

# Estimulación cerebral profunda del globo pálido interno en el síndrome de distonía mioclónica: serie de 3 casos y revisión de la literatura

Deep brain stimulation of the internal globus pallidus in myoclonus-dystonia syndrome: a case series and review of the literature

Sergio Andrés Taborda Holguín (1), Julián Cuartas Zapata (2), Melissa Ibarra (3), Hans Carmona Villada (4), Paula Andrea Millán Giraldo (5)

## RESUMEN

**INTRODUCCIÓN:** la distonía mioclónica es un trastorno del movimiento con poca prevalencia, pero muy discapacitante, en el cual es frecuente la refractariedad al tratamiento médico. Como opción terapéutica se ha planteado la estimulación cerebral profunda, buscando con ello mejorar la función motora, la discapacidad y la calidad de vida de estos pacientes.

**MATERIALES Y MÉTODOS:** se presentan 3 pacientes con diagnóstico clínico de distonía mioclónica sin confirmación genética, que fueron llevados a estimulación cerebral profunda bilateral del globo pálido interno.

**RESULTADOS:** se evidenció una mejoría significativa en la evaluación de la escala unificada de mioclonías (80-90%) y en la escala de distonía de Burke-Fahn-Marsden (tanto en movilidad como en discapacidad). La mejoría clínica se evidenció en los tres pacientes, en periodos de seguimiento que estuvieron entre los 6 meses y los 5 años luego de la estimulación cerebral profunda.

**DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES:** los hallazgos en esta serie de 3 pacientes colombianos son consistentes con lo reportado en la literatura. Sin embargo, aportan información sobre el desenlace de pacientes sin genotipificación sometidos a estimulación cerebral profunda, dado que la eficacia de la intervención en pacientes con distonía sin confirmación genética aún no ha sido determinada, y depende de otros factores como la edad, el tiempo de evolución y el tipo de distonía.

**PALABRAS CLAVE:** Distonía; Estimulación encefálica profunda; Globo pálido; Calidad de vida (DeCS).

## ABSTRACT

**INTRODUCTION:** Myoclonic dystonia is a movement disorder with low prevalence, but very disabling, where refractoriness to medical treatment is frequent. Deep brain stimulation has been proposed as a therapeutic option, seeking to improve motor function, disability and quality of life in these patients.

**MATERIALS AND METHODS:** We present 3 patients with a clinical diagnosis of Myoclonic-Dystonia without genetic confirmation, who underwent bilateral deep brain stimulation of the Globus Pallidus Internus.

- (1) Residente de Neurología, Universidad CES - Instituto Neurológico de Colombia, Medellín, Colombia.
- (2) Neurólogo, Instituto Neurológico de Colombia, Medellín, Colombia.
- (3) Neuróloga, Neurocentro, Pereira, Colombia.
- (4) Neurocirujano funcional, Neurocentro, Pereira, Colombia.
- (5) Neuróloga, Unidad de Trastornos del Movimiento, Neurocentro, Pereira e Instituto Neurológico de Colombia, Medellín, Colombia.

*Contribución de los autores: PAMG: Autor de correspondencia. Concepción, diseño, búsqueda de la literatura, análisis de los datos, redacción del manuscrito, revisión del contenido y aprobación final. SATH: Diseño, búsqueda de la literatura, recolección de los datos, redacción del manuscrito, revisión del contenido y aprobación final. JCZ: Diseño, búsqueda de la literatura, recolección de los datos, redacción del manuscrito, revisión del contenido y aprobación final. MI: Diseño, búsqueda de la literatura, recolección de los datos, redacción del manuscrito, revisión del contenido y aprobación final. HCV: Diseño, recolección de los datos, revisión del contenido y aprobación final.*

Recibido 06/08/21. Aceptado: 07/08/22.

Correspondencia: Paula Andrea Millán Giraldo, paula.millan@neurologico.org.co



**RESULTS:** A significant improvement was evidenced in the evaluation of the unified myoclonus scale (80-90%) and in the Burke-Fahn-Marsden dystonia scale (both in mobility and in disability). The clinical improvement was evidenced in the 3 patients, in follow-up periods that were between 6 months and 5 years after deep brain stimulation.

**DISCUSSION AND CONCLUSIONS:** Findings in this Colombian case series are consistent with that reported in the literature. However, the current description provides information on the outcome of patients without genotyping undergoing deep brain stimulation, considering that the efficacy of the intervention in these types of patients without genetic confirmation has not been determined and depends on other factors.

**KEYWORDS:** Dystonia; Deep brain stimulation; Globus pallidus; Quality of life (MeSH).

## INTRODUCCIÓN

La distonía mioclónica es un trastorno del movimiento poco prevalente, caracterizado por una combinación de mioclonías de inicio subcortical y distonía, con grados variables de severidad y discapacidad. Por lo general, comienza durante la infancia o la adolescencia (1). Las mioclonías positivas son la característica más prominente e incapacitante, afectan principalmente a las extremidades superiores proximales y la musculatura axial. Por otro lado, con frecuencia, la distonía es leve, y las más de las veces se manifiesta como distonía cervical o del escribano. Es desencadenada por el movimiento o el estrés emocional y mejora con el consumo de alcohol (2). Su patrón de herencia es autosómico dominante, aunque es una condición genéticamente heterogénea. Las mutaciones en el gen épsilon sarcoglicano (SGE, MIM 604149; DYT11) representan la principal causa genética, aunque hay otros genes asociados con la enfermedad, y en una proporción de pacientes no se encuentra alteración genética (3).

Esta entidad suele ser benigna, pero puede causar una discapacidad significativa debido a las mioclonías, que pueden ser refractarias al tratamiento médico. La mioclonía-distonía también puede estar asociada con algunas condiciones psiquiátricas, incluidos los trastornos obsesivo-compulsivos, la ansiedad y la depresión, que pueden requerir tratamiento. No existe un tratamiento específico para la mioclonía-distonía. A menudo se utilizan varios fármacos, de diferentes clases, para el alivio sintomático, pero con poca eficacia o con efectos secundarios intolerables. Se han considerado medicamentos que reducen la excitabilidad neuronal con un mecanismo GABAérgico, y se ha informado que las benzodiazepinas, en particular el clonazepam, el ácido valproico y el topiramato podrían mejorar las mioclonías (3).

La estimulación cerebral profunda se ha ofrecido para pacientes con síntomas discapacitantes refractarios y permite la reducción de la dosis de medicamentos. Reportes de casos sugieren beneficio de la estimulación cerebral profunda en globo pálido interno bilateral y en el núcleo intermedio ventral del tálamo, siendo la primera, en la actualidad, la técnica más prometedora para el tratamiento de

estos pacientes, con efectos benéficos sobre los trastornos del movimiento (2,4). Por no ser una patología tan prevalente, no hay ensayos clínicos, por lo que el conocimiento del beneficio de la estimulación cerebral profunda en este contexto se basa en reportes de caso. En la presente revisión se presentan 3 pacientes tratados con estimulación cerebral profunda en globo pálido interno y se describen los desenlaces en escalas motoras y de discapacidad.

## MÉTODOS

Se presenta el caso de 3 pacientes de diferentes familias con distonía mioclónica tratados con estimulación cerebral profunda del globo pálido interno bilateral en una unidad de trastornos del movimiento en Colombia. El diagnóstico se estableció con base en los criterios vigentes para esta entidad (3). No se hicieron pruebas de genotipificación en estos pacientes. Se presentan 3 casos con fenotipo clínico de mioclonías severas incapacitantes y distonía asociada, refractarios a medicamentos y toxina botulínica. Las características clínicas de los pacientes, el tratamiento farmacológico recibido previamente y el tipo de estimulación cerebral profunda utilizada se describen más adelante.

Las mioclonías se evaluaron usando los puntajes en total y el porcentaje final de mejoría en la escala unificada de mioclonías (UMRS, por sus siglas en inglés), en tanto que la distonía se evaluó por medio de la escala Burke-Fahn-Marsden (BFMRS, por sus siglas en inglés), considerando el impacto y el porcentaje de mejoría obtenido en dicha escala para movilidad y discapacidad. Los parámetros y los datos de estas últimas se obtuvieron antes y después de la cirugía a los 3 años para el primer caso, a los 5 años en el segundo caso, y finalmente en evaluación a los 6 meses del tercer paciente descrito.

En los 3 pacientes presentados se llevó a cabo estimulación cerebral profunda bilateral del globo pálido interno con planeación estereotáxica y registro con microelectrodos según protocolo institucional. Se utilizó un sistema recargable direccional octopolar, con evaluación y ajuste de los parámetros durante el periodo de seguimiento.

### Caso clínico 1

Paciente femenina de 23 años, sin antecedentes relevantes. A los 5 años inició con movimientos involuntarios de flexión cefálica, a los 7 años presentó movimientos cefálicos en “no-no” y, posteriormente, a los 10 años presentó movimientos involuntarios constantes, generalizados en sacudida, que aumentaban con el estrés y comprometían la voz y la escritura. La paciente refirió alivio parcial de los síntomas con el consumo de alcohol. Al examen neurológico se observaron mioclonías en cara, cuello, tronco y miembros superiores, además de postura distónica del cuello.

Dentro de las ayudas diagnósticas, la resonancia cerebral fue normal, mientras que en la acelerometría XYZ de la extremidad superior derecha se registraron mioclonías con patrón arrítmico, sin pico definido en la transformada de Fourier. Adicionalmente, en la electromiografía (EMG) de extensores y flexores de la muñeca derecha se observó un patrón sincrónico y descargas prolongadas evidenciadas frecuentemente en la distonía.

La paciente recibió tratamiento farmacológico, el cual no fue efectivo, con propranolol, primidona, levodopa, clonazepam, toxina botulínica, ácido valproico y biperideno. Por lo anterior, se consideró candidata a tratamiento quirúrgico, el cual se realizó mediante estimulación cerebral profunda bilateral del globo pálido interno con planeación estereotáxica y registro con microelectrodos. Se describen los parámetros de estimulación en promedio en la cuarta-sexta evaluación, 2-3 meses luego del procedimiento quirúrgico (terapia optimizada):

- Globo pálido interno izquierdo: -2 (20%)-3 (50%)-4 (30%) / 3,5 mA/90 mcseg/130 Hz
- Globo pálido interno derecho: -10 (35%)-11 (40%)-12 (25%) / 3,8 mA/ 100 mcseg/130 Hz

En la tabla 1 se describen con detalle las escalas de evaluación pre y 5 años después del procedimiento.

### Caso clínico 2

Paciente femenina de 55 años que desde los 8 años presenta postura anormal y dolor en las manos durante la escritura. A los 25 años experimentó movimientos involuntarios súbitos, de corta duración, que describe como sacudidas, y se le caen las cosas. Compromete todas las actividades manuales y mejora parcialmente con el consumo de alcohol. Al examen neurológico presenta mioclonías en manos, postura distónica al escribir con la mano derecha y al extender los miembros superiores.

Dentro de las ayudas diagnósticas, la resonancia magnética de cerebro fue normal. El tratamiento farmacológico recibido por la paciente incluyó divalproato de sodio, clona-

zepam y propranolol, sin adecuada respuesta. Se consideró candidata a tratamiento quirúrgico, mediante estimulación cerebral profunda bilateral del globo pálido interno, con planeación estereotáxica y registro con microelectrodos. Se describen los parámetros de estimulación en promedio en la cuarta-sexta evaluación, 2-3 meses luego del procedimiento quirúrgico (terapia optimizada):

- Globo pálido interno izquierdo: -1 (17%)-2 (17%)-3 (66%) / 4,7 mA/ 90 mcseg / 130 Hz
- Globo pálido interno derecho: -9 (100%) / 3,9 mA /90 mcseg / 130 Hz.

En la tabla 1 se describen con detalle las escalas de evaluación pre y 3 años luego del procedimiento.

### Caso clínico 3

Paciente femenina de 29 años, sin antecedentes relevantes. Desde los 19 años presenta movimientos involuntarios, tipo sacudidas en miembros superiores, con postura anormal en cuello y tronco. Los síntomas mejoran parcialmente con el consumo de alcohol. Al examen neurológico se observaron mioclonías en miembros superiores y postura distónica de cuello y tronco. Se realizó resonancia magnética cerebral normal. La paciente recibió tratamiento farmacológico con ácido valproico, propranolol y clonazepam, además de aplicación de toxina botulínica. Por falla terapéutica con dichos tratamientos, se consideró candidata a terapia quirúrgica mediante estimulación cerebral profunda bilateral del globo pálido interno, con planeación estereotáxica y registro con microelectrodos. Se describen los parámetros de estimulación en promedio en la cuarta-sexta evaluación, 2-3 meses luego del procedimiento quirúrgico (terapia optimizada):

- Globo pálido interno izquierdo: -1 (50%)-2 (50%) / 3,7 mA/ 90 mcseg / 130 Hz.
- Globo pálido interno derecho: -9 (60%)-10 (40%) / 4 mA / 100 mcseg / 130 Hz.

En la tabla 1 se describen con detalle las escalas de evaluación pre y 6 meses luego del procedimiento.

## RESULTADOS

La estimulación cerebral profunda del globo pálido interno como opción terapéutica para los pacientes con síndrome de distonía mioclónica ha mostrado impacto clínico en reportes de casos en escalas motoras y de calidad de vida.

Se presentan 3 casos con fenotipo de mioclonías severas incapacitantes y distonía asociada, que comprometen el hemicuerpo superior. Estos trastornos del movimiento son refractarios a terapia convencional (medicamentos y toxina botulínica). Se realizó estimulación cerebral profunda del globo pálido interno con resultados favorables en las escalas

**Tabla 1. Resultados en escalas de evaluación: comparativos basales y postquirúrgicos**

Escala	Caso 1		Caso 2		Caso 3	
	Pre	Post (5 años)	Pre	Post (3 años)	Pre	Post (6 meses)
<b>Escala de distonía de Burke</b>						
• Escala de movimiento (máx. 120)	21	7 <b>(mejoría 66 %)</b>	12	3 <b>(mejoría 75 %)</b>	20	9 <b>(mejoría 55 %)</b>
• Escala de discapacidad (máx. 30)	8	3 <b>(mejoría 63 %)</b>	9	2 <b>(mejoría 78 %)</b>	8	2 <b>(mejoría 75 %)</b>
<b>Escala unificada de mioclonías</b>						
1. Cuestionario del paciente (máx. 55)	21	6	21	4	20	6
2. Mioclonus en reposo (máx. 128)	24	8	12	0	25	6
3. Estimulo sensible (máx. 17)	0	0	0	0	0	0
4. Mioclonus con acción (máx. 160)	23	0	20	0	23	0
5. Pruebas funcionales (máx. 20)	10	2	11	4	11	2
6. Escala de discapacidad global (0-4)	3	1	3	1	3	1
7. Presencia de mioclonus negativo (Sí - No)	0	0	1	0	0	0
8. Severidad del mioclonus negativo (0-3)	0	0	2	0	0	0
<b>Total</b>	<b>81</b>	<b>17</b>	<b>70</b>	<b>7</b>	<b>82</b>	<b>15</b>
		<b>(79 % mejoría)</b>		<b>(90 % mejoría)</b>		<b>(81 % mejoría)</b>
<b>PDQ-39 (escala de calidad de vida, máximo 156)</b>	105	31 <b>(70 % mejoría)</b>	44	17 <b>(61 % mejoría)</b>	102	28 <b>(72 % mejoría)</b>

Fuente: propia de los autores.

motoras y de calidad de vida (tabla 1). No se reportaron complicaciones en el postoperatorio.

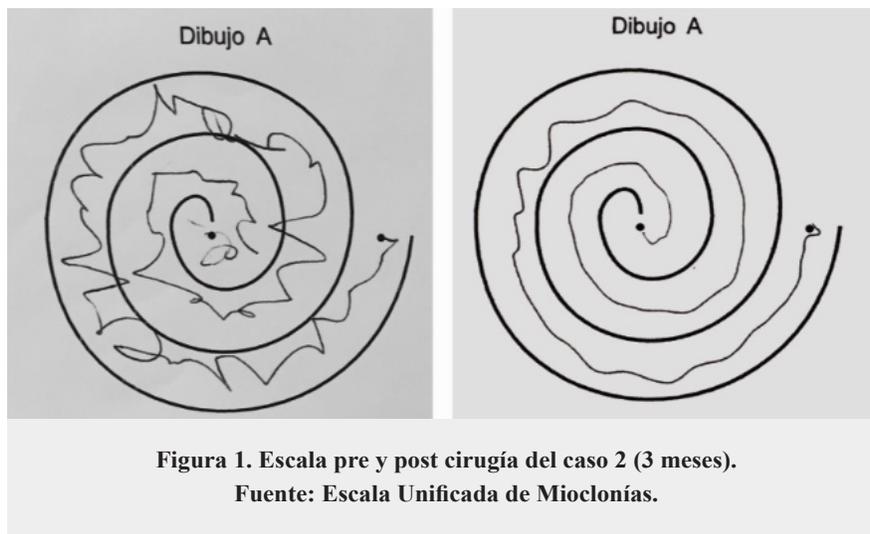
Se observó mejoría a corto (3-6 meses) y largo plazo (5 años) mayor al 50% (figura 1). En la evaluación y en el seguimiento luego de la cirugía funcional, se observó mejoría en todos los pacientes, tanto en la escala unificada de mioclonías (entre 80-90%) como en la escala de distonía de Burke-Fahn-Marsden (66-80% en movilidad y 67-78% en discapacidad).

## DISCUSIÓN

El síndrome de distonía mioclónica es una entidad poco frecuente y prevalente, por lo cual en la actualidad no se cuenta con ensayos clínicos que evalúen el impacto de la cirugía funcional en pacientes con pobre respuesta a terapia farmacológica, objetivando parámetros de función motora y de calidad de vida. Se incluyen pacientes con un rango de edad entre 23 y 55 años que fueron tratados en nuestro servicio, refractarios a terapia farmacológica, para los cuales

se consideró realizar estimulación bilateral del globo pálido interno, teniendo en cuenta la mejoría en escalas motoras y de calidad de vida, puesto que lo descrito en artículos previos evidencia que el beneficio es mayor en pacientes que llevan menos de tiempo de evolución de la enfermedad (tabla 2).

Los hallazgos de nuestra serie concuerdan con lo reportado en la literatura. En un estudio de 5 pacientes llevado a cabo por Azoulay-Zyss J. y colaboradores, en el que se reclutaron pacientes sometidos a estimulación cerebral profunda bilateral del globo pálido interno, se hicieron evaluaciones antes de la cirugía, entre 6 y 9 meses, y entre 15 y 18 meses después de la estimulación cerebral, usando también como en nuestros pacientes la escala unificada de mioclonías y la escala de distonía de Burke-Fahn-Marsden. La mediana de mejoría fue similar para las mioclonías y para la distonía (83% y 85%, respectivamente), siendo ligeramente superior a la de nuestros resultados, aunque en estos pacientes se documentaron las mutaciones en el gen épsilon sarcoglicano (5).



En la literatura se ha descrito en diferentes series de casos la efectividad de la estimulación cerebral profunda en pacientes con distonía mioclónica confirmada genéticamente. Nuestros pacientes hacen parte del pequeño grupo de reportes en quienes no se ha podido hacer genotipificación de la enfermedad y, a pesar de no contar con esta, se han logrado buenos desenlaces basados en parámetros clínicos (6).

En una evaluación sobre la eficacia clínica de la estimulación cerebral profunda del globo pálido interno bilateral en dos pacientes con distonía-mioclónica que carecían de mutaciones en el gen épsilon sarcoglicano, en el que tuvieron en cuenta las mismas escalas de evaluación descritas previamente, en el último control postoperatorio (16 semanas para el primer paciente y 18 semanas para el segundo), hubo un 57 % de mejoría en la escala Burke-Fahn-Marsden y una mejoría del 31 % y el 69 %, respectivamente, para los dos pacientes en la escala unificada de mioclonías (21). La estimulación cerebral profunda del globo pálido interno bilateral puede ser eficaz en pacientes sin mutación en el gen épsilon sarcoglicano. Si bien, en nuestra serie de casos no se pudo realizar el estudio genético dirigido, también se obtuvieron buenos desenlaces como lo reportado en la literatura. Queda por dilucidar en próximos estudios si un estado negativo para la mutación en el gen épsilon sarcoglicano representa un factor pronóstico menos favorable para la estimulación cerebral profunda palidal.

Dentro de las posibles complicaciones relacionadas con el procedimiento, durante el periodo de observación de 10 pacientes, Gruber y colaboradores (media de seguimiento de 62 meses) documentaron cuatro eventos adversos graves relacionados con el sistema y que requirieron ingreso y manejo intrahospitalario (infección y explantación, ruptura y revisión del cable, hemorragia intracerebral reversible) (7).

En nuestra serie de casos no se presentaron complicaciones asociadas con la estimulación cerebral profunda, lo cual está más de acuerdo con lo reportado en la literatura, donde la mayoría de las cirugías han mostrado ser eficaces con bajas tasas de complicaciones.

La estimulación palidal bilateral mejora los síntomas de la distonía mioclónica de etiología incierta con neuroimagen normal. En los pacientes descritos en la presente revisión, en el seguimiento a 5 años se evidenció una evolución clínica favorable luego de la intervención quirúrgica funcional, similar a la descrita en otras series de casos. Hasta el momento, esta es la primera serie de casos colombiana que reporta los resultados de la estimulación cerebral profunda en pacientes con síndrome de mioclonía-distonía, que además no contaban con genotipificación. Dentro de las debilidades, al ser un estudio eminentemente descriptivo, no permite realizar asociaciones estadísticas por la ausencia de un grupo de comparación y por el número de casos.

## CONCLUSIONES

Los resultados evidencian una mejoría en las escalas motoras, de discapacidad y de calidad de vida en pacientes con síndrome de distonía-mioclónica llevados a estimulación cerebral profunda bilateral del globo pálido interno, lo cual es concordante con lo descrito en la literatura. Además, los hallazgos en nuestros pacientes sugieren que con un adecuado abordaje clínico se pueden lograr desenlaces favorables, a pesar de no contar con la realización de pruebas de genotipificación en el síndrome distonía mioclónica.

## Conflicto de intereses

Los autores manifiestan la inexistencia de conflictos de interés en relación con este artículo.

**Tabla 2. Resumen de pacientes con mioclonía distonía tratados con estimulación cerebral profunda reportados en la literatura**

Referencia	Pacientes n	Edad en la cirugía/ duración de la enfermedad (años)	Blanco	Distonía BFM (mejoría promedio, %, rango)	Mioclonía UMRS mejoría promedio %, rango)	Seguimiento (meses)	Gen SGCE anormal
Azoulay-Zyys y colaboradores, 2011 (5)	5	71/65 36/19 30/18 44/25 42/23	GPi	BFM (mov) 80 (70–91) BFM (dis) 60 (25–85)	UMRS (reposo + acción) 83 (73–93)	6-9	Positivo
Gruber y cols., 2010 (7)	10	60/54 37/23 60/59 26/23 29/19 69/63 46/43 42/30 42/39 24/21	GPi/ NVI	BFM (mov) 12–27 BFM (dis) 45-48	UMRS (total) 61-66	6-128	Positivo en 9/10
Beukers y cols., 2012 (8)	3	29/NR 48/NR 48/NR	GPi	BFM (total) 55,3 (23-78)	UMRS (total) 66-7 (17-100)	12-27	Positivo
Cif y cols., 2004 (9)	1	8/7	GPi	BFM (mov/total) 84/86 BFM (dis) 89	UMRS (total/ reposo/acción) 81/94/90	20	Positivo
Contarino y cols., 2011 (10)	5	Promedio 37 (18-50)/ NR	GPi	BFM (mov) 56 (17-76)	UMRS (total) 72 (23-89)	12	Positivo
Foncke y cols., 2007 (11)	2	18/11	GPi	BFM (mov) 60 (59-60)	UMRS (rest/ action) 87	6	Positivo
Jog y Kumar, 2009 (12)	1	26/24	GPi	BFM (mov) 50	UMRS (total) 66	12	Positivo
Kim y cols. 2014 (13)	1	37/29	GPi	BFM (mov) 81,6	UMRS (total) 58,1	36	Negativo
Kuhn y cols., 2014 (14)	1	17/15	GPi	BFM (mov) 83	UMRS (total) 89	9	Positivo
Kuncel y cols., 2009 (15)	1	74/NR	NVI	NR	UMRS (acción) 53	9	Positivo

**Tabla 2. Resumen de pacientes con mioclonía distonía tratados con estimulación cerebral profunda reportados en la literatura**

Referencia	Pacientes n	Edad en la cirugía/ duración de la enfermedad (años)	Blanco	Distonía BFM (mejoría promedio, %, rango)	Mioclonía UMRS mejoría promedio %, rango)	Seguimiento (meses)	Gen SGCE anormal
Kurtis y cols., 2010 (16)	1	63/61	GPi	BFM (mov) 41	NR	14	Positivo
Liu y cols., 2002 (17)	1	28/13	GPi	NR	NR	NR	NR
Magarinus-Ascone y colaboradores, 2004 (18)	1	26/23	GPi BFM (mov)	48	NR	24	NR
Oropilla y cols., 2010 (19)	1	23/10	GPi/ NVI	NR	NR	24	NR
Papuc y cols., 2011 (20)	1	31/27	GPi	BFM (mov) 62	NR	6	Positivo
Sidiropoulos y colaboradores, 2014 (21)	2	14/12 49/34	GPi	BFM (mov) 57,1	UMRS (ítems 2-5) 50 (31-69)	4	Negativo
Trottenberg y cols., 2001 (22)	1	60/54	NVI	NR	NR	24	NR
Uruha y cols., 2014 (23)	1	42/37	GPi	BFM (mov) 72	UMRS (reposo/ acción) 69/71	2	Positivo
Vercueil y cols., 2001(24)	1	36/24	GPi	BFM (mov) 70 BFM (dis) 50	NR	6	NR
Wang y cols., 2006 (25)	2	NR/NR	GPi	BFM (mov) 70	NR	12	NR
Yianni y cols., 2003 (26)	3	28/13 51/18 20/5	GPi	NR	NR	6-24	NR

BFM = escala de calificación de distonía de Burke-Fahn-Masden, dis = subscore de discapacidad, GPi = globo pálido interno, mov = sub score de movimiento, NR = no reportado, SGCE = Sarcoglicano-e, UMRS = escala de calificación unificada de mioclonías, NVI = núcleo ventral intermedio.

Fuente: tomado de Rocha y colaboradores (2)

## REFERENCIAS

1. Roze E, Lang AE, Vidailhet M. Myoclonus-dystonia: classification, phenomenology, pathogenesis, and treatment. *Curr Opin Neurol*. 2018;31(4):484-90.
2. Rocha H, Linhares P, Chamadoira C, Rosas MJ, Vaz R. Early deep brain stimulation in patients with myoclonus-dystonia syndrome. *J Clin Neurosci*. 2016;27:17-21.
3. Nardocci N. Myoclonus-dystonia syndrome. *Handb Clin Neurol*. 2011;100:563-75.
4. Rughani AI, Lozano AM. Surgical treatment of myoclonus dystonia syndrome. *Mov Disord*. 2013;28(3):282-7.
5. Azoulay-Zyss J, Roze E, Welter ML, Navarro S, Yelnik J, Clot F, et al. Bilateral deep brain stimulation of the pallidum for myoclonus-dystonia due to e-sarcoglycan mutations: a pilot study. *Arch Neurol* 2011;68:94-8.
6. Vidailhet M, Jutras MF, Grabli D, Roze E. Deep brain stimulation for dystonia. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2013;84(9):1029-42.
7. Gruber D, Kühn AA, Schoencker T, Kivi A, Trottenberg T, Hoffmann KT, et al. Pallidal and thalamic deep brain stimulation in myoclonus-dystonia. *Mov Disord* 2010;25:1733-43.
8. Beukers RJ, Contarino MF, Speelman JD, Schuurman PR, Booij J, Tijssen MA. Deep brain stimulation of the pallidum is effective and might stabilize striatal D2 receptor binding in myoclonus-dystonia. *Front Neurol* 2012;3:22.
9. Cif L, Valente E, Hemm S, Coubes C, Vayssiere N, Serrat S, et al. Deep brain stimulation in myoclonus-dystonia syndrome. *Mov Disord* 2004;19:724-7.
10. Contarino MF, Foncke EM, Cath DC, Schuurman PR, Speelman JD, Tijssen MA, et al. Effect of pallidal deep brain stimulation on psychiatric symptoms in myoclonus-dystonia due to epsilonsarcoglycan mutations. *Arch Neurol* 2011;68:1087-8.
11. Foncke E, Bour L, Spellman J, Koelman JH, Tijssen MA. Local field potentials and oscillatory activity of the internal globus pallidus in myoclonus-dystonia. *Mov Disord* 2007;22:369-76.
12. Jog M, Kumar H. Bilateral pallidal deep brain stimulation in a case of myoclonus dystonia syndrome. *Mov Disord*. 2009;24:1547-9.
13. Kim JH, Na YC, Lee WH, Chang WS, Jung HH, Chang JW. Bilateral globus pallidus interna deep-brain stimulation in a patient with myoclonus-dystonia: a case report. *Neuromodulation* 2014;17:724-8.
14. Kühn AA, Krause P, Lauritsch K, Zentner C, Brücke C, Schneider GH. Early surgical treatment in a case of myoclonus dystonia syndrome. *J Child Neurol*. 2014;29:NP149-50.
15. Kuncel AM, Turner DA, Ozelius IJ, Greene PE, Grill WM, Stacy MA. Myoclonus and tremor response to thalamic deep brain stimulation parameters in a patient with inherited myoclonus-dystonia syndrome. *Clin Neurol Neurosurg*. 2009;111:303-6.
16. Kurtis MM, Luciano M, Yu Q, Goodman RR, Ford B, Raymond D, et al. Clinical and neurophysiological improvement of SGCE myoclonus-dystonia with GPi deep brain stimulation. *Clin Neurol Neurosurg* 2010;112:149-52.
17. Liu X, Griffin IC, Parkin SG, Miall RC, Rowe JG, Gregory RP, et al. Involvement of the medial pallidum in focal myoclonic dystonia: a clinical and neurophysiological case study. *Mov Disord*. 2002;17:346-53.
18. Magariños-Ascone C, Regidor I, Martínez-Castrillo J, Gómez-Galán M, Figueiras-Méndez R. Pallidal stimulation relieves myoclonus-dystonia syndrome. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2005;76:989-91.
19. Oropilla JQ, Diesta CC, Itthimathin P, Suchowersky O, Kiss ZH. Both thalamic and pallidal deep brain stimulation for myoclonic dystonia. *J Neurosurg*. 2010;112:1267-70.
20. Papuc E, Obszanska K, Rejdak K, Stelmasiak Z, Trojanowski T. Atypical symptomatology of myoclonus dystonia (DYT-11) with positive response to bilateral pallidal deep brain stimulation. *Mov Disord*. 2014;29:E3.
21. Sidiropoulos C, Mestre T, Hutchison W, Moro E, Valencia A, Poon YY, et al. Bilateral pallidal stimulation for sargoglycan epsilon negative myoclonus. *Parkinsonism Relat Disord*. 2014;20:915-8.
22. Trottenberg T, Meissner W, Kabus C, Arnold G, Funk T, Einhaupl KM, Kupsch A. Neurostimulation of the ventral intermediate thalamic nucleus in inherited myoclonus-dystonia syndrome. *Mov Disord*. 2001;16:769-71.
23. Uruha A, Kimura K, Okiyama R. An Asian patient with myoclonus-dystonia (DYT11) responsive to deep brain stimulation of the globus pallidus internus. *Case Rep Neurol Med*. 2014;2014:937095.
24. Vercueil L, Pollak P, Fraix V, Caputo E, Moro E, Benazzouz A, et al. Deep brain stimulation in the treatment of severe dystonia. *J Neurol*. 2001;248:695-700.
25. Wang S, Liu X, Yianni J, Green AL, Joint C, Stein JF, et al. Use of surface electromyography to assess and select patients with idiopathic dystonia for bilateral pallidal stimulation. *J Neurosurg*. 2006;105:21-5.
26. Yianni J, Bain P, Giladi N, Auca M, Gregory R, Joint C, et al. Globus pallidus internus deep brain stimulation for dystonic conditions: a prospective audit. *Mov Disord*. 2003;18:436-42.