"INSUFICIENCIA RESPIRATORIA HIPERCÁPNICA COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN EN ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA"

A PROPÓSITO DE UN CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA.

Autores: Virginia Guevara Velázquez [1], Milagros Teresa Rosales de Dios[1], Soraya Jodra Sánchez [1], Ana María Sánchez Hernández [1], Miguel Ángel Hernández Mezquita [1], Jacinto Ramos González [1], Tomás López Alburquerque [2].

Centro de trabajo:
1. Servicio de Neumología. 2. Servicio de Neurología. Complejo Asistencial Universitario de Salamanca.

Mujer de 70 años, exfumadora (IPA 60) con dorsalgia secundaria a síndrome facetario diagnosticado en 2015 y sin otros antecedentes médicos de interés. Acude a Urgencias por disnea de instauración progresiva de tres días de evolución que empeora en decúbito y que la asocia al dolor lumbar crónico que padece. Ante la sospecha de tromboembolismo pulmonar se solicita angioTAC el cual lo descarta. Como hallazgos relevantes se detecta en la radiografía de tórax una elevación de hemidiafragma izquierdo y una insuficiencia respiratoria hipercápnica en la gasometría arterial basal realizada (pH 7.44, pCO2 54, pO2 62, HCO3 real 37).

Tras distintas pruebas diagnósticas, lo que llamó la atención fue una alteración en las pruebas de función respiratoria: capacidad vital forzada (FVC) de 65% y un volumen espirado en el primer segundo (FEV1) de 54% con un cociente del 65%, con una caída en los valores de FVC mayor de 25% en decúbito supino con unos valores de presiones inspiratorios y espiratorias descendidos (20% y 28% respectivamente) sin riesgo de fatiga muscular y pico flujo de la tos con riesgo de tos ineficaz (169 L/min).

Se completó el estudio con electromiograma que fue sugestivo de enfermedad de motoneurona, y tras completar estudio por Neurología, finalmente fue diagnosticada de Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA). La paciente es ese momento no presentaba clínica neurológica. Se inició ventilación mecánica no invasiva (VMNI) domiciliaria. Actualmente, seis meses después, la paciente presenta disartria, con alteración en la movilidad de miembros inferiores con necesidad de muleta para deambular y ya se le ha colocado una

gastrostomía endoscópica percutánea (PEG). Mantiene la VMNI domiciliaria y se encuentra en seguimiento por la Unidad de ELA.

Discusión

La ELA es una enfermedad de etiología desconocida que caracteriza por la degeneración progresiva de la motoneuronas superiores e inferiores. Los casos familiares representan entre el 5-10%, siendo la ELA esporádica la más frecuente [1]. La prevalencia de ELA esporádica se estima entre 2.7 a 7.4 por 100.000 habitantes/año en Europa y Estados Unidos. Aparece más frecuentemente en edades comprendidas entre 40 y 74 años con una edad media de 62 años. Antes de los 70 años es más frecuente en varones, igualándose en ambos sexos pasada esta edad [2,3,4].La supervivencia media está entre 20 y 48 meses, aunque aquellos pacientes que inician la sintomatología antes de los 40 años pueden superar los 10 años, mientras que en los que el diagnóstico es después de los 80 años el pronóstico suele ser inferior a dos años [5].

La manifestación clínica inicial más frecuente es la debilidad asimétrica de las extremidades (80 %). En torno a un 20% comienzan con afectación a nivel bulbar con disartria o disfagia y, tan sólo un 1-3% debutará con debilidad de los músculos respiratorios[6,7]. El fracaso respiratorio y complicaciones como neumonías aspirativas son las principales causas de morbimortalidad lo largo de la evolución de la enfermedad, lo que hace pensar que el debut de la misma con síntomas respiratorios pueda constituir un factor de peor pronóstico[5].

El estudio de *Shoesmith et al* analizó las características de 21 pacientes con ELA que habían debutado con síntomas respiratorios y los efectos de la VMNI. Este estudio pone de manifiesto que el tiempo medio de supervivencia fue similar a los pacientes que debutaron con sintomatología bulbar y no necesariamente el debut respiratorio deriva en un curso más rápido de la enfermedad [8].

Como conclusiones destacar por un lado, la importancia de realizar un estudio neurofisiológico en todo paciente con insuficiencia respiratoria no filiada para descartar

enfermedad neuromuscular a pesar de la ausencia de síntomas neurológicos y por otro, la necesidad de crear unidades multidisciplinares para el abordaje de estos enfermos.

Bibliografía:

1. Byrne S, Walsh C, Lynch C, et al. Rate of familial amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review and meta-analysis. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2011; 82:623.
2. Chio A, Logroscino G, Traynor BJ, et al. Global epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review of the published literature. Neuroepidemiology 2013; 41:118.
3. Worms PM. The epidemiology of motor neuron diseases: a review of recent studies. J Neurol Sci 2001; 191:3.
4. Logroscino G, Traynor BJ, Hardiman O, et al. Incidence of amyotrophic lateral sclerosis in Europe. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2010; 81:385.
5. Chio A, Logroscino G, Hardiman O et al. Prognostic factor in ALS: A critical review. Amyotroph Lateral Scler 2009; 10 (5-6): 310-323.
6. Wilbourn AJ. The "split hand syndrome". Muscle Nerve 2000; 23:138.
7. Kuwabara S, Sonoo M, Komori T, et al. Dissociated small hand muscle atrophy in amyotrophic lateral sclerosis: frequency, extent, and specificity. Muscle Nerve 2008; 37:426.
8. Shoesmith CL, Findlater K, Rowe A et al. Prognosis of amyotrophic lateral amyotrophic with Respiratory onset. J Neurol Neurosurg Psychiatr. 2007; 78:629-