Enfermedad maldita

En ocasiones no sólo existen errores o retrasos en diagnósticos que no se contemplaban inicialmente, sino que se presentan acompañados de una situación algo más compleja: no siempre lo difícil es acertar un diagnóstico complicado sino conseguir que se asuma una enfermedad para la que no hay salida.

Caso clínico

Palomo Sanz V[1], Orío Moreno E[1], Zancada Martínez B[1], Morales Gutiérrez F[2]

[1]Médico

[2]DUE

Centro de Salud de Torrelaguna (Madrid)

Mujer de 55 años de edad, sin antecedentes de interés salvo hernia de hiato y cólicos nefríticos no expulsivos con ecografía renal normal. Consulta con su médico por notar desde hace unos 30 días sensación de pinchazos en planta de pie izquierdo en reposo y al deambular; refiere asimismo desde hace 10 días que se le sale el zapato del mismo lado. La exploración física de esa extremidad es normal, por lo que no se prescribe tratamiento.

Al cabo de 1 mes vuelve a consulta y refiere dolor lancinante en pantorrilla izquierda, de predominio nocturno, junto con sensación de frialdad en dicha extremidad inferior. En la exploración no se observa edema ni alteración de la temperatura. La fuerza y la sensibilidad son normales, así como los pulsos periféricos. Se solicita interconsulta con neurólogo ante la sospecha de mononeuropatía.

Pasadas unas 3 semanas, la paciente sigue presentando la misma clínica. Camina cojeando con la pierna izquierda porque dice notar "como agujas que se le clavan en la planta del pie" en los apoyos y además nota dolor ciatálgico por cara posterior de muslo izquierdo. Las pruebas de Lassègue y Valsalva son negativas, los reflejos patelar y aquíleo son normales y la sensibilidad (táctil, posicional, vibratoria y térmica) es normal, aunque la sensibilidad dolorosa (alfiler) está disminuida en tercio inferior de pierna y pie. Igualmente se observa ligera disminución de fuerza de predominio distal en la pierna afectada. Aún no la ha visto el neurólogo y se prescribe ibuprofeno 600 mg/8 horas y amitriptilina 10-10-25.

Se vuelve a ver a la paciente un mes más tarde. Cuenta que el neurólogo "le dijo algo" sobre una hernia discal y ha pedido TAC lumbar y electromiograma (EMG). La cojera es más patente ahora junto con disminución de fuerza que origina frecuentes distensiones de tobillo al deambular, por lo que precisa de bastón. El dolor ciático y las disestesias en planta del pie han cedido parcialmente con el tratamiento.

A las dos o tres semanas acude de nuevo a consulta por exacerbación de los dolores. En ese momento hay pérdida de fuerza mayor a la flexo-extensión del pie izquierdo (3/5). Ha ido a un masajista en tres ocasiones sin mejoría y refiere que a veces tiene hormigueo y dolor en mano izquierda. Ya le hicieron la TAC y en breve le harán el EMG. Se añade al tratamiento paracetamol a demanda y se sube dosis de amitriptilina a 25 mg/8 horas.

Transcurrido un mes, la enferma ha comenzado a acudir a rehabilitación de región lumbar por orden del neurólogo. En el EMG apareció afectación difusa e inespecífica, de carácter ligero, y en la TAC una estenosis de canal raquídeo lumbar con dudosa imagen de hernia discal L4-L5, por lo que han pedido interconsulta con neurocirugía.

A lo largo del mes siguiente avisan 2 veces por episodios de braquialgia izquierda muy intensos, casi siempre por la noche. Se prescribe asociación de grupo B y corticoides por vía parenteral, metamizol y diclofenaco,

además de amitriptilina, y se obtiene poca mejoría. La paciente ya no puede caminar porque la pierna izquierda no le sostiene. Presenta también disestesias continuas en brazo izquierdo con dudosa disminución de fuerza en mano izquierda. Ante la sospecha de mielopatía cervical, se la envía a urgencias de hospital, donde la ingresan para estudio.

Vuelve del hospital tras veinte días. En el informe de la RMN cervical hablan de protrusiones discales múltiples en columna cervical y en L4-L5 junto con estenosis de canal raquídeo lumbar. Cuenta que un neurocirujano era partidario de operar, pero que el criterio no es unánime y le han dicho que hay que seguir con la rehabilitación y esperar a ver la evolución. La enferma necesita silla de ruedas para desplazarse ya que la paresia de pierna se ha agravado. Los dolores lancinantes de brazo izquierdo no se controlan con diferentes analgésicos y carbamazepina, por lo que añadimos morfina oral de liberación retardada que resulta eficaz a los pocos días. A través de una amistad es vista en otro hospital por los neurólogos, quienes tras un nuevo estudio (punción lumbar, RMN, TAC) siguen dudando sobre el origen del cuadro y no coinciden en recomendar cirugía. Por lo menos con la morfina la paciente puede tolerar sus dolores.

