






## Parálisis diafragmática unilateral como debut de una esclerosis lateral amiotrófica (ELA)

Francisco Buendía-Santiago<sup>1</sup>, María José Conesa-Espejo<sup>2</sup>, Antonio Meseguer-Hernández<sup>1</sup>, María del Carmen Velasco-Alcázar<sup>3</sup> y Matías Cegarra-Clares<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Servicio de Cardiología, Hospital Universitario Santa Lucía, Cartagena, Murcia, España

<sup>2</sup>Centro de Salud La Aljorra, Hospital Universitario Santa Lucía, Cartagena, Murcia, España

<sup>3</sup>Servicio de Neumología, Hospital Universitario Santa Lucía, Cartagena, Murcia, España

<sup>4</sup>Servicio de Neurología, Hospital Universitario Reina Sofía, Murcia, Murcia, España

Recibido: 07/04/2023

Aceptado: 12/07/2023

En línea: 31/08/2023

**Citar como:** Buendía-Santiago F, Conesa-Espejo MJ, Meseguer-Hernández A, Velasco-Alcázar C, Cegarra-Clares M. Parálisis diafragmática unilateral como debut de una esclerosis lateral amiotrófica (ELA). Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2023 (agosto); 8(2): 101-104. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a8n2a13>.

**Cite this as:** Buendía-Santiago F, Conesa-Espejo MJ, Meseguer-Hernández A, Velasco-Alcázar C, Cegarra-Clares M. Unilateral diaphragmatic paralysis as the onset of amyotrophic lateral sclerosis (ALS). Rev Esp Casos Clin Med Intern (RECCMI). 2023 (August); 8(2): 101-104. doi: <https://doi.org/10.32818/reccmi.a8n2a13>.

**Autor para correspondencia:** Francisco Buendía-Santiago. [franbs97@gmail.com](mailto:franbs97@gmail.com)

### Palabras clave

- ▷ Esclerosis lateral amiotrófica
- ▷ Parálisis respiratoria
- ▷ Diafragma
- ▷ Disnea
- ▷ Neuronas motoras

### Resumen

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es la tercera enfermedad neurodegenerativa con mayor incidencia en España. Los debuts atípicos dificultan enormemente el diagnóstico temprano de esta enfermedad. Expone-mos el caso de un varón de 73 años que presentaba disnea de moderados esfuerzos desde hacía 6 meses. Se objetivó elevación del hemidiafragma derecho como único hallazgo. Tras varios meses sin diagnóstico etiológico, comenzó con la aparición de tics en las cuatro extremidades, objetivando fasciculaciones, hiperreflexia y debilidad muscular generalizada. En el electromiograma se obtuvieron hallazgos compatibles con neuropatía motora pura de distribución difusa y evolución crónica. Finalmente se concluyó con el diagnóstico de ELA.

### Keywords

- ▷ Amyotrophic lateral sclerosis
- ▷ Respiratory paralysis
- ▷ Diaphragm
- ▷ Dyspnea
- ▷ Motor neurons

### Abstract

Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) is the third most common neurodegenerative disease in Spain. Atypical onset makes early diagnosis of this disease extremely difficult. We present the case of a 73-year-old man with dyspnea on moderate exertion for his past 6 months. Elevation of the right hemidiaphragm was the only finding. After several months without an aetiological diagnosis, he presented tics in all four limbs, with fasciculations, hyperreflexia and generalised muscle weakness. The electromyogram showed findings compatible with pure motor neuropathy of diffuse distribution and chronic evolution. Finally, a diagnosis of ALS was made.

### Puntos destacados

- ▷ Existen formas de presentación atípicas de ELA con afectación respiratoria como primer síntoma, debiéndose sospechar ante una disnea de causa no cardiopulmonar. Un adecuado manejo favorece la evolución de los pacientes pudiendo mejorar la supervivencia y calidad de vida.

