

Editorial

Enfermedad de neurona motora

Dra. María de la Luz Montes Castillo*

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es la forma más usual de enfermedad de neurona motora, padecimiento neurodegenerativo fatal e idiopático. En los 90, este padecimiento cobró un auge científico y clínico; asimismo, los avances en el conocimiento del sistema neurotransmisor del glutamato y el descubrimiento de genes causales relacionados con el desarrollo de la ELA familiar también han estimulado el interés en la investigación. Hoy por hoy, se han identificado los problemas asociados con la heterogeneidad clínica; de igual forma se ha entendido que la sobrevida del ELA depende de diferentes factores, tales como la presentación clínica (fenotipo), tasa de progresión de la enfermedad, presencia temprana de insuficiencia respiratoria y el estado nutricional del paciente.

El aumento en la expectativa de vida observada conserva una relación estrecha por el mejor conocimiento de la patogénesis, la cual ha sido favorecida por el desarrollo de métodos diagnósticos específicos y tempranos. Sin embargo, en este momento no existen pruebas diagnósticas definitivas o biomarcadores para seguimiento de ELA, el diagnóstico se basa en criterios clínicos y electrofisiológicos. De igual forma, es de capital importancia formular terapias que no solamente retarden la progresión de la enfermedad sino también consideren las complicaciones secundarias y sus consecuencias: mala nutrición e insuficiencia respiratoria.

Las diferentes formas de presentación de ELA son cruciales para entender y medir el desarrollo y progresión del padecimiento. La identificación de fenotipos específicos tiene implicaciones importantes para los pacientes, particularmente con respecto al pronóstico y sobrevida, así como su enrolamiento en pruebas clínicas.

Existen diferentes formas de presentación clínica de la enfermedad de neurona motora: esclerosis lateral amiotrófica de inicio en alguno de los miembros con signos de neurona motora superior (NMS) y neurona motora inferior (NMI) (70%); ELA de inicio bulbar (25%), alteraciones en

el lenguaje, dificultad para la deglución y afección tardía de alguno de los miembros; la esclerosis lateral primaria es la menos frecuente, involucra de forma pura a la NMS y la atrofia muscular progresiva que compromete la NMI. En algunas ocasiones se puede presentar de forma atípica con pérdida de peso, indicador de mal pronóstico, calambres y fasciculaciones sin datos de debilidad, labilidad emocional, y datos de disfunción cognitiva.

Con respecto a la sobrevida de ELA lentamente progresiva, 50% de los pacientes fallecen dentro de los 30 meses de iniciado los síntomas, y alrededor del 20% sobreviven entre 5 y 10 años después de iniciados los síntomas. Éstos se inician en individuos mayores y con debilidad de músculos respiratorios y enfermedad de inicio bulbar; la sobrevida se reduce de forma considerable, mientras que la enfermedad que se inicia en un sujeto joven y afección de un solo miembro son predictores de independencia y sobrevida prolongadas.

En lo que concierne a los estudios electrofisiológicos en la enfermedad de neurona motora, éstos son de ayuda para descartar otras posibilidades diagnósticas que simulen a la enfermedad de neurona motora o demuestren anormalidades características en otras áreas que aún no están clínicamente afectadas. La electroneuromiografía [neuroconducción y electromiografía de aguja-(EMG)] identifica directamente la patología de la neurona motora inferior (NMI) y en algunas situaciones puede sugerir patología de la neurona motora superior (NMS) por la observación de disminución de la activación de la unidad motora en la EMG.

La revisión de los criterios diagnósticos de la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) nos ilustra la importancia de la EMG al revelar la pérdida de la NMI subclínica. Los criterios del Escorial de la Federación Mundial de Neurología, propuestos en 1994 y revisados en 2000, están aún vigentes, con dos modificaciones claves propuestas en diciembre de 2006 durante la Reunión de Consenso en Awaji-shima, Japón, patrocinada por la Federación Internacional de Neurofisiología Clínica.

El estudio de electromiografía (EMG) puede revelar disfunción subclínica de NMI, la cual se manifiesta por denervación crónica activa con reinervación compensatoria en el mismo músculo y que puede cambiar el diagnóstico de ELA clínicamente posible a ELA clínicamente probable apoyado por laboratorio. Una limitación de la revisión de criterios del Escorial es que no es suficiente para demostrar disfunción

* Editora de la revista.

Recibido y aceptado para publicación: diciembre, 2012.

Este artículo puede ser consultado en versión completa en <http://www.medicgraphic.com/medicinafisica>

de NMI por EMG sólo en un miembro, pero que la categoría—clínicamente probable apoyado por laboratorio— requiere la demostración mediante examen físico de afección de alguna extremidad. Otra limitación es que la revisión de los criterios del Escorial restringe la evidencia de EMG a denervación aguda manifestada por potenciales de fibrilación y ondas positivas, los cuales no pueden ser tan demostrables en músculos bulbares y en músculos con buen trofismo y fuerza muscular. Estas limitaciones han contribuido al hecho de que 22% de los pacientes fallezcan sin diagnóstico definitivo de ELA.

Para incrementar la sensibilidad de detección diagnóstica de ELA probable a definitiva, de forma reciente se han propuesto los criterios de Awaji-shima. Tienen los mismos significados los hallazgos de la exploración física y la EMG en la disfunción de NMI, específicamente los datos EMG de denervación activa con reinervación crónica en un músculo. Esto elimina la necesidad de categorizar la ELA probable,

apoyados en el laboratorio y se toma la EMG como una extensión de examen clínico. Los criterios de Awaji-shima estipulan que las categorías diagnósticas de ELA deberían definirse por evidencia clínica y electrofisiológica de disfunción de NMI, especificando el número de segmentos del cuerpo involucrados. Específicamente, esto significa que al usar los criterios de Awaji-shima en músculos individuales que muestran denervación crónica con reinervación electrofisiológica puede ser de ayuda en el diagnóstico de ELA, en combinación con el examen clínico. De igual forma, los potenciales de fasciculación son equivalentes a los potenciales de fibrilación, y ondas positivas denotan denervación aguda, especialmente si los potenciales de fasciculación son de morfología compleja e inestable. Los estudios que han evaluado la utilidad de las modificaciones de Awaji-shima, comparados con los criterios del Escorial para el diagnóstico de ELA, demuestran mejoría en la sensibilidad de 28 a 61%, sin cambios en la especificidad, que se mantiene en 96%.