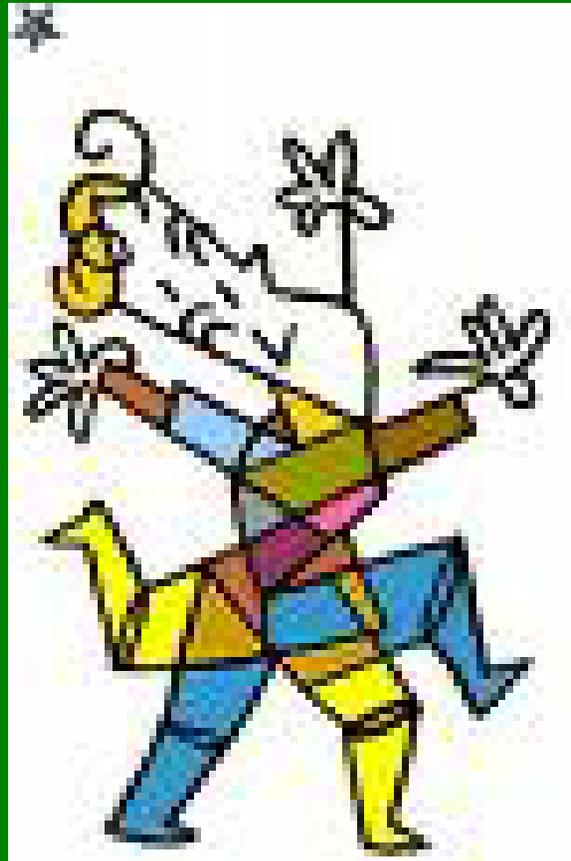


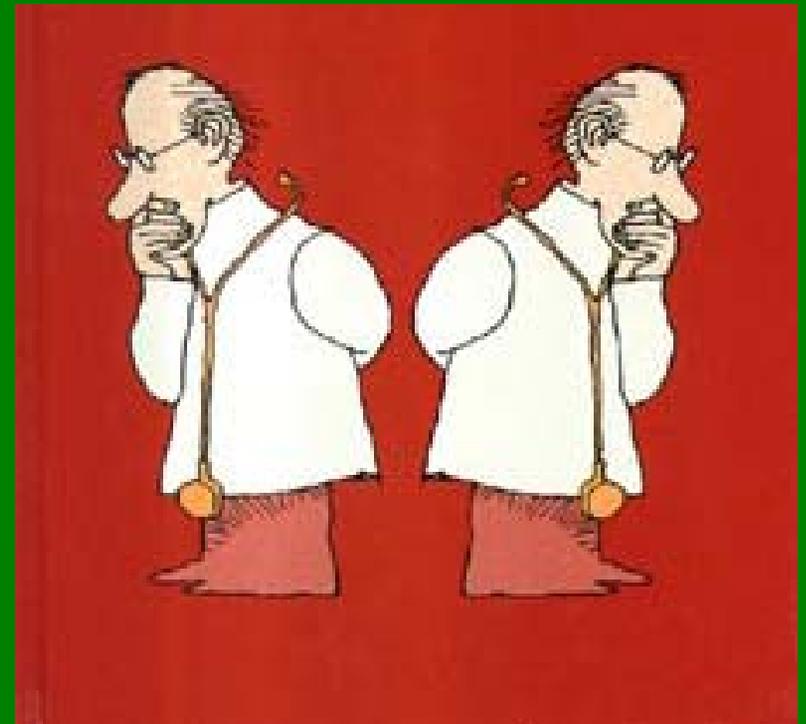
# MOVIMIENTOS ANORMALES



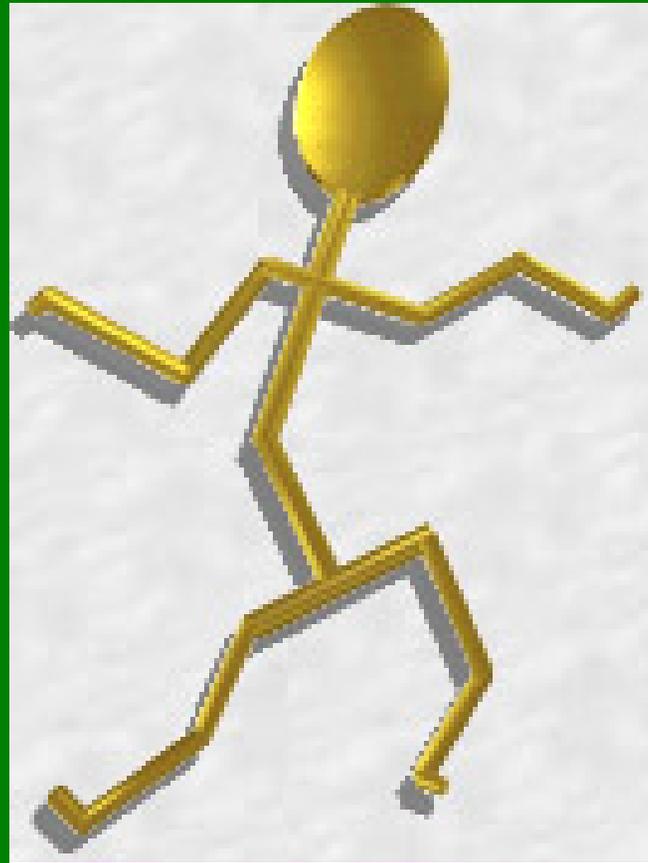
Vicente González  
Natalia Paniagua  
Jose M<sup>a</sup> Trueba

# ÍNDICE

- Tipos de movimientos anormales y aproximación diagnóstica
- Caso 1
- Caso 2
- Caso 3



# TIPOS DE MOVIMIENTOS ANORMALES



# TEMBLOR

- Movimiento rítmico y oscilante de una región corporal
- TIPOS:
  - De reposo
  - De acción
    - Postural
    - Cinético

# ASTERIXIS

- Temblor aleteante, pérdida de tono de músc. antigravitatorios. Típico encefalopatías metabólicas



# MIOCLONÍAS

- Fibra
- Grupos de fibras
- Pequeños grupos musculares

# CLONÍAS

- Varios músculos

# DISTONÍA

- Contracción muscular sostenida. Pueden ser:
  - Focales
  - Segmentarias
  - Multifocal
- P.e. tortícolis espasmódica o calambre del escribiente