## Introducción

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad causada por la pérdida progresiva de motoneuronas, originando debilidad y parálisis muscular. Es la tercera enfermedad neurodegenerativa con mayor incidencia en España tras la enfermedad de Alzheimer y la enfermedad de Parkinson, con 2-3 casos cada 100.000 habitantes/año<sup>1</sup>.

Debuta con síntomas espinales como debilidad y amiotrofia distal asimétrica (70-75%) o con síntomas bulbares como alteración del lenguaje o disfagia (20%). En raras ocasiones puede debutar con síntomas respiratorios (2%) e incluso cognitivos tipo frontal, lo que dificulta aún más el ya de por sí tardío diagnóstico<sup>1,2</sup>.

## Caso clínico

### Antecedentes

Varón de 73 años hipertenso y exfumador desde hacía 40 años (índice paquete-año 20). Presentaba síndrome de apnea-hipopnea del sueño severo en tratamiento con CPAP desde 2018, con buena adherencia y mejoría de los síntomas desde entonces. Hiperplasia benigna de próstata, insomnio y síndrome ansioso-depresivo. Exbombero de profesión. Tratamiento crónico: irbesartán/hidroclorotiazida 150/12,5mg, tamsulosina/dutasterida 0,5/0,4mg, sertralina 50mg y lorazepam 1mg.

### Enfermedad actual

Paciente remitido por disnea de moderados-mínimos esfuerzos de inicio progresivo desde hacía 6 meses. No presentaba clínica infecciosa, ni ortopnea, disnea paroxística nocturna, bendopnea, ni oliguria. No se relacionaba con antecedentes infecciosos, ni sintomatología de otro tipo.

## Exploración física

Consciente y orientado, hemodinámicamente estable y afebril. Saturación oxígeno 98% (aire ambiente). Sin ingurgitación yugular. Auscultación cardiaca rítmica y sin soplos, pulmonar con murmullo vesicular conservado sin sonidos patológicos sobreañadidos. Abdomen blando y depresible, no doloroso. Extremidades sin edemas ni lesiones superficiales, con pulsos presentes y simétricos. Exploración neurológica sin alteraciones: pupilas isocóricas y normorreactivas, pares craneales sin alteraciones. Balance muscular 5/5 en miembros superiores (MMSS) e inferiores (MMII). Reflejos osteotendinosos (ROT) en MMSS ++/+++, ROT rotulianos ++/+++. Reflejo cutáneo plantar flexor bilateral.

## Pruebas complementarias

- Electrocardiograma: ritmo sinusal a 54 lpm, bloqueo aurículoventricular de primer grado.
- Radiografía de tórax (figura 1): proyección postero-anterior (PA). Índice cardiorrácico límite, sin nódulos ni consolidaciones en parénquima pulmonar, ni pinzamiento de senos costofrénicos. Se observaba una elevación de hemidiafragma derecho no presente en estudios previos (anterior de junio de 2018).
- Análítica sérica: sin alteraciones.

## Evolución

Se retiraron las benzodiacepinas como posibles causantes de la disnea y se citó para revisión un mes más tarde (en enero de 2022), donde se realizó ecografía de tórax que objetivaba una disminución clara de la movilidad del hemidiafragma derecho respecto al izquierdo. Se solicitó estudio con tomografía computarizada (TC) de tórax donde se descartaron lesiones en parénquima pulmonar y neoplásicas.

Dos meses más tarde (en marzo de 2022), acudió de nuevo por aumento de la disnea a mínimos esfuerzos, incluso en reposo. Se objetivó hipoventilación en gasometría arterial, con  $pCO_2$  de 50,3 mmHg. Tras estabilización y observación en Urgencias, fue dado de alta saturando al 97% con aire ambiente.

En mayo 2022 se realizó una espirometría (figura 2) donde se objetivaba un patrón restrictivo (FVC 68%), y DLCO 68%, por lo que se inició formoterol/budesonida 160/4,5mcg. Aunque se obtuvo una respuesta broncodilatadora positiva, no se definió como patrón mixto (con componente obstructivo) al no cumplir criterios de obstrucción, con índice de Tiffeneau (FEV1/FVC) mayor del 70%.

