

Esclerosis lateral amiotrófica: caso clínico y revisión bibliográfica

Autor: Ignacio Javier González de la Huebra Rodríguez

Tutor: Mario Riverol Fernández

1.- Introducción y objetivos

Elegí realizar mi trabajo de fin de grado sobre la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) a raíz de un caso clínico y decidí profundizar más sobre esta enfermedad.

Objetivos:

- Comprender e interpretar artículos científicos y profundizar en la búsqueda de información biomédica.
- Desarrollar habilidades de comunicación oral y escrita.
- Análisis y seguimiento de casos clínicos complejos.
- Aplicación de los conceptos de bioestadística y epidemiología en la literatura médica.
- Conocer y saber utilizar las tecnologías y fuentes de la información biomédica.
- Obtener, organizar, interpretar y comunicar información biomédica.

3.- Resultados

La esclerosis lateral amiotrófica es la enfermedad de motoneuronas más prevalente, se caracteriza por un daño rápidamente progresivo de las neuronas motoras con una supervivencia media de 2 a 5 años.

La incidencia de ELA es de 1,5-2,7 por cada 100.000 habitantes/año. La edad media de comienzo varía entre los 55 y los 65 años, aunque existe un 5% de los casos de comienzo juvenil.

La mayoría de los casos de ELA son esporádicos y su etiología es desconocida. Existe una variante familiar cuya edad de comienzo es más temprana y con una supervivencia más corta.

El diagnóstico se basa en la confirmación positiva de que hay una afectación a varios niveles de las motoneuronas bulboespinales y la exclusión de cualquier otra etiología que no sea degenerativa.

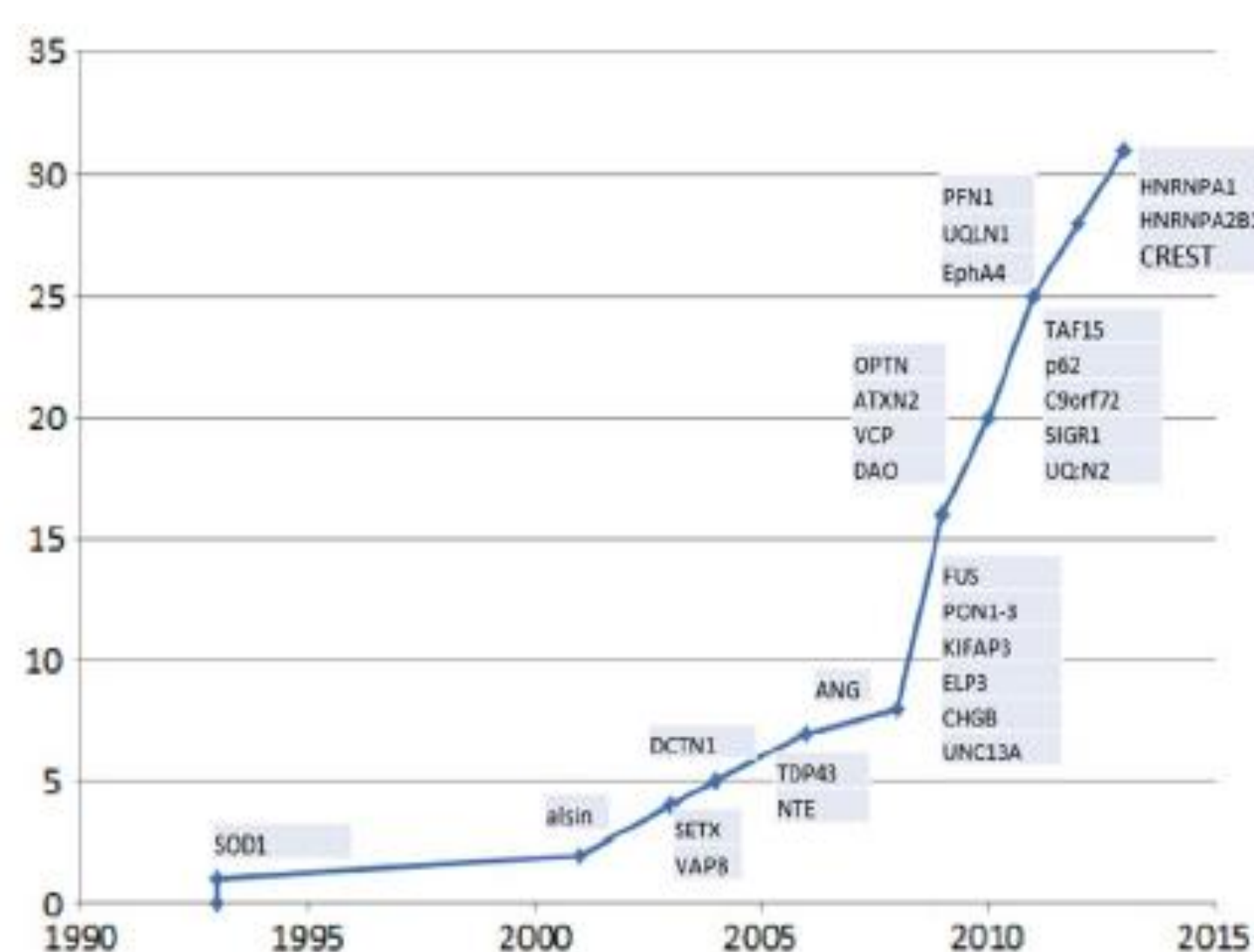


Figura 3: La tasa de descubrimiento de genes cuyas mutaciones causan ELA ha acelerado reflejando el impacto de las técnicas de secuenciación del DNA.

