



Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

410/79 - IMPORTANCIA DE LAS VOLUNTADES VITALES ANTICIPADAS EN PACIENTES CON ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA (ELA), A PROPÓSITO DE UN CASO

M. López Urbano¹, P. Medina Moreno², M. Mejías Estévez³, A. Mora Quintero³

¹Residente de 4º año en Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Ronda Histórica. Sevilla, ²Residente de 2º año en Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Ronda Histórica. Sevilla, ³Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Ronda Histórica. Sevilla.

Resumen

Descripción del caso: Varón de 64 años, exfumador sin antecedentes familiares de consanguinidad ni de enfermedades neuromusculares. Comienza un año antes del diagnóstico con disnea de predominio en decúbito, pérdida de peso, debilidad muscular progresiva, astenia y disfonía. Tras estudio analítico básico en el centro de salud, electrocardiografía y espirometría es remitido a la consulta de Neumología y Cardiología para ampliar estudio. Posteriormente comienza con pérdida de fuerza en miembros inferiores y fasciculaciones; ante la sospecha de enfermedad de motoneurona es derivado a Neurología, ingresando posteriormente para estudio. Es diagnosticado de ELA y comienza tratamiento con riluzol, BIPAP nocturna, suplementos nutricionales, fisioterapia y rehabilitación. Ante la falta de eficacia del tratamiento con riluzol se inicia un año después tratamiento con células madre, presentando en los meses posteriores disnea con mínimos esfuerzos y disfagia. Ante el empeoramiento clínico importante con uso de VMNI durante todo el día, es derivado a la unidad de disfagia y a la unidad de cuidados paliativos (UCP) que realiza valoración funcional, cognitiva y social. El paciente conoce diagnóstico y pronóstico, no desea traqueostomía ni PEG. Tiene voluntades anticipadas en casa a falta de cumplimentar. No se detecta riesgo de duelo patológico, pero sí de claudicación. En las sucesivas visitas realizadas por UCP se detectan cambios en el paciente, verbalizando el deseo de abandonar la VMNI e iniciar sedación paliativa, presentando apatía importante y pérdida de empatía con el entorno.

Exploración y pruebas complementarias: Neurología: al ingreso, debilidad muscular proximal 4/5, reflejos osteotendinosos exaltados, reflejo carpo pedal extensor bilateral, atrofia y fasciculaciones de grandes grupos musculares y temblor intencional generalizado. Analítica con hemograma, bioquímica, función tiroidea, marcadores tumorales, ANA, Ac anti neuronales, AC anti-gangliósidos, AC anti-R acetilcolina: normales. Serología con Ig G positiva a CMV, VEB y varicela. Hepatitis, sífilis, toxoplasma, y VIH negativos. Electromiografía, electroneurografía y potenciales motores evocados (PEM): Afectación asta anterior en segmento cervicodorsal, lumbosacro, dorsal medio y núcleo espinal. Núcleo del facial y trigémino preservados. Potenciales motores: leve afectación de vías cortico espinal central para MMII e hiperexcitabilidad central para MMSS UCP: Valoración funcional: Barthel 20, dolor somático generalizado (EVN 5). Disnea en sedestación, disfagia a líquidos, desnutrición, estreñimiento controlado con laxantes, y xerostomía. Valoración cognitiva: no se detecta trastorno del estado de ánimo. Test de ALSFRS- R de 24 puntos y ALS- CBS 13 puntos. Valoración social: electricista, casado, con dos hijos, convive con su esposa, es católico no practicante.

Juicio clínico: Esclerosis lateral amiotrófica con deterioro cognitivo.

Diagnóstico diferencial: Enfermedades genéticas, tóxico-metabólicas, infecciosas, miastenia, mielopatía cervical.

Comentario final: La ELA es un trastorno multisistémico con diversos grados de disfunción cognitiva y conductual, éste ocurre en un 30-50% de los pacientes. La evaluación cognitiva conductual habría que realizarla en todos los pacientes y en etapas iniciales de la enfermedad. Uno de los test más usados es el ALS-CBS. Teniendo en cuenta que estamos ante una enfermedad neuromuscular progresiva y fatal, que inexorablemente conlleva la toma de decisiones importantes y que pueden verse afectadas por el deterioro de la capacidad de juicio, es de vital importancia en estos pacientes el registro de las Voluntades Vitales Anticipadas.

Bibliografía

Kartanou C, et al. Screening for the C9ORF72 repeat expansion in a greek frontotemporal dementia cohort. 2017

Strong MJ, et al. Amyotrophic lateral sclerosis - frontotemporal spectrum disorder (ALS-FTSD): Revised diagnostic criteria, Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration, 18:3-4, 153-174.