

Voice and swallowing disorders as initial symptoms in Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS). Report of a case

Alteraciones de la voz y deglución como síntomas iniciales en esclerosis lateral amiotrófica (ELA). Reporte de un caso

 Nathaly Beatriz Linares Ayala,^{1*}  Adán Américo Fuentes Canales,¹
 Elsa Rubidia Escobar-Rivera.²

1

Abstract

Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) is a fast-progressive neurodegenerative disease that affects superior and inferior motor neurons. The initial age of this disease is between 51 and 66 years old, with a survival mean between 24 and 50 months since the beginning of symptoms, being more common in men with a 1:5 relation.

The treatment of ALS is primarily given because of the symptom management and palliative care through a multidisciplinary team. The clinical case presented is a masculine patient with 73 years old that shows voice and swallowing disorders, with a fast evolution of progressive paralysis, passing away one year after diagnosis.

In Otorhinolaryngology is important to take account the diagnosis of this pathology, in those patients that consults with disorders related to the voice and swallowing disorders without apparent cause or evident morphologic changes in physical exams, that justify that symptomatology.

Key words: Motor neurons injury, dysphagia, Amyotrophic Lateral Sclerosis.

Citation: Linares-Ayala N. B., Fuentes-Canales A. A., Escobar-Rivera E. R. *Alteraciones de la voz y deglución como síntomas iniciales en Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA). Reporte de un caso.* J Audiol Otolaryngol Phoniatr. 2019;1(2):pp 1-5

***Correspondencia:** Nathaly Beatriz Linares Ayala, Alameda Juan Pablo II y 39 Av. Nte., edif. El Salvador, San Salvador, El Salvador. Correo electrónico: nblinares1989@gmail.com

¹ Instituto Salvadoreño del Seguro Social, San Salvador, El Salvador

² Instituto Salvadoreño de Rehabilitación Integral, Centro de Audición y Lenguaje (FUNC), San Salvador, El Salvador

Recepción: 13 de agosto, 2020

Aceptación: 20 de septiembre 2020



Resumen

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa rápidamente progresiva que afecta las neuronas motoras superiores e inferiores, la edad de inicio de la enfermedad es entre los 51 y 66 años con una media de supervivencia entre 24 y 50 meses a partir del inicio de los síntomas, siendo más común en hombres en una relación de 1:5.

El tratamiento de la ELA, se da primariamente por el manejo de los síntomas y los cuidados paliativos a través de un equipo multidisciplinario.

El caso clínico que se presenta es un paciente masculino 73 años que se presenta por alteraciones de la voz y deglución, con rápida evolución de parálisis progresiva, falleciendo aproximadamente 1 año posterior al diagnóstico.

En otorrinolaringología es importante tomar en cuenta el diagnóstico de esta patología, en aquellos pacientes que consultan con trastornos relacionados a la voz y deglución sin causa aparente ni cambios evidentes o morfológicos en el examen físico, que justifiquen dicha sintomatología.

Palabras clave: lesión de neurona motora, disfagia, esclerosis lateral amiotrófica.

Introducción

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa rápidamente progresiva que afecta las neuronas motoras superiores e inferiores, causada por el exceso de glutamato (neurotransmisor).^(1,2) Fue descrita por primera vez en 1869 por el neurólogo francés Charcot, la prevalencia es de 5 casos por 100 000 habitantes.

⁽¹⁾ Se ha encontrado que la exposición ocupacional a algunos químicos, metales pesados y el selenio pueden aumentar el riesgo de padecerla.⁽³⁾

Varios genes han sido identificados en la esclerosis lateral amiotrófica (ELA familiar) los cuales solo representan el 10% de los casos, el 90 % restante no muestra un patrón hereditario.

Los autoantígenos involucrados en el mecanismo que genera la esclerosis lateral amiotrófica son todavía desconocidos.⁽⁴⁾

La edad de inicio de la enfermedad es entre los 51 y 66 años, con una media del tiempo de supervivencia desde el inicio de los síntomas a la muerte entre 24 y 50 meses, siendo más común en hombres en una relación de 1:5.⁽⁵⁾

La enfermedad se manifiesta por debilidad muscular ascendente que típicamente afecta miembros superiores e inferiores además de funciones como: el habla, la deglución y la respiración; la disfagia es característica de la ELA, resultando en debilidad o espasticidad de los músculos que intervienen en el proceso de deglución, dañando la lengua, labios, paladar blando, mandíbula, faringe y laringe.^(2,6)

La enfermedad inicia usualmente con debilidad en miembros inferiores (inicio espinal), esto lo experimentan un 58 a 82% de los pacientes o

bien, se puede manifestar con dificultad al hablar o tragar (inicio bulbar); la disfagia llega a estar presente en un 85% de los pacientes.

La pérdida neuronal es en la corteza fronto-temporal, provoca signos y síntomas cognitivos aproximadamente en la mitad de los pacientes.

Las lesiones de la neurona motora superior se presentan con espasticidad de la musculatura laríngea y orofacial, que origina disfonía áspera y tensa además de disartria, ocasionalmente pueden presentarse espasmos laríngeos y mioclonías. Las lesiones de la neurona motora inferior se manifiestan con parálisis flácida, atrofia muscular y fasciculaciones, causando voz aérea e hipernasal, arqueamiento de las cuerdas vocales evidenciado en los estudios dinámicos y tos inefectiva, pudiendo dar lugar a micro aspiraciones. La deglución se afecta con regurgitación nasal y disfagia por alteración de las fases oral y faríngea causando neumonías por aspiración.⁽⁶⁾

El tratamiento de la ELA se da primariamente por el manejo de los síntomas y los cuidados paliativos a través de un equipo multidisciplinario, donde intervienen: terapeutas de lenguaje, habla, rehabilitación física y respiratoria, nutricionista, neurólogo, gastroenterólogo, otorrinolaringólogo y psiquiatra. No existe hasta la fecha, un tratamiento efectivo, el Riluzole, es un antagonista del glutamato que reduce su liberación, disminuyendo la progresión de la enfermedad.

Los corticoesteroides, agonistas beta 2, biotina, drogas inmunosupresoras como azatioprina y ciclofosfamida, inmunoglobulinas y plasmaféresis, son parte de la terapia de la Esclerosis Lateral Amiotrófica, pero ninguno de ellos ha evitado la progresión de la enfermedad.⁽⁶⁻⁹⁾

Desde el año 2017, la FDA aprobó el Edaravone, que actúa aliviando los efectos del estrés oxidativo, lo que puede ser relacionado a la muerte de las neuronas motoras.⁽¹⁾ Al momento, se en-

cuentra en estudio la aplicación de anticuerpos monoclonales y de células madre.

Presentamos un caso de Esclerosis lateral amiotrófica (ELA) y la revisión de la literatura.

Caso Clínico

Se trata de paciente masculino de 73 años, médico de ocupación; quien consulta en octubre del año 2017 al presentar disfonía de 3 meses de evolución, voz débil, fonostenia y disfagia ocasional a sólidos, además de congestión nasal y rinorrea.

Antecedente de reflujo faringolaríngeo con tratamiento de esomeprazole, síndrome de apnea obstructiva del sueño de tipo moderada y uso de CPAP ocasionalmente, rinitis alérgica tratada con loratadina y fluticasona de forma intermitente durante los últimos 4 años.

Al examen físico, se encuentra consciente, alerta, bien orientado en tiempo, lugar y persona, a la exploración nasal se evidencia hipertrofia leve de cornetes inferiores y desviación septal izquierda, faringe sin anormalidades, en la evaluación de la laringe se encontró voz con disfonía fluctuante y fatiga vocal durante el interrogatorio, pulmones sin anormalidades.

Se realizó nasofibroscoopia, confirmando desviación septal, nasofaringe sin lesiones estructurales ni movimientos paradójicos, con abundante secreción con relación a descarga post nasal, eritema de aritenoides y entrada esofágica, evaluado con escala Belafsky para reflujo faringolaríngeo 13 puntos. Estroboscopia con cierre glótico completo, amplitud y simetría sin alteraciones, onda mucosa presente.

No se realizó videofluoroscopia de la deglución, ya que la institución carece de dicho procedimiento. La tomografía computada de senos paranasales reportó pansinusitis y desviación septal izquierda.

La neurografía motora, demostró lesión de motoneurona superior e inferior, afectando 4 niveles: bulbar, cervical, lumbar y sacro. Hallazgos compatibles con esclerosis lateral amiotrófica.

La terapia de rehabilitación vocal con técnica de tracto vocal semiocluido fue parte del manejo terapéutico por alrededor de 4 meses.

En noviembre de 2017, el paciente salió del país en búsqueda de otra opinión médica confirmando el diagnóstico. Se le proporcionó y seguimiento médico durante 1 año, falleciendo en diciembre de 2018.

Discusión

La esclerosis lateral amiotrófica, puede presentarse hasta en un 25% de los casos en su fase inicial, con trastornos de la voz y deglución.

Debido a su etiología multifactorial y rápida evolución, en muchos casos es difícil establecer una etiopatogenia, luego de la sospecha clínica, los estudios complementarios son de gran importancia, entre ellos los estudios de nasofibroscopia, estroboscopia y estudios neurofisiológicos.

Es importante recalcar que durante la realización de la nasofibroscopia y estroboscopia que son estudios dinámicos, en ese momento, no se observaron cambios estructurales tales como arqueamiento de pliegues vocales o atrofia de estos que pueden presentarse en fases más avanzadas de la enfermedad.

Conclusiones

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) no cuenta con un tratamiento específico para evitar la pro-

gresión de la enfermedad, el manejo está dirigido a mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Es importante en la especialidad de otorrinolaringología, el diagnóstico temprano de esta enfermedad en los pacientes que consultan por trastornos relacionados a la voz y deglución sin causa aparente ni cambios morfológicos en el examen físico e instrumentado que justifiquen dicha sintomatología.

Es imperativo la realización de estudios complementarios para evaluar la deglución, como nasofibroscopia y fluoroscopia para el adecuado diagnóstico y tratamiento, lo cual nos permitirá proporcionar las bases de rehabilitación en conjunto con el aspecto nutricional de cada paciente.

La atención a estos pacientes debe de ser multidisciplinaria, que incluya tratamiento de las alteraciones respiratorias, nutricionales y rehabilitación física; tomando en cuenta personal con conocimientos amplios en el manejo de trastornos de la deglución y alteraciones foniatricas, además de apoyo psiquiátrico tanto para el paciente como a los familiares.

Financiación

No se recibió patrocinio de ningún tipo para llevar a cabo este artículo.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Referencias

1. **Oskarsson B, Gendron TF, Staff NP.** Amyotrophic Lateral Sclerosis: An Update for 2018. *Mayo Clinic Proceedings*. 2018;93(11):1617–28. doi: 10.1016/j.mayocp.2018.04.007
2. **Dyer AM, Smith A.** Riluzole 5 mg/mL oral suspension: for optimized drug delivery in amyotrophic lateral sclerosis. *Drug Des Devel Ther*. 2016; 11:59–64. doi: 10.2147/DDDT.S123776
3. **Filippini T, Tesauro M, Fiore M, Malagoli C, Consonni M, Violi F, et al.** Environmental and Occupational Risk Factors of Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Population-Based Case-Control Study. *Int J Environ Res Public Health*. 2020;17(8). doi: 10.3390/ijerph17082882
4. **Ralli M, Lambiase A, Artico M, de Vincentiis M, Greco A.** Amyotrophic Lateral Sclerosis: Autoimmune Pathogenic Mechanisms, Clinical Features, and Therapeutic Perspectives. *Isr Med Assoc J*. 2019;21(7):438–43.
5. **Longinetti E, Fang F.** Epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: an update of recent literature. *Curr Opin Neurol*. 2019;32(5):771–6. doi: 10.1097/WCO.0000000000000730
6. **Bartus RT, Bétourné A, Basile A, Peterson BL, Glass J, Boulis NM.** β 2-Adrenoceptor agonists as novel, safe and potentially effective therapies for Amyotrophic lateral sclerosis (ALS). *Neurobiology of Disease*. 2016; 85:11–24. doi: 10.1016/j.nbd.2015.10.006
7. **Juntas-Morales R, Pageot N, Bendarráz A, Alphanbéry S, Sedel F, Seigle S, et al.** High-dose pharmaceutical grade biotin (MD1003) in amyotrophic lateral sclerosis: A pilot study. *EClinicalMedicine*. 2020; 19:100254. doi: 10.1016/j.eclinm.2019.100254
8. **Núñez-Batalla F, Díaz-Molina JP, Costales-Marcos M, Moreno Galindo C, Suárez-Nieto C.** *Neurolaringología. Acta Otorrinolaringol Esp*. 2012;63(2):132–40. doi: 10.1016/j.otorri.2010.12.003
9. **Luchesi KF, Kitamua S, Mourão LF.** Amyotrophic Lateral Sclerosis survival analysis: Swallowing and non-oral feeding. *NeuroRehabilitation*. 2014;35(3):535–42. doi: 10.3233/NRE-141149