# COREA-ATETOSIS

- COREA: mov. arrítmicos, rápidos, imprevisibles
- ATETOSIS: reptante

# TICS

- Mov. estereotipado, repetitivo, arrítmico.
- Más frecuente musculatura facial
- En trastornos psíquicos y enfermedades orgánicas como Guilles de la Tourette

# APROXIMACIÓN DIAGNÓSTICA



# HISTORIA CLÍNICA

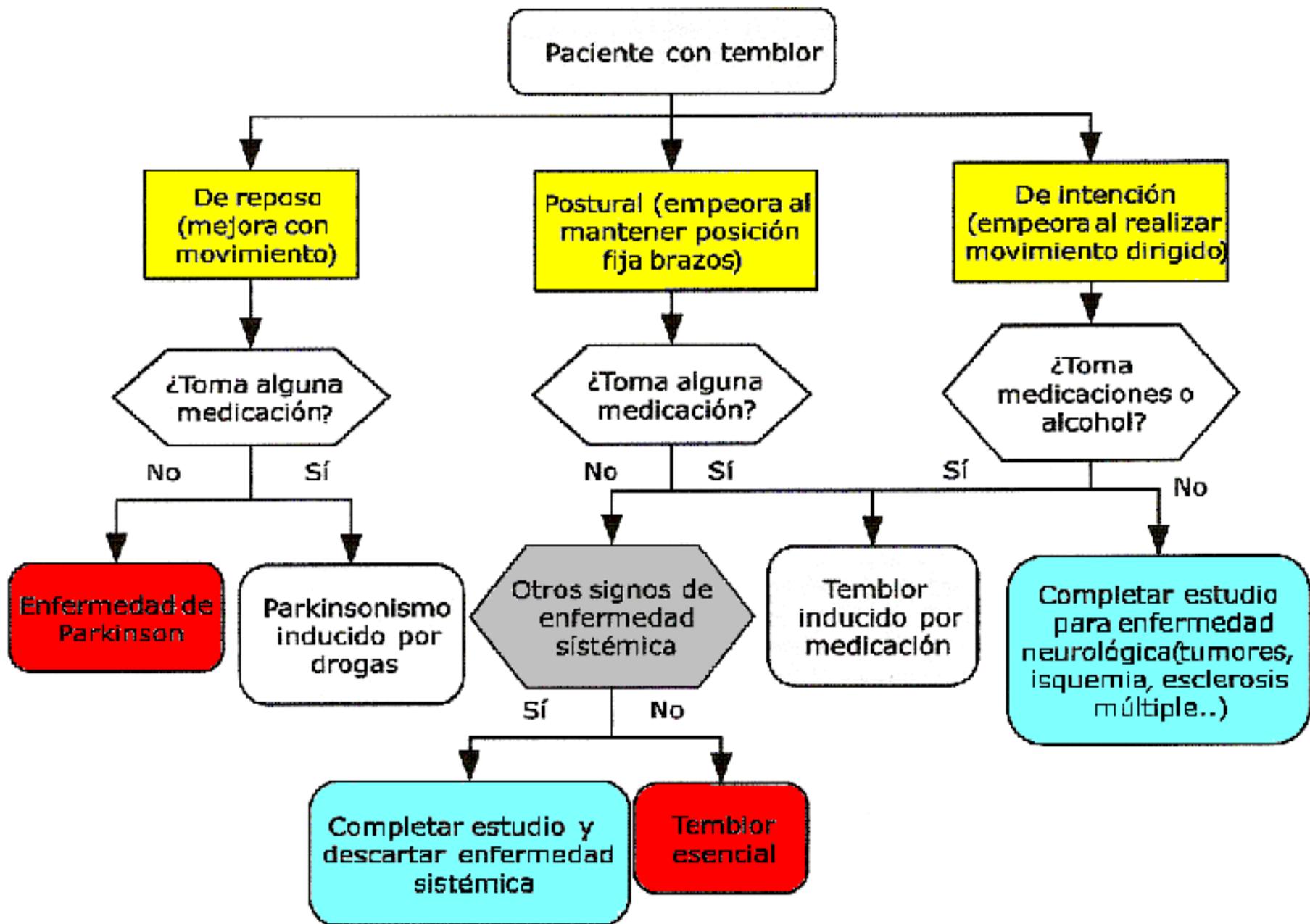
- ANAMNESIS:
  - Antecedentes familiares
  - Antecedentes personales:
    - Fármacos
    - Tóxicos
  - Enfermedad actual:
    - Síntomas asociados
    - Interferencia con la vida diaria

# HISTORIA CLÍNICA

- EXPLORACIÓN FÍSICA
  - ¡¡ Observación fundamental !!
  - Actitud general del paciente : tendencia a la flexión en el parkinson
  - Comportamiento motor espontáneo : como la postura, manera de sentarse, levantarse, moverse...

# HISTORIA CLÍNICA

- Expresión facial : como la facies "en máscara", rígida e inexpresiva del parkinson
- Marcha: con flexión del tronco, arrastrando los pies, con pasos cortos y ausencia de balanceo de los brazos en el parkinson
- Temblores o movimientos involuntarios : atendiendo a su localización, ritmo, amplitud, frecuencia e influencia de factores externos como el estrés. Así habrá que diferenciar temblor, corea, atetosis, distonía, hemibalismo, tics o mioclonías.



# HISTORIA CLÍNICA

- PRUEBAS COMPLEMENTARIAS
  - Hemograma y bioquímica
  - Hormonas tiroideas
  - Niveles de fármacos sospechosos
  - Serologías
  - Pruebas de imagen: TAC, RMN, PET...
  - Otras:
    - Cobre en orina y ceruloplasmina sérica
    - Ig G en LCR
    - Electromiografía

# CASO 1



# HISTORIA CLÍNICA

- Varón de **30 años**, natural y residente en Santander. Actualmente está en paro
- Desde hace aproximadamente cinco años, refiere **temblor** al escribir o mantener un objeto en una **postura determinada**. Ha notado que **empeora** en situaciones de estrés, falta de sueño y **mejora** los fines de semana. Está preocupado porque le limita las actividades de la vida diaria

# HISTORIA CLÍNICA

- ANTECEDENTES PERSONALES:
  - No alergias medicamentosas conocidas.
  - No HTA, DM o dislipemias
  - Fumador de un paquete al día
  - **Bebedor social**, no otros tóxicos
  - **No tratamiento habitual**
  - No antecedentes de traumatismos
- ANTECEDENTES FAMILIARES:
  - **Padre** con cuadro clínico similar

# HISTORIA CLÍNICA

- EXPLORACIÓN
  - Sistémica: anodina.
  - Neurológico:
    - Temblor postural en ambas manos que desaparece con el reposo
    - Resto normal.

