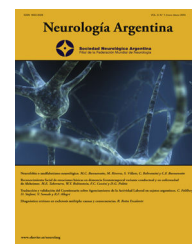




Sociedad Neurológica Argentina
Filial de la Federación Mundial
de Neurología

Neurología Argentina

www.elsevier.es/neurolarg



Artículo original

Prevalencia, caracterización y factores asociados en distonía craneocervical: un estudio de corte transversal



Felipe Trujillo Ortiz^{a,*}, Tania Arrieta Hernández^a, María Paula Campos García^b, Juan David Vega Padilla^c, Larry Joel Caicedo Rojas^d, Cindy Paola Gómez Castaño^d y María Camila Silva Trujillo^e

^a Departamento de Neurología, Universidad de Ciencias Médicas de La Habana, La Habana, Cuba

^b Departamento de Medicina Interna, Universidad de Ciencias Médicas de La Habana, La Habana, Cuba

^c Departamento de Epidemiología, Universidad de Boyacá, Tunja, Colombia

^d Facultad de Medicina, Universidad Metropolitana, Barranquilla, Colombia

^e Facultad de Medicina, Fundación Universitaria Navarra, Neiva, Colombia

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 4 de noviembre de 2023

Aceptado el 16 de febrero de 2024

On-line el 11 de marzo de 2024

Palabras clave:

Distonía

Trastornos distónicos

Distonía cervical

Músculos faciales

Estudios transversales

R E S U M E N

Introducción: La distonía craneocervical es causa importante de dolor crónico, de pérdida de la calidad de vida, e incrementa los costos económicos para los sistemas de salud.

Objetivos: Determinar la prevalencia, caracterizar y definir los factores asociados a distonía craneocervical en un centro de atención para trastornos del movimiento.

Metodología: Estudio de corte transversal que incluyó a pacientes con diagnóstico de distonía craneocervical en la consulta especializada de trastornos del movimiento durante el 1 de enero de 2011 hasta el 31 de diciembre de 2021 en el Instituto de Neurología y Neurocirugía de La Habana, Cuba.

Resultados: Un total de 99 pacientes ingresaron al estudio, y la prevalencia fue del 15,23% en la consulta de trastornos del movimiento. La mediana de edad fue de 66 años (RIQ: 19) y el 57,6% fueron de sexo femenino. Los tipos de distonía se distribuyeron así: blefarospasmo 48,48%, distonía cervical 34,34%, múltiples regiones 9,09%, distonía oromandibular 5,05% y disfonía espasmódica 3,03%. Los factores asociados fueron: sexo femenino OR: 2,521 [IC 95%: 1,112 a 5,713] para blefarospasmo, raza blanca OR: 3,309 [IC 95%: 1,146 a 9,558] y truco sensitivo OR: 9,960 [IC 95%: 3,582 a 27,68] para distonía cervical. Sexo femenino OR: 0,075 [IC 95%: 0,008 a 0,799], forma de inicio segmentaria OR: 0,080 [IC 95%: 0,008 a 0,799] y truco sensitivo OR: 0,081 [IC 95%: 0,008 a 0,796] para distonía oromandibular.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: pipetrujillo.22@gmail.com (F. Trujillo Ortiz).

<https://doi.org/10.1016/j.neuarg.2024.02.004>

1853-0028/© 2024 Sociedad Neurológica Argentina. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Conclusiones: La distonía craneocervical es frecuente en las clínicas que prestan atención especializada a pacientes con trastornos del movimiento, y los factores descritos se asociaron a tipos específicos de distonía.

© 2024 Sociedad Neurológica Argentina. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Prevalence, characterization and associated factors in craniocervical dystonia: A cross-sectional study

A B S T R A C T

Keywords:

Dystonia
Dystonic disorders
Cervical dystonia
Facial muscles
Cross-sectional studies

Introduction: Craniocervical dystonia is a major cause of chronic pain, loss of quality of life and increased economic costs to health care systems.

Objectives: To determine the prevalence, characterize and define the factors associated with craniocervical dystonia in a center for movement disorders.

Methodology: Cross-sectional study that included patients with a diagnosis of craniocervical dystonia in the specialized clinic for movement disorders from January 1, 2011 to December 31, 2021 at the Institute of Neurology and Neurosurgery of Havana, Cuba.

Results: A total of 99 patients were included in the study and the prevalence was 15.23% in the movement disorders clinic. The median age was 66 years old (RIQ: 19) and 57.6% were female. The types of dystonia were distributed as follows: blepharospasm 48.48%, cervical dystonia 34.34%, multiple regions 9.09%, oromandibular dystonia 5.05% and spasmodic dysphonia 3.03%. The associated factors were: female sex OR: 2.521 [95% CI: 1.112-5.713] for blepharospasm, white race OR: 3.309 [95% CI: 1.146-9.558] and sensory trick OR: 9.960 [95% CI: 3.582-27.68] for cervical dystonia. Female sex OR: 0.075 [95% CI: 0.008-0.799], segmental onset form OR: 0.080 [95% CI: 0.008-0.799] and sensory trick OR: 0.081 [95% CI: 0.008-0.796] for oromandibular dystonia.

Conclusions: Craniocervical dystonia is frequent in clinics providing specialized care for patients with movement disorders, and the factors described were associated with specific types of dystonia.

