

---

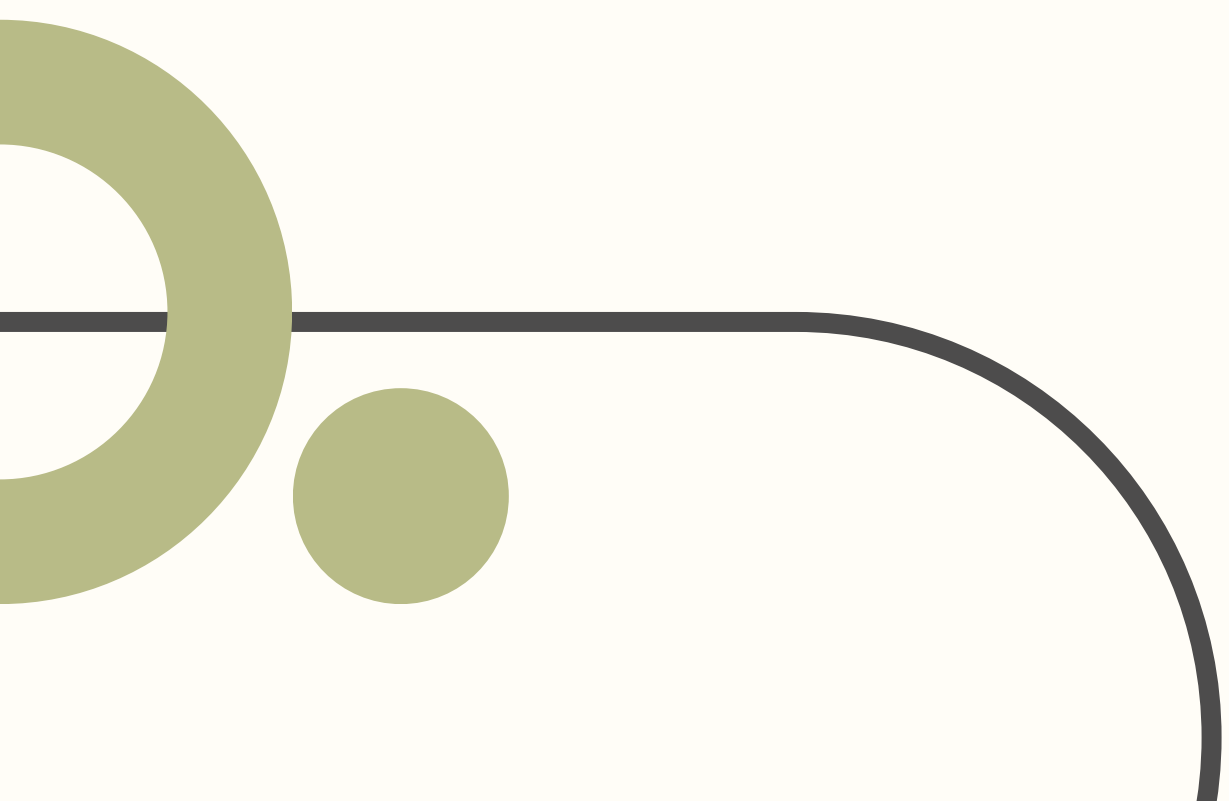
# SESION CLÍNICA

## 7/5/2025

Dra. Lara Victoria Calvo Rubio - MIR MIN R4.  
Dr. Fernando Herminio Nistal de Paz - Med. adjunto MIN.

---

# Índice de CONTENIDOS



---

**01. Anamnesis.**

---

---

**02. Exploración física.**

---

---

**03. Pruebas complementarias.**

---

---

**04. Diagnóstico diferencial.**

---

---

**05. Hipótesis diagnóstica.**

---

---

**06. Actitud a seguir.**

---



1

# Anamnesis

# → Historia clínica ←

**Varón de 76 años.**

**Antecedentes personales:**

- **HTA.**
- **Traumatismo craneoencefálico (TCE) a los 44 años.**
- **Bebedor moderado, fumador pasivo.**
- **Cuidador principal de su esposa con demencia.**

