

# Apoyo del electrodiagnóstico en una forma atípica de esclerosis lateral amiotrófica (síndrome de Vulpian-Bernhardt)

Electrodiagnostic support in an atypical form of amyotrophic lateral sclerosis (Vulpian-Bernhardt syndrome)

Christian Alejandro Aguilar-Vázquez<sup>1a</sup>, Sergio de Jesús Aguilar-Castillo<sup>1b</sup>, Alejandra Diana Raymundo-Carrillo<sup>2c</sup>

## Resumen

**Introducción:** el síndrome de Vulpian-Bernhardt es una forma atípica de la enfermedad de la motoneurona descrita desde el siglo XIX. La importancia de un diagnóstico oportuno radica en la mayor supervivencia que presenta esta variante. Debido a la rareza clínica y al diagnóstico complejo presentamos un caso clínico de esta enfermedad, por lo que describimos el cuadro clínico típico, el abordaje diagnóstico y hacemos una revisión bibliográfica de este trastorno neurodegenerativo.

**Caso clínico:** hombre de origen latinoamericano que comenzó su padecimiento con debilidad de miembros torácicos, asimétrica y progresiva de distal a proximal. Los síntomas progresaron hasta limitar sus actividades de la vida diaria y su independencia física. La exploración física fue compatible con enfermedad de motoneurona. Se hicieron estudios de extensión y neuroconducción que confirmaron hallazgos compatibles con afectación en motoneurona limitada a miembros torácicos.

**Conclusión:** el síndrome Vulpian-Bernhardt es una forma clínica poco común. Debido a su rareza, es fácil confundir el cuadro clínico, incluso por parte de experimentados. La importancia del electrodiagnóstico radica en identificar el origen neurogénico de la enfermedad, los datos de denervación activa y reinervación. Al ser una forma en la que se presenta una supervivencia mayor que en la forma clásica, es importante el diagnóstico claro para dar una mejor calidad de vida y tratamiento de soporte.

## Abstract

**Background:** Vulpian-Bernhardt syndrome is an atypical form of the motor neuron disease described since the 19<sup>th</sup> century. The importance of a timely diagnosis lies in the increased survival present in this variant. Due to the clinical rarity and complex diagnosis we report a clinical case of this disease, which is why we describe the typical clinical presentation, the diagnostic approach, and we make a bibliographic review of this neurodegenerative disorder as well.

**Clinical case:** Latin American man whose clinical case onset was characterized by thoracic asymmetric and increasing limb weakness, showing affection from distal to proximal upper limbs area. Subsequently, symptoms worsened to the point of limiting day-to-day activities and conditioning patient's physical independence. Physical examination was consistent with motor neuron disease. Nerve conduction studies were performed and confirmed findings compatible with motor neuron involvement limited to thoracic limbs.

**Conclusion:** Vulpian-Bernhardt syndrome is an uncommon form of motor neuron disease. Due to the rarity of its presentation, it is frequent to confuse clinical profile even for trained physicians. The importance of electrodiagnosis relies in identifying the neurogenic origin of the disease, as well as the active denervation and reinnervation data. Considering that with this syndrome patients have a longer survival than with the classic form of amyotrophic lateral sclerosis, it is important to have a clear diagnosis approach in order to provide a better quality of life and supportive treatment.

<sup>1</sup>Instituto Mexicano del Seguro Social, Centro Médico Nacional Siglo XXI, Hospital de Especialidades "Dr. Bernardo Sepúlveda Gutiérrez", Servicio de Neurofisiología. Ciudad de México, México

<sup>2</sup>Petróleos Mexicanos, Hospital Regional PEMEX Poza Rica, Servicio de Medicina Interna. Poza Rica, Veracruz, México

ORCID: [0000-0001-6400-2564<sup>a</sup>](https://orcid.org/0000-0001-6400-2564), [0009-0006-5670-4324<sup>b</sup>](https://orcid.org/0009-0006-5670-4324), [0000-0002-5125-6343<sup>c</sup>](https://orcid.org/0000-0002-5125-6343)

### Palabras clave

Enfermedad de la Neurona Motora  
Enfermedades Neurodegenerativas  
Neurofisiología



### Keywords

Motor Neuron Disease  
Neurodegenerative Diseases  
Neurophysiology

Fecha de recibido: 21/04/2023

Fecha de aceptado: 11/10/2023

### Comunicación con:

Christian Alejandro Aguilar Vázquez  
 [crhistian.aguilar.v@gmail.com](mailto:crhistian.aguilar.v@gmail.com)  
 55 8562 9783

**Cómo citar este artículo:** Aguilar-Vázquez CA, Aguilar-Castillo SJ, Raymundo-Carrillo AD. Apoyo del electrodiagnóstico en una forma atípica de esclerosis lateral amiotrófica (síndrome de Vulpian-Bernhardt). Rev Med Inst Mex Seguro Soc. 2024;62(1):e5318. doi: 10.5281/zenodo.10278187