Actualmente no existe ningún tratamiento farmacológico eficaz. El riluzol y la memantina consiguen retrasar ligeramente la evolución de algunas variedades de la enfermedad.

Existe una asociación entre la ELA y la demencia frontotemporal influida por factores genéticos y por las proteinopatías TDP-43. La proteinopatía TDP-43 es un espectro de enfermedad semejante a las taupatías y a las alfa-sinucleopatías. El papel patogénico de las inclusiones TDP-43 está aún sin establecer.

2.- Caso clínico

Mujer de 53 años que consulta por dificultad para articular las palabras, agudizada en los 3 últimos meses. Leve disfagia para líquidos.

Habla lenta y torpe, fonación baja. Mayor lentitud al caminar y de pensamiento.

La paciente describe saltos musculares en brazos y contracturas en las piernas. Cambio de carácter desde hace un año.

Se muestra impulsiva, sin capacidad de espera. Compulsiva en el hábito de fumar. Ha cambiado su manera de vestir y arreglarse. Falta de empatía.

Antecedentes personales y familiares sin interés desde el punto de vista neurológico.

Tratamiento actual: Duloxetina 20 mg/día y Lorazepam 1 mg/día.

Exploración física:

Consciente, orientada temporo-espacialmente, colaboradora. Perseverante. Risa inmotivada. Lenguaje fluido con comprensión y repetición conservadas. Ausencia de anomia o parafasias. No grasping. Signo de meyerson positivo. Movimientos oculares extrínsecos sin limitación. Fasciculaciones linguales. No nistagmo ni diplopía. Disartria bulbar, no asimetría facial. ROT abolidos salvo bicipital derecho ¼. Signo de Babinski bilateral. Atrofia de la musculatura intrínseca de la mano izquierda. Fasciculaciones en extremidades superiores, en musculatura proximal y distal y en gemelos. Marcha estática y coordinación conservadas.

Exploraciones complementarias:

Resonancia magnética cerebral (Figura 1) y PET de metabolismo cerebral (Figura 2)

La valoración neuropsicológica mostró un deterioro cognitivo adquirido leve, con predominio de afectación de la función ejecutiva.

Juicio sindrómico:

Síndrome de primera y segunda motoneurona.

Deterioro cognitivo y alteración de conducta de tipo frontal.