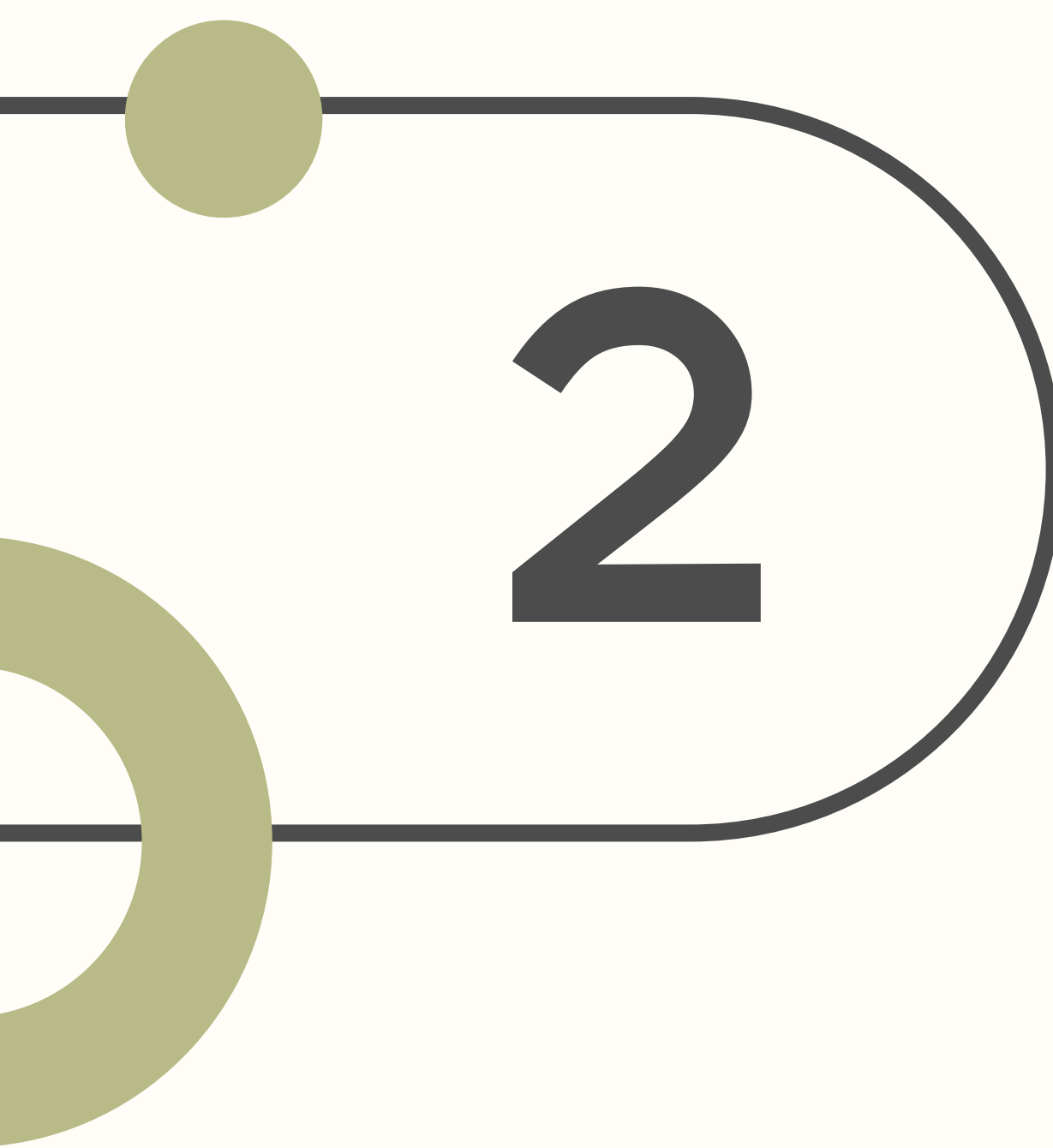
**Medicación:**

- **Candesartán 8 mg.**
- **Tamsulosina.**

# ➔ Motivo de consulta

**Debilidad muscular progresiva** de meses de evolución, con **pérdida de fuerza proximal**, pérdida de peso (~10 kg), **caídas ocasionales** y presencia de **calambres**. Refiere apetito conservado. No dolor ni síntomas sensitivos.





2

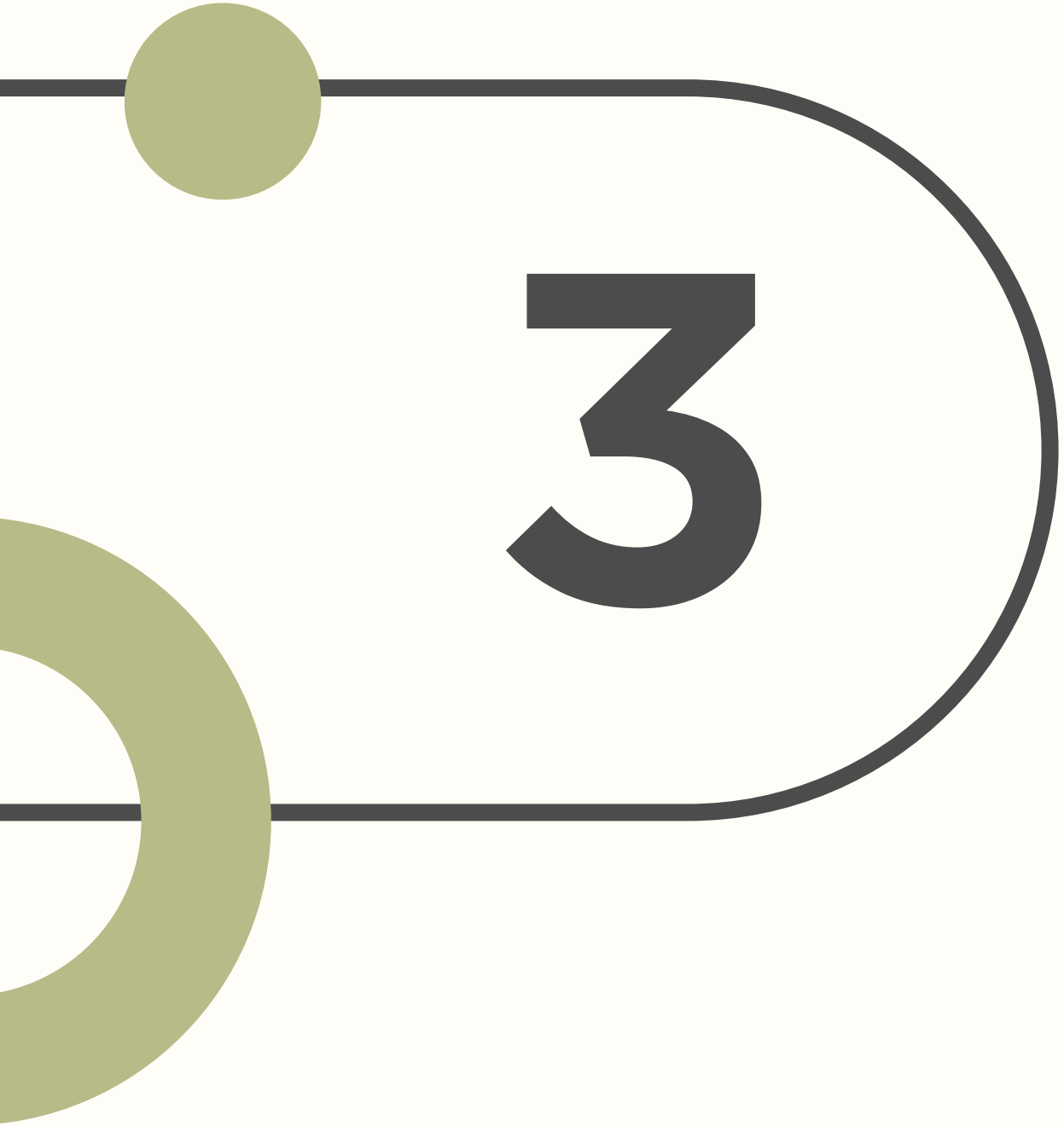
# Exploración física

Muy buen estado general, colaborador, preocupado, sin adenopatías a ningún nivel, sin visceromegalias ni masas abdominales, auscultación cardiopulmonar sin alteraciones.

