

Evaluación y diagnóstico de la distonía de torsión

J. Vaamonde *, J. Narbona ** y J.A. Obeso *

Facultad de Medicina. Universidad de Navarra

* Unidad de Movimientos Anormales, Departamento de Neurología. ** Unidad de Neurología Infantil, Departamento de Pediatría.

Introducción

La distonía es un trastorno del movimiento caracterizado por actividad muscular sostenida, que frecuentemente aparece como retorcimientos del cuerpo, movimientos repetitivos o posturas anormales (1)

La distonía se caracteriza semiológicamente por: 1) contracción excesiva (tónica o espasmódica) de uno o varios grupos musculares con co-contracción de músculos antagonistas. 2) Reclutamiento a distancia de músculos no necesarios para la realización del acto motor en curso («overflow»). 3) Finalización adecuada del acto motor, a pesar de la parasitación del movimiento, salvo en casos muy avanzados. 4) Ausencia de síntomas piramidales, sensitivos o cerebelosos.

El término distonía así definido constituye un signo clínico, cuya base etiopatogénica es muy diversa (2). En la práctica es habitual denominar distonía a la enfermedad Distonía de Torsión idiopática, la cual a su vez no es más que una de las entidades que forman el Síndrome Distónico (1,3).

El fenómeno distónico puede afectar a distintas partes del cuerpo. Marsden, Harrison y Bunday (4) (1976) propusieron una clasificación según la distribución de la distonía en focal (fig. 1 A), cuando afecta una única zona corporal, segmentaria si participan dos o más regiones corporales contiguas (fig. 1 B) y distonía generalizada (fig. 1 C) cuando son varias las partes del cuerpo afectadas. En febrero de 1984 se revisó y amplió esta clasificación semiológica (Ad. Hoc. Committee of the Dystonia Medical Research Foundation) (5) de la siguiente forma:

1) Distonía focal: sólo un determinado grupo muscular está afectado, así los ojos en el blefaroespasma, la boca en la distonía oromandibular, la laringe en la distonía distónica, el cuello en la tortícolis o un extremidad superior en el espasmo del escribiente.

2) Distonía segmentaria: compromete dos segmentos contiguos, se habla así de la distonía craneal cuando dos o más grupos musculares ce-

fálicos o cervicales están comprometidos, axial cuando son el cuello y tronco los afectados. La distonía crural indica afectación de ambas piernas o de una pierna y tronco.

3) La distonía generalizada: se define como aquella en que está afectada al menos una pierna y alguna otra región corporal.

4) Se utiliza el término distonía multifocal para referirse a la afectación de dos o más partes del cuerpo, separadas espacialmente, por ejemplo, una pierna y el cuello.

5) Hemidistonía, cuando están afectados brazo y pierna del mismo lado.

En esta revisión se discutirán los problemas diagnósticos en la evaluación semiológica y etiológica del síndrome distónico.

Diagnóstico diferencial semiológico

A. Diferenciación de otros movimientos anormales

Los problemas más frecuentes de diagnóstico diferencial de la distonía suelen plantearse con otros movimientos anormales complejos. La diferenciación entre movimientos coreicos y distónicos puede resultar difícil. Los primeros no tienen un patrón fijo, son irregulares y no suelen generar tensión muscular; aparecen con una secuencia continua de movimientos, que los tipifica. Por el contrario, la distonía sigue un patrón repetitivo, causa tensión y distorsión de la parte del cuerpo afectada y no suele ser continua en el tiempo.

En algunos pacientes coinciden mioclonias y distonía (6). Las mioclonias suelen afectar preferentemente a los músculos distales y la distonía a los proximales (fig. 2). Debe diferenciarse las verdaderas mioclonias y asterixis o incluso el temblor postural, de los movimientos que ocurren cuando el sujeto intenta superar la oposición causada por la actividad distónica. En estos casos podría admitirse la denominación «temblor distónico» y «mioclonia distónica» para enfatizar el origen distónico del

movimiento anormal observado (7). También existen tics caracterizados por una contracción prolongada (8) que pueden mantener un segmento corporal en una postura anormal durante varios segundos, simulando una postura distónica. La posibilidad del sujeto de evitarlos voluntariamente es un dato importante para el diagnóstico diferencial.

B. Pseudodistonías

Existe además una amplia gama de procesos patológicos que pueden plantear problemas de diagnóstico diferencial semiológico con el fenómeno distónico.

