

DISTONIA

Definição/Apresentação

A distonia é uma doença do movimento caracterizado por contrações musculares sustentadas ou intermitentes que originam posturas e/ ou movimentos anómalos. Estes movimentos são habitualmente estereotipados, bruscos e torsionais, podendo ocasionar tremor. O tremor pode ser a apresentação inicial de doentes com distonia e preceder o desenvolvimento de posturas anómalas. A distonia pode ser focal, quando envolve apenas uma parte do corpo, segmentar, quando afeta áreas adjacentes, ou generalizada. Pode surgir isoladamente ou fazer parte de um quadro neurológico ou sistémico, com outras manifestações. É frequentemente despoletada ou agravada pela ação muscular voluntária, com hiperativação patológica dos músculos envolvidos e de músculos contíguos. Este aspeto é mais evidente em doentes com formas de distonia específicas de tarefa, associada a tarefas repetitivas, como a câibra do escritor ou do músico.

Os mecanismos anatómicos e fisiológicos subjacentes não estão completamente esclarecidos. Inicialmente foi encarada como um distúrbio isolado dos gânglios da base, mas estudos recentes sugerem o envolvimento de outras estruturas. Acredita-se que ocorra disrupção dos normais circuitos inibitórios do movimento, tratando-se assim de uma disfunção de “rede” que resulta na facilitação de movimentos aberrantes.

Epidemiologia

A verdadeira prevalência da distonia não é conhecida. Acredita-se que os números disponíveis representam uma subestimativa, dado que as formas mais ligeiras provavelmente não motivam recurso a consulta médica. Em centros com consulta de doenças do movimento, 20% dos casos correspondem a distonia. Um estudo de base populacional estima uma prevalência de 732/100 000 da distonia focal de início na idade adulta, sendo a distonia cervical a forma mais comum. A prevalência habitualmente aumenta com a idade, sendo que formas de início precoce têm uma prevalência estimada de 7,6/100 000.

Investigação

O diagnóstico de distonia é clínico, feito através da história fornecida pelo doente ou pela família e do exame neurológico. Um sinal clássico e útil como pista diagnóstica é a presença de um “gesto antagonista”, em que um movimento voluntário, como tocar a região afetada ou regiões adjacentes, alivia a postura distónica. Por exemplo, doentes com distonia cervical podem tocar o lado da face para corrigir a posição da cabeça.

A investigação através de exames complementares de diagnóstico é realizada na procura de causas para a distonia identificada clinicamente. Inclui habitualmente avaliação estrutural através de imagem cerebral com ressonância magnética e doseamento do cobre sérico e ceruloplasmina (para despiste de doença de Wilson, uma doença tratável). Outros exames são pedidos tendo em conta o padrão de apresentação e eventuais sinais associados, podendo passar por testes genéticos, análise do líquido cefalorraquidiano, estudos metabólicos ou biópsia de músculo.

Causas

As formas isoladas de distonia são na sua maioria de causa hereditária ou de causa indeterminada (formas idiopáticas). A primeira descrição de distonia generalizada isolada de início na infância, feita por Schwalbe em 1908 e classificada por Oppenheim em 1911, foi mais tarde associada ao fenótipo DYT1, causado por mutações do gene *TOR1A*. Atualmente, são conhecidos mais de 200 genes cuja mutação pode resultar em distonia.

Formas secundárias surgem em contexto iatrogénico – destacando-se aqui a distonia causada por fármacos antipsicóticos –, tóxico, infeccioso ou autoimune. Lesões estruturais dos gânglios da base causadoras de distonia surgem após AVC ou em formas de paralisia cerebral por hipoxia perinatal.

Tratamento

Quando é identificada uma causa tratável, poderá estar disponível um tratamento dirigido. Existem, no entanto, várias opções eficazes no alívio sintomático. Nas formas generalizadas, podem ser usados agentes farmacológicos como anticolinérgicos, benzodiazepinas, relaxantes musculares, baclofeno ou levodopa. Injeções de toxina botulínica são o tratamento de primeira linha em formas focais ou segmentares de distonia. A cirurgia de estimulação cerebral profunda é uma opção em casos graves e refratários. A reabilitação com fisioterapia pode ser usada como adjuvante.

Apesar de um espectro vasto de apresentação, a distonia pode ser altamente incapacitante. A evolução recente na identificação de causas genéticas leva a uma melhor compreensão dos mecanismos subjacentes à doença, facilitando o futuro desenvolvimento de terapêuticas específicas.

Referências

- Clarke C, Howard R, Rossor M, Shorvon S. Neurology: A Queen Square Textbook. John Wiley & Sons; 2016.
- Albanese A, Bhatia K, Bressman SB, DeLong MR, Fahn S, Fung VSC, et al. Phenomenology and classification of dystonia: A consensus update: Dystonia: Phenomenology and classification. Movement Disorders. 2013 Jun 15;28(7):863–73.
- Balint B, Mencacci NE, Valente EM, Pisani A, Rothwell J, Jankovic J, et al. Dystonia. Nat Rev Dis Primers. 2018 Sep 20;4(1):25.
- Lohmann K, Klein C. Update on the Genetics of Dystonia. Current Neurology and Neuroscience Reports [Internet]. 2017 Mar;17(3).
- Distonia: factos essenciais para os doentes. <https://www.movementdisorders.org/MDS-Files1/Education/Patient-Education/Dystonia/pat-Handouts-Dystonia-Portuguese-v1.pdf>