

Atrofia de la musculatura de la mano: a propósito de un caso

C. de Burgos Lunar^a, M.A. de Diego Villalón^b y J.R. Moracho Sánchez^b

^aMédico residente de tercer año de Medicina Familiar y Comunitaria. Área IV de Madrid.

^bMédicos de Familia E.A.P. Estrecho de Corea. Madrid.

La esclerosis lateral amiotrófica es una enfermedad neurodegenerativa de comienzo en la edad adulta que cursa con denervación progresiva de las motoneuronas superior e inferior. El cuadro clínico está formado por la combinación de signos y síntomas del compromiso de éstas, permaneciendo conservadas las funciones cognitiva y sensitiva así como la motilidad ocular extrínseca y los esfínteres.

El conocimiento de esta patología permitirá realizar un diagnóstico lo más precoz posible, ya que éste es eminentemente clínico. Y, aunque esto no detendrá su evolución, progresiva hasta la muerte, permitirá establecer el diagnóstico diferencial con otras enfermedades potencialmente tratables así como adelantarnos a los problemas clínicos que vayan surgiendo, en su mayoría predecibles, e instaurar las medidas paliativas y rehabilitadoras adecuadas.

Presentamos un caso en el que la observación del médico de la atrofia muscular de las manos del paciente orienta hacia el diagnóstico.

Palabras clave: esclerosis lateral amiotrófica, motoneurona, denervación.

Amyotrophic lateral sclerosis is a neurodegenerative disease beginning in the adult age that occurs with progressive denervation of the upper and lower motoneurons. The clinical picture is formed by the combination of signs and symptoms of the involvement of these, the cognitive and sensory functions remaining conserved as well as extrinsic ocular motility and sphincter motility.

Knowledge of this disease will make it possible to make a diagnosis as early as possible since it is prominently clinical. Although this will not stop its progressive course towards death, it will make it possible to establish the differential diagnosis with other potentially treatable diseases and anticipate the clinical problems that are going to arise, most predictable, as well as initiate the adequate palliative and rehabilitative measures.

We present a case in which the observation of the physician of muscular atrophy of the patient's hands oriented towards the diagnosis.

Key words: amyotrophic lateral sclerosis, motoneuron, denervation.

INTRODUCCIÓN

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es la tercera forma más frecuente de enfermedad neurodegenerativa tras el Parkinson y la enfermedad de Alzheimer. Se caracteriza por la denervación de motoneuronas superiores e inferiores y tiene un curso progresivo y devastador.

Fue descrita por primera vez en 1874 por Charcot, pero hasta hace una década no se ha impulsado la investigación de sus mecanismos patogénicos y de tratamientos eficaces.

Aunque su pronóstico es fatal, el diagnóstico temprano permite descartar los casos potencialmente tratables que

son confundidos con la ELA. Esta no es una tarea sencilla debido al comienzo insidioso de la enfermedad y al amplio abanico de síntomas con los que puede presentarse, siendo los más frecuentes la debilidad muscular progresiva en extremidades superiores, calambres, disfagia y disartria.

A continuación presentamos un caso en el que la observación de atrofia muscular de las manos de un paciente, que consultaba por otro motivo, permitió iniciar el estudio diagnóstico.

EXPOSICIÓN DEL CASO

Acude a la consulta de Atención Primaria un varón de 66 años por un episodio de lumbalgia de una semana de evolución. Indicamos al paciente que se descubra para realizar la exploración física de columna lumbar y observamos que presenta una gran dificultad para desabotonarse la camisa así como para realizar otros movimientos finos y llama la atención una intensa atrofia en la musculatura de la mano en todos los territorios (figs. 1 y 2).

Correspondencia: C. de Burgos Lunar.
C/ Francisco de Diego, nº 1.
28040 Madrid. España.
Correo electrónico: carmenblunar@hotmail.com

Recibido el 02-07-04; aceptado para su publicación el 22-12-04.



