

Título propio:



Universidad
Francisco de Vitoria
UFV Madrid

[2.^a EDICIÓN]



T Í T U L O D E E X P E R T O
DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL
EN LAS **ENFERMEDADES DESMIELINIZANTES**

Módulo 4

Vasculitis, enfermedades genéticas y tumores

Lección 16

El paciente “funcional” en el diagnóstico diferencial de la esclerosis múltiple

Dra. Carmen Calles Hernández

Unidad de Esclerosis Múltiple. Servicio de Neurología.
Hospital Universitario Son Espases. Palma de Mallorca

1. Introducción

La esclerosis múltiple (EM) es una enfermedad que tiene una semiología clínica muy variada (es conocida como “la enfermedad de las mil caras”) y sus múltiples síntomas varían según la localización de las lesiones en el sistema nervioso central (SNC).

Los síntomas que pueden aparecer a lo largo de la evolución de la enfermedad en función de la zona afectada son:

- Nervio óptico:
 - Pérdida de visión.
- Hemisferios cerebrales:
 - Alteraciones motoras y sensitivas.
 - Deterioro cognitivo.
 - Déficits corticales focales y epilepsia (raros).
- Cerebelo y vías cerebelosas:
 - Alteración de la coordinación y del equilibrio.
 - Temblor.
- Tronco encefálico:
 - Vértigo.
 - Diplopía, oscilopsia.
 - Alteración en la deglución.
 - Trastorno del habla.
- Médula espinal:
 - Trastornos motores y sensitivos.
 - Rigidez y espasmos dolorosos.
 - Disfunción vesical.
 - Estreñimiento.
 - Disfunción eréctil.



- Otros:
 - Fatiga.
 - Síntomas paroxísticos.
 - Depresión.

El diagnóstico de la EM es fundamentalmente clínico y en las pruebas complementarias no existen alteraciones patognomónicas de la enfermedad; sin embargo, estas pruebas pueden ser necesarias para la confirmación del diagnóstico.

El objetivo de las pruebas utilizadas es documentar la diseminación de las lesiones en el espacio y el tiempo, confirmar la presencia de inflamación intratecal y excluir condiciones que puedan simular una enfermedad desmielinizante.

Una de las entidades con la que en ocasiones es necesario establecer el diagnóstico diferencial son los trastornos funcionales neurológicos que pueden presentar síntomas similares a los descritos en la EM.

Los trastornos funcionales neurológicos son un problema frecuente en la práctica clínica diaria, ya que representan un 15% de los pacientes atendidos en las consultas de neurología.

El diagnóstico de los trastornos funcionales neurológicos debe basarse en la presencia de signos clínicos positivos de inconsistencia e incongruencia, que caracterizan a los síntomas funcionales, combinada con un conocimiento sólido de la patología neurológica, aunque en ocasiones las pruebas de laboratorio y/o radiológicas van a ser necesarias para excluir una comorbilidad neurológica subyacente.

2. Definición de trastornos funcionales neurológicos

Los síntomas físicos neurológicos para los que no se encuentra una causa orgánica pueden ser frecuentes en la práctica clínica diaria.

La terminología que se ha utilizado para definir estos síntomas incluye también síntomas psicógenos, síntomas no orgánicos, trastorno disociativo y esta terminología puede ser problemática y refleja muchas formas diferentes de conceptualizar y abordar el problema de pacientes con síntomas que no son explicados por una enfermedad determinada.

En la actualidad, el término de trastornos funcionales es el más utilizado por la mayoría de los autores; describe, en el sentido más amplio posible, un problema causado por un cambio en la función del sistema nervioso en lugar de un cambio estructural. El uso de este término tiene la ventaja de eludir la causa determinante, pero puede ser criticado por ser demasiado amplio.

Los términos psicógeno, psicosomático y somatización describen una causa exclusivamente psicológica, pero en muchas ocasiones en estos trastornos no se identifica ningún factor psicológico.

El término médicamente inexplicable a menudo es interpretado como si se desconociera el diagnóstico y no es un término adecuado para utilizarlo.



3. Epidemiología de los trastornos neurológicos funcionales

Los trastornos funcionales neurológicos representan aproximadamente el 15% de los pacientes atendidos en las consultas de neurología.

