

ALTERACIONES TEMPRANAS DE LA DISFAGIA OROFARINGEA EN LA ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA BULBAR Y ESPINAL. ESTUDIO DE CASOS Y CONTROLES

Early alterations of oropharyngeal dysphagia in bulbar and spinal amyotrophic lateral sclerosis. Cases and control study

Sandra MARTIN-GARCÍA ; María José FERNÁNDEZ-NAVA ; Elena DE-RODRIGO-TOBÍAS ; Alejandro Jesús TAMAYO-ESQUINAS ; Juan Luis SÁNCHEZ-JARA-SÁNCHEZ ; Gonzalo MARTÍN-HERNÁNDEZ 

Hospital Nuestra Señora de Sonsoles. Complejo Asistencia de Ávila. España

Correspondencia: sandramg269@gmail.com

Fecha de recepción: 5 de junio de 2024

Fecha de aceptación: 13 de junio de 2024

Fecha de publicación: 14 de septiembre de 2024

Fecha de publicación del fascículo: 19 de marzo de 2025

Conflicto de intereses: Los autores declaran no tener conflictos de intereses

Imágenes: Los autores declaran haber obtenido las imágenes con el permiso de los pacientes

Política de derechos y autoarchivo: se permite el autoarchivo de la versión post-print (SHERPA/RoMEO)

Licencia CC BY-NC-ND. Licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-SinDerivar 4.0 Internacional

Universidad de Salamanca. Su comercialización está sujeta al permiso del editor

RESUMEN: Introducción y objetivo: El objetivo del estudio es establecer las alteraciones tempranas de la disfagia orofaríngea (DO) en la ELA bulbar y ELA espinal, comprobar posibles diferencias entre ambos grupos y conocer el porcentaje de pacientes con ELA que precisa adaptaciones dietéticas tras su primera visita al otorrinolaringólogo (ORL). Método: Estudio retrospectivo de 10 pacientes con ELA bulbar y 10 pacientes con ELA espinal de nuestro hospital, valorados por ORL al diagnóstico reciente de ELA. Variables recogidas: demográficas (edad, sexo) y clínicas, incluyendo las alteraciones tempranas en la prueba de deglución bajo fibroendoscopia (FEES) y el tipo de dieta de cada paciente; y comparación de los hallazgos entre ambos grupos. Resultados: De 20 pacientes (mediana edad = 68 años), el 50 % presentó ELA espinal y el 50 % ELA bulbar. El test de deglución demostró incompetencia en la propulsión del bolo alimenticio (15 % de pacientes) y residuo faringolaríngeo (40 % de pacientes). Se evidencian diferencias estadísticamente significativas entre ambos grupos en las penetraciones y aspiraciones objetivadas bajo FEES ($p < 0,05$) y en la

necesidad de adaptaciones dietéticas tras valoración por ORL, predominando en la ELA bulbar. Discusión: Encontramos diferencias significativas en la DO entre la ELA bulbar y espinal, describiéndose una alteración mayor en pacientes diagnosticados de ELA bulbar. Conclusiones: El papel fundamental del otorrinolaringólogo recae en la detección temprana de la DO en enfermos con ELA, evitando y/o disminuyendo las potenciales complicaciones respiratorias derivada de la misma.

PALABRAS CLAVE: Esclerosis lateral amiotrófica; disfagia; deglución

SUMMARY: Introduction and objective: The objective of the study is to establish the early alterations of oropharyngeal dysphagia (OD) in bulbar ALS and spinal ALS, to verify possible differences between both groups and to know the percentage of patients with ALS who require dietary adaptations after their first visit to the otorhinolaryngologist (ENT). Method: Retrospective study of 10 patients with bulbar ALS and 10 patients with spinal ALS from our hospital, evaluated by ENT at the recent diagnosis of ALS. Variables collected: demographic (age, sex) and clinical, including early alterations in the swallowing test under fiberoendoscopy (FEES) and the type of diet of each patient; and comparison of the findings between both groups. Results: Of 20 patients (median age= 68 years), 50 % presented spinal ALS and 50 % presented bulbar ALS. The swallowing test demonstrated incompetence in the propulsion of the bolus (15 % of patients) and pharyngolaryngeal residue (40 % of patients). Statistically significant differences are evident between both groups in the penetrations and aspirations observed under FEES ($p < 0.05$) and in the need for dietary adaptations after ENT evaluation, predominating in bulbar ALS. Discussion: We found significant differences in OD between bulbar and spinal ALS, describing a greater alteration in patients diagnosed with bulbar ALS. Conclusions: The fundamental role of the otorhinolaryngologist lies in the early detection of OD in patients with ALS, preventing and/or reducing potential respiratory complications derived from it.