Pares craneales normales.

No atrofia ni fasciculaciones linguales.

**Debilidad proximal** marcada de ambos MMSS, con **amiotrofia y fasciculaciones difusas**. No signos de primera motoneurona ni alteración sensitiva.



**3**

# Pruebas complementarias

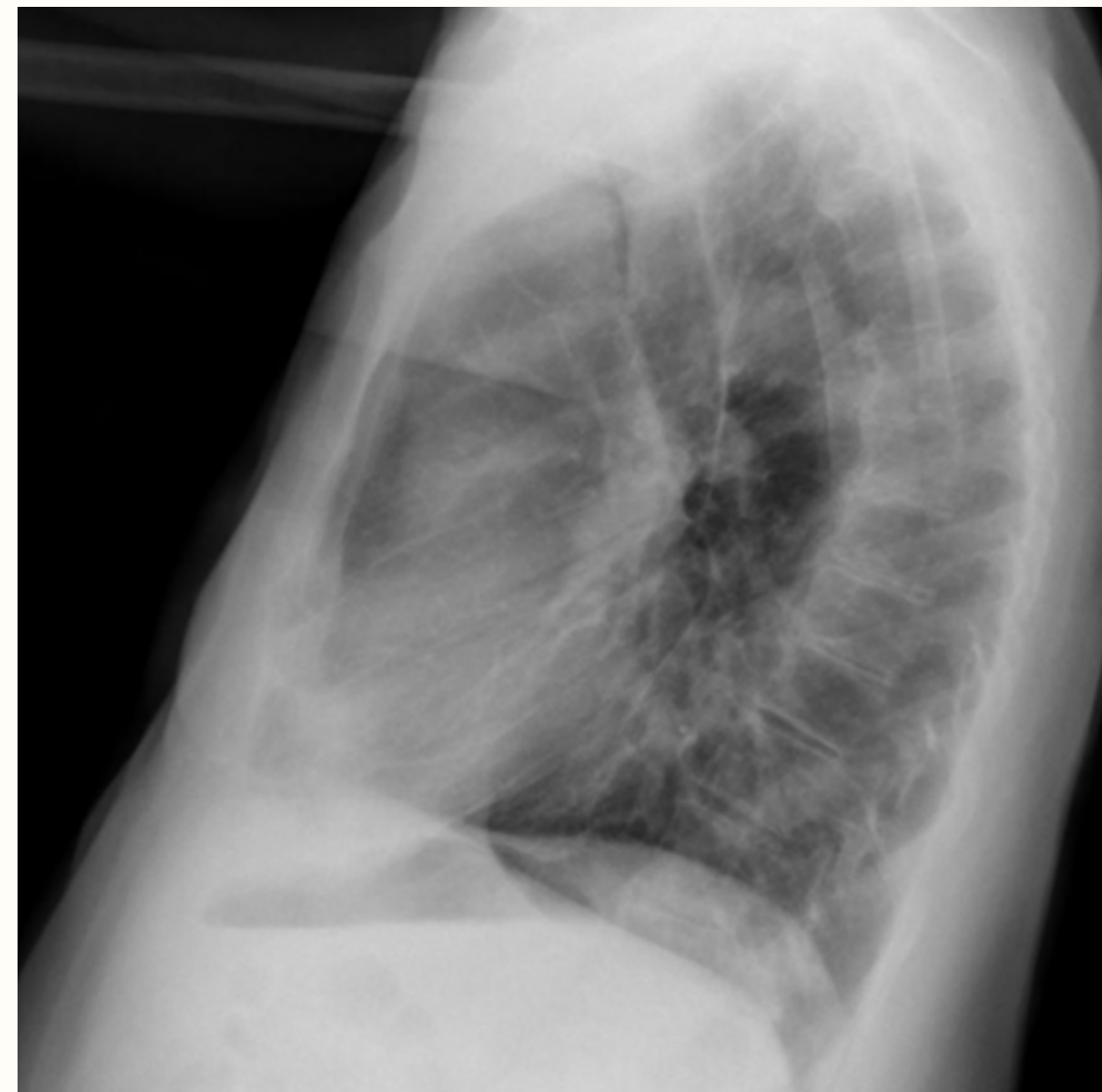


# Analítica sanguínea

glucosa 83 mg/dl, urea 43 mg/dl, ácido úrico 4.6 mg/dl, creatinina 0.67 mg/dl, CKD-EPI estimado  $> 90$  ml/min/1.73m<sup>2</sup>, AST 35 u/l, ALT 33 u/l, GGT 20 u/l, colesterol total 189 mg/dl, triglicéridos 86 mg/dl, HDL colesterol 52 mg/dl, LDL colesterol 100 mg/dl, calcio 9.2 mg/dl, fósforo inorgánico 3.6 mg/dl, CPK 207 u/l, LDH 223 u/l, bilirrubina total: 0.55 mg/dl, magnesio 1.9 mg/dl, hierro 139 µg/dl, ferritina 348 ng/ml, cloro 105 mmol/l, sodio 145 mmol/l, potasio 4.6 mmol/l, PSA total 3.08 ng/ml, cea 1.59 ng/ml, enolasa neuronal 10.7 ng/ml, PCR 1.5 mg/dl, T4 libre 1.47 ng/dl, TSH 1.32 µui/ml, vitamina B12 771 pg/ml, vitamina D 25-oh 10 ng/ml, PTH 25 pg/ml, inmunoglobulina M 9.8 u/ml, proteína M en suero negativa, factores reumatoides negativos, ANA patrón moteado 1/160, anti-DNA nativo 0.2 µg/ml, screening ENAs negativo, hemograma normal, vsg 2 mm/h, estudio de coagulación: normal, fibrinógeno normal.