## Introducción

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es la enfermedad característica de la neurona motora del cerebro y la médula espinal, neurodegenerativa y fatal, que condiciona limitación en la funcionalidad de los pacientes antes del desenlace fatal.<sup>1</sup> La incidencia a nivel mundial de ELA es de aproximadamente 3-6 casos por cada 100,000 habitantes, con una media de la sexta década de la vida.<sup>2</sup> Entre los múltiples fenotipos clínicos de esta enfermedad, hay formas delimitadas a ciertos segmentos corporales.<sup>3</sup> El síndrome de Vulpian-Bernhardt (SVB) es una variedad delimitada en las extremidades torácicas de forma unilateral o más infrecuente bilateral, con tiempo de supervivencia mayor; por eso la importancia de hablar sobre esta forma clínica.<sup>4</sup> La edad y el sexo pueden influir en el fenotipo clínico, dado que mujeres mayores de 60 años desarrollan más frecuentemente ELA bulbar y hombres menores de 60 años presentan el fenotipo clásico. El SVB se desarrolla en hombres independientemente de la edad. Además de reconocer las características clínicas, se deben identificar los déficits conductuales y neuropsiquiátricos que pueden ayudar a los médicos a reconocerla mejor antes, en el curso clásico de la enfermedad.

## Caso clínico

Hombre de 71 años de edad latino-mexicano, sin antecedentes heredofamiliares de importancia, con ocupación operador de transporte, con consumo de cigarros alto (índice tabáquico de 16), consumo de alcohol ocasional, exposición constante a gasolina y humo de automóvil. Negó contacto con otros contaminantes orgánicos, pero tuvo exposición al aluminio al trabajar 3 años durante su adolescencia en una fábrica. Al momento de la primera valoración tenía un índice de masa corporal (IMC) de 31 puntos. Sus síntomas comenzaron 3 años antes con debilidad de miembros torácicos (MT) con predominio en el lado derecho tanto en región distal como proximal, debilidad que condicionó la conducción de su automóvil. Estos síntomas no se asociaron a caídas. Tras 2 años de evolución, presentó limitación para alimentarse, vestirse, peinarse, bañarse, y mencionó que tenía sensación de "saltos" en músculos de ambos brazos. Con la progresión de la debilidad presentó caída de brazos y después en ambas manos, con imposibilidad para poder levantar ambas extremidades, lo cual condicionó además que el paciente tuviera una mala higiene personal. Desde el inicio hasta su revisión clínica tuvo una pérdida de peso de 20 kg. Negó la presencia de síntomas sensitivos. A su revisión inicial, en la exploración física se encontró tono y trofismo disminuido en MT (figura 1), fuerza 1/5 en la escala de Daniels en MT proximales y distales. Reflejos de estiramiento muscular 0/4 en ambos MT, Hoffmann y Tromner ausentes, respuesta plantar flexora bilateral, fascicula-

**Figura 1** Musculatura de miembros torácicos y cintura escapular de paciente de 71 años, tras 3 años de evolución clínica, al momento de la revisión clínica



Hombre de 71 años de edad con síndrome de Vulpian-Bernhardt después de 3 años de inicio de los síntomas. A: se observan miembros torácicos flácidos y que cuelgan a los costados. B: intensa atrofia de la cintura escapular, con volumen normal en músculo trapecio y dorsal ancho. C y D: atrofia intensa de los músculos del brazo y antebrazo

ciones evocadas al tacto en ambos brazos. La exploración del sistema extrapiramidal no presentó alteraciones.

Por las alteraciones referidas se decidió realizar estudio de resonancia magnética (RM) de encéfalo sin evidencia de lesiones cervicales, en bulbo o corticales. Los estudios de hemograma, de enzimas musculares, el panel viral, el perfil TORCH, el VDRL y el panel inmunológico no presentaron alteraciones. Se hizo estudio de neuroconducción nerviosa (NCN) con severo compromiso axonal en los músculos de los MT (cuadro 1). La electromiografía (EMG) reportó datos variables de denervación activa en MT y en el análisis de la unidad motora se observó patrón neuronopático crónico con escasa reinervación crónica debido a la intensa atrofia (cuadros 1, II y figura 2).

Se observó inserción incrementada en los músculos de MT de forma bilateral, músculo tibial anterior derecho, mentalis y en lengua izquierda. La actividad espontánea presentó denervación activa, caracterizada por potenciales de fibrilación y ondas agudas positivas. Se observaron fasciculaciones en todos los músculos de ambos MT. Durante la contracción, se observó activación del potencial de acción de la unidad motora, polifásica y de gran amplitud, con

**Cuadro I** Neuroconducción nerviosa y motora de las 4 extremidades de paciente de 71 años, tras 3 años de evolución clínica