© 2024 Sociedad Neurológica Argentina. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introducción

La distonía se caracteriza por la presencia de contracciones musculares sostenidas o intermitentes que ocasionan movimientos y/o posturas anormales, frecuentemente de naturaleza repetitiva¹⁻⁶. Dentro de la distonía craneocervical, encontramos 251 casos de distonía cervical, 87,5 casos de blefaroespasmos y 13,3 casos de distonía oromandibular por cada millón de personas⁷. Estos movimientos empeoran en situaciones de depresión y ansiedad y no pueden ser controlados de forma voluntaria⁸. Además, la distonía representa una causa significativa de dolor crónico, compromete la calidad de vida, produce aislamiento social e incrementa los costos económicos para los sistemas de salud⁹.

La clasificación de la distonía se basa en dos ejes principales establecidos en el consenso de Albanese et al. (2013)¹⁰. El primer eje considera las características clínicas, como la edad de inicio, que puede ser en la infancia (nacimiento hasta los 2 años), niñez (3 a 12 años), adolescencia (13 a 20 años), adultez temprana (21 a 40 años) o adultez tardía (mayores de 40 años)¹¹. Además, se evalúa la distribución corporal, que puede ser focal (afectando una sola región), segmentaria

(afectando dos o más regiones contiguas), restringida al hemisferio (hemidistonia) o generalizada (afectando al menos dos o más regiones a distancia)^{1,12}. También se considera el patrón temporal de la enfermedad, que puede ser estático o progresivo, así como la variabilidad de los síntomas, que pueden ser persistentes, fluctuantes, específicos durante la acción o paroxísticos¹¹. Asimismo, en el eje 1 se valoran las características asociadas, determinando si la distonía se presenta de manera concomitante con otro trastorno del movimiento, como la distonía mioclónica, o si se manifiesta junto a otras condiciones neurológicas o sistémicas^{10,11}. En el segundo eje se consideran dos características complementarias: la patología subyacente del sistema nervioso, la cual se evalúa a través de imágenes o pruebas diagnósticas, y el origen del trastorno, que puede ser hereditario, adquirido o idiopático¹². Las distonías focales de la edad adulta son principalmente el blefaroespasmos y la distonía cervical¹³, aunque existen otras distonías craneocervicales, como la distonía oromandibular y la disfonía espasmódica, entre otras¹⁴.

Los objetivos del presente estudio fueron: a) establecer la prevalencia de distonía craneocervical en la consulta externa de trastornos del movimiento; b) describir las variables socio-demográficas y los antecedentes clínicos de los pacientes

con distonía craneocervical; c) caracterizar la población con distonía craneocervical hereditaria, adquirida e idiopática; d) determinar la prevalencia de cada tipo específico de distonía craneocervical y describir las diferencias clínicas, y e) identificar los factores asociados a los tipos específicos de distonía (blefarospasmo, cervical, oromandibular, disfonía espasmódica y múltiples regiones) y según la etiología (hereditaria, adquirida o idiopática).

Metodología

Se llevó a cabo un estudio observacional analítico de corte transversal en el Instituto de Neurología y Neurocirugía de La Habana, Cuba, previa aprobación por parte del Comité de Ética e Investigación con el código de solicitud BES-E4 y número de aprobación H480648. Los criterios de inclusión se definieron de la siguiente manera: a) diagnóstico de distonía craneocervical que incluyó blefarospasmo, distonía cervical, disfonía espasmódica, distonía oromandibular y múltiples localizaciones; b) diagnóstico realizado por neurólogo experto en trastornos del movimiento; c) pacientes que asistieron a la consulta externa del Instituto de Neurología y Neurocirugía de La Habana; d) edad ≥ 18 años, y e) período temporal desde el 1 de enero de 2011 hasta el 31 de diciembre de 2021. Como criterio de exclusión se definió el diligenciamiento incompleto de la historia clínica que impidiera una extracción adecuada de los datos.

Las variables incluidas en el estudio fueron las siguientes: edad (en años), sexo (masculino/femenino), raza (blanca, negra, mestiza, asiática), lugar de procedencia (rural/urbano), antecedente familiar de distonía (presente/ausente), hábitos de consumo (alcohol, tabaco, ambos o ninguno), uso de medicamentos como metoclopramida o neurolépticos (presente/ausente), hipertensión arterial (HTA) (presente/ausente), diabetes mellitus (DM) (presente/ausente), obesidad (presente/ausente), enfermedad cerebrovascular (ECV) (presente/ausente), trastorno cognitivo (presente/ausente), trastorno psiquiátrico (presente/ausente), neoplasia (presente/ausente), hipoxia perinatal (presente/ausente), grupo de edad en el momento del diagnóstico (infancia, niñez, adolescencia, adultez temprana o adultez tardía). Además, se evaluó el tipo de distonía (blefarospasmo, cervical, oromandibular, disfonía espasmódica y múltiples regiones), distribución anatómica (focal/segmentaria), etiología (adquirida, hereditaria o idiopática), distonía esporádica (presente/ausente), tipo de progresión (estática/progresiva), contigüidad (presente/ausente) y truco sensitivo (presente/ausente). Todas las variables fueron extraídas de los registros clínicos a una ficha de recolección de datos que se extrapoló posteriormente a una base de datos en Excel 2019.

