

Atrofia muscular espinal en el área otorrinolaringológica

Alina María García de Hombre^a y David Hugo Balderrama Caballero^b

^aServicio de Otorrinolaringología. Hospital General de Fuerteventura. Puerto del Rosario. Las Palmas. España.

^bServicio de Otorrinolaringología. Complejo Hospitalario Llerena-Zafra. Badajoz. España.

Se ha querido revisar las características de la atrofia muscular espinal (AME) en general y en especial en lo relacionado con la otorrinolaringología. La AME es una entidad poco frecuente en el área de cabeza y cuello. La disfagia es el síntoma principal. Presentamos el estudio retrospectivo de una familia compuesta por 9 personas entre el afecto, los hermanos y los primos, diagnosticados de AME. Los principales síntomas fueron la disfagia y la debilidad muscular en los brazos. Para el diagnóstico se realizó exploración completa de cabeza y cuello, tránsito esofágico, electromiografía y estudio genético. Nuestra experiencia en el manejo de la disfagia en los trastornos neurológicos es poca, como se constata al realizar una revisión bibliográfica de esta patología. Gracias a las unidades de rehabilitación de los trastornos de la deglución y de la voz, los otorrinolaringólogos nos vemos implicados en cómo tratar y entrenar a estos enfermos para que tengan una mejor calidad de vida.

Palabras clave: Disfagia. Atrofia muscular espinal. Manejo clínico.

Spinal Muscular Atrophy in the ENT Area

To review the clinical and pathological characteristics of spinal muscular atrophy (SMA) in general and in particular regarding the ENT. SMA is relatively rare in the head and neck. Dysphagia is the main symptom. Retrospective review of 9 patients from the same family comprising the original patient, brothers, sister, and cousins with a diagnosis of SMA. Dysphagia and muscular hypotonia in upper members were the main presenting symptoms. The ENT exploration, oesophageal transit, electromyography, and genetic tests were necessary for the diagnostics.

In our experience, the treatment of dysphagia in neurological diseases is poor as we have confirmed through a literature review. Thanks to rehabilitation units for swallowing and voice disorders, ENT specialists are involved in the treatment and training of these patients for a better quality of life.

Key words: Dysphagia. Spinal muscular atrophy. Clinical handling.

CASO CLÍNICO

Paciente varón de 64 años de edad que nunca ha sido valorado por médicos y sólo refiere como antecedentes tabaquismo de 20 cigarrillos/día. Refiere que a partir de los 50 años comenzó con dificultad para la deglución tanto de sólidos como de líquidos, disminución de la hendidura palpebral y debilidad muscular generalizada que le ha obligado a abandonar su trabajo (fig. 1). Todo lo anterior es progresivo y sin fluctuación. Entre los antecedentes familiares destaca que su abuelo materno, su madre, sus cinco hermanos y tres de sus primos tenían síntomas similares.

Los autores no manifiestan ningún conflicto de intereses.

Correspondencia: Dra. A.M. García de Hombre.
 Servicio de Otorrinolaringología. Hospital General de Fuerteventura.
 Ctra. al Aeropuerto, km 1. 35600 Puerto del Rosario.
 Las Palmas. España.
 Correo electrónico: aliadal@terra.es

Recibido el 15 de mayo de 2006.

Aceptado para su publicación el 5 de enero de 2007.

La exploración otorrinolaringológica con nasofibroscopia no evidencia alteración faringolaríngea. Hay ptosis palpebral bilateral y reflejo nauseoso. Se realiza tránsito esofágico, y se halla adecuada permeabilidad de la vía digestiva alta.

Ante los síntomas neuromusculares descritos, proponemos electromiografía de la musculatura facial y las extremidades con estimulación repetitiva. Se objetiva actividad espontánea en reposo en el músculo orbicular oculi y la lengua. La estimulación repetitiva refleja fenómenos de bloqueo y respuestas decrecientes a bajas frecuencias. La conducción motriz de los nervios faciales muestra amplitudes disminuidas. La velocidad de conducción sensorial en los nervios explorados de la pierna izquierda está disminuida. Todos estos hallazgos son compatibles con enfermedad de motoneurona.

Se le deriva a la consulta de neurología, en la que, después de estudiarlo, se valora a sus familiares. Luego de realizarles el estudio genético, se los encuadra en una AME familiar. Por nuestra parte, necesita que se le ofrezca el apoyo en el manejo y entrenamiento de la disfunción deglutoria que presenta.

DISCUSIÓN

La AME es una enfermedad neurodegenerativa que afecta a las neuronas motrices de la médula espinal y causa atrofia por denervación, con pérdida de los reflejos musculares, hipotonía progresiva de los músculos cercanos al tronco y, en muchos casos, fasciculaciones de los músculos de la lengua. Afecta a todas las edades sin preferencia de sexo, y en algunos casos puede resultar fatal. La AME está causada por una alteración genética y es la segunda enfermedad hereditaria más importante como causa de mortalidad infantil¹.

Según la edad de comienzo de los signos clínicos y la gravedad de la enfermedad, se clasifican en tres grupos (tabla I).

Existen diferentes formas, con gran variabilidad de pronóstico en cuanto a supervivencia y grado de discapacidad. Por el contrario, no queda afectado el nivel de inteligencia en ningún caso^{2,3}.

La AME no es una afección frecuente para el otorrinolaringólogo, pero no por ello desmerece nuestra atención, pues nuestra especialidad brinda apoyo en el manejo de los trastornos de la deglución y la respiración.

