

TEMA 6. ENFERMEDADES DESMIELINIZANTES: ESCLEROSIS MÚLTIPLE

6.1 CONCEPTO Y CLASIFICACIÓN DE LAS ENFERMEDADES DESMIELINIZANTES.

Una enfermedad desmielinizante del SNC es un proceso inflamatorio idiopático que destruye selectivamente la mielina. Estas enfermedades suelen seguir un curso crónico y recurrente. La enfermedad desmielinizante del SNC prototipo es la Esclerosis Múltiple (EM), pero existen más enfermedades de curso diferente.

Las enfermedades de la mielina se han dividido en dos grandes grupos:

- Enfermedades desmielinizantes o las leucodistrofias en las cuales la formación de una mielina anormal se ve afectada por la existencia de un trastorno metabólico genéticamente determinado.
- Las enfermedades mielinoclásticas o desmielinizantes: en las que la mielina normalmente formada es destruida. Esta destrucción puede afectar tanto a la mielina del SNC como a la de los nervios periféricos.

La vaina de mielina es una membrana que rodea los axones y está formada en su mayor parte por lípidos (70%), y proteínas (30%). Actúa como aislante y hace posible una conducción más rápida de los potenciales de acción, en definitiva, hace posible que el impulso nervioso sea rápido.

6.2. ESCLEROSIS MÚLTIPLE:

6.2.1. CONCEPTO

La esclerosis múltiple, también llamada esclerosis diseminada o en placas es una enfermedad de etiología desconocida cuya edad de inicio más frecuente es entre los 20 y los 40 años siendo también más frecuente en el sexo femenino. Además, la EM es la causa más frecuente de incapacidad neurológica no traumática, en adultos jóvenes.

La EM se caracteriza por la presencia de múltiples lesiones en la sustancia blanca del SNC, las lesiones o placas no aparecen al mismo tiempo, sino que aparecen en cada brote y se pueden localizar en cualquier lugar de la sustancia blanca del encéfalo y de la médula espinal (síntomas muy variados según su localización).

A lo largo de la enfermedad pueden aparecer nuevas placas, y eso hace que tenga una evolución crónica de muchos años con exacerbaciones y remisiones de los síntomas.

La lesión fundamental se produce en la placa desmielinizante. Tiene un color grisáceo, es de pequeño tamaño y están distribuidas ampliamente por el SNC (nervios ópticos, zonas periventriculares, sustancia blanca del tallo cerebral, cerebelo y médula espinal). Las zonas predilectas son sobre todo los nervios ópticos y las zonas periventriculares, se pueden localizar en todo el SNC, pero especialmente en estas zonas.

6.2.2. ETIOLOGÍA Y FISIOPATOLOGÍA

Etiología:

Es una enfermedad de etiología desconocida, pero existen diferentes factores que intentan explicar su aparición:

Probablemente un factor ambiental no conocido induce una respuesta inmunitaria anormal en personas genéticamente predispuestas. Se contempla la posibilidad de que la enfermedad sea la secuela de una infección vírica adquirida en la infancia con un largo periodo latente.

Existe también influencia ambiental, como falta de radiación UV, déficit de vitamina B12, infecciones por virus de Epstein Barr, tabaco, obesidad infantil, aumento del consumo de sal en la dieta...

Los factores genéticos desempeñan un papel importante. Es entre 10 y 50 veces más frecuente en los parientes de afectados de la enfermedad, que en la población general. Alrededor de un 15% de pacientes tiene un familiar afectado.

Fisiopatología:

La desmielinización parcial ocasiona un enlentecimiento de la conducción axonal. Los síntomas de la EM se atribuyen al bloqueo de la conducción nerviosa de las fibras afectadas en el seno de una placa. Cuando los axones aún conservan mielina se sigue dando la conducción nerviosa, pero de manera alterada. Se altera su función de forma transitoria por cambios químicos (aumento de temperatura).

La tendencia a la remisión de los síntomas puede explicarse por la disminución de la respuesta inflamatoria y el edema de la fase aguda o por la remielinización de axones previamente dañados.

6.2.3. CUADRO CLÍNICO

La característica clínica más llamativa en la EM es que hay una gran variedad de síntomas, los cuales tienen tendencia a variar la gravedad. Los signos y síntomas están determinados por la localización de las lesiones, que muestran predilección por ciertas partes del SNC: periventriculares, quiasma y nervio óptico, tronco cerebral, pedúnculos cerebelosos y médula.

La enfermedad puede empezar a cualquier edad, pero es rara antes de los 10 años y después de los 60. En el 70% de los casos se presenta entre los 20 y 40 años con mayor afectación del sexo femenino. En edades más tardías (> 45 años) la proporción entre hombres y mujeres se iguala.

Síntomas motores: se da en el 40% de los casos al inicio de la enfermedad y en el 9% de los casos en la evolución de la misma. Indican afectación corticoespinal (vía piramidal).

- Pérdida de fuerza en uno o mas miembros (en forma de paraparesia o torpeza en una mano y en la pierna ipsilateral)
- Pérdida de fuerza tras el esfuerzo físico
- Sensación de fatiga (que aumenta con el calor a diferencia de los sujetos sanos), pesadez y rigidez en EEII.
- Tropiezos.
- Caídas frecuentes.

En la exploración aparecen signos corticoespinales, aumento del tono muscular, hiperreflexia tendinosa, clonus, espasticidad, Babinski etc.

Síntomas sensitivos: se da en el 40-45% de los casos al inicio de la enfermedad y en el 77% de los casos en la evolución de la misma. Indican afección de los cordones posteriores de la médula espinal o del haz espintotalámico

- Sensaciones de pinchazos u hormigueos (parestias)

- Acorchamiento de uno o más miembros o del tronco
- Sensaciones en banda o cinturón alrededor del tronco o de una pierna.
- Signo de Lhermitte (aparece en un 20-40% de los pacientes): sensación de descarga eléctrica desde la nuca hacia el dorso o las extremidades al flexionar el cuello. Aunque puede tener otras causas, su presencia aislada en una persona joven, sin antecedente traumático, debe hacer sospechar la EM
- Disminución de la sensibilidad posicional y vibratoria.
- Hipoestesia térmica o dolorosa.
- Ataxia sensitiva.

Trastornos de la coordinación motora: indican afectación del cerebelo y sus conexiones. EL cerebelo está afectado al inicio en menor número de casos (10-20%)

- Inseguridad en la marcha.
- Torpeza de movimientos finos de manos.
- Disartria atáxica.
- Signos cerebelosos: temblor, adiadococinesia, dismetría, alteración de la marcha ...

Neuritis óptica retrobulbar: se produce una pérdida brusca de la agudeza visual, dolor ocular ipsilateral y alteración de la visión de los colores. Remite espontáneamente en pocas semanas, pero a veces se produce pérdida permanente de agudeza visual y se afecta el ojo contralateral.

Otros síntomas oculares: diplopía (por afectación del III o VI par), oftalmoplejia internuclear (al mirar hacia un lado, el ojo que aduce no pasa de la línea media y el que abduce presenta sacudidas nistagmoideas) y nistagmo.

Trastornos de esfínteres rectal y vesical: aparecen en el 70% de los casos durante el curso de la enfermedad (son más raros como síntomas iniciales). Los trastornos más frecuentes son sobre todo vesicales. La vejiga es espástica, con micciones frecuentes e incontinencia de urgencia. Aparecen infecciones urinarias de repetición e impotencia sexual en los varones.

Síntomas mentales, de la comunicación y otros síntomas: los más frecuentes son:

- Disartria.
- Neuralgia del trigémino, espasmos tónicos...
- Signo de Lhermitte. Si su presencia es aislada en una persona joven sin antecedentes traumáticos, hay que sospechar de EM.
- Deterioro cognitivo: presente en el 40-70% de los casos (memoria reciente, atención mantenida y lenguaje).
- Trastornos afectivos, sobre todo depresión (menos frecuente la euforia).
- Epilepsia: es mas frecuente en la EM que en la población general
- Movimientos anormales: aparte del temblor intencional cerebeloso, se puede presentar de forma ocasional corea, atetosis, balismo, mioclonias y distonías focales

6.2.4. FORMAS EVOLUTIVAS DE LA ENFERMEDAD

En el 80 - 90% de los casos, aparecen episodios o brotes de disfunción neurológica, más o menos reversibles, que se repiten en el tiempo, y que a medida que se repiten, van dejando secuelas funcionales (forma en brotes).

Después de 10 años, el 50% de estos pacientes presentan un incremento progresivo de la discapacidad no relacionado con los brotes (se habla de forma secundariamente progresiva).

El 10 - 15% presentan un curso progresivo desde el inicio (forma primariamente progresiva).

De los diversos factores que se han considerado como desencadenantes del comienzo de la enfermedad o de la recurrencia de los brotes (embarazo, punción lumbar, vacunaciones, anticonceptivos orales, estrés emocional, traumas...) solo se ha podido establecer una relación causal con las infecciones. EN acientes con EM un 10% de infecciones respiratorias del tracto superior y gastrointestinales, se seguirán de un brote, y un 30% de los nuevos brotes están relacionados con una infección.

Durante el embarazo hay una reducción en la tasa de brotes, pero el riesgo se incrementa en el puerperio.

6.2.5. EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS

- Examen de LCR: en las pruebas de rutina se obtienen datos característicos en relación a IgG.
- Potenciales evocados (visuales): se trata de pruebas electrofisiológicas que registran anomalías en la conducción nerviosa y detecta la presencia de lesiones subclínicas en fases precoces de la enfermedad. Son una medida fiable de la desmielinización. Solo los potenciales evocados visuales han demostrado su utilidad para identificar a pacientes con riesgo de desarrollar EM.
- Tomografía computadorizada (TC): es de gran utilidad para excluir tumores de la región basal o de la fosa posterior.
- Resonancia magnética (RM): es la técnica complementaria diagnóstica de mayor utilidad. Es mucho más sensible que el TAC. Detecta lesiones desmielinizantes en el 95% de los casos. Diferencia entre placas antiguas y recientes.

6.2.6. PRONÓSTICO

El pronóstico individual es difícil debido a la gran variabilidad del curso clínico.

La expectativa de vida tras el diagnóstico es de 35 - 40 años. La causa más frecuente de muerte en personas con EM son las infecciones y las enfermedades no relacionadas.

Factores de buen pronóstico: el inicio de la enfermedad a edad temprana, sexo femenino, síntomas de inicio visual y sensitivo y curso en brotes.

Factores de mal pronóstico: comienzo por encima de los 40 años, sexo masculino, inicio con síntomas motores y cerebelosos, recurrencia precoz tras el primer brote y curso progresivo desde el inicio.