Nervio o sitio	Latencia	Amplitud	Segmento	Diferencia de latencia	Distancia	Velocidad de conducción
Nervio mediano						
Muñeca izq. y codo izq.	NR	NR	Muñeca izq. y codo izq.	NR	290 mm	NR
Muñeca der. y codo izq.	NR	NR	Muñeca der. y codo der.	NR	290 mm	NR
Nervio cubital						
Muñeca izq. y codo izq.	NR	NR	Muñeca izq. y codo izq.	NR	270 mm	NR
Muñeca der. y codo izq.	NR	NR	Muñeca der. y codo der.	NR	270 mm	NR
Nervio radial						
Antebrazo izq. y brazo izq.	NR	NR	Antebrazo izq. brazo izq.	NR	95 mm	NR
Antebrazo der. y brazo der.	NR	NR	Antebrazo der. brazo der.	NR	95 mm	NR
Nervio tibial						
Tobillo izquierdo	4.4 ms	10.8 mV	Huevo poplíteo izq. tobillo izq.	8.8 ms	395 mm	45 m/s
Huevo poplíteo izquierdo	13.2 ms	7.6 mV				
Tobillo derecho	4.0 ms	10.4 mV	Huevo poplíteo der. tobillo der.	8.4 ms	395 mm	47 m/s
Huevo poplíteo derecho	12.4 ms	8.9 mV				
Nervio peroneo bilateral						
Tobillo izquierdo	5.8 ms	0.5 mV	Cabeza de peroné izq. tobillo izq.	7.8 ms	305 mm	39 m/s
C. peroné izq.	13.6 ms	0.3 mV				
Tobillo derecho	5.8 ms	1.0 mV	Cabeza de peroné der. tobillo der.	7.4 ms	305 mm	41 m/s
Cabeza de peroné derecho	13.5 ms	1.0 mV				

Neuroconducción nerviosa motora de las 4 extremidades: se observa ausencia de potenciales de acción muscular compuesta en miembros torácicos y severa mononeuropatía axonal del nervio peroneo

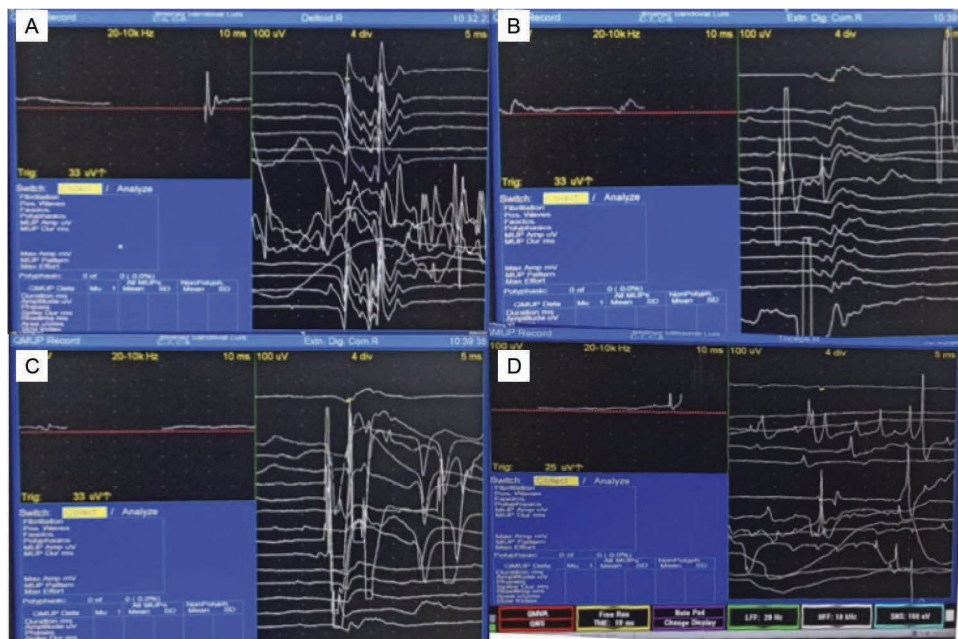
D: derecho; I: izquierdo; NR: ninguna respuesta;

**Cuadro II** EMG de las 4 extremidades, segmento axial, paraespinal y bulbar de paciente de 71 años, tras 3 años de evolución clínica

Músculo	Inserc	Actividad espontánea o voluntaria						Máxima actividad voluntaria	
		Fibs	+Waves	Fascs	Poli	Amp	Dur	Patrón	Esfuerzo
Deltoides D	Incrementada	N	2+	1+	P	3702	16.5	Moderado	Submáximo
Bíceps braquial D	Incrementada	1+	3+	2+	N	-	-	N	N
Músculo extensor común de los dedos D	Incrementada	2+	1+	3+	N	-	-	N	N
Primer interóseo dorsal de la mano D	Incrementada	1+	3+	1+	N	-	-	N	N
Tríceps D	Incrementada	1+	2+	2+	N	-	-	N	N
Deltoides I	Incrementada	N	2+	3+	N	-	-	N	N
Bíceps braquial I	Incrementada	1+	4+	2+	N	-	-	N	N
Músculo extensor común de los dedos L	Incrementada	N	None	3+	N	-	-	N	N
Primer interóseo dorsal de la mano I	Incrementada	N	None	2+	N	-	-	N	N
Vasto lateral D	Normal	N	N	N	N	5668	6.0	Completo	Máximo
Tibialis Ant. R	Incrementada	3+	3+	N	N	4129	10.3	Moderado	Máximo
Gastroc. Med H.R.	Normal	N	N	N	N	4847	7.8	Discreto	Máximo
Vastus Lat.L	Normal	N	N	N	N	4296	9.0	Completo	Máximo
Tibialis Ant.L	Normal	N	N	N	N	9281	6.8	Completo	Máximo
Gastroc. Med H.L.	Normal	N	N	N	N	4319	6.3	Moderado	Máximo
H-Lumb Paraspin.R	Normal	N	N	N	N	-	-	-	-
Thor Paraspin.L	Incrementada	N	N	2+	N	-	-	-	-
Mentalis L	Incrementada	3+	3+	N	N	-	-	-	-
Mentalis R	Incrementada	3+	2+	N	N	-	-	-	-
Tongue R	Normal	N	N	N	N	-	-	-	-
Tongue L	Incrementada	N	N	2+	N	-	-	-	-

