

## **Esclerosis lateral amiotrófica. Presentación de un caso**

## **Amyotrophic Lateral Sclerosis. Presentation of a case**

### **Autores:**

Vicente Alberto Fabelo Mora<sup>1</sup>

Julio Antonio Vegas Cuevas<sup>1</sup>

Katherine Machado García<sup>2</sup>

Leonel Chirino Sánchez<sup>2</sup>

Yovana Betancourt Roque<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Policlínico Universitario “Idalberto Revuelta”, Sagua la Grande, Villa Clara, Cuba.

<sup>2</sup>Filial de Ciencias Médicas de “Lidia Doce Sánchez”, Sagua la Grande, Villa Clara, Cuba.

**Autor de correspondencia:** Yovana Betancourt Roque, email: yovanabr@infomed.sld.cu, dirección postal: Filial de Ciencias Médicas de “Lidia Doce Sánchez”, Carretera a Quemado de Güines Km 1 1/2, Sagua la Grande, Villa Clara, Cuba.

### **RESUMEN**

La esclerosis lateral amiotrófica es una enfermedad del sistema nervioso central. Se presenta el caso de un paciente masculino, raza blanca, de 50 años; el que acude a consulta en el Hospital Provincial General Docente “Mártires del 9 de abril” por presentar debilidad de los miembros inferiores. El examen físico mostró fasciculaciones musculares diseminadas, debilidad muscular próximo-distal (-2) en los cuatro miembros, atrofia muscular que afecta musculatura distal y proximal de las extremidades, sialorrea, lenguaje disártrico, reflejos osteotendinosos exaltados de forma generalizada y Babinski bilateral. Los exámenes complementarios arrojaron patrón neurógeno dependiente de los miotomas de C6-C8 con signos de denervación. Diagnóstico nosológico: esclerosis lateral amiotrófica. El enfermo refiere historial de esa patología por 14 años, lo que solo se observa en aproximadamente el 10% de los casos.

**Palabras clave:** esclerosis amiotrófica lateral, atrofia muscular, sialorrea, trastornos del lenguaje.



## ABSTRACT

Amyotrophic lateral sclerosis is a disease of the central nervous system. The clinical case of a male patient, white race and 50 years old is presented. This one goes to consultation in the Provincial General Hospital "Mártires del 9 de April" for presenting weakness in lower limbs. The physical examination showed disseminated muscle twitching, proximal-distal muscular weakness (-2) in all four limbs, muscular atrophy affecting the distal and proximal muscles of the extremities, sialorrhea, disartic language, generalized extenuated osteotendinous reflexes and bilateral Babinski. The complementary tests showed a neurogenic pattern dependent on the C6-C8 myotomes with signs of denervation. Nosological diagnosis: amyotrophic lateral sclerosis. The patient refers history of that pathology.

**Keywords:** amyotrophic lateral sclerosis, muscular atrophy, sialorrhea, language disorders.

## INTRODUCCIÓN

En 1874, Charcot, por primera vez utiliza por primera vez el término esclerosis lateral amiotrófica (ELA), la que se define como una enfermedad del sistema nervioso central caracterizada por una degeneración progresiva de las neuronas motoras en la corteza cerebral (neuronas motoras superiores), tronco del encéfalo y médula espinal (neuronas motoras inferiores). La consecuencia fundamental resulta en una debilidad muscular que progresa hasta la parálisis, extendiéndose de unas regiones corporales a otras. Amenaza la autonomía motora, la comunicación oral, la deglución y la respiración; aunque se mantienen intactos los sentidos, el intelecto y los músculos de los ojos. El paciente se torna cada día más dependiente para sus actividades de la vida diaria.<sup>(1)</sup>

La ELA afecta a personas adultas de cualquier raza y etnia; el riesgo de desarrollarla se incrementa al envejecer. Generalmente, se manifiesta en personas de 40 a 60 años y afecta con mayor frecuencia a los hombres en relación con las mujeres. Su tasa de prevalencia es de 3 a 6 personas por cada 100.000 habitantes. Entre el 90 y 95% de los casos se presentan de manera aleatoria, al no observarse factores de riesgo claramente asociados. La causa de la muerte de las neuronas motoras en esos pacientes es desconocida, pero algunos autores han considerado elementos genéticos, ambientales y otros relativos a la edad.<sup>(1)</sup>

Esa patología produce la afectación de las neuronas motoras superiores e inferiores, que se degeneran o mueren y dejan de enviar mensajes a los músculos, los que se van debilitan gradualmente y van quedando imposibilitados para funcionar, produciéndose desgaste (atrofia) y contracción (fasciculaciones). Finalmente, la capacidad cerebral para controlar los movimientos corporales desaparece, los pacientes pierden su fuerza y la movilidad de sus



extremidades, que, al cabo alcanzan todo el cuerpo. Cuando fallan los músculos del diafragma y de la pared torácica, la respiración resulta imposible sin el auxilio de la ventilación artificial. Normalmente, no afecta otros sentidos, la mente, los músculos de los ojos, el corazón, vejiga, intestino u órganos sexuales.<sup>(2)</sup>

Esta enfermedad genera un importante cambio en la estructura y dinámica familiar debido a los problemas emocionales, psicológicos y económicos que acarrea. Los autores decidieron realizar la presentación del caso en cuestión motivados por las características de esta enfermedad, su pronóstico fatal y la ausencia de tratamiento efectivo, además de la rareza con que ocurre.

### PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de género masculino, raza blanca, de 50 años de edad, que acude a consulta de neurología del Hospital Docente Mártires del 9 de abril, por presentar debilidad de los miembros inferiores.

Antecedentes patológicos personales: asma bronquial tratada con broncodilatadores. A la edad de 36 años comenzó a perder el control del lenguaje, caerse reiteradamente, perder fuerza muscular en sus miembros inferiores, decaimiento marcado.

El examen físico: fasciculaciones musculares diseminadas, incluyendo en la lengua. Atrofia y debilidad muscular próximo-distal (-2) de los cuatro miembros. Sialorrea. Lenguaje disártrico con especial limitación en la pronunciación de consonantes fuerte. Reflejos osteotendinosos exaltados de forma generalizada. Babinski bilateral.

Se decidió ingreso en el servicio medicina con diagnóstico presuntivo de cuadriparesia espástica para estudio.

**Figura 1.** Atrofia muscular marcada en los miembros superiores con distribución proximodistal





Figura 2 Atrofia muscular marcada con distribución proximodistal.



Tabla 1. Exámenes complementarios

Exámenes complementarios	Resultados
Electromiografía (EMG) de Miembros Superiores.	Patrón neurógeno dependiente de los miotomas de C6-C8 con signos de denervación.
Radiografía de Columna Cervical.	Altura y morfología de los cuerpos vertebrales normal.
Tomografía axial computarizada (TAC) de Columna cervical.	Estudio sin alteraciones.
Mielografía de Columna cervical (Iopamirol).	Bala de contraste sin signos de compresión a nivel de columna cervical.
Resonancia Magnética Nuclear de Columna Cervical.	Intensidad de señal de los discos intervertebrales normal. Cordón medular normal. Espacios subaracnoideo-conservados. Cuerpos vertebrales de morfología e intensidad normales.

Resumen sindrómico: síndrome neurológico de déficit motor y toma de pares craneales.

Diagnóstico nosológico: esclerosis lateral miotrófica definida.



**Tratamiento:** se indica tratamiento higiénico dietético para mantener una nutrición adecuada y farmacológico con un ciclo de esteroide: Prednisolona de 20 mg diaria, más Vitaminas del complejo B (B1, B6, B12).

## DISCUSIÓN

En relación con lo descrito en la literatura especializada, en el caso que se presenta, la ELA debutó con la combinación de signos y síntomas de la degeneración de la primera o segunda motoneurona, acompañada de afectación focal o multifocal con posterior progresión a otras regiones.<sup>(3)</sup>

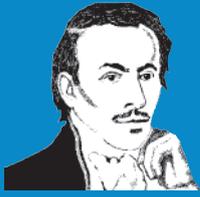
En relación con el origen de la enfermedad, las investigaciones etiológicas sugieren la influencia de factores exógenos y en menor medida, genéticos; sin embargo, no se ha observado su asociación a causas ambientales o dietéticas.<sup>(2)</sup> Estudios indican que, solo alrededor del 5% de los pacientes tienen antecedentes familiares al respecto. Sin embargo, algunos autores plantean que, en el caso de parentesco en primer grado de consanguinidad con pacientes de ELA, existe una probabilidad del 50% de existir el gen portador.<sup>(4)</sup>

En este caso no se reporta información que sugiera la presencia del factor genético. Sin embargo, se observaron síntomas más comunes tales como debilidad, atrofia muscular distal, calambres y fasciculaciones. Por lo general los miembros inferiores se afectan menos que los superiores, hay disartria y disfagia progresivas.<sup>(5)</sup>

Aunque el paciente en cuestión no ha alcanzado la fase más crítica de la enfermedad, la evolución de esta resulta irreversible, conduciendo al individuo afectado a la inmovilidad casi total, con severos trastornos deglutorios e insuficiencia respiratoria restrictiva que, a la postre constituyen determinantes para que ocurra la muerte.<sup>(3)</sup>

El diagnóstico definitivo de ELA no puede ser establecido por alguna prueba específica, este se basa fundamentalmente en los síntomas y signos que el médico observa en el paciente, unido a los resultados de pruebas dirigidas para descartar otras enfermedades, entre las que se destacan la electromiografía y la resonancia magnética.<sup>(5)</sup>

En una revisión sistemática de la literatura<sup>(6)</sup> se encontraron los siguientes factores de mal pronóstico: edad avanzada (por encima de 80 años), período corto de latencia, forma de presentación bulbar, progresión rápida de la enfermedad, desánimo, alteraciones de la función cognitiva, mal estado nutricional (índice de masa corporal menor de 18,5) y baja capacidad vital forzada (menor del 50%). Bajo esas condiciones, el tiempo promedio de supervivencia de los pacientes con ELA se calcula entre 3 y 5 años desde el inicio de los síntomas.



Con respecto al tratamiento etiológico, no se reporta eficacia probada alguna; algunos elementos farmacológicos como el Riluzol y la Memantina consiguen retrasar ligeramente la evolución de algunas variedades de la enfermedad. A su vez, la fisioterapia, la rehabilitación y las ayudas mecánicas pueden incidir sobre la función muscular, además de contribuir al bienestar de estos pacientes.<sup>(7)</sup>

En relación con lo anterior, se observó que en el caso que se presenta, el paciente porta esa patología desde hace 14 años, según la aparición de los síntomas. Lo cual es muy poco frecuente, se estima que solo el 10% logra ese tiempo de supervivencia.<sup>(7)</sup>

## CONCLUSIONES

La esclerosis lateral amiotrófica constituye una enfermedad del sistema nervioso central, caracterizada por una degeneración progresiva con un pronóstico grave para quien la padece. En el caso que se presenta, el paciente muestra una supervivencia superior a la que comúnmente se manifiesta en esta patología, pero los síntomas observados coincidieron con la forma de presentación típica.

**Conflicto de intereses:** los autores declaran que no existen.

## Declaración de contribución:

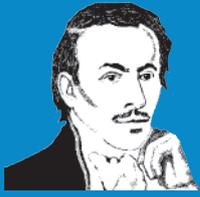
Vicente Alberto Fabelo Mora y Julio Antonio Vegas Cuevas realizaron recopilación y procesamiento de la información sobre el paciente.

Katherine Machado García y Leonel Chirino Sánchez realizaron búsqueda bibliográfica y participaron en la redacción de la introducción y la discusión.

Yovana Betancourt Roque trabajó en la redacción del artículo científico.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Asociación Española de Esclerosis Lateral Amiotrófica. ELA la enfermedad. [Internet]. 2014 [Consultado 13 de May de 2017]. Disponible en: [http://adelaweb.org/wp-content/uploads/2014/12/ELA\\_la\\_enfermedad.pdf](http://adelaweb.org/wp-content/uploads/2014/12/ELA_la_enfermedad.pdf).
2. Fernández-Lerones MJ, De la Fuente-Rodríguez A. Esclerosis lateral amiotrófica [Internet]. Cantabria: Centro de Salud Altamira. Puente San Miguel. [citado 21 de May de 2017]; 2017. Disponible en: [http://mgyf.org/wp-content/uploads/2017/revistas\\_antes/revista\\_130/568-570.pdf](http://mgyf.org/wp-content/uploads/2017/revistas_antes/revista_130/568-570.pdf).
3. Manzano-Juárez A, González-Céspedes MD, Rocha-Honor E, Sánchez-Beteta MP. Esclerosis Lateral Amiotrófica, presentación atípica. Rev Clín MED FAM [Internet]. 2015 [citado 13 de Marz de 2017]; 8(3): 251-253. Disponible en: <http://scielo.isciii.es/pdf/albacete/v8n3/paciente3.pdf>.



4. Bossa-Fernández L, Abarca-de Bossa ME, Torres-Sandoval ES, Ramírez-Reyes G, García-Rizo MJ. Un manual para los pacientes (PALS), familiares, cuidadores (CALs) y amigos. [Internet]. 2015 [citado 25 de Abr de 2017]. Disponible en: <http://www.sld.cu/galerias/pdf/sitios/rehabilitacion/ela.pdf>.
5. Hernández-Hernández A. Rol de los estudios neurofisiológicos en el diagnóstico diferencial entre la esclerosis lateral amiotrófica y la mielopatía espondilótica cervical. *Acta Neurol Colomb* [Internet]. 2013 [citado 23 de Abr de 2017]; 29: 53-59. Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/anco/v29n1/v29n1a07.pdf>.
6. Zapata-Zapata CH, Franco-Dáger E, Solano-Atehortúa, JM, Ahunca-Velásquez LF. Esclerosis lateral amiotrófica: actualización. *Latreia*, [Internet]. 2016 [citado 19 de May 2017]; 29(2): 194-205. Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=180544647008>.
7. González de la Huebra-Rodríguez IJ, Riverol-Fernández M. Esclerosis lateral amiotrófica: caso clínico y revisión bibliográfica [Tesis en Internet]. Pamplona: Universidad de Navarra; 2016 [citado 15 de May de 2017]. Disponible en: <https://www.unav.edu/documentos/29044/3856238/P8.T5-M+Gonzalez%20de+la+Huebra+Rodríguez%20Ignacio+Javier.pdf>.

Recibido: 22 de mayo de 2017

Aprobado: 19 de junio de 2017