

Open Acces



# El síndrome de Meige: actualización sobre corea a propósito de un caso

Marina Escofet Peris<sup>1</sup>, M. Teresa Alzamora Sas<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Residente de Medicina familiar y comunitaria, EAP 4 Santa Coloma de Gramenet, ICS. Metropolitana Nord

<sup>2</sup>Médico de familia, EAP 4 Santa Coloma de Gramenet, ICS. Metropolitana Nord

**Dirección para correspondencia:**

Marina Escofet Peris

**Correo electrónico:**  
marina.escpe@gmail.com**RESUMEN**

El síndrome de Meige es una rara alteración neurológica de los movimientos caracterizado por contracciones involuntarias y a menudo fuertes de los músculos de la mandíbula y lengua y espasmos de los músculos voluntarios y contracciones de los músculos de alrededor de los ojos. Los síntomas específicos y la gravedad de los mismos puede variar según el caso, pero incluso en las formas más severas, el diagnóstico de esta entidad es complicado. Debe realizarse un exhaustivo diagnóstico diferencial con otras entidades que cursan con alteraciones de los movimientos con la ayuda de pruebas de laboratorio y de imagen pero lo más importante que el médico debe tener en cuenta es realizar una historia clínica completa que incluya la pregunta de antecedentes personales y familiares para buscar otros familiares afectos. Esto puede ser incluso más difícil en inmigrantes con barreras idiomáticas como el caso que se presenta en este artículo correspondiente a un hombre de Marruecos de 38 años que acudió a la visita de su médico por síntomas de distonía oromandibular.

**RESUM**

La síndrome de Meige és una rara alteració neurològica dels moviments caracteritzat per contraccions involuntàries i sovint forts dels músculs de la mandíbula i llengua i espasmes dels músculs voluntaris i contraccions dels músculs del voltant dels ulls. Els símptomes específics i la gravetat dels mateixos pot variar segons el cas, però fins i tot en les formes més greus, el diagnòstic d'aquesta entitat és complicat. S'ha de fer un exhaustiu diagnòstic diferencial amb altres entitats que cursen amb alteracions dels moviments amb l'ajuda de proves de laboratori i d'imatge però el més important que el metge ha de tenir en compte és realitzar una història clínica completa que inclogui la pregunta d'antecedents personals i familiars per buscar altres familiars afectes. Això pot ser fins i tot més difícil en immigrants amb barreres idiomàtiques com el cas que es presenta en aquest article corresponent a

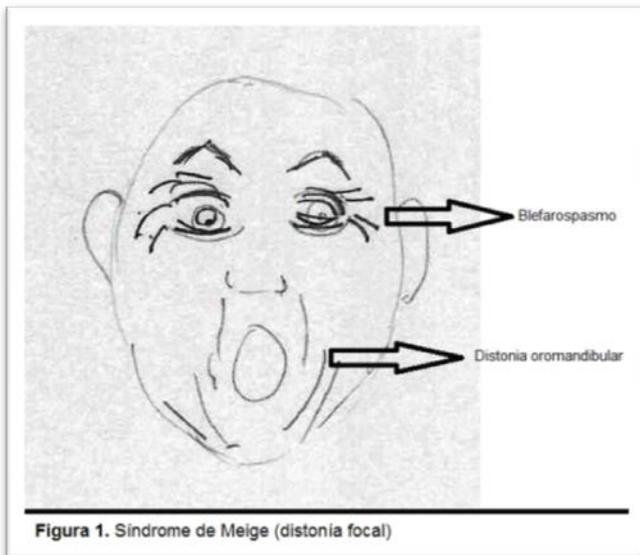
un home del Marroc de 38 anys que va acudir a la visita del seu metge per símptomes de distonía oromandibular.

**SUMMARY**

The Meige syndrome is a rare neurological movement disorder characterized by involuntary and often forceful contractions of the muscles of the jaw and tongue and involuntary muscle spasms and contractions of the muscles around the eyes. The specific symptoms and their severity might vary from case to case, but even in the most severe cases the diagnosis is challenging. A complete differential diagnosis with other movement disorders must be done with the aid of lab and image tests but the most important aspect a physician should consider is taking a thorough clinical history asking for the personal history of diseases as well as the search of other family members affected. This might even be more complicated in case of migrants with language barriers as the case of this 38-year old Moroccan man presented in this article who attended the GP office with symptoms of oromandibular dystonia.

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Meige es una distonía caracterizada por la combinación de blefarospasmo y movimientos involuntarios de la musculatura facial y masticatoria (Figura 1). Requiere tratamiento con trihexifenidilo, lorazepam, clonazepam, baclofeno o toxina botulínica.



Desde el punto de vista neurofisiológico, se considera un desbalance del circuito dopamina / acetilcolina en los ganglios basales. La anomalía funcional, condicionada genéticamente, sea o no identificable, podría tener una expresión fenotípica muy variable, lo cual explicaría la complejidad de la clasificación de las distonías. El síndrome de Meige es una enfermedad rara, con una baja incidencia (3-4 personas por cada 10.000 habitantes). Para la asistencia del día a día, es importante revisar las enfermedades minoritarias, ya que suelen ser diagnósticos difíciles y con tendencia al infradiagnóstico e infratratamiento. El síndrome de Meige afecta sobre todo a adultos mayores, con un pico de incidencia hacia los setenta años. Puede ser secundario al tratamiento prolongado con neurolépticos, o a procesos neurodegenerativos, o bien puede tener un origen hereditario. Alrededor del 80% de los síndromes distónicos son de causa desconocida o idiopáticas, y de éstas, el 25% son formas generalizadas.

## DESCRIPCIÓN DEL CASO

Paciente de 38 años, natural de Marruecos, residente en España desde hacía dos años (anamnesis complicada por barrera idiomática), sin seguimiento médico en su país ni en ambulatorio de zona. No presentaba alergias medicamentosas conocidas ni hábitos tóxicos. El paciente acudió a urgencias por presentar una distonía orofacial que imposibilitaba la deglución, que se había iniciado 24 horas antes de la visita. No presentaba fiebre, ni tos, ni diarrea, ni síndrome miccional ni otros síntomas concomitantes. Respecto a los antecedentes personales, destacaban

movimientos descontrolados de extremidades superiores e inferiores desde de la infancia, de etiología no filiada por ausencia de seguimiento médico. Respecto a los antecedentes familiares, había que destacar un hermano mayor afecto de enfermedad psiquiátrica y con un trastorno del movimiento de etiología no conocida y que murió por causa desconocida a edad temprana.

En la exploración física, el paciente estaba afebril ( $T^{\circ}36^{\circ}C$ ), con una frecuencia cardíaca de 78 por minuto y una SpO<sub>2</sub> (FiO<sub>2</sub> 0,21) de 96%. Existía una ausencia de lenguaje por distonía orofacial, con imposibilidad de cerrar la cavidad bucal y asociando blefarospasmo. Además, se observaban movimientos estereotipados en extremidades superiores e inferiores involuntarios, rápidos e irregulares, de carácter coreiforme. Dada la imposibilidad de deglución se contactó con hospital de referencia para valorar ingreso en el servicio de neurología. Durante este ingreso, se realizaron las siguientes exploraciones complementarias: una TAC, que no mostró alteraciones valorables; una resonancia magnética cerebral, que mostró dilatación del sistema ventricular supratentorial, signos de moderada atrofia cortical, signos incipientes de desmielinización en astas frontales y atrium ventricular, asimetría de las astas temporales, siendo de mayor volumen la izquierda (cambios inespecíficos no patognomónicos de ninguna entidad neurológica); una analítica de sangre, que mostró todos los parámetros dentro de la normalidad; niveles de vitamina E, hierro y ceruloplasmina correctos y serología HIV negativa y el estudio genético de corea de Huntington resultó negativo. Con estos resultados y en el contexto de patología coreica de larga evolución de etiología no filiada, se orientó como Síndrome de Meige, conocido también como distonía segmentaria oromandibular.

Se inició tratamiento con clonazepam endovenoso con mejoría parcial, por lo que posteriormente se pautó tratamiento con trihexifenidilo, tolerando progresivamente dieta triturada.

## DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Los movimientos coreicos consisten en contracciones musculares involuntarias, rápidas, irregulares, que fluyen de un grupo muscular a otro sin ritmo, confirmando al paciente un aspecto danzante. En la práctica clínica se destacan como más frecuentes:

- La corea de Huntington es un trastorno genético hereditario, poco frecuente (50/10.000.000), de herencia autosómica dominante (cr.4) por expansión del trinucleótido CAG, por mutación de la proteína de la huntingtina<sup>1</sup>. El inicio de la sintomatología suele ser alrededor de los 30-40 años, aunque se puede presentar antes, a mayor repetición de tripletes. La clínica se caracteriza por movimientos coreicos y síntomas psiquiátricos (afectivos, irritabilidad, agresividad, brotes psicóticos, intentos de suicidio) y una degeneración neurológica progresiva que conduce a la demencia.

- La corea de Sydenham tiene un origen infeccioso<sup>2</sup>. Es debida a fiebre reumática, posterior a una faringoamigdalitis producida por la bacteria *Streptococcus pyogenes*. El dolor y la irritación de garganta suelen preceder a las manifestaciones clínicas de la corea en sí. Presenta signos coreicos incontrolables y espasmódicos de diversos grupos musculares (similares a fasciculaciones), pérdida de la motricidad fina en los dedos y las manos, y cambios patológicos en la escritura manual.

Aunque mucho menos prevalentes, hay otras patologías a tener en cuenta en el diagnóstico diferencial:

- Las neuroacantocitosis son un grupo de enfermedades genéticas que se caracterizan por la asociación de eritrocitos espiculados y degeneración progresiva de los ganglios basales<sup>3</sup>. La etiología es genética, por mutaciones como VPS13A, XK, JPH3y PANK2.

- La neurodegeneración asociada a pantotenato quinasa (PKAN), o neurodegeneración por acumulación de hierro tipo 1 (síndrome de Hallervorden-Spatz) es una enfermedad neurodegenerativa del cerebro que causa parkinsonismo, distonía y demencia.

- Corea o distonía inducida por el ejercicio DYT 18 (gen SLC2A1, que codifica un transportador de glucosa), tiene una herencia autosómica dominante con penetrancia reducida. La clínica inicia en la infancia, con episodios inducidos por el ejercicio (corea o balismo de afectación a extremidades). Puede asociarse a migraña o crisis epilépticas. Característicamente, la clínica mejora con dieta cetógena.

- Distonía mioclónica que responde al alcohol (DYT 11), de herencia autosómica dominante con penetrancia incompleta por mutación del gen DYT11 o SGCE (7q21), que codifica el sarcoglicano, proteína que forma parte del complejo distrofina. Causa distonía y mioclonías, que característicamente mejoran con alcohol.

- Enfermedad de Wilson. Es un trastorno hereditario que causa que haya demasiado cobre en los tejidos del cuerpo. El exceso de cobre causa daño al hígado y al sistema nervioso, puede provocar movimientos incontrolables, ataxia y demencia.

En el caso de nuestro paciente, se descartó corea de Huntington por negatividad del estudio genético. La presencia de un hermano afectado de movimientos coreicos orientaba a heredabilidad más que enfermedad infecciosa (como sería la Corea de Sydenham). La normalidad de hierro en las analíticas, descartó razonablemente neurodegeneración por acumulación de hierro tipo 1 y la normalidad del cobre, descartó razonablemente enfermedad de Wilson. Tampoco existía una mejoría clínica tras el consumo de alcohol, por lo que el cuadro no resultaba orientativo de DYT 11.

La clínica del paciente consistía en una distonía oromandibular aguda en contexto de patología coreiforme crónica no filiada. La distonía oromandibular afecta a los músculos de la masticación, musculatura facial inferior y produce espasmos de apertura, cierre y desviación de la mandíbula. Cuando se asocia a blefarospasmo recibe la nomenclatura de síndrome de Meige. La escala de Burke-Fahn-Marsden se usa para la evaluación de la severidad de dicha afectación. El tratamiento es con trihexifenidilo, lorazepam, clonazepam, baclofeno o toxina botulínica.

## DISCUSIÓN

Ante un cuadro de distonía y/o corea hay que realizar una exhaustiva exploración física y neurológica. Inicialmente se debería tratar de tipificar el fenómeno distónico, su distribución anatómica, frecuencia de presentación, la existencia o no de trastornos de movimiento acompañantes, severidad de la sintomatología y repercusión sobre el funcionamiento del paciente. Hay que repasar los antecedentes personales, fundamentalmente los relacionados con el sufrimiento cerebral perinatal y las metabolopatías congénitas, así como antecedentes familiares de enfermedades de trastorno del movimiento.

Respeto a las exploraciones complementarias, las aconsejadas en el estudio de una corea son:

- Analítica, con un hemograma completo, VSG, serología de VIH y lúes, enzimas lisosomales en sangre periférica, cobre y ceruloplasmina sérica.

- Estudios de imagen: resonancia magnética cerebral y/o TAC craneal. El signo de "ojo de tigre" podría orientar a enfermedad de Hallervorden-Spatz o neurodegeneración con depósitos de hierro tipo 1, neurodegeneración asociada a pantotenato quinasa (PKAN).

- Autoinmunidad: ANA, ya que existe corea asociada a LES

- Estudio genético de enfermedad de Huntington

Los fármacos que han demostrado eficacia en el tratamiento de la distonía (de modo general), son los anticolinérgicos, los antiespásticos, las benzodiacepinas, la toxina botulínica y en última instancia, la estimulación cerebral profunda a nivel del núcleo pálido interno. Los anticolinérgicos como trihexifenidilo, a dosis altas, están especialmente indicados en la distonía de inicio retardado y en algunas distonías focales y segmentarias. En el caso de nuestro paciente, fue de elección, ya que presentaba una distonía segmentaria oromandibular. Los antiespásticos como baclofeno, son más utilizados en las distonías generalizadas y también en el blefaroespasmo. Las benzodiacepinas (clonazepam, diazepam) han sido utilizadas como coadyuvantes en distonías focales, como la distonía oromandibular y el tortícolis. La toxina botulínica también ha demostrado eficacia para dicha patología y se usaría si el paciente no responde al

tratamiento inicial con trihexifenidilo, baclofeno o benzodiacepinas.

La toxina botulínica (BoNT) es una potente neurotoxina producida por el *Clostridium botulinum*, que causa una relajación muscular. Hay toxina botulínica tipo A (BoNT-A) y tipo B. Un meta-análisis sobre tratamiento de la distonía cervical, publicado en 2005, identificó 13 estudios abarcando 680 pacientes tratados con toxina botulínica (BoNT-A). Mostró que el tratamiento con BoNT-A muestra mejora significativa en escalas objetivas, con ratio [OR] 4.31, 95% CI 2.68-6.94). La revisión concluyó que el tratamiento con BoNT-A es efectivo para el tratamiento de la distonía cervical. Otro meta-análisis con toxina botulínica BoNT-B tratamiento, estudiando 308 pacientes que ya habían sido tratados con BoNT-A mostró un 20% de mejoría en la Toronto Western Spasmodic Torticollis Rating Scale (TWSTRS), con (odds ratio de 4,7; IC 95%, 2,1-10,7)<sup>4</sup>.

En última instancia, se podría usar estimulación cerebral profunda a nivel del núcleo pálido interno. Existen otros estudios a largo plazo que usan como tratamiento la estimulación cerebral profunda a nivel del pálido interno. Trataron a 12 pacientes con síndrome de Meige con estimulación del globus pálido, con buen resultado; mejoría de corto plazo del 45% de los pacientes y del 53% a largo plazo<sup>5</sup>.

En definitiva, nos encontramos con un caso de enfermedad infrecuente y compleja, en el que es importante realizar las exploraciones complementarias necesarias y un completo diagnóstico diferencial. Es preciso remarcar la relevancia del seguimiento longitudinal de este tipo de pacientes, dadas las complicaciones que pueden surgir en el curso de la enfermedad. En este caso, el paciente no había recibido atención médica, por lo que presentaba una enfermedad crónica no diagnosticada ni tratada. La anamnesis es fundamental, aunque en este caso complicada por la barrera idiomática, tanto por los antecedentes personales, como en los antecedentes familiares. En este caso, es especialmente relevante la revelación de un hermano, fallecido a edad temprana, también afecto de trastorno del movimiento de etiología no conocida. Este dato, orienta hacia una etiología genética de la enfermedad. Realizar una correcta y completa anamnesis y exploración física, nos permitirá orientar el caso con el mayor número de datos posibles, acercándonos así al diagnóstico acertado.

### BIBLIOGRAFÍA

1. Revilla FJ, Grutzendler J. Huntington disease. Medscape [Internet]. Updated: Jul 09, 2015. [actualizado 09 Jul 2015; citado 03 marzo 2016] Disponible en: <http://emedicine.medscape.com/article/1150165-overview#showall>

2. Berman SA, Zweig RM, Kowall NW. Chorea: a clinical and scientific overview. En: Joseph AB, Young RR, eds. Movement Disorders in Neurology and Neuropsychiatry. Malden, Ma: Blackwell Science; 1999; pp. 481-94.

3. Vertrees SM, Berman SA. Chorea in adults Clinical Presentation. [Internet]. Updated: Oct 24, 2014. [actualizado 24 Oct 2014; citado 03 marzo 2016]. Disponible en: <http://emedicine.medscape.com/article/1149854-clinical>

4. Comella C. Treatment of dystonia. Uptodate. [Internet] [actualizado Jan 2016; citado 03 marzo 2016]. Disponible en: <http://www.uptodate.com/contents/treatment-of-dystonia>

5. Reese R, Gruber D, Schoenecker T, Bänzner H, Blahak C, Capelle HH. Long-term clinical outcome in Meige syndrome treated with internal pallidum deep brain stimulation. Mov Disord. 2011;26:691-8.

**Como citar este artículo:** Escofet Peris M, Alzamora Sas MT. El síndrome de Meige: actualización sobre corea a propósito de un caso. But At Prim Cat 2017;35:3.