1) Patología Neurológica.

a) Síndromes pareto-espásticos: El más característico es la hemiparesia o hemiplejía espástica con liberación de los reflejos de estiramiento (especialmente en músculos antigravitatorios), que motivan la adquisición de una postura flexora en brazo y extensora en la pierna, denominado «distonía espástica» por Denny Brown (9) (fig. 3). Este mismo autor utilizó la denominación «distonía hemipléjica» cuando no existía aumento de los reflejos osteotendinosos ni paresia. La descripción de este último término por Denny Brown corresponde a lo que se denomina distonía. El concepto actual de distonía hace incorrecta esta terminología.

b) Síndrome de actividad muscular continua. El más característico de estos síndromes es el síndrome de Isaacs, en el cual existe actividad aumentada de unidades motoras con descargas continuas de alta frecuencia (doblete, triplete). Esta actividad persiste a pesar de realizar un bloqueo anestésico del nervio, pero desaparece tras bloqueo con curare de la unión neuro-muscular. La actividad muscular continua puede provocar posturas anormales mantenidas. El estudio electrofisiológico puede ser necesario para diferenciar en último término esta enfermedad de un genuino síndrome distónico.

c) Síndromes miopáticos: Las miopatías con miotonía pueden plantear el diagnóstico diferencial con posturas distónicas, al adquirir el miembro sometido al fenómeno miotónico una actitud anómala.

d) Otras patologías neurológicas pueden provocar posturas anómalas (sobre todo del cuello): tumores de fosa posterior, malformación de Arnold-Chiari, siringomielia, radiculopatías, deaferentización (2).

2) Patología psiquiátrica: Las enfermedades psiquiátricas pueden manifestarse con movimientos y posturas anormales similares a las observadas en la distonía orgánica. Las causas psiquiátricas de pseudodistonía incluyen el Síndrome de Munchausen, la neurosis de renta y la reacción de conversión. Las dificultades diagnósticas que a veces conlleva este problema quedan ilustradas en la descripción hecha por Batshow y cols, (10) de una paciente sometida incluso a varias intervenciones quirúrgicas antes de confesar el origen simulador de su trastorno.

3) Patología ortopédica: Retracciones articulares o músculo-tendinosas determinan la adquisición de posturas anómalas que semiológicamente pueden simular una actitud distónica. «La subluxación atlantoaxial» o «dislocación rotatoria del atlas» puede provocar una desviación

tónica del cuello; esta anomalía ocurre normalmente en adultos después de un traumatismo, pero en niños puede aparecer sin aparente historia previa de accidente o golpe (11).

4) Síndrome de Sandifer: Posturas anormales de la cabeza y el tronco pueden aparecer en el contexto de una hernia de hiato o de un reflujo gastroesofágico en niños de poca edad y con particular frecuencia en los que padecen una encefalopatía no evolutiva expresada por tetraparesia espástica.

Clasificación etiológica

A. Distonía de torsión idiopática.

La distonía de torsión idiopática generalizada puede aparecer de forma esporádica o hereditaria, autosómica dominante o recesiva y ligada al sexo (12). La primera descripción de esta enfermedad fue hecha por Destarac, quien en 1901 describió el caso de una mujer de 17 años con tortícolis, tortipelvis, espasmo del escribiente y posturas anómalas en pies (13). Posteriormente Schwalbe (1908) (14), Zieehen (1911) (15) y Oppenheim (1911) (16) describieron pacientes similares. Oppenheim en 1911 fue quien introdujo el término «distonía» haciendo alusión a un trastorno cambiante y fluctuante del tono muscular en estos pacientes, con ausencia de otros déficits neurológicos. Inicialmente se discutió si estos pacientes representaban realmente una nueva enfermedad, ya que era conocido que diversas enfermedades del sistema nervioso (la enfermedad de Wilson particularmente) podrían acompañarse de este tipo del trastorno (17). En 1944 Herz (18) discutió convincentemente la existencia de distonía de torsión en ausencia de causa conocida. Varios años más tarde la entidad «distonía de torsión idiopática» (distonía musculorum deformans) quedó firmemente establecida, al describirse su frecuente origen hereditario (17,19).

La forma generalizada suele comenzar en la infancia, afectando a extremidades inferiores, mientras que las formas focales o segmentarias muy rara vez comienzan antes de los 40 años. Durante los últimos años se ha discutido si las formas generalizadas, segmentaria y focal de distonía idiopática constituyen o no la misma entidad. Así la distonía generalizada idiopática, tanto en su forma esporádica como hereditaria, siempre comienza como distonía focal. Otro aspecto importante es que en familias con varios miembros afectados, algunos de ellos pueden tener una forma generalizada, otros segmentaria y otros focal, lo cual apoya la hipótesis de que se trate de la misma enfermedad, siendo las formas focales o segmentarias formas frustres de la distonía de torsión idiopática generalizada (12). Un estudio reciente sobre el tipo de herencia en pacientes con distonía focal, segmentaria y generalizada apoya una transmisión autosómica dominante, con penetración incompleta y sugiere un origen común para los tres tipos de distonía (20). De hecho, se ha identificado en una familia el o los genes transmisores de distonía en el cromosoma 9q 32-34 (21). Probablemente todas las formas de distonía de torsión idiopática

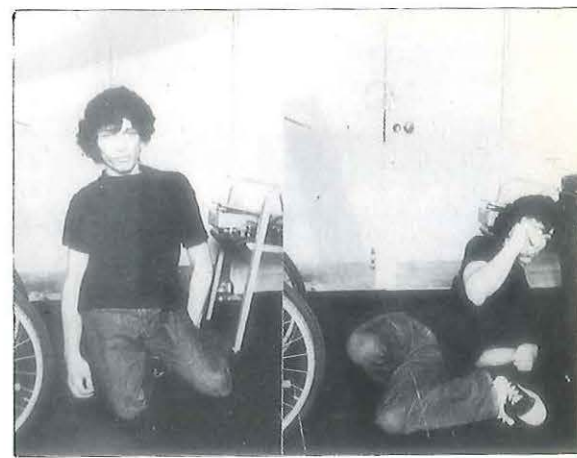


Figura 1A: Paciente con tortícolis espasmódica (distonia focal).

Figura 1B: Distonia segmentaria con afectación de la musculatura de extremidad superior derecha.

Figura 1C: Distonia generalizada.

ca sean hereditarias. Así mismo es conocido que estímulos sensitivos o estereotípicos motores de diversa índole pueden disminuir las posturas o movimientos distónicos, y estas maniobras pueden ser eficaces en diversas zonas del cuerpo afectadas por el fenómeno distónico, tanto si se trata de distonia focal, segmentaria o generalizada y es conocido que la misma fenomenología sugiere similar patofisiología. Recientemente se han descrito alteraciones en el ciclo de excitabilidad del componente R2 del reflejo trigémino-facial (22) y de la inhibición recíproca en músculos del brazo (23), tanto en pacientes con distonia focal como generalizada. Todos estos datos apoyan la hipótesis de que tanto las formas focales y segmentarias como generalizadas constituyen manifestaciones diversas de la misma entidad nosológica.

Es frecuente en la distonia de torsión idiopática la coexistencia de otros tipos de movimientos anormales tales como movimientos lentos y rítmicos (miorritmia) (18), mioclonias y temblor postural (24).

La distonia «*musculorum deformans*», y las formas focales o segmentarias de distonia idiopática se caracterizan típicamente por la aparición de posturas o movimientos distónicos en ausencia de signos clínicos que indiquen afectación cortico-espinal, cerebelosa, trastornos sensitivos o de funciones superiores. La distonia aparece en los estadios iniciales, durante la ejecución de ciertos movimientos y sólo cuando la enfermedad está muy avanzada ocurren de forma permanente.

Signos infrecuentes, pero compatibles con el diagnóstico de DTI cuando aparecen aisladamente (tabla 1) son los movimientos balísticos, la distonia escapular e incluso el signo de Babinski auténtico (no la extensión tónica del dedo gordo, que es una manifestación frecuente de la distonia).

Existen tres entidades en las que la distonia tiene una presentación brusca e intermitente. Coreoatetosis paroxística quinesogénica: (25) se hereda de forma autosómica dominante en alrededor de 70% de los

casos. Comienza durante la infancia o adolescencia y se caracteriza por episodios de breve duración, provocados por la realización de un acto motor, en los cuales una extremidad adquiere una postura distónica durante 5-10 minutos como consecuencia de la ejecución de un movimiento rápido o inesperado. Lo más frecuente es que los pacientes sufran 1 ó 2 episodios al día, aunque en ciertas temporadas pueden aparecer con mayor frecuencia. Los pacientes no sufren crisis epilépticas, pero estos episodios pueden ser reducidos eficazmente con fármacos antiepilépticos (fenobarbital, difenilhidantoina, clonazepam). Coreoatetosis distónica paroxística: los movimientos o posturas distónicas aparecen de forma brusca y durante minutos u horas, quedando el paciente asintomático en los intervalos. Los ataques no están desencadenados por el movimiento. La mayoría de los casos descritos son familiares (26), aunque existen casos esporádicos. Distonia con marcada variación diurna: se caracteriza por la presencia de movimientos y posturas distónicas en pacientes jóvenes, con una marcada variación en la severidad e incidencia de los síntomas durante el día. Los pacientes se despiertan prácticamente asintomáticos, pero a medida que pasa el día las posturas y movimientos distónicos aparecen y empeoran, sobre todo si se realiza ejercicio físico, alcanzando la máxima gravedad en las horas vespertinas. Dos características de gran interés son la desaparición total de los síntomas con un breve sueño y la respuesta espectacular a la levodopa. Segawa y colaboradores (27), que definieron este cuadro clínico en 1972, consideran que estos pacientes difieren de la enfermedad de Parkinson juvenil. En la actualidad se considera que la «distonia con respuesta a levodopa» constituye un complejo síndrome cuyas diferentes causas o entidades clínicas, están aún por definir con exactitud (28). Otra forma rara de presentación es la distonia hipnagógica, en la que los pacientes son despertados por la presencia de espasmos distónicos.

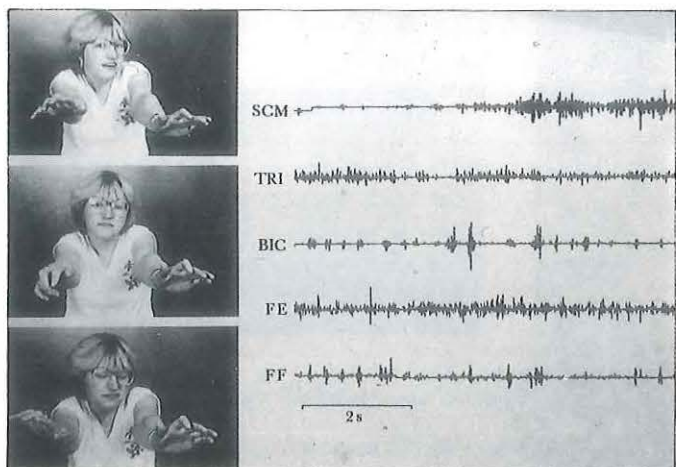


Figura 2: Paciente con distonía mioclónica. Los espasmos distónicos afectan fundamentalmente a músculos proximales, registrándose sacudidas mioclónicas en músculos distales.

B Distonía sintomática

En aproximadamente un tercio de los pacientes con distonía se encuentra una lesión encefálica subyacente de causa conocida o no demostrable, o algún factor exógeno que actúe como desencadenante (distonía sintomática). En el caso de la distonía idiopática el único hallazgo clínico es la presencia de movimientos o posturas distónicas. No se observan trastornos en la movilidad ocular, anomalías retinianas, dismetría, exaltación patológica de los reflejos osteotendinosos, paresia, crisis epilépticas o demencia, salvo que alguno de estos hallazgos puede asociarse con tratamiento quirúrgico previo. La presencia de algunos de estos signos sugiere el carácter sintomático de la distonía (tabla 1), sin embargo su ausencia no excluye la posibilidad de un origen secundario (29). El examen médico detallado y una historia clínica exhaustiva son dos aspectos fundamentales en el estudio del paciente con distonía.

Datos relevantes en la historia clínica

La ingesta de drogas antipsicóticas es una causa frecuente de reacción distónica aguda y de distonía tardía (30). La reacción distónica aguda no ofrece problemas de diagnóstico diferencial, si se piensa en ella y se conoce la utilización de fármacos antidopaminérgicos y puede ser tratada en los servicios de urgencias administrando anticolinérgicos, difenhidramina o diazepam.

La distonía tardía puede resultar semiológicamente indistinguible de la distonía idiopática. Su aparición se asocia con la ingesta crónica de fármacos que bloquean los receptores dopaminérgicos D2 (31). La distonía tardía en niños y adolescentes (que rara vez desarrollan otro tipo de disquinesia tardía) puede ser generalizada, con predominio fundamentalmente en EEII, segmentaria o focal, mientras que en adultos predomina la distribución focal o segmentaria. Este patrón de distribución según la edad es semejante al seguido por la distonía de torsión idiopática.

La existencia de antecedentes de traumatismo craneo-encefálico, sufrimiento perinatal, contacto con tóxicos, accidente cerebro vascular, etc., orientan al diagnóstico de distonía sintomática, máxime cuando en estos pacientes suele coexistir otros signos neurológicos como expresión del daño cerebral. La manifestación de los síntomas distónicos puede ocurrir varios años después de la noxa cerebral (32,33). La ausencia de enfermedad neurológica familiar no es un dato concluyente en contra del carácter hereditario de la distonía, puesto que es bien conocida la existencia de «formas frustradas» en muchas familias, con un único miembro aparentemente afectado.

Datos semiológicos

La mayoría de los pacientes con hemidistonía sufren distonía sintomática, y sólo excepcionalmente la hemidistonía es el inicio de una distonía generalizada idiopática (34). La presencia de posturas distónicas desde el inicio de la enfermedad es un dato sugestivo de distonía sintomática, ya que una característica constante de la distonía idiopática es su aparición, al comienzo de la enfermedad sólo en relación a determinadas tareas motoras. El desarrollo temprano de trastornos en la articulación de la palabra (salvo en el caso de la distonía distónica) con disartria o hipofonía es también sugestivo de distonía sintomática; precisamente la instauración de una importante dificultad articular contrastando con un grado moderado de distonía en otras regiones exploradas, es muy sugestiva del síndrome de Hallervorden-Spatz. La presencia de signos neurológicos no distónicos o físicos generales es el dato fundamental que orienta el diagnóstico hacia una distonía sintomática. Así la afectación de la musculatura ocular, fundamentalmente crisis oculogiras, sugieren una distonía post-encefálica o inducida por neurolepticos; la presencia de atrofia óptica obliga a descartar una enfermedad de Leigh, de la misma manera que si a la atrofia óptica se añade retinopatía debe considerarse la enfermedad de Hallervorden-Spatz, algún tipo de gangliosidosis (GM-1 y GM-2) y la lipofuscinosis ceroides. La ataxia es un signo cardinal en la ataxia-telangiectasia y en las degeneraciones espino-cerebelosas, aunque ocasionalmente la distonía puede ser la expresión más importante del cuadro clínico (35). La oftalmoplejia es signo muy sugestivo de lipidosis con histiocitos azul marino. La existencia de signos polineuropáticos sugiere acantocitosis, leucodistrofia y ataxia-telangiectasia o una enfermedad heredo-degenerativa (espino-cerebelosa, Enfermedad de Joseph, OPCA). El fenotipo orienta al diagnóstico cuando la distonía es la expresión clínica de homocistinuria, mucopolisacaridosis o hipoparatiroidismo. Si se detecta esplenomegalia debe considerarse como probable diagnóstico la gangliosidosis GM 1, la histiocitosis azul marino o la lipofuscinosis ceroides. El síndrome de Rett, originado en una mutación dominante en el cromosoma X, es la enfermedad demenciante infantil más frecuente en el sexo femenino, sin base metabólica conocida; el síndrome se caracteriza por apraxia ma-

nual y regresión del lenguaje que se inician hacia el segundo año de vida; muy característicamente, en el segundo quinquenio emerge un cuadro distónico en extremidades inferiores que más tarde se sigue de un síndrome rígido-acinético y los pacientes terminan perdiendo la capacidad ambulatoria (36).

Dentro del síndrome parkinsoniano debe reconocerse que diversas formas de distonía focal pueden ser la primera manifestación clínica de la enfermedad de Parkinson. Sin embargo, éste dato ha sido comprobado anatomopatológicamente en muy pocos casos y con frecuencia la asociación distonía-parkinsonismo es la manifestación de una enfermedad multisistema (37), por otro lado es bien conocida la existencia de movimientos o posturas distónicas como consecuencia del tratamiento con levodopa y agonistas dopaminérgicos (38). En pacientes con parálisis supranuclear progresiva es frecuente la existencia de retrocolis; pueden también aparecer blefaroespasmos de manera aislada o distonía craneal (39).

La distonía puede ser la única expresión de una reacción de conversión (10,40). Generalmente, pero no siempre, existen síntomas o signos que coexistiendo con la distonía orientan hacia el origen psicógeno del problema, así falsas parésias, trastornos sensitivos no congruentes, múltiples somatizaciones, obvios trastornos psiquiátricos, inconstantes e incongruentes posturas y movimientos distónicos, sin embargo, debe recordarse las frecuentes variaciones en la expresión del fenómeno distónico en el caso de la DTI, tales como posible desaparición con el reposo, aparición con programas motores concretos, disminución e incluso desaparición con determinados gestos o estímulos sensitivos, etc., y no considerar estos aspectos como argumento central del posible origen psicógeno del síndrome distónico.

Investigación etiológica del síndrome distónico

Los pacientes con un síndrome distónico clínicamente compatible con una distonía de torsión idiopática no precisan una exhaustiva búsqueda etiológica, sin embargo en niños y adultos jóvenes ha de excluirse siempre la posibilidad de una enfermedad de Wilson dadas las posibilidades de tratamiento. El procedimiento de investigación etiológica acordado en el Centro de Estudio Clínico de la Distonía en Nueva York es seguido también en otros centros. La historia clínica y la exploración neurológica orientan

con frecuencia el diagnóstico como ya se ha explicado en apartados previos.

El estudio hematológico incluyendo médula ósea, junto con el estudio en microscopía electrónica de una biopsia de piel y conjuntiva puede detectar una lipidosis (34). El estudio preparado de linfocitos periféricos puede reflejar vacuolización al microscopio de luz e inclusiones en la microscopía electrónica. El estudio de los enzimas lisosomiales en fibroblastos de piel o en células hemáticas de la serie blanca puede indicar un déficit de hexosaminidasa, B-galactosidasa o aril-sulfatasa. El análisis de orina detecta la posible presencia de ácido glutárico y/o aminoácidos (homocistinuria). La TAC cerebral puede demostrar calcificaciones en ganglios basales o áreas de hipodensidad en la enfermedad de Wilson y otras entidades. Cambios atróficos en la TAC se observan en la enfermedad de Hallervorden-Spatz y en la enfermedad de Wilson; la atrofia del caudado sugiere enfermedad de Huntington o neuro-acantocitosis. La Resonancia magnética se revela particularmente útil para el diagnóstico firme del síndrome de Hallervorden-Spatz en vida del paciente, ya que permite descubrir una hiposeñal en T2 sobre ambos globos pálidos en forma de hoja de haya, con un islote de hiperseñal en su interior, todo lo cual ha sido descrito como «imagen en ojos de tigre», que se considera patognomónica de esta afección (41).

Las anomalías EEG o del electroretinograma y la alteración de los potenciales evocados somatosensoriales, auditivos o visuales, indican el carácter sintomático de un síndrome distónico, pero no tienen especificidad diagnóstica.

Conclusiones

La distonía de torsión idiopática de comienzo en edad infanto-juvenil suele seguir un curso progresivo en los primeros años para estabilizarse posteriormente. En nuestra experiencia la mayor parte de los pacientes consiguen adaptarse relativamente bien a los requerimientos de la vida cotidiana. La distonía focal del adulto no es progresiva en la gran mayoría de pacientes. El grado de alteración viene dado por la relación entre la intensidad de la distonía y la demanda física o social del paciente. Las distonías que afectan a los músculos del cuello y cara son las más incapacitantes. Por el contrario la distonía secundaria suele tener un curso progresivo, añadiéndose otros síntomas y signos que suelen conducir al diagnóstico etiológico.

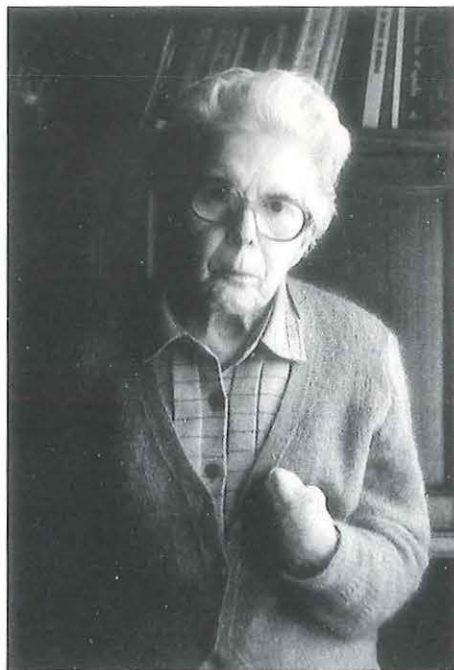


Figura 3: Paciente con hemiplejía izquierda con exaltación de reflejos osteotendinosos. La postura es semiológicamente similar a la observada en un paciente con distonía segmentaria.

BIBLIOGRAFIA

1. MARSDEN, C. D. The problem of adult-onset idiopathic torsion dystonia and other isolated dyskinesias in adult life (including blepharospasm, oromandibular dystonia, dystonic writer's cramp and torticollis, or axial dystonia). *Adv. in Neurol.* 1976. 14: 259-276.
2. ROTHWELL, J. C.; OBESO, J. A. The anatomical and physiological basis of torsion dystonia. In *Movement Disorders 2*. Eds CD Marsden and S. Fahn. London. Butterworths. 1987. pp. 313-331.
3. CALNE, D. B.; LANG, D. E. Secondary dystonia. *Adv. Neurol.* New York, Raven Press. 1988. 50: 9-33.
4. MARSDEN, C. D.; HARRISON, M. J. G., and BUNDEY, S. Natural history of idiopathic torsion dystonia. *Adv. Neurol.* 1976. 14: 177-187.
5. Ad Hoc Committee. Ad Hoc Committee of Dystonia Medical Research Foundation, reunida en Febrero, 1984. Sus miembros incluyen a los Drs. A. Barbeau, DB Calne, S. Fahn, CD Marsden, J. Menkes and GF Wooten. 1984.
6. OBESO, J. A.; ROTHWELL, J. C.; LANG, A. E., and, MARSDEN, C. D. Myoclonic dystonia. *Neurol.* 1983. 33: 825-830.
7. FAHN, S.; MARSDEN, C. D., and CALNE, D. B. Classification and investigation of dystonia. In: Marsden CD, Fahn S, eds. *Movement Disorders 2*. London. Butterworths. 1987. pp. 332-358.
8. FAHN, S. The clinical spectrum of motor tics. *Adv. Neurol.* 1982. 35: 341-344.
9. DENNY-BROWN, D. The basal ganglia and their relation to disorders of movement. London. Oxford University Press. 1962. p 78.
10. BATSHAW, M. L.; WACHTEL, R. C.; DECKEL, A. W.; WHITEHOUSE, P. J.; MOSES, H. I.; FOCKTMAN, L. S., and cols. Munchausen's syndrome simulating torsion dystonia. *N. Engl. J. Med.* 1989. 312: 1437-1439.
11. SUCHOWERSKY, O., and CALNE, D. B. Non-dystonic causes of torticollis. *Adv. Neurol.* 1988. 50: 501-508.
12. FAHN, S. Concept and classification of dystonia. *Adv. Neurol.* 1988. 50:1-8.
13. DESTARAC. Torticollis spasmodique et spasmus fonctionnels. *Rev. Neurol.* 1901. 9: 591-597.
14. SCHWALBE, W. Eine eigentümliche tonische Krampfform mit hysterischen Symptomen. Inaugural Dissertation, Berlin G. Schade. 1908.
15. ZIEHEN, T. Ein Fall von tonischer Torsions Neurose. *Neurol. Centralbl.* 1911. 30: 109-110.
16. OPPENHEIM, H. Über eine eigenartige Krampfkrankheit des kindlichen und jugendlichen Alters (Dysbasia lordotica progresiva, Dystonia musculorum disformans). *Neurol. Centralbl.* 1911. 30: 1.090-1.107.
17. FAHN, S. The varied clinical expressions of dystonia. *Neurol. Clin.* 1984. 2: 541-554.
18. HERZ, E. Dystonia I. Historical review analysis of dystonic symptoms and physiologic mechanisms involved. *Arch. Neurol. Psych.* 1944. 51: 305-318.
19. ELDRIDGE, R. The torsion dystonias. Literature review and genetic and clinical studies. *Neurol.* 1970. 20: 1-78. (n° 11, part 2).
20. WADDY, H. M.; FLETCHER, N. A.; HARDING, A. E., and MARSDEN, C. D. A genetic study of idiopathic focal dystonias. *Ann. Neurol.* 1991. 29: 320-324.
21. KRAMER, P. L.; DE LEAN, D.; OZELIUS, L. and cols. Dystonia gene in Ashkenazi. Jewish population is located in chromatic. 9: 32-34. *Ann. Neurol.* 1990. 27: 114-120.
22. TOLOSA, E.; MONSERRAT, L., and BAYES, A. Blink reflex studies in patients with focal dystonias. *Adv. Neurol.* 1988. 50: 517-524.