# Aproximación diagnóstica

- Causas de temblor postural:
  - Temblor fisiológico/psicógeno
  - Temblor fisiológico exagerado
    - Hipertiroidismo
    - Tóxicos (alcohol, cocaína, anfetaminas)
    - Fármacos (betabloqueantes, primidona, BZD)
  - Temblor esencial
  - ¿Esclerosis múltiple?
  - Enf. Wilson

# Aproximación diagnóstica

- Causas de temblor postural:
  - ~~Temblor fisiológico/psicógeno~~
  - Temblor fisiológico exagerado
    - Hipertiroidismo ¿?
    - Tóxicos (alcohol, cocaína, anfetaminas) ¿?
    - ~~Fármacos (betabloqueantes, primidona, BZD)~~
  - Temblor esencial
  - ~~Esclerosis múltiple~~
  - Enf. Wilson

# Pruebas complementarias

- Hemograma y bioquímica
- Hormonas tiroideas
- Tóxicos en orina
- Cobre en orina de 24h y ceruloplasmina sérica

# 1. Hemograma y bioquímica

- Leucocitos 5600
  - Segmentados 60%
  - Linfocitos 30%
- Hemoglobina 15.2g/dl
- Hematocrito 44%
- Bioquímica: normal
  - GOT: 42 (2-37)
  - GPT: 37 (2-40)

- Hormonas tiroideas.

- T4 libre            1.01            (0.89-1.76)
- TSH                0.750            (0.350-5.500)

- Tóxicos en orina

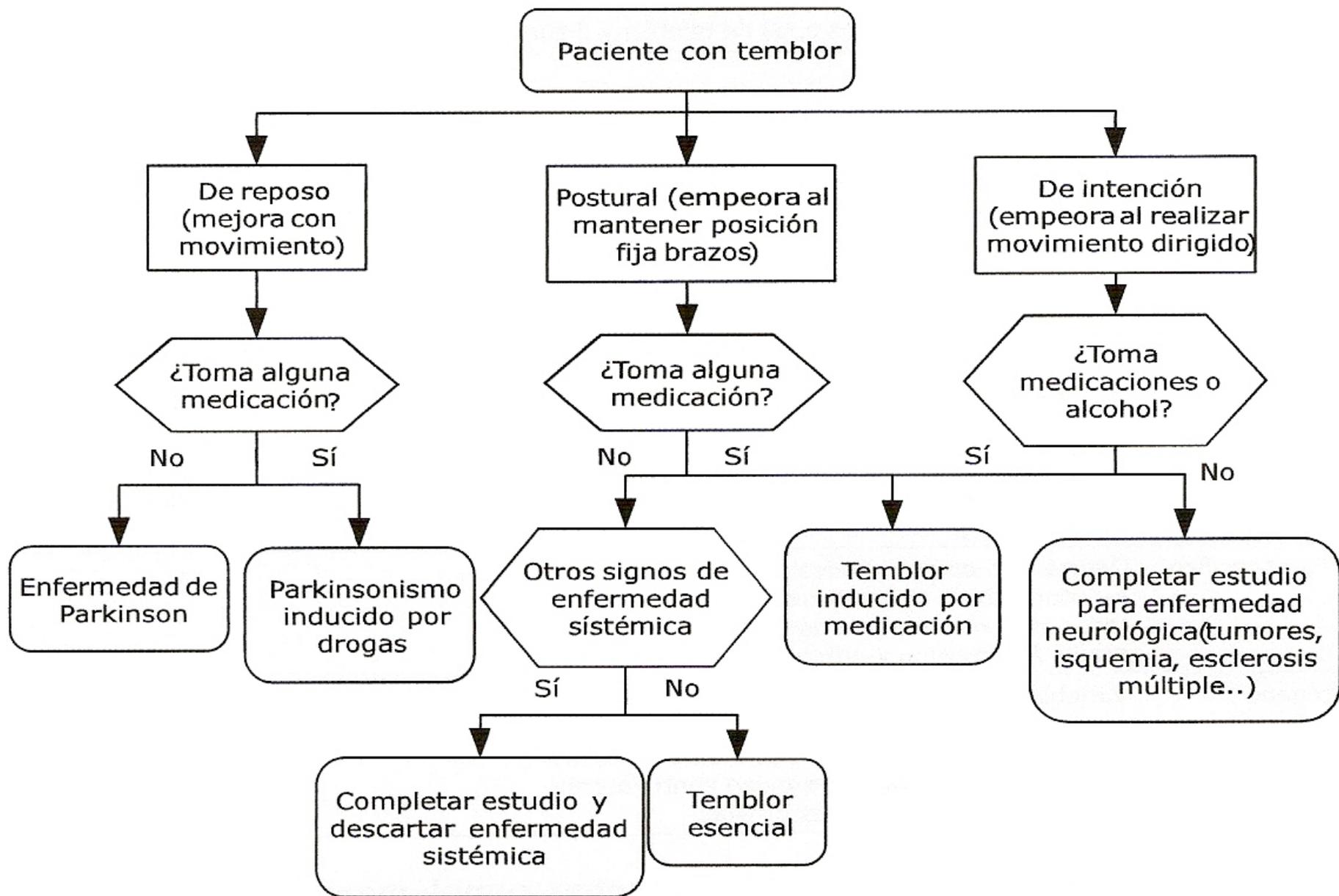
- Barbitúricos
- BZD
- Opioides
- Cocaina
- Anfetaminas

# Aproximación diagnóstica

- Causas de temblor postural:
  - ~~Temblor fisiológico/psicógeno~~
  - ~~Temblor fisiológico exagerado~~
    - ~~Hipertiroidismo~~
    - ~~Tóxicos (alcohol, cocaína, anfetaminas)~~
    - ~~Fármacos (betabloqueantes, primidona, BZD)~~
  - Temblor esencial
  - ~~Esclerosis múltiple~~
  - ~~Enf. de Wilson~~

# TEMBLOR ESENCIAL

- El temblor más común
- Antecedente familiar
- Evolución temporal
- Mejora con el alcohol y empeora en situaciones de estrés.
- Diagnóstico clínico



# TEMBLOR ESENCIAL

- Tratamiento médico:
  - Primidona
  - Propanolol
  - Otros:
    - Benzodiazepina, gabapentina
    - Toxina botulinica
- Tratamiento quirúrgico

# Caso 2



# CASO 2

- Varón de 63 años, vive con su esposa en Selaya. Ganadero de profesión.
- Desde hace aproximadamente un año, refiere un temblor en la mano y pierna derechas, que aumenta con el reposo y disminuye con el movimiento. Además describe dificultad para levantarse de la silla y girarse en la cama. Su mujer le encuentra con ánimo triste y “sin ganas de salir con los amigos a jugar la partida”. Duerme mal por las noches y durante el día está somnoliento.

- ANTECEDENTES PERSONALES:
  - No alergias medicamentosas conocidas.
  - HTA en tratamiento controlado por su médico de cabecera.
  - No DM ni dislipemia.
  - Bebedor moderado.
  - Osteoartritis
- ANTECEDENTES FAMILIARES:
  - **No historia familiar** de movimientos anormales

- **EXPLORACIÓN:**

- Sistémica: anodina.
- Neurológico:

**Temblor de reposo** en mano y pierna derechas que disminuye con los movimientos.

Levemente **bradicinético**, con disminución de la frecuencia de parpadeo.

Pares craneales, fuerza y sensibilidad normales

Rigidez extrapiramidal leve, sobre todo en extremidad superior derecha que se potencia con los movimientos sincinéticos contralaterales.

**Marcha** a pasos cortos, con disminución del braceo pero sin flexión anterior del tronco.

# Aproximación diagnóstica

<b>Características</b>	<b>Caso 2</b>	<b>Temblor esencial</b>
Edad de comienzo	>50 años	Cualquier edad
Hª familiar	10%	60%
Simetría	Unilateral	Simétrico
Tipo	Reposo	Postural
Distribución	Manos, piernas, inicio unilateral	Manos, cabeza y voz
Alcohol	No mejora	Mejora
Síntomas asociados	Si	No

# CAUSAS PARKINSONISMO

- Enf. Parkinson
  - Familiar
  - 1º/idiopático
- Parkinsonismo 2º
  - Infecciones: neurosífilis, neurobrucelosis
  - Fármacos y tóxicos
  - Vascular
  - Otros (endocrino, metabólico, neoplasia)
- Parkinsonismo heredo-degenerativo
  - Enf. de Wilson
  - Parálisis supranuclear progresiva

# CAUSAS PARKINSONISMO

- Enf. Parkinson
  - ~~■ Familiar~~
  - 1º/idiopático ¿?
- Parkinsonismo 2º
  - Infecciones: neurolúes, neurobrucelosis ¿?
  - ~~■ Fármacos y tóxicos ¿?~~
  - ~~■ Vascular~~
  - Otros (endocrino, metabólico, neoplasia) ¿?
- Parkinsonismo heredo-degenerativo
  - Enf. de Wilson ¿?
  - ~~■ Parálisis supranuclear progresiva~~

# Pruebas complementarias

- Hemograma y bioquímica
- Hormonas tiroideas y paratiroides
- Serologías: sífilis, brucela
- TAC: según respuesta a tratamiento
- Otras:
  - Cobre en orina y ceruloplasmina sérica

# Pruebas complementarias

## ■ Bioquímica general

### BIOQUIMICA GENERAL

---

GLUCOSA	87	mg/dL	(70 -110 )
UREA	* 52	mg/dL	(5 -50 )
CREATININA	1.0	mg/dL	(0.5 -1.2 )
ACIDO URICO	3.8	mg/dL	(2.4 -5.7 )
COLESTEROL	229	mg/dL	(170 -240 )
HDL-COLESTEROL	56	mg/dL	(45 -85 )
LDL-COLESTEROL	148	mg/dL	(65 -175 )
TRIGLICERIDOS	127	mg/dL	(30 -200 )
BILIRRUBINA TOTAL	0.5	mg/dL	(0.1 -1.0 )
GOT	17	U/L	(1 -31 )
GPT	9	U/L	(1 -31 )
GAMMA-GT	15	U/L	(7 -32 )
F.ALCALINA	91	U/L	(40 -129 )
CK	154	U/L	(24 -190 )
ALBUMINA	4.4	g/dL	(3.2 -5.3 )
CALCIO	9.1	mg/dL	(8.1 -10.4 )
SODIO	143	mEq/L	(135 -145 )
POTASIO	4.6	mEq/L	(3.5 -5.0 )
HIERRO	73	µg/dL	(50 -145 )

# ■ Hemograma

## HEMATOLOGIA

LEUCOCITOS	8.8	10 <sup>3</sup> /μl	(4.8 -10.8 )
HEMATIES	* 4.03	10 <sup>6</sup> /μl	(4.10 -5.20 )
HEMOGLOBINA	12.4	g/dL	(11.5 -16.5 )
HEMATOCRITO	37.9	%	(35.0 -47.0 )
V.C.M	94	fL	(80 -96 )
H.C.M	30.8	pg	(25.0 -34.0 )
C.H.C.M.	32.7	g/dL	(32.0 -36.5 )
A.D.E	12.4	%	(11.5 -14.5 )
PLAQUETAS	273	10 <sup>3</sup> /μl	(150 -450 )
V.P.M	8.5	fL	(7.0 -10.4 )
Segmentados	* 78.7	(42.0 -75.0 )	
6.93	(2 -8 )		
Linfocitos	* 14.5	(20.0 -51.0 )	
1.3	(1 -5 )		
Monocitos	4.0	(1.0 -13.0 )	
0.4	(0 -1 )		
Eosinófilos	2.4	(0.0 -5.0 )	
0.21	(0 -0 )		
Basófilos	0.4	(0.0 -1.5 )	
0.04	(0 -0 )		

- Hormonas tiroideas y paratiroideas

HORMONAS

---

T3	1.17	ng/ml	(0.60 -1.81 )
T4 LIBRE	1.16	ng/dL	(0.89 -1.76 )
TSH	1.044	mIU/L	(0.350 -5.500 )

- Serología sífilis y brucela: negativas

- TAC: según respuesta a tratamiento
- Otras:
  - Cobre en orina y ceruloplasmina sérica: normal

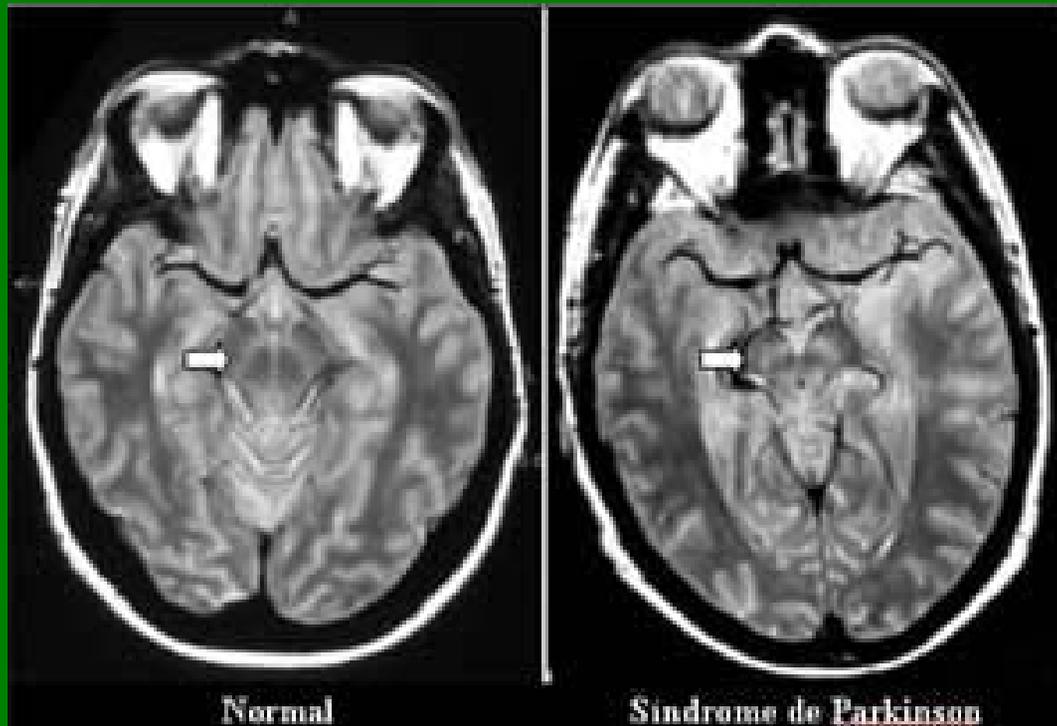


Figura 2

# CAUSAS PARKINSONISMO

- Enf. Parkinson
  - ~~■ Familiar~~
  - 1º/idiopático ?
- Parkinsonismo 2º
  - ~~■ Infecciones: neurolúes, neurobrucelosis~~
  - ~~■ Fármacos y tóxicos~~
  - ~~■ Vascular~~
  - ~~■ Otros (endocrino, metabólico, neoplasia)~~
- Parkinsonismo heredo-degenerativo
  - ~~■ Enf. de Wilson~~
  - ~~■ Parálisis supranuclear progresiva~~

# Diagnóstico clínico: ENF. PARKINSON 1º

- Signos y síntomas compatibles
- Exclusión de parkinsonismos secundarios
- Respuesta a L- DOPA (por confirmar)

Tabla 2. Diagnóstico diferencial entre temblor esencial y enfermedad de Parkinson

<b>Características</b>	<b>Parkinson</b>	<b>Temblor esencial</b>
Edad de comienzo	>50 años	Adolescencia y >50 años
Sexo	Predominio hombres	Sin diferencia
Historia familiar	alrededor 10%	60%
Simetría	Unilateral	Simétrico
Tipo	Reposo	Postural, movimiento
Distribución	Manos, piernas, inicio unilateral	Manos, cabeza, voz
Alcohol	No mejora	Mejora
Síntomas asociados	Bradicinesia, inestabilidad, rigidez, inexpresividad	Ninguno característico

# TRATAMIENTO

## 1. Pacientes de 70 años o más

- a) Tratamiento inicial: Comenzar con levodopa/carbidopa-benserazida estándar (se puede combinar con lib. retard)
- b) Tratamiento posterior: si aparecen fluctuaciones agregar un agonista con domperidona. Evitar anticolinérgicos.

## 2. Pacientes menores de 50 años

- a) Tratamiento inicial: Comenzar con un agonista dopaminérgico y domperidona. Si se precisa un efecto terapéutico más rápido, empezar con levodopa de lib. retard con inhibidor y mantener dosis de levodopa al mínimo posible
- b) Tratamiento posterior: Si se ha empezado con agonista, agregar levodopa, y si se ha empezado con levodopa, agregar agonista a la dosis mínima posible

## 3. Pacientes con edades comprendidas entre 50 y 70 años

Tratamiento inicial: comenzar con agonista (como en 2a) o con levodopa estándar o retard.

Tratamiento posterior: como 2b

## 4. Antes de iniciar el tratamiento, a cualquier edad

Considerar la administración de 1 comprimido de selegilina cada 12 h

## 5. Tratamiento alternativo en pacientes *de novo*

Amantadina 100 mg cada 12 h

Anticolinérgicos

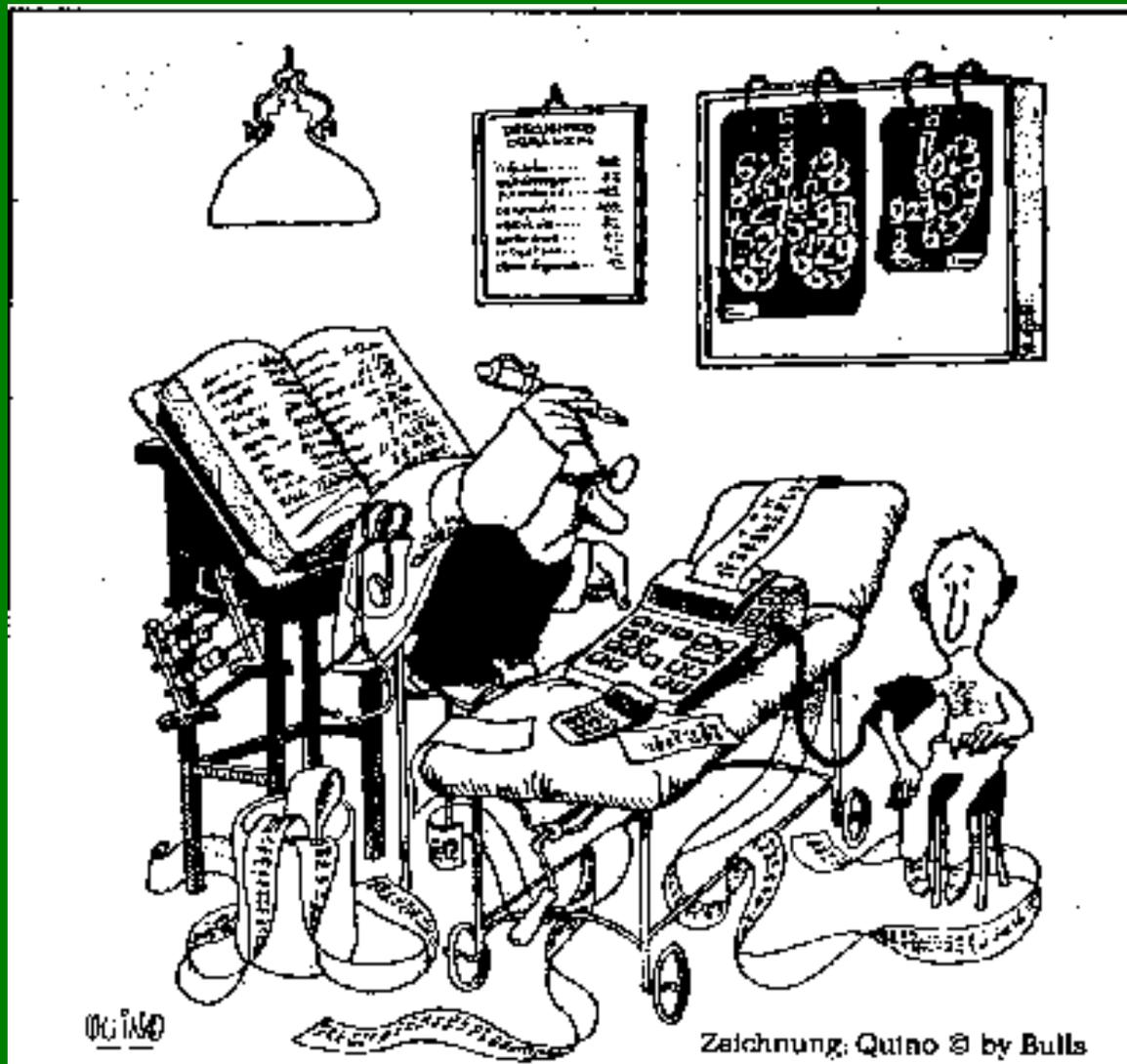
# TRATAMIENTO:

- Enf. Parkinson
  - Agonistas dopaminérgicos
  - Domperidona
  - Añadir levodopa en fases posteriores
- Sind. Depresivo: amitriptilina o nortriptilina

# Complicaciones L-DOPA

- Fenómeno on-off
- Discinesia tardía por L-DOPA
- Trastornos psiquiátricos: delirios, confusión, psicosis...

# Caso 3



# HISTORIA CLÍNICA

- Varón de 37 años, separado, con dos hijos. Actualmente vive en Astillero con su madre. Panadero de profesión.
- Hace aproximadamente 3 años comienza con movimientos involuntarios de la **cabeza y 4 extremidades** de **rango amplio**, tanto durante el sueño como durante la vigilia, que empeoran con estados de nerviosismo. No sabe precisar por qué lado empezaron. En los últimos 7-8 meses se ha intensificado el cuadro. Refiere disminución de fuerza en las extremidades superiores con incapacidad para mantener los objetos quietos en la mano. Debilidad en EE.II. izquierdas con dificultad ocasional para levantar el pie. No trastornos esfinterianos ni sensitivos. No clínica de disfunción de pares craneales

## ■ ANTECEDENTES PERSONALES

- No alergias medicamentosas conocidas
- No HTA, DM o dislipemias
- Fumador de 2 paquetes/día y bebedor leve.
- **No tratamiento habitual ni previo.**

## ■ ANTECEDENTES FAMILIARES

- **No historia familiar** de movimientos anormales.

# EXPLORACIÓN

- Neurológico:
  - movimientos involuntarios, generalizados, de tipo complejo y **gran amplitud y exacerbación en situaciones de estrés.**
  - Pares craneales: normales, salvo **pérdida** de movimientos oculares **sacádicos.**
  - Fuerza y sensibilidad: conservadas en cuatro extremidades.
  - Reflejos osteotendinosos vivos y simétricos, reflejo cutáneo-plantar flexor bilateral.
  - Cerebelo y Romberg normal.

# Aproximación diagnóstica

- Discinesias tardías por neurolépticos
- Corea senil
- Corea de Sydenham
- Coreas hereditarios:
  - Huntington
  - Wilson
  - Neuroacantocitosis
- Alteraciones metabólicas y endocrinas
- Patología vascular (ictus, vasculitis) y hematológica

# Aproximación diagnóstica

- ~~Discinesias tardías por neurolépticos~~
- ~~Corea senil~~
- ~~Corea de Sydenham~~
- Coreas hereditarios: ¿?
  - Huntington
  - Wilson
  - Neuroacantocitosis
- Alteraciones metabólicas y endocrinas ¿?
- Patología vascular (~~ictus~~, vasculitis) y hematológica ¿?

# Pruebas complementarias

- Hemograma y bioquímica
- Hormonas tiroideas y paratiroides
- Serologías: sífilis, brucella y borrelia
- Proteinograma e inmunología
- Estudio Fe y Cu
- Estudio acantocitosis
- TAC: valorar posibilidad de RMN

# 1. Hemograma y bioquímica

BIOQUIMICA GENERAL				HEMATOLOGIA			
GLUCOSA	74	mg/dl	(70 -110 )	LEUCOCITOS	7.8	x 1000	(4.8 -10.8 )
UREA	32	mg/dL	(5 -50 )	Blastos	!	(0.0 -0.0 )	
CREATININA	0.9	mg/dl	(0.6 -1.3 )	Segmentados	56.0	(42.2 -75.2 )	
ACIDO URICO	4.5	mg/dL	(3.4 -7.0 )	Linfocitos	35.2	(20.5 -51.1 )	
COLESTEROL	218	mg/dL	(150 -240 )	Monocitos	6.3	(1.7 -9.9 )	
HDL-COLESTEROL	82	mg/dL	(35 -85 )	Eosinófilos	1.9	(0.0 -7.0 )	
LDL-COLESTEROL	119	mg/dL	(65 -175 )	Basófilos	0.6	(0.0 -2.0 )	
TRIGLICERIDOS	86	mg/dL	(30 -200 )	HEMATIES	* 4.47	x 10 <sup>6</sup>	(4.70 -6.10 )
BILIRRUBINA TOTAL	0.5	mg/dL	(0.1 -1.2 )	HEMOGLOBINA	14.0	g/dl	(14.0 -18.0 )
GOT	28	U/L	(2 -37 )	HEMATOCRITO	* 40.9	%	(42.0 -52.0 )
GPT	24	U/L	(2 -40 )	V.C.M	91.6	fL	(80 -94 )
GAMMA-GT	13	U/L	(11 -50 )	H.C.M	* 31.4	pg	(27.0 -31.0 )
F.ALCALINA	90	U/L	(40 -129 )	C.H.C.M.	34.3	g/dL	(0.0 -0.0 )
LDH	* 533	U/L	(230 -460 )				
PROTEINAS TOTALES	7.1	g/dL	(6.0 -8.0 )	PLAQUETAS	309.0	x 1000	(130 -400 )
ALBUMINA	4.4	g/dL	(3.1 -5.5 )	VEL. SEDIMENTACION	8	mm.	(0 -0 )
CALCIO	9.8	mg/dL	(8.4 -10.4 )				
SODIO	136	mEq/L	(135 -145 )				
POTASIO	4.5	mEq/L	(3.5 -5.0 )				

# Pruebas complementarias

- Hemograma y bioquímica
- Hormonas tiroideas y paratiroidea
- Serologías: sífilis, brucella y borrelia
- Proteinograma e inmunología
- Estudio Fe y Cu
- Estudio acantocitosis
- TAC: valorar posibilidad de RMN

## 2. Hormonas tiroideas

### HORMONAS

---

T4 LIBRE	0.99	ng/dL	(0.89 -1.76 )
TSH	0.636	mIU/L	(0.350 -5.500 )

## 3. Serologías

Parámetro

Resultado

### Serologia SIFILIS

SIFILIS RPR  
SIFILIS TPHA

NEGATIVO  
NEGATIVO

Validación SEROLOGIA II:  
M<sup>a</sup> Antonia Martínez-Bernal

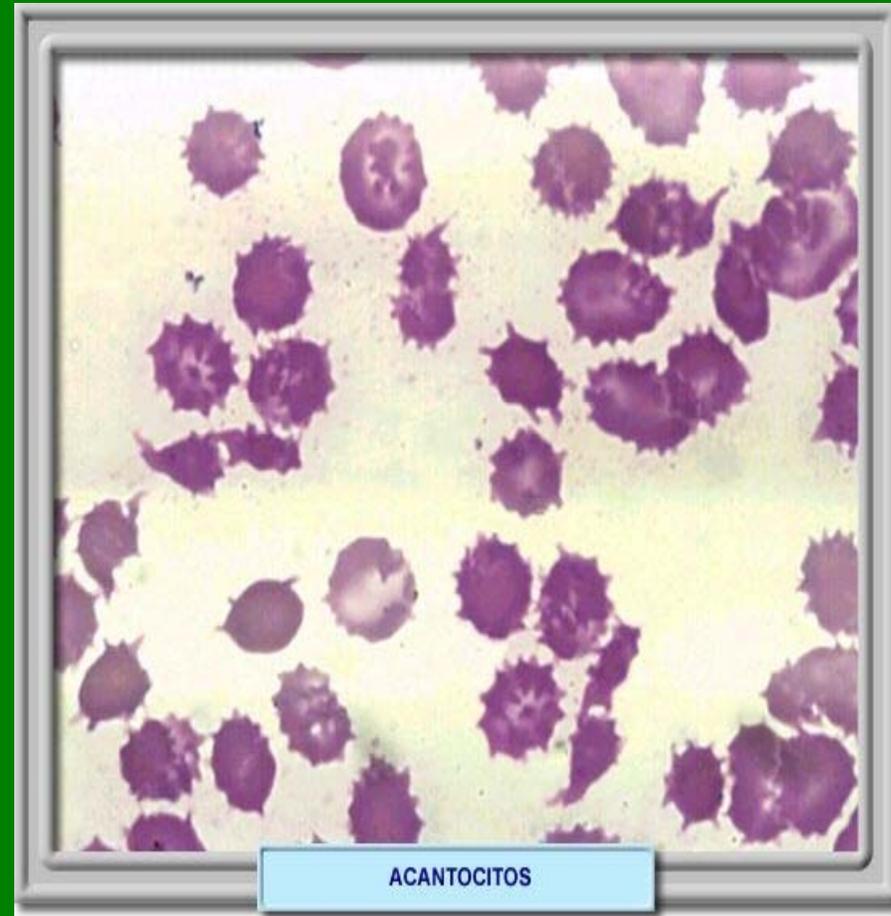
---

# Pruebas complementarias

- Hemograma y bioquímica
- Hormonas tiroideas y paratiroidea
- Serologías: sífilis, brucella y borrelia
- Inmunología: estudio de anticuerpos
- Ceruloplasmina, cupremia, Cu orina 24h
- Estudio acantocitosis
- TAC: valorar posibilidad de RMN

# 4. Estudio acantocitosis

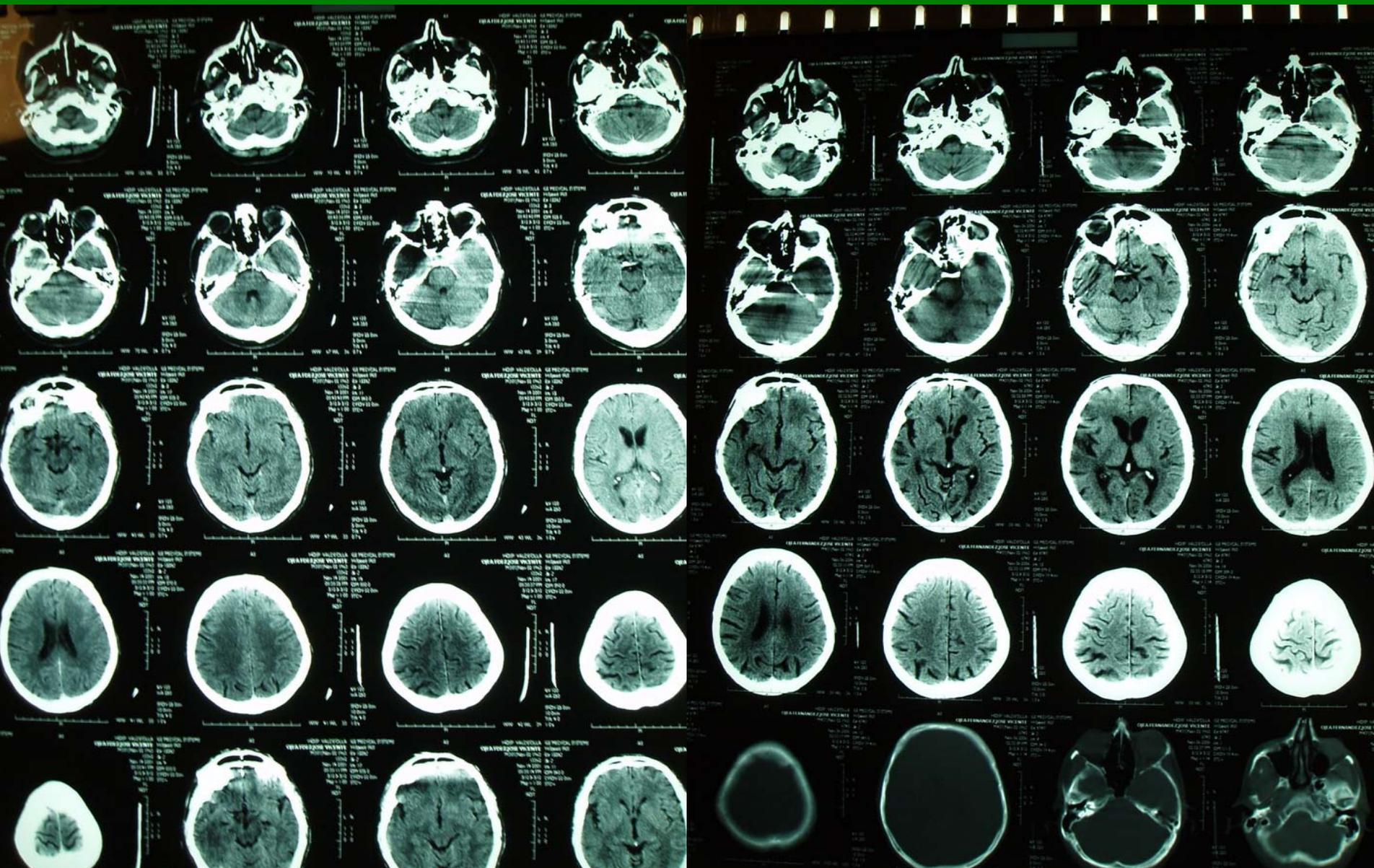
- Estudio de frotis sanguíneo.  
↓
- Ausencia de hematies dismórficos



# Pruebas complementarias

- Hemograma y bioquímica
- Hormonas tiroideas y paratiroides
- Serologías: sífilis, brucella y borrelia
- Inmunología: estudio de anticuerpos
- Ceruloplasmina, cupremia, Cu orina 24h
- Estudio acantocitosis
- TAC: valorar posibilidad de RMN

# 5. TAC craneal



# Aproximación diagnóstica

- ~~Discinesias tardías por neurolépticos~~
- ~~Corea senil~~
- ~~Corea de Sydenham~~
- Coreas hereditarios:
  - Huntington ¿?
  - ~~Wilson~~
  - ~~Neuroacantocitosis~~
- ~~Alteraciones metabólicas y endocrinas~~
- ~~Patología vascular (ictus, vasculitis) y hematológica~~

# Confirmación diagnóstica

- Estudio molecular de expansión de tripletes CAG en cromosoma 4

Se ha realizado un estudio molecular al paciente arriba indicado para estudio del gen responsable de la enfermedad de Huntington (IT15).

**Por:** *Antecedentes personales de la enfermedad*

**Para:** *Confirmación Diagnóstica*

## **RESULTADOS**

El estudio directo del gen analizando la expansión de los trinucleótidos CAG, en gel de agarosa y mediante genotipado automático mediante Genescan (ABIPRISM310), muestra unos niveles de repeticiones aumentados: 11 / 49 (rango patológico 36-100 repeticiones) que confirman la **condición de persona afecta** de expansión patológica del gen E.H.

**RESUMEN:** Paciente afecto del gen responsable de la E. Huntington.

# TRATAMIENTO

- No existe tratamiento curativo
- Tto. sintomático:
  - Pimocide
  - Tto. de trastornos psiquiátricos
- Tto. de complicaciones:
  - Neumonía por aspiración
  - Disfagia → PEG

# TRATAMIENTO

- Evolución larga
- Atención multidisciplinaria
- Dco. precoz y consejo genético

# CONCLUSIONES

- Variabilidad en presentación
- Variabilidad en pronóstico y opciones terapéuticas
- Implicación de diferentes servicios médicos y sociales

¡Muchas gracias por la atención!