



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

## 269/15 - ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA: DIAGNÓSTICO COMPLICADO EN LOS INICIOS

S. Quintana Cabieces<sup>a</sup>, V. González Novoa<sup>b</sup>, G. Barquín Arribas<sup>c</sup>, E. Vejo Puente<sup>d</sup>, A. Villaverde<sup>e</sup> y L. Campo Alegría<sup>f</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de Rehabilitación. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander. Cantabria. <sup>b</sup>FEA Rehabilitación. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander. Cantabria. <sup>c</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Val de San Vicente. Cantabria. <sup>d</sup>Médico de Familia. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander. Cantabria. <sup>e</sup>Médico de Familia. SUAP Miranda Este. Burgos. <sup>f</sup>Médico de Familia. Hospital Universitario de Burgos.

### Resumen

**Descripción del caso:** Antecedentes personales: vive en ambiente rural. Independiente para actividades básicas de la vida diaria. FIS conservadas. Antecedentes personales: sin interés. Enfermedad actual: varón de 40 años de edad en los últimos meses ha acudido a la consulta de atención primaria en varias ocasiones, por cuadro de 10 meses de evolución de molestias y pesadez en EEII que empeoran con la actividad, así como espasmos musculares ocasionales no dolorosos. No se acompaña de afectación de las EESS ni alteraciones sensitivas, esfinterianas, del habla o visión. Tampoco astenia ni hiporexia, ha notado disminución de masa muscular en muslos.

**Exploración y pruebas complementarias:** TA 147/86, FC 97 lpm, T<sup>a</sup> 36,5 °C, sat O<sub>2</sub> 97%. Exploración sistémica: buen estado general. AC: rítmica, a 80 lpm, sin soplos. AP: MVC. Abdomen: anodino. Exploración neurológica: consciente y orientado en las tres esferas. No alteraciones del lenguaje. Nervios craneales normales. No claudica en Barré (BM 5/5). Imposibilidad para maniobra de Mingazzini. BM: EID: psoas, isquiotibiales y cuádriceps 3/5, gemelos 4/5, peroneos 2/5, tibial anterior, posterior y flexor del primer dedo 0/5; EII: psoas e isquiotibiales 3+/5, cuádriceps 4+/5, gemelos 4/5, tibial anterior y tibial posterior 1/5, peroneos 2/5, flexor del primer dedo 0/5. Sensibilidad termoalgésica y fina normales. Discreta atrofia y aisladas fasciculaciones en cuádriceps, no a otro nivel. ROT (+) en EEII, (+++++) en EESS. RCP flexor izquierdo e indiferente derecho. Maniobras de coordinación: normales en EESS, interferidas por paresia en EEII. Romberg negativo. Marcha: marcha anserina con componente añadido de estepage bilateral. Bioquímica: GPT 58, GGT 78, CPK 441. Función renal, iones, albúmina, calcio, amilasa, vitamina B12, ácido fólico, TSH, marcadores tumorales, y proteinograma: normales. Hemograma: 5.600 leucocitos (3.700 N, 1.100 L), hemoglobina 14,7, plaquetas 191.000. VSG 22. Act. protrombina 70%. Ante la progresión de la sintomatología y pruebas complementarias sin hallazgos se decide derivación al servicio de neurología quién prosiguió el estudio. Otros estudios complementarios: Microbiología: IgG para VHS y VVZ positivos. Resto negativos. Ac. antineuronales: negativos. RMN cerebral y columna: sin hallazgos patológicos. 1º Estudio neurofisiológico: patrón neurógeno crónico con profusos signos de denervación en musculatura inervada por las raíces L1-S2 bilateral. Potenciales espontáneos de denervación en reposo, en forma de ondas positivas y fibrilaciones en deltoides derecho. La

estimulación magnética transcraneal resulta dentro de límites normales. 2º Estudio de neurofisiología: patrón electromiográfico de tipo neurógeno crónico en todos los territorios musculares explorados pertenecientes al segmento lumbar de intensidad muy grave, al segmento cervical de intensidad moderada a grave y al segmento bulbar de intensidad moderada con la presencia de muy ocasionales signos de denervación activa en el momento actual y sin que se objetiven potenciales espontáneos de fasciculación. Asimismo el estudio ENG del componente sensitivo de los diferentes troncos nerviosos periféricos explorados se encuentra dentro de la normalidad. Neurología concluye que se trata de una enfermedad de motoneurona dada la clínica y el resultado de las pruebas complementarias.

**Juicio clínico:** Esclerosis lateral amiotrófica.

**Diagnóstico diferencial:** Estenosis de canal. Lesión medular. Síndrome de Leriche. Esclerosis múltiple.

**Comentario final:** La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad esporádica del adulto resultado de la degeneración progresiva idiopática del sistema neuronal motor, que incluye las motoneuronas superiores en la corteza motora y sus proyecciones corticobulbares y corticospinales, y las motoneuronas inferiores y sus proyecciones en troncos nerviosos periféricos, con resultado de debilidad y atrofia muscular generalizada y progresiva, que acaban con el fallecimiento del paciente. Los pacientes con esta patología precisan un abordaje multidisciplinar estrecho puesto que su patología abarca diferentes áreas de diversos especialistas (neumólogo, endocrino, neurólogo, digestivo, psiquiatra-psicólogo rehabilitador, cuidados paliativos, médico de familia).

## **Bibliografía**

1. Gordon PH, Cheng B, Katz IB, et al. The natural history of primary lateral sclerosis. *Neurology*. 2006;66:647.
2. Costa J, Swash M, de Carvalho M. Awaji criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review. *Arch Neurol*. 2012;69:1410.