

## Esclerosis lateral amiotrófica. Presentación como un hombro doloroso

S. Castro Corroero<sup>a</sup> y M.L. Díez Andrés<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Cervantes. Guadalajara.

<sup>b</sup>Especialista en Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Cervantes. Guadalajara.

La esclerosis lateral amiotrófica es un trastorno neurodegenerativo de carácter progresivo y limitante. Actualmente, se desconoce su etiología y se considera una enfermedad incurable.

Aunque el diagnóstico y el tratamiento de la enfermedad recaen en Atención Especializada el médico de Atención Primaria debe enfrentarse en muchas ocasiones a los síntomas de inicio de la enfermedad siendo claves para el diagnóstico de la misma la exploración neurológica y la correcta anamnesis de los síntomas. Además su labor va a ser fundamental dada su cercanía al individuo durante todo el proceso de la enfermedad.

*Palabras clave:* esclerosis lateral amiotrófica, diagnóstico, Atención Primaria.

Amyotrophic lateral sclerosis is a progressive and limiting neurodegenerative disorder. Its etiology is currently unknown and it is considered an incurable disease.

Although the diagnosis and treatment of the disease falls upon specialized care, the Primary Health Care physician must often deal with the onset symptoms of the disease, the neurological examination and correct anamnesis of the symptoms being a key to their diagnosis. In addition, his/her work is going to be fundamental given their closeness to the individual during the entire disease process.

*Key words:* amyotrophic lateral sclerosis, diagnosis, Primary Health Care.

### INTRODUCCIÓN

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es la forma más frecuente de enfermedad progresiva de la neurona motora. Puede considerarse el prototipo de enfermedad neuronal, y es probablemente el más devastador de todos los trastornos neurodegenerativos.

Afecta a adultos entre 40 y 70 años con una relación hombre/mujer de 3:2. Su incidencia es de dos casos por 100.000 habitantes y su prevalencia es de uno por 100.000. Se trata fundamentalmente de un trastorno esporádico, pero alrededor de un 5% a 10% de los casos se heredan de forma autosómica dominante<sup>1,2</sup>.

En España se diagnostican unos 900 casos de ELA al año (de dos a tres casos al día). Actualmente el número de personas que viven con ELA en España es de unos 4.000 y unos 40.000 españoles actuales desarrollarán ELA a lo largo de su vida<sup>3</sup>.

La enfermedad es inexorablemente progresiva, siendo la supervivencia media de 3 a 5 años, aunque se han publicado algunos casos raros de estabilización incluso de regresión<sup>4</sup>.

Hasta hoy la ELA debe contemplarse como una enfermedad de causa desconocida e incurable y se ha convertido en un fértil campo de trabajo sobre mecanismos de neurodegeneración.

A lo largo de los años diversas teorías han gozado de protagonismo más o menos pasajero. Constituyen ejemplos importantes las referidas a virus, tóxicos (metales pesados y tóxicos endógenos como algunos oligoelementos), abiotrofia, alteraciones hormonales y acumulaciones de mutaciones en el ADN. Actualmente están siendo más investigadas las teorías basadas en la toxicidad del glutamato<sup>5</sup>, la influencia de factores tróficos implicados, la menor capacidad para afrontar el estrés oxidativo asociado a mutaciones del gen de la enzima superóxido dismutasa (SOD) y la existencia de alteraciones en los neurofilamentos que mantienen la morfología neuronal e intervienen en el transporte axonal<sup>6-8</sup>.

La investigación centrada en posibles tratamientos que puedan retrasar la progresión de los síntomas y/o aumentar las expectativas de vida es por el momento desalentadora<sup>9</sup>.

Correspondencia: M.L. Díez Andrés.  
Centro de Salud Cervantes.  
C/ Cervantes, 16.  
19001 Guadalajara.

El fármaco actualmente utilizado es el Riluzole (Rilutek®) ha demostrado prolongar la vida del paciente durante unos meses pero no estabiliza ni mejora los síntomas de la enfermedad<sup>10,11</sup>.

### EXPOSICIÓN DEL CASO

Se trata de una paciente de 52 años en cuyos antecedentes personales destacan: histerectomía total por leiomiomas en 1996, síndrome nefrótico por glomerulonefritis mesangial inmunoglobulina M (IgM) en 1996, mastopatía fibroquística diagnosticada en 1999, espondilosis cervical que le originan contracturas cervicodorsales de repetición desde hace unos 5 años, hipotiroidismo subclínico, y ligero aumento de transaminasas con serología hepatitis negativa, estudiado en consulta de digestivo.

La paciente consulta por primera vez por ligero dolor y limitación en la abducción del hombro izquierdo de carácter leve desde hacía unos días y que atribuye a sobreesfuerzo.

En la exploración el único dato patológico que se objetiva en aquel momento es una ligera limitación en los últimos grados de la abducción activa. Es etiquetada como tendinitis leve del supraespinoso, se pauta ibuprofeno 600 mg cada 12 horas y se solicitan radiografías de ambos hombros.

