad concreta. La fotofobia aparece en muchas otras enfermedades; sin ir más lejos, en la migraña. La fotofobia en el síndrome de Meige tiene que ver, como en muchas distonías, con que las aferencias sensitivas también tienen un papel, como hemos comentado.

■ **P: ¿La epilepsia puede ser consecuencia del síndrome de Meige o alguno de los fármacos como el artane podría dar como efecto secundario una epilepsia?**

Dr. Rábano: No, en absoluto. Son entidades independientes.

■ **P: ¿Puede influir la personalidad perfeccionista y el nivel de autoexigencia que tienen muchas personas con distonía, en su vida cotidiana y en su trabajo, en el desarrollo de una distonía?**

Dr. Rábano: Sí, eso empíricamente se ve, tanto en algunas distonías como en enfermedades relacionadas, como la enfermedad de Parkinson, en las que ciertos rasgos de personalidad pueden influir en la evolución o incluso en el desarrollo de las enfermedades. Al final, tanto los síntomas tradicionalmente considerados psiquiátricos o psicológicos y los neurológicos dependen del cerebro.



MESAS INFORMATIVAS EN HOSPITALES

15-16
NOVIEMBRE
2023

En el marco de la campaña **Tod@s con la distonía** por el Día Europeo de la Distonía, ALDE y su voluntariado inclusivo difundió la distonía en varios hospitales de distintas provincias españolas.



Hospital Clínico de Valladolid



Hospital Clínic de Barcelona



Hospital Universitario Ramón y Cajal. Madrid



Hospital P.U. La Fe. Valencia

Hospital G.U. Gregorio Marañón. Madrid

CONCIERTO BENÉFICO GRUPO FÉMINA

3 de
DICIEMBRE
2023

Actividad musical de difusión de la distonía en una divertida tarde para todos los públicos. **Nazaret Tébar y su banda Fémina** nos ofrecieron un concierto de versiones de cantantes femeninas de todos los tiempos en un entorno lúdico y familiar de música, alegría y solidaridad.

Tamara y sus hijos Álvaro y Cristina, nos recordaron como es vivir con distonía en el ámbito familiar y lo necesarias que son actividades como ésta para sentirnos unidos y fuertes.

“La distonía es una enfermedad que nos afecta a miles de personas en todo el mundo causando espasmos musculares involuntarios que a menudo generan dolor y discapacidad, y creedme, para nosotros es un desafío constante y diario, tanto físico como psicológico”.

ÁLVARO LÓPEZ MIRÓ (12 AÑOS)



CAMPAÑA ALDE DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS 2024

Por un futuro sin distonía

Distonía España-ALDE puso en marcha la Campaña de difusión y sensibilización **Por un futuro sin distonía** en el marco del **Día Mundial de las Enfermedades Raras 2024** celebrada el **29 de febrero**.

Con motivo de esta celebración global Distonía España-ALDE realizó varias actividades para visibilizar la distonía, como enfermedad rara y poco conocida y sensibilizar a la sociedad sobre esta patología, impulsar la investigación y ofrecer información sobre algunos de sus tratamientos.

Programa de actividades

WEBINARIO-Encuentro para pacientes con distonía.

"Antes y después de la cirugía de Estimulación Cerebral Profunda"

Intercambio de información, experiencias e inquietudes entre personas con diferentes tipos de distonía, intervenidas de Estimulación Cerebral Profunda (DBS, por sus siglas en inglés) con otras que deseaban conocer los pormenores de la operación.

28 de
febrero

ENTREVISTA

¿Quieres saber más sobre distonía?

Dra. M^a José Martí

Directora Grupo de Investigación EP y otros TNM del IDIBAPS. Hospital Clínic. Barcelona. Entrevistada por Rosa Alarcón a través de Tik Tok.

Información experta sobre la distonía, prevención, tratamientos y avances de mano de una de las neurólogas investigadoras pioneras en España en el conocimiento y difusión de la distonía.



29 de
febrero

Mesa informativa en San Martín de la Vega (Madrid)

Varias socias de ALDE informaron y visibilizaron la distonía en el Día Mundial de las ER en este municipio madrileño de casi 20.000 habitantes.