Serologías VIH, lues y borrelia burgdorferi: negativas.

# Radiografía de tórax





# EN RESUMEN

01

## *Cansancio y debilidad muscular generalizada*

Con dificultad para levantarse de la silla y alguna caída.

Marcada debilidad proximal en miembros superiores con amigotónica y fasciculaciones.

No alteración sensitiva.

Algún calambre.

02

## *Pérdida ponderal de 10 kg.*

Sin pérdida de apetito.

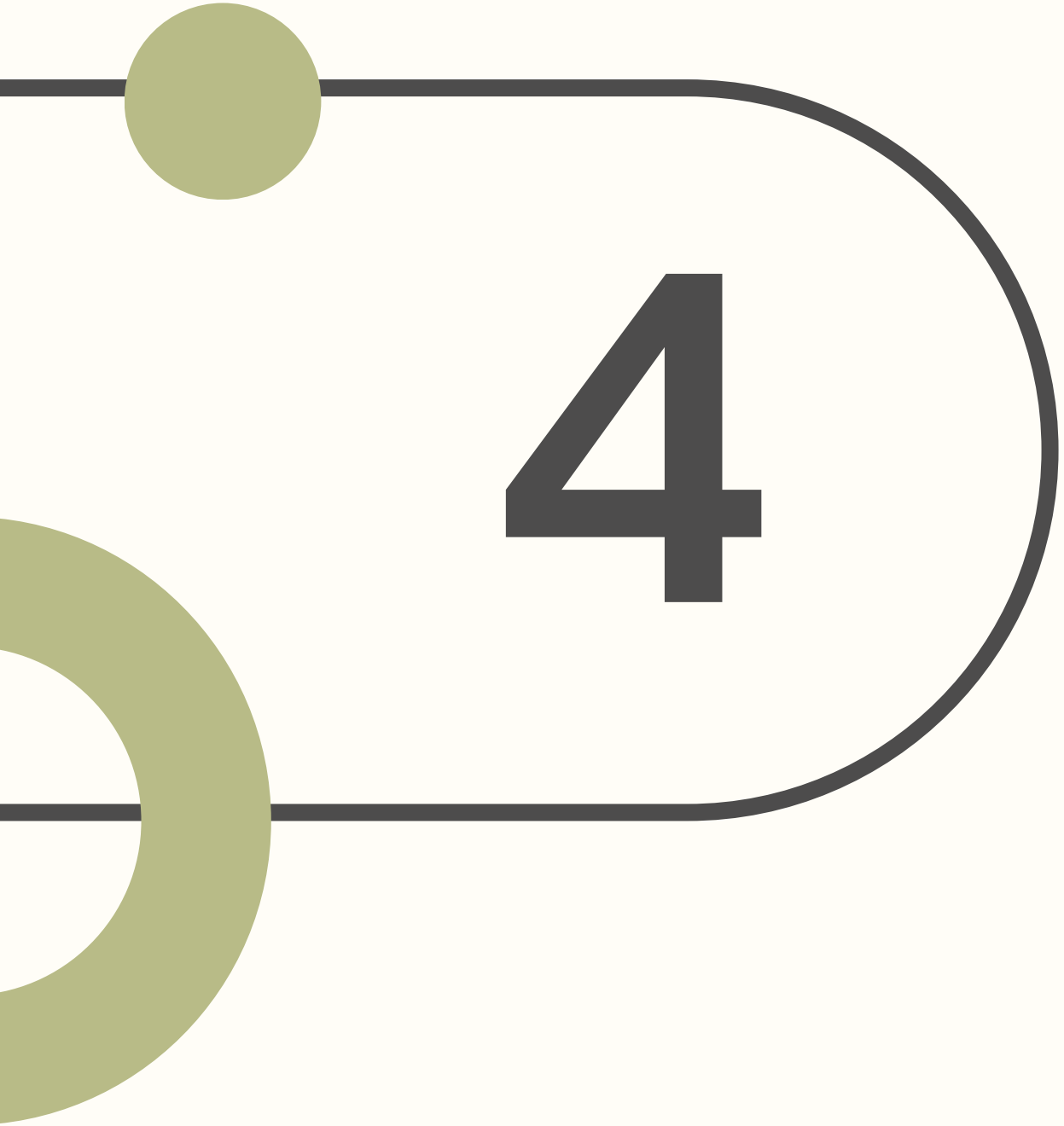
03

## *CK mínimamente elevada*

04

## *Serologías negativas*

VIH, lúes y borrelia.



4

# Diagnóstico diferencial



# Enfermedad de motoneurona



Extenso grupo de síndromes, esporádicos o familiares.

Sustrato común: degeneración de las neuronas motoras de la médula, el tronco encefálico y/o la corteza motora.