Figura 1. Cara dorsal de las manos.



Figura 2. Cara palmar de las manos.

En la exploración física el paciente no presenta apofisalgia ni signos de elongación radicular, dolor a la flexoextensión de columna dorsolumbar, sin presentar limitación en los arcos de movimiento. La presión arterial (PA) es de 130/80 mmHg, sin hallazgos en la auscultación cardiopulmonar. En el examen neurológico no se observan alteraciones cognitivas y destaca una pérdida de fuerza en ambas extremidades superiores, de predominio izquierdo, sin presentar alteraciones de la sensibilidad, de la marcha ni signos cerebelosos. No se observan fasciculaciones, y los signos de Hoffmann, Babinsky, Tinnel y Phalen son negativos.

El paciente refiere que desde hace año y medio presenta pérdida de fuerza progresiva en ambas manos más marcada en la izquierda, que en los últimos meses ha evolucionado con mayor rapidez. Se ha visto obligado a jubilarse anticipadamente, al no poder realizar los movimientos minuciosos que precisa para su trabajo de electricista, aunque nunca ha consultado por ello.

Se diagnostica de lumbalgia aguda mecánica y ante el cuadro de atrofia muscular de las manos nos planteamos el siguiente diagnóstico diferencial (tabla 1).

Solicitamos hemograma, bioquímica, pruebas reumáticas, proteinograma, radiografías cervical y lumbar, electromiograma (EMG) e interconsulta con Neurología. Los parámetros de la analítica sanguínea estaban en rangos normales, las radiografías mostraban signos degenerativos compatibles con artrosis y en el EMG se observa degeneración en extensor común de los dedos, palmar mayor, primer interóseo dorsal, abductor del quinto dedo y tenar izquierdos. No se observan fasciculaciones ni signos de atrapamiento nervioso y la velocidad de conducción tanto motora como sensitiva son normales.

Seis meses después el paciente presenta un evidente empeoramiento de la amiotrofia en manos y antebrazos y se observa leve atrofia de músculo cuádriceps derecho.

Se realiza resonancia magnética nuclear (RMN) con compresiones discales de C5-C7 que comprimen el diámetro sagital del canal. En el último EMG se observa

abundante actividad espontánea de denervación (fasciculaciones y ondas positivas) así como datos de denervación subcrónica segmentaria. El paciente es diagnosticado de ELA, comenzando tratamiento con riluzol.

DISCUSIÓN

Se detectan entre 1,2-1,8 casos por cada 100.000 habitantes al año¹ de ELA y su prevalencia está estimada entre 4-6 casos cada 100.000 habitantes. Esta patología aumenta con la edad^{1,2} y es algo más frecuente en el sexo masculino (entre 1,3 y 1,6:1 hombre: mujer)³. La edad media de comienzo son los 58 años⁴.

Podemos distinguir tres formas:

1) Esporádica: 90-95% de los casos³.

2) Familiar (5-10% de los casos)³: por mutaciones halladas en el gen de la enzima superóxido dismutasa Cu-Zn dependiente (SOD 1) de herencia autosómico dominante.

3) Forma del Pacífico Occidental: en las regiones de Guam, Nueva Guinea Papúa y la isla de Kii, que constituyen un foco endémico con una prevalencia 50 veces mayor⁵ a la media en una variedad que asocia ELA con demencia y enfermedad de Parkinson.

Actualmente se barajan 6 hipótesis etiológicas que intentan explicar el origen de las formas esporádicas:

1) Excitotóxica⁶: el cúmulo de determinados neurotransmisores, como el glutamato, puede ser el origen de la muerte de las neuronas motoras.

2) Estrés oxidativo⁶: por cúmulo de radicales libres en las motoneuronas.

3) Inmunológica^{3,7}: por mecanismos de autoinmunidad, síndromes paraneoplásicos, basadas en la presencia de anticuerpos antigangliósidos en algunos pacientes.