23. ROTHWELL, J. C.; DAY, B.L.; OBESO, J. A.; BERRARDELLI, A., and MARSDEN, C. D. Reciprocal inhibition between muscles of the human forearm in normal subjects and in patients with idiopathic torsion dystonia. *Adv. Neurol.* 1988. 50: 133-140.
24. ROTHWELL, J. C.; OBESO, J. A.; DAY, B. L., and MARSDEN, CD. Pathophysiology of Dystonias. *Motor Control Mechanisms in Health and Disease*, edited by J.E. Raven Press. New York. 1983. Desmedt. pp. 851-863.
25. KERTESZ, A. Paroxysmal kinesigenic choreoathetosis. *Neurol.* 1967. 17: 680-690.
26. LANCE, J. W. Familial paroxysmal dystonic choreoathetosis and its differentiation from related syndromes. *Ann. Neurol.* 1977. 2: 285-293.
27. SEGAWA, M.; NOMURA, Y., and KASE, M. Diurnally fluctuating hereditary progressive dystonia, In *Handbook of clinical Neurology, Extrapyramidal Disorders, Vol 49 (5)*, Eds PJ Winken, GW Bruyn, HL Klawans. Elsevier Biomedical Publishers. Amsterdam. 1986. pp. 227-234.
28. NYGAARD, T. G.; MARSDEN, C. D., and DUVOISIN, R. C. Dopa-responsive dystonia. *Adv. Neurol.* 1988. 50: 377-384.
29. LANG, A. E.; CLARK, J. T. R.; RESCH, L.; STRASBERG, P.; SKOMOROSKI, M. R., and O'CONNOR, P. Progressive long-standing «pure» dystonia: A new phenotype of juvenile metachromatic leuko dystrophy. *Neurol.* 1985. 35: 194 (Suppl).
30. BURKE, R. E.; FAHN, S.; JANKOVIC, J.; MARSDEN, C. D.; LANG, A. E.; GOLLOMP, S., and cols. Tardive dystonia: late-onset and persistent dystonia caused by antipsychotic drugs. *Neurol.* 1982. 32: 1.335-1.346.
31. KANG, U. J.; BURKE, R. E., and FAHN, S. Natural history and treatment of tardive dystonia. *Neurol.* 1986. 36: (Suppl) 121.
32. BURKE, R. E.; FAHN, S., and GOLD, A. P. Delayed onset dystonia in patients with «static» encephalopathy. *J. Neurol. Neurosurg. Psych.* 1980. 43: 789-797.
33. OBESO, J. A.; MARTINEZ-VILA, E.; DELGADO, G.; VAAMONDE, J.; MARAVI, E., and MARTINEZ-LAGE, J. M. Delayed onset dystonia following hemiplegic migraine. *Headache.* 1984. 24: 266-268.
34. PETTIGREW, L. C., and JANKOVIC, J. Hemidystonia: A report of 22 patients and a review of the literature. *J. Neurol. Neurosurg. Psych.* 1985. 48: 650-657.
35. BONDENSTEINER, J. B., and GOLDBLUM, R. M. Progressive dystonia masking ataxia in Ataxia-Telangiectasia. *Arch. Neurol.* 1980. 37: 464-465.
36. NARBONA, J., and POCH-OLIVE, M. L. Dystonie dans le syndrome de Rott En: Srlowski H., Barmans J (eds). *Progrés en Neurologie Pédiatrique*. Prodim. Bruselas. 1985.p. 248.
37. RIVEST, J.; QUINN, and MARSDEN, C. D. Dystonia in Parkinson's disease, multiple system atrophy, and progressive supranuclear palsy. *Neurol.* 1990. 40: 1571-1578.
38. MARSDEN, C. D.; PARKES, J. D., and QUINN, N. Fluctuations of disability in Parkinson's disease clinical aspects. In *Movement Disorders*. Eds. C. D. Marsden, S. Fahn. London. Butterworths. 1982. pp. 96-122.
39. STEELE, J. C.; RICHARDSON, J.C., and OBSZEWSKI, J. C. Progressive supranuclear palsy: A heterogeneous degeneration involving the brainstem, basal ganglia and cerebellum, with vertical gaze and pseudobulbar palsies, dystonia and dementia. *Arch. Neurol.* 1964. 10: 338-359.
40. FAHN, S. Torticollis spasmodique et spasmes fonctionnels. *Revue Neurologique.* 1986. 9: 591-597.
41. SETHI, K. D.; ADAMS, R. J., and LARING, D. W. El Gamal T. Hallervordem-Spatz syndrome clinical and magnetic resonance correlations. *Ann. Neurol.* 1988. 24: 692-694.