Los pacientes con síntomas neurológicos funcionales pueden presentar el mismo grado de discapacidad física que pacientes con enfermedades neurológicas.



4. Etiología de los trastornos neurológicos funcionales

Las causas de los trastornos neurológicos funcionales no son bien conocidas y pueden influir diversos factores (Tabla 1).

Factores	Biológicos	Psicológicos	Sociales
Factores que actúan en todas las etapas	Enfermedad orgánica	Alteración emocional Trastorno de personalidad	Problemas socioeconómicos Acontecimientos y dificultades en la vida diaria
Predisponentes (historia previa de síntomas funcionales)	Factores genéticos que afecten a la personalidad Biológicos (vulnerabilidad en el sistema nervioso)	Percepción de la infancia como experiencia adversa Rasgos de personalidad	Abusos en la edad infantil Familia disfuncional
Precipitantes	Estado o evento fisiológico anormal (hiperventilación, privación de sueño, parálisis de sueño) Trauma físico/Dolor	Percepción de la vida de modo negativo Episodio disociativo agudo/Ataque de pánico	
Perpetuadores	Plasticidad en las vías sensitivas y motoras del sistema nervioso central Desacondicionamiento Alteraciones neuroendocrinas e inmunológicas similares a las de la depresión y la ansiedad	Creencias sobre la enfermedad Percepción de síntomas causados por enfermedad No sentirse creído Evitar provocación de síntomas	Beneficios sociales de estar enfermo Disponibilidad de compensación legal Estigma de enfermedad mental Investigaciones médicas en curso e incertidumbre

Adaptado de: Stone J, Carson A. Functional neurologic symptoms: assessment and management. Neurol Clin. 2011 Feb;29(1):1-18, vii. PMID: 21172567

Tabla 1. Potenciales factores etiológicos en los pacientes con síntomas funcionales.

5. Clasificación y tipos de trastornos funcionales neurológicos

5.1. Clasificación

En los últimos años se han producido cambios significativos en la clasificación de los trastornos funcionales neurológicos.

En 2013, la revisión de la quinta edición del *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (DSM-V) para los criterios diagnósticos de los trastornos conversivos suprime el requerimiento de un estresor psicológico reciente, teniendo en cuenta que muchos pacientes no presentan dicho antecedente e incluso, cuando existe, en muchas ocasiones es difícil de establecer la relación con los síntomas funcionales. Asimismo, también se suprime la necesidad de excluir la simulación por parte del paciente (que puede no ser posible en la práctica). Estos requerimientos son sustituidos por la necesidad de signos físicos positivos en la exploración que sean típicos de un trastorno funcional y se añade el término de “trastorno de síntomas neurológicos funcionales” al término previo de “trastorno conversivo” (Tabla 2).

Además, se considera que los trastornos funcionales neurológicos no son un diagnóstico de exclusión.

En versiones anteriores de la International Classification of Disease (ICD), los trastornos funcionales aparecían solo dentro de la sección de psiquiatría como trastornos disociativos (conversión), pero en la ICD-11 aparecen por primera vez en la sección de neurología, a la vez que permanecen en la de psiquiatría.



1. Uno o más síntomas de función motora o sensitiva voluntaria alterada
2. Los hallazgos clínicos proporcionan evidencia de incompatibilidad entre los síntomas y las condiciones neurológicas o médicas reconocidas
3. El síntoma o el déficit no se explica mejor por otro trastorno médico o mental
4. El síntoma o déficit causa malestar clínicamente significativo o discapacidad en áreas sociales, ocupacionales u otras áreas importantes de funcionamiento o justifica una evaluación médica

DSM-V: *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*, 5.ª ed.

Adaptado de: Lehn A, Gelauff J, Hoeritzauer I, Ludwig L, McWhirter L, Williams S, et al. Functional neurological disorders: mechanisms and treatment. *J Neurol*. 2016 Mar;263(3):611-20.

Tabla 2. Criterios DSM-5 para el trastorno de conversión (trastorno de síntomas neurológicos funcionales).

5.2. Tipos de trastornos funcionales neurológicos

Los principales síntomas funcionales neurológicos son los siguientes:

- Debilidad.
- Síntomas sensitivos.
- Síntomas visuales.
- Trastorno de la marcha.
- Trastornos del habla y de la deglución.
- Síntomas cognitivos.
- Mareo.
- Trastornos de movimiento: temblor, distonía, mioclonías, parkinsonismo.
- Crisis no epilépticas.

En esta lección nos centraremos en describir únicamente los síntomas funcionales neurológicos que coinciden con los síntomas que pueden aparecer en la EM.

5.2.1. Debilidad

Es más frecuente en mujeres y suele presentarse alrededor de los 30 años. La incidencia estimada es de unos 5 casos/100.000, comparable con la incidencia de la EM.

Es frecuente la comorbilidad con otros síntomas funcionales, especialmente la fatiga y el dolor.

La presentación más frecuente es la debilidad unilateral seguida de la monoparesia y la paraparesia. La parálisis completa es generalmente transitoria y menos frecuente. El inicio de la debilidad funcional es de instauración brusca en aproximadamente el 50% de los pacientes.

Subjetivamente, los pacientes con debilidad funcional suelen referir que “sienten como si la extremidad afectada no les perteneciera” o, en situaciones extremas, como “si no estuviera allí” o como “si fuera de otra persona”.

En la **Tabla 3** se enumeran los signos y maniobras que pueden ser útiles para identificar la debilidad funcional; ninguno de estos signos es infalible pero combinados aportan mayor fiabilidad. Ha de tenerse en cuenta la posibilidad de la comorbilidad de una debilidad orgánica o el efecto del dolor o la ansiedad en la exploración.

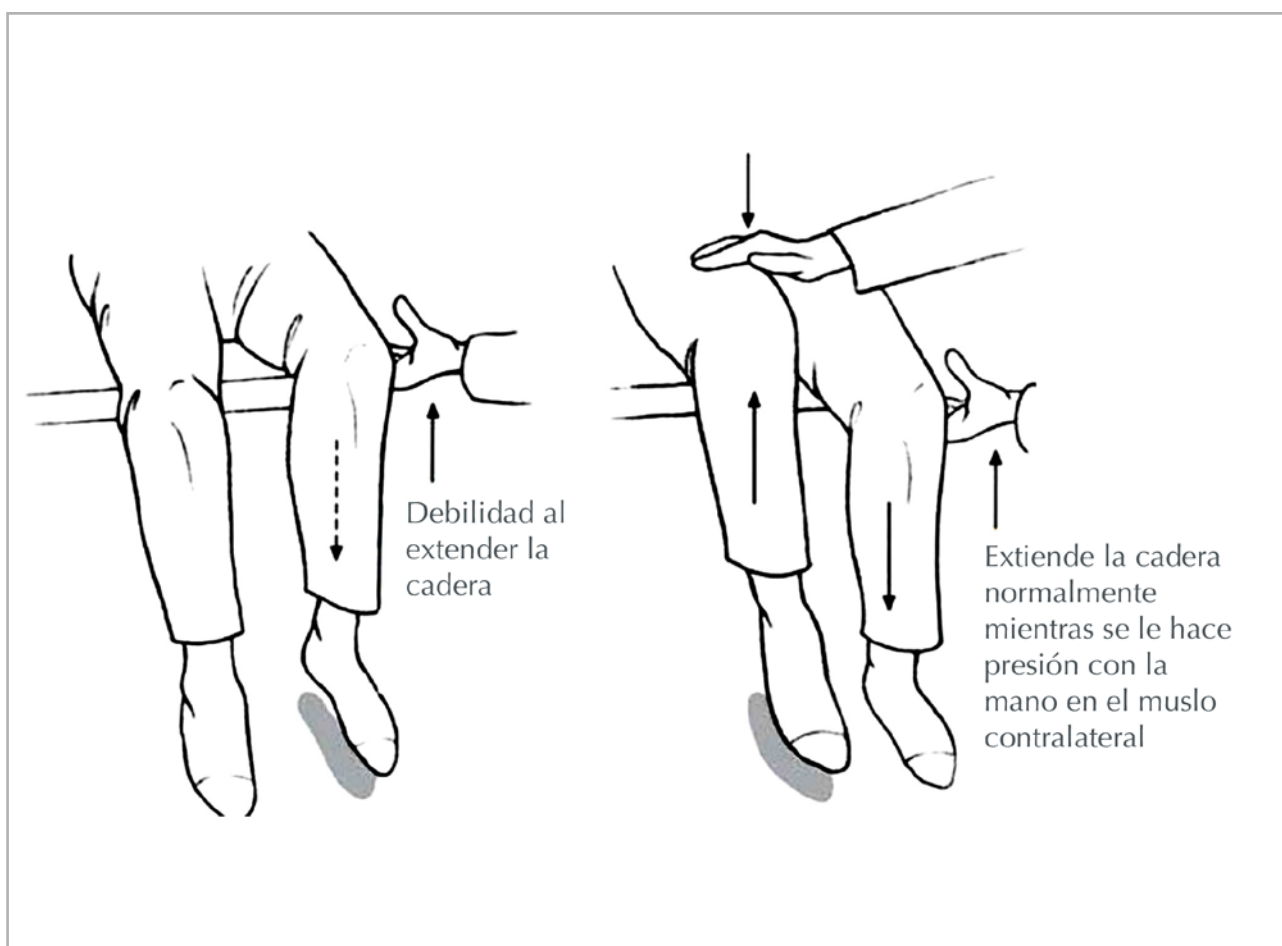


Figura 1. Signo de Hoover.

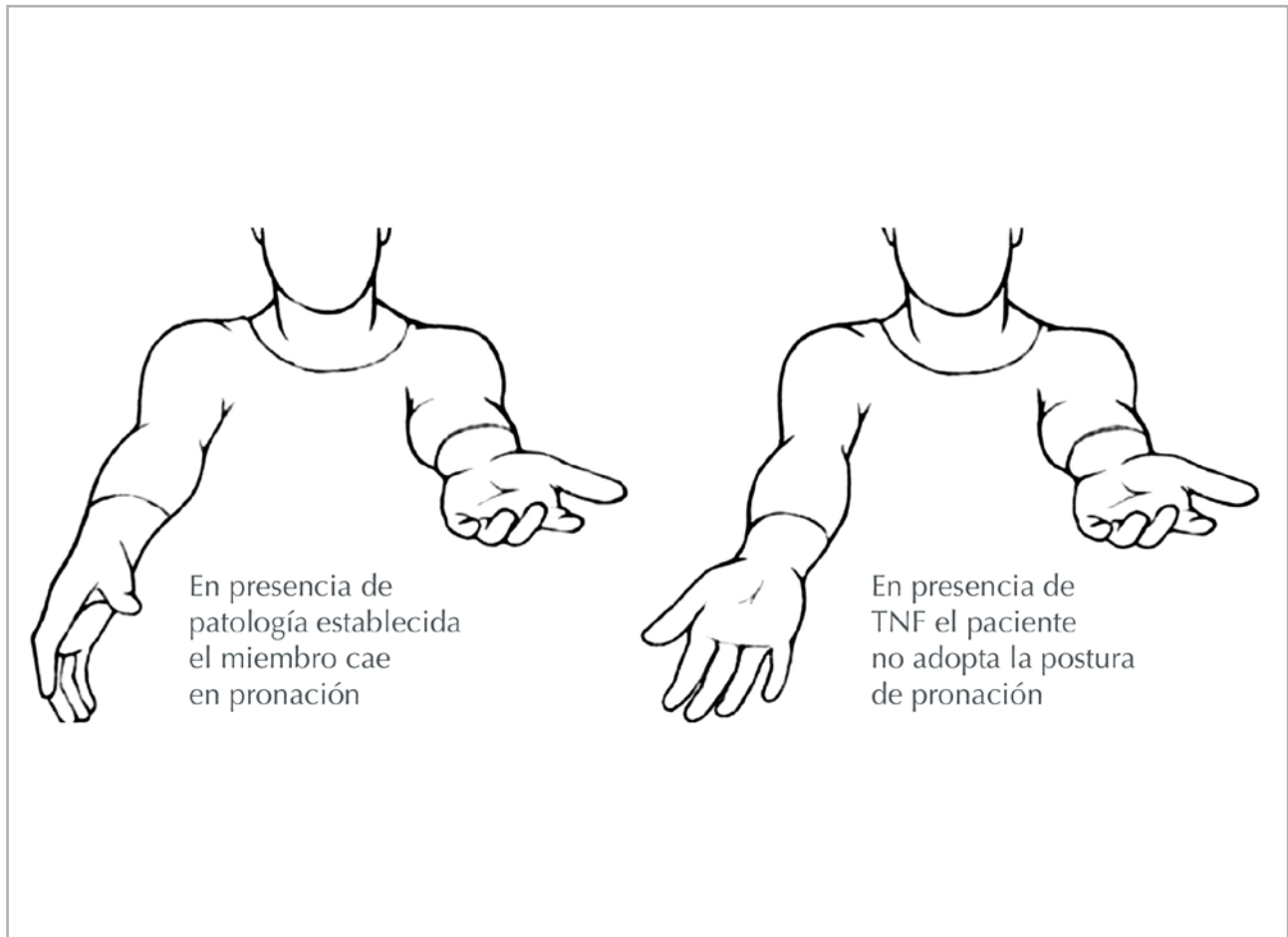


Figura 2. Maniobra de pronación. TNF: trastorno neurológico funcional.

- **Patrón global de la debilidad.** La extremidad suele estar globalmente débil o puede demostrar lo contrario a la debilidad piramidal: músculos flexores más débiles en los brazos y los extensores más débiles en las piernas
- **Inconsistencia durante la exploración:** por ejemplo, un paciente que puede caminar pero no puede elevar la pierna contra gravedad o una debilidad de los músculos del tobillo cuando el paciente es capaz de ponerse de puntillas y de talones, o debilidad en el brazo cuando el paciente es capaz de quitarse los zapatos sin problemas
- **Signo de Hoover:** la debilidad de la extensión de la cadera de la pierna afectada desaparece cuando se explora la flexión de la cadera contralateral contra la resistencia del explorador (**Figura 1**)
- **Signo del abductor de la cadera:** similar al signo de Hoover, al demostrar que la debilidad de la abducción de la cadera afectada vuelve a la normalidad con la abducción de la cadera contralateral contra resistencia
- **Maniobra de pronación:** en presencia de patología, la extremidad superior afectada claudica en pronación, mientras que, en la debilidad funcional, la extremidad superior no adopta la postura de pronación (**Figura 2**)
- **Marcha “arrastrada”:** si hay una debilidad unilateral moderada o grave de la pierna, el paciente puede caminar con paso arrastrado, en el que el pie no abandona el suelo. A menudo, la cadera está rotada externa o internamente
- **Ceder la debilidad:** se trata de un patrón de debilidad en el que el paciente transitoriamente tiene fuerza normal pero luego la extremidad cede, a veces justo antes de ser tocada. Si el brazo está débil, puede mantenerse en el aire durante unos segundos antes de claudicar
- **Cocontracción:** contracción de un músculo antagonista; por ejemplo, el tríceps, cuando el músculo agonista, bíceps, es evaluado
- **Debilidad facial funcional, pseudoptosis y “desviación de la lengua hacia el lado incorrecto”:** la ptosis unilateral orgánica suele asociarse con hiperactividad del músculo *frontalis*, mientras que en la pseudoptosis es característica una depresión persistente de la ceja con incapacidad variable para elevar el músculo *frontalis*, hiperactividad del orbicularis y fotofobia. La debilidad funcional de la mitad inferior de la cara y la desviación de la lengua hacia el lado normal en lugar de hacia el lado parético pueden ocurrir debido a la hiperactividad del lado afecto en lugar de hipoactividad
- Ocasionalmente, los pacientes con debilidad funcional pueden tener lo que parece ser un *clonus* de tobillo, que en una inspección más cercana tiene características de un temblor funcional. También puede parecer que existe una asimetría de los reflejos si el paciente está cocontrayendo músculos agonistas y antagonistas en un lado de su cuerpo
- La respuesta plantar puede estar ausente en el lado afectado si hay alteración sensorial marcada

Adaptado de: Stone J, Carson A. Functional neurologic symptoms: assessment and management. Neurol Clin. 2011 Feb;29(1):1-18, vii.

Tabla 3. Signos físicos que pueden ser útiles para identificar la debilidad funcional.

5.2.2. Síntomas sensitivos

Pueden aparecer por sí solos, acompañar a otros síntomas funcionales como la debilidad o ser detectados primero por el explorador.

En la **Tabla 4** se enumeran los signos o maniobras que pueden ayudar a identificar un síntoma funcional sensitivo, aunque son menos fiables que los signos motores y son signos sensibles pero no específicos.



- **Demarcación en la ingle o el hombro:** los pacientes pueden describir una pérdida sensorial que termina donde termina el brazo o la pierna, en el hombro o en la ingle
- **Maniobra de Bowlus:** los pacientes han de entrelazar los dedos de las manos detrás de la espalda y preguntarles si el dedo que se les está tocando es el derecho o el izquierdo
- **Alteración de la vibración:** en zonas donde la vibración se transmite a todo el hueso (frontal, esternón), el paciente puede referir la hipoestesia delimitada a una zona del hueso
- **Intensidad de la alteración sensitiva:** suele variar, aunque puede ser completa, suele ser parcheada (en ocasiones, los pacientes describen que “sienten como si se les cortara a la mitad”)
- **División de la línea media:** la división exacta de la alteración sensitiva en la línea media suele ser un signo funcional, porque las ramas cutáneas de los nervios intercostales se superponen al lado contralateral, por lo que la pérdida sensitiva orgánica debe estar a 1 o 2 cm de distancia de la línea media (aunque la división en la línea media puede ocurrir también en ictus talámicos)
- **Pruebas que involucran “engaños médicos”:** pedir al paciente que “diga sí” cuando sienta que se le toca y que “diga no” cuando no lo sienta. Esta prueba no es recomendable realizarla por varios motivos: en primer lugar, el paciente puede estar diciendo “no” para significar “no tanto” y, en segundo lugar, muchos pacientes pueden darse cuenta del “engaño” y esto hace que no sea una prueba útil si el enfoque del problema lo realizamos desde la transparencia hacia el paciente

Tabla 4. Signos que pueden ser útiles para identificar síntomas funcionales sensitivos.

5.2.3. Síntomas visuales

Hay varios patrones de quejas visuales funcionales. La visión borrosa intermitente es, a menudo, ipsilateral a la debilidad y a la alteración hemisensorial funcional.

La diplopía binocular suele estar causada por un espasmo de convergencia, una hiperactividad asimétrica de la respuesta de convergencia normal. Esta condición se puede demostrar explorando los movimientos de convergencia, pero manteniendo el dedo a corta distancia durante más tiempo que de costumbre. Cuando el espasmo de convergencia es persistente, puede parecerse a una parálisis del sexto par craneal.

La diplopía monocular suele ser funcional, pero puede deberse a una anomalía ocular. La triplopía suele estar relacionada con una anomalía orgánica del movimiento ocular, pero puede ser funcional.

Puede producirse:

- **Pérdida de visión completa funcional:** siempre debe considerarse la posibilidad de una ceguera cortical orgánica.

Si se sospecha síntoma funcional, se puede pedir a los pacientes que firmen su nombre o que pongan los dedos juntos en frente de sus ojos (actos que pueden realizarse en casos de ceguera orgánica).

En la pérdida de visión funcional, los reflejos pupilares son normales, el reflejo de amenaza está preservado, así como el nistagmo optocinético, con un tambor rayado giratorio.

- **Pérdida de visión parcial o monocular:** muchos pacientes con síntomas monoculares funcionales tienen un defecto del campo tubular, de modo que el campo visual a 2 m tiene el mismo ancho que el de 1 m (**Figura 3**). En situaciones normales, el campo visual es cónico, de modo que el campo visual a 2 m es 2 veces mayor que el de 1 m.

Otro hallazgo común son los campos visuales en espiral o en forma de estrella en el perímetro de Goldmann.

Los pacientes con hemianopsia funcional tienen hemianopsia homónima con los dos ojos abiertos y de forma inconsistente, y al explorarlos con un ojo cerrado tienen hemianopsia homónima en uno de los ojos con todos los campos normales en el otro ojo.

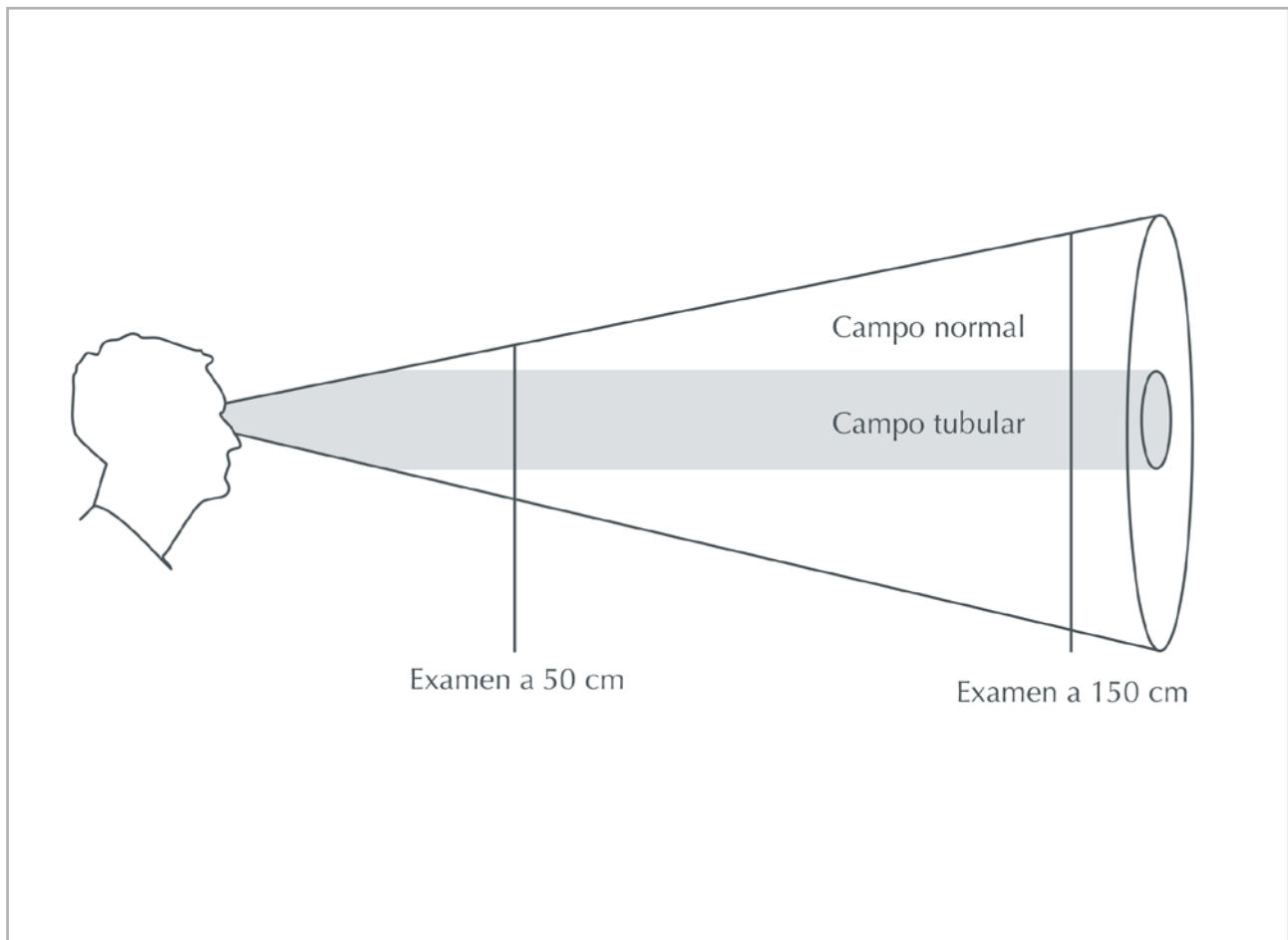


Figura 3.

5.2.4. Trastorno de la marcha

En la marcha funcional suele existir una gran variabilidad y mejora con las maniobras distractoras, pero el hecho de que una marcha parezca “abigarrada” o “ridícula” no necesariamente implica que se trate de una marcha funcional y, en ocasiones, el diagnóstico inicial de marcha funcional puede resultar ser erróneo. No obstante, hay ciertos tipos característicos de trastornos funcionales de la marcha ([Tabla 5](#)).



- **Marcha de arrastre:** la debilidad funcional severa unilateral puede producir una marcha característica en la que la pierna es arrastrada detrás del cuