

## DISTONIE GENERALIZATĂ IDIOPATICĂ L-DOPA RESPONSIVĂ CU DEBUT LA VÂRSTA ADULTĂ

**B.O. Popescu<sup>1</sup>, Alexandra Stancu<sup>1</sup>, Amalia Ene<sup>1</sup>, G. Iana<sup>2</sup>, O. Băjenaru<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>*Clinica de Neurologie – Spitalul Universitar de Urgență București,  
Universitatea de Medicină și Farmacie „Carol Davila“ București*

<sup>2</sup>*Clinica de Radiologie – Spitalul Universitar de Urgență București,  
Universitatea de Medicină și Farmacie „Carol Davila“ București*

### REZUMAT

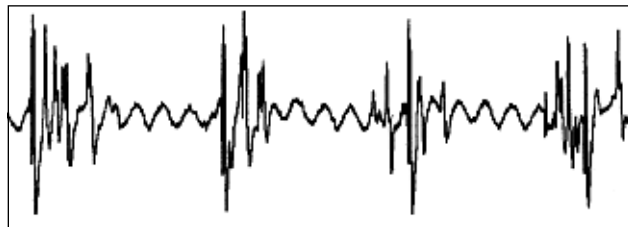
Prezentăm cazul unei femei care la începutul decadei a cincea de vârstă instalează un sindrom distonic progresiv, cu debut la membrele inferioare și apoi cu generalizare atât la membrele superioare cât și la nivelul grupelor musculare axiale, cu răspuns clinic semnificativ la administrarea de L-Dopa.

### ABSTRACT

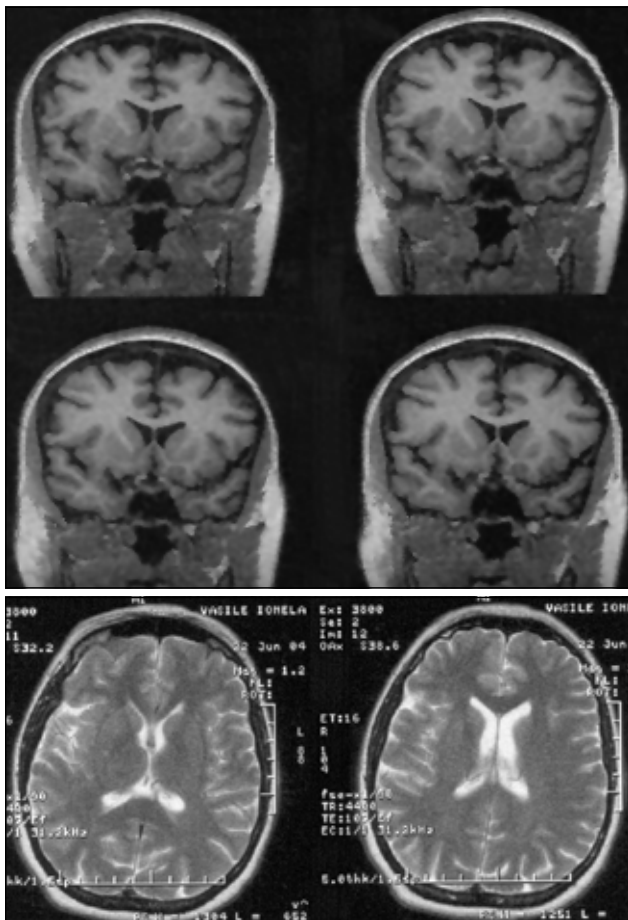
We report the case of a woman who in the fifth decade develops progressive dystonia, initially in the inferior limbs and later also in the superior limbs and axial muscles, with a significant clinical response to L-Dopa medication.

Pacienta în vârstă de 43 de ani, fără factori de risc vasculari, fără antecedente personale patologice semnificative cu excepția unui episod depresiv cu durată de 3 luni, pentru care a fost internată pentru o perioadă scurtă (cu un an în urmă) și pentru care a primit medicație anxiolitică și antipsihotică (inclusiv neuroleptice fenotiazinice), se prezintă în clinica noastră pentru instalarea progresivă a unei tulburări de mers, cu senzație de „înțepeneală“ și greutate în inițierea mișcărilor, mai ales la nivelul membrelor inferioare, mers cu pași mici și dureri la nivelul membrelor inferioare, mai ales la nivelul gambelor. Pacienta se ridică cu dificultate din decubit în ortostatism. Pacienta a prezentat instalarea progresivă a acestei simptomatologii în ultimul an și jumătate. A remarcat că atingerea coapselor și gambelor cu palmele par să îi ușureze ridicatul în ortostatism („geste antagonistique“). Dimpotrivă, stresul și oboseala îi îngreunează mersul. La examenul obiectiv, se constată un tremor postural și kinetic de tip distonic la nivelul tuturor membrelor, preponderent la nivelul membrelor inferioare. De asemenea, este evidentă o hipertonic musculară generalizată, la nivelul grupelor musculare de agoniști-antagoniști, cu exagerarea reflexelor de postură, mai evidentă la nivelul membrelor inferioare (reflex al gambierului anterior exagerat) și predominant de partea stângă. Proba Noica este pozitivă bilateral. Nu se decelează deficite motorii, reflexe patologice, tulburări de coordonare, limbaj, praxie sau sensibilitate. Examenul electromiografic