4) Trófica⁸: defiende que el déficit de factores tróficos transportados por flujo axonal retrógrado causa muerte neuronal.

5) Infecciosa⁶: relaciona la enfermedad con infección por virus de la familia enterovirus, retrovirus o priones.

6) Exposición a tóxicos⁷: fundamentalmente metales pesados y pesticidas.

Tabla 1. Diagnóstico diferencial

Mielopatías estructurales
Espondilosis cervical
Malformación de Chiari o siringomielia
Tumores medulares
Malformaciones vasculares medulares
Por compresión y atrapamiento neuronal
Mano de Aran Duchen (lesión completa de nervio mediano)
Síndrome del túnel carpiano
Polineuropatías
Amiotrofia diabética
Alcoholismo
Guillain Barré
Tóxicos exógenos
Metales pesados: plomo, aluminio, mercurio, manganeso
Pesticidas
Agentes físicos
Electrocución
Radiaciones
Infecciones y síndromes postinfecciosos
Bacterianas: tétanos, enfermedad de Lyme
Víricas: virus herpes zoster, síndrome postpoliomielitis
Mielopatía por retrovirus: VIH, HTLV-1
Priones: forma amiotrófica de la enfermedad de Creutzfeldt Jacob
Neoplásicos
Paracarcinomatosa
Linfoma
Enfermedad de Wäldestrom
Mieloma múltiple
Síndromes metabólicos
Tirotoxicosis
Hiperparatiroidismo
Déficit de vitamina B12 y vitamina E
Miopatías
Miositis por cuerpos de inclusión
Miopatía distal
Miopatía de Bethlem
Enfermedades de la motoneurona inferior
Esclerosis lateral amiotrófica
Neuropatía motora multifocal con bloqueos de conducción
Síndrome de Kennedy
Enfermedad de Tay Sachs del adulto
Otras
Miastenia gravis
Esclerosis múltiple
Sarcoidosis

VIH: virus de la inmunodeficiencia humana; HTLV-1: virus de la leucemia de células T humanas.

El cuadro clínico surge de la combinación de signos y síntomas del compromiso de las neuronas motoras superiores (MNS) e inferiores (MNI). Las manifestaciones varían en función de si las motoneuronas más afectadas son las corticoespinales o las inferiores del tronco encefálico y médula espinal, aunque independientemente del predominio de la afectación inicial, la ELA presenta una progresión inexorable en la que se acaban afectando ambos tipos.

La denervación de las MNI de médula espinal cursa con debilidad muscular segmentaria (suele comenzar en zonas distales de las extremidades superiores), atrofia muscular, hiporreflexia, fasciculaciones y calambres musculares. Si se afectan las MNI bulbares presenta disartria, disfagia, hipotonía y fasciculaciones en la lengua.

Si son las MNS (corticoespinales) las que están dañadas aparece hiperreflexia, clonus, espasticidad, Babinsky, signo de Hoffmann y síntomas pseudobulbares.

Permanecen conservadas las funciones sensitiva y cognitiva y no existe compromiso de esfínteres ni de la musculatura ocular extrínseca.

El diagnóstico de la ELA es fundamentalmente clínico al no existir ninguna prueba específica. Sólo el examen electromiográfico tiene un valor equivalente a la clínica.

Según los criterios diagnósticos establecidos por la Federación Mundial de Neurología se requiere la presencia de⁹:

1) Signos de compromiso de la MNI en al menos una de las regiones bulbar, cervical, torácica o lumbosacra, por examen clínico, electrofisiológico o neuropatológico.

2) Signos de compromiso de la MNS en al menos una de las regiones anteriormente citadas por examen clínico.

3) Progresión de estos signos a más regiones.

También se requiere la ausencia de evidencias electrobiológicas o de neuroimagen de otras patologías que puedan explicar los signos de denervación de MNS y/o MNI¹⁰.

