

importante realizar el diagnóstico para dar consejo genético.

Distrofia miotónica tipo 2 (DM2): es una enfermedad autosómica dominante causada por una mutación en el gen ZNF9 del cromosoma 3q21 que provoca la expansión de CCTG. La expansión varía de 75 a 11.000 repeticiones. El número de repeticiones no se correlaciona con la edad de inicio o la gravedad de la enfermedad. Presenta menor anticipación que la DM1. La distribución es europea. El pronóstico es mejor que en la DM1 y se inicia en la tercera década de la vida.

Clínicamente se presenta con miotonía, debilidad muscular, dolores musculares, rigidez y fatiga. Típicamente afecta a músculos proximales, entre ellos los del cuello, flexores de codos y caderas. También presentan cataratas, arritmias, resistencia a la insulina e infertilidad. La diabetes tipo 2 es más común que en DM1. Alteraciones cognitivas, somnolencia.

Tratamiento: la enfermedad no tiene cura. Se realiza la monitorización y tratamiento de las complicaciones, lo cual mejora la morbimortalidad de la enfermedad.

El cribaje recomendado es la realización de un electrocardiograma anual. Considerar la realización de un estudio electrofisiológico o de colocar un marcapasos en casos de blo-

queos, prolongación del PR o el QRS, o síntomas como palpitaciones o síncope; estudio del sueño en pacientes con cualquier síntoma de somnolencia diurna o apnea obstructiva del sueño. La medición de capacidad vital podría predecir falla respiratoria; glucemia en ayunas; control oftalmológico o neurológico para detectar catarata anual. Eventual cirugía; acceso a terapia ocupacional/ejercicios; considerar estimulantes (por ejemplo modafinilo) en caso de somnolencia excesiva; consejo genético; discusión con el paciente de síntomas gastrointestinales y su tratamiento; discusión con el paciente del tratamiento farmacológico de la miotonía, aunque generalmente no es necesario. Considerar que los fármacos son generalmente arritmogénicos; fomentar grupos de apoyo.

Los avances en la comprensión de la patogénesis de la DM1 y la DM2 resultaron en un mecanismo molecular que involucra desórdenes miodegenerativos y posiblemente neurodegenerativos mediados por alteraciones en el ARN. Se desarrollaron muchos avances de terapia génica *in vitro* y en modelos animales que en un futuro podrían cambiar el tratamiento y pronóstico de la enfermedad.

L. Schottlaender

Residencia de Neurología, FLENI, Buenos Aires, Argentina

Zonisamida en el tratamiento preventivo de la migraña refractaria

Zonisamide in the preventive treatment of refractory migraine

Pascual J, Gracia-Naya M, Leira R, Mateos V, Álvaro-González LC, Hernando I, et al. Zonisamida en el tratamiento preventivo de la migraña refractaria. Neurol. 2010;50(3):129-32.

Resumen

La migraña es uno de los motivos de consulta más frecuente en el consultorio de Neurología. Constituye una entidad que puede comprometer la calidad de vida de los pacientes que la padecen, sobre todo en jóvenes en la edad media. La Organización Mundial de la Salud la considera dentro del grupo de enfermedades más invalidantes para las actividades de la vida diaria. Alrededor de un 25% de los pacientes con cefalea requieren tratamiento preventivo, lamentablemente no existe uno ideal para todos los pacientes y casi la mitad de ellos no responde a los tratamientos preventivos clásicos (betabloqueantes, flunaricina y neuromoduladores). Dentro de ellos topiramato es uno de los de primera línea, con buena eficacia en el tratamiento preventivo de la migraña con y sin aura. Sin

embargo, hasta un tercio de los pacientes son refractarios al tratamiento con dicho fármaco o presentan intolerancia al mismo. Dentro de los neuromoduladores se ha utilizado últimamente zonisamida, que podría ser una opción para los casos de refractariedad o intolerancia a topiramato.

Zonisamida es un neuromodulador con varios mecanismos de acción similares al topiramato (bloqueante de canales de sodio voltaje-dependientes, reducción de flujo de iones por canales tipo T, acción inhibidora de la enzima anhidrasa carbónica).

Zonisamida fue usada en varios estudios como tratamiento preventivo de la migraña; uno de ellos utilizó dosis entre 100 y 400 mg/día que redujeron la gravedad, duración y frecuencia de la migraña de forma significativa. En otro estudio con dosis menores de zonisamida (entre 100 y 200 mg/día) se redujo la frecuencia de la migraña en casi un 34% en una serie de 33 pacientes.

Este estudio (realizado en varios hospitales de España) se basó en una serie de 172 pacientes, entre 22 y 60 años de edad, con diagnóstico de migraña, con o sin aura, en el que se utilizaron los criterios de la Sociedad Internacional de Cefaleas. Ninguno de los pacientes había presentado respuesta o presentaron intolerancia al tratamiento con topiramato y al menos otro

fármaco preventivo, por lo que recibieron zonisamida. El fármaco se incrementó a razón de 25 mg/semana, hasta un máximo de 200 mg/día. La dosis más frecuentemente administrada fue de 100 mg/día. La eficacia de zonisamida se evaluó en términos de "respuesta" (disminución en la frecuencia de las crisis al menos del 50%) al tercer mes del tratamiento.

Del total de la serie (172 pacientes) un 81% fueron mujeres. Un 27% de los pacientes no toleró el fármaco, fundamentalmente por bradipsiquia subjetiva o clínica digestiva.

El 29% no vio reducida la frecuencia de las crisis (al menos en un 50%), un 44% respondió a zonisamida y el 13% presentó una respuesta excelente. No hubo ningún caso de efecto secundario serio o grave.

Comentarios

Si bien este trabajo reafirma los resultados de otros anteriores, la serie de pacientes es mucho mayor. Otro aspecto inte-

resante es que la población estudiada había recibido tratamiento previo con topiramato y al menos otro fármaco, lo cual muestra a zonisamida como una factible opción de tratamiento en los casos de refractariedad o intolerancia a topiramato.

A pesar de que son necesarios más estudios controlados para comprobar su eficacia en la prevención de la migraña, sus mecanismos de acción similares a topiramato y el hecho de tener como propiedad farmacocinética una vida media larga (63 horas), proporciona la posibilidad de administrar una única dosis diaria o cada 48 horas, convirtiéndola en una posible opción en el tratamiento preventivo de la migraña, sobre todo en pacientes con intolerancia o refractariedad al tratamiento con topiramato.

J. Casen

Residencia de Neurología, Centro universitario de Neurología, Hospital J.M. Ramos Mejía, Buenos Aires, Argentina

Fe de erratas

En el artículo "Esclerosis lateral amiotrófica (ELA) y canal estrecho cervical/mielopatía cervical (CEC/MC): experiencia en un centro de referencia de enfermedades de motoneurona (CREM)", presentado como póster en el Congreso Argentino de Neurología del año 2009, se omitió el nombre de la Dra. Gisella Gargiulo.

Esclerosis lateral amiotrófica (ELA) y canal estrecho cervical/mielopatía cervical (CEC/MC): experiencia en un centro de referencia de enfermedades de motoneurona (CREM).

Gisella Gargiulo Monachelli^{a,b}, GE Rodríguez^a, M Bettini^a, REP Sica^c y RC Rey^a

^aHospital Ramos Mejía, División Neurología, Centro Universitario de Neurología, Buenos Aires, Argentina

^bIByME-CONICET, Buenos Aires, Argentina

^cCiencia y Técnica, Facultad de Medicina, Universidad de Buenos Aires, Argentina