



# Neurology perspectives



## 19263 - Estudio de las características clínicas y respuesta al tratamiento en pacientes con distonía sensible a levodopa (DRD)

*Cobo Roldán, L.; Rodríguez Lavado, I.; Peral Quirós, A.; López Cuiña, M.; Cáceres Redondo, M.*

*Servicio de Neurología. Hospital Reina Sofía.*

### Resumen

**Objetivos:** La distonía sensible a levodopa (DRD) es un síndrome clínico de distonía fluctuante de inicio generalmente crural, debut en la infancia y buena respuesta a levodopa. Describimos el fenotipo, evolución clínica, así como dosificación de levodopa durante el transcurso de la enfermedad en nuestra serie de pacientes.

**Material y métodos:** Se realizó una búsqueda de casos de DRD de la consulta monográfica de trastornos del movimiento del servicio de neurología de nuestro centro. Describimos: edad, síntomas de inicio, fenotipo, evolución y dosis de levodopa de los pacientes.

**Resultados:** Se encontraron 10 pacientes de 4 familias diferentes, confirmados genéticamente con mutación en el gen GCH1. El 50% varones y 50% mujeres, con una media de edad 43,6 años. La mediana de latencia al diagnóstico fue de 3,5 años (RIC 25,75). Entre los diagnósticos iniciales: 1/10 parálisis cerebral, 1/10 trastorno funcional, 1/10 hipocalcemia, 3/10 origen desconocido y solo 3/10 casos fueron diagnosticados inicialmente como DRD. Los signos y/o síntomas más frecuentes fueron fluctuaciones diurnas (10/10, 100%), distonía de miembros inferiores (8/10, 80%) y parkinsonismo (4/10, 40%). Todos los pacientes fueron tratados con levodopa/inhibidor de dopa-descarboxilasa con una media de dosis de inicio de  $247,08 \pm 71,96$  mg y mantenimiento de  $249,2 \pm 143,37$  mg. El 80% mantiene tratamiento con dosis inferiores a 350 mg/día, manteniéndose el 60% asintomáticos y 40% con síntomas leves: temblor y distonía cervical.

**Conclusión:** El diagnóstico de sospecha de DRD es importante dada la buena respuesta de la distonía a la levodopa; en nuestra serie, las dosis de levodopa, se mantuvieron estables en el tiempo.