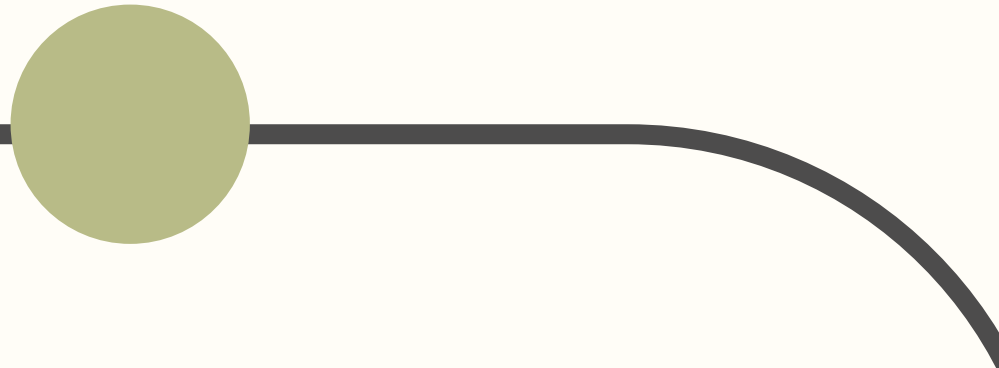
Ejemplo clásico *Esclerosis lateral amiotrófica*

Degeneración de 2ª MN, y 1ª MN. Inicialmente puede afectarse un solo tipo selectivamente, pero con el tiempo se afectan ambas.

ELA 1ª (predominio 1ª MN), AMP (predominio 2ª MN), PBP (predominio de MN de los núcleos TE).

Amiotrofia y fasciculaciones de miembros superiores. Debilidad progresiva. No alteraciones sensitivas ni cerebelosas. Edad.

No afectación bulbar, ni signos piramidales claros. No signos de 1ª MN.





# Miopatía inflamatoria

Trastornos de etiología desconocida, aunque parece que claro componente inmunológico, con daño del sistema musculoesquelético por un proceso inflamatorio de predominio linfocítico. *Polimiositis o dermatomiositis*

Debilidad muscular proximal de inicio insidioso de ambas cinturas. Atrofia.

CK muy mínimamente alterada. Ausencia de mialgias, rash u otras alteraciones cutáneas típicas (eritema en heliotropo, pápulas de gottron. Screening de ENAs y RFA negativos sin otros datos de autoinmunidad.



# Enfermedades de la placa motora

Edad, debilidad proximal. Fasciculaciones, amiotrofia y debilidad..

Myasthenia gravis

Varía a lo largo del día.

ROTs conservados.

Afectación músculos oculares, debilidad masticación, disartria, disfagia... No fatigabilidad clara, fascilaciones poco comunes.

Eaton-Lambert

Tabaquismo pasivo.

ROTs conservados? no clínica disautonómica.



# Miopatía por déficit de vitamina D

Leve hipovitaminosis, que puede causar debilidad proximal.

Fasciculaciones, amiotrofia, pérdida ponderal...



# Miopatía medicamentosa

Únicamente en tratamiento con tamsulosina y candesartán, que **MUY raramente se asocian a miopatía.**



# Miopatía metabólica

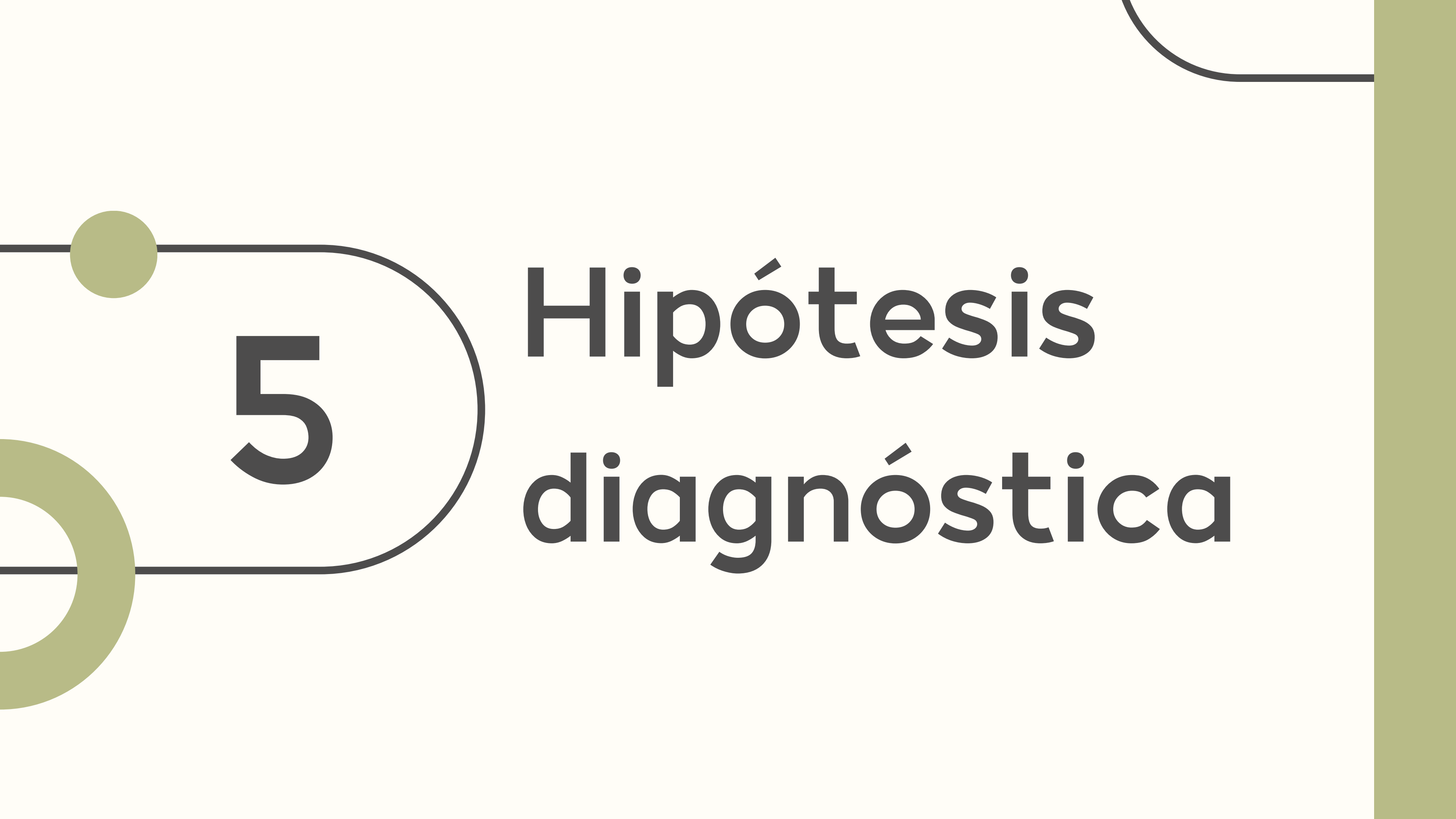
No alteraciones sugestivas en analítica.



# Miopatía paraneoplásica

Antecedente de tabaquismo pasivo, síndrome general.

No otros datos de neoplasia aparentes y marcadores tumorales normales.

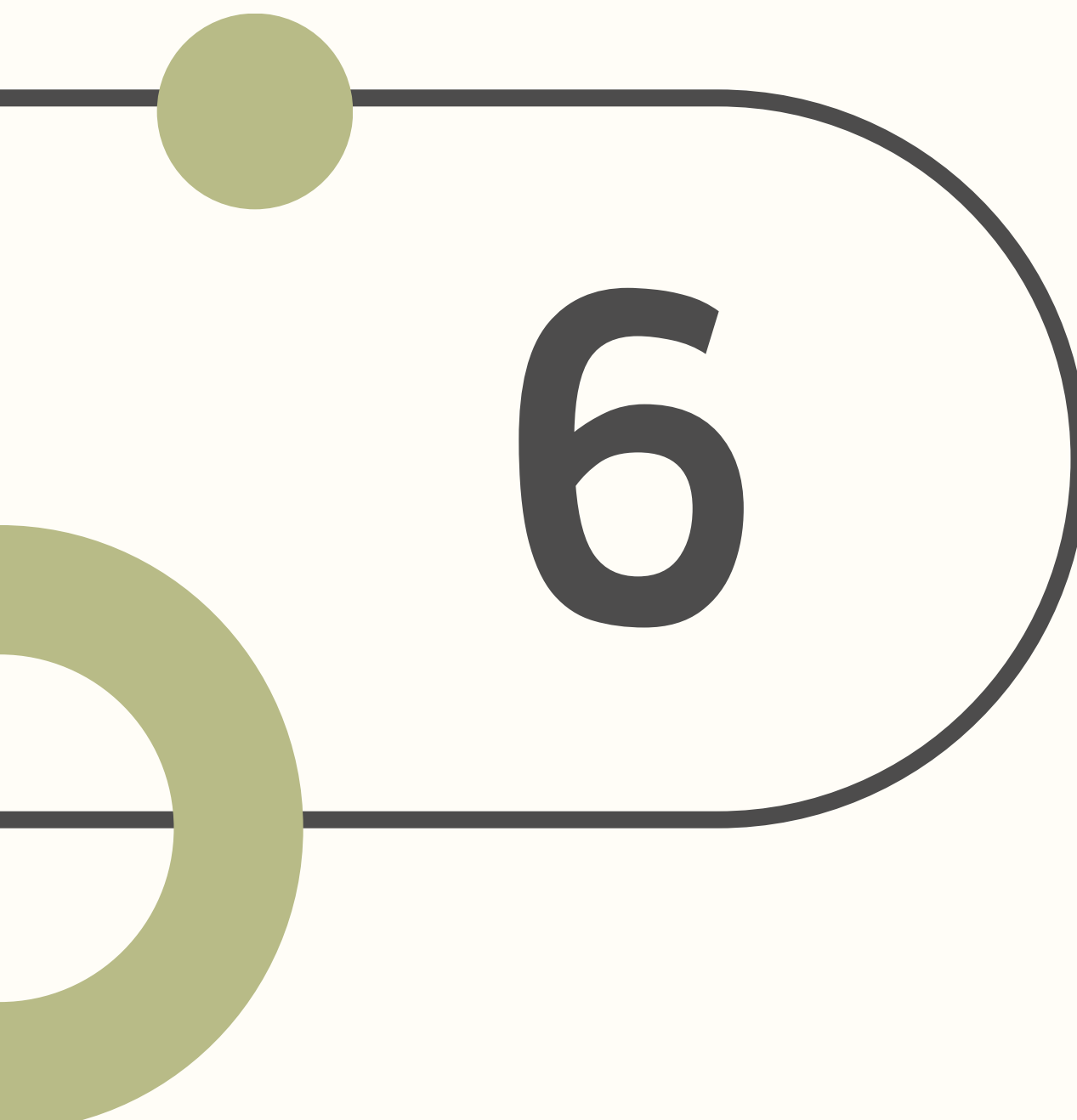


5

# Hipótesis diagnóstica



*Alta sospecha de enfermedad de motoneurona (ELA)*



6

Actitud a  
seguir



## ELECTRONEURO MIOGRAMA +- BIOPSIA

Confirmar signos de  
denervación activa,  
fasciculaciones y distribución  
(afectación 1ª/2ªMN).



## RMN CRANEAL Y MEDULAR

Descartar causas  
estructurales (M1,  
mielopatías  
compresión...)



## ESTUDIO PARANEOPLÁSICO

TC body  
Autoinmunidad  
(antiHu, antiYo, antiRi,  
CV2, etc).



## AC ESPECÍFICOS NEUROMUSCULARES

Anti-AChT, anti-MuSK  
y anti GM1.



## REPOSICIÓN VITAMINA D

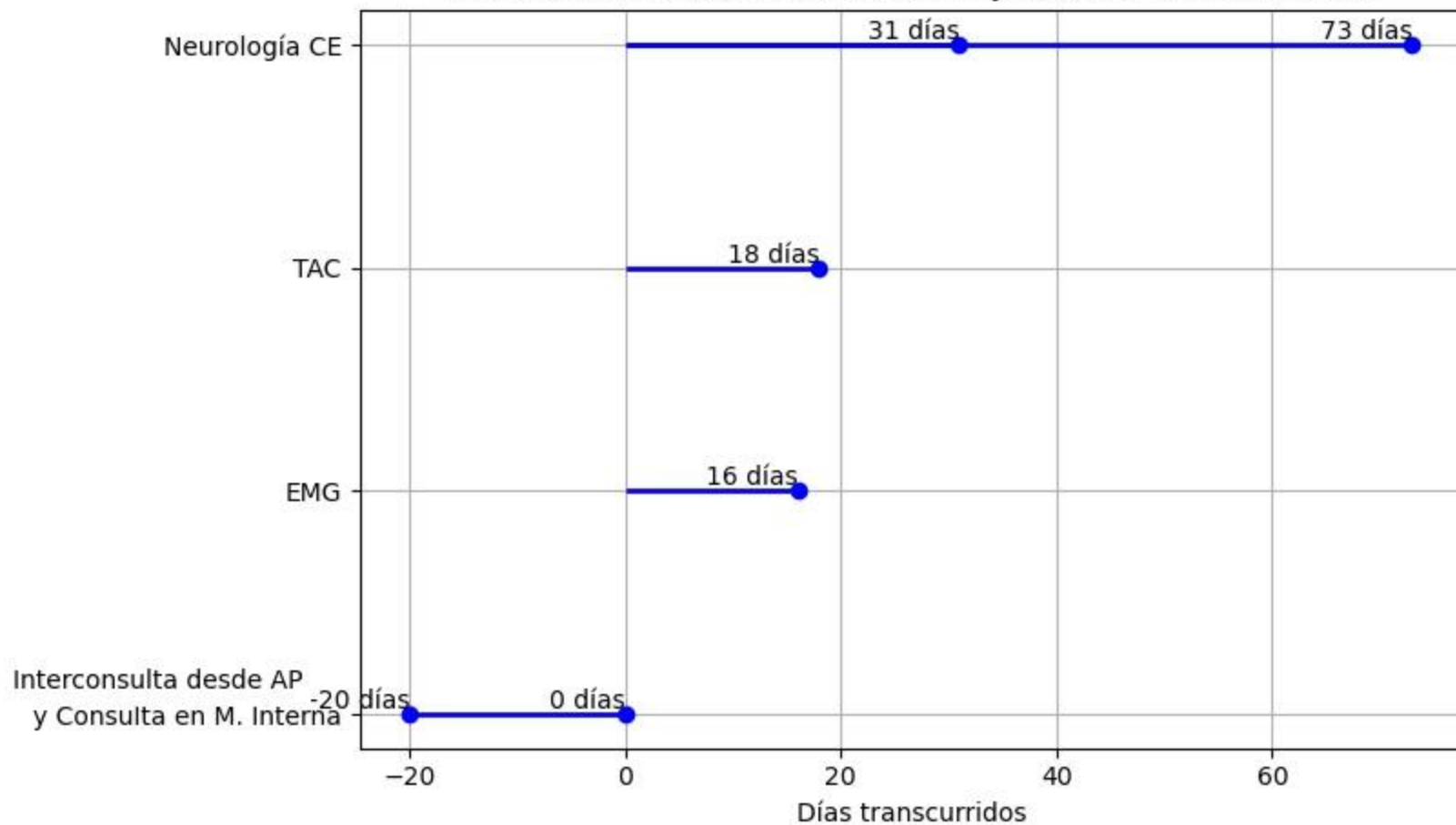
Aunque no parece la  
causa, el déficit puede  
empeorar el cuadro.

---

Muchas  
**GRACIAS**



Días transcurridos entre cada fecha y la consulta en M Interna



# Pruebas electrodiagnósticas

## Conducción nerviosa

- Conducción motora y sensorial sin alteraciones
- Bloqueos en la conducción motora: Ausentes.

## EMG

- Denervación muscular aguda (potenciales de fibrilación y ondas agudas positivas)
- Denervación y reinervación crónica (potenciales de acción de unidad motora)

Nada patognomónico!! Salvo por la afectación de múltiples grupos musculares en ausencia de compresión radicular significativa

## **HALLAZGOS:**

1.-Los estudios de conducción motora del nervio mediano derecho evidencian unos potenciales de baja amplitud con VC-Motora conservada.

2.-Los estudios de conducción motora del resto de los nervios explorados se encuentran dentro de los límites normales en la actualidad.

2.-Los estudios de conducción sensitiva de los nervios explorados se encuentran dentro de la normalidad.

**EMG** de músculos vasto externo, tibial anterior, y gemelo de MMII:

- Presencia de actividad espontaneo denervativa AGUDA en forma de ondas positivas, fibrilaciones y alguna fasciculacion.

- PUM de duración media aumentada con incremento de la polifasia.

- Patrón de esfuerzo máximo intermedio de 2-3 mv de amplitud.

**EMG** de músculos deltoides, bíceps, tríceps, extensor del carpo y 1 interoseo de MMSS:

- Presencia de actividad espontaneo denervativa AGUDA en forma de onfas positivas, fibrilaciones y fasciculaciones.

- PUM de duración media aumentada con incremento de la polifasia.

- Patrón de esfuerzo máximo intermedio de 1-3 mv de amplitud.

**EMG** de músculos paravertebrales T5-T10 y musculo masetero derecho con hallazgos dentro de la normalidad en el momento actual.

## CONCLUSION:

El estudio neurofisiológico evidencia datos compatibles con:

- un patrón neurogeno crónico de moderada-severa intensidad sobre el que aparece actividad denervativa AGUDA en los territorios dependientes de miotomas L3 a S1 de ambos MMII.
- un patrón neurogeno crónico de moderada-severa intensidad sobre el que aparece marcada actividad denervativa AGUDA en los territorios dependientes de miotomas C5 a C8-T1 de ambos MMSS.

# TAC TORACO-ABDOMINAL

## CONCLUSION

Consolidación en LM y pequeño nódulo subsólido en LSI, en principio sugestivos de patología inflamatoria/infecciosa, a valorar en TC de control.

Adenopatía de aspecto necrótico paraaórtica (aorta descendente) dcha y milimétricas retrocraurales.

BMN a expensas del LTI con componente endotorácico.

Litiasis puntiforme en grupo calicial superior del RD.

Hipertrofia prostática con nódulo hiperdenso en región anterosuperior/LM.

## **ANTI NEURONALES**

|                 |          |
|-----------------|----------|
| ANTI HU         | NEGATIVO |
| ANTI Yo         | NEGATIVO |
| ANTI ANFIFISINA | NEGATIVO |
| CV2             | NEGATIVO |
| PNMA2           | NEGATIVO |
| Ri              | NEGATIVO |
| Anti SOX-1      | NEGATIVO |
| Anti TITINA     | NEGATIVO |
| Anti RECOVERINA | NEGATIVO |
| ANTI ZIC4       | NEGATIVO |
| ANTI GAD65      | NEGATIVO |
| ANTI Tr(DNER)   | NEGATIVO |

## EPIDEMIOLOGÍA Y DEMOGRAFÍA INCIDENCIA:

- Dos casos nuevos por cada 100.000 personas/año.
- El inicio suele ocurrir entre los 50 y 70 años.
- La proporción hombres:mujeres es de 1,8:1.

# Formas de inicio

1. Inicio en las extremidades (75% a 80% de los casos)
2. Inicio bulbar (20% a 25% de los casos)
3. Inicio respiratorio (<3% de los casos)

# Enfermedades de motoneurona

- Se clasifican dependiendo de la si la motoneurona afectada es la superior, inferior o ambas, y en el caso de la inferior si afecta a las motoneuronas bulbares, espinales o ambas.
- La ELA representa el 90% de las enfermedades de motoneurona en adultos.
  - El trastorno motor en la ELA refleja disfunción de la neurona motora superior e inferior.
  - Los signos de la neurona motora superior no siempre son clínicamente evidentes. Se puede evidenciar mediante estudios de estimulación magnética transcraneal, RM y niveles de neurofilamentos, pero el diagnóstico actual no requiere de estos estudios.
  - 90% esporádicos, 10% familiares
  - Diagnóstico Clínico + EMG + exclusión (casi obligado RM cráneo y columna vertebral)

# HALLAZGOS FÍSICOS Y PRESENTACIÓN CLÍNICA

- Una combinación de:
  1. Signos de LMN (debilidad, hipotonía, atrofia muscular, fasciculaciones hiporreflexia o arreflexia)
  2. Signos de UMN (pérdida de destreza motora fina, espasticidad, respuestas plantares extensoras, hiperreflexia, clonus)
- Preservación de los movimientos extraoculares, la sensibilidad y la función intestinal y vesical.
- Disartria, disfagia, afecto pseudobulbar, disfunción del lóbulo frontal.
- La insuficiencia respiratoria que progresa a insuficiencia respiratoria y muerte generalmente ocurre en etapas tardías de la enfermedad.
- Demencia frontotemporal concomitante en el 15% y disfunción ejecutiva en otro 50%.
- El afecto pseudobulbar, caracterizado por llanto o risa inapropiados no provocados por desencadenantes emocionales típicos, es común y tratable.

# PRONÓSTICO

- Actualmente no existe cura para la ELA.
- La duración media de los síntomas es de 3 a 5 años.
- Aproximadamente el 20% de los pacientes sobreviven más de 5 años.

## TERAPIA NO FARMACOLÓGICA

- La **ventilación no invasiva** puede mejorar la calidad de vida y aumentar la supervivencia sin traqueotomía en pacientes con dificultad respiratoria (definida por ortopnea o FVC 50% del valor previsto).
- La colocación de una **PEG** mejora la ingesta nutricional, promueve la estabilización del peso y facilita la administración de medicamentos. Algunos estudios sugieren que la colocación de una PEG puede prolongar la vida de 1 a 4 meses, especialmente cuando se coloca antes de que la CVF descienda a  $\leq 50$  % del valor previsto.
- Servicios de nutrición, terapia del habla, fisioterapia y terapia ocupacional.
- Dispositivo de succión para sialorrea.
- Dispositivo de asistencia para la tos que ayuda a controlar la tos y a mantener las vías respiratorias despejadas.
- La comunicación puede facilitarse con dispositivos de asistencia informática.
- Discusión temprana sobre testamento vital, órdenes de reanimación, deseo de PEG y traqueotomía, posibles opciones de cuidados a largo plazo.

# TERAPIA FARMACOLÓGICA

- **Riluzol** oral: prolonga la supervivencia de 2 a 3 meses.
- **Edaravona** iv.: aprobada por la FDA en 2017. Ralentiza el deterioro físico en un 33 % en comparación con placebo
- **Relyvrio** oral (enilbutirato de sodio/taurursodiol): aprobado en 2022. Retrasa la progresión de la enfermedad.
- **Tofersen** (intratecal): es un oligonucleótido antisentido. Aprobado por la FDA para adultos con mutaciones en el gen SOD1 según un pequeño ensayo que mostró mejoras en el criterio de valoración sustituto que pueden resultar en un beneficio clínico.