Inserc: inserción; Fibs: fibrilaciones; +Waves: ondas agudas positivas; Fascs: fasciculaciones; Poli.: polifásica; Amp.: amplitud; Dur: duración; D: derecho; I: izquierdo; Incrementada: incrementada; P: poca; N: ninguna

**Figura 2** Electromiografía de músculos deltoides, extensor digital común y tríceps, en paciente de 71 años, tras 3 años de evolución. Estudio subsecuente



A la inserción y al reposo. Imagen A: músculo deltoides derecho: se observan unidades polifásicas en forma de dipletes de potenciales de larga duración y alto voltaje; B: músculo extensor digital común derecho: se observan ondas agudas positivas; C: músculo extensor digital común izquierdo: se observan fasciculaciones; D: músculo tríceps derecho: se observan fibrilaciones y ondas agudas positivas

reclutamiento reducido y esfuerzo máximo en músculos pélvicos. El resto de la musculatura no fue activada por intensa atrofia.

Los hallazgos se integraron para una forma de enfermedad de motoneurona atípica delimitada en extremidades superiores. Durante el seguimiento se hicieron un *MOCA Test*, un *Test Front Assessment Battery (FAB)* y un test ECAS, con puntaje de 21, 12 y 62-18 puntos, respectivamente. Hubo afectación en dominio disejecutivo, memoria de trabajo, cálculo, atención, abstracción, fluidez léxica, conceptualización y el test de serie motora (test de Luria) fue positivo. No se hicieron pruebas de neuropsicología. La progresión de la debilidad después de 3 años y medio ha provocado una plejía de los músculos de los MT y solo se ha agregado disartria flácida en la última revisión y ligera claudicación mandibular. En las extremidades pélvicas no hay limitación al momento. Se informó al paciente el diagnóstico y el pronóstico en una sesión conjunta. El cuadro III presenta una serie de casos de SVB reportados a nivel mundial.

## Discusión

La esclerosis lateral amiotrófica tiene una mediana de supervivencia global que oscila entre 3 y 4 años.<sup>5,6</sup> Las principales características para clasificar los subgrupos de ELA

son: sitio de aparición de los síntomas motores (inicio bulbar o espinal), el grado de afectación de la neurona motora superior o inferior (esclerosis lateral primaria, en la que hay afectación selecta de la neurona motora superior; esclerosis lateral amiotrófica, donde hay afectación de la neurona motora superior e inferior; atrofia muscular progresiva, en la que hay afectación exclusiva de la motoneurona inferior y parálisis bulbar progresiva que presenta afectación en la motoneurona superior e inferior restringida a músculos con innervación bulbar), el nivel de certeza diagnóstica como ELA (posible, probable y definitiva) y la heredabilidad con enfermedad esporádica o familiar. Las formas clínicas se pueden clasificar según el nivel, el área anatómica de la afectación de la neurona motora y el patrón de aparición. Las formas atípicas son casos de evolución más larga y por tanto mayor supervivencia, con afectación pura de motoneurona superior o inferior, y están restringidas a un solo segmento (espinal o bulbar), edad de inicio extremadamente temprana en presentaciones atípicas de inicio joven y juvenil, y hallazgos clínicos de síntomas o signos neurológicos, incluidos trastornos del movimiento (ataxia cerebelosa, distonía y parkinsonismo).<sup>7</sup> El SVB es una variedad del síndrome de motoneurona inferior delimitada en los MT de forma unilateral o bilateral. Otras formas son la diplejía amiotrófica pélvica, que es una variedad delimitada en las extremidades inferiores, la esclerosis lateral primaria (solo hay afectación de la motoneurona superior), y la ELA de inicio respiratorio o hemiplejía.<sup>3</sup> La experiencia clí-



**Cuadro III** Casos y serie de casos reportados en el mundo del síndrome de Vulpian-Bernhardt

Autor y año	País	Población	Edad	Resultados
Koh <i>et al.</i> , 2023	Taiwán	3 pacientes con variantes de ELA regional	Edad de 47 en el SVB, 59 y 60 años	Un caso de SVB y dos casos de diplejía amiotrófica de las piernas. El caso de SVB presenta debilidad progresiva bilateral de MT en 2 años tanto distal como proximal. No se comprometen otros músculos y hay sobrevida hasta el momento del seguimiento. La EMG mostró cambios neurogénicos crónicos con denervación activa sobre los músculos bíceps izquierdo, tanto deltoides como bíceps, paravertebrales C8, T1, T12. Se presentaron fasciculaciones espontáneas sobre el bíceps derecho y el músculo deltoides izquierdo
Lopez <i>et al.</i> , 2021	México	126 pacientes con ELA, de los cuales 20% cumplían con el diagnóstico de SVB	Edad de inicio de síntomas en pacientes de SVB 46.6 ± 12.9 años	En los pacientes con SVB, 55% eran mujeres y tenía hábito tabáquico el 40%; la mediana de retraso del diagnóstico fue de 24 meses; la mediana que tardó en afectarse un segundo segmento corporal fue de 24 meses (12-132 meses). El 45% cumplía con los criterios de El Escorial para ELA y el 58.8%, los de Awaji. Y el índice APB/ADM < 0.6 mV se encontró en la mano derecha en el 63% de los pacientes y en la mano izquierda en el 52%
Hübers <i>et al.</i> , 2016	4 centros alemanes entre 2000 y 2010	22 pacientes con SVB y se compararon con 146 pacientes con ELA clásica	Pacientes con SVB 54.7 ± 9.3 años	Pacientes hombres 3.8:1 en SVB frente a 1.9:1 en pacientes con ELA; los pacientes con SVB mostraron una supervivencia de 53 meses frente a 33 meses en comparación con los pacientes con ELA clásica; los diagnósticos erróneos iniciales fueron del 54.8% y la terapia ineficaz con inmunoglobulinas en el 26% en el SVB
Wijesekera <i>et al.</i> , 2009	Londres, Reino Unido y Melbourne, Australia	1188 casos en Londres y 432 casos en Melbourne con ELA. De ellos, 135 eran SVB	Edad de inicio en SVB de 57.3 años (55.2-59.3 años)	11% tenía la forma SVB, 6% la forma diplejía amiotrófica de las piernas; la mediana de supervivencia fue de 27 meses para la ELA de inicio bulbar, 61 meses para el SVB; la proporción de hombres a mujeres fue de 4:1 en SVB. Desde la valoración inicial las formas de ELA espinal en el 73% de los casos tenían enfermedad clínicamente definitiva, mientras que con el SVB el 22% cumplía este criterio
Orsini <i>et al.</i> , 2009	Río de Janeiro, Brasil	9 pacientes con forma clínica de SVB	Hombres con edades de 38 a 73 años	9 pacientes que al inicio de los síntomas desarrollaron paresia y atrofia bilateral y simétrica de los músculos de los MT. Los músculos proximales estaban más involucrados que los grupos distales. Los REMS estaban ausentes en MT. La EMG reveló ondas agudas positivas y fibrilaciones y potenciales polifásicos de alta amplitud con un patrón de reclutamiento incompleto en la mayoría de los músculos de los MT. La RM no reveló anomalías de la médula espinal cervical de C5-T1

MT: miembros torácicos; EMG: electromiografía; ELA: esclerosis lateral amiotrófica; RM: resonancia magnética; REMS: reflejos de estimulación muscular; SVB: síndrome de Vulpian-Bernhardt

nica ha demostrado que pacientes con enfermedad aislada en una sola región tienen una mayor sobrevida.<sup>8,9</sup> Nuestro paciente presentaba una evolución clínica de 3 años; sin embargo, solo estaba limitada de forma completa la movilidad de los MT, pero sin compromiso de la vía respiratoria o bulbar (hasta 3 años del inicio de síntomas), aunque por estudio de EMG comenzaba con datos incipientes de afectación en músculos de inervación craneal. El SVB fue descrito inicialmente en 1886<sup>10</sup> y tiene muchos sinónimos, como, por ejemplo, síndrome del brazo colgante, síndrome del hombre en barril neurogénico, o diplejía amiotrófica braquial.<sup>11</sup> Esta variedad clínica se presenta con debilidad progresiva de los MT y atrofia que a menudo es simétrica y proximal, sin afectación significativa de las extremidades inferiores o los músculos bulbares. El SVB y la diplejía amiotrófica pélvica son variantes de la atrofia muscular progresiva con enfermedad confinada a una región espinal. Este síndrome es más común en hombres, con una relación hombre a mujer de 9:1.<sup>8</sup> Representa entre el 2 y el 11.4% de los pacientes con enfermedad de la motoneurona. El tiempo hasta la afectación de la segunda región espinal es de 34.3 meses aproximadamente. Hasta su último seguimiento, nuestro paciente comenzaba a presentar signos de afectación bulbar a los 36 meses de inicio. En una serie de casos (Estados Unidos) solo el 20% desarrolló cambios denervadores subclínicos en la extremidad inferior en un seguimiento de 3 a 11 años.<sup>12</sup> La complejidad del diagnóstico provoca muchas veces el retraso del mismo. En México López *et al.* determinaron en 2021 en pacientes con SVB que el retraso del diagnóstico era de 24 (12-96) meses.<sup>13</sup> En la ELA, el tabaquismo, los contaminantes orgánicos y la exposición a metales pesados se ha asociado como factor de riesgo ambiental en el SVB, además de la exposición a cigarras, la deficiencia de minerales y agentes infecciosos.<sup>2,7</sup> En nuestro caso llama la atención el tabaquismo intenso, así como la exposición al aluminio que presentaba nuestro paciente durante su juventud y a derivados de petróleo, como la gasolina, por la profesión ejercida hasta el momento de su limitación funcional.

## Manifestaciones clínicas

Las características clásicas de una enfermedad de motoneurona radican tanto en el involucro de la neurona motora superior como en el de la motoneurona inferior. En el caso de la ELA los criterios diagnósticos usados en la actualidad son los del Escorial y Awaji.<sup>14</sup> Para el subtipo SVB se consideran los siguientes criterios: alteración de la neurona motora inferior en los MT, caracterizada por debilidad, atrofia progresiva y predominantemente proximal; se puede llegar a incluir a los pacientes que en algún momento de la evolución de la enfermedad presenten reflejos patológicos como Hoffman y Tromner en los MT, o signos de hipertonía.

Normalmente la debilidad en otros segmentos no debe presentarse en los primeros 12 meses que se presenta la debilidad aislada en MT. Nuestro paciente cumplía con estos criterios con una evolución clínica de 2 a 3 años. Todas estas manifestaciones clínicas deben ser respaldadas por un estudio de imagen que descarte lesiones estructurales que expliquen estos síntomas.<sup>11</sup> Esto además de cambios cognitivos y conductuales tempranos. En la forma clásica de ELA pueden llegar a estar presentes en un 35-55%.<sup>15</sup> En series pequeñas también se han visto estos cambios en las formas atípicas como el SVB. Es frecuente encontrar deterioro cognitivo de predominio anterior, que se manifiesta como pérdida de fluidez del lenguaje, alteraciones de la función ejecutiva, cambios de comportamiento que incluyen apatía, irritabilidad, mala higiene personal y cambios en hábitos alimenticios. Nuestro paciente cumplía con el criterio de deterioro cognitivo leve con 21 puntos en el *MOCA Test* inicial, con un predominio marcado de alteraciones de tipo anterior (disejecutivo, memoria de trabajo, cálculo, atención, abstracción, fluidez léxica) y corroborado también por el FAB de 12 puntos de inicio. En cuanto a las manifestaciones neuropsiquiátricas hay depresión, ansiedad y trastornos del sueño junto con el afecto pseudobulbar, no manifestadas en el paciente hasta el momento. De 10 a 15% de los pacientes llegan tener el diagnóstico concomitante de demencia frontotemporal. La aplicación simultánea del *MOCA Test*, el test FAB y el test ECAS ayuda a identificar hasta con una sensibilidad de 92% en el caso de un deterioro cognitivo de predominio anterior.<sup>15</sup>

## Estudios de neuroimagen y de neurofisiología

Las enfermedades de neurona motora siguen siendo de diagnóstico clínico, pero parte de los criterios diagnósticos determinan que haya estudios de electrofisiología y de neuroimagen. El objetivo de estos estudios es excluir otras condiciones que expliquen los síntomas. En ninguna otra enfermedad la correlación clínico-electrofisiológica es más importante, por lo que estos estudios deben hacerse de forma exhaustiva y se deben examinar las cuatro extremidades, los músculos paravertebrales y los músculos bulbares. Es esencial realizar estudios de neuroconducción tanto motora como sensitiva, puesto que debemos evidenciar que la afectación es puramente motora, y descartar una asociación sensitiva que de entrada nos ayude a desechar plexopatías, canal cervical estrecho o polineuropatías. Estos estudios pueden llegar a ser normales y más en extremidades asintomáticas. Nuestro paciente tenía solo afectación severa en las extremidades torácicas asociada a la atrofia muscular intensa y degeneración axonal subsecuente. En miembros pélvicos la afectación del nervio peroneo se debía probablemente a su edad, su ocupación y la pérdida intensa

de peso que el paciente había tenido. Además de ello, los pacientes pueden presentar el signo de *split hand*, en el que la atrofia muscular puede afectar la porción lateral de la mano (músculos del antebrazo, músculo abductor corto del pulgar [ACP] y músculo primer interóseo dorsal [PID]) más que a la zona medial de la mano (músculos hipotenares, como el músculo abductor del meñique [AM]). Es por eso que se puede tomar tanto el cociente ACP/AM como el cociente PID/AM. Un cociente ACP/AM < 0.6 (considerado anormal) está presente hasta en un 40% de los pacientes con ELA y solo en 5% en personas sanas. Y un cociente PID/AM < 0.9 (considerado anormal) se observó en el 34% de los pacientes con ELA, en comparación con solo el 1% de los normales. Debido a la intensa atrofia de nuestro paciente era imposible tener respuestas axonales a la estimulación del músculo; sin embargo, en estadios iniciales es posible encontrar estos signos. Después de la neuroconducción se debe hacer el estudio de electromiografía, el cual tiene como objetivo identificar hallazgos de proceso neuronogénico. Este estudio se respalda al encontrar la denervación activa en la región braquial (incluidos potenciales de fibrilación, ondas agudas positivas, fasciculaciones y grandes unidades motoras polifásicas), y reinervación crónica con potencial de acción de la unidad motora de alto voltaje y unidades polifásicas. Por último, el reclutamiento debe ser reducido con una marcada disminución de la activación de las unidades motoras. Estos hallazgos fueron delimitados en los MT<sup>16</sup> y encontrados en todos los músculos torácicos explorados en nuestro paciente. De estos hallazgos las fasciculaciones tienen el papel más prominente, pues permiten un electrodiagnóstico más temprano y siempre se evidencian en la mayoría de los músculos de la extremidad. Si son escasas o solo están en ciertos músculos, no es suficiente para establecer el diagnóstico, pues hay que recordar que se producen en muchos otros trastornos y que también se consideran un fenómeno benigno.

La RM del cerebro y la médula espinal son útiles para excluir explicaciones alternativas de los síntomas, como la estenosis cervical con mielopatía cervical, que puede provocar afección de la raíz y dañar la motoneurona inferior o comprimir la médula espinal, con lo que provoca síndrome de motoneurona superior. El hallazgo habitual que se presenta en la enfermedad de motoneurona es la hiperintensidad en secuencia FLAIR del tracto corticoespinal. En la forma de SVB este hallazgo es infrecuente y denota una mejor supervivencia.<sup>12</sup>

### Diagnóstico diferencial

Entre las entidades que debemos descartar se incluyen infartos isquémicos frontales corticales bilaterales, infarto de la médula espinal y causas infecciosas, y siempre hay

que delimitar bien la temporalidad de los síntomas y la evolución.<sup>17</sup> El diferencial principal para SVB en ausencia de otras anomalías clínicas o diagnósticas es la presentación espinal de ELA clásica; sin embargo, esto difiere con la evolución rápida de la segunda, además de que en la primera los síntomas son predominantes de motoneurona inferior (47-90%).<sup>18,19</sup> Los estudios de NCN se llevan a cabo para revelar que los estudios neurosensoriales están dentro de rangos normales y por lo tanto se descarta una polineuropatía crónica inflamatoria.<sup>20</sup> Otra enfermedad que debemos descartar es la neuropatía motora multifocal y si bien aunque en el SVB puede haber cierta disminución en las amplitudes motoras, el que haya bloqueos de conducción nos haría pensar en esta entidad. Los pacientes con SVB en su mayoría no cumplen con los criterios de El Escorial para ELA en el momento de la presentación.<sup>21</sup> Otros imitadores son infección por virus del Oeste del Nilo, enfermedad de Lyme, hipoparatiroidismo, neuropatía GM1 positiva.<sup>3</sup> La compresión simultánea de la raíz nerviosa cervical y la médula espinal por hernias de disco, tumores o las malformaciones pueden causar síntomas de neurona motora inferior en los brazos. Si se produce una compresión adicional por encima del nivel C5, también se pueden observar signos de motoneurona superior en los MT.

### Pronóstico

El SVB tiene un pronóstico significativamente mejor, con tasas de supervivencia media de 5 años. Cuanto más tiempo se limita el SVB a los brazos, más larga es la supervivencia y el pronóstico.<sup>10</sup> En el estudio realizado en 2021 por López *et al.* en México, los autores encontraron que la mediana de tiempo que toma en afectarse un segundo segmento corporal fue de 24 (12-132) meses, y el segmento fue el lumbosacro. Es aún una enfermedad fatal, pues al progresar tiende a manifestarse con afectación bulbar, por lo que el tratamiento radica en mejorar la deglución, el habla y evitar problemas respiratorios.

### Conclusiones

La forma de SVB es una variante rara de la enfermedad de la motoneurona. Saber identificar y darle el peso adecuado a los estudios de neurofisiología, así como observar el patrón neuronopático característico, además del juicio clínico, hace más fácil llegar al diagnóstico y evita demorar la espera al paciente. Tener la certeza diagnóstica es importante, dado que nos permite brindar una adecuada orientación sobre el pronóstico y mejorar la calidad de vida de estos pacientes, incluso cuando el desenlace es fatal. También es importante conocer los factores ambientales y geográficos que hacen más frecuentes estos padecimien-

tos en ciertos lugares del mundo. En México son pocas las series de casos reportados, por lo que con esta revisión tratamos de orientar hacia un abordaje diagnóstico apropiado.

**Declaración de conflicto de interés:** los autores han completado y enviado la forma traducida al español de la declaración de conflictos potenciales de interés del Comité Internacional de Editores de Revistas Médicas, y no fue reportado alguno relacionado con este artículo.

## Referencias

1. Xu L, Liu T, Liu L, et al. Global variation in prevalence and incidence of amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review and meta-analysis. *J Neurol*. 2020;267(4):944-53. doi: 10.1007/s00415-019-09652-y
2. Feldman EL, Goutman SA, Petri S, et al. Amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet*. 2022;400(10360):1363-80. doi: 10.1016/S0140-6736(22)01272-7
3. Quinn C, Elman L. Amyotrophic Lateral Sclerosis and Other Motor Neuron Diseases. *Continuum (Minneap Minn)*. 2020; 26(5):1323-47. doi: 10.1212/CON.0000000000000911
4. Jawdat O, Statland JM, Barohn RJ, et al. Amyotrophic Lateral Sclerosis Regional Variants (Brachial Amyotrophic Diplegia, Leg Amyotrophic Diplegia, and Isolated Bulbar Amyotrophic Lateral Sclerosis). *Neurol Clin*. 2015;33(4):775-85. doi: 10.1016/j.ncl.2015.07.003
5. Vijayakumar UG, Milla V, Cynthia Stafford MY, et al. A Systematic Review of Suggested Molecular Strata, Biomarkers and Their Tissue Sources in ALS. *Front Neurol*. 2019;10:400. doi: 10.3389/fneur.2019.00400
6. Koh YH, Pang YH, Lim EW. ALS Regional Variants (Brachial Amyotrophic Diplegia and Amyotrophic Leg Diplegia): Still A Diagnostic Challenge in Neurology. *Acta Neurol Taiwan*. 2023;32(1):42-7.
7. Pinto WBVR, Debona R, Nunes PP, et al. Atypical Motor Neuron Disease variants: Still a diagnostic challenge in Neurology. *Rev Neurol (Paris)*. 2019;175(4):221-32. doi: 10.1016/j.neurol.2018.04.016
8. Dimachkie MM, Muzyka IM, Katz JS, et al. Leg amyotrophic diplegia: prevalence and pattern of weakness at US neuromuscular centers. *J Clin Neuromuscul Dis*. 2013;15(1):7-12. doi: 10.1097/CND.0b013e31829e22d1
9. Katz JS, Wolfe GI, Andersson PB, et al. Brachial amyotrophic diplegia: a slowly progressive motor neuron disorder. *Neurology*. 1999;53(5):1071-6. doi: 10.1212/wnl.53.5.1071
10. Goutman SA, Hardiman O, Al-Chalabi A, et al. Recent advances in the diagnosis and prognosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet Neurol*. 2022;21(5):480-93. doi: 10.1016/S1474-4422(21)00465-8
11. Walhout R, Verstraete E, van den Heuvel MP, et al. Patterns of symptom development in patients with motor neuron disease. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener*. 2018;19(1-2):21-8. doi: 10.1080/21678421.2017.1386688
12. Nicholson K, Murphy A, McDonnell E, et al. Improving symptom management for people with amyotrophic lateral sclerosis. *Muscle Nerve*. 2018;57(1):20-4. doi: 10.1002/mus.25712
13. Orsini M, Catharino AM, Catharino FM, et al. Man-in-the-barrel syndrome, a symmetrical proximal brachial amyotrophic diplegia related to motor neuron diseases: a survey of nine cases. *Rev Assoc Med Bras (1992)*. 2009;55(6):712-5. doi: 10.1590/s0104-42302009000600016
14. López-Hernández JC, Bazán-Rodríguez L, Pérez-Torres T, et al. Síndrome de Vulpián-Bernhardt. Frecuencia, características clínicas y electrofisiológicas en un centro de atención de tercer nivel en México. *Rev Neurol*. 2021;72(3):85-91. doi: 10.33588/rn.7203.2020126
15. Pender N, Pinto-Grau M, Hardiman O. Cognitive and behavioural impairment in amyotrophic lateral sclerosis. *Curr Opin Neurol*. 2020;33(5):649-54. doi: 10.1097/WCO.0000000000000862
16. Van Eijk RPA, Nikolakopoulos S, Roes KCB, et al. Innovating Clinical Trials for Amyotrophic Lateral Sclerosis: Challenging the Established Order. *Neurology*. 2021;97(11):528-36. doi: 10.1212/WNL.00000000000012545
17. Boruah DK, Prakash A, Gogoi BB, et al. The Importance of Flexion MRI in Hirayama Disease with Special Reference to Laminodural Space Measurements. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2018;39(5):974-80. doi: 10.3174/ajnr.A5577
18. Turner MR, Barohn RJ, Corcia P, et al; Delegates of the 2nd International PLS Conference. Primary lateral sclerosis: consensus diagnostic criteria. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2020; 91(4):373-7. doi: 10.1136/jnnp-2019-322541
19. Dukic S, McMackin R, Buxo T, et al. Patterned functional network disruption in amyotrophic lateral sclerosis. *Hum Brain Mapp*. 2019;40(16):4827-4842. doi: 10.1002/hbm.24740
20. Gwathmey K. Chronic Inflammatory Demyelinating Polyradiculoneuropathy and Its Variants. *Continuum (Minneap Minn)*. 2020;26(5):1205-23. doi: 10.1212/CON.0000000000000907
21. Menon P, Yiannikas C, Kiernan MC, et al. Regional motor cortex dysfunction in amyotrophic lateral sclerosis. *Ann Clin Transl Neurol*. 2019;6(8):1373-82. doi: 10.1002/acn3.50819