



medicina general y de familia

edición digital

www.elsevier.es/mgyf



Clínica cotidiana

Afonía de evolución tórpida

Eva Pablos-Herrero^{a,*}, Anna María Fabra-Noguera^b, Marta Herranz-Fernández^c
y José Manuel Carmona-Segado^d

^a CAP Sant Oleguer, Sabadell, Barcelona, España

^b CAP Creu Alta, Sabadell, Barcelona, España

^c CAP La Florida, Santa Perpetua de Mogoda, Barcelona, España

^d CAP de Sant Llorenç Savall, Barcelona, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 8 de septiembre de 2015

Aceptado el 19 de enero de 2016

On-line el 15 de marzo de 2016

Palabras clave:

Neuropatía

Miastenia gravis

Debilidad muscular

Ptosis palpebral

Autoinmune

R E S U M E N

La miastenia gravis es un trastorno autoinmunitario que se caracteriza por la debilidad muscular fluctuante, con empeoramiento al finalizar el día.

El 90% de los pacientes presentarán ptosis palpebral. La debilidad y fatigabilidad de los músculos bulbares producirá disfagia y disfonía. Es característico en estos pacientes un rictus cuando el paciente intenta sonreír.

La paciente que se presenta en este caso acudió al médico de familia por clínica de afonía de 2 semanas de evolución. La paciente no daba importancia a la atonía de la musculatura facial ni a la debilidad muscular generalizada que presentaba, hasta que el médico de familia intuyó estos procesos.

© 2016 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Hoarseness tòrpida

A B S T R A C T

Myasthenia gravis is an autoimmune disorder characterised by fluctuating muscle weakness, with worsening at the end of the day. The large majority (90%) of patients present with drooping eyelids. Weakness and fatigability of bulbar muscles produce dysphagia, dysphonia. Rictus is characteristic in these patients when the patient tries to smile. The patient presented in this case went to the family doctor clinic with hoarseness of two weeks onset. The patient did not give importance to the weakness of the facial muscles or to the generalised muscle weakness until the doctor family sensed these processes.

© 2016 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: oleatge@gmail.com (E. Pablos-Herrero).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.mgyf.2016.01.006>

1889-5433/© 2016 Sociedad Española de Médicos Generales y de Familia. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Mujer de 77 años de edad, que presenta como antecedentes patológicos hipertensión arterial de larga evolución (tratada con un diurético y un calcioantagonista), hipercolesterolemia, apnea obstructiva del sueño, lumbalgias de repetición y angiodisplasia del colon.

Acude a la consulta por presentar en las 2 últimas semanas, después de un cuadro catarral, clínica de afonía persistente.

Durante la exploración física llama la atención la hipotonía de la musculatura facial, con ptosis bilateral y rictus a la hora de intentar sonreír. Presenta debilidad facial bilateral progresiva con dificultad para abrir la mandíbula, debilidad de la cintura pélvica y de la escapular, con fatigabilidad de las 4 extremidades y de la musculatura cervical, además de la disfonía por la que consultaba.

La paciente explica que la debilidad muscular es fluctuante y empeora en las últimas horas de la tarde. Dada la rápida evolución clínica y la sospecha de miopatía, es remitida a urgencias del hospital de referencia.

Ingresa para estudio. En la analítica presenta como datos destacables: inmunoglobulina A 410 mg/dl, anticuerpos anti-músculo estriado positivos y anticuerpos anti-receptor de acetilcolina 41 nM.

Recibe tratamiento con inmunoglobulina y piridostigmina. La respuesta clínica es escasa, se produce empeoramiento progresivo de la clínica bulbar y llega a requerir intubación orotraqueal por insuficiencia respiratoria.

Se intenta la extubación en 2 ocasiones y se produce fracaso respiratorio posterior, por lo que precisa traqueostomía.

Se inicia conjuntamente tratamiento con corticoides, pautados a dosis elevadas para lograr una respuesta clínica aceptable.

La paciente permanece ingresada durante 40 días. En el momento del alta la ptosis palpebral y la claudicación mandibular han desaparecido y ha mejorado la fatigabilidad de las extremidades superiores e inferiores.

Sigue tratamiento con prednisona, actualmente en pauta descendente, y con piridostigmina (30 mg antes de las 3 comidas).

Comentario

La miastenia gravis es una enfermedad autoinmune que altera la transmisión de la acetilcolina en la unión neuromuscular¹. La mayoría de los receptores de acetilcolina no están disponibles al encontrarse bloqueados o destruidos².

Suele presentarse en 2 etapas de la vida: en la juventud, con un claro predominio en el sexo femenino, y la edad adulta, con igual incidencia entre hombres y mujeres. Es frecuente la asociación con otras enfermedades autoinmunes, y con afecciones del timo en el 70 % de los casos (timoma 10 % y el resto hiperplasia tímica).

La enfermedad se caracteriza por desarrollar fatigabilidad y debilidad fluctuante³, que mejoran con el reposo; al principio la afectación es mayor en la musculatura ocular y posteriormente se van añadiendo los músculos bulbares, los de las extremidades y en situaciones de gravedad (crisis miasténica) la musculatura respiratoria. Se ve agravada en situaciones de calor, estrés y en caso de coincidencia con infecciones.

El diagnóstico se basa en la clínica, la prueba farmacológica del edrofonio (mejoría sintomática tras la inyección de esta sustancia), el estudio electrofisiológico con estimulación repetitiva y el estudio de anticuerpos anti-receptor de acetilcolina. En las formas seronegativas y con alta sospecha clínica puede ser de utilidad la determinación de la IgG anti-MuSK.

El diagnóstico diferencial⁴ debe realizarse con:

- La fatiga emocional: se ha de sospechar cuando el paciente presenta un trastorno emocional de base.
- La distrofia oculofaríngea: enfermedad hereditaria autosómica dominante que afecta sobre todo a un grupo de pacientes de origen franco-canadiense; cursa con ptosis palpebral, disfagia orofaríngea y debilidad proximal de las extremidades.
- Las miopatías mitocondriales: afectan predominantemente a niños y típicamente son hereditarias.
- Las parálisis motoras oculares agudas, frecuentemente secundarias a un proceso neofornativo.
- El botulismo: se debe preguntar por la ingestión de alimentos preparados o la presencia de heridas abiertas; los síntomas aparecen 8-36 h después de la ingestión de alimentos. La clínica se inicia con cólicos abdominales, disfagia y parálisis.
- La encefalopatía de Wernicke: causada por déficit de vitamina B₁, cursa con la tríada de trastornos de la movilidad ocular, marcha atáxica y síndrome confusional.
- Las polimiositis: cursan con debilidad de la musculatura proximal y disfagia.

Con los tratamientos existentes en la actualidad⁵ la mayoría de los pacientes puede llevar una vida normal. El tratamiento se basa en los fármacos anticolinesterásicos, los inmunosupresores, la timectomía, la plasmaféresis y la inmunoglobulina intravenosa.

Entre los fármacos anticolinesterásicos el más empleado es el bromuro de piridostigmina. Se ha demostrado su utilidad en los primeros estadios, pero su eficacia disminuye con el tiempo y precisa aumento de dosis.

Entre los fármacos destinados a modificar la respuesta inmune el tratamiento de elección son los corticoides. El tratamiento se inicia a dosis bajas, que se incrementan progresivamente para evitar la exacerbación de la debilidad.

Otros tratamientos inmunomoduladores que han demostrado utilidad son la azatioprina, el metotrexato, la ciclofosfamida y el tacrolimus.

Si el paciente desarrolla una crisis colinérgica⁶ los tratamientos de elección son la plasmaféresis (elimina rápidamente los anticuerpos) y las inmunoglobulinas por vía endovenosa.

En el caso de pacientes con miastenia que presenten un timoma, la timectomía es el tratamiento de elección.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

BIBLIOGRAFÍA

1. Drachman DB, Myasthenia gravis. *N Engl J Med*. 1994;330:1797-810.
2. Lindstrom JM. Acetylcholine receptors and myasthenia. *Muscle Nerve*. 2000;23:453-77.
3. Samuels MA. *Office practice of neurology*. 2nd ed Philadelphia (PA): Churchill Livingstone; 2003. p. 337-58.
4. Antoniuk SA. Debilidad muscular aguda: diagnósticos diferenciales. *Rev Neurol*. 2013;57 Supl 1:149-54.
5. Gómez S, Álvarez Y, Puerto JA. Miastenia gravis: una visión actual de la enfermedad. *Méd Vis*. 2013;2b:13-22.
6. Ayuso T, Jericó I. Urgencias en patología neuromuscular. *An Sist Sanit Navar*. 2008;31 Supl 1:115-26.