Pasados 10 días acude por empeoramiento de su espondilosis cervical con dolor y sin mejoría clara del problema del hombro. Las radiografías de los hombros no presentan alteraciones patológicas. Se remite a la paciente a fisioterapia.

A los 20 días vuelve a consulta muy angustiada por agravamiento de la limitación de la abducción en el hombro e intensa sensación de debilidad en miembro superior izquierdo (MSI) con aparición de temblor y claudicación cuando coge cualquier peso, aunque sea ligero, o mantiene alguna postura.

No sabe precisar desde cuando, pero también nota que camina de forma diferente y percibe una "sensación rara" en muslo izquierdo. Presenta además un importante componente afectivo con mucha ansiedad y labilidad emocional.

En la exploración del hombro se objetiva una mayor limitación de la abducción activa pero no pasiva, sin puntos dolorosos.

Exploración neurológica: funciones corticales normales, marcha normal, tandem normal. Romberg negativo, Baryany no valorable por claudicación de MSI. Fuerza 3/5 en miembro superior izquierdo (MSI) 5/5 en resto de extremidades, tono y trofismo normales, reflejos de estiramiento muscular (REM) positivos y simétricos, reflejo cutáneo-plantar (RCP) en flexión. Exploración cerebelosa normal. Pares craneales normales, movimientos oculares normales, pupilas y fondo de ojo normales.

Nos planteamos el diagnóstico diferencial con:

- Radiculopatía compresiva de posible origen artrósico por sus antecedentes personales.
- Mielopatía.
- Proceso expansivo intracraneal.

– Enfermedad desmielinizante.

– Enfermedad de la neurona motora.

Solicitamos radiografías anteroposteriores, laterales y oblicuas de columna cervical y dorsal y remitimos de forma preferente a Neurología.

En consulta de neurología se le realiza resonancia magnética nuclear craneal en el que se aprecian pequeños quistes intraventriculares derecho e izquierdo que no producen hidrocefalia. RMN cervical en la que aparecen protrusiones discales C5-C6 y C6-C7 que no amputan el espacio perimedular ni hay cambios de señal intramedular.

El electromiograma (EMG) reveló un proceso neurógeno motor activo y progresivo asimétrico con compromiso de las 4 extremidades y musculatura bulbar y estudios de conducción nerviosa proximal y distal normales que era compatible con esclerosis lateral amiotrófica.

Se le pauta tratamiento con Riluzole un comprimido cada 12 horas.

### DISCUSIÓN

Al no existir ningún dato clínico o paraclínico patognomónico, y al conllevar un pronóstico ominoso, el diagnóstico de ELA debería hacerse siempre con un alto índice de certeza y tras haber excluido otras enfermedades de presentación similar (tabla 1).

Generalmente, el diagnóstico se establece con relativa facilidad tras analizar los datos clínicos del paciente (síntomas de afectación de primera motoneurona con o sin síntomas de afectación de segunda motoneurona)<sup>12</sup>.

No obstante en las primeras fases de la enfermedad cuando el paciente acude a nuestras consultas de Atención Primaria, los síntomas pueden ser muy sutiles, resultando

**TABLA 1. Entidades que pueden simular una esclerosis lateral amiotrófica**

Mielopatía cervicoartrósica
Enfermedades de la unión craneocervical
Siringomielia, siringobulbia
Tumores medulares, cola de caballo
Enfermedades asociadas a procesos inmunológicos
Síndromes disímunes de neurona motora inferior (anticuerpos antigangliósidos)
Gammapatía monoclonal con neuropatía motora
Linfoma
Síndromes paraneoplásicos (encefalomielitis con afectación de neurona motora inferior)
Síndromes endocrinológicos no tumorales
Hiperparatiroidismo
Tirotoxicosis
Amiotrofia diabética
Hiperinsulinismo
Infecciones y síndromes postinfecciosos (sífilis, sida, HTLV-1, síndrome pospolio, enfermedad de Lyme)
Enfermedades causadas por tóxicos exógenos (plomo, mercurio)
Agentes físicos (radiación, descarga eléctrica)
Enfermedades vasculares (mielopatía vascular progresiva, malformaciones arteriovenosas medulares)
Amiotrofia asociada a enfermedades genéticas multisistémicas
Tumores parasagiales, tumores de tronco cerebral

difíciles de describir para el paciente y de interpretar para el médico, lo que puede dar lugar a orientaciones diagnósticas iniciales incorrectas.

Es fundamental hacer una anamnesis minuciosa en cuanto a síntomas y tiempo de evolución de los mismos, así como una exploración neurológica sistematizada, que son los instrumentos fundamentales en nuestras consultas.

Las exploraciones complementarias a realizar en los pacientes con sospecha de ELA irían desde estudios electrofisiológicos a técnicas de neuroimagen, pasando por una nutrida batería de pruebas de laboratorio.

Dentro de las pruebas de laboratorio son de obligada realización: hemograma, velocidad de sedimentación globular (VSG), bioquímica con perfil hepático y creatinfosfoquinasa (CPK), pruebas de función tiroidea, plumbemia, serología luética y niveles de vitamina B<sub>12</sub> y ácido fólico.