Se han establecido 4 niveles de certeza diagnóstica (ELA definida, probable, posible y sospechosa) en función de la combinación de los signos en las diferentes regiones anteriormente citadas¹¹.

El curso de la enfermedad es inexorablemente progresivo, llevando al paciente a una inmovilidad casi completa con severos trastornos deglutorios y respiratorios por debilidad de la musculatura intercostal y diafrágica, causa más frecuente de muerte en estos pacientes. Su pronóstico es fatal, el 50% de los pacientes fallecen antes de los 4 años desde el comienzo de los síntomas^{5,7,12}, un 20% y 5% tienen una supervivencia de 5 y 10 años respectivamente.

Dado que actualmente la ELA carece de tratamiento eficaz, es importante hacer especial hincapié en diferenciarla de todos aquellos casos potencialmente tratables; radiculopatías, neuropatía por atrapamiento, secundarios a patología endocrina y especialmente con la neuropatía motora multifocal (que responde al tratamiento con inmunoglobulinas por vía intravenosa o ciclofosfamida) con la que es frecuentemente confundida.

El único fármaco aprobado para su tratamiento es el riluzol (inhibidor de la liberación de glutamato), que produce una discreta prolongación de la supervivencia de entre 3 y 6 meses^{13,14}. Por este motivo se debe poner especial énfasis en las medidas paliativas y rehabilitadoras adecuando los recursos a los problemas clínicos, predecibles en su mayoría, que van surgiendo, evitando el abandono que se hace de los pacientes con ELA al confundir enfermedad incurable con intratable.

BIBLIOGRAFÍA

- Strong M, Rosenfeld J. Amyotrophic lateral sclerosis: a review of current concepts. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord.* 2003;4:136-43.
- Yoshida S, Mulder DW, Kurtland LT, et al. Follow-up study on amyotrophic lateral sclerosis in Rochester, Minn., 1925 through 1984. *Neuroepidemiology.* 1986;5:61-70.

3. Dubrovsky AL, Pirra L, Sica RE. Esclerosis lateral amiotrófica. *Revista Neurológica Argentina*. 2003;28:70-8.
4. Ringel SP, Murphy JR, Alderson MK, et al. The natural history of amyotrophic lateral sclerosis. *Neurology*. 1993;43:1316-22.
5. Arnold A, Edgren DC, Palladino VS. Amyotrophic lateral sclerosis: fifty cases observed on Guam. *J Nerv Ment Dis*. 1953;117:135-9.
6. Rowland LP, Schneider NA. Amyotrophic lateral sclerosis. *N Engl J Med*. 2001;344:1688-700.
7. Talbot K. Motor neurone disease. *Postgrad Med J*. 2002;78:513-9.
8. Fischer LR, Culver DG, Tennant P, et al. Amyotrophic lateral sclerosis is a distal axonopathy: evidence in mice and man. *Experimental Neurology*. 2004;185:232-40.
9. Brooks BR, Miller G, Swash M, et al. El Escorial revisited: revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord*. 2000;1:293-9.
10. Francis K, Bach JR, De Lisa JA. Evaluation and rehabilitation of patients with adult motor neuron disease. *Arch Phys Med Rehabil*. 1999;80:951-63.
11. World Federation of Neurology Research Group on Neuromuscular Diseases. El Escorial World Federation of Neurology criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Sci*. 1994;124 Suppl:96-107.
12. Bryant PR, Geis CC, Moroz A, et al. Stroke and neurodegenerative disorders. 4. Neurodegenerative disorders. *Arch Phys Med Rehabil*. 2004;85 3 Suppl 1:S21-33.
13. Bensimon G, Lacomblez L, Meininger V. A controlled trial of riluzole in amyotrophic lateral sclerosis. *N Engl J Med*. 1994;330:585-91.
14. Lacomblez L, Bensimon G, Leigh PN, et al. A confirmatory dose ranging study of riluzole in ALS. *Lancet*. 1996;347:1425-30.