

Diagnóstico de ELA

Lucía Galán Dávila

Unidad de ELA

Hospital Clínico San Carlos Madrid

- La Esclerosis Lateral Amiotrófica es una enfermedad neurodegenerativa rápidamente progresiva que afecta predominantemente a la neurona motora.
- Produce debilidad muscular incluyendo la musculatura bulbar progresiva.
- La media de supervivencia es de 3 años.

- El diagnóstico de la enfermedad requiere la presencia de signos de primera y segunda motoneurona.
- Es fundamentalmente clínico
- Aunque para la demostración de la afectación de segunda neurona motora puede utilizarse el EMG

Afectación bulbar

- Atrofia lingual
- Disartria
- Disfagia
- Debilidad cervical



Insuficiencia respiratoria
de tipo **restrictivo** por debilidad
de la musculatura respiratoria



Primera motoneurona

- Debilidad
- Espasticidad
- Hiperreflexia
- Signo de Babinski

**Primera
motoneurona**



**Segunda
motoneurona**



**Extensión
por contigüidad**



Segunda motoneurona

- Debilidad
- Amiotrofia
- Fasciculaciones

- Es característico un retraso en el momento del diagnóstico de aproximadamente 1 año desde el inicio de los síntomas
- Inespecificidad de los síntomas (caídas, disartria...)
- Demoras en las derivaciones
- Dificultades propias de la enfermedad (mal pronóstico...)

-
- Dado el mal pronóstico de la enfermedad los criterios diagnósticos son muy restrictivos y por tanto tardíos
 - Se usan sobre todo en los ensayos clínicos pero desde el punto de vista clínica son menos utilizados.

Criterios de El Escorial

A. Presencia de
Signos clínicos ,neurofisiológicos o neuropatológicos de enfermedad de motoneurona inferior
Signos clínicos de afectación de motoneurona superior
Signos de progresión de la enfermedad en la misma región o diferentes
B. Ausencia de
signos neurofisiologicos o anatomopatológicos compatibles con otro proceso capaz de producir afectación de motoneurona superior y/o inferior
Hallazgos en la neuroimagen que puedan explicar los signos clinicos y neurofisiologicos observados

Categorías diagnósticas de El Escorial

ELA clinicamente definida
Signos clínicos de motoneurona inferior y superior en 3 regiones (bulbar, cervical, torácica o lumbar)
ELA clinicamente probable
Signos clínicos de motoneurona inferior y superior en 2 regiones con signos de MNS en regiones rostrales a las de MNI
ELA clinicamente probable apoyada por exámenes complementarios
Signos clínicos de motoneurona superior en una región y criterios electrofisiológicos de MNI en 2 regiones
ELA clinicamente posible
Signos de MNS y MNI en una misma región únicamente o Signos de MNS en dos regiones o Signos de MNS y MNI con los signos de MNI rostrales a los de MNS

-
- En la mayoría de los ensayos clínicos se aceptan pacientes en la categoría de ELA probable o definitiva
 - Por tanto en fases bastantes avanzadas de la enfermedad lo que puede que haga que la cadena patogénica esté ya instaurada y los tratamientos no sean efectivos

-
- Para intentar minimizarlo se diseñaron los criterios de Awajii
 - Mayor sensibilidad diagnóstica
 - Dan mayor valor al diagnóstico electromiográfico de la ELA

Criterios diagnosticos electromiográficos

Para la evaluación de la motoneurona inferior el EMG de aguja tiene el mismo valor que la clínica

Se pueden encontrar cambios neurogenicos crónico como:

Potenciales de Unidad Motora (PUMs) con aumento de la duración y la amplitud, usualmente con un aumento del número de fases

Disminución del reclutamiento motor

Usando un filtro de banda ancho 500 Mhz a 5 KHz se observan PUMs inestables y complejos

En la ELA se suelen observar fasciculaciones y ondas positivas en musculos sanos

En la presencia de cambios neurogenicos crónicos potenciales de fasciculacion preferiblemente de morfologia compleja son equivalentes a las fibrilaciones y las ondas positivas

Diagnóstico diferencial

- A pesar de que la lista de enfermedades que pueden producir una clínica similar es larga, la tasa de error diagnóstico es inferior al 10%

Enfermedades geneticas

- AMS
- Kennedy
- Hexosaminidasa A
- Mitocondriales
- Síndrome de la triple A
- Enfermedad por poliglucanos
- Paraparesias espasticas
- Adrenoleucodistrofia

Causas tóxico metabólicas

- Mielopatía por radiación
- Tirotoxicosis
- Hiperparatiroidismo
- Envenenamiento por plomo o mercurio
- Deficit de cobre

Infecciosas

- Lyme
- Sífilis
- HIV
- Postpolio

Causas inmunológicas inflamatorias

- Neuropatía motora por bloqueos de conducción
- Miastenia gravis (antiMusK)
- IBM

Otras

- Causas estructurales:
 - Mielopatía cervical
 - Tumores de la base de cráneo
- Otras
 - Enfermedades paraneoplasias
 - Miopatias

- Si la presentación es clásica con afectación de ambas neuronas motoras el porcentaje de errores diagnósticos es menor y la patología con la que mas se confunde es la mielopatía cervical
- Pero los pacientes con ELA pueden asociar mielopatía cervical

- El error es más frecuentes en las formas en las que inicialmente hay afectación solo de neurona motora inferior
- Las enfermedades con las que mas se confunde son la enfermedad de Kennedy, la Neuropatia por bloqueos motores y la miastenia gravis

Las escalas de discapacidad

- ALS-FRS
- Es la escala más utilizada en los ensayos
- En los últimos años se utiliza la caída del ALS-FRS
- O un score relacionado con esa caída

ALSFERS-R

- Mide variables de discapacidad clínicas de debilidad motora y bulbar
- Así evalúa:
 - Saliva
 - Habla
 - Alimentación
 - Capacidad para vestirse
 - Para usar los cubiertos
 - Para asearse

-
- Para darse la vuelta en la cama y arroparse
 - Marcha
 - Escaleras
 - Respiratorias (disnea, ortopnea, uso de VMNI...)
- Incluye 12 preguntas

Problemas de la escala

- Menos útil en estadios avanzados
- Algunos item tienen pocos estadios intermedios:
 - Marcha
 - Ventilación/BiPAP
- Las ayudas ortopédicas y bastones deben considerarse asistencia

ALS Functional Rating Scale-Revised (ALSF SR-R) Scores Correlate with QOL



Otras escalas utilizadas

- Escalas de calidad de vida
 - SF-12
 - SF-36
- ALSAQ-5
 - Mide la posibilidad de realizar diferentes acciones de la vida diaria
- GCBS
 - Utilizada para medir el grado de afectación del cuidador

LA COMUNICACIÓN DEL DIAGNÓSTICO

- Es un momento crucial para el paciente
- Que determina su percepción de la enfermedad
- Debe realizarse con tiempo suficiente
- De forma progresiva en varias visitas
- En ambiente tranquilo
- Con el paciente acompañado
- Dándole al paciente la información que solicite de forma honesta
- No más ni menos

- La Esclerosis lateral Amiotrofica es una enfermedad progresiva en la que el marcador clinico es la debilidad de musculatura bulbar o de miembros que progresa y afecta a diferentes zonas
- El proceso diagnóstico requiere demostrar la afectación de ambas neuronas motoras en diferentes zonas y excluir otras causas de la clínica
- Por eso muchas veces se requieren múltiples pruebas
- Es habitual que esto produzca un retraso del diagnóstico
- La comunicación del diagnóstico es un momento crucial y como tal debe ser tratado