

distonía – dystonia

Authored by
memjavad

January 3, 2026

RECOMMENDED CITATION

memjavad (2026). *distonía – dystonia*. Spanish Psychological Databases. Retrieved from <https://spanish.arabpsychology.com/?p=8058>

Distonía

Primary Disciplinary Field(s): Neurología; Trastornos del Movimiento; Genética Médica

1. Definición Central

La distonía es un trastorno neurológico del movimiento caracterizado por contracciones musculares involuntarias, sostenidas o intermitentes, que provocan movimientos repetitivos y posturas anómalas, a menudo en forma de torsión o espasmo. Estas contracciones resultan de la actividad simultánea de músculos agonistas y antagonistas, lo que interfiere con la capacidad del paciente para ejecutar movimientos voluntarios normales. Es crucial entender que la distonía no es una enfermedad única, sino un síndrome que engloba una amplia heterogeneidad clínica y etiológica, afectando profundamente la calidad de vida y la funcionalidad de los individuos que la padecen. Su manifestación puede variar desde movimientos sutiles y localizados, como el [blefaroespasmo](#), hasta formas generalizadas que incapacitan gravemente el tronco y las extremidades.

Fenomenológicamente, la distonía se distingue de otros trastornos hiperkinéticos, como el temblor o la corea, por su patrón característico de torsión y la tendencia a ser inducida o exacerbada por la acción voluntaria. Un rasgo definitorio es la presencia de la llamada distonía de acción o tarea específica, donde los síntomas solo se manifiestan al realizar una actividad concreta, como escribir (calambre del escritor) o tocar un instrumento musical. Además, la distonía a menudo presenta el fenómeno del **geste antagoniste** (truco sensitivo), un movimiento o contacto físico sutil que alivia temporalmente los espasmos o posturas distónicas, aunque el mecanismo neurofisiológico exacto detrás de este alivio sigue siendo objeto de intensa investigación. La naturaleza fluctuante de la distonía, que puede mejorar durante el sueño o empeorar con el estrés o la fatiga, subraya la complejidad de la disfunción de los circuitos cerebrales subyacentes.

Desde una perspectiva neurobiológica, la distonía se considera primariamente un trastorno de la integración sensoriomotora y de la [plasticidad neuronal](#) anormal. Aunque históricamente se ha asociado con la disfunción de los ganglios basales, las investigaciones más recientes han implicado también a otras estructuras cruciales, incluyendo el cerebelo, la corteza motora y las vías tálamo-corticales. Esta disfunción multisistémica resulta en un procesamiento deficiente de la información sensorial necesaria para planificar y ejecutar movimientos precisos, llevando a una sobreactivación muscular y una pérdida del control inhibitorio. Comprender la distonía requiere, por lo tanto, una visión integrada que abarque desde los defectos genéticos y moleculares hasta las alteraciones funcionales de los grandes circuitos cerebrales que regulan el movimiento y la postura.

2. Etimología y Desarrollo Histórico

El término **disonía** fue formalmente acuñado en 1911 por el neurólogo alemán Hermann Oppenheim, quien describió una forma de la enfermedad que afectaba principalmente a niños y adolescentes, denominándola *dystonia musculorum deformans*. Oppenheim la caracterizó como una condición progresiva y grave, distinguiéndola de otras enfermedades neurológicas conocidas en la época, como la corea y el parkinsonismo. Sin embargo, las descripciones clínicas de movimientos distónicos, como la tortícolis espasmódica, se remontan a siglos anteriores, aunque sin una clasificación etiológica clara. La contribución de Oppenheim fue fundamental para establecer la disonía como una entidad clínica diferenciada, aunque inicialmente la etiología se atribuyó erróneamente a causas psicógenas, una noción que persistió durante décadas y obstaculizó la comprensión adecuada de su naturaleza orgánica.

El entendimiento de la disonía experimentó un cambio paradigmático significativo a mediados del siglo XX. Con el avance de la neurofarmacología y la genética, se consolidó la comprensión de que la disonía era intrínsecamente un trastorno del sistema nervioso central. La identificación de la disonía sensible a la dopamina (DRD), también conocida como enfermedad de Segawa, marcó un hito crucial. Esta forma de disonía, que responde dramáticamente a dosis bajas de L-Dopa, demostró por primera vez que ciertas disonías tenían una base bioquímica tratable. Este descubrimiento no solo refutó las teorías psicógenas, sino que también estimuló la búsqueda de bases genéticas y metabólicas para otras formas de la enfermedad.

La nomenclatura y clasificación de la disonía han evolucionado continuamente. Actualmente, la clasificación se basa en dos ejes principales, según las directrices de la Sociedad Internacional de Trastornos del Movimiento (MDS). El primer eje es la **etiología**, que distingue entre disonías genéticas (identificadas por genes específicos como *DYT1*), adquiridas (debido a lesiones cerebrales, toxinas o fármacos) e idiopáticas (de causa desconocida). El segundo eje es la **distribución corporal**, que clasifica la disonía como focal (una parte del cuerpo), segmentaria (dos o más partes contiguas), multifocal (dos o más partes no contiguas) o generalizada (afectando el tronco y al menos dos extremidades). Este sistema de clasificación refinado permite a los clínicos abordar la heterogeneidad clínica de manera más estructurada y guiar las estrategias diagnósticas y terapéuticas.

3. Clasificación Etiológica y Genética

La etiología de la disonía es notoriamente compleja, abarcando causas genéticas, adquiridas y, en muchos casos, desconocidas. Las disonías primarias o idiopáticas, donde la disonía es el único signo clínico primario (excluyendo el temblor asociado), constituyen una proporción significativa de los casos focales que aparecen en la edad adulta. Sin embargo, la investigación genética ha revelado que muchas de estas formas "idiopáticas" tienen una base genética

subyacente que aún no ha sido completamente dilucidada. La distonía de inicio temprano, particularmente la distonía generalizada, está fuertemente asociada con mutaciones genéticas, siendo el gen *DYT1* (asociado a la proteína torsina A) uno de los más estudiados y prevalentes en poblaciones específicas, manifestándose típicamente en la infancia o adolescencia y progresando a una forma generalizada.

Las distonías secundarias o adquiridas son el resultado de un daño identificable en el sistema nervioso central. Las causas pueden incluir traumatismos craneoencefálicos, accidentes cerebrovasculares que afectan los ganglios basales, infecciones (como encefalitis), exposición a toxinas (como el monóxido de carbono o el manganeso) y el uso de ciertos fármacos. Un ejemplo importante es la distonía tardía, que se produce como efecto secundario del uso prolongado de medicamentos bloqueadores de los receptores de dopamina (neurolepticos). La presentación clínica de las distonías secundarias es a menudo más atípica, pudiendo ser fijas, unilaterales o asociadas con otros síntomas neurológicos, como el parkinsonismo o la ataxia, lo que complica el diagnóstico diferencial.

La explosión de la investigación genética ha identificado más de 30 loci genéticos (designados como DYT) asociados con la distonía, lo que subraya su naturaleza molecularmente diversa. Además de *DYT1* y *DYT5* (DRD), otros genes importantes incluyen *DYT6* (asociado a la distonía craneocervical) y *DYT11* (mioclonía-distonía), que a menudo presenta un patrón de herencia autosómico dominante con penetrancia variable. La penetrancia incompleta es una característica clave en muchas distonías genéticas, lo que significa que no todas las personas que portan la mutación desarrollan la enfermedad, lo que añade una capa de complejidad al asesoramiento genético y a la comprensión de los factores ambientales o epigenéticos que modulan la expresión del fenotipo distónico.

4. Características Clínicas y Sintomatología

La sintomatología de la distonía es altamente variable y depende de la distribución y la gravedad de las contracciones musculares. El síntoma cardinal es el espasmo muscular involuntario, que puede ser tónico (sostenido) o clónico (rítmico y rápido). En las formas focales, la distonía afecta una única región corporal. La **distonía cervical** (torticollis espasmódica) es la forma focal más común, causando giros, inclinaciones o movimientos de flexión/extensión del cuello. El [blefaroespasma](#) implica el cierre involuntario y repetitivo de los párpados, lo que puede provocar ceguera funcional. La distonía laríngea (disfonía espasmódica) afecta los músculos de las cuerdas vocales, dificultando el habla.

Una característica clínica distintiva, especialmente en las distonías focales que aparecen en la edad adulta, es su relación con la actividad. La distonía de tarea específica es un ejemplo paradigmático, donde la contracción se desencadena únicamente al realizar una habilidad motora

fina y altamente ensayada. Ejemplos incluyen el calambre del escritor, que solo se manifiesta al intentar escribir, o la distonía del músico, que afecta a instrumentistas de viento o cuerda. Este fenómeno sugiere una falla en la programación motora que está íntimamente ligada al aprendizaje motor y a la representación cortical de la habilidad específica, lo que apunta a un problema de plasticidad desadaptativa en las áreas corticales somatosensoriales y motoras.

Además de los movimientos de torsión, la distonía puede asociarse con dolor y fatiga. El dolor es particularmente común en la distonía cervical debido a la tensión muscular constante y las posturas anómalas mantenidas. Es importante notar que la distonía a menudo coexiste con otros trastornos del movimiento, como el temblor, que puede ser un temblor distónico (que ocurre solo en la parte del cuerpo afectada por la distonía) o un temblor esencial coexistente. El diagnóstico requiere una evaluación cuidadosa para diferenciar entre el componente distónico y el temblor, ya que las estrategias terapéuticas varían significativamente. La progresión de los síntomas también varía; mientras que las distonías focales de inicio en la edad adulta tienden a permanecer localizadas, las formas de inicio infantil tienen una mayor probabilidad de generalizarse.

5. Fisiopatología y Mecanismos Subyacentes

La fisiopatología de la distonía se centra en la disfunción de los circuitos neuronales que regulan la selección y el control del movimiento. Tradicionalmente, la atención se ha centrado en los [ganglios basales](#), estructuras profundas del cerebro que actúan como un filtro para seleccionar los movimientos deseados e inhibir los no deseados. Se postula que en la distonía, este sistema de filtrado está comprometido, resultando en una pérdida de la inhibición circuital, permitiendo que se expresen contracciones musculares inapropiadas y simultáneas. Específicamente, se ha observado una reducción de la inhibición recíproca y la inhibición de preactivación, mecanismos necesarios para relajar los músculos que se oponen al movimiento deseado.

Más allá de los ganglios basales, la investigación ha destacado el papel crítico de la corteza motora y las vías cerebelo-talámicas. Existe evidencia de que los pacientes con distonía presentan anomalías en la organización somatotópica de la corteza motora primaria, con un solapamiento excesivo de las representaciones corticales de los músculos adyacentes. Este fenómeno de "mapa borroso" (*smudging*) puede explicar por qué la activación de un músculo específico desencadena inadvertidamente la coactivación de músculos vecinos, llevando a los patrones distónicos. El cerebelo, tradicionalmente asociado con la coordinación, también ha emergido como un actor clave, ya que modula la actividad cortical y la plasticidad sináptica. La alteración en la comunicación entre el cerebelo y la corteza motora parece ser un factor central en la génesis de la distonía, especialmente en las formas genéticas.

A nivel molecular, la patogénesis de las distonías genéticas como la *DYT1* se relaciona con la torsina A, una proteína que se cree que está involucrada en el transporte de proteínas dentro de la

neurona y en el mantenimiento de la integridad de la envoltura nuclear. Las mutaciones en *DYT1* pueden afectar la función sináptica y la supervivencia neuronal, particularmente en los circuitos dopaminérgicos y colinérgicos de los ganglios basales. Esta comprensión molecular es vital, ya que sugiere que la distonía no es simplemente un trastorno del movimiento, sino una enfermedad que afecta la homeostasis neuronal y los mecanismos de plasticidad, lo que explica la dificultad inherente en la reversión completa de los síntomas una vez establecidos.

6. Diagnóstico Diferencial y Evaluación

El diagnóstico de la distonía es fundamentalmente clínico y se basa en el reconocimiento de la fenomenología característica de los movimientos de torsión y las posturas anómalas. La evaluación inicial requiere una historia clínica detallada que incluya la edad de inicio, la progresión, la distribución de los síntomas y la respuesta a actividades específicas (distonía de acción). Es esencial diferenciar la distonía de otros trastornos del movimiento con los que puede solaparse, como el temblor esencial, los tics complejos (como en el síndrome de Tourette), o la rigidez y bradicinesia del parkinsonismo. La presencia del **geste antagoniste** es un signo altamente sugestivo de distonía, ayudando a distinguirla de las condiciones psicógenas, aunque estas últimas también pueden simular movimientos distónicos.