Pocos días más tarde, volvió a Urgencias por disnea persistente en reposo y ortopnea de dos almohadas, así como aparición de «tics» en las cuatro extremidades. Refirió pérdida de peso reciente (7 kg en 2 meses). Presentaba ansiedad y preocupación por la situación actual. La exploración fue normal salvo por dolor abdominal difuso, saturando al 99% en reposo. Siendo la analítica y las pruebas de imagen normales, fue derivado a consultas de Medicina Interna por vía rápida.

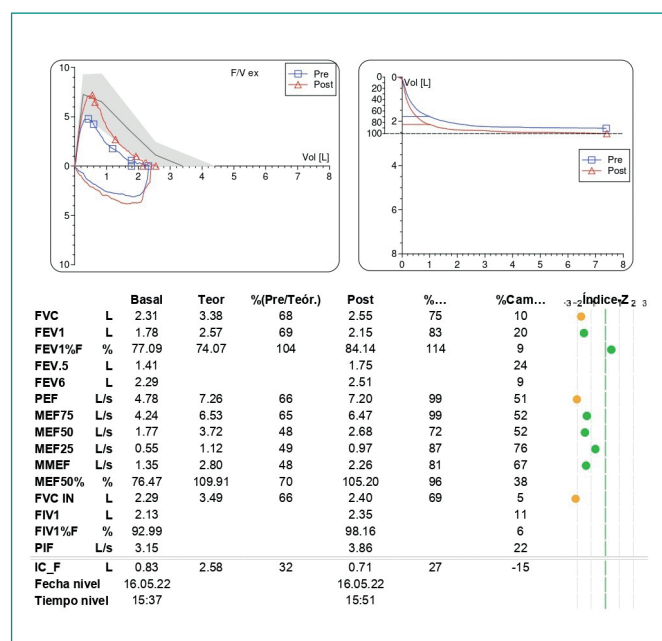


Figura 2. Espirometría simple «pre» y test broncodilatador «post».

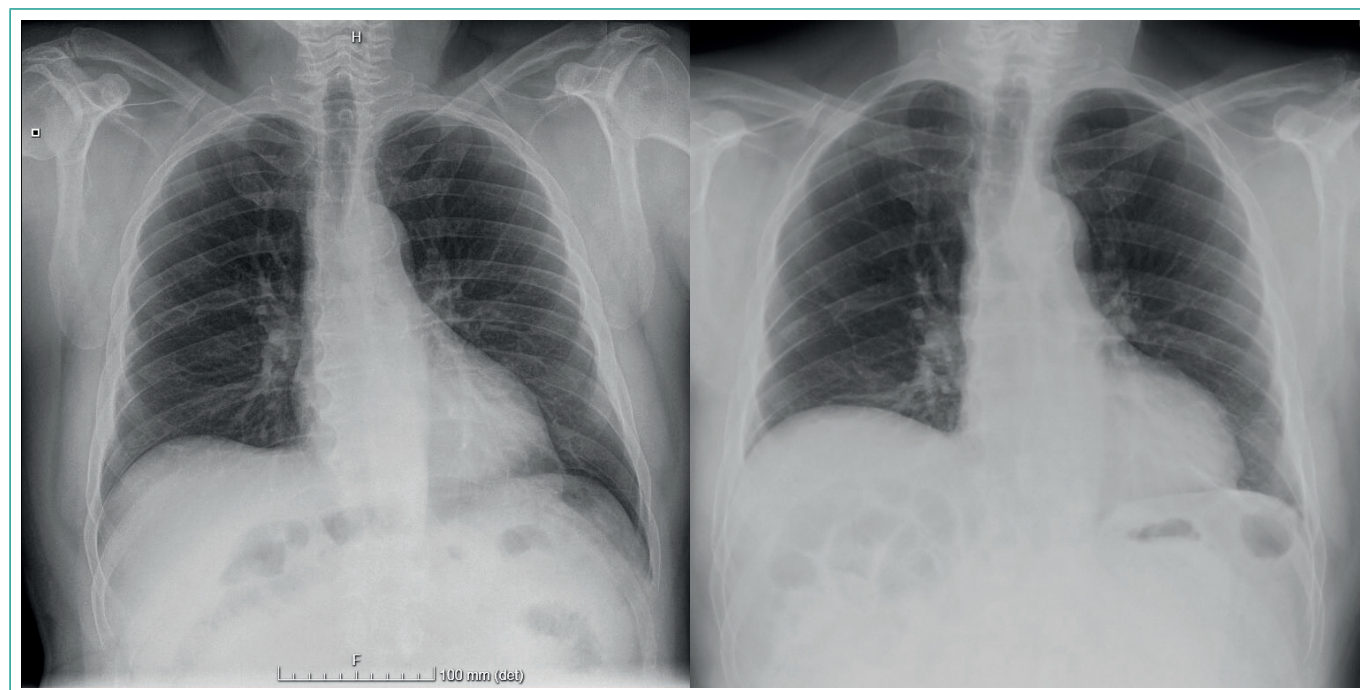


Figura 1. Radiografías de tórax en proyección PA: a la izquierda estudio de junio de 2018, a la derecha el actual.

Fue valorado 2 días más tarde (junio de 2022), donde ya el paciente refirió necesitar ayuda para el aseo por fatiga. Se realizó exploración neurológica completa:

- Movimientos oculomotores externos plenos, sin nistagmo. Pupilas isocóricas y normoreactivas. Facial normal, temblor lingual sin claras fasciculaciones. Sin disartria, hipofonía fatigable.
- Disnea de reposo, taquípnea a 25 rpm y uso de musculatura accesoria.
- Fasciculaciones difusas en pectorales, tronco, MMSS y MMII. Calambres dolorosos mantenidos en manos con exploración de presión de manos. Balance muscular general 5/5, espasticidad leve en MMII, marcha levemente espástica con inestabilidad y reflejos posturales.
- ROT +/- en MMSS, ausentes en pectorales. ROT rotulianos +++++/++++, aumento del área de sustentación, aquileos ++/++. Reflejo cutáneo plantar flexor, Hoffman derecho.

Se auscultó hipoventilación en hemitórax derecho, siendo el resto de la exploración normal. Ante la alta sospecha de enfermedad de motoneurona con síndrome constitucional concomitante, se decidió ingreso y se solicitó un TC cérvico-toraco-abdomino-pélvico.

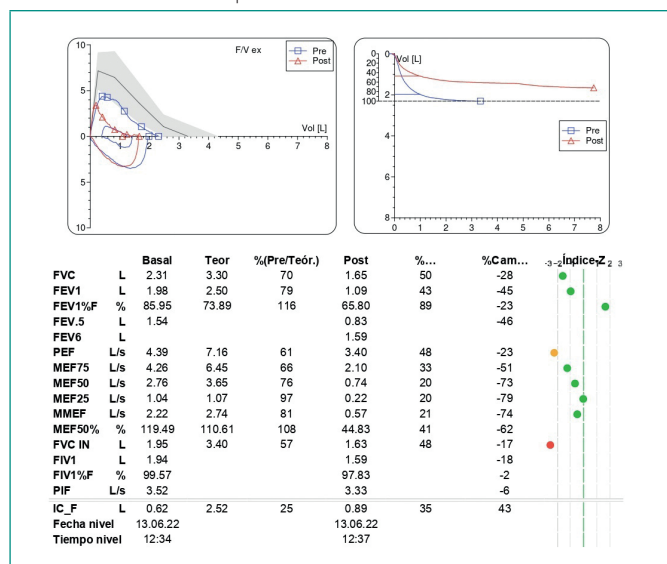


Figura 3. Espirometría simple «pre» y espirometría en decúbito dorsal horizontal a 0° «post».

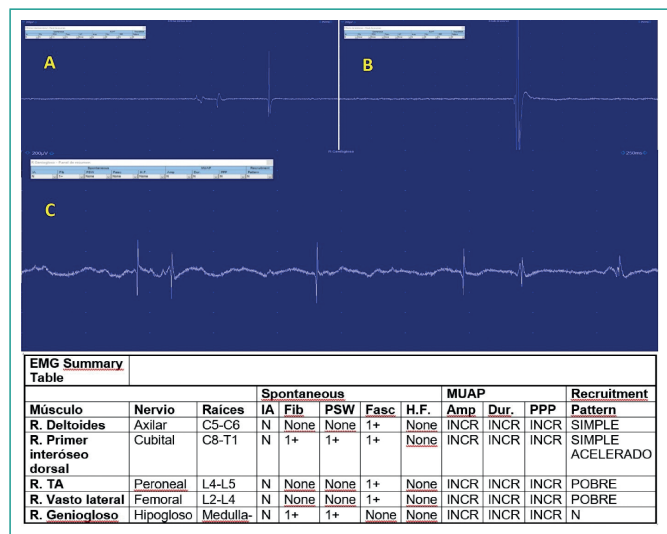


Figura 4. Electromiografía del primer interóseo dorsal (A), recto del abdomen (B) y genioglosso (C). Se observaron ondas positivas (A y B) y fibrilación (C).

Los estudios de imagen fueron negativos para patología orgánica y el estudio de autoinmunidad fue negativo. En el electromiograma (EMG) se observaron hallazgos compatibles con la existencia de una neuropatía motora pura de distribución difusa y evolución crónica con signos de progresión, que se expresaban en los territorios explorados a niveles bulbar, cervical y lumbar (figura 4). En nueva espirometría (figura 3) se objetivó FVC 70%, que cayó un 28% en decúbito dorsal horizontal a 0°.

Finalmente, se concluyó con el diagnóstico de ELA con síndrome constitucional asociado. Se pautó riluzol 10mL cada 12h junto con control analítico mensual con hemograma y enzimas hepáticas. Además, realizó interconsulta a Neumología para inicio de oxigenoterapia y BIPAP domiciliaria, y a Cuidados Paliativos para soporte de atención domiciliaria.

Tras nueva consulta para reevaluación al mes siguiente, el paciente había empeorado mucho en las últimas semanas, por lo que, de acuerdo con el paciente y la familia, se iniciaron midazolam y morfina subcutánea a demanda.

### Diagnóstico

Parálisis diafragmática unilateral como debut de una esclerosis lateral amiotrófica (ELA).

### Discusión y conclusiones

Ante un paciente con disnea progresiva sin dolor torácico, debe plantearse el diagnóstico diferencial inicial con la patología que más prevalentemente puede dar esta clínica como: insuficiencia cardíaca, arritmias, enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC), patología infecciosa u otras causas como anemia e hipotiroidismo<sup>3</sup>.

Tras la confirmación de la parálisis diafragmática unilateral, es preciso ampliar el estudio de imagen para descartar una patología orgánica responsable. Las causas más frecuentes son la secundaria a cirugía torácica, las neuritis infecciosas, lesiones medulares o vertebrales, y lesiones intratorácicas que compriman, inflamen o infiltren el nervio frénico. Una vez descartadas, se debe estudiar las enfermedades neuromusculares como la ELA<sup>4</sup>.

Dentro de las formas de ELA de inicio respiratorio, el hallazgo de parálisis diafragmática unilateral es un fenómeno extremadamente poco prevalente y escasamente descrito en la literatura. Esto favorece aún más una demora diagnóstica ya de por sí larga, siendo de media de 10-16 meses desde el inicio de los síntomas<sup>1</sup>.

La exploración física es importante, aunque las alteraciones no son específicas. Las pruebas de neuroimagen tienen gran valor para descartar lesiones estructurales. El EMG es la mejor prueba complementaria ya que muestra alteraciones características de afectación de motoneurona superior e inferior, y además permite descartar otros procesos en el diagnóstico diferencial<sup>1</sup>.

Czapliński, *et al.* describieron un caso con debut similar, aunque con parálisis bilateral<sup>5</sup>, y Blanco, *et al.* recientemente describieron un caso de debut con parálisis unilateral<sup>6</sup>. Otros casos de diagnóstico de ELA con debut de insuficiencia respiratoria aguda han sido descritos aunque con comorbilidad pulmonar concomitante como EPOC<sup>7,8</sup>.

El pronóstico de estos pacientes es infausto. Un 50% de los pacientes fallecen en los tres primeros años tras el diagnóstico. Además, las formas de debut con clínica respiratoria tienen un peor pronóstico, ya que suelen ser más agresivas al afectar desde el principio a la función respiratoria<sup>1</sup>.

Como conclusión, la ELA es una patología con elevada morbimortalidad que supone un reto diagnóstico en la práctica clínica. Existen formas de presentación

atípicas, con afectación respiratoria como primer síntoma, por lo que se debe sospechar ante una disnea de causa no cardiopulmonar. Estos pacientes se pueden beneficiar de una adecuada exploración neurológica, siendo la EMG la prueba complementaria de más utilidad. Un adecuado manejo favorece la evolución de los pacientes pudiendo mejorar la supervivencia y su calidad de vida.

## Financiación

El presente trabajo no ha recibido ayudas específicas provenientes de agencias del sector público, sector comercial o entidades sin ánimo de lucro.

## Conflicto de intereses

Los autores declaran carecer de conflicto de intereses.

## Bibliografía

---

1. Hospital Universitario La Paz (Unidad de ELA). Guía clínica para el tratamiento de la esclerosis lateral amiotrófica. AdelaWeb. 2022. Accesible en: <https://adelaweb.org/wp-content/uploads/2022/11/Guia-Cinica-Tratamiento-ELA-2022.11.pdf> (último acceso abr. 2023).
2. Ministerio de Sanidad y Política Social. Guía para la atención de la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) en España. 2009. Accesible en: <https://www.sanidad.gob.es/profesionales/prestacionesSanitarias/publicaciones/docs/esclerosisLA.pdf> (último acceso ago. 2023).
3. DeVos E, Jacobson L. Approach to adult patients with acute dyspnea. *Emerg Med Clin North Am.* 2016; 34(1): 129-49. doi: <https://doi.org/10.1016/j.emc.2015.08.008> (último acceso ago. 2023).
4. Celli BR. Diagnosis and management of nontraumatic unilateral diaphragmatic paralysis (complete or partial) in adults. En King TE Jr, Shefner JM, Muller NL (Ed). UpToDate. Waltham, Mass.: UpToDate 2023. Accesible en: <https://www.uptodate.com/contents/diagnosis-and-management-of-nontraumatic-unilateral-diaphragmatic-paralysis-complete-or-partial-in-adults> (último acceso ago. 2023).
5. Czaplinski A, Strobel W, Gobbi C, Steck AJ, Fuhr P, Leppert D. Respiratory failure due to bilateral diaphragm palsy as an early manifestation of ALS. *Med Sci Monit.* 2003; 9(5): CS 34-36. Accesible en: <https://europepmc.org/article/med/12761460> (último acceso abr. 2023).
6. Blanco R, Pichardo J, Abdullah H. A rare case of amyotrophic lateral sclerosis with asymmetrical phrenic nerve lesion presenting with acute respiratory failure as an initial manifestation. *Cureus.* 2021; 13(1). doi: <https://doi.org/10.7759/cureus.12547> (último acceso abr. 2023).
7. Fromm GB, Wisdom PJ, Block AJ. Amyotrophic lateral sclerosis presenting with respiratory failure. Diaphragmatic paralysis and dependence on mechanical ventilation in two patients. *Chest.* 1977;71(5): 612-614. doi: <https://doi.org/10.1378/chest.71.5.612> (último acceso abr. 2023).
8. Parhad IM, Clark AW, Barron KD, Staunton SB. Diaphragmatic paralysis in motor neuron disease. Report of two cases and a review of the literature. *Neurology.* 1978; 28(1): 18-22. doi: <https://doi.org/10.1212/wnl.28.1.18> (último acceso abr. 2023).