



Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

242/2744 - DOCTORA, ESTOY ATRAPADO EN MI CUERPO

S. Duce Tello

Médico de Familia. Centro de Salud Orcasitas. Madrid.

Resumen

Descripción del caso: 26 años. Parto y desarrollo psicomotor normal. No crisis febriles en la infancia. Desde los 9 años presenta episodios paroxísticos de torsión de la lengua y posturas distónicas bilaterales de extremidades, sin pérdida de consciencia ni síntomas postictales. Los episodios ocurren tras movimientos o estrés y duran 30 segundos con frecuencia variable. Niega aura, síntomas sensitivos, ansiedad, caídas o rigidez.

Exploración y pruebas complementarias: LCR y pruebas de laboratorio normales. EEG, TAC, RM cerebral normales. Estudio genético mutación heterocigota, en gen PRRT2. En estudio familiar: madre y hermana portadoras.

Juicio clínico: Disquinesia paroxística quinesigénica.

Diagnóstico diferencial: Trastornos del movimiento (epilepsia) y enfermedades neurodegenerativas, metabólicas y endocrinas. Las características de los episodios (aproximadamente un minuto, sin pérdida de consciencia) y factores desencadenantes son clave para el diagnóstico diferencial.

Comentario final: La discinesia paroxística quinesigénica (DPC) es una enfermedad caracterizada por episodios breves de movimientos involuntarios inducidos por movimientos súbitos y estrés. Criterios para identificar DPC; identificación de factores precipitantes de la crisis, duración de aproximadamente un minuto, sin pérdida de consciencia y sin dolor durante los episodios, exclusión de otras entidades que puedan justificar los síntomas (epilepsia), examen neurológico normal entre episodios, buena respuesta con antiepilépticos. Suele aparecer en la infancia y puede desaparecer en la vida adulta. Más frecuente en varones (4-1). Sin clara fisiopatología, se asocia a mutaciones en el gen PRRT2, en el brazo largo del cromosoma 16. El 60% de los pacientes tiene historia familiar (herencia autosómica dominante, penetrancia incompleta). Pacientes con inicio previo a los 20 años e historia familiar deben realizar estudio genético. La carbamazepina es ampliamente utilizada en la DPC, con excelente respuesta. A pesar de tratarse de una enfermedad rara su diagnóstico es crítico, en la mayoría de los casos hay una buena respuesta a la terapia anticonvulsiva.

Bibliografía

1. Chen WJ, et al. Exome sequencing identifies truncating mutations in PRRT2 that cause paroxysmal kinesigenic dyskinesia. *Nat Genet.* 2011;50:1252-5.

2. Palau-Bargues J, et al Discinesia paroxística cinesigénica idiopática familiar: evolución natural y estudio descriptivo en tres familias españolas Rev Neurol. 2010;390-4.
3. Extreira J. Discinesia paroxística cinesigénica familiar: descripción de una familia. An Pediatr. 2015;82:e154-7.

Palabras clave: Disquinesia paroxística quinesigénica. Distonía. Gen PRRT2.