

El médico de familia ante la esclerosis lateral amiotrófica

Gema Esteban Bueno^{a,b,c}, Mónica Ruano García^{a,b}, Patricia García Luna^{d,e,f}
e Isabel Motero Vázquez^{g,h,i}

^a Unidad de Gestión Clínica Garrucha. Área de Gestión Sanitaria Norte de Almería. Almería (España).

^b Grupo Clínico Español Síndrome de Wolfram.

^c Grupo de Trabajo semFYC de Genética Clínica – Enfermedades Raras.

^d Confederación Estatal de Asociaciones de Esclerosis Lateral Amiotrófica. Sevilla (España).

^e Asociación Andaluza de Esclerosis Lateral Amiotrófica, "ELA Andalucía".

^f Fundación lavante.

^g Federación Española de Enfermedades Raras. Sevilla (España).

^h Dirección del Máster de Intervención Psicológica Integral en Enfermedades Poco Frecuentes.

ⁱ Universitat Oberta de Catalunya.

Correspondencia:
Gema Esteban Bueno.
C/ Picadilly, 7. C.P. 04120.
Costacabana (Almería).
España.

Correo electrónico:
aswolfram@hotmail.com.

Recibido el 23 de marzo de 2015.

Aceptado para su publicación el 1 de junio de 2015.

Este artículo de Revista Clínica de Medicina de Familia se encuentra disponible bajo la licencia de Creative Commons Reconocimiento-NoComercial-SinObraDerivada 4.0 Internacional (by-nc-nd).



RESUMEN

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa con una incidencia de 1-2 casos por 100.000 habitantes/año y una prevalencia de 4-6 casos por 100.000 habitantes (3,5 casos por 100.000 habitantes en España). La mayoría de los casos de ELA son esporádicos, pero el 5-10 % son familiares con herencia autosómica dominante. La edad media de aparición para ELA esporádica es alrededor de los 60 años.

El objetivo del presente estudio de casos ha sido analizar la importancia del papel del médico de atención primaria en la sospecha diagnóstica, derivación, seguimiento y acompañamiento del paciente con ELA y su familia.

Para ello se han analizado dos casos clínicos de los tipos más característicos de ELA y las actuaciones de los médicos de atención primaria que los han atendido, reflejando que una mayor difusión de los síntomas y signos de ELA podrían contribuir a un diagnóstico más precoz y con mayor grado de certeza.

PALABRAS CLAVE: Esclerosis Amiotrófica Lateral. Enfermedades Raras. Atención Primaria de Salud. Comunicación Interdisciplinaria.

ABSTRACT

The family doctor facing amyotrophic lateral sclerosis

Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) is a neurodegenerative disease with an incidence of 1 - 2 cases per 100,000 persons/year, and a prevalence of 4-6 cases per 100,000 population (3.5 cases per 100,000 population in Spain). Most ALS cases are sporadic but 5-10 % of cases are familial with autosomal dominant inheritance. The average age of onset for sporadic ALS is about 60 years.

The objective of this case study was to analyze the importance of the role of the Primary Care Doctor in the presumptive diagnosis, referral, monitoring and support of patients with ALS and their families.

To that end, we analyzed two clinical cases of the most characteristic types of ALS and the intervention of the attending Primary Care doctors, reflecting that a wider dissemination of the signs and symptoms of ALS may contribute to earlier diagnosis and greater degree of certainty.

KEY WORDS: Amyotrophic Lateral Sclerosis. Rare Diseases. Primary Health Care. Interdisciplinary Communication.

INTRODUCCIÓN

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa con una incidencia de 1-2 casos por 100.000 habitantes/año¹ y una prevalencia de 4-6 casos por 100.000 habitantes². La edad media de aparición es en torno a los 60 años^{2,3}. Usualmente es esporádica y excepcionalmente (5-10 %) familiar con herencia autosómica dominante¹⁻⁴. Sus síntomas y signos están en relación con la afectación de la motoneurona superior (corteza cerebral) e inferior (tronco del encéfalo y médula espinal), y provocan debilidad muscular progresiva que evoluciona a parálisis en 2 a 5 años². La parálisis progresiva de la musculatura lleva a gran dependencia sin alterarse las funciones mentales, sensibilidad, motilidad ocular y control de esfínteres⁵. Los problemas respiratorios serán la principal causa de ingreso hospitalario y de mortalidad^{2,6,7}.

CASO CLÍNICO**CASO 1**

Mujer de 57 años con antecedentes de diabetes e hipertensión y con disfonía de 3 meses de evolución. Se remite al otorrinolaringólogo, indicando esta afectación neurológica por paresia de cuerda vocal. Se deriva a neurología, que confirma el diagnóstico de ELA tras pruebas complementarias. Evolucionó con disfagia para sólidos y líquidos, sialorrea y accesos de tos nocturna. A los 6 meses comienza con pérdida de fuerza de la extremidad superior derecha (MSD), evolucionando a afectación de las cuatro extremidades con atrofia muscular e hiperreflexia. Al año del inicio del primer síntoma comenzó con dificultad respiratoria, falleciendo a los 19 meses del inicio de los síntomas.

CASO 2

Varón de 46 años sin antecedentes de interés. Refiere calambres y sensación de dolor en ambas piernas, principalmente a nivel proximal. Un médico de familia aprecia las fasciculaciones derivándolo a medicina interna, que lo valora tras un mes, destacando pérdida de peso con ingesta adecuada, atrofia de musculatura de miembros inferiores (MMII), astenia y empeoramiento nocturno. Las distintas pruebas son normales (RNM craneal/cervical, TAC abdominal) descartándose diversas patologías. Se solicita electroneurograma-electro-

miograma (ENG-EMG) y se deriva al neurólogo, que lo valora a los 14 meses del inicio de la clínica, adjuntando EMG compatible con enfermedad de motoneurona. Destaca atrofia del primer espacio interdigital en la mano derecha, donde se aprecian fasciculaciones, reflejos osteo-tendinosos (ROT) vivos con plantar derecho en extensión, atrofia de deltoides de MSD y en ambos MMII, pautando tratamiento con riluzol y mejorando los calambres. El paciente es incluido en un ensayo clínico de ELA a los 16 meses del primer síntoma y comienza rehabilitación, donde se pauta el uso de muleta en la primera visita. En los 18 meses siguientes a ser incluido en ese ensayo ha habido un deterioro lento, con progresión de la pérdida de fuerza.

DISCUSIÓN

El médico de familia tiene un papel muy importante en el proceso de la ELA en todas sus fases: sospecha diagnóstica, derivación a neurología y seguimiento de la enfermedad, sin olvidar el acompañamiento del paciente y su familia^{2,5,8}. Este profesional debe sospechar una posible ELA si se mezclan síntomas de afectación de primera y segunda motoneurona (tabla 1) conservando la sensibilidad y el control de esfínteres⁹. En los pacientes expuestos vemos cómo la presentación de una sintomatología anodina (tabla 2), que puede corresponder con otros procesos, hace que la sospecha no sea siempre fácil. En caso de no corresponder a estos procesos hay que derivar al neurólogo con premura⁴.

	Primera motoneurona	Segunda motoneurona
Reflejos	Vivos	Disminuidos o ausentes
Tono	Espasticidad (hoja de navaja)	Flaccidez
Respuesta cutaneoplantar	Extensora (Babinski)	Flexora
Músculo	Amplios grupos musculares Torpeza, pérdida de destreza y lentitud	Músculos aislados o pequeños grupos Amiotrofia Fasciculaciones Fibrilaciones Debilidad Calambres musculares
Otros	Labilidad emocional	Síndrome bulbar: disartria, disfagia

Tabla 1. Signos y síntomas de lesión de las neuronas motoras.

Disartria (32,8 %)
Debilidad distal en la extremidad superior (mano) (19,7 %)
Debilidad proximal en la extremidad superior (hombro) (13,6 %)
Pie caído (12,5 %)
Fasciculaciones / calambres (11,4 %)
Marcha espástica (4 %)
Insuficiencia respiratoria (4 %)

Tabla 2. Signos de presentación de la esclerosis lateral amiotrófica.

El caso 1 representa la ELA de inicio bulbar con rápida evolución y mal pronóstico, más frecuente en mujeres mayores de 50 años. Los pacientes presentan generalmente disartria y disfagia para sólidos o líquidos. Los síntomas en las extremidades pueden desarrollarse casi simultáneamente a los síntomas bulbares. Es recomendable sensibilizar de la necesidad de aprender el uso de sistemas de comunicación aumentativos y alternativos¹⁰, ya que rápidamente tendrán graves dificultades para poder comunicarse¹¹.

El caso 2 representa el debut espinal de la ELA con afectación de las extremidades, caracterizándose por debilidad del músculo focal, de inicio distal o proximal en todas las extremidades. La debilidad asimétrica y la atrofia muscular junto con signos por afectación de la vía corticoespinal aparecen de modo insidioso a lo largo de meses con curso progresivo. Puede desarrollarse una espasticidad en las extremidades atrofiadas y debilitadas, afectando la destreza manual y la marcha, y repercutiendo en las actividades de la vida diaria. El comienzo lento e insidioso con síntomas de leve intensidad, la ausencia de pruebas diagnósticas o de un marcador biológico que permita su diagnóstico seguro, dificultan un diagnóstico precoz⁶. Desde el inicio de los síntomas al diagnóstico suele existir un intervalo de 15 meses².

El diagnóstico no debe darse hasta tenerlo claro, y retrasarlo si existen dudas o datos que hagan pensar en otro proceso diferente, debido al mal pronóstico e importante repercusión en el paciente y su entorno⁵. En el seguimiento es imprescindible abordar los aspectos físicos (el control de síntomas y el manejo de los problemas respiratorios), dar apoyo psicológico y social y propiciar la investigación desde una perspectiva multidisciplinar que

permita aumentar su tiempo de autonomía¹². En el plano psicológico hay que cubrir miedos, incertidumbres y duelos que irán apareciendo a medida que el afectado vaya perdiendo sus capacidades (caminar, hablar, comer, etc...), procurando la asistencia psico-emocional en cada fase, con el fin de minimizar el impacto emocional que supone ser dependiente. A su vez el cuidador también necesitará formación y apoyo para saber enfrentarse a la gran demanda que supone un afectado de ELA en las fases más avanzadas⁵.

El médico de familia, conocedor de la gravedad de esta enfermedad, también debe ayudar al paciente a que planifique los cuidados al final de su vida⁶, es decir, decidir de forma autónoma y consciente la atención que quiere que le preste el servicio médico y realice sus voluntades anticipadas.

No existe en la actualidad un tratamiento curativo; los tratamientos paliativos enlentecen la progresión y previenen futuras complicaciones severas⁶.

Generalmente estos pacientes van a acudir a su médico de atención primaria a consultar sobre los primeros síntomas que presenten. La clínica anódina de inicio debe mantener al profesional en alerta para conseguir un diagnóstico precoz y, por tanto, unos cuidados precoces que permitan mejorar la calidad de vida de estos pacientes, disminuir las complicaciones y aumentar su supervivencia¹³.

Una mayor difusión de los síntomas y signos de ELA podría contribuir a un diagnóstico más precoz y con mayor grado de certeza.

El seguimiento será multidisciplinar y abordará tanto al paciente como a sus familiares y cuidadores.

BIBLIOGRAFÍA

- González-Meneses López A, Benavides Vilchez J, Fernández de la Mota E, Fernández López R, García García A, García Roldán P et al. Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras de Andalucía. 2008 - 2012. Consejería de Salud. Disponible en: <http://www.juntadeandalucia.es/export/drupaljda/PlanAndaluzEnfermedadesRaras2088-2012.pdf>
- Prieto Yerro I. Guía para la atención de la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) en España. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo (España); 2009. Disponible en: <http://www.msssi.gob.es/profesionales/prestacionesSanitarias/publicaciones/docs/esclerosisLA.pdf>
- Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos ORPHANET. Disponible en: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=106&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=ela&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedade%28s%29/grupo%20de%20enfermedades=Esclerosis-lateral-amiotr-fica--ELA-&title=Esclerosis-lateral-amiotr-fica--ELA-&search=Disease_Search_Simple
- González-Meneses López A, Paradas López C, coordinadores. Guía asistencial de Esclerosis Lateral Amiotrófica. Sevilla: Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud y Bienestar Social. Junta de Andalucía; 2012 Disponible en: http://www.juntadeandalucia.es/salud/export/sites/csalud/galerias/documentos/c_3_c_6_enfermedades_raras/guias_asistenciales/guia_esclerosis.pdf
- García Luna P. Guía Apoyo Emocional y Psicológico en la ELA. Pacientes, familiares y profesionales. Sevilla: Asociación Andaluza de Esclerosis Lateral Amiotrófica; 2008. Disponible en: http://www.cop.es/delegaci/andocci/files/contenidos/DOCUMENTOS%20DE%20INTER%20C3%20JULIO%202009/GUIA_DE_APOYO__PSICOLOGICO.pdf
- Andersen PM, Borasio GD, Dengler R, Hardiman O, Kollwe K, Leigh PN et al. EFNS Task force on management of amyotrophic lateral sclerosis: guidelines for diagnosing and clinical care of patients and relatives. *Eur J Neurol*. 2005; 12 (12): 921-38.
- Ingre C, Roos PM, Piehl F, Kamel F, Fang F. Risk factors for amyotrophic lateral sclerosis. *Clin Epidemiol*. 2015; 7: 181-93.
- Lechtzin N, Wiener CM, Clawson L, Chaudhry V, Diette GB. Hospitalization in amyotrophic lateral sclerosis: causes, costs and outcomes. *Neurology* 2001; 56 (6): 753-7.
- Harms MB, Baloh RH. Clinical neurogenetics: amyotrophic lateral sclerosis. *Neurol Clin*. 2013; 31 (4): 929-50.
- Arteaga Domínguez A. Comunicación aumentativa y alternativa en rehabilitación. 2000. *Rehabilitación*. 1999; 33 (2): 75-7.
- Ibáñez Muñoz C, García Gutiérrez PE, Pérez Sáez, J, Calle Cabanillas MI, Navazo Eguía AI, Rivas Salas A et al. Técnica y aplicaciones de la electromiografía laríngea en los trastornos de la voz. Nuestra experiencia. *Rev Soc Otorrinolaringol Castilla Leon Cantab La Rioja*. 2015; 6 (11): 85-93.
- Camacho A, Esteban J, Paradas C. Informe de impacto social de la ELA y las enfermedades neuromusculares. 2014. Disponible en: http://www.fundaciondelcerebro.es/docs/INFORME_ELA.pdf
- Sánchez López CR, Perestelo Pérez L, Ramos Pérez C, López Bastida J, Serrano Aguilar P. Calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con esclerosis lateral amiotrófica. *Neurología*. 2014; 29 (1): 27-35.