Demencia frontotemporal y esclerosis lateral amiotrófica: presentación de un caso clínico

Frontotemporal dementia and amyotrophic lateral sclerosis: a case report

Axel Pavez R.¹ y Nelson Saá B.^{1,2}

For a long time amyotrophic lateral sclerosis was seen as an exclusively motor disease, however, a lot of investigations have proved the existence of cognitive symptoms similar to frontotemporal dementia that could precede, coexist or appear after the motor symptoms. We report the case of a 69 years old hispanic man who consults about progressive swallowing impairments. In the speech language pathologist assessment, we detected cognitive impairments that made necessary to complete the workout with specific test. The results of the assessment, shown disturbance in swallowing with suggestive symptomatology of motor neuron disease, besides cognitive impairments in executive functions, visuospatial abilities, memory, language and behaviors and conductual abnormalities. A few months after speech language pathologist assessment, the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis was given. This case emphasize in the importance of a exhaustive anamnesis and clinical assessment, as well as early diagnosis focused on opportune interventions. Additionally, it's important to note the need for professionals with update knowledge in neuropsychology, to support interventions.

Key words: Amyotrophic lateral sclerosis, frontotemporal dementia, speech language pathologist, cognitive impairments, neuropsychology.

Rev Chil Neuro-Psiquiat 2015; 53 (4): 286-293

Introducción

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una patología neurodegenerativa que se caracteriza por una afectación progresiva de la primera y segunda motoneurona. Su prevalencia se estima en aproximadamente 3,9 casos/100.000 habitantes, con una edad de predominio entre los 60-69 años, siendo más frecuente en varones^{1,2}. Dentro de las

manifestaciones clínicas más comunes destacan la atrofia muscular progresiva, debilidad muscular, fatiga, sialorrea, fasciculaciones y dificultades de habla y deglución³.

Por su parte la degeneración lobar frontotemporal (DLFT) constituye una patología neurodegenerativa que afecta principalmente el lóbulo frontal y temporal anterior. Su prevalencia se estima en 4-15 casos/100.000 habitantes, con una

Recibido: 10/09/2015

Aceptado: 02/10/2015

Los autores no presentan ningún tipo de conflicto de interés.

¹ Fonoaudiólogo, Universidad de Chile.

² Fonoaudiólogo, Servicio de Neurología, Hospital del Salvador.

edad de aparición entre la 5° y 6° década de vida⁴. Se caracteriza por alteraciones de comportamiento o lenguaje, distinguiéndose la variante frontal y la afasia progresiva primaria respectivamente⁵.

Durante muchos años se pensó que la ELA era una enfermedad sólo de predominio neuromotor, sin embargo, se ha descrito que entre un 5-15% de estos pacientes podrían presentar alteraciones cognitivas, que se enmarcan en una DLFT, siendo la variante frontal la forma más frecuente (DLFTvf)⁶⁻⁸. Además, se estima que aproximadamente un 50% de las personas con ELA presentarían un deterioro cognitivo en evolución^{9,10}, caracterizado principalmente por dificultades a nivel de funciones ejecutivas, memoria, lenguaje (determinado por anomia, desorganización léxica, frases estereotipadas y/o compromiso de sintaxis y gramática), entre otros; pero que sin embargo, no cumple los criterios de demencia^{10,11}.

En general, la literatura describe que los síntomas de ELA presentarían un carácter dinámico, pudiendo manifestarse antes, durante o después de los síntomas cognitivos. El período de aparición de sintomatología concomitante puede variar desde meses hasta aprox. 7 años, con un promedio de 2 años. Además, se postula que la ELA de predominio bulbar presentaría mayor coexistencia con alteraciones cognitivas, siendo más frecuente que los síntomas cognitivos precedan a los motores^{12,13}. Respecto a las dificultades cognitivas en pacientes con DFT-ELA se describe en la literatura alteraciones a nivel de: funciones ejecutivas (flexibilidad mental, abstracción verbal, control inhibitorio, autorregulación, cognición social, etc.), fluencia verbal y no verbal, memoria (visual y verbal), habilidades visuoespaciales, comportamiento, interacción social, control emocional, apatía y síntomas psicóticos (como alucinaciones y delirio)^{7,14,15}.

Presentación del caso

Hombre de 69 años, casado, 4 hijos, escolaridad básica incompleta, diestro, jubilado. Con antecedentes de HTA en tratamiento. Desde año 2012 ha notado un aumento progresivo en la producción salival, especialmente durante la noche, generando

en más de una oportunidad episodios de ahogos y atoros. En febrero de 2014, ORL realiza una evaluación objetiva de la deglución en la que describe: aumento de la salivación, vía nasofaríngea normal y reflejo nauseoso y tusígeno ausentes. Se receta amitriptilina para manejo de la sialorrea y se deriva a fonoaudiología.

Desde febrero de 2014 hasta abril de 2014 el usuario fue evaluado por fonoaudiología a raíz de diversos hallazgos que surgieron en el proceso. Además, fue derivado nuevamente a neurología (previamente derivado desde ORL).

En la evaluación fonoaudiológica, realizada en febrero de 2014, el usuario refiere dificultades para tragar algunos sólidos como el arroz y la carne. Además, los problemas de salivación siguen en aumento (aún con la medicación), lo cual repercute de forma significativa en su calidad de vida. En la evaluación clínica de la deglución, realizada con líquido claro y sólido blando, destacan los siguientes hallazgos patológicos: fuerza y rango lingual disminuido a izquierda, leve hipotonía lingual, impresiona con fasciculaciones linguales bilaterales. Claro aumento de la salivación en la cavidad intraoral, propulsión lingual lenta y descoordinada. Sin hallazgos patológicos en fase faríngea.

Durante esta sesión de evaluación paciente refiere algunos episodios sugerentes de alteraciones cognitivas como desorientación espacial, dificultades de memoria (hace aprox. 1 año y en forma progresiva) y dificultades visuoespaciales. Con esta información se decide realizar una evaluación neurocognitiva que tenga como objetivo clarificar las alteraciones y determinar la presencia de alteraciones que puedan estar interfiriendo en la comunicación del usuario. Se resumen los hallazgos y el detalle de la evaluación en la Tabla 1.

Con los hallazgos en el proceso de evaluación se conversa con el usuario, explicando los resultados, él accede a iniciar terapia fonoaudiológica. Se pregunta por la posibilidad de acudir acompañado -por esposa o informador confiable- en una próxima sesión. El usuario argumenta con excusas y se niega a la solicitud. Con estos antecedentes parece más que necesario, conversar con algún familiar que pueda aportar mayor información respecto

Tabla 1. Resultados detallados de la evaluación neurocognitiva

Dominio cognitivo	Prueba aplicada	Evaluación cuantitativa	Evaluación cualitativa	Comentarios relevantes
Eficiencia cognitiva global	MMSE	23/30 puntos	Dificultades a nivel de: orientación espacial, atención y cálculo, evocación (no recupera con clave), lenguaje (comprensión y en escritura) y en habilidades visuoespaciales (realizando sólo 3 intersecciones)	A pesar del puntaje obtenido, de acuerdo a la normalización chilena ¹⁷ , considerando la edad y la escolaridad del usuario su puntaje se encuentra dentro del promedio, pero en límite con DCL
	Test matrices progresivas Raven	15/36 puntos Duración: 7 min 34' seg	Se aprecian <i>errores de tipo perseverativos</i> en series AB y B	Tiempo total lentificado (promedio normal son 6 min), lo cual determina un deterioro severo en cuanto a la eficiencia cognitiva
	TMT-A	Duración: 55 seg	Es capaz de seguir la instrucción y no levanta el lápiz en ninguna oportunidad	Tiempo dentro de rangos normales
Funciones ejecutivas	FAB	12/18 puntos	Dificultades en: conceptualización, flexibilidad mental y control inhibitorio. A lo largo de la evaluación destacan <i>errores perseverativos</i>	
	TMT-B	Duración: 244 seg	Presenta mucha dificultad para comprender la instrucción, logra mantener la regla pero presenta errores no perseverativos (mantiene la alternancia pero se equivoca en el orden, ejemplo: 3-C-4-D-5-H), no levanta el lápiz en ninguna oportunidad	Si bien el resultado cuantitativo se encuentra dentro de límites normales, se evidencian varias dificultades desde el punto de vista cualitativo
	Span dígitos inverso (MT)	3	-	Disminuido (frente a valor promedio normal de 5 dígitos)
Memoria	Span de dígitos (MCP)	4	-	Disminuido (frente a valor promedio normal span de 7 ± 1 dígitos)
	CVLT (Test de California)	-	Curva de aprendizaje ascendente pero disminuida al recuerdo libre inmediato (promedio de 5 palabras), recuerdo libre a corto plazo (7 palabras) y a largo plazo (5 palabras). Se evidencia un recuerdo diferido disminuido en comparación al último aprendizaje; vulnerabilidad a la interferencia proactiva y buena respuesta a la interferencia retroactiva	Realizada con fines cualitativos
	Test pirámides y palmeras (versión modificada)*	34/52 puntos	Rendimiento del 65% Se evidencian respuestas entrecortadas y perseverativas	
	Figura compleja del rey: - Recuerdo diferido	-	-	Se niega a realizarlo argumentando que "no lo puede hacer porque no se acuerda de nada"

Hab. Visuo-constructivas	Prueba del reloj	-	Se evidencian claras dificultades en la planificación y programación, el horario y el minuterio son de la misma metría, además se evidencia alteración en la distribución de los números	Realizada con fines cualitativos, en base a las dificultades pesquiasadas en otras pruebas
	Figura compleja del rey: - Copia	-	Diseño tipo 2, comenzando de derecha a izquierda, detalle por detalle, sin una estrategia, con severas dificultades visuoconstructivas, de planificación y organización. Demora bastante en terminar la copia del dibujo y omite algunos detalles	Realizada con fines cualitativos Destaca la <i>conducta del usuario</i> quien antes de comenzar la prueba se excusa argumentando que “siempre ha sido malo para dibujar y copiar dibujos”
Lenguaje	Test nominación de Boston	39/59 puntos	Se evidencia anomia marcada, parafasias semánticas, mayor dificultad en palabras de baja frecuencia (sin embargo, y aunque en menor medida, hay dificultad en la nominación de palabras de mediana y alta frecuencia), logra recuperar algunos conceptos con claves semánticas y otros con claves fonológicas	Alteración en la nominación, de acuerdo a la normalización en sujetos hispanohablantes el puntaje promedio considerando edad, sexo y escolaridad sería 42,5 puntos ¹⁸
	Protocolo de evaluación de lenguaje:	180/200	Rendimiento del 90%	Realizada con fines cualitativos para descartar alteraciones pesquiasadas en otras evaluaciones
	Comprensión: Rec. auditivo <i>Token Test</i>	80/80 puntos 24/24 16/24 17/24 19/24	Conservado Conservado Disminuido Disminuido Disminuido	Errores inconsistentes Impresiona más como dif. atencional
	Disc. comprensivo	24/24	Conservado	
	Escritura	186/189	Rendimiento del 98%. No se advierte presencia de paragrafias, sin embargo, <i>impresionan dificultades visuoespaciales</i> en la copia de frases (por ejemplo, no deja espacio entre una palabra y otra, escritura en carro). En la escritura descriptiva el usuario sólo escribe 2 oraciones, omite detalles y no hay una secuencia conexa de ideas	

*Versión modificada por el Flgo. Nelson Saá y cols. del Servicio de Neurología del Hospital del Salvador. Esta versión considera los mismos estímulos propuestos por la versión original, la diferencia recae en que los estímulos utilizados corresponden a imágenes reales y además, considera 3 opciones en las respuestas, lo cual permite que sea más objetivo y disminuye la probabilidad de azar.

al estado basal del usuario y comprobar posibles alteraciones conductuales en el hogar. Así, se contacta vía telefónica a la esposa del paciente, quien se muestra sorprendida, ya que su marido nunca le informó que estaba asistiendo a fonoaudiología. Accede y se agenda una cita donde se realiza el cuestionario neuropsiquiátrico (NPI-Q), ver hallazgos en Tabla 2.

En función de los resultados se plantea la hipótesis diagnóstica fonoaudiológica de: disfagia orofaríngea leve (predominio oral) y trastorno cognitivo-comunicativo multidominio, ambas secundarias a una probable enfermedad neurode-

generativa en estudio (obs. posible ELA y DFT).

A fines de abril es evaluado por neurólogo. Desde el punto de vista médico no impresiona con fasciculaciones ni sintomatología distal de extremidades, sí le impresiona asimetría en la fuerza lingual. La causa de la sialorrea continuará en estudio y se receta amitriptilina. De aparecer nueva sintomatología, se realizará electromiografía (EMG). A fines de julio se realiza EMG que entrega resultados normales, se cita a control y seguimiento. En diciembre de 2014 se le realiza una nueva EMG que muestra alteración muscular compatible con esclerosis lateral amiotrófica (ELA).

Tabla 2. Resumen de Cuestionario Neuropsiquiátrico (NPI-Q)

	Nunca	Rara vez	Algunas veces	A menudo	Muy a menudo	Comentario relevante
Delirio	✓					
Alucinaciones	✓					
Agitación-agresión			✓			Está más agitado y agresivo que de costumbre, no acepta la ayuda y se enoja con facilidad
Depresión-disforia	✓					
Ansiedad			✓			Esposa lo nota más ansioso y asustado, sin un motivo aparente
Regocijo-euforia		✓				
Apatía-indiferencia			✓			Está más apático y refiere que algunas veces pierde el interés por el mundo que lo rodea. Actualmente lo nota menos sociable que antes
Deshinibición			✓			Está más impulsivo y desinhibido, diciendo en público cosas que no debería decir
Irritabilidad-labilidad				✓		Lo describe más irritable, molesto y variable con su estado anímico
Cond. motora aberrante			✓			Actualmente más desordenado (antes era una persona muy ordenada). Algunas veces repite acciones que ya ha realizado
Dormir			✓			Dificultades, sólo logra dormir aprox 4 h
Apetito y alimentación		✓				Hábitos alimenticios no han variado. Sin embargo, esposa manifiesta que ha variado la conducta alimentaria, por ejemplo, comiendo demasiado rápido

Nota: En esta evaluación destacan hechos referidos por la esposa del usuario, como por ejemplo: se le pierden las calles cuando maneja, está más distraído, cambió su personalidad (ahora “quiere aparentar” y se muestra de otra forma frente a otras personas ajenas al hogar), a veces dice cosas que nunca se le han dicho, se le han olvidado nombres de artistas que él conocía hace mucho tiempo (reconoce, pero no recuerda nombre). Lo anterior en el transcurso de 1 año aproximadamente.

Desde la última sesión con fonoaudiología en 04/2014, donde el paciente manifestó su interés por iniciar terapia, nunca volvió ni solicitó hora. Regresa a control en 12/2014, una vez realizado el diagnóstico médico y derivado desde neurología. En esta oportunidad la evaluación clínica da cuenta de un progreso en las alteraciones de habla y deglución. A nivel de musculatura orofacial destacan fasciculaciones linguales, fuerza lingual disminuida, rango movimientos linguales disminuido, paresia velar bilateral. En habla se pesquisa una disartria caracterizada por hipernasalidad, imprecisiones consonánticas y vocálicas, voz soplada y de baja intensidad, incoordinación fonorespiratoria, compromiso de la inteligibilidad en grado moderado a severo. En cuanto a la deglución se evidencian alteraciones en la propulsión lingual, escape posterior para líquidos claros, disminución en el tránsito oral para consistencias más sólidas, presencia de abundantes residuos en surcos laterales, además de signos clínicos de penetración ocasional. Refiere haber perdido 5 kilos durante los últimos tres meses. Se cita para retomar terapia fonoaudiológica, paciente nuevamente no asiste a sesiones. Finalmente, en 01/2015 acude la esposa refiriendo severas dificultades por parte del paciente con un aumento en los trastornos conductuales, caracterizado por oposicionismo, irritabilidad y algunas conductas ritualísticas (por ejemplo, guardaba el pan en bolsas y lo escondía). Además, manifiesta que el paciente no quiere volver a retomar la terapia. Desde esa oportunidad no se tuvo nueva información del usuario y nunca solicitaron hora con la unidad.

Discusión y Comentarios

Los antecedentes del caso clínico y los hallazgos pesquisados en la evaluación fonoaudiológica dan cuenta de alteraciones a nivel cognitivo y posible compromiso de las neuronas motoras. Si bien al momento de plantear la hipótesis diagnóstica aún no existía claridad en el diagnóstico médico, ni un claro compromiso en las actividades de la vida diaria, el usuario presentaba alteraciones en diversos dominios cognitivos que lo podrían situar en

un estadio inicial de la patología. Por otra parte, hallazgos clínicos como síntomas de motoneurona (fasciculaciones, disfagia y sialorrea) y alteraciones cognitivas que preceden la sintomatología neuromotora, concuerdan con la información expuesta en la literatura^{5,9,10,12-14,16} y apoyan la posible existencia de DLFT y ELA.

En base a lo descrito se hace fundamental destacar la relevancia de una buena y exhaustiva historia clínica, que oriente sobre los aspectos a considerar en el proceso de evaluación, esto con el objetivo de pesquisar trastornos cognitivos que puedan manifestarse en conjunto o previas a las alteraciones motoras. El contar con un diagnóstico precoz favorece el inicio temprano del proceso terapéutico, beneficiando la entrega de información oportuna y así la toma de decisiones futuras que el paciente y/o la familia deberán realizar -en caso que el usuario no se encuentre capacitado para hacerlo- (por ejemplo, decidir el uso de ventilación mecánica no invasiva o futuro uso de gastrostomía).

Por otra parte, es importante destacar el rol que cumple el fonoaudiólogo, dentro del equipo de neurorehabilitación, en la detección temprana de este tipo de pacientes. Al ser un profesional que posee conocimientos sobre cognición, lenguaje, deglución y comparte con el paciente en forma activa, es parte importante del proceso diagnóstico, tratamiento y acompañamiento (tanto del paciente como su familia). Así se hace fundamental contar con fonoaudiólogos capacitados en el área, que manejen conocimientos de neuropsicología con el objetivo de detectar posibles alteraciones cognitivas en esta población. Además de ello, el profesional fonoaudiólogo deberá ser capaz y competente para intervenir en este tipo de usuarios y aspectos relacionados con la comunicación y el proceso deglutorio.

A modo de conclusión, es importante destacar que en el proceso de evaluación en contexto de una posible o sugerente enfermedad neurodegenerativa con componentes cognitivos, es fundamental contar como mínimo con una buena y exhaustiva historia clínica, que apunte a pesquisar alteraciones motoras, cognitivas y conductuales. En estos casos un screening cognitivo (MMSE o MoCA) -que

pueda orientar sobre otros aspectos cognitivos a indagar-, pruebas de nominación (que incluyan palabras de baja frecuencia, siempre considerando

la escolaridad del paciente); pruebas de fluencia verbal y habilidades visuoespaciales (test del reloj) pueden ser útiles.

Resumen

Durante mucho tiempo se pensó que la esclerosis lateral amiotrófica era una enfermedad exclusivamente motora, sin embargo, diversos estudios han mostrado la existencia de síntomas cognitivos que pueden manifestarse antes, durante o después de los síntomas motores y que serían compatibles con una demencia frontotemporal. Se presenta un caso de un hombre de 69 años que consulta por dificultades de deglución de carácter progresivo. En la evaluación fonoaudiológica se pesquisan dificultades cognitivas, por lo cual se decide aplicar diversas pruebas con el objetivo de aclarar estas alteraciones. Los resultados de la evaluación revelan alteraciones a nivel de deglución, con sintomatología sugerente de enfermedad de motoneurona, además de alteraciones cognitivas a nivel de funciones ejecutivas, habilidades visuoespaciales, memoria, lenguaje y alteraciones en conducta y comportamiento. En el transcurso de unos meses, posterior a la evaluación fonoaudiológica, se realiza el diagnóstico de esclerosis lateral amiotrófica. Se enfatiza en la importancia de la anamnesis y evaluación clínica, el diagnóstico precoz enfocado en la intervención oportuna y la relevancia de contar con profesionales competentes y capaces, con conocimientos sobre neuropsicología que puedan ser de apoyo para la intervención.

Palabras clave: Esclerosis lateral amiotrófica, demencia frontotemporal, fonoaudiología, alteraciones cognitivas, neuropsicología.

Referencias bibliográficas

- Chiò A, Logroscino G, Traynor BJ, Collins J, Simeone JC, Goldstein LA, *et al.* Global epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review of the published literature. *Neuroepidemiology* 2013; 41: 118-30.
- Metha P. Prevalence of Amyotrophic Lateral Sclerosis-United States, 2010-2011. *Am J Public Health* 2015; 105: e7-e9.
- Gordon P. Amyotrophic Lateral Sclerosis: An update for 2013 clinical features, pathophysiology, management and therapeutics trials. *Aging Dis* 2013; 4: 295-310.
- Warren J, Rohrer J, Rossor M. Frontotemporal dementia. *BMJ* 2013; 347: f4827.
- Ostrosky F, Madrazo I, Vélez A. Demencia frontotemporal: estudio neuropsicológico y neuroradiológico de un caso. *Rev Neuropsicología, Neuropsiquiatría y Neurociencias* 2008; 8: 127-39.
- Lomen-Hoerth C, Murphy J, Langmore S, Kramer JH, Olney RK, Miller B. Are amyotrophic lateral sclerosis patients cognitively normal? *Neurology* 2003; 60: 1094-7.
- Gordon P, Delgadillo D, Piquard A, Bruneteau G, Pradat P, Salachas F, *et al.* The range and clinical impact of cognitive impairment in French patients with ALS: A cross-sectional study of neuropsychological test performance. *Amyotrophic Lateral Sclerosis* 2011; 12: 372-8.
- Phukan J, Pender N, Hardiman O. Cognitive impairment in amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet Neurol* 2007; 6: 994-1003.
- Toribio M, Morera J. Clasificación clínica y biomolecular de las demencias frontotemporales: revisión de la bibliografía. *Rev Neurol* 2008; 47: 588-98.

10. Strong M, Lomen-Hoert C, Caselli R, Bigio E, Yang W. Cognitive impairment, frontotemporal dementia, and the motor neuro diseases. *Ann Neurol* 2003; 54: S20-3.
11. Machts J, Bittner V, Kasper E, Schuster C, Prudlo J, Abdulla S, *et al.* Memory deficits in amyotrophic lateral sclerosis are not exclusively caused by executive dysfunction: a comparative neuropsychological study of amnesic mild cognitive impairment. *BMC Neurosci* 2014; 15: 83.
12. Iragorri A. Demencia Frontotemporal. *Rev Colomb Psiquiat* 2007; XXXVI: 139-56.
13. Achi E, Rudnicki S. ALS and Frontotemporal dysfunction: a review. *Neurology Research International*. 2012; doi:10.1155/2012/806306
14. Zago S, Poletti B, Morelli C, Doretti A, Silani V. Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Dementia (ALS-FTD). *Arch Ital Biol* 2011; 149: 39-56.
15. Pettit L, Bastin M, Smith C, Bak T, Gillingwater T, Abrahams S. Executive deficits, not processing speed relates to abnormalities in distinct prefrontal tracts in amyotrophic lateral sclerosis. *Brain* 2013; 136: 3290-304.
16. Liscic RM, Grinberg LT, Zidar J, Gitcho MA, Cairns NJ. ALS and FTLT: two faces of TDP-43 proteinopathy. *Eur J Neurol* 2008; 15: 772-80.
17. González J, Aguilar L, Oporto S, Araneda L, Vásquez M, Von Bernhardt R. Normalización del "Mini Mental State Examination" según edad y educación, para la población de Santiago de Chile. *Revista Memoriza.com* 2009; 3: 23-34.
18. Ardila A, Ostrosky F. Cap. 5: pruebas diagnósticas en neuropsicología. En: *Guía para el diagnóstico neuropsicológico*. Miami: Ed. Florida International University; 2012, pp. 224-7.

Correspondencia:

Axel Pavez Reyes

Exequiel Fernández 90, Ñuñoa.

Teléfono: +56-9-93117347

E-mail: flgo.apavez@gmail.com