

## Fallo respiratorio agudo como presentación de una esclerosis lateral amiotrófica. A propósito de un caso

J. Hernández Borge, L. García González, J.A. Martín Arroyo Caballero y A. Ruiz Avalos

Sección de Neumología. Servicio de Medicina Interna. Hospital Punta de Europa. Algeciras.

Se presenta el caso de un varón de 61 años con una esclerosis lateral amiotrófica, que presentó al inicio un fallo respiratorio global, precisando ventilación mecánica prolongada. Se discuten las dificultades diagnósticas y las circunstancias que hacen sospechar la presencia de una enfermedad neuromuscular ante una insuficiencia respiratoria de causa no aclarada. El paciente permanece actualmente estable, tras 6 meses en ventilación mecánica domiciliaria. Se describen las posibilidades terapéuticas en estos enfermos y sus indicaciones.

**Palabras clave:** Fallo respiratorio. Esclerosis lateral amiotrófica. Ventilación mecánica domiciliaria.

(Arch Bronconeumol 1999; 35: 48-50)

Amyotrophic lateral sclerosis presenting with acute respiratory failure. A case report

We report the case of a 61-year-old man with amyotrophic lateral sclerosis presenting with respiratory failure requiring long-term mechanical ventilation. Diagnostic difficulties are discussed along with the circumstances that give rise to suspicion of neuromuscular disease in a context of respiratory failure of unknown cause. The patient is at present in stable condition after 6 months of domiciliary mechanical ventilation. The treatment options in such cases and their indications are discussed.

**Key words:** Respiratory failure. Amyotrophic lateral sclerosis. Domiciliary mechanical ventilation.

### Introducción

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) se caracteriza por una atrofia muscular progresiva secundaria a una degeneración de la motoneurona. Su causa es desconocida, asociándose un síndrome piramidal al síndrome neurógeno periférico. El pronóstico es malo, de tal forma que el 80% de los pacientes mueren en un período de 5 años y sólo un 10% sobreviven 10 años<sup>1</sup>. De forma invariable se produce una afectación de la musculatura respiratoria que conduce, finalmente, al fallo respiratorio<sup>2,3</sup>. Ocasionalmente, la ELA puede presentarse al inicio como una insuficiencia respiratoria aguda, aunque este modo de presentación no parece frecuente<sup>4-6</sup>. A continuación presentamos un paciente que ingresó por un fallo respiratorio agudo hipercápnico provocado por una ELA.

### Caso clínico

Varón de 61 años, no fumador y sin antecedentes de interés, que comenzó en noviembre de 1997, con debilidad, aste-

nia y fatigabilidad muscular. El cuadro progresó en semanas, impidiéndole elevar los miembros superiores hasta limitar las actividades simples de su vida cotidiana. Un mes más tarde ingresó en nuestro centro en situación de coma (grado IV), detectándose una hipoxemia grave ( $\text{PaO}_2$  de 40 mmHg) e hipercapnia ( $\text{PaCO}_2$  de 80 mmHg) con acidosis respiratoria, por lo que fue necesaria la intubación de forma inmediata. El paciente mejoró espectacularmente tras 24 h de ventilación mecánica y fue extubado, precisando reintubación urgente a los 60 min por agotamiento muscular e hipoventilación.

El examen neurológico evidenció un paciente consciente, orientado, dependiente del ventilador con tetraparesia flácida (II/IV) y fasciculaciones en las regiones deltoidea y pectoral. Las sensibilidades superficial y profunda estaban conservadas. Existía una hiperreflexia generalizada, con *clonus* bilaterales y signo de Babinsky negativo. No había signos meníngeos y la exploración cerebelosa era normal. La radiografía de tórax evidenció atelectasias bibasales. El hemograma, la bioquímica sérica y el estudio de coagulación no evidenciaron alteraciones. Factor reumatoideo, porfirinas en orina, serología VIH, VHB y VHC, aldolasa, anticuerpos antinucleares y antirreceptor de acetilcolina normales o negativos. Además, se descartó una intoxicación por fármacos depresores del sistema nervioso central, metales pesados y tóxicos. La punción lumbar evidenció un líquido cefalorraquídeo claro, normotenso y acelular, siendo los estudios realizados en el mismo negativos. Las hormonas tiroideas, serología de *Borrelia*, lúes y el test de tensilón fueron negativos. La electromiografía demostró denervación y fasciculaciones en el músculo tibial an-

Correspondencia: Dr. J. Hernández Borge.  
Avda. América. Urbanización Vistahermosa, n.º 49.  
Algeciras. Cádiz.

Recibido: 2-6-98; aceptado para su publicación: 1-9-98.

terior derecho, el tibial anterior izquierdo, el cuádriceps derecho, el abductor del pulgar derecho y el bíceps braquial derecho; no se observaron alteraciones en los potenciales evocados sensitivos ni motores, ni en las velocidades de conducción en los nervios medianos y cubitales. Todo ello era compatible con una afectación plurirradicular y de la motoneurona, con datos de piramidismo. En la respiración espontánea, el volumen corriente era de 250-300 ml con una FVC de 1.000 ml, produciéndose un rápido descenso del volumen corriente y de la saturación de oxígeno, que obligaba a reiniciar de nuevo la ventilación mecánica. El paciente fue, definitivamente, diagnosticado de enfermedad de la neurona motora con perfil clínico-evolutivo de ELA. Tras varios intentos fallidos de extubación fue traqueostomizado, permaneciendo en ventilación domiciliar con ventilador volumétrico desde hace 6 meses.

## Discusión

La ELA es una enfermedad neurodegenerativa progresiva de causa desconocida que afecta tanto a la primera como a la segunda motoneuronas, lo que resulta una disfunción combinada. Todos los músculos estriados pueden verse afectados con la excepción de la musculatura extraocular y esfinteriana. Su incidencia es de 1-2 casos/100.000 habitantes/año y es más frecuente en varones (2:1). La mayor parte de los casos son esporádicos, aunque un 5-10% son hereditarios, siguiendo un patrón autosómico dominante<sup>1</sup>. A pesar de haberse ensayado diversas terapéuticas, su tratamiento actual es puramente sintomático y de soporte.

La afectación respiratoria aparece cuando los músculos encargados de la bomba ventilatoria se ven afectados, lo que suele acontecer en el contexto de una ELA bien establecida. Habitualmente la insuficiencia respiratoria es de inicio insidioso, presentándose en forma de disnea de esfuerzo progresiva de causa desconocida<sup>7,8</sup>. Muchos de estos pacientes desarrollan síntomas derivados de la hipoventilación alveolar como hipersomnia y retención de anhídrido carbónico<sup>6,9</sup>. El examen físico puede revelar una respiración abdominal paradójica indicativa de parálisis diafragmática, que puede valorarse mediante fluoroscopia<sup>10,11</sup>. La mayor parte de los pacientes con ELA tienen alteraciones características de las pruebas funcionales respiratorias con disminución de la capacidad vital forzada (FVC) y de la ventilación voluntaria máxima (MVV). Ambos parámetros tienden a disminuir de forma progresiva, acelerándose el deterioro de la FVC en fases terminales<sup>1</sup>. La debilidad de la musculatura espiratoria provoca una disminución de los flujos espiratorios, por lo que el volumen residual (RV) suele estar elevado. El intercambio gaseoso suele mantenerse hasta que la mecánica pulmonar se ve muy dañada (FVC inferior al 20%)<sup>9</sup>. Las presiones inspiratorias máximas (MIP) y espiratorias máximas (MEP) también se ven notablemente afectadas. De esta forma, el grado de disnea parece correlacionarse bien con el deterioro de la musculatura respiratoria presentada por estos parámetros<sup>1</sup>.

Ocasionalmente, esta enfermedad puede desarrollarse con un fallo respiratorio agudo precisando ventilación mecánica<sup>5,6,8</sup>. Este modo de presentación es raro y pare-

ce asociarse a lesiones de las motoneuronas del nervio frénico localizadas en la médula espinal (C3-C7)<sup>2,6,7,12</sup>. En estos casos la falta de manifestaciones clínicas típicas de la enfermedad conduce a un retraso del diagnóstico. Cuando no existen signos clínicos evidentes, algunos rasgos pueden apuntar hacia una causa neurológica como causante del fracaso respiratorio: ausencia de enfermedad cardiopulmonar previa, examen físico, estudio radiológico y electrocardiográfico normal y rápida mejoría con soporte ventilatorio, con incapacidad para la desconexión de la misma<sup>1,3,4</sup> al igual que ocurrió en el enfermo aquí estudiado.

El tratamiento de estos pacientes es controvertido, abogándose al inicio por el empleo de medidas conservadoras, dado el pronóstico de la enfermedad. Deben tratarse precozmente y de forma agresiva las infecciones respiratorias, así como establecer una fisioterapia intensa<sup>2</sup>. La oxigenoterapia está indicada cuando aparecen disnea o datos indicativos de insuficiencia respiratoria, particularmente en aquellos pacientes que han rechazado el empleo de ventilación asistida. Debido a la frecuente afectación bulbar el mecanismo de la deglución se ve seriamente dañado, por lo que son frecuentes los episodios de regurgitación y neumoa aspiración. Cuando la alimentación oral es inviable el empleo de técnicas endoscópicas, como la gastrostomía percutánea, asegura el mantenimiento de un adecuado estado nutricional del paciente<sup>1</sup>.

Se han planteado numerosas técnicas de ventilación no invasiva en esta enfermedad<sup>13,14</sup>. De entre ellas, la ventilación a presión positiva intermitente por vía nasal (VPPIN) se ha mostrado eficaz en aquellos casos con insuficiencia respiratoria crónica progresiva<sup>15,16</sup>. Sin embargo, la frecuente afectación bulbar provoca grandes dificultades en su uso, aceptación y eficacia<sup>17</sup>. Por este motivo, parecería preferible la ventilación a través de una traqueostomía, al menos en aquellos pacientes con un importante deterioro bulbar. No obstante, poco se conoce de los efectos a largo plazo de esta medida debido al escaso número de pacientes sometidos a la misma. Debido a los problemas técnicos y de infraestructura derivados de esta terapéutica, sólo parece recomendable para pacientes muy motivados y con un soporte familiar adecuado<sup>18-20</sup>.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Kaplan LM, Hollander D. Respiratory dysfunction in amyotrophic lateral sclerosis. *Clin Chest Med* 1994; 15: 675-681.
2. Tidwell J. Pulmonary management of the amyotrophic lateral sclerosis patient. *J Neurosci Nurs* 1993; 25: 337-342.
3. Sherman MS, Paz HL. Review of respiratory care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis. *Respiration* 1994; 61: 61-67.
4. Motoi Y, Satoh K, Matsumine K, Wakiya M, Mori H, Shirai T et al. A 49 year old man with progressive bulbar palsy and respiratory failure (clinical conference). *No To Shinkei* 1998; 50: 93-100.
5. De Carvalho, Matias T, Coelho F, Evangelista T, Pinto A, Luis ML. Motoneuron disease presenting with respiratory failure. *J Neurol Sci* 1996; 139 (Supl): 117-122.
6. Merygnac C, Poirier J, Degos JD. Amyotrophic lateral sclerosis presenting with respiratory insufficiency as the primary complaint. *Eur J Neurol* 1985; 24: 115-120.

7. Daras M, Jpiro AJ, Swerdlow M. Respiratory failure in amyotrophic lateral sclerosis. *N Y State J Med* 1984; 84: 570-572.
8. Hill R, Martin J, Hakim A. Acute respiratory failure in motor neuron disease. *Arch Neurol* 1983; 40: 30-32.
9. Sivak DE, Streib EW. Management of hypoventilation in motor neuron disease presenting with insufficiency. *Ann Neurol* 1980; 7: 188-191.
10. Sharp JT. Diaphragmatic function and respiratory failure. *Chest* 1977; 71: 566.
11. Evangelista T, Carvalho M, Pinto A, Luis ML. Phrenic nerve conduction in amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Sci* 1995; 129 (Supl):35-37.
12. Larseell O. *Anatomy of the nervous system* (2.<sup>a</sup> ed.). Nueva York: Appleton-Century-Crofts, 1951.
13. Make BJ, Hill NS, Goldberg AI, Bach JR, Dunne PE, Heffner JE et al. Mechanical ventilation beyond the intensive care unit: report of a Consensus Conference of the American College of Chest Physicians. *Chest* 1998; 113: 289-321.
14. Moss AH, Casey P, Stocking CB, Roos RP, Brooks BR, Siegler M. Home ventilation for amyotrophic lateral sclerosis patients: outcomes, costs, and patient, family, and physician attitudes. *Neurology* 1993; 43: 438-443.
15. Robert D, Willing TN, Paulus J. Long term ventilation in neuromuscular disorders: report of a consensus conference. *Eur Respir J* 1993; 6: 599-606.
16. Leger P, Jennequin J, Gerard M, Lasonery S, Robert D. Home positive ventilation via nasal mask for patients with neuromuscular weakness or restrictive lung or chest-wall disease. *Respir Care* 1989; 34: 73-77.
17. Cazzolli PA, Oppenheimer EA. Home mechanical ventilation for amyotrophic lateral sclerosis: nasal compared to tracheostomy-intermittent positive pressure ventilation. *J Neurol Sci* 1996; 139 (Supl) 123-128.
18. Silverstein MD, Stocking CB, Antel JB, Beckwith J, Ross RP, Siegler M. Amyotrophic lateral sclerosis and life-sustaining therapy: patients' desires for information, participation in decision making, and life-sustaining therapy. *Mayo Clin Proc* 1991; 66: 906-913.
19. Oppenheimer E. Decision making in the respiratory care of amyotrophic lateral sclerosis: should home mechanical ventilation be used? *Palliative Care* 1993; 7: 49-64.
20. Smith CE, Mayer LS, Parkhust C, Perkins SB, Pingleton SK. Adaptation in families with a member requiring mechanical ventilation at home. *Heart Lung* 1991; 20: 249-256.