29 de
febrero

RECEPCIÓN A DISTONÍA ESPAÑA-ALDE en el Ayuntamiento de Segovia por el Día Mundial de las ER

La concejala de Asuntos Sociales e Igualdad, Azucena Suárez, recibió a la presidenta de ALDE, Milagros López y a un grupo de mujeres con distonía, socias de ALDE, de la provincia de Segovia (Mari Carmen, Gloria y Lydia) para visibilizar la distonía en este día especial. Durante el acto la presidenta de ALDE leyó el manifiesto "Por un futuro sin distonía" donde se reivindicaron todas las necesidades de nuestro colectivo, entre ellas la apertura de un **CSUR de ER en trastornos del movimiento en la Comunidad de Castilla y León**.



Iluminación de fachadas de Ayuntamientos a instancias de Distonía España-ALDE

29 de
febrero

Municipios participantes: La Guardia (Toledo), L'Hospitalet de Llobregat (Barcelona) y San Cugat del Vallés (Barcelona).



Recepción en el Ayuntamiento de La Guardia a Distonía España-ALDE y encendido de luces por el Día Mundial de las ER

29 de
febrero



Stand informativo en Leganés por el Día Mundial de las ER

3 de
Marzo

Estadio Municipal Butarque previo al partido entre el CD Leganés -SD Eibar
Silvia, Elena y Milagros informaron y visibilizaron la distonía en esta jornada deportiva de sensibilización sobre las enfermedades raras como parte del movimiento de FEDER.



WEBINARIO-Coloquio "Estimulación Cerebral Profunda. Un tratamiento en auge para la distonía"

11 de
marzo

Dr. Javier R. Pérez Sánchez

Coordinador del grupo de Distonías de la ERN-RND (European Reference Network-Rare Neurological Diseases)

Unidad de Trastornos del Movimiento, CSUR, ERN-RND

Hospital General U. Gregorio Marañón. Madrid

Charla informativa sobre todo lo relativo a la cirugía de Estimulación Cerebral Profunda (DBS, por sus siglas en inglés) para resolver las dudas planteadas por los participantes sobre la intervención.

CAMPAÑA ALDE DEL DÍA MUNDIAL DE LAS ER EN LOS MEDIOS DE COMUNICACIÓN

El Norte de Castilla. 29 febrero 2024

“Mi vida ha cambiado y nunca me voy a curar, pero hay que seguir adelante”



El Día de Segovia. 25 febrero 2024

“Solo quería llorar, no dejabas de preguntarte qué está pasando”



La Voz de Galicia. 25 febrero 2024

“Noté que la cabeza se me giraba sola” “Lo mío no era vida”



También se hicieron eco de la campaña TVE de Castilla y León, TV Segovia 8, Instagram del Ayto. de Segovia, Facebook y X de El Norte de Castilla y los periódicos digitales de La Voz de Galicia, El Norte de Castilla y El Día de Segovia.

CHARLAS INFORMATIVAS CONOCER LA DISTONÍA

Distonia España-ALDE en el marco de su campaña de información y sensibilización CONOCER LA DISTONÍA por los pueblos y ciudades de nuestro país ha visitado en 2024, Valladolid, Mérida (Badajoz) y Segovia para difundir la distonia entre la población general y divulgar la labor de la asociación en la atención a los pacientes y sus familias, desde 1991

CHARLA EN VALLADOLID

Distonia España-ALDE organizó en Valladolid la charla **Distonia y Parkinson: analogías y diferencias** impartida por la **Dra. Isabel Hernández Pérez**, neuróloga del Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Colaboran: Asociación Parkinson Valladolid (APARVAL) y del Ayuntamiento de Valladolid.



Valladolid
17 Oct.
Centro Cívico
Integrado Zona
Este

CHARLA EN MÉRIDA

Milagros y Elena impartieron la charla informativa **Descubre la distonia**, destinada al público en general para dar a conocer esta enfermedad rara tan desconocida por la sociedad y que tanta discapacidad provoca. Colabora: Ayuntamiento de Mérida



Mérida
24 Oct.
Centro Cultural
Alcazaba

MERCADILLO LITERARIO SOLIDARIO DÍA DEL LIBRO 2024

**IV Feria del libro y la cultura de
Moratalaz – Madrid**

27-28 abril 2024

Gracias a la Junta Municipal del Distrito de Moratalaz por ofrecernos, por segundo año consecutivo, un espacio en la feria para compartir esta actividad cultural y solidaria con nuestros vecinos y vecinas del barrio y con todas las personas que se acercaron a nuestra caseta.