Se trata de un trastorno hereditario autosómico recesivo. Es portadora 1 de cada 40-50 personas, aproximadamente. Es la segunda causa principal de mortalidad infantil por enfermedad hereditaria después de la fibrosis quística de páncreas. Su incidencia es aproximadamente de 1 caso cada 10.000 recién nacidos. En España se calcula que hay 1.500 afectados por esta enfermedad y más de 1 millón de portadores⁴.

La revisión de la literatura médica en la base de datos MEDLINE utilizando las palabras clave atrofia muscular, disnea y disfagia pone de manifiesto que la afección más frecuente en la región de cabeza y cuello son los trastornos en la deglución.

El grado de afección por AME en la infancia es distinta y va desde la forma clásica, en la que el niño nunca llega a poder sentarse (tipo I), hasta la de tipo III o enfermedad de Kugelberg Welander, en que los niños son capaces de caminar durante algún tiempo pero, por regla general, acaban confinados a una silla de ruedas⁵.

En el adulto se manifiesta con síntomas otorrinolaringológicos; si no pensamos en ello, puede que uno de estos enfermos esté en nuestras consultas largo tiempo sin diagnóstico. En general, el adulto consulta por atragantarse con sólidos o líquidos o por claros episodios de broncoaspira-



Figura 1. Facies típica de los afectos de atrofia muscular espinal, con ptosis palpebral.

ciones con infección respiratoria baja. La debilidad en los músculos de la faringe puede dificultar la respiración durante el sueño. Puede haber debilidad de los músculos faciales que hace difícil sonreír o transmitir emociones con las expresiones faciales. La disfonía no es infrecuente^{2,3,6,7}.

El diagnóstico de sospecha es fundamentalmente clínico. En el electromiograma aparecen signos compatibles con afección del asta anterior de la médula espinal. La biopsia muscular demuestra atrofia de fibras musculares estriadas difusas y se observan fibras aisladas hipertróficas y atrofia muscular neurógena. El diagnóstico se confirma con el estudio cromosómico.

En 1995, en el Servicio de Genética Molecular del Hospital Ramón y Cajal, se consiguió identificar el gen *SMN1*, localizado en el brazo largo del cromosoma 5. Tras este descubrimiento, el trabajo se centró en la caracterización de las mutaciones que causan la atrofia muscular espinal y en identificar los factores genéticos que determinan la gravedad de los síntomas⁸.

En la actualidad no existe cura ni tratamiento efectivo, aunque sí programas de rehabilitación que pueden ayudar a la movilidad del enfermo. La gran esperanza se basa en la reciente identificación dentro del cromosoma 5 del gen que determina la aparición de la AME, un descubrimiento que abre una puerta para el desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas a medio o largo plazo^{1,2}.

Para muchos de estos enfermos, comer se hace muy laborioso. El otorrinolaringólogo, desde la unidad de rehabi-

Tabla I. Atrofia muscular espinal (AME). Clasificación por grupos

Tipo de atrofia muscular	Variantes	Edad de comienzo
AME infantil	AME infantil tipo I (enfermedad de Werdnig Hoffmann)	Intraútero-recién nacido
	AME espinal infantil tipo II (forma intermedia)	6-18 meses
	AME infantil tipo III (enfermedad de Kugelber Welander)	5-15 años
AME juvenil ligada al cromosoma X (enfermedad de Kennedy)		Adolescencia
AME del adulto		17-55 años

litación deglutoria, puede mostrar formas más seguras de tragar y de alterar la consistencia de la comida para brindar una mejor calidad de vida. Una alimentación por gastrostomía puede ser considerada en casos de debilidad extrema.

BIBLIOGRAFÍA

1. Mercuri E, Messina S, Battini R, Berardinelli A, Boffi P, Bono R, et al. Reliability of the Hammersmith functional motor scale for spinal muscular atrophy in a multicentric study. *Neuromuscul Disord.* 2006;16:93-8.
2. Testa MB, Pavone M, Bertini E, Petrone A, Pagani M, Cutrera R. Sleep-disordered breathing in spinal muscular atrophy types 1 and 2. *Am J Phys Med Rehabil.* 2005;84:666-70.
3. Birnkrant DJ, Pope JF, Martin JE, Repucci AH, Eiben RM. Treatment of type I spinal muscular atrophy with noninvasive ventilation and gastrostomy feeding. *Pediatr Neurol.* 1998;18:407-10.
4. Tilton AH, Miller MD, Khoshoo V. Nutrition and swallowing in pediatric neuromuscular patients. *Semin Pediatr Neurol.* 1998;5:106-15.
5. Willig TN, Paulus J, Lacau Saint Guily J, Beon C, Navarro J. Swallowing problems in neuromuscular disorders. *Arch Phys Med Rehabil.* 1994;75:1175-81.
6. Puruckherr M, Mehta JB, Girish MR, Byrd RP Jr, Roy TM. Severe obstructive sleep apnea in a patient with spinal muscle atrophy. *Chest.* 2004;126:1705-7.
7. Kouyoumdjian JA, Morita Mda P, Araujo RG. X-linked spinal and bulbar muscular atrophy (Kennedy's disease) with long-term electrophysiological evaluation: case report. *Arq Neuropsiquiatr.* 2005;63:154-9.
8. Velasco E, Valero C, García E, De la Puente A, Cruces J, San Millán JL, et al. Isolation of novel microsatellites from the spinal muscular atrophy (SMA) candidate region on chromosome 5q and linkage analysis in Spanish SMA families. *Eur J Hum Genet.* 1995;3:96-101.