KEYWORDS: Amyotrophic lateral sclerosis; dysphagia; deglutition

INTRODUCCIÓN

En la actualidad, la disfagia aparece como un síntoma que afecta aproximadamente a dos millones de españoles, de los cuales únicamente el 10 % presenta un diagnóstico y tratamiento correctos. Ésta se define como la dificultad para deglutir, es decir, la dificultad para hacer llegar alimentos sólidos o líquidos desde la boca hasta el estómago, por afectación de una o más fases de la deglución [1]. Supone un mecanismo fisiológico complejo con cuatro fases bien definidas (oral-preparatoria, oral de transporte, faríngea y esofágica) que engloban respuestas voluntarias e involuntarias y en las que participan seis pares craneales (V, VII, IX, X, XI y XII), coordinados desde el tronco cerebral. Cuando nos encontramos ante un paciente con disfagia, es importante distinguir si es orofaríngea o esofágica, además de interesarnos por otros factores como

saber que alimentos la produce, su progresión en el tiempo, si se acompaña de algún otro síntoma o si existe alguna enfermedad sistémica asociada [1]. La disfagia orofaríngea (DO) es aquella en la que se producen alteraciones en una o más de las tres primeras fases de la deglución, impidiendo así la llegada del bolo alimenticio al esófago. Puede acompañarse de otros síntomas como tos, regurgitación nasofaríngea, sialorrea, xerostomía, deglución fraccionada, disartria, disnea e incluso aspiración de alimento a la vía aérea. La etiología de la DO es múltiple, y entre sus diversas causas, se encuentra la esclerosis lateral amiotrófica (ELA), en la que la DO se muestra como síntoma inicial en el 60 % de los pacientes [1].

La ELA, actualmente es reconocida como un desorden neurodegenerativo multisistémico, descrita por primera vez en 1869 por Jean Martín Charcot como una patología de neurona motora pura. Dicha

patología, presenta una gran heterogeneidad a nivel clínico, neuropatológico y genético (existen más de 20 genes asociados a ELA que explican el 15 % de los casos, localizándose las 5 mutaciones más frecuentes en el cromosoma 9 como expansión de hexanucleótidos, así como mutaciones en la superóxido dismutasa 1 (SOD1), proteína de unión de ácido desoxirribonucleico (ADN) TAR43 (TARDBP), fusionada en el sarcoma (FUS) y la quinasa de unión al TANK 1 (TBKI)) [2]. La principal forma de manifestación de la ELA es la debilidad muscular focal con tendencia a avanzar durante la progresión de la enfermedad, siendo precedida en ocasiones de fasciculaciones musculares. La debilidad suele comenzar en las extremidades, afectando principalmente a los músculos distales. En el 25-30 % de los casos, la enfermedad tiene un inicio bulbar, presentándose con disartria, disfagia, disfonía y/o, en menor frecuencia, debilidad de la musculatura masticadora, asociándose esta variedad de ELA con un avance más rápido de la enfermedad y un índice de supervivencia más corto [2]. Existe un amplio intervalo de edad al diagnóstico (45-74 años), así como de localización y progresión de la enfermedad. La media de supervivencia, desde el inicio de los síntomas, es de tres años y la principal causa de muerte se relaciona con fallos de tipo respiratorio. La incidencia de ELA es de 1, 75-3 personas por cada 100.000 personas-año, siendo más frecuente en el género masculino (ratio global de género 1, 2-1, 5) [2]. El diagnóstico es clínico, no hay una prueba o biomarcador definitorio de ELA. En 1994, se crearon los primeros criterios diagnósticos aceptados, llamados *Criterios del Escorial*, que han sido revisados en 1997 (*Criterios del Escorial revisados* (CEER)) y modificados en 2008 según el algoritmo de *Awaji-Shima*, de tal forma que, según este algoritmo, se clasifica la certeza diagnóstica de ELA en tres categorías: clínicamente posible, clínicamente probable y definida [3]. En la actualidad no existe tratamiento curativo para la ELA, siendo el tratamiento de elección el riluzol (antagonista de los receptores de N-metil D-aspartato (NMDA)), cuyo objetivo es prolongar la supervivencia y mejorar la

calidad de vida de los pacientes, con ayuda de un manejo sintomático, nutricional y soporte ventilatorio [2, 3]. Por este motivo, es importante un manejo multidisciplinar de la enfermedad, siendo de especial relevancia el papel del otorrinolaringólogo en el manejo de la DO asociada a esta enfermedad.

Los objetivos de este estudio son establecer las alteraciones tempranas de la DO en la ELA bulbar y la ELA espinal, comprobar si existen diferencias entre ambas formas de la enfermedad y conocer el porcentaje de pacientes con ELA que precisa adaptaciones dietéticas tras su primera visita al otorrinolaringólogo.

MATERIAL Y MÉTODO

Diseño del estudio. Se realizó un estudio retrospectivo de casos y controles diagnosticados recientemente de ELA bulbar y ELA espinal valorados en el servicio de otorrinolaringología (ORL) del Hospital Nuestra Señora de Sonsoles de Ávila entre el 01/01/2017 y el 30/04/2024. A todos los pacientes se les realizó una exploración otorrinolaringológica completa temprana y prueba de deglución bajo fibroendoscopia (FEES) para tres texturas (líquido, néctar y pudding) en cantidades de 5cc y 10cc para cada una de ellas.

Criterios de selección. Los pacientes incluidos en el estudio fueron aquellos mayores de 18 años que cumplieran criterios diagnósticos de ELA según la última modificación de los criterios que es la de *Awaji-Shima*.

Criterios de exclusión. Se desestimaron los pacientes con un diagnóstico definitivo diferente a ELA y aquellos que presentaban imposibilidad de realizar FEES.

Grupos y análisis estadístico. En nuestro estudio se incluyeron 20 pacientes, de los cuales 10 padecían ELA bulbar y 10 ELA espinal. Fueron recogidas variables demográficas (edad y sexo), clínicas (tipo de ELA, forma familiar, tratamiento con Riluzol, competencia del esfínter labial, masticación, movilidad lingual, fasciculaciones, sensibilidad oral, reflejo nauseoso, incompetencia

velopalatina, salivación, propulsión del bolo, residuo faríngeo tras FEES, penetración bajo FEES, aspiración bajo FEES) y relacionadas con la dieta del paciente (dieta al diagnóstico y dieta tras estudio de deglución). El análisis estadístico fue realizado con SPSS versión 25 Utilizamos la lista de verificación de casos y controles STROBE al escribir nuestro informe [4]. Las variables demográficas y clínicas fueron descritas mediante estadística descriptiva. Se utilizaron valores absolutos y porcentajes para datos cualitativos. Se emplearon la mediana y su desviación estándar para datos cuantitativos debido a que los datos no siguieron una distribución normal. Entre los grupos, las variables cualitativas fueron analizadas mediante la prueba de *chi-cuadrado*. Se consideraron estadísticamente significativos aquellos datos que mostraban $p < 0,05$.

RESULTADOS

Descripción demográfica y características clínicas. Del total de pacientes incluidos en el estudio ($n=20$) solo uno presentó la forma familiar. La mediana de edad fue de 68 años. Predominó el sexo masculino con un 65 % de hombres frente a un 35 % de mujeres. El 50 % de la muestra presentó ELA de tipo espinal y el 50 % restante ELA bulbar. Con respecto al tratamiento, el 80 % de los pacientes recibió riluzol. En la exploración, el 3 % presentó alteración de la movilidad lingual, el 10 % fasciculaciones linguales y el 5 % fasciculaciones linguales y laríngeas. El resto de las variables a estudio (competencia de esfínteres, alteración en la masticación, sensibilidad oral, reflejo nauseoso, incompetencia velopalatina y alteraciones de la salivación) resultó normal en el 80-95 % de los pacientes. En la primera valoración, el 85 % realizaba una dieta oral normal sin adaptaciones. En la prueba de deglución bajo FEES, el 15 % manifestó una incompetencia a la propulsión del bolo alimenticio, percibiéndose residuo faringolaríngeo en el 40 % de los pacientes.

Igualmente, se objetivaron alteraciones de penetración y aspiración durante la prueba de deglución bajo FEES, de tal forma que un paciente presentó aspiración y penetración para texturas líquidas; un paciente presentó penetración y aspiración para texturas tipo néctar; un paciente presentó penetración y aspiración tanto para texturas líquidas como néctar; y otro paciente mostró penetración y aspiración para las tres texturas. Hubo un paciente que rechazó la realización de la prueba. Tras la valoración completa del ORL, el 10 % del total precisó dieta oral con adaptaciones (espesantes en la mayoría de los casos y/o maniobras deglutorias) el 5 % continuó con dieta mixta (oral + dieta por gastrostomía endoscópica percutánea (PEG)) y el 10 % con dieta total por PEG.

Análisis entre grupos. En la comparativa entre el grupo de ELA espinal y el grupo de ELA bulbar, se obtuvieron diferencias cercanas a la significación en la movilidad lingual y en la propulsión del bolo alimenticio, mostrando mayor afectación en aquellos pacientes con ELA bulbar ($p=0,06$). Durante la realización de la prueba de deglución bajo FEES, se encontraron hallazgos significativos ($p < 0,05$), objetivándose, en un 20 % de los casos, penetraciones y aspiraciones en pacientes con ELA de afectación bulbar, frente a ningún caso en aquellos pacientes con ELA espinal (Tabla 1). Respecto a la dieta al diagnóstico, se encontraron diferencias cercanas a la significación ($p=0,06$), ya que los pacientes con ELA bulbar precisaron adaptaciones dietéticas antes de la valoración del ORL en un 15 % de los casos, frente al 0 % de los pacientes con ELA espinal. Es reseñable que ningún paciente con ELA espinal necesitó adaptación dietética alguna tras la valoración ORL, sin embargo, un 25 % del total de pacientes, todos ellos con afectación bulbar, precisó de dichas adaptaciones (2 precisaron dieta oral adaptada, 1 dieta mixta y 2 dieta total por PEG) describiéndose así diferencias significativas respecto a la dieta tras la valoración del ORL ($p < 0,05$) (Tabla 2).

ALTERACIONES TEMPRANAS DE LA DISFAGIA OROFARINGEA EN LA ESCLEROSIS LATERAL
AMIOTRÓFICA BULBAR Y ESPINAL. ESTUDIO DE CASOS Y CONTROLES
MARTÍN-GARCÍA S, FERNÁNDEZ-NAVA MJ, DE RODRIGO-TOBIÁS E ET AL.

Tabla 1. Clasificación y comparación de variables clínicas de DO según el tipo de ELA.

Variables		ELA de inicio bulbar (n = 10)	ELA de inicio espinal (n = 10)	Significación estadística (chi cuadrado)
Competencia del esfínter labial	No	1	0	p = 0,305
	Sí	9	10	
Masticación	Conservada	7	9	p = 0,466
	Alterada	2	1	
Movilidad lingual	Conservada	7	10	p = 0,060
	Alterada	3	0	
Fasciculaciones linguales	No	7	10	p = 0,060
	Sí	3	0	
Sensibilidad oral	Conservada	9	10	p = 0,305
	Alterada	1	0	
Reflejo nauseoso	Conservado	9	10	p = 0,305
	Alterado	1	0	
Incompetencia velopalatina	No	8	10	p = 0,136
	Sí	2	0	
Salivación	Normal	8	10	p = 0,136
	Alterada	2	0	
Propulsión del bolo	Conservada	7	10	p = 0,060
	Alterada	3	0	
Residuo faríngeo	No	6	6	p = 1
	Sí	4	4	
Penetración bajo FEES	No	5	10	p = 0,010
	Sí	5	0	
Aspiración bajo FEES	No	5	10	p = 0,010
	Sí	5	0	

Tabla 2. Adaptación dietética antes y después de valoración ORL según tipo de ELA.

Variables		ELA de inicio bulbar (n = 10)	ELA de inicio espinal (n = 10)	Significación estadística (chi cuadrado)
Dieta al diagnóstico	Sin adaptación	7	10	p = 0,060
	Adaptada	3	0	
Dieta después de valoración ORL	Sin adaptación	5	10	p = 0,010
	Adaptada	5	0	

DISCUSIÓN

En nuestro estudio, la mediana de edad de aparición de los primeros síntomas de enfermedad de ELA, corresponde a las observadas por otros autores (68 años) [2]. La distribución por sexos

muestra predominio por el sexo masculino [3]. En nuestra muestra, solo un paciente exhibió un patrón familiar, coincidiendo con lo documentado en varios textos, esto se debe a mutaciones vinculadas con la ELA, que explican solo una minoría de los casos [2, 3]. Con respecto a las alteraciones

encontradas en la exploración de una valoración temprana del paciente con ELA al inicio de la enfermedad (debilidad muscular, fasciculaciones musculares tanto linguales como laríngeas que pueden producir rasgos disártricos, disfonía y/o disfagia), son más acentuadas y de comienzo más precoz, en pacientes que sufren ELA de tipo bulbar, debido a la afectación de los diferentes pares craneales. Esta afirmación se repite en la literatura revisada [5-9], aunque, en nuestro caso, el tamaño muestral es reducido, lo que supone una limitación del estudio. Durante la prueba de deglución bajo FEES, describimos residuo faringolaríngeo, penetraciones y aspiraciones tal y como describen otros autores [7]: mostrando una mayor prevalencia de penetración y aspiración aquellos pacientes que presentan afectación bulbar de la ELA [8-10]. El 25 % de nuestra cohorte que padecía ELA bulbar, precisó de adaptaciones dietéticas. Los textos recalcan la importancia vital de un abordaje temprano y multidisciplinar de estos pacientes y las adaptaciones precisas para evitar complicaciones respiratorias, ya que estas son la principal causa de muerte [10]. Se encontraron algunas restricciones durante el estudio, debido a la limitada cantidad de investigaciones publicadas que traten las primeras manifestaciones de la DO en la ELA.

CONCLUSIONES

En la actualidad, la disfagia orofaríngea es un síntoma infradiagnosticado a pesar de su elevada prevalencia. La etiología de la DO es múltiple, describiéndose alteraciones de la deglución en enfermedades neurológicas como la ELA. La ELA bulbar presenta una afectación más precoz e intensa de la deglución que la ELA espinal. El papel fundamental del ORL recae en la detección temprana de la DO en enfermos con ELA, evitando y/o disminuyendo las potenciales complicaciones respiratorias derivadas de la misma, mediante adaptaciones en la dieta y en la vía de administración de ésta.

BIBLIOGRAFÍA

1. Alcalde Muñoz S, Ricote Belinchón M (dir.), Rodríguez R. Guía de disfagia: manejo de la disfagia en Atención Primaria. Semergen. 2019. España. ISBN 978-84-9449966-8-4.
2. Masrori P, Van Damme P. Amyotrophic lateral sclerosis: a clinical review. *Eur J Neurol*. 2020 Oct;27(10):1918-1929. <https://doi.org/10.1111/ene.14393>. Epub 2020 Jul 7. PMID: 32526057; PMCID: PMC7540334.
3. Zapata-Zapata CH, Franco Dager E, Solano-Atehortúa JM, Ahunca-Velásquez LF. Esclerosis lateral amiotrófica; actualización. *Iatreia*. 2016 Abr-Jun;29(2):194-205. <https://doi.org/10.17533/udea.iatreia.v29n2a08>
4. Von Elm E, Altman DG, Egger M, Pocock SJ, Gøtzsche PC, Vandenbroucke JP. Declaración de la iniciativa STROBE (Strengthening the Reporting of Observational Studies in Epidemiology): directrices para la comunicación de estudios observacionales. *Revista Española de Salud Pública [Internet]*. junio de 2008 [citado 14 de septiembre de 2024];82(3):251-9. Disponible en: https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S1135-57272008000300002&lng=es&nrm=iso&tlng=es
5. Costa JB, Pereira D, Duarte D, Viana M. Otolaryngologist's role in the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *BMJ Case Rep*. 2021 Feb 23;14(2):e234504. <https://doi.org/10.1136/bcr-2020-234504>. PMID: 33622737; PMCID: PMC7907849.
6. Orellana Zambrano MD, Candelo E, Rutt AL. The Role of the Otolaryngologist in Early Recognition of Patients With ALS: A Case Report. *Ear Nose Throat J*. 2022 Nov. <https://doi.org/10.1177/01455613221120731>. Epub ahead of print. PMID: 36358031.
7. Tsunoda K, Takazawa M, Chong T, Morita Y. Slow, slurred speech as an initial complaint in amyotrophic lateral sclerosis. *Auris Nasus Larynx*. 2019 Apr;46(2):193-195. <https://doi.org/10.1016/j.anl.2018.07.007>. Epub 2018 Aug 16. PMID: 30120006.

8. Fattori B, Siciliano G, Mancini V, Bastiani L, Bongioanni P, Caldarazzo Ienco E, Barillari MR, Romeo SO, Nacci A. Dysphagia in Amyotrophic Lateral Sclerosis: Relationships between disease progression and Fiberoptic Endoscopic Evaluation of Swallowing. *Auris Nasus Larynx*. 2017 Jun;44(3):306-312. <https://doi.org/10.1016/j.anl.2016.07.002>. Epub 2016 Aug 25. PMID: 27569290.
9. Harrison L, Wills A, Beasley N. Diagnosing amyotrophic lateral sclerosis (ALS) in ENT. *Clin Otolaryngol*. 2013 Dec;38(6):564-5. <https://doi.org/10.1111/coa.12186>. PMID: 25741568.
10. Galvin M, Ryan P, Maguire S, Heverin M, Madden C, Vajda A, Normand C, Hardiman O. The path to specialist multidisciplinary care in amyotrophic lateral sclerosis: A population-based study of consultations, interventions and costs. *PLoS One*. 2017 Jun 22;12(6):e0179796. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0179796>. PMID: 28640860; PMCID: PMC5480998.