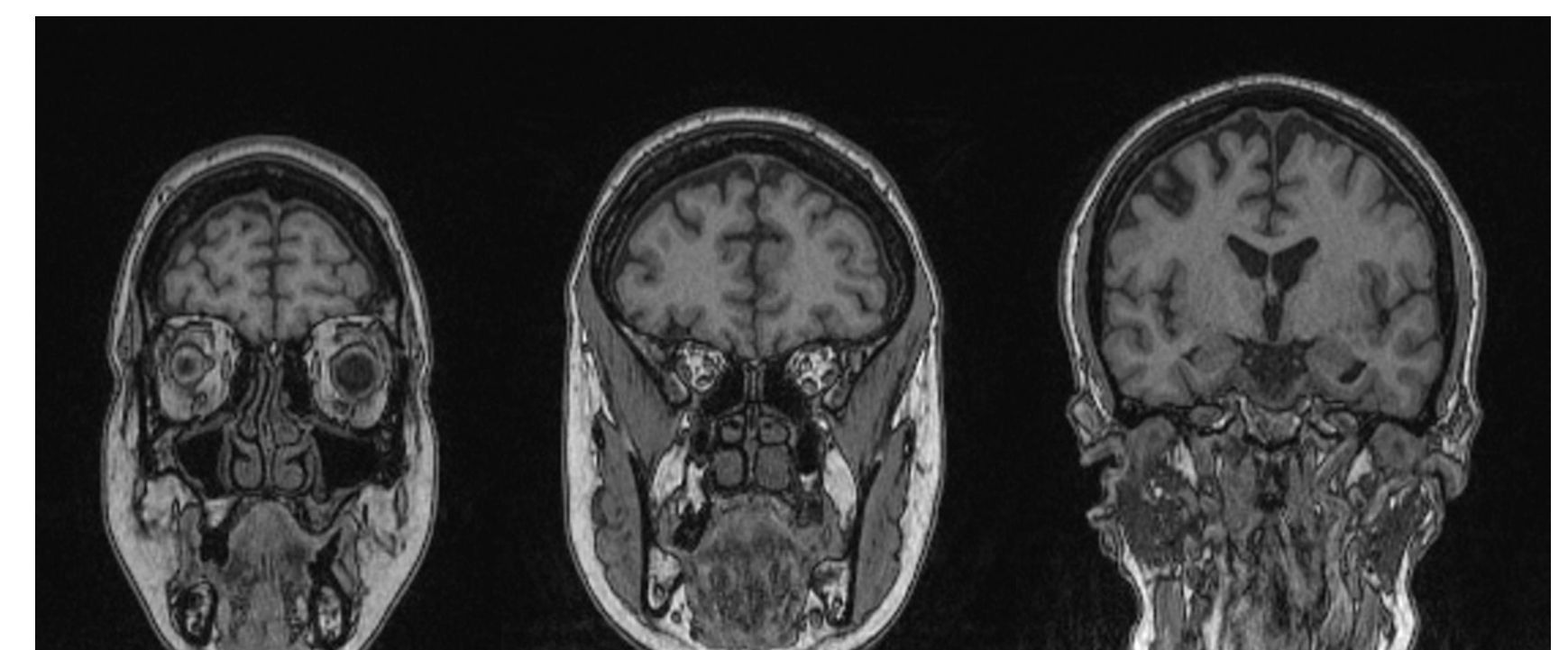


Figura 1. Cortes axiales de RM cerebral con secuencias T1

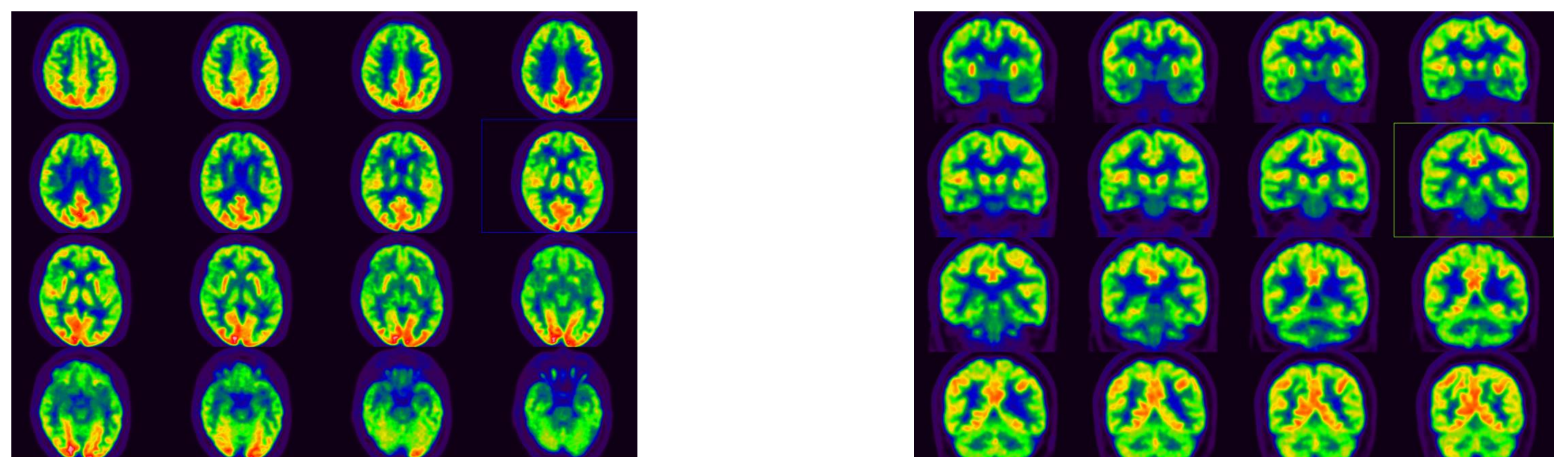


Figura 2: Cortes axiales (izquierda) y coronales (derecha) de PET metabolismo cerebral. Se aprecia una disminución del metabolismo de la corteza cingular anterior y frontal de forma extensa en ambos hemisferios. Patrón compatible con demencia frontotemporal de tipo conductual.

Estimulación cortical: Discreto aumento en los tiempos de conducción centrales de las vías corticoespinales que van a la musculatura intrínseca de ambas manos.

EMG y VC: Signos de denervación activa a nivel de la musculatura de la mano izquierda y en geniogloso; fasciculaciones en musculatura proximal y distal de ambos miembros superiores y en musculatura facial.

Diagnóstico:

Deterioro cognitivo con afectación de la función ejecutiva y trastorno de la conducta compatible con demencia frontotemporal variante conductual asociada a ELA.

Tratamiento: Memantina, Riluzole y acudir a terapia con logopeda.

4.- Conclusiones

- 1.- La esclerosis lateral amiotrófica es la tercera enfermedad neurodegenerativa más frecuente.
- 2.- Aunque se pensaba que no causaba deterioro cognitivo, se han descrito asociaciones entre ELA y la demencia frontotemporal.
- 3.- Actualmente no existe tratamiento farmacológico eficaz ya que hasta el momento todos los intentos de curar la enfermedad han fracasado.
- 4.- Todos nuestros esfuerzos deben ir encaminados al manejo sintomático de los pacientes para mejorar su calidad de vida y la de sus familiares, para ello es necesario un enfoque multidisciplinar coordinado de todos los especialistas implicados.