Para el cálculo del tamaño de muestra se utilizó el software Epidat versión 4.1. La población estuvo compuesta por 650 pacientes que fueron evaluados en la consulta externa debido a trastornos del movimiento durante el período de investigación. Los parámetros utilizados fueron los siguientes: se consideró una proporción esperada del 12,6%, siguiendo el reporte de Rodríguez et al.¹⁵, un nivel de confianza del 95% y una precisión del 6%. Como resultado, se obtuvo un tamaño de muestra de 100 pacientes. La selección de los participantes

se llevó a cabo a través de un muestreo no probabilístico a conveniencia, y se incluyeron todos los pacientes con diagnóstico de distonía craneocervical registrados en la base de datos del servicio de neurología y neurocirugía.

Para el análisis estadístico se utilizó el Statistical Package for the Social Sciences (SPSS) versión 27. En una primera fase se llevó a cabo el análisis descriptivo que involucró el cálculo de frecuencias absolutas (n) y relativas (%) para las variables categóricas. Para la variable cuantitativa «edad» se realizó el análisis utilizando el estadístico de Kolmogorov-Smirnov y se determinó que no cumplía con el supuesto de normalidad ($p < 0,05$). Por lo tanto, se informó este dato utilizando estadística no paramétrica, como la mediana, el rango intercuartil (RIQ), los cuartiles (Q) y los valores mínimo y máximo. Para evaluar la diferencia entre variables categóricas, tanto dicotómicas como policotómicas, se empleó la prueba chi cuadrado de Pearson (un valor de $p < 0,05$ se consideró como diferencia estadística significativa). Para evaluar la asociación entre las variables se consideraron los diferentes tipos de distonía (blefarospasmo, oromandibular, cervical, disfonía espasmódica y múltiples regiones) y la etiología (idiopática, hereditaria, adquirida) como variables dependientes, y cada una de ellas se categorizó de forma dicotómica (presente/ausente). Las variables independientes incluidas fueron edad, sexo, raza, procedencia, antecedente familiar de distonía, hábitos, HTA, DM, obesidad, ECV, trastorno cognitivo, trastorno psiquiátrico, neoplasia, hipoxia perinatal, uso de medicamentos, grupo de edad al momento del diagnóstico, forma de inicio, progresión, contigüidad y truco sensitivo.

Cada variable dependiente se incluyó en un modelo de regresión logística binaria utilizando el método «intro» y luego se eliminaron secuencialmente aquellas variables independientes que no mostraron significancia estadística ($p \geq 0,05$) hasta obtener un modelo ajustado con las variables predictoras (aquellas con un valor de $p < 0,05$). También se calcularon los odds ratio (OR) junto con sus intervalos de confianza al 95% (IC 95%). Se consideró como probable factor de riesgo a los intervalos de confianza mayores a 1, como posible factor protector a los intervalos de confianza menores a 1, y como falta de asociación a los intervalos de confianza que incluían el valor 1.

Para mitigar el sesgo de selección se incorporaron todas las historias clínicas de los pacientes evaluados con diagnóstico de distonía craneocervical durante el período de estudio. Para abordar el sesgo en el registro de información se estableció como criterio de exclusión la presencia de historias clínicas con datos incompletos. Para controlar el sesgo de confusión se utilizó un modelo multivariado de regresión logística binaria. En este estudio no se produjeron pérdidas de pacientes ni de datos, por lo cual no fue necesario imputar información.

Resultados

Durante el período mencionado se brindó atención a 650 pacientes en el servicio de consulta externa de trastornos del movimiento en el Instituto de Neurología y Neurocirugía de La Habana. Entre ellos, se identificaron 99 participantes con distonía craneocervical, lo que estableció una prevalencia del 15,23% dentro de la consulta externa de trastornos del

movimiento. Todos los pacientes cumplían con los criterios de inclusión y no presentaban el criterio de exclusión.

Variables sociodemográficas y antecedentes

La mediana de edad fue de 66 años (RIQ: 19), Q1 de 53 años, Q3 de 72 años, un mínimo de 29 años y un máximo de 89 años. El 57,6% fueron de sexo femenino. La mayoría de los pacientes se encontraban en la etapa de adultez tardía (mayores de 40 años), representando un 92,9% de la muestra, seguido de adultez temprana (21 a 40 años) con un 7,1%. Además, se observó que la raza más frecuente fue la blanca, con un 71,7%, seguido de la mestiza (16,2%), la negra (11,1%) y la asiática (1%). En su mayoría, los pacientes procedían de áreas urbanas, abarcando un 90,9% de la muestra.

En relación con los antecedentes clínicos, se destacó la presencia de HTA en el 35,4% de los casos. Además, se identificaron prevalencias del 7,1% tanto para el uso de medicamentos (metoclopramida o neurolépticos) como para los trastornos psiquiátricos. El 4% de los pacientes presentaban antecedentes familiares de distonía, eran fumadores o padecían de DM. El 2% mostraban signos de trastorno cognitivo. La ECV y el consumo de alcohol se observaron en el 1% de los casos. Ningún paciente fue clasificado como obeso y no se encontraron casos de neoplasia ni de antecedente de hipoxia perinatal.

Etiología

El 87,9% de las distonías fueron clasificadas como idiopáticas, el 9,1% como adquiridas y el 3% como hereditarias. La [tabla 1](#) describe las características sociodemográficas y clínicas según la etiología. La procedencia rural fue más prevalente en los casos de distonía hereditaria, mientras que las distonías idiopática y adquirida predominaron en la población urbana ($p=0,002$). Se observó que el trastorno cognitivo era más frecuente en los casos de distonía hereditaria ($p<0,001$), mientras que el trastorno psiquiátrico predominó en la distonía adquirida ($p<0,001$). En la mayoría de los casos no se evidenció consumo de tabaco ni de alcohol entre los diferentes tipos de distonía, aunque el uso de metoclopramida o neurolépticos fue más frecuente en la distonía adquirida ($p<0,001$). Además, la progresión y la contigüidad se manifestaron con mayor frecuencia en los casos de distonía hereditaria ($p<0,001$).

Tipos de distonía

En la [figura 1](#) se observa que el tipo de distonía más frecuente fue el blefarospasmo (48,48%), seguido de la distonía cervical (34,34%) y de la distonía de múltiples regiones (9,09%). La [tabla 2](#) describe las variables sociodemográficas y clínicas entre los diferentes tipos de distonía. Se observó que el sexo femenino fue más frecuente en pacientes con blefarospasmo, disfonía espasmódica y en casos con afectación de múltiples regiones ($p=0,018$). El antecedente familiar de distonía fue más común en aquellos con afectación de múltiples regiones ($p<0,001$), y lo mismo ocurrió con el trastorno cognitivo ($p<0,001$). En cuanto al trastorno psiquiátrico, se encontró una mayor frecuencia en la distribución anatómica con múltiples regiones ($p=0,034$). El consumo de medicamentos fue más

común en la distonía cervical ($p=0,006$) y la etiología adquirida también predominó en dicha región anatómica ($p=0,011$). Además, la etiología hereditaria fue más frecuente en los casos con afectación de múltiples regiones ($p<0,001$) y la etiología idiopática se observó con mayor frecuencia en blefarospasmo, distonía oromandibular y disfonía espasmódica ($p=0,009$). Las formas de inicio segmentaria, progresión y contigüidad fueron más frecuentes en la distribución con múltiples regiones ($p=0,000$). Por último, el truco sensitivo se presentó con mayor frecuencia en la distonía cervical, en los casos con afectación de múltiples regiones y en el blefarospasmo ($p<0,001$).

Factores asociados a cada tipo específico de distonía

La [tabla 3](#) presenta los factores asociados a cada tipo específico de distonía según el análisis multivariado de regresión logística. Se identificó el sexo femenino como un probable factor de riesgo para el blefarospasmo. En el caso de la distonía cervical, la raza blanca y la presencia del truco sensitivo fueron probables factores de riesgo. Por otro lado, el sexo femenino, la forma de inicio segmentaria y el truco sensitivo se identificaron como probables factores protectores para la distonía oromandibular. No se encontraron factores asociados a la disfonía espasmódica ni a la afectación de múltiples regiones. Los trastornos psiquiátricos son un probable factor de riesgo para distonía adquirida, y no se encontraron factores asociados a distonía hereditaria o idiopática.

Discusión

En el marco de la presente investigación se ha observado que la distonía craneocervical presenta una prevalencia del 15,23% en el contexto de la consulta externa de trastornos del movimiento. Este hallazgo se encuentra en concordancia con los resultados previamente publicados por Rodríguez et al.¹⁵, quienes reportaron una prevalencia del 12,6% en un grupo de pacientes con características clínicas similares. Por otra parte, de acuerdo con Balint et al.¹⁶, la distonía representa menos del 20% de las consultas en las clínicas especializadas en trastornos del movimiento¹⁶. Estos resultados nos permiten concluir que aproximadamente entre una y dos de cada diez consultas en centros especializados en trastornos del movimiento están relacionadas con casos de distonía¹⁵⁻¹⁷.

En cuanto a las características sociodemográficas, se ha observado que el sexo femenino prevalece en los casos de distonía craneocervical, representando un 57,6%. Al analizar por subgrupos, esta tendencia se mantiene, siendo más común en casos de blefarospasmo (70,8%), de disfonía espasmódica (66,7%) y en aquellos con compromiso de múltiples regiones (55,6%). Estos resultados coinciden con los hallazgos del estudio realizado por Vilany et al.¹⁸, quienes identificaron que el sexo femenino también era más frecuente en la distonía craneocervical, con un 69,39%. Además, en el análisis estratificado, las mujeres clasificadas con compromiso de múltiples regiones (oromandibular y blefarospasmo) presentaban una prevalencia del 55,7%. En nuestro estudio, todos los casos de distonía oromandibular se presentaron en hombres, en consonancia con lo publicado por Britton et al.¹⁹, pero en contraste

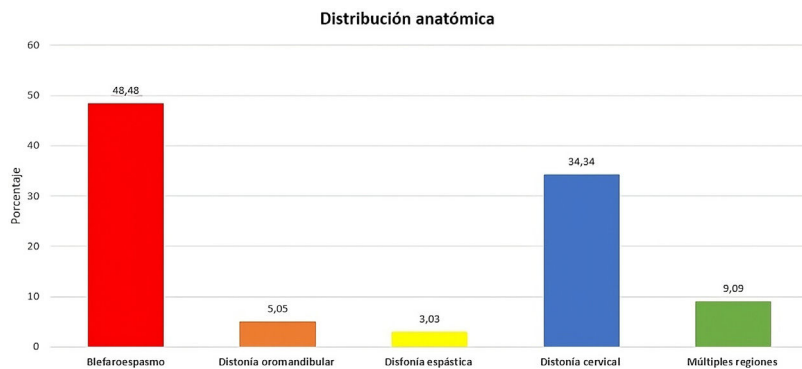
Tabla 1 – Características sociodemográficas y clínicas según la clasificación etiológica de los pacientes con distonía craneocervical

| Variable | Categoría | Idiopática (n = 87) | | Adquirida (n = 9) | | Hereditaria (n = 3) | | p ^a |
|---------------------------------|--------------------|------------------------|-------|----------------------|--------|------------------------|--------|----------------|
| | | Frecuencia | % | Frecuencia | % | Frecuencia | % | |
| Edad | Adultez tardía | 80 | 92,0% | 9 | 100,0% | 3 | 100,0% | 0,595 |
| | Adultez temprana | 7 | 8,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | |
| Sexo | Masculino | 38 | 43,7% | 3 | 33,3% | 1 | 33,3% | 0,794 |
| | Femenino | 49 | 56,3% | 6 | 66,7% | 2 | 66,7% | |
| Raza | Blanca | 63 | 72,4% | 5 | 55,6% | 3 | 100,0% | 0,824 |
| | Negra | 9 | 10,3% | 2 | 22,2% | 0 | 0,0% | |
| | Mestiza | 14 | 16,1% | 2 | 22,2% | 0 | 0,0% | |
| | Asiática | 1 | 1,1% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | |
| Procedencia | Urbana | 81 | 93,1% | 8 | 88,9% | 1 | 33,3% | 0,002 |
| | Rural | 6 | 6,9% | 1 | 11,1% | 2 | 66,7% | |
| HTA | Sí | 27 | 31,0% | 6 | 66,7% | 2 | 66,7% | 0,053 |
| DM | Sí | 3 | 3,4% | 1 | 11,1% | 0 | 0,0% | 0,505 |
| Obesidad | Sí | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | — |
| ECV | Sí | 1 | 1,1% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0,933 |
| Trastorno cognitivo | Sí | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 2 | 66,7% | < 0,001 |
| Trastorno psiquiátrico | Sí | 3 | 3,4% | 4 | 44,4% | 0 | 0,0% | < 0,001 |
| Neoplasia | Sí | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | — |
| Hipoxia perinatal | Sí | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | — |
| Hábitos | Consumo de alcohol | 1 | 1,1% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0,185 |
| | Tabaquismo | 2 | 2,3% | 1 | 11,1% | 1 | 33,3% | |
| | Ninguno | 82 | 94,3% | 8 | 88,9% | 2 | 66,7% | |
| | Ambos | 2 | 2,3% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | |
| Metoclopramida o neurolépticos | Sí | 0 | 0,0% | 7 | 77,8% | 0 | 0,0% | < 0,001 |
| Edad al momento del diagnóstico | Adolescencia | 1 | 1,1% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0,891 |
| | Adultez tardía | 74 | 85,1% | 7 | 77,8% | 3 | 100,0% | |
| | Adultez temprana | 12 | 13,8% | 2 | 22,2% | 0 | 0,0% | |
| Progresión | Sí | 6 | 6,9% | 0 | 0,0% | 3 | 100,0% | < 0,001 |
| Contigüidad | Sí | 6 | 6,9% | 0 | 0,0% | 3 | 100,0% | < 0,001 |
| Truco sensitivo | Sí | 46 | 52,9% | 7 | 77,8% | 2 | 66,7% | 0,332 |

DM: diabetes mellitus; ECV: enfermedad cerebrovascular; HTA: hipertensión arterial.

^a Prueba chi cuadrado de Pearson.

Fuente: autores.

**Figura 1 – Distribución según el tipo de distonía craneocervical.**

con los hallazgos de Wang et al.²⁰, quienes informaron de una mayor frecuencia en el sexo femenino.

En relación con la edad, en esta investigación el 92,9% de los pacientes con distonía craneocervical tenían una edad mayor de 40 años, con una mediana de 66 años (RIQ: 19), lo cual es consistente con los hallazgos de Ospina et al.²¹, quienes reportaron una media de edad en población con distonía craneocervical de 57 años (DE: 13,7). En consecuencia, se puede

concluir que la distonía craneocervical es más común en la etapa de la adultez tardía, y se identificó una mayor prevalencia en la población de raza blanca. Adicionalmente, se observó que los pacientes procedentes de áreas rurales presentan un mayor número de casos de distonía craneocervical de origen hereditario.

En este estudio se ha identificado una mayor frecuencia de deterioro cognitivo en pacientes con distonía craneocer-

Tabla 2 – Comparación de variables sociodemográficas y clínicas entre los diferentes tipos de distonía craneocervical

| | | Tipo de distonía craneocervical. | | | | | | | | | | |
|--|--------------------|----------------------------------|--------|--------------------------------------|--------|------------------------------------|--------|-------------------------------|--------|-------------------------------|--------|----------------|
| | | Blefarospasmo (n = 48) | | Distonía oromandibular (n = 5) | | Disfonía espasmódica (n = 3) | | Distonía cervical (n = 34) | | Múltiples regiones (n = 9) | | p ^a |
| Variable | Categoría | Frecuencia | % | Frecuencia | % | Frecuencia | % | Frecuencia | % | Frecuencia | % | |
| Edad | Adulthood tardía | 47 | 97,9% | 5 | 100,0% | 3 | 100,0% | 28 | 82,4% | 9 | 100,0% | 0,064 |
| | Adulthood temprana | 1 | 2,1% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 6 | 17,6% | 0 | 0,0% | |
| Sexo | Masculino | 14 | 29,2% | 5 | 100,0% | 1 | 33,3% | 18 | 52,9% | 4 | 44,4% | 0,018 |
| | Femenino | 34 | 70,8% | 0 | 0,0% | 2 | 66,7% | 16 | 47,1% | 5 | 55,6% | |
| Raza | Blanca | 39 | 81,3% | 3 | 60,0% | 3 | 100,0% | 19 | 55,9% | 7 | 77,8% | 0,177 |
| | Negra | 5 | 10,4% | 2 | 40,0% | 0 | 0,0% | 4 | 11,8% | 0 | 0,0% | |
| | Mestiza | 4 | 8,3% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 10 | 29,4% | 2 | 22,2% | |
| | Asiática | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 1 | 2,9% | 0 | 0,0% | |
| Procedencia | Rural | 46 | 95,8% | 5 | 100,0% | 3 | 100,0% | 30 | 88,2% | 6 | 66,7% | 0,064 |
| | Urbana | 2 | 4,2% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 4 | 11,8% | 3 | 33,3% | |
| Antecedente familiar de distonía | Sí | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 1 | 2,9% | 3 | 33,3% | <0,001 |
| Hábitos | Consumo de alcohol | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 1 | 2,9% | 0 | 0,0% | 0,983 |
| | Tabaquismo | 2 | 4,2% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 1 | 2,9% | 1 | 11,1% | |
| | Ninguno | 45 | 93,8% | 5 | 100,0% | 3 | 100,0% | 31 | 91,2% | 8 | 88,9% | |
| | Ambos | 1 | 2,1% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 1 | 2,9% | 0 | 0,0% | |
| HTA | Sí | 19 | 39,6% | 1 | 20,0% | 1 | 33,3% | 9 | 26,5% | 5 | 55,6% | 0,451 |
| DM | Sí | 3 | 6,3% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 1 | 2,9% | 0 | 0,0% | 0,840 |
| Obesidad | Sí | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | ----- |
| ECV | Sí | 1 | 2,1% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0,898 |
| Trastorno cognitivo | Sí | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 2 | 22,2% | <0,001 |
| Trastorno psiquiátrico | Sí | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 5 | 14,7% | 2 | 22,2% | 0,034 |
| Neoplastia | Sí | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | ----- |
| Hipoxia perinatal | Sí | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | ----- |
| Metoclopramida o neurolépticos | Sí | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 7 | 20,6% | 0 | 0,0% | 0,006 |
| Grupo de edad al momento del diagnóstico | Adolescencia | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 1 | 2,9% | 0 | 0,0% | 0,098 |
| Forma de inicio | Adulthood tardía | 45 | 93,8% | 4 | 80,0% | 3 | 100,0% | 23 | 67,6% | 9 | 100,0% | 0,011 |
| | Adulthood temprana | 3 | 6,3% | 1 | 20,0% | 0 | 0,0% | 10 | 29,4% | 0 | 0,0% | |
| | Sí | 1 | 2,1% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 8 | 23,5% | 0 | 0,0% | |
| Hereditaria | Sí | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 3 | 33,3% | <0,001 |
| Esporádica | Sí | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | — |
| Idiopática | Sí | 47 | 97,9% | 5 | 100,0% | 3 | 100,0% | 26 | 76,5% | 6 | 66,7% | 0,009 |
| Forma de inicio | Segmentaria | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 9 | 100,0% | 0,000 |
| | Focal | 48 | 100,0% | 5 | 100,0% | 3 | 100,0% | 34 | 100,0% | 0 | 0,0% | |
| Progresión | Sí | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 9 | 100,0% | 0,000 |
| Contigüidad | Sí | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 9 | 100,0% | 0,000 |
| Truco sensitivo | Sí | 21 | 43,8% | 0 | 0,0% | 0 | 0,0% | 29 | 85,3% | 5 | 55,6% | <0,001 |

DM: diabetes mellitus; ECV: enfermedad cerebrovascular; HTA: hipertensión arterial.

^a Prueba chi cuadrado de Pearson.

Fuente: autores.

Tabla 3 – Factores asociados a cada tipo específico de distonía según el análisis multivariado de regresión logística binaria

| Variable | | OR ajustado | IC 95% | p ^a |
|-------------------------|-----------------------------|-------------|-------------|----------------|
| Tipo de distonía | | | | |
| Blefarospasmo | Sexo femenino | 2,521 | 1,112-5,713 | 0,027 |
| Distonía oromandibular | Sexo femenino | 0,075 | 0,008-0,799 | 0,026 |
| | Forma de inicio segmentaria | 0,080 | 0,008-0,799 | 0,031 |
| | Truco sensitivo | 0,081 | 0,008-0,796 | 0,031 |
| Disfonía espástica | N/A | N/A | N/A | N/A |
| Distonía cervical | Raza blanca | 3,309 | 1,146-9,558 | 0,027 |
| | Truco sensitivo | 9,960 | 3,582-27,68 | <0,001 |
| Múltiples regiones | N/A | N/A | N/A | N/A |
| Etiología | | | | |
| Distonía adquirida | Trastorno psiquiátrico | 23,20 | 4,042-133,1 | <0,001 |
| Distonía hereditaria | N/A | N/A | N/A | N/A |
| Distonía idiopática | N/A | N/A | N/A | N/A |

N/A: no aplica por falta de asociación; OR: odds ratio.

^a Prueba chi cuadrado de Pearson.

Fuente: autores.

vical que afecta múltiples regiones. Además, se encontró un mayor número de trastornos psiquiátricos en pacientes con distonía cervical y distonía de múltiples regiones. También se registró una mayor frecuencia de uso de medicamentos como metoclopramida o neurolépticos en pacientes con distonía cervical y distonía adquirida. Estos resultados coinciden con las observaciones de Ospina et al.²¹, quienes reportaron que los pacientes con distonía craneocervical presentan una mayor prevalencia de trastornos cognitivos y psiquiátricos en comparación con controles emparejados por sexo y edad.

En cuanto a la prevalencia de tipos específicos de distonía craneocervical, Steeves et al.¹⁷ informaron una prevalencia de 5 casos por cada 100.000 para la distonía cervical y de 4,2 casos por 100.000 para el blefarospasmo. Por otro lado, Medina et al.²² reportaron una prevalencia de 9,95 por 100.000 para la distonía cervical, de 2,82 por 100.000 para el blefarospasmo, de 0,57 por 100.000 para la distonía oromandibular y de 0,40 por 100.000 para la disfonía espasmódica. En contraste, nuestros resultados muestran que el blefarospasmo fue el tipo de distonía más común, representando el 48,48% de los casos, seguido de la distonía cervical, con el 34,34%, y la distonía de múltiples regiones, con el 9,09%.

Por último, identificamos que el sexo femenino es un probable factor de riesgo para la aparición del blefarospasmo, lo cual también se encuentra respaldado en múltiples investigaciones²³⁻²⁷. También identificamos a la raza blanca y el truco sensitivo como posibles factores predictores de distonía cervical. En el caso de la distonía oromandibular, se observó que el sexo femenino fue un posible factor protector, lo cual difiere de los resultados publicados por Scorr et al.²⁸ y Balal et al.²⁹. Además, se encontró asociación con la forma de inicio segmentaria y el truco sensitivo, los cuales también se relacionaron como factores protectores.

Las fortalezas de esta investigación incluyen el adecuado tamaño de muestra, lo que posibilita una caracterización precisa de los diferentes rasgos clínicos y sociodemográficos en los subtipos de distonía craneocervical, así como la exploración de diversas asociaciones con estos subtipos. La principal limitación radica en la naturaleza inherente de los diseños

de corte transversal, los cuales no permiten establecer con certeza la existencia de causalidad. Finalmente, esta investigación ofrece varias contribuciones significativas al campo de la neurología, porque proporciona una estimación precisa de la prevalencia de la distonía craneocervical en un entorno específico, lo que puede ser útil para planificar y asignar recursos para la atención de pacientes con esta condición. Además, al analizar una amplia gama de variables sociodemográficas y antecedentes clínicos, el estudio puede ayudar a identificar posibles factores de riesgo y características comunes asociadas, lo que podría facilitar el diagnóstico temprano y guiar futuras investigaciones sobre la existencia de fenotipos o mecanismos subyacentes de esta enfermedad.

Conclusión

Nuestros hallazgos subrayan la complejidad de la distonía craneocervical, revelando asociaciones entre factores sociodemográficos, clínicos y diversos tipos de distonía. Estos resultados pueden contribuir al conocimiento y a la comprensión de esta afección, proporcionando información valiosa para futuras investigaciones.

Consideraciones éticas

Declaramos que nuestra investigación se llevó a cabo de acuerdo con las Buenas Prácticas Clínicas y las directrices de la Declaración de Helsinki. Además, obtuvimos la aprobación del comité de ética e investigación del Instituto de Neurología y Neurocirugía de La Habana, en Cuba.

Consentimiento informado

No se incluyeron datos de pacientes ni se requirió la firma del consentimiento informado.

Financiación

Este estudio no ha recibido ningún tipo de financiamiento externo.

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no tienen conflicto de intereses.

BIBLIOGRAFÍA

- Ganguly J, Kulshreshtha D, Almotiri M, Jog M. Muscle tone physiology and abnormalities. *Toxins*. 2021;13:282, <http://dx.doi.org/10.3390/toxins13040282>.
- Thomsen M, Lange LM, Zech M, Lohmann K. Genetics and pathogenesis of dystonia. *Annu Rev Pathol*. 2024;19:99–131, <http://dx.doi.org/10.1146/annurev-pathmechdis-051122-110756>.
- Battistella G, Simonyan K. Clinical implications of dystonia as a neural network disorder. *Adv Neurobiol*. 2023;31:223–40, <http://dx.doi.org/10.1007/978-3-031-26220-3.13>.
- Di Biase L, di Santo A, Caminiti ML, Pecoraro PM, Carbone SP, di Lazzaro V. Dystonia diagnosis: Clinical neurophysiology and genetics. *J Clin Med*. 2022;11:4184, <http://dx.doi.org/10.3390/jcm11144184>.
- Di Biase L, di Santo A, Caminiti ML, Pecoraro PM, di Lazzaro V. Classification of dystonia. *Life*. 2022;12:206, <http://dx.doi.org/10.3390/life12020206>.
- Sadnicka A, Meppelink AM, Kalinowski A, Oakeshott P, van den Dool J. Dystonia. *BMJ*. 2022;377:e062659, <http://dx.doi.org/10.1136/bmj-2020-062659>.
- Dressler D, Altenmüller E, Giess R, Krauss JK, Adib Saberi F. The epidemiology of dystonia: The Hannover epidemiology study. *J Neurol*. 2022;269:6483–93, <http://dx.doi.org/10.1007/s00415-022-11310-9>.
- Ramos VF, Karp BI, Hallett M. Tricks in dystonia: Ordering the complexity. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2014;85:987–93, <http://dx.doi.org/10.1136/jnnp-2013-306971>.
- Dressler D, Adib Saberi F. Economics of botulinum toxin therapy: Influence of the abobotulinumtoxinA package size on the costs of botulinum toxin therapy. *J Clin Mov Disord*. 2017;4:6, <http://dx.doi.org/10.1186/s40734-017-0049-z>.
- Albanese A, Bhatia K, Bressman SB, DeLong MR, Fahn S, Fung VS, et al. Phenomenology and classification of dystonia: A consensus update. *Mov Disord*. 2013;28:863–73, <http://dx.doi.org/10.1002/mds.25475>.
- Albanese A, di Giovanni M, Lalli S. Dystonia: Diagnosis and management. *Eur J Neurol*. 2019;26:5–17, <http://dx.doi.org/10.1111/ene.13762>.
- Stephen CD. The dystonias. *Continuum (Minneapolis)*. 2022;28:1435–75, <http://dx.doi.org/10.1212/CON.0000000000001159>.
- Jinnah HA, Berardelli A, Comella C, Defazio G, DeLong MR, Factor S, et al. The focal dystonias: Current views and challenges for future research. *Mov Disord*. 2013;28:926–43, <http://dx.doi.org/10.1002/mds.25567>.
- Yi M, Li J, Liu G, Ou Z, Liu Y, Li J, et al. Mental health and quality of life in patients with craniofacial movement disorders: A cross-sectional study. *Front Neurol*. 2022;13:938632, <http://dx.doi.org/10.3389/fneur.2022.938632>.
- Rodríguez MM, Gámez RO, Hernández ST, Echavarría DS, Bizet AO. Morbilidad por trastornos del movimiento en la consulta de Neurología. *MEDISAN*. 2012;16:727–35.
- Balint B, Mencacci NE, Valente EM, Pisani A, Rothwell J, Jankovic J, et al. Dystonia. *Nat Rev Dis Primers*. 2018;4:25, <http://dx.doi.org/10.1038/s41572-018-0023-6>.
- Steeves TD, Day L, Dykeman J, Jette N, Pringsheim T. The prevalence of primary dystonia: A systematic review and meta-analysis. *Mov Disord*. 2012;27:1789–96, <http://dx.doi.org/10.1002/mds.25244>.
- Vilany L, Rezende TJR, Piovesana LG, Campos LS, Azevedo PC, Torres FR, et al. Exploratory structural assessment in craniocervical dystonia: Global and differential analyses. *PLoS One*. 2017;12:e0182735, <http://dx.doi.org/10.1371/journal.pone.0182735>.
- Britton D, Alty JE, Mannion CJ. Oromandibular dystonia: A diagnosis not to miss. *Br J Oral Maxillofac Surg*. 2020;58:520–4, <http://dx.doi.org/10.1016/j.bjoms.2020.02.018>.
- Wang L, Chen Y, Hu B, Hu X. Late-onset primary dystonia in Zhejiang province of China: A service-based epidemiological study. *Neurol Sci*. 2016;37:111–6, <http://dx.doi.org/10.1371/journal.pone.0182735>.
- Ospina GN, Escobar BM, Rodríguez VM, Benítez VJ, Cervante AA. Neuropsychiatric profile of patients with craniocervical dystonia: A case-control study. *Clin Neurol Neurosurg*. 2020;193:105794, <http://dx.doi.org/10.1016/j.clineuro.2020.105794>.
- Medina A, Nilles C, Martino D, Pelletier C, Pringsheim T. The prevalence of idiopathic or inherited isolated dystonia: A systematic review and meta-analysis. *Mov Disord Clin Pract*. 2022;9:860–8, <http://dx.doi.org/10.1002/mdc3.13524>.
- Defazio G, Berardelli A, Abbruzzese G, Coviello V, Carella F, de Berardinis MT, et al. Risk factors for spread of primary adult onset blepharospasm: A multicentre investigation of the Italian movement disorders study group. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 1999;67:613–9, <http://dx.doi.org/10.1136/jnnp.67.5.613>.
- Defazio G, Livrea P. Epidemiology of primary blepharospasm. *Mov Disord*. 2002;17:7–12, <http://dx.doi.org/10.1002/mds.1275>.
- Sun Y, Tsai PJ, Chu CL, Huang WC, Bee YS. Epidemiology of benign essential blepharospasm: A nationwide population-based retrospective study in Taiwan. *PLoS One*. 2018;13:e0209558, <http://dx.doi.org/10.1371/journal.pone.0209558>.
- Lee JM, Baek JS, Choi HS, Kim SJ, Jang JW. Clinical features of benign essential blepharospasm in Korean patients. *Korean J Ophthalmol*. 2018;32:339–43, <http://dx.doi.org/10.3341/kjo.2018.0038>.
- Peckham EL, Lopez G, Shamim EA, Richardson SP, Sanku S, Malkani R, et al. Clinical features of patients with blepharospasm: A report of 240 patients. *Eur J Neurol*. 2011;18:382–6, <http://dx.doi.org/10.1111/j.1468-1331.2010.03161.x>.
- Scorr LM, Factor SA, Parra SP, Kaye R, Paniello RC, Norris SA, et al. Oromandibular dystonia: A clinical examination of 2,020 cases. *Front Neurol*. 2021;12:700714, <http://dx.doi.org/10.3389/fneur.2021.700714>.
- Balal M, Demirkiran M. Oromandibular dystonia: Clinical and demographic data from eight-two patients. *Tremor Other Hyperkinet Mov*. 2023;13:3, <http://dx.doi.org/10.5334/tohm.730>.