



## Clínica cotidiana

# Síndrome constitucional e insuficiencia respiratoria como debut de esclerosis lateral amiotrófica

María Consuelo Hernández-Aznar<sup>a,\*</sup>, Ramiro Cortés-Aparisi<sup>a</sup>, Ana Ribes-Arenós<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Centro de Salud Integrado Pío XII. Almazora (Castellón). <sup>b</sup>Servicio de Urgencias. Hospital General Universitario de Castellón.

### INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

#### Historia del artículo:

Recibido el 29 de junio de 2017

Aceptado el 11 de marzo de 2017

On-line el 20 de marzo de 2018

#### Palabras clave:

Debilidad muscular

Parálisis

Motoneurona

Electromiografía

### R E S U M E N

Paciente de 64 años de edad, que acude a consulta por debilidad, astenia, anorexia y pérdida de peso de 11 kg en un año, sin motivo aparente.

Al cabo de 3 semanas presenta disnea, lentitud en la marcha y somnolencia. Pasadas 3-4 semanas, en su domicilio, presenta de forma súbita pérdida de fuerza en los miembros inferiores y dificultad respiratoria.

El paciente ingresa en la UCI por insuficiencia respiratoria y se inicia tratamiento con ventilación mecánica.

Se realiza electromiograma (EMG), en el que se observan datos sugestivos de afectación de la segunda motoneurona, compatible con esclerosis lateral amiotrófica (ELA).

La ELA es una enfermedad neuromuscular degenerativa que se manifiesta por debilidad muscular generalizada y disminución de la movilidad, que afecta principalmente a las extremidades. La parálisis muscular afecta también a la musculatura respiratoria.

Las pruebas necesarias para su diagnóstico son EMG, RMN cerebral y medular...

No existe tratamiento curativo, aunque el riluzol puede retrasar la progresión de la enfermedad.

© 2018 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia.

Publicado por Ergon Creación, S.A.

## Constitutional syndrome and respiratory insufficiency as debut of amyotrophic lateral sclerosis

### A B S T R A C T

A 64-year-old patient comes to the health center for muscle weakness, asthenia, anorexia, and weight loss of 11 kg in a year with no apparent reason.

After 3 weeks, it appears dyspnea, slow mobility and somnolence. After 3-4 weeks, staying at home, the patient suddenly shows important loss of strength in lower extremities and acute respiratory failure.

The patient enters into the ICU due to acute respiratory failure and begins treatment with mechanical ventilation.

#### Keywords

Muscle weakness

Paralysis

Motor neuron

Electromyography

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [maheraz82@gmail.com](mailto:maheraz82@gmail.com) (M.C. Hernández Aznar).

<http://dx.doi.org/10.24038/mgyf.2018.014>

2254-5506 / © 2018 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia

EMG was performed observing data suggestive of second motor neuron involvement, compatible with amyotrophic lateral sclerosis (ALS).

ALS is a degenerative neuromuscular disease manifested by generalized muscle weakness and decreased mobility that mainly affects extremities. Muscular paralysis also affects the respiratory muscles.

The necessary tests for its diagnosis are EMG, brain and spinal MRI...

There is no curative treatment, although riluzole may delay the progression of the disease.

© 2018 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia.  
Published by Ergon Creación, S.A

Varón de 64 años de edad, que consulta por debilidad, astenia, anorexia, pirosis, epigastralgia y odinofagia.

No refiere alteraciones en la frecuencia deposicional y está afebril; estado de ánimo triste y labilidad emocional, coincidiendo con el duelo por fallecimiento de su madre.

Se solicita estudio de síndrome constitucional y se inicia tratamiento con fluoxetina, bromazepam y esomeprazol.

Entre sus antecedentes personales solo cabe destacar una pérdida de peso de 11 kg en un año, sin motivo aparente; hipertensión arterial y dislipemia.

Al realizar la exploración física por aparatos, solo llama la atención el peso de 64 kg; en el resto no hay hallazgos significativos.

Se solicita radiografía de tórax, electrocardiograma (ECG) y analítica completa, cuyos resultados son normales (incluyendo marcadores tumorales, proteinograma, urinocultivo y sangre oculta en heces, excepto ferritina, discretamente elevada).

Se decide remitir al paciente a Medicina Interna. Allí solicita tomografía axial computarizada (TAC) tóraco-abdominal, cuyo resultado es normal.

Al cabo de 3-4 semanas presenta, de forma súbita, pérdida de fuerza en los miembros inferiores, con imposibilidad para levantarse del inodoro y para deambular, además de dificultad respiratoria importante. Durante los días previos refiere también dificultad para coger objetos con los brazos o bajar del coche. Niega disfagia para sólidos o líquidos. Su mujer nos informa de que cuando habla durante un tiempo, se queda con voz hipofónica.

En la exploración destaca saturación oxígeno (SatO<sub>2</sub>) muy disminuida e hipofonosis, por lo que se inicia oxigenoterapia y se le remite a Urgencias del hospital de referencia.

Allí la exploración física encuentra un paciente afebril; auscultación cardíaca tonos rítmicos y sin soplos; sin edemas; auscultación pulmonar: taquipnea, SatO<sub>2</sub> 92 % con oxigenoterapia por gafas nasales a 2 L/min, tiraje subcostal e intercostal, hipoventilación bilateral; abdomen sin hallazgos; neurológica: Glasgow 15, consciente y orientado, leve bradipsiquia, pupilas isocóricas, normorreactivas, sensibilidad conservada en las extremidades, fuerza disminuida en los miembros inferiores (3/5), conservada en los miembros superiores, pares craneales normales, sin alteración del habla, marcha atáxica, Romberg negativo, no signos meníngeos.

En la analítica destaca leucocitosis con neutrofilia, hiponatremia y proteína C reactiva (PCR) elevada.

En la gasometría arterial (sin oxígeno) destaca hipoxemia e hipercapnia, compatible con insuficiencia respiratoria global.

Radiografía de tórax y ECG normales.

Tras iniciar oxigenoterapia con gafas nasales a 2 L/min, el paciente mejora parcialmente, pero posteriormente empeora tanto la hipoxemia como la hipercapnia. Se decide el ingreso en la Unidad Cuidados Intensivos (UCI) para tratamiento de la insuficiencia respiratoria global e inicio de ventilación mecánica.

Electromiografía (EMG): sin datos sugestivos de alteración de la transmisión neuromuscular; presencia de actividad espontánea en forma de fibrilación en la musculatura distal de los miembros inferiores; se recomienda repetir el estudio al cabo de 3 semanas.

La TAC cerebral es normal y se solicita interconsulta a Neurología.

En la exploración se observa fuerza 5/5 en los miembros superiores; en los inferiores hay debilidad en la flexión de la cadera y en la flexo-extensión de la rodilla (3-4/5); el reflejo cutáneo-plantar es flexor bilateral; los reflejos osteotendinosos están exaltados, especialmente en los miembros inferiores, con aumento del área reflexógena, sin clonus; sensibilidad conservada; no disimetrías; no fasciculaciones; fatigabilidad y debilidad progresiva; mioclonías presentes en estado basal, que se acentúan con la fatiga muscular; no síntomas bulbares.

Durante el ingreso en la UCI se inicia ventilación mecánica no invasiva (VMNI) con presiones elevadas, que progresivamente se van disminuyendo; se realizan desconexiones de la ventilación mecánica. Presenta taquipnea y varios episodios de acidosis respiratoria relacionados con oxigenoterapia elevada, que requieren la reconexión a VMNI.

Se traslada al Servicio de Neumología y se completa el estudio con:

- Espirometría: compatible con patrón restrictivo grave.
- Las pruebas de autoinmunidad y serología fueron negativas.
- Ecografía diafragmática: se observa muy poco movimiento del diafragma con los esfuerzos espiratorios.
- Segundo EMG (3 semanas después): conducción motora del nervio frénico bilateral no evoca respuesta en ninguno de los dos lados, polifasia escasa en todos los músculos explorados; presencia de fibrilación en el músculo tibial anterior; no fasciculaciones; no datos de denervación activa en el resto de los músculos explorados en la región lumbar, cérvico-dorsal y bulbar.

El paciente evoluciona favorablemente: presenta buena respuesta gasométrica a la ventilación mecánica tipo BiPAP

(presión positiva con 2 niveles de presión). Persiste la taquipnea superior a 30 rpm, con aumento del trabajo respiratorio, por lo que se decide iniciar VMNI con respirador en el domicilio.

Dado que el paciente presenta una insuficiencia respiratoria restrictiva, probablemente secundaria a una enfermedad neuromuscular; se aconseja realizar un nuevo EMG a los 6 meses y una RMN cerebral y medular completa para descartar procesos que afecten a la primera o segunda motoneuronas. Se le remite a consultas de Neurología.

Como tratamiento domiciliario, se aconseja ventilación mecánica y broncodilatadores orales e inhalados.

Cuando se realiza el EMG a los 6 meses se obtienen datos sugestivos de afectación generalizada de la segunda motoneurona, activa en la región cervical, dorsal y lumbar, compatible con esclerosis lateral amiotrófica (ELA).

Se inicia tratamiento con riluzol. Continúa seguimiento por Neumología y Neurología y se le remite a Endocrinología para ajuste nutricional y rehabilitación.

## Comentario

La ELA es una enfermedad neuromuscular degenerativa en la que existe una disminución progresiva en el funcionamiento de las motoneuronas y una posterior muerte por apoptosis de las mismas, lo que provoca una parálisis muscular progresiva (que se hace total en fases avanzadas) y se acompaña de una exaltación de los reflejos osteotendinosos.

Las manifestaciones clínicas incluyen pérdida de fuerza muscular de las piernas, los brazos y el cuerpo, y pérdida de coordinación, que con el tiempo empeora y hace imposible la realización de actividades rutinarias, como subir escaleras, levantarse de una silla o deglutir.

A medida que la enfermedad empeora, se deterioran más grupos musculares. Cuando fallan los músculos del diafragma y de la pared torácica, los pacientes pierden la capacidad de respirar sin un respirador artificial.

La mayoría de las personas con ELA mueren de insuficiencia respiratoria 3-5 años después del comienzo de los síntomas; sin embargo, alrededor de 10 % de los pacientes con ELA sobreviven al menos 10 años.

En la ELA las funciones cerebrales no relacionadas con la actividad motora, como la sensibilidad y la inteligencia, se mantienen inalteradas. Tampoco resultan afectadas las motoneuronas que controlan los músculos extrínsecos del ojo, por lo que los enfermos conservan los movimientos oculares hasta el final. Asimismo, la ELA no daña el núcleo de Ornuf, por lo que tampoco resultan afectados los músculos de los esfínteres que controlan la micción y la defecación.

La enfermedad afecta, especialmente, a personas de edades comprendidas entre los 40 y 70 años, más frecuentemente en varones entre los 60 y 69 años.

En la mayoría de los casos la ELA se presenta de forma espontánea y sin origen conocido, pero existe también un tipo de ELA familiar de carácter hereditario. En este caso la causa más habitualmente descrita reside en una mutación que afecta a la enzima antioxidante superóxido-dismutasa 1 (SOD1).

Las pruebas complementarias necesarias para su diagnóstico incluyen la electromiografía, RMN cerebral y medular, TAC cerebral, punción lumbar o incluso biopsia muscular.

No existe tratamiento para la ELA, aunque el tratamiento con riluzol puede retrasar la progresión de la enfermedad.

Los tratamientos para controlar los síntomas pueden incluir: baclofeno, amitriptilina, ventilación mecánica, rehabilitación, fisioterapia y uso de dispositivos ortopédicos para mejorar la calidad de vida de los pacientes.

## Conclusiones

Hay que considerar la aparición de una ELA ante la aparición súbita de un descenso importante de la SatO<sub>2</sub>, acompañada de disnea, clínica y exploración compatible con insuficiencia respiratoria, asociada a pérdida de fuerza en los miembros.

Si bien la ELA no cuenta con un tratamiento específico que permita su curación, son muchas las opciones terapéuticas al alcance del profesional, que pueden ser ofrecidas al paciente para ayudarle a vivir cada día de la mejor manera posible.

## Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

## BIBLIOGRAFÍA

- Pratt AJ, Getzoff ED, Perry JP. Amyotrophic lateral sclerosis: Update and new developments. *Degener Neurol Neuromuscul Dis.* 2012; 2: 1-14.
- De Carvalho MD, Swash Awaji M. Diagnostic algorithm increases sensitivity of El Escorial criteria for ALS diagnosis. *Amyotroph Lateral Scler.* 2009; 10: 53-7.
- Miller RG, Jackson CE, Kasarskis EJ, England JD, Forshew RN, Wooley SC. Practice parameter update: The care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: Drug, nutritional, and respiratory therapies (an evidence-based review). Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology.* 2009; 73: 1218-26.
- UKMND-LiCALS Study Group. Lithium in patients with amyotrophic lateral sclerosis (LiCALS): A phase 3 multicentre, randomised, double-blind, placebo-controlled trial. *Lancet Neurol.* 2013; 12: 339-45.
- Meamar R, Nasr-Esfahani MH, Mousavi SA, Basiri K. Stem cell therapy in amyotrophic lateral sclerosis. *J Clin Neurosci.* 2013; 20: 1659-63.
- Vashishta R, Nguyen SA, White DR, Gillespie MB. Botulinum toxin for the treatment of sialorrhea: a meta-analysis. *Otolaryngol Head Neck Surg.* 2013; 148: 191-6.
- Körner S, Hendricks M, Kollwe K, Zapf A, Dengler R, Petri S. Weight loss, dysphagia and supplement intake in patients with amyotrophic lateral sclerosis (ALS): impact on quality of life and therapeutic options. *BMC Neurology.* 2013; 13: 84.
- Quarracino C, Rey R, Rodríguez G. Esclerosis lateral amiotrófica (ELA): seguimiento y tratamiento. *Rev Neurol Arg.* 2014; 6: 91-5.
- Aebischer P, Kato AC. Combatir la esclerosis lateral amiotrófica. *Revista Investigación y Ciencia.* 2008; 376: 60-7.
- Dinca-Avarvarei L, Patrignani-Ochoa JH, Castilla-Garrido JM, Jiménez-Catellano Ballesteros R, Ugarte-Monasterio J. Electromiograma de fibra única en 18 pacientes con esclerosis lateral amiotrófica. *Rev Neurol* 2005; 40: 141-4.