



20154 - DISTONÍA COMO ÚNICO SÍNTOMA EN PACIENTES PORTADORES DE LRRK2 Y PARKINA

Nystrom Hernández, A.; García Ruiz Espiga, P.

Servicio de Neurología. Fundación Jiménez Díaz.

Resumen

Objetivos: La distonía puede ser la única manifestación motora en pacientes portadores de parkina y LRRK2. Revisión de historia clínica y vídeos de dos pacientes portadores con distonía aislada seguidos de forma prospectiva.

Material y métodos: Paciente 1: mujer de 56 años estudiada desde 1999 por alteración de la marcha en contexto de distonía de miembro inferior derecho. Inicialmente fue tratada con toxina botulínica y levodopa con buena respuesta. El DaTSCAN resultó patológico. El estudio genético reveló mutación parkina en homocigosis. Durante 25 años su cuadro se ha mantenido estable sin evidencia de parkinsonismo. Paciente 2: varón de 54 años estudiado desde 2014 por distonía generalizada de inicio en miembros superiores, región cervical y voz, con respuesta a levodopa. El DaTSCAN fue normal. El estudio genético mostró mutación en el gen LRRK2. Durante el seguimiento el cuadro distónico progresó, pero no asoció parkinsonismo. Ha sido tratado con DBS palidal con buena respuesta.

Resultados: Los portadores de mutaciones responsables de Parkinson familiar ocasionalmente presentan distonía como único síntoma motor al debut, con una media de 10 años hasta el desarrollo de síndrome rígido acinético. La distonía con respuesta a levodopa incrementa la sospecha clínica.

Conclusión: En estos dos casos llama la atención que no han desarrollado parkinsonismo tras largo seguimiento.