En los tres meses siguientes la enferma fue desarrollando lentamente paresia de brazo izquierdo y pierna contralateral, atragantamientos, alteración de la voz… Casualmente en una revisión un neurólogo observó fasciculaciones en hemilengua izquierda; se aventuró el diagnóstico de esclerosis lateral amiotrófica (ELA) y comenzó tratamiento (?) en un ensayo clínico con riluzole. A lo largo de los siguientes 9 años la enfermedad fue evolucionando lentamente y originó tetraplejia, amiotrofia general, voz bulbar, posterior pérdida de la fonación, insuficiencia respiratoria con desaturaciones nocturnas de oxígeno (que precisó CPAP), incapacidad para la deglución (que precisó de gastrostomía), incontinencia urinaria y fecal, íleo biliar que se resolvió con cirugía… Y hace 2 meses falleció en paz, en su casa, por una infección respiratoria, rodeada por su familia (esposo y tres hijos varones) que a lo largo de la penosa enfermedad demostraron ser extraordinarios cuidadores y mejores personas.

COMENTARIO

En este caso clínico el error y retraso diagnóstico es lo habitual no ya en Atención Primaria, sino, como se ve, también por parte del neurólogo. Cuando a la paciente un neurocirujano, con la mejor de las intenciones, le dijo que o se operaba de la columna o se quedaría en silla de ruedas, fue muy difícil explicarle que el diagnóstico no estaba claro y menos aún la indicación quirúrgica, como se vio más tarde. Sin embargo, el caso, para ser una ELA, tiene algunas particularidades poco comunes, como son el importante cuadro álgico que presentaba en su comienzo (la ELA no suele doler) y que con el tiempo apareciera incontinencia urinaria y fecal.

Desde el punto de vista puramente profesional, la mayor dificultad del manejo del caso fue conseguir que la familia y la paciente aceptaran la enfermedad y desistieran de acudir a otros centros o personas para tratamiento (sólo fueron una vez a un curandero y para una segunda opinión a otro hospital cuando no había diagnóstico). Desde el punto de vista personal, a lo largo de nueve años llegamos a una relación muy especial que creo que nos enriqueció como personas y que será difícil de repetir. Cuando el cuidador principal, el esposo, casi claudicaba, contribuimos a organizar turnos de cuidados y de cuidadores, lo que permitió sobrellevar la penosa enfermedad con mejor talante, aceptar los roles de cada uno y mantener la llama encendida de la esperanza hasta el momento final. Consideramos un privilegio haber conocido y amado a esta ejemplar familia y nos honramos en considerarlos a todos ellos nuestros amigos.

RESUMEN DE LA ENFERMEDAD

La ELA, a veces llamada enfermedad de Lou Gehrig, es una enfermedad neurológica progresiva, invariablemente fatal, que ataca a las motoneuronas encargadas de controlar los músculos voluntarios.

Las neuronas motoras son las células nerviosas localizadas en el cerebro, el tallo del cerebro y la médula espinal, que sirven como unidades de control

y enlaces de comunicación vital entre el sistema nervioso y los músculos voluntarios del cuerpo. Los mensajes de las neuronas motoras cerebrales (llamadas neuronas motoras superiores) son transmitidos a las neuronas motoras en la médula espinal (llamadas neuronas motoras inferiores) y de allí a cada músculo en particular. En la ELA tanto las neuronas motoras superiores como las inferiores degeneran o mueren y dejan de enviar mensajes a los músculos que gradualmente se atrofian y se contraen (fasciculaciones).

La ELA ocasiona debilidad con un rango amplio de discapacidades. Eventualmente quedan afectados todos los músculos bajo control voluntario y los pacientes pierden la capacidad de mover brazos, piernas y cuerpo. Cuando fallan los músculos del diafragma y de la pared torácica, los pacientes pierden la capacidad de respirar sin un respirador artificial. La mayoría de las personas con ELA mueren de fallo respiratorio, generalmente entre 3 y 5 años a partir del comienzo de los síntomas. Sin embargo, alrededor del 10% de los pacientes con ELA sobreviven 10 años o más.

Ya que la ELA afecta solamente a las neuronas motoras, la enfermedad no deteriora la mente, personalidad, inteligencia o memoria de la persona. Tampoco afecta a los sentidos de la vista, olfato, gusto, oído o tacto. Los pacientes generalmente mantienen el control de los músculos de los ojos y de las funciones de la vejiga y los intestinos.

El 5-10% de todos los casos de ELA son heredados. La forma familiar de ELA generalmente resulta de un patrón hereditario que requiere que solamente uno de los padres lleve el gen responsable por la enfermedad. Un 20% de todos los casos familiares resulta de un defecto genético específico que lleva a la mutación de la enzima conocida como superóxido-dismutasa-1 (SOD1). Las investigaciones sobre esta mutación están proporcionando indicios sobre las posibles causas de la muerte de las neuronas motoras en la ELA, aunque no todos los casos familiares de ELA se deben a la mutación SOD1; por tanto, es claro que existen otras causas genéticas no identificadas.

El inicio de la ELA puede ser tan sutil que a menudo se pasan por alto los síntomas. Las primeras manifestaciones pueden incluir contracciones, calambres o rigidez de los músculos, debilidad muscular que afecta a un brazo o una pierna, el habla deteriorada o nasal; o dificultad para masticar o tragar. Estas quejas generalizadas después se convierten en una debilidad más obvia o atrofia.

Las afectación de diferentes partes del cuerpo por los primeros síntomas de ELA depende de qué músculos del cuerpo se dañen primero. En algunos casos, los síntomas iniciales afectan a una de las piernas y los pacientes experimentan dificultad al caminar o correr o se dan cuenta de que tropiezan o se tambalean más a menudo. Al principio algunos pacientes ven los efectos de la enfermedad en una mano o brazo cuando les dificulta hacer tareas sencillas que requieren destreza manual,

como abotonarse una camisa, escribir o girar la llave en una cerradura... Otros pacientes notan problemas al hablar.

No importa qué parte del cuerpo sea afectada primero al progresar la enfermedad, la debilidad muscular y la atrofia se extienden a otras partes del cuerpo. Los pacientes tienen cada vez más problemas para moverse, tragar (disfagia) y para hablar o formar palabras (disartria). Los síntomas de que las neuronas motoras superiores están involucradas incluyen espasticidad, hiperreflexia, reflejo de Babinski; los síntomas de degeneración de las neuronas motoras inferiores incluyen debilidad y atrofia muscular, calambres musculares y fasciculaciones.

Para que los pacientes sean diagnosticados de ELA deben tener señales y síntomas de daño de las neuronas motoras superiores e inferiores que no puedan ser atribuidos a otras causas. Debido a que la enfermedad generalmente no afecta a su capacidad cognoscitiva, los pacientes se dan cuenta de su pérdida progresiva de funciones y se pueden angustiar o deprimir. Los profesionales de la salud deben explicar el curso de la enfermedad y describir los tratamientos disponibles de manera que los pacientes puedan tomar decisiones informadas con anticipación.

No hay ninguna prueba que pueda dar un diagnóstico definitivo de ELA, aunque la presencia de señales de deterioro de las neuronas motoras superiores e inferiores en una sola extremidad constituye una fuerte indicación.

No se conoce la causa de la ELA. Un importante adelanto para responder a esta pregunta se produjo en 1993 cuando los científicos apoyados por el Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares (NINDS) descubrieron que las mutaciones del gen que produce la enzima del SOD1 estaban asociadas con algunos casos de ELA familiar. Esta enzima es un antioxidante poderoso que protege al cuerpo del daño causado por los radicales libres. Éstos son moléculas altamente inestables producidas por las células durante el metabolismo normal. Si no se neutralizan, pueden acumularse y causar daños aleatorios al ADN y a las proteínas en las células. Aunque no está claro cómo la mutación del gen SOD1 lleva a la degeneración de las neuronas motoras, los investigadores tienen la teoría de que una acumulación de radicales libres puede resultar de un mal funcionamiento de este gen. En apoyo de esta teoría, los estudios en animales muestran que la degeneración de las neuronas motoras y los déficits en el funcionamiento motor acompañan la presencia de una mutación del SOD1.

Los estudios también se han concentrado en el papel del glutamato en la degeneración de las neuronas motoras. El glutamato es uno de los mensajeros químicos o neurotransmisores en el cerebro. Los científicos han descubierto que, comparándose con personas saludables, los pacientes con ELA tienen niveles más altos del glutamato en el suero y en el líquido cefalorraquídeo. Los estudios de laboratorio han demostrado que las neuronas comienzan a morirse cuando están expuestas durante largos periodos de tiempo a cantidades excesivas de glutamato.

Se ha sugerido que las repuestas autoinmunes pueden ser una causa de la degeneración de las neuronas motoras en la ELA. Algunos científicos tienen la teoría de que los anticuerpos pueden dañar directa o indirectamente la función de las neuronas motoras e interferir con la transmisión de las señales entre el cerebro y los músculos.

Hasta ahora no se ha encontrado ninguna cura para la ELA. Sin embargo, la FDA ha aprobado el primer fármaco para la enfermedad: riluzole. Se cree que el riluzole reduce el daño a las neuronas motoras al disminuir la liberación del glutamato. Los ensayos clínicos con pacientes con ELA muestran que el riluzole alarga la supervivencia durante varios meses, especialmente en aquéllos con dificultad para tragar. El medicamento también prolonga el tiempo antes de que el paciente necesite usar un respirador artificial. El riluzole no revierte el daño ya hecho a las neuronas motoras y se debe vigilar a los pacientes que toman este medicamento para prevenir hepatopatías u otros efectos secundarios. Sin embargo, esta primera terapia específicamente para la enfermedad ofrece la esperanza de que algún día se pueda disminuir el avance de la ELA.