Actividad que ofrece cultura a cambio de generosidad a través de libros donados a los que damos una nueva oportunidad en otras manos. A la vez que visibilizamos la distonia y la labor de la asociación.



**Mercadillo de libros
en La Guardia - Toledo**

27 de abril 2024

El Ayuntamiento de La Guardia (Toledo) donó todos los libros que se ofrecieron en el mercadillo, así como la cantidad recaudada, a Distonia España-ALDE.

+ de 200 ejemplares donados

**71
donaciones**



**“Leer y donar nos hace
personas más sabias, más
generosas y mejores seres
humanos.”**



**34
donaciones**



NUEVAS DELEGACIONES ALDE

Distonía Castilla y León-ALDE y Distonía País Vasco-ALDE

En la última Asamblea General de Socios, celebrada el 25 de junio de 2024, se aprobó por unanimidad la apertura de dos nuevas delegaciones de Distonía España-ALDE para atender con más proximidad y eficiencia a los pacientes con distonía y familiares que residen en estas Comunidades Autónomas.

M^a Carmen Matesanz y Alfonso González dirigirán la Delegación Distonía Castilla y León-ALDE y Zoilo Doncel será el delegado de Distonía País Vasco-ALDE.

Inauguración de la Delegación de Castilla y León en Segovia



ALDE representada en la Comisión Ejecutiva de FAMMA-Cocemfe Madrid

La presidenta de ALDE, Milagros López forma parte desde el pasado mes de junio de la comisión ejecutiva de FAMMA-Cocemfe Madrid.



DOS SOCIOS CON DISTONÍA DE ALDE EN TVE2 *Volver a empezar*

El programa *De seda y hierro* de TVE2 dedica el capítulo "*Volver a empezar*" a la distonía. Sus protagonistas son dos socios de **Distonía España-ALDE** que muestran ante la cámara como viven su día a día con distonía.

Álvaro es un adolescente de trece años que lleva una vida plena junto a su familia. Tiene distonía generalizada y varias partes de su cuerpo afectadas. Pero su espíritu de superación es admirable. Es amable, tímido, y muy inteligente. Le gusta leer, el fútbol y la medicina. De mayor quiere ser investigador neurológico. Muy apreciado en el colegio, sus amigos le consideran un superhéroe por cómo se enfrenta a la distonía, cada día.



Pablo es un hombre adulto, periodista de profesión, a quien la distonía cervical le apareció hace ya seis años, para complicarle mucho su vida social, laboral y cotidiana. Eso no impidió que tras un paréntesis difícil, en todos los aspectos, se planteara no dejarse abatir por la enfermedad. Competente y muy deportista, ha podido comprobar, que a pesar de sus limitaciones, otra forma de seguir adelante era posible, con tesón, perseverancia y el apoyo incondicional de su familia y entorno.

Dos generaciones unidas por la distonía, una condición que no respeta edades, ni sexos, ni clases... La distonía aparece cuando menos te lo esperas y suele venir para quedarse siempre contigo y complicarte la vida... pero mientras se busca una cura no debemos permitirle que nos quite también la ilusión de vivir.

Gracias a TVE por dar visibilidad a la distonía.

Gracias a Álvaro y Pablo por aceptar participar en el programa a petición de ALDE.

El programa puede verse en **rtve play**

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: distonias.es

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

E-mail: aldetrabajosocial@distonias.es

Presencial

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



¿TE GUSTARÍA SER VOLUNTARIO@ DE DISTONÍA ESPAÑA-ALDE?

Tu ayuda puede marcar la diferencia



Más información



 facebook.com/aldespana
 [@aldeespana](https://www.instagram.com/aldeespana)

CONTACTA CON NOSOTROS

Horario de atención
De lunes a viernes
De 8:30 a 16 h. Solicitar cita previa
640 95 13 14
91 437 92 20
alde@distonia.org
aldetrabajosocial@distonia.es
www.distonia.es

Patrocina
con cargo al IRPF:

