



CUADROS DE AYUDA EN EL DIAGNÓSTICO DE LAS PRINCIPALES ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES EN ATENCIÓN PRIMARIA

CUADROS DE AYUDA EN EL DIAGNÓSTICO DE LAS PRINCIPALES ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES

1. SIGNOS Y SINTOMAS DE AYUDA EN EL DIAGNOSTICO DE LA ELA:

De cara a la remisión de una interconsulta virtual, se debe sospechar una enfermedad de neurona motora si:



DEBILIDAD PROGRESIVA SIN DOLOR. ¿PUEDE SER UNA ENFERMEDAD DE MOTONEURONA (EMN)?

1.-¿Tiene el paciente uno o más de los siguientes síntomas?

SÍNTOMAS BULBARES: Disartria. Disfagia para líquidos y/o sólidos. Hipersalivación. Disnea sobre todo en decúbito. Fasciculaciones en la lengua.	SÍNTOMAS DE TRONCO: Debilidad focal. Caídas o tropiezos por pie caído. Torpeza motora. Atrofia muscular. Fasciculaciones. Calambres. Ausencia de alt sensitivas.
SÍNTOMAS RESPIRATORIOS: Disnea de esfuerzo. Somnolencia diurna excesiva. Fatiga. Cefalea matutina. Ortopnea.	SÍNTOMAS COGNITIVOS: Cambios comportamiento. Labilidad emocional (no relacionada con demencia) Demencia fronto-temporal.

2.-¿Hay progresión?

Hechos que apoyan

Asimetría de los síntomas
Cualquier edad
Historia familiar de enfermedad neurodegenerativa

Hechos que no apoyan el diagnóstico

Afectación de vejiga o intestinal
Síntomas sensitivos prominentes
Doble visión o ptosis
Mejoría de los síntomas

Si 1 y 2 positivos, preguntar por EMN y remitir al Neurólogo



2. ESTUDIO DE LA NEUROPATÍA EN ATENCIÓN PRIMARIA Y CRITERIOS DE DERIVACIÓN

2.1. Clasificación de las neuropatías en la evaluación clínica

Clasificación distribución síntomas clínicos	Clasificación modalidad afectación clínica
<ul style="list-style-type: none"> • Neuropatías Longitud-dependientes¹ • Neuropatías Longitud-independientes² • Neuropatías Multifocales³ 	<ul style="list-style-type: none"> • Neuropatías motoras • Neuropatías sensitivas • Neuropatías autonómicas • Neuropatías con combinación varias modalidades
<p>¹(Son las más frecuentes, características en 2.2.)</p> <p>²(Son simétricas, precozmente proximales y posteriormente afectan a la parte distal de las extremidades) (poliradiculoneuropatías)</p> <p>³(Afectación asimétrica de varios troncos nerviosos diferentes)</p>	

2.2. Principales características neuropatía longitud-dependiente. Ayuda en el examen clínico

Neuropatías Longitud-dependientes
Afectación Simétrica
Inicio síntomas en la parte más distal del nervio (ej. pie...)
Síntomas sensitivos (positivos¹ o negativos²) preceden a la debilidad motora
Los síntomas evolucionan de una forma ascendente en las piernas
La presentación de síntomas en las manos no suele desarrollarse al mismo tiempo que en las piernas (suelen hacerse evidentes cuando los síntomas en EE. II.* ascienden alrededor de la rodilla)
Puede no presentar nunca afectación en EE. SS.*
La sensibilidad propioceptiva está relativamente respetada en afectación leve-moderada (se observa en las neuropatías muy avanzadas)
¹ (Dolor, parestesias...), ² (Anestesia, hipoestesia...)
* (EE. II: extremidades inferiores, EE. SS: extremidades superiores)

2.3. Recomendaciones en la evaluación de la neuropatía periférica crónica longitud-dependiente

Recomendaciones evaluación neuropatía periférica longitud-dependiente (AAN)*
• Historia familiar sobre neuropatía periférica, pies cavos, dedos en martillo
• Hemograma, función renal y enzimas hepáticas
• VSG (pedir ANA si la neuropatía se acompaña de “ojo y/o boca seca”)
• Glucemia y hemoglobina glicosilada
• T4
• Proteína monoclonal
• Vitamina B12 (con ácido metilmalónico)
• Si proviene de una región endémica (serología Borrelia) y si existe factor de riesgo (serología VIH)
* (AAN: Academia Americana de Neurología)

2.4. Criterios de derivación a Consulta de Neurología

Un paciente con sospecha clínica de neuropatía, debe valorarse su derivación a Neurología si presenta:	
<ul style="list-style-type: none"> • Inicio agudo o subagudo de los síntomas* • Rápida progresión síntomas • Neuropatías funcionalmente discapacitantes 	} Independientemente del patrón de distribución o modalidad clínica afectada
<p><i>*(Si se presenta una debilidad motora aguda/subaguda, se recomienda atención en el servicio de urgencias)</i></p> <p>Si su distribución de los síntomas es:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Longitud-independientes (Poliradiculoneuropatía) • Multifocal <p>Si su modalidad de afectación clínica es:</p> <ul style="list-style-type: none"> • De predominio motor • Está asociada a disautonomía grave 	

3. ABORDAJE DE UNA MIOPATIA

3.1. Detección de síntomas y signos de sospecha de una miopatía

Síntomas/signos negativos	Síntomas/signos positivos
Debilidad¹ Intolerancia al ejercicio² Fatiga² Atrofia Muscular	Calambres Contracturas Mialgia Mioglobinuria Rigidez (“tirantez”) Miotonía clínica³ Hipertrofia muscular
¹ (Signo negativo más frecuente) ² (Se debe definir la intensidad y duración del ejercicio que provoca la intolerancia al ejercicio y la fatiga) ³ (Defecto involuntario de la relajación muscular. La rigidez que provoca dificultad para abrir la mano después de un apretón de manos o la apertura ocular después de cerrar los ojos con fuerza, es la identificación clínica de la miotonía)	

3.2. Preguntas clave en la entrevista diagnóstica de pacientes con síntomas/signos sospecha

<ul style="list-style-type: none"> • ¿Cuánto tiempo de evolución tienen estos síntomas? (preguntar edad de inicio y si el curso ha sido monofásico, progresivo o episódico) • ¿Existe historia familiar de alguna enfermedad miopática? (familiares con limitación muscular, deformidades esqueléticas, uso de sillas de ruedas, etc.) • Si tiene episodios de debilidad o rigidez, ¿existe algún factor precipitante? (medicamentos, tóxicos, fiebre, exposición al frío, ejercicio o comida con alto contenido en carbohidratos seguidos de un periodo de reposo, etc.) • ¿Hay asociados otros signos o síntomas sistémicos? (cardíacos, respiratorios, cataratas, calvicie, disfunción cognitiva, escoliosis, dismorfias, etc.) • Si hay debilidad, ¿cómo es la distribución? (ver 3.3)
--

3.3. Patrones de distribución debilidad

Localización Debilidad	Signos/síntomas de debilidad muscular
Debilidad proximal “Debilidad cinturas”	<ul style="list-style-type: none"> • EESS/Escapular: dificultad cepillarse dientes, peinarse o levantar objetos por encima de los hombros. Presencia “escápula alada”. • EEII/Pelviana: dificultad levantarse de una silla baja o inodoro, levantarse de una posición en cuclillas o subir escaleras. Marcha “anadeante”.
Debilidad facial¹	• Incapacidad facial para cerrar los ojos, sonreír o silbar
Debilidad ocular¹	• Diplopía, ptosis, movimientos oculares desconjugados
Debilidad bulbar¹	• Voz nasal, llanto débil, regurgitación nasal de líquidos, dificultad succión, disfagia, neumonía por aspiración recurrente neumonía, tos durante las comidas
Debilidad cuello	• Pobre control cefálico
Debilidad tronco	• Escoliosis, lordosis, abdomen protuberante, dificultad incorporarse y estar sentado erguido
Debilidad antebrazo/mano	• Incapacidad para apretar el puño, “caída de dedos o muñeca”
Debilidad pierna/pie	• “Pie caído”, incapacidad para caminar de puntillas o talones
Debilidad respiratoria	• Uso de la musculatura accesoria
¹ En la debilidad ocular, facial o bulbar, considerar la fatigabilidad y fluctuación de los síntomas, en cuyo caso habrá que plantear el diagnóstico alternativo de miastenia	

4. PROTOCOLO DIAGNOSTICO DE LA HIPERCKEMIA EN ATENCION PRIMARIA

4.1. Definición de hiperckemia y valores

Un nivel de CK **mayor de 1,5 veces el límite superior de la normalidad (LSN)**, se considera en términos generales elevado (*en al menos tres determinaciones separadas en el tiempo*).

Límite superior normalidad propuesto por Brewster. Valores HiperCkemia según raza y sexo.

	Mujeres raza no negra	Hombres raza no negra	Mujeres raza negra	Hombres raza negra
LSN (CK U/l)*	217	336	414	818
HiperCKemia (1,5 LSN)	325	504	621	1201

*(LSN: Límite superior de la normalidad: Nivel de CK del percentil 97,5)

4.2. Actuación ante una HiperCkemia asintomática/paucisintomática¹ en el abordaje de una posible miopatía

Quando se detecta una posible HiperCkemia
1- Confirmar existencia hiperCkemia. CK > 1,5 veces el LSN (revisar etnia/sexo)
2- Descartar causas fisiológicas. Ejercicio 2 semanas antes, actividad laboral importante. Repetir analítica tras reposo 14 días
Si no hay causa fisiológica que lo justifique, descartar otras causas:
1. Descartar toma de fármacos y tóxicos (alcohol, heroína, cocaína...) (ver 4.2.)
2. Preguntar por antecedentes (en las dos semanas previas): traumatismos, convulsiones, realización EMG² o inyecciones intramusculares de repetición, fiebre alta con escalofríos
3. Investigar posibilidad de hipotiroidismo o hipertiroidismo³
4. Descartar proceso vírico³ (influenza, Cocksackie virus, echovirus, adenovirus y herpes)
5. Repetir la analítica tras el abordaje de las posibles causas detectadas (evitar ejercicio intenso 7 días antes de la extracción)
6. Realizar interconsulta virtual al Neurólogo del sector, si la hiperCKemia persiste y/o no se objetiva causa de la misma
¹ (La elevación de CK se acompaña de síntomas como mialgias, calambres o fatiga, sin que aparezcan síntomas capitales como debilidad muscular, atrofia muscular o miotonía o importante intolerancia al ejercicio)
² (EMG: electromiografía)
³ (Las elevaciones de CK son transitorias y menos de 5 veces el LSN. En el caso del hipotiroidismo, puede ocurrir en el 57 % de los pacientes y en un 10 % de los hipotiroideos subclínicos, con un nivel promedio de CK de 700 U/L y se normaliza con tratamiento hormonal)

4.2. Principales fármacos que pueden producir una HiperCkemia

Frecuentes	Menor frecuencia
Estatinas	Colchicina
Fibratos	Antipsicóticos (clozapina)
Antirretrovirales	Inhibidores recaptación serotonina (IRSS)
Antagonista receptor angiotensina-II	Betabloqueantes
Inmunosupresores	Isoretina
Hidroxicloroquina	