Una vez establecida la presencia de distonía, la evaluación se dirige a determinar la etiología para clasificarla como primaria o secundaria. En casos de distonía de inicio infantil o juvenil, o cuando hay síntomas atípicos o signos de neurodegeneración (como ataxia o demencia), se requiere una investigación exhaustiva que incluye pruebas de laboratorio. Las pruebas genéticas son cruciales para identificar mutaciones conocidas, como *DYT1* o *DYT5*. La resonancia magnética (RM) del cerebro es indispensable para descartar causas estructurales subyacentes, como tumores, lesiones vasculares o anomalías metabólicas que puedan haber dañado los ganglios basales o el tronco encefálico, llevando a una distonía secundaria.

La evaluación clínica también debe incluir una valoración de la discapacidad funcional y el impacto psicosocial. La Escala de Calificación de la Distonía (DRS) y sus variantes específicas (como la Escala de Distonía Cervical de Toronto) son herramientas estandarizadas que se utilizan para cuantificar la gravedad de los síntomas y monitorizar la respuesta al tratamiento. Dado que la distonía es a menudo una condición crónica y progresiva, una evaluación neuropsicológica puede ser necesaria, ya que los pacientes pueden experimentar ansiedad, depresión y aislamiento social como resultado directo de la enfermedad o de las disfunciones cerebrales asociadas. El diagnóstico integral debe, por lo tanto, abordar tanto la disfunción motora como las comorbilidades no motoras.

7. Tratamiento y Manejo

El manejo de la distonía es predominantemente sintomático y multidisciplinario, buscando reducir la intensidad de las contracciones musculares, aliviar el dolor y mejorar la funcionalidad. La elección del tratamiento depende de la distribución de la distonía. Para las formas focales, la terapia de primera línea y el estándar de oro es la inyección de la **toxina botulínica (BoNT)**. La BoNT actúa bloqueando la liberación de acetilcolina en la unión neuromuscular, lo que debilita temporalmente los músculos hiperactivos. Las inyecciones deben ser precisas, a menudo guiadas por electromiografía (EMG) o ultrasonido, y deben repetirse cada tres a cuatro meses. Esta terapia es altamente efectiva para la distonía cervical, el blefaroespasma y la distonía laríngea, con un perfil de efectos secundarios manejable.

Para las distonías generalizadas o las formas focales que no responden a la toxina botulínica, se emplean tratamientos farmacológicos orales. Los agentes más utilizados incluyen los [anticolinérgicos](#) (como el trihexifenidilo), que pueden ser particularmente efectivos en la distonía de inicio infantil, aunque su uso en adultos está limitado por los efectos secundarios centrales y periféricos (sequedad de boca, confusión). Otros fármacos que pueden ofrecer cierto alivio incluyen el baclofeno, un agonista GABA que reduce la espasticidad, y las benzodiazepinas, que potencian la inhibición GABAérgica. En casos de distonía sensible a la dopamina (DYT5), la respuesta a dosis bajas de levodopa es típicamente espectacular y sostenida, constituyendo un tratamiento curativo funcional.

Cuando la distonía es grave, generalizada o refractaria a la terapia médica y la BoNT, se considera la **Estimulación Cerebral Profunda (DBS)**. La DBS implica la implantación quirúrgica de electrodos en áreas específicas del cerebro, típicamente el globo pálido interno (GPi), para modular la actividad neuronal anormal. La DBS ha demostrado ser un tratamiento altamente eficaz para la distonía primaria generalizada, especialmente en casos asociados con la mutación *DYT1*, ofreciendo una mejoría funcional significativa y sostenida a largo plazo. Además de las intervenciones médicas, la fisioterapia, la terapia ocupacional y la logopedia (para la distonía laríngea) son componentes esenciales del manejo, ayudando a los pacientes a mantener la movilidad, prevenir contracturas y desarrollar estrategias compensatorias para mejorar su independencia funcional.

Further Reading

[Distonía \(Wikipedia en español\)](#)

[International Parkinson and Movement Disorder Society \(MDS\)](#)

[National Organization for Rare Disorders \(NORD\) - Dystonia](#)