

C0185 - ESTIMULACIÓN CEREBRAL PROFUNDA BILATERAL DEL GLOBO PÁLIDO INTERNO EN LA DISTONÍA MIOCLÓNICA CON MUTACIÓN DEL GEN ÉPSILON-SARCOGLICANO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS

J. Andermatten¹, S. Candela Canto¹, B. Pérez Dueñas¹, M. Vanegas Grisalde¹, J. Rumia Arboix² y E. Ferrer Rodríguez¹

¹Hospital San Joan de Déu, Barcelona, España. ²Hospital Clínic, Barcelona, España.

Resumen

Objetivos: La distonía mioclónica es un trastorno del movimiento de severidad variable. Las formas hereditarias son causadas por una mutación del gen epsilon-sarcoglicano en el cromosoma 7q21 presentes en un 80%. Las sacudidas mioclónicas interfieren en la calidad de vida y en las actividades de la vida diaria, sin existir un tratamiento específico en la actualidad con una eficacia limitada y una mala tolerancia a los fármacos disponibles. El objetivo de este trabajo es evaluar la eficacia de la estimulación cerebral profunda (DBS) del globo pálido interno (Gpi) en pacientes pediátricos con distonía mioclónica (DM) debido a mutaciones del gen epsilon-sarcoglicano (SGCE).

Métodos: Presentamos dos casos pediátricos de distonía mioclónica con mutación del SGCE, tratados mediante estimulación cerebral profunda del Gpi asistido por el brazo robótico Neuromate® de Renishaw®. Para objetivar la eficacia de la terapia se recogió la escala UMRS y la Neuro QOL preoperatoria, al mes y a los 6 meses.

Resultados: Tras la intervención se evidenció una mejoría con la escala Unified Mioclonías Rating Score (UMRS) del 84% para mioclonías de acción y 62,5% en pruebas funcionales al mes y del 95% y 75% a los 6 meses del primer paciente y una mejoría del 96,4% para mioclonías de acción y 40% en pruebas funcionales al mes y del 100% y 50% a los 6 meses del segundo paciente con importante mejoría en la calidad de vida.

Conclusiones: Debido a la excelente respuesta de la DM a la estimulación del Gpi, este tratamiento debería indicarse tras la refractariedad del tratamiento médico, incluso en edades tempranas de la vida.