pune în evidență la nivelul mușchilor gastrocnemian stâng, tibial anterior drept și deltoid drept o activitate spontană de repaus prezentă sub forma unor salve de potențiale polifazice (figura 1). Examenul CT cerebral efectuat nu decelează modificări tomografice la nivelul parenchimului cerebral, cu excepția prezenței calcificărilor la nivelul ganglionilor bazali bilateral. Examenul RMN cerebral nu decelează anomalii de semnal sau morfologie la nivelul structurilor cerebrale nici în secvența FLAIR (figura 2A) nici în secvența T2 (figura 2B). Examenul SPECT cerebral, efectuat cu <sup>99m</sup>Tc-CERETEC (doză de 14,5 mCi) relevă o perfuzie cerebrală cu aspect neomogen, prin reducerea acesteia la nivelul regiunii parieto-occipitale stângi comparativ cu cea de partea dreaptă. Cu mențiunea că examenul SPECT cerebral nu explorează cu acuratețe perfuzia la nivelul structurilor profunde cerebrale, se constată totuși o asimetrie la nivelul ganglionilor bazali, cu o perfuzie mai pronunțată de partea dreaptă comparativ cu cea stângă (figura 3). Examenul electroencefalografic arată un



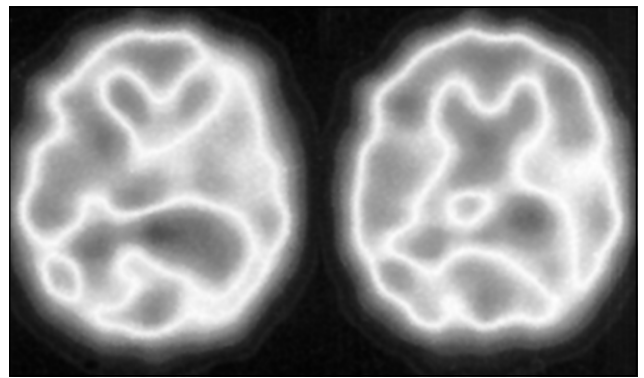
**Figura 1**  
Traseul EMG – activitate spontană la nivelul mușchiului gastrocnemian stâng

**Figura 2**

Examenul RMN cerebral nu evidențiază modificări morfologice sau de semnal la nivelul parenchimului cerebral. A. Secvența FLAIR. B. Secvența T2

traseu a dominant, mediu voltat, blocat la deschiderea ochilor, cu rare unde lente temporal pe dreapta. Analizele uzuale de laborator sunt toate în limite normale, hormonii tiroidieni și TSH, cât și parathormonul au valori normale. La examenul polului anterior ocular, aspectul este normal, fără inel Kayser-Fleischer. La ecografia abdominală, ficatul are structură și dimensiuni normale.

Diagnosticul care se impune în aceste condiții este de distonie generalizată. Dintre distoniile generalizate secundare, au putut fi excluse boala Fahr, datorită valorilor normale ale parathormonului circulant (calcificările la nivelul ganglionilor bazali obligau la acest diagnostic diferențial), cât și cele care se însoțesc de modificări morfologice evidențiable prin examen RMN (malformația arterio-venoasă, tumora cerebrală, ectopia cerebeloasă, mielinoliza pontină, accidentul vascular cerebral). Dintre afecțiunile neurologice care includ distonie

**Figura 3**

Examenul SPECT cerebral, efectuat cu  $^{99m}\text{Tc}$ -CERETEC, evidențiază o scădere a perfuziei cerebrale la nivelul regiunii parieto-occipitale stângi.

pe lângă alte semne clinice, boala Wilson este exclusă de funcția normală hepatică și lipsa inelului Kayser-Fleischer. Alte boli neurodegenerative, cum ar fi ataxie-telangiectazie, boala Hallervorden-Spatz, boala Huntington, scleroza multiplă, boala Parkinson și paralizia progresivă supranucleară, sunt excluse de lipsa altor semne clinice cu excepția distoniei și/sau de aspectul normal al RMN cerebral. Dintre alte etiologii posibile ale unei distonii secundare, anamneza exclude traumatismul cranio-cerebral, encefalita, trauma periferică și intoxicațiile. Examenul EEG și sărăcia semnelor clinice exclud panencefalita sclerozantă subacută.

Pe parcursul spitalizării, pacienta și-a ameliorat net simptomatologia în urma tratamentului cu doze mici de L-Dopa (Madopar, 125 mg zilnic, divizat în două prize). Datorită acestui răspuns favorabil, nu au fost administrate alte substanțe, cum ar fi trihexifenidil, baclofen, clonazepam sau anticonvulsivante, care fac parte dintre opțiunile de terapie ale distoniilor cronice.

Ceea ce mai trebuie obligatoriu considerat în diagnosticul diferențial al cazului este distonia secundară la antipsihotice. La o anamneză atentă însă, pacienta nu a primit neuroleptic fenotiazinic (Haldol) decât pentru o perioadă foarte scurtă, inconstant, în doze mici și în urmă cu multă vreme, ceea ce face improbabilă o asemenea etiologie. De asemenea, din lipsa posibilităților de investigare, nu s-au putut exclude cauze genetice sau metabolice ale distoniei. Însă debutul atât de tardiv le face, în principiu, improbabile. De aceea, opțiunea noastră de diagnostic a fost: Distonie generalizată idiopatică L-Dopa responsivă cu debut la vârsta adultă.