

Fallo autonómico puro: un caso y discusión

J. F. RODRÍGUEZ LÓPEZ, P. KESSLER SAIZ

Servicio de Medicina Interna. Hospital 12 de Octubre. Madrid

PURE AUTONOMIC FAILURE: CASE AND DISCUSSION

RESUMEN

El fallo autonómico puro es una entidad rara, englobada en el conjunto de sinucleopatías al que pertenecen la atrofia multisistémica y la enfermedad de cuerpos de Lewy. A continuación presentamos un caso atendido en nuestro servicio donde ingresó para estudio de síncope ortostático. Realizamos posteriormente una revisión de la enfermedad, su diagnóstico y su tratamiento.

PALABRAS CLAVE: Fallo autonómico puro. Síncope ortostático. Síndrome de Bradbury Eggleston.

ABSTRACT

Pure autonomic failure is an a very infrequent disease, included in the group of sinucleopathies with multisystemic atrophy and Lewy disease. We present a case admitted at our service for orthostatic syncope, and a review of the disease, its diagnosis and its treatment.

KEY WORDS: *Pure autonomic failure. Orthostatic syndrome. Bradbury Eggleston syndrome*

Rodríguez López JF, Kessler Saiz P. Fallo autonómico puro: un caso y discusión. An Med Interna (Madrid) 2005; 22: 82-84.

INTRODUCCIÓN

El fallo autonómico puro es una entidad poco frecuente, englobada en la actualidad en el grupo de las alfa sinucleopatías, junto con la atrofia multisistémica y la enfermedad de cuerpos de Lewy. A continuación presentamos un caso de un paciente con sintomatología incapacitante de años de evolución que permite ilustrar las características, el diagnóstico y el manejo de esta entidad.

CASO APORTADO

Paciente de 76 años de edad, con antecedentes de talasemia menor, diabetes mellitus tipo 2, controlada de manera adecuada con dosis bajas de antidiabéticos orales (cifras de Hb 1AC 6,8). Apendicectomía en la juventud y una cirugía de hidrocele testicular.

El paciente es ingresado por un cuadro de unos 15 años de evolución de síncope al ortostatismo incapacitantes, que incluso le habían limitado funcionalmente en los últimos años, hasta el punto de impedirle salir a la calle. Fue estudiado parcialmente por este motivo en el año 1996. En dicho estudio se halló un bloqueo AV paroxístico completo, que inicialmente se interpretó como causante

de la sintomatología, por lo que se puso un marcapasos VDD sin que la sintomatología del paciente remitiese de manera completa. Se decidió ampliar en su momento el estudio, realizándose ECOcardiograma, que salvo una leve hipertrofia de ventrículo izquierdo no presentó otras alteraciones, así como un TC abdominal, que fue normal. La exploración neurológica fue normal en su momento. Al paciente se le dio de alta con el diagnóstico de síncope ortostático idiopático, iniciándose tratamiento con etilefrina, espironolactona y fludocortisona.

El paciente sin embargo no mejoró de su sintomatología, presentando síncope al ortostatismo de manera casi diaria, con traumatismos frecuentes, junto con un estado de presíncope mantenido mientras el paciente se mantenía en sedestación. Ante lo incapacitante de la sintomatología, se decide ingresar al paciente para completar el estudio y ajustar el tratamiento.

En la anamnesis el paciente, además de los síncope, sólo refería nicturia de 4-5 veces al día, y un cuadro de diarrea de 4-5 deposiciones acuosas abundantes, sin productos patológicos, de unos diez años de evolución, no acompañada de pérdida de peso ni sintomatología tóxica. La anamnesis por órganos y aparatos resultó negativa. En la exploración física destacaba la importante caída de la TA con la sedestación con respecto al decúbito, que pasaba de valores en torno a los 120/80 mm de Hg a valores de 60/40, no acompañándose esta caída de TA de otras manifestaciones que no fuesen una intensa sen-

Trabajo aceptado: 4 de octubre de 2004

Correspondencia: Juan Francisco Rodríguez López. Sapporo, 3, 5º-B. 28923 Alcorcón (Madrid)

sación presincope. Durante estos episodios, el paciente no sudaba ni presentaba una taquicardización compensadora. La exploración física solo demostró cierta desinhibición conductual del paciente, no acompañada de signos de liberación frontal. El resto de la exploración neurológica y general fue normal.

Se realizaron las siguientes pruebas complementarias para el estudio del paciente: bioquímica: glucosa 127; crea 1,16; proteínas totales 7; albúmina 3,78; calcio 9,9; fósforo 2,9; ácido úrico 8; colesterol 125; triglicéridos 174; sodio 140; potasio 4,76.

Hemograma: leucos 6.740 (fórmula normal); hematíes 4,34; Hb 9,7; VCM 68,7; plaquetas 169.000.

Perfil hepático: Normal. Niveles de vitamina B12 925 y ácido fólico 16.

Estudio hormonal: prolactina 10,4; FSH 9,2; LH 7,3; testosterona 277; cortisol noche 9; cortisol basal 38; cortisol ritmo 76%; porfirinas totales <200; aldolasa 3.

Espectro electroforético: albúmina 53,8%; alfa1 3,3%; alfa2 15,3%; beta 13,7%; gamma 13,9%. Sangre en heces: negativo. TAC craneal: El estudio muestra signos de atrofia de forma difusa en relación con la edad del paciente sin otros hallazgos relevantes. Colonoscopia: No se aprecian lesiones en las áreas visualizadas. Se toman biopsias en colon descendente proximal para descartar colitis macroscópica. En todo el colon orificios diverticulares de pequeño tamaño. Biopsia de mucosa colorrectal: de características habituales. Se realizan tinciones específicas para amiloide que resultan negativas. Ecocardiograma: ventrículo izquierdo hipertrófico con función sistólica límites bajos de la normalidad con ligera hipocinesia global. Insuficiencia mitral ligera. No datos de amiloidosis.

Estudio arritmológico: marcapasos VDD con cable único, normofuncionante. Se procede a reducción de la frecuencia de estimulación sin obtener ritmo ventricular propio (bloqueo AV completo con estimulación ventricular a 40 lpm). Test presor de frío: TA con el paciente en decúbito 112/68. Tras 30" con mano en hielo: TA 108/56.

Serología VIH: Negativa. Rx tórax: Sin hallazgos significativos. TAC abdominopélvico: Sin lesiones significativas.

Niveles de catecolaminas en plasma en decúbito y en sedestación: niveles basales bajos, sin que se produzca la elevación esperada en sedestación. Niveles de catecolaminas en orina: bajos.

Ante la normalidad de las pruebas complementarias se acaba estableciendo el diagnóstico de fallo autonómico puro, retirando del tratamiento los fármacos hipotensores, manteniendo únicamente la etilefrina y la fludocortisona, junto con medidas sintomáticas, mejorando subjetivamente al paciente.

DISCUSIÓN

El fallo autonómico puro es una entidad rara de la que existen pocos casos recogidos en la literatura. No hay datos de incidencia ni de prevalencia, considerándose que es más frecuente en varones que en mujeres y que se presenta en edades medias de la vida. Se engloba dentro de las disautonomías primarias, junto con la atrofia multisistémica y la pandisautonomía aguda. Para su diagnóstico, es pues, preciso primero, descartar todas las formas de disautonomías secundarias, como las asociadas a otros procesos sistémicos o neurológicos, y en segundo lugar, de las otras formas primarias, especialmente de la forma crónicas (de las atrofas multisistémicas) (1,2).

El fallo autonómico puro, también denominado síndrome de Bradbury Eggleston se caracteriza por una constelación de signos y síntomas derivados de la afectación autonómica, de los cuales el más incapacitante, y el que suele motiva la consulta, suele ser la hipotensión ortostática, que puede ser tan grave que incluso puede provocar angina sin enfermedad coronaria significativa. El diagnóstico, por tanto suele iniciar-

se con el diagnóstico diferencial de las causas de hipotensión ortostática, que como se muestra en la tabla I incluye causas no neurógenas y causas neurógenas o disautonomías (2). En nuestro caso, la propia historia del paciente y las pruebas complementarias permitían descartar las primeras, quedando, una vez excluida la presencia de sintomatología del SNC aquellas disautonomías sin otra clínica neurológica. Las pruebas complementarias realizadas permitieron excluir en el caso que nos ocupa las causas secundarias, realizándose finalmente el diagnóstico de exclusión de fallo autonómico puro.

Como corresponde a cualquier disautonomía, la prueba presora con frío, consistente en medir la respuesta tensional a los 30 segundos-1 minuto de introducir la mano en hielo resultó patológica. La respuesta normal es un incremento tensional, mientras que nuestro paciente no presentó ninguna respuesta. Se determinaron los niveles de catecolaminas en orina, así como en suero en bipedestación y en suero en supino. Los niveles fueron bajos,

TABLA I

CLASIFICACIÓN DE LOS TRASTORNOS DEL SNA

Con signos de afectación del SNC

Atrofia sistémica múltiple
Trastornos de la medula espinal
Enfermedad de Parkinson
Enfermedad de Huntington
Tumores, infartos cerebrales múltiples
Trastornos hipotalámicos
Encefalopatía de Wernicke

Sin signos de afectación del SNC

Diabetes mellitus
Neuropatías periféricas (holismo, amiloidosis, porfiria, uremia, colagenosis vasculares, lepra, Chagas, déficit B12, VIH)
Insuficiencia autonómica aguda
Pandisautonomía aguda
Anhidrosis idiopática crónica
Disautonomía familiar
Sd. de Guillain-Barre
Neuropatías tóxicas
Paraneoplásica
Enfermedades de Tangier y Fabry
Unión neuromuscular (botulismo, Eaton-Lambert)

Otras causas

Síndrome de taquicardia postural
Encamamiento o vuelo espacial prolongados
Síndrome de Raynaud
Edad avanzada
Déficit de dopamina -beta-hidrosilasa
Déficit de monoaminoxidasa

Trastornos de SNA focales

Síndrome de dolor regional complejo tipo I
Síndrome de dolor regional complejo tipo II
Radiculopatía
Síndrome de Horner
Síndrome de Adie
Anomalías de la reinervación

Engstrom JW, Martín JB. Trastornos del sistema nervioso autónomo. In: Braunwald, Fauci, Kasper, Hauser, Longo, Jameson, editores. Harrison: principios de medicina interna. 15ª ed. Madrid: McGraw-Hill Interamericana de España. 2002, p.2827.

no produciéndose el incremento esperado con la bipedestación, como corresponde a cualquier disautonomía con afectación predominantemente periférica. Esto puede permitir, en casos dudosos, distinguirlo de la atrofia multisistémica, en la que la afectación autonómica es de predominio central, y en la que tampoco se produce una elevación con la bipedestación, pero los valores en decúbito son normales (1,2).

El fallo autonómico puro puede presentar otros síntomas como son la nicturia, la impotencia, la retención urinaria aguda, la hipohidrosis o la alteración en la distribución del sudor.

Otras pruebas que se pueden emplear para poner de manifiesto la alteración del sistema autonómico incluyen el test cuantitativo de sudor, el tilt test (5) o la respuesta tensional y de frecuencia cardíaca a la maniobra de Valsalva.

Desde el punto de vista patológico, esta enfermedad se

puede englobar en el grupo de las alfa sinucleopatías, teniendo en común con ellas el acúmulo de cuerpos de Lewy en diferentes partes del SNC. En el caso del fallo autonómico puro, la lesiones encontradas consisten en una degeneración de las neuronas de las astas intermediolaterales de la médula espinal, junto con degeneración y acúmulo de cuerpos de Lewy a nivel pre y postganglionar y en nervios parasimpáticos (4,6).

Su tratamiento es escaso y consiste en medidas higiénicas junto con fármacos vasopresores (3). La media de supervivencia suele ser de 20 años tras el diagnóstico, siendo al causa habitual de muerte complicaciones derivadas de un encamamiento prolongado (TEP, infecciones intercurrentes...). Tienen una menor incidencia de infarto agudo de miocardio y de enfermedad vascular cerebral.

Bibliografía

1. Mathias CJ. Autonomic disorders and their recognition. *N Engl J Med* 1997; 336: 721-724.
2. Mathias CJ. Orthostatic hypotension: Causes, mechanisms, and influencing factors (Update On The Evaluation, Pathogenesis, And Management Of Neurogenic Orthostatic Hypotension) *Neurology* 1995; 45 (Supl. 5): S6-S11.
3. Robertson D, Davis TL. Recent advances in the treatment of orthostatic hypotension *Neurology* 1995; 45 (Supl. 5): S26-S32.
4. Van Ingelghem E, et al. Pure autonomic failure: a new case with clinical, biochemical and necropsy data. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1994; 57: 745-747.
5. Chandler MP, Mathias CJ. Haemodynamic responses during head-up tilt and tilt reversal in two groups with chronic autonomic failure: pure autonomic failure and multiple system atrophy. *J Neurol*. 2002; 249 (5): 542-8.
6. Kaufmann H, Hague K, Perl D. Accumulation of alpha-synuclein in autonomic nerves in pure autonomic failure. *Neurology*. 2001; 56 (7): 980-1.