

# Temblor Mentoniano: Reporte de un Caso Aislado.

## *Chin Tremor: Report of an Isolated Case.*

Judith Abigail Moreira-Silva,<sup>1</sup> Beatriz Augusta Narvaez-Castillo,<sup>1</sup> Ariel Osmani Gomez-Garcia<sup>2</sup>

### Resumen

El temblor mentoniano o genioespasmo es un desorden del movimiento de carácter involuntario, rítmico, hereditario autosómico dominante, exacerbado por situaciones de estrés o emocionales. Registrado por primera vez en 1894, en Italia. Se reporta una niña de 4 años de edad con temblor mentoniano desde el año de edad, sin precedente de herencia, con respuesta exitosa al uso de Toxina Botulínica.

**Palabras clave:** Mentón, Temblor, genioespasmo

### Abstract

Chin tremor or geniospasm is an involuntary, rhythmic, autosomal dominant hereditary movement disorder, triggered by stress or emotional situations. Registered for the first time in 1894, in Italy. We report a 4-year-old girl with mental tremor from one year of age, with no previous inheritance, with a successful response to the use of Botulinum Toxin.

**Keywords:** Chin, Tremor, Geniospasm

Rev. Ecuat. Neurol. Vol. 28, N° 1, 2019

### Introducción

El temblor mentoniano (TM) o genioespasmo es un desorden del movimiento de carácter involuntario, rítmico hereditario autosómico dominante que afecta los músculos mentonianos y puede comprometer a los músculos orbiculares del labio, exacerbado en situaciones de stress,<sup>1</sup> descrito por primera vez por Besenval von Ludwingen 1805<sup>2</sup> sin embargo su registro en la literatura médica fue en 1894 por Massaro en Italia.<sup>3</sup>

Diversos estudios mencionan familias que presentan este trastorno en diferentes países alrededor del mundo, Europa, India, Corea, Norteamérica y en Perú.<sup>4,5,6,7</sup> El presente reporte presenta un caso aislado con respuesta exitosa al uso de toxina botulínica.

### Reporte de Caso Clínico

Paciente femenina de 4 años de edad, mestiza, sin antecedentes prenatales o natales de importancia, con antecedente de displasia de caderas, sin antecedentes patológicos familiares, presenta movimiento involuntario tipo tremórico, rítmico en mentón desde el año de edad que desaparece al hablar y disminuye al realizar el gesto antagonista de morderse el labio y se incrementa en

situaciones de stress (llanto, alegría). Recibió por parte de pediatría ácido valproico, oxcarbazepina sin mejoría. Se evalúa a paciente y se revisa la literatura y al ser un movimiento involuntario se colocan 6UI de toxina botulínica en músculo mentoniano, con remisión del temblor por 3 meses. No se evidencia caída del mentón como efecto secundario. Se coloca toxina botulínica cada 4 meses, con respuesta exitosa. Estudios complementarios realizados: biometría hemática, química sanguínea, función hepática electrolitos, CPK normal, tomografía de cráneo normal, electroencefalograma normal. RMN + espectroscopia de ganglios de la base normal según informe.

### Discusión

El temblor es un desorden del movimiento de carácter involuntario, oscilatorio, rítmico que puede afectar cualquier parte del cuerpo, que se presenta predominantemente sobre otros desordenes del movimiento, existen diversas causas.<sup>8</sup>

El TM es una entidad rara definida como un temblor rítmico con una frecuencia de 2 a 11 Hz de amplitud variable, que afecta el mentón y puede afectar el labio inferior,<sup>1</sup> puede

<sup>1</sup>Servicio de Neurología, Hospital de las Fuerzas Armadas N°1, Quito

<sup>2</sup>Servicio de Neuropediatría, Hospital de las Fuerzas Armadas N°1, Quito

Correspondencia:

Judith Abigail Moreira Silva, MD

Servicio de Neurología, Hospital de las Fuerzas Armadas N°1

Noruega E10-40 y 6 de Diciembre, Quito, Ecuador

E-mail: judith\_moreira@hotmail.com

durar segundos u horas, desencadenado por situaciones de estrés, emociones; desaparece con el sueño.<sup>1,2,3</sup>

El genioespasmo puede aparecer al nacer o semanas posteriores y persiste durante la vida haciéndose menos evidente con el paso de los años, en algunos casos desaparece espontáneamente en la quinta década de la vida.<sup>1,5</sup>

El temblor mentoniano presenta un patrón de herencia autosómica dominante con penetrancia casi completa, el desorden se encuentra en el cromosoma 9q13q-21loci sin embargo, existe pocos casos de transmisión a través de individuos clínicamente no afectados.<sup>9,13</sup>

El TM es considerado benigno, puede causar incomodidad al paciente y limitar actividades de la vida social del afectado, especialmente en niños quienes son vulnerables a la discriminación por sus compañeros de clases empeorando el cuadro y provocando ansiedad y otras posibles condiciones psicopatológicas.<sup>6,9,10</sup> Al momento no existe una fisiopatología definida de este padecimiento.

El tratamiento aún no está establecido. Se han ensayado desde luz ultravioleta, corriente farádica, benzodiacepínicos, anticonvulsivantes hasta toxina botulínica obteniéndose con esta última una remisión temporal del cuadro.<sup>10,11,12</sup>

En el reporte descrito, se trata de un caso aislado que recibió anticonvulsivantes sin una respuesta adecuada, posteriormente se administró toxina botulínica evidenciándose cese del temblor por 3 meses, se realizó nueva aplicación al cuarto mes.

### Conclusión

El temblor mentoniano o genioespasmo es un trastorno del movimiento de presentación esporádica, asociado en la mayoría de casos descritos a herencia autosómica dominante aunque existen presentaciones aisladas que pueden deberse a una mutación de novo.

El tratamiento para el temblor mentoniano aún no se ha estandarizado, sin embargo, es la toxina botulínica la mejor opción terapéutica actualmente; al ser segura y efectiva, la única posible desventaja es la administración periódica.

Se considera importante la publicación de casos y la investigación de la fisiopatología de esta patología.

### Referencias

1. Micheli F, Dressler D. Toxina Botulínica: Nuevas Indicaciones Terapéutica, 1 ed Ed, Panamericana, 2010
2. Beneseval B: Mémoires de M le Baron de Besenval, Lieutenant Général des Armées du Roi, sous Louis XV et Louis XVI, etc... écrits par lui-même et publié par son Exécuteur Testamentaire etc, tome II. Paris, 1805, pp 20-22
3. Massaro D. Ventisei casi de genioespasmo attraverso cinque generazioni: contributo clinico allo studio dell'eredità fisiopatologica. I Pisani (Palermo) 1894; 1: 47-56.
4. Ehm, G. H., Kim, H.-J., & Jeon, B. S. Hereditary genioespasm in a Korean family. *Parkinsonism & Related Disorders*, 2015; 21(6), 665–666. doi:10.1016/j.parkreldis.2015.03.017
5. Jain P, Sharma S, Aneja S. Hereditary chin-trembling. *Indian Pediatr*. 2015 Aug;52(8):720.
6. Danek, A. Genioespasm: Hereditary chin trembling. *Movement Disorders*, 1993; 8(3), 335–338. doi:10.1002/mds.870080314
7. Torres L, Vélez M, Cosentino-Esquerre C. Temblor mentoniano en una familia peruana. *Rev Neurol* 2001;33 (10):958-959 doi: 10.33588/rn.3310.2001134
8. W. Jeffrey Elias, Binit B. Shah. Tremor. *JAMA*. 2014 Mar 5; 311(9): 948–954. doi: 10.1001/jama.2014.1397
9. Jarman PR, Wood NW, Davis MT, Davis PV, Bhatia KP, Marsden CD, et al. Hereditary genioespasm: linkage to chromosome 9q13-q21 and evidence for genetic heterogeneity. *Am J Hum Genet* 1997; 61: 928-33
10. Bakar M, Zarifoglu M, Bora I, Turan F, Sen C, Ogul E. Treatment of Hereditary Trembling Chin With Botulinum Toxin. *Mov Disord*. 1998 Sep;13(5):845-6. DOI: 10.1002/mds.870130516
11. Gordon K, Cadera W, Hinton G. Successful treatment of hereditary trembling chin with botulinum toxin. *J Child Neurol*. 1993 Apr;8(2):154-6. DOI: 10.1177/088307389300800208.
12. Papapetropoulos, S., & Singer, C. Sporadic genioespasm (chin trembling): Report of a case. *Movement Disorders*, 2007; 22(3), 434–434. doi:10.1002/mds.21239