

Mioclonos

A stylized graphic in white and light blue. It features a silhouette of a person with their arms raised in a 'V' shape, set against a background of a white waveform that resembles an EEG or ECG trace. The waveform starts with a small peak, followed by a large, sharp peak that aligns with the person's raised arms, and then continues with a long, low-amplitude tail.

U.S. DEPARTMENT OF HEALTH
AND HUMAN SERVICES
Public Health Service
National Institutes of Health

Los Mioclonos

¿Qué es el mioclono?

El mioclono describe un signo clínico, no siendo en sí una enfermedad. Se refiere a tirones o sacudidas involuntarias y súbitas de un músculo o grupo de músculos. Generalmente, los tirones o sacudidas mioclónicas están causados por contracciones musculares súbitas, llamadas mioclono positivo, o por la relajación muscular, llamada mioclono negativo. Las sacudidas mioclónicas pueden ocurrir solas o en una secuencia, con o sin patrón. Pueden producirse con poca frecuencia o muchas veces por minuto. A veces el mioclono ocurre en respuesta a un episodio externo o cuando una persona intenta realizar un movimiento. Las fasciculaciones no pueden ser controladas por la persona que las experimenta.

En su forma más simple, el mioclono consiste en una fasciculación muscular seguida por relajación. El hipo es un ejemplo de este tipo de mioclono. Otros ejemplos familiares del mioclono son las sacudidas o “comienzo del sueño” que algunas personas tienen mientras derivan hacia el sueño. Las formas más simples del mioclono se producen en personas sanas y no causan dificultades.

Cuando está más generalizado, el mioclono puede implicar contracciones persistentes parecidas a un shock en un grupo de músculos. En algunos casos, el mioclono comienza en una región del organismo y se disemina a músculos en otras áreas. Los casos más graves de mioclono pueden afectar el movimiento y limitar gravemente la capacidad de una persona para comer, hablar y caminar. Estos tipos de mioclono pueden indicar un trastorno subyacente en el cerebro o los nervios.

¿Cuáles son las causas del mioclono?

Existen diversas causas diferentes de mioclono. Por ejemplo, el mioclono puede verse junto con una infección, lesión craneana o de la médula espinal, accidente cerebrovascular, tumores cerebrales, insuficiencia renal o hepática, enfermedad por almacenamiento de lípidos, intoxicación química o farmacológica, u otros trastornos. La privación prolongada de oxígeno al cerebro, llamada hipoxia, puede producir un mioclono posthipóxico. El mioclono puede ocurrir por sí solo o como uno de varios síntomas asociados con una amplia variedad de trastornos del sistema nervioso. Por ejemplo, las sacudidas mioclónicas pueden desarrollarse en personas con esclerosis múltiple y enfermedades neurodegenerativas como la enfermedad de Parkinson, la enfermedad de Alzheimer, o la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob. Las sacudidas mioclónicas también pueden producirse en personas con epilepsia.

¿Cuáles son los tipos de mioclono?

La clasificación de muchas formas diferentes de mioclono es difícil ya que las causas y respuestas a la terapia varían ampliamente. Algunos de los tipos comúnmente descritos son:

- El **mioclono de acción** está desencadenado o intensificado por el movimiento voluntario o hasta la intención de moverse. Puede empeorarse por intentos de hacer movimientos precisos y coordinados. El mioclono de acción puede ser la forma más discapacitante de mioclono, pudiendo afectar los brazos, las piernas y la cara. Este tipo de mioclono puede estar causado por daño cerebral que se produce por una carencia de oxígeno y flujo sanguíneo al cerebro.
- El **mioclono reflejo cortical** se origina en la corteza cerebral—la capa exterior del cerebro que es responsable de gran parte del procesamiento de la información que tiene lugar en el cerebro. En este tipo de mioclono, generalmente las sacudidas involucran solamente algunos músculos en una parte del cuerpo, pero también pueden producirse sacudidas que involucran a muchos músculos. El mioclono reflejo cortical puede intensificarse cuando una persona intenta moverse de cierta manera (mioclono de acción) o percibe una sensación particular.

- El **mioclono esencial** se produce en ausencia de anomalías aparentes en el cerebro o los nervios. Sus espasmos o fasciculaciones involuntarias pueden ocurrir en personas sin antecedentes familiares, pero también pueden aparecer en integrantes de la misma familia—indicando que a veces puede ser un trastorno hereditario. El mioclono esencial tiende a ser estable sin aumentar en intensidad con el tiempo. En algunas familias, hay una asociación de mioclono esencial con temblor esencial, o una forma de distonía (mioclono-distonía). La distonía es un trastorno del movimiento en el cual contracciones musculares sostenidas causan fasciculaciones y movimientos repetitivos o posturas anormales.
- El **mioclono palatino**, también llamado temblor palatino, es una contracción rítmica y regular de uno o ambos lados de la parte posterior del techo de la boca, llamado paladar blando. Las contracciones son muy rápidas y pueden persistir durante el sueño. Generalmente la afección aparece en los adultos y puede durar indefinidamente. Las personas con mioclono palatino pueden notar un sonido de “chasquido” en el oído cuando los músculos se contraen en el paladar blando.

- La **epilepsia mioclónica progresiva (PME)**, siglas en inglés) es un grupo de trastornos caracterizados por mioclono, convulsiones, y otros síntomas neurológicos tal como dificultad para caminar o hablar. Estos trastornos raros a menudo empeoran con el tiempo y a veces son fatales. Los estudios han identificado muchas formas de PME. Un ejemplo es la **enfermedad de Lafora**, la cual se produce cuando un niño hereda dos copias de un gen defectuoso, uno de cada uno de los padres. La enfermedad de Lafora se caracteriza por mioclono, convulsiones, y demencia (pérdida progresiva de la memoria y otras funciones intelectuales).
- El **mioclono reflejo reticular** se origina en el tallo cerebral, la parte del cerebro que se conecta con la médula espinal y controla funciones vitales tal como la respiración y el latido cardíaco. Las sacudidas mioclónicas generalmente afectan todo el cuerpo, con músculos a ambos lados del cuerpo afectados simultáneamente. En algunas personas, las sacudidas mioclónicas se producen solamente en una parte del cuerpo, tal como las piernas, con todos los músculos en esa parte involucrados en cada sacudida. El mioclono reflejo reticular puede desencadenarse por un movimiento voluntario o por un estímulo externo.
- El **mioclono sensible al estímulo** está desencadenado por una variedad de episodios externos, incluyendo ruidos, movimiento y luz. La sorpresa puede aumentar la sensibilidad del individuo.

- El **mioclono del sueño** se produce durante el sueño y las transiciones del mismo, a menudo cuando uno se acuesta a dormir. Algunas formas parecen ser sensibles al estímulo. Algunas personas con mioclono del sueño raramente se ven afectadas o necesitan tratamiento para la afección. Sin embargo, el mioclono puede ser un síntoma en trastornos del sueño más complejos y perturbadores, y puede necesitar tratamiento de un médico.

¿Qué saben los científicos sobre el mioclono?

La mayor parte de los mioclonos está causada por una alteración en el cerebro y la médula espinal (el sistema nervioso central); aunque casos raros de mioclono están causados por una lesión de los nervios periféricos (SNC, siglas en inglés, los nervios fuera del sistema nervioso central que se conectan con el sensorio y otros órganos, músculos, y vasos sanguíneos y transmiten información del/hacia el SNC). Los estudios sugieren que varias ubicaciones en el cerebro están implicadas en el mioclono. Una de esas ubicaciones, por ejemplo, es en el tallo cerebral cerca de las estructuras que son responsables de la respuesta de sobresalto, una reacción automática a un estímulo inesperado que implica una contracción muscular rápida.

Los mecanismos específicos subyacentes al mioclono aún no son completamente entendidos. Los científicos creen que algunos tipos de mioclono sensible al estímulo pueden involucrar sobreexcitación de partes del cerebro que controlan el movimiento. Estudios de laboratorio sugieren que un desequilibrio entre sustancias químicas llamadas neurotransmisores puede subyacer al mioclono. Los neurotransmisores transportan mensajes entre células nerviosas. Son liberados por una célula nerviosa y se unen a una proteína llamada receptor en células vecinas (receptoras). Esta unión indica a la célula receptora a actuar de cierta manera.

Existe alguna evidencia de que anomalías o deficiencias en los receptores de ciertos neurotransmisores pueden contribuir a algunas formas de mioclono. Los receptores que parecen estar relacionados con el mioclono incluyen aquellos para dos neurotransmisores inhibitorios importantes: la serotonina y el ácido gamma-aminobutírico (GABA). Otros receptores con enlaces al mioclono incluyen aquellos para los opiáceos y la glicina, la última es un neurotransmisor inhibitorio importante para el control de funciones motoras y sensoriales en la médula espinal. Se necesita más investigación para determinar cómo estas anomalías en los receptores causan o contribuyen al mioclono.

¿Cómo se trata el mioclono?

El tratamiento del mioclono se concentra en medicamentos que pueden ayudar a reducir los síntomas. El clonazepam se usa comúnmente para tratar el mioclono. Las dosis de clonazepam generalmente se incrementan gradualmente hasta que la persona mejora o hasta que los efectos secundarios se vuelven molestos. La somnolencia y la pérdida de la coordinación son efectos secundarios comunes. Los efectos beneficiosos del clonazepam pueden disminuir con el tiempo si la persona desarrolla una tolerancia al medicamento.

Muchos de los otros medicamentos usados para el mioclono, tal como los barbitúricos, la fenitoína, el levetiracetam, el valproato y la primidona también se usan para tratar la epilepsia. Cada uno tiene efectos secundarios que pueden impactar cuáles medicamentos escoge un médico para un paciente en particular.

Algunos estudios han demostrado que dosis de 5-hidroxitriptofano (5-HTP), un pilar de la serotonina, llevan a la mejoría en personas con algunos tipos de mioclono de acción y PME. Sin embargo, otros estudios indican que la terapia con 5-HTP no es eficaz en todas las personas con mioclono, y, de hecho, puede empeorar la afección en algunas personas. Estas diferencias en el efecto del 5-HTP en las personas con mioclono aún no han sido explicadas, pero pueden ofrecer pistas importantes a las anomalías subyacentes de los receptores de serotonina.

Los orígenes complejos del mioclono pueden requerir el uso de múltiples medicamentos para un tratamiento eficaz. Aunque algunos medicamentos tienen un efecto limitado cuando se usan individualmente, pueden tener un efecto mayor cuando se usan con otros que actúan sobre vías o mecanismos diferentes en el cerebro. Al combinar varios medicamentos, los médicos a menudo pueden alcanzar mayor control de los síntomas mioclónicos. La terapia hormonal también puede mejorar las respuestas a medicamentos antimioclónicos en algunas personas.

¿Qué investigación se está realizando?

Dentro del gobierno Federal, el National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS), un componente de los Institutos Nacionales de Salud, tiene la responsabilidad principal de patrocinar la investigación sobre trastornos neurológicos. Como parte de su misión, el NINDS patrocina la investigación sobre el mioclono en sus laboratorios en Bethesda, Maryland, y por medio de subvenciones a importantes instituciones de investigación en todo el país.

Los científicos están buscando entender la base bioquímica subyacente de los movimientos involuntarios y de encontrar el tratamiento más eficaz para el mioclono y otros trastornos del movimiento.

Los investigadores del NINDS están evaluando el papel de los neurotransmisores y receptores en el mioclono. Si se encuentra que las anomalías en los neurotransmisores o los receptores juegan un papel en causar el mioclono, la investigación futura puede enfocarse en determinar el alcance hasta el cual están implicadas las alteraciones genéticas y en identificar la naturaleza de dichas alteraciones. Es posible que los científicos también puedan desarrollar tratamientos farmacológicos que apunten a cambios específicos en los receptores para revertir anomalías, tal como la pérdida de la inhibición, y para mejorar los mecanismos que compensan estas anomalías. La identificación de las anomalías en los receptores también puede ayudar a los investigadores a desarrollar pruebas de diagnóstico para el mioclono. Los científicos patrocinados por el NINDS están estudiando diversos aspectos de PME, incluyendo los mecanismos y genes básicos implicados en este grupo de enfermedades.

¿Dónde puedo obtener más información?

El National Institute of Neurological Disorders and Stroke realiza y patrocina un amplio rango de investigación sobre trastornos neurológicos, incluyendo el mioclono. Para obtener información sobre otros trastornos neurológicos o programas de investigación patrocinados por el NINDS, comuníquese con la Unidad de Recursos Neurológicos y Red de Información del Instituto (BRAIN, siglas en inglés) en:

BRAIN

P.O. Box 5801
Bethesda, MD 20824
301-496-5751
800-352-9424
www.ninds.nih.gov

Las personas interesadas tal vez deseen comunicarse con la organización siguiente para obtener información adicional:

Opsoclonus Myoclonus Support Network, Inc.

2116 Casa Linda Drive
West Covina, CA 91791
626-315-8125
sangreenca@yahoo.com

National Organization for Rare Disorders (NORD)

55 Kenosia Avenue
Danbury, CT 06813-1968
203-744-0100
800-999-6673 (solamente correo de voz)
www.rarediseases.org



NIH . . . Turning Discovery Into Health

Prepared by:
Office of Communications and Public Liaison
National Institute of Neurological
Disorders and Stroke

National Institutes of Health
Department of Health and Human Services
Bethesda, Maryland 20892-2540