Los estudios electrofisiológicos son esenciales para confirmar el diagnóstico y deben incluir: neurografía sensitiva, para descartar polineuropatías sensitivas, neurografía motora, que debe incluir la estimulación de puntos proximales de al menos dos nervios motores para descartar bloqueos de conducción, electromiografía de músculos proximales y distales de las 4 extremidades, músculos craneales y paravertebrales dorsales y estimulación magnética transcortical para confirmar afectación de primera neurona motora<sup>13</sup>.

Respecto a las técnicas de neuroimagen resulta de mayor utilidad la RMN, centrada según la sospecha, que la tomografía axial computarizada (TAC)<sup>14</sup>.

Para los médicos de Atención Primaria la ELA es una enfermedad infrecuente y compleja. Nos plantea problemas de difícil manejo y supone un importante nivel de incertidumbre frente a la evolución del paciente y nuestro papel ante la misma.

Se trata, evidentemente, de un reto importante para los profesionales sanitarios, y es fundamental que desde el primer momento se planteen cuidados coordinados entre diversos profesionales (médicos de familia, neurólogos, rehabilitadores, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, enfermeras, trabajadores sociales, Asociación de ELA), el paciente y los cuidadores. Aunque la coordinación con otros niveles a veces resulta compleja, es fundamental para una adecuada atención del paciente.

Los cuidados deben ser integrados y de conjunto y estar preparados ante los cambios de necesidades tanto del paciente como de su entorno.

El anticiparse a estas necesidades, fomentar una relación de confianza con el paciente y su familia, que sientan

el apoyo de unos profesionales ante cualquier eventualidad, es fundamental para que el individuo mantenga su dignidad y autonomía durante la implacable progresión de la enfermedad.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Robert H, Brown JR. Esclerosis lateral amiotrófica y otras enfermedades de la neurona motora. En: Braunwald E, Fauci AS, Kasper DL, Hauser SL, Longo DL, Jameson JL, editores. *Harrison Principios de Medicina Interna*. Madrid: McGraw-Hill. Interamericana de España, 2002; p. 2821.
2. Roquer González J. Patología neuromuscular: enfermedades de la motoneurona. En: Martín Zurro A, Cano Pérez JF, editores. *Atención Primaria. Conceptos, organización y práctica clínica*. Madrid: Harcourt Brace de España, 1999; p. 1246-7.
3. Asociación española de ELA. ELA: ¿A quienes afecta [2004]. [fecha de acceso 21 de marzo de 2004]. Disponible en: <http://www.adelaweb.com/HTM/adela0.htm>
4. Tysnes OB, Vollset SE, Larsen JP, Aarli JA. Prognostic factors and survival amyotrophic lateral sclerosis. *Neuroepidemiology* 1994; 13:226-35.
5. Eisen A, Stewart H, Schulzer M, Cameron D. Anti-glutamate therapy in amyotrophic lateral sclerosis. *Can J Neurol Sci* 1993;20: 297-301.
6. Rabizadeh S, Gralla EB, Borchelt DR, Gwinn R, Valentine JS, Sisodia S, et al. Ms associated with amyotrophic lateral sclerosis convert superoxide dismutase from and antiapoptotic gene to a proapoptotic gene: studies in yeast and neural cells. *Proc Natl Acad Sci* 1994;92:3024-8.
7. Al-Chalabi A, Powell JF, Leigh PN. Neurofilaments, free radicals, excitotoxins, and amyotrophic lateral sclerosis. *Muscle Nerve* 1995;18:540-5.
8. Collard JF, Côté F, Julien JP. Defective axonal transport in a transgenic mouse model of amyotrophic lateral sclerosis. *Nature* 1995;375:61-4.
9. Prads J, Finison L, Andrés Pl, Thornell B, Hollander D, Munsat TL. The natural history of amyotrophic lateral sclerosis and the use of natural history controls in therapeutic trials. *Neurology* 1993;43: 751-5.
10. Bensimon G, Lacomblez L, Meininger V, ALS/Riluzole Study Group. A controlled trial of riluzole in amyotrophic lateral sclerosis. *N Engl J Med* 1994;330:585-91.
11. Clawson LI, Rothstein Jd, Kuncl RW. Amyotrophic lateral sclerosis. En: Johnson RT, Griffin JW, editors. *Current therapy in neurologic disease*. Saint Louis: Mosby-Year Book Inc, 1993; p. 215-22.
12. Martí-Fàbregas, Pradas J. Esclerosis lateral amiotrófica. *Neurología* 1996;11:99-103.
13. Cruz Sánchez FF, Moral A, De Belleruche J, Rossi ML. Amyotrophic lateral sclerosis brain banking: a proposal to standardize protocols and neuropathological diagnostic criteria. *J Neural Transm Suppl* 1993;215-22.
14. Brooks RB. El Escorial World Federation of Neurology criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. Subcommittee on Motor Neuron Diseases/Amyotrophic Lateral Sclerosis of the World Federation of Neurology Research Group on Neuromuscular Diseases and the El Escorial "Clinical limits of amyotrophic lateral sclerosis" workshop contributors. *J Neurol Sci* 1994;124 (Supl):96-107.