

Síndrome constitucional, pérdida de fuerza y disfagia

Elena Crespo-González, Javier Pérez-Stachowski, Javier García-Alegría, María-Dolores Martín-Escalante
Servicio de Medicina Interna. Hospital Costal del Sol. Málaga. España

Recibido: 31/12/2016
Aceptado: 24/02/2017
En línea: 30/04/2017

Citar como: Crespo-González E, Pérez-Stachowski J, García-Alegría J, Martín-Escalante MD. Síndrome constitucional, pérdida de fuerza y disfagia. Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2017 (Abr); 2(1): 22-24.

Autor para correspondencia: Elena Crespo González. elenacrespog@gmail.com

Palabras clave

- ▷ Motoneurona
- ▷ Esclerosis lateral
amiotrófica

Resumen

Varón de 52 años que refiere desde hace meses un síndrome constitucional y debilidad en miembros. En sus antecedentes destacaba una ingesta excesiva de alcohol. El electroneuromiograma inicial mostró datos sugerentes de polineuropatía de predominio axonal. El estudio con analítica, TC tórax, ecografía abdominal, endoscopia digestiva alta no detectó datos de neoplasia.

Durante el seguimiento, a pesar de abandonar el consumo de alcohol, persistió con debilidad generalizada, amiotrofias progresivas, voz nasal y disfagia, destacando en la exploración una fuerza disminuida de forma generalizada 4/5 y fasciculaciones linguales, con lo que se estableció la sospecha clínica de enfermedad de la motoneurona anterior, que fue confirmada mediante un nuevo estudio electrofisiológico.

Con este caso se demuestra que el diagnóstico de esclerosis lateral amiotrófica requiere una exhaustiva exploración física y una alta sospecha clínica. La presencia de determinados signos exploratorios, casi patognómicos, facilita el diagnóstico.

Keywords

- ▷ Motoneurons
- ▷ Amyotrophic lateral sclerosis

Abstract

A 52 year-old man who refers a constitutional syndrome and weakness in his legs since several months ago. In his background he used to drink alcohol in abusive way. We performed an electroneuromyogram that showed suggestive data of an axonal polyneuropathy. The study was completed with blood sample, thoracic CT scan, abdominal doppler and an endoscopy; all of them showed no explanation for the patient's symptoms.

During follow-up, despite the patient stopped drinking alcohol, he continued with weakness, amyotrophy and dysphagia. In his physical exploration is noted a loss of strength 4/5 and twitching of the tongue which made us suspect of a motor neuron disease. This was confirmed by a new electrophysiological study.

This case demonstrates that the diagnosis of a motoneuron disease requires an exhaustive clinical exploration and a high clinical suspect. The presence of some signs, almost pathognomic, provides the diagnosis.

Puntos destacados

- ▷ El caso cobra relevancia en cuanto a que depende de una buena exploración física y de la sospecha diagnóstica.
- ▷ Los vídeos clínicos con datos exploratorios típicos son una herramienta docente de primer orden que facilitan el aprendizaje de manera no presencial y tienen un marcado impacto visual. Ambas cosas facilitan un diagnóstico ulterior de una enfermedad, tan poco habitual, como es la esclerosis lateral amiotrófica.

Introducción

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA), o enfermedad de la motoneurona anterior, es un trastorno degenerativo que causa debilidad muscular, discapacidad, alteración bulbar, con una media de supervivencia entre 3 y 5 años. La causa es la degeneración de las motoneuronas en la corteza motora primaria, tractos corticoespinales, tronco encefálico y médula espinal, y tiene una incidencia anual de 3 casos por 100 personas³.

Historia clínica

Enfermedad actual. Profesor de 52 años que consulta por debilidad en miembros.

Antecedentes personales. Sin alergias a medicamentos. Fumador de 20 cigarrillos/día. Ex bebedor de dos litros de cerveza al día. Criterios de EPOC. Ansiedad reactiva a estrés laboral en seguimiento por psiquiatría. Situación basal: sin deterioro cognitivo. Tratamiento: mirtazapina 15 mg/día. Aportaba un electromiograma con polineuropatía mixta de predominio axonal.

El estudio inicial con analítica, TC tórax, ecografía abdominal y endoscopia digestiva alta no evidenció datos de neoplasia. Fue seguido en consultas con diagnóstico de polineuropatía mixta de predominio axonal de probable origen tóxico por alcohol.

A pesar del abandono de alcohol, tuvo empeoramiento de la debilidad generalizada y amiotrofia progresiva, presentando alguna caída accidental. A dicha clínica se le suma dificultad para tragar sobre todo sólidos.

A la exploración lo único que destacaba era una fuerza disminuida de forma generalizada 4/5. Voz nasal. Sensibilidad táctil y epicrítica y algésica sin déficit. Reflejos osteotendinosos simétricos, no exaltados, unos reflejos cutaneoplantares flexores bilaterales. Amiotrofia interósea, especialmente hipotenar (**Figura 1**), en ambas manos, así como en región gemelar, y fasciculaciones linguales prominentes (**Vídeo Figura 1**), así como en brazos y espalda. Test de disfagia (volumen y viscosidad) normal.

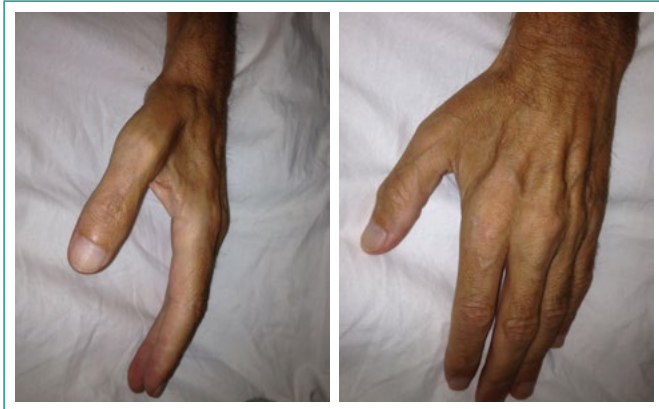
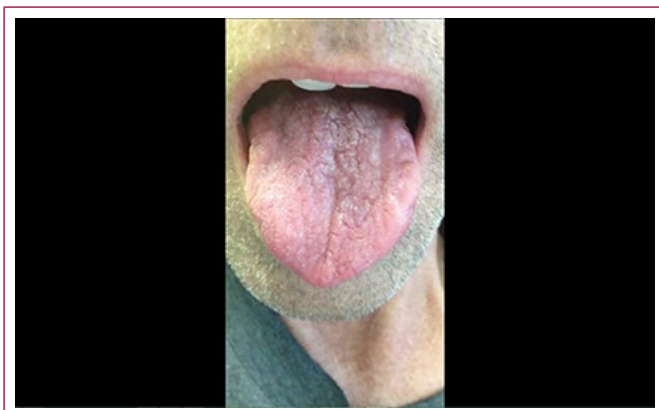


Figura 1. Amiotrofia hipotenar



Vídeo 1 Figura 1. Fasciculaciones linguales

Pruebas complementarias

- Hemograma y bioquímica básica normales: TSH 1,3 U/l. Proteinograma normal. IgG 742 mg/dl, IgA 179 mg/dl, IgM 98 mg/dl, C3 86mg/dl, C4 26 mg/dl, RPR negativo, TPHA negativo, Elisa IgM+IgG negativo. ANA, antisintetasa, ACA (cardiolipina), B2-glicoproteína 1, ECA negativos. Serología enfermedad de Lyme negativa. Punción lumbar: normal con citología y cultivo negativos.
- RM cráneo y columna completa: sin hallazgos significativos.
- Valoración por ORL: dificultad para la abducción de ambas cuerdas vocales.
- Electroneuromiograma: afectación neurógena difusa crónica y activa del asta anterior medular (2.ª motoneurona bulbar) con moderados síntomas de denervación crónica y prominentes fasciculaciones en todos los territorios explorados compatible con afectación de la motoneurona.

Evolución

El paciente fue tratado con riluzol y falleció 12 meses tras el diagnóstico.

Diagnóstico

Enfermedad de motoneurona anterior (esclerosis lateral amiotrófica) con afectación bulbar.

Discusión y conclusiones

La esclerosis lateral amiotrófica es la forma más común de enfermedad de la motoneurona. Su diagnóstico se basa en signos clínicos de motoneurona alta y baja, progresión de la enfermedad y ausencia de otra causa explicativa. No hay ninguna prueba que confirme o excluya por completo dicho diagnóstico, lo que hace difícil su diagnóstico inicial. Por este motivo, la demora entre la aparición de los primeros síntomas y el diagnóstico definitivo puede prolongarse de 9 a 14 meses, o incluso más, dependiendo de las series². Por ello, es muy importante la sospecha del clínico, que debe conocer dichos signos para establecer la presunción diagnóstica y la confirmación con el estudio electrofisiológico¹.

Existen diversas formas de enfermedad de la motoneurona que pueden solaparse estableciéndose diferentes diagnósticos según predominen los síntomas de la motoneurona superior o inferior³:

- **Signos de motoneurona superior e inferior:** ELA esporádica o ELA familiar.
- **Signos de motoneurona inferior:** atrofia muscular progresiva, parálisis bulbar progresiva, atrofia monomélica, atrofia muscular bulbo espinal o poliomielititis.
- **Signos de motoneurona superior:** esclerosis lateral primaria, paraplejía espástica hereditaria.

A la exploración los signos de motoneurona superior incluyen aumento del tono muscular, espasticidad y reflejos osteotendinosos exaltados frente a debilidad en cualquier reflejo muscular. Se observan algunos reflejos patológicos como el palmomentoniano o el signo de Hoffman. En la mitad de los pacientes aparece el signo de Babinsky. Por otra parte, los signos de motoneurona inferior incluyen debilidad, atrofia y fasciculaciones¹.

Aunque hay ciertos signos considerados como hallazgos más relevantes para el diagnóstico de la enfermedad como son las fasciculaciones (**Vídeo Figura 1**),

sin embargo éstas no son siempre patológicas, considerándose como tal cuando son contracciones involuntarias finas, irregulares, con intervalos de uno a cinco segundos y persistentes en el tiempo. Con respecto a sus características electromiográficas suelen presentar potenciales de fasciculación generalizados y profusos junto con otros signos de actividad espontánea. Además, son de morfología más compleja, más inestables, de mayor duración y con una frecuencia de descarga más lenta que en aquellas fasciculaciones consideradas como benignas⁴.

En el diagnóstico diferencial existen otras patologías que hay que considerar realizando los estudios oportunos⁵⁻⁷. Entre ellos están:

- Trastornos de los nervios motores: neuropatía crónica desmielinizante, intoxicación por metales pesados, síndromes paraneoplásicos y mononeuritis múltiple.
- Desórdenes de la unión neuromuscular: miastenia *gravis*, síndrome de Eaton Lambert.
- Lesiones del sistema nervioso central y espinales: siringomielia, tabes dorsal, esclerosis múltiple, enfermedad de Lyme e infección por VIH.
- Endocrinopatías y otras: tirotoxicosis, hiperparatiroidismo, déficit de vitamina B12 y celiacía.

Para el diagnóstico de ELA se usan los criterios de El Escorial revisados¹ y se debe cumplir:

1. Evidencia de degeneración de la motoneurona inferior demostrada clínica, electrofisiológicamente o a través de la exploración neuropatológica.
2. Evidencia de degeneración de motoneurona superior por exploración física.
3. Extensión progresiva de síntomas o signos a través de una misma región o diferentes regiones.

4. Exclusión de otros procesos por exploración física, pruebas de imagen o mediante estudios electrofisiológicos.

Por tanto, cabe concluir que esta patología debe ser conocida y sospechada por los clínicos con el fin de llegar a un diagnóstico temprano y aportar al paciente, aunque no la curación, sí la máxima calidad de vida posible.

Bibliografía

1. Elman LB, McCluskey L. *Diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis and other forms of motor neuron disease*. Uptodate, Mayo 2016.
2. Ministerio de Sanidad y Política Social. *Guía para la atención de esclerosis lateral amiotrófica (ELA) en España*. Ministerio de Sanidad y Política Social, 2009. Disponible en: <http://www.msssi.gob.es/profesionales/prestaciones-Sanitarias/publicaciones/docs/esclerosisLA.pdf>.
3. Joyce NC, Carter GT. Electrodiagnosis in persons with amyotrophic lateral sclerosis. *PMR* 2013; 5 (5 Suppl): S89-95.
4. Téllez Lapeira JM. Fasciculaciones. *AMF*. 2015; 11(4): 220-226.
5. Kiernan MC, Vucic S, Cheah BC, et al. Amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet*. 2011; 377: 942-955.
6. Huynh W, Simon NG, Grosskreutz J, et al. Assessment of the upper motor neuron in amyotrophic lateral sclerosis. *Clin Neurophysiol*. 2016; 127: 2643-2460.
7. Couratier P, Marin B, Lautrette G, et al. Epidémiologie, spectre clinique de la SLA et diagnostics différentiels. *Presse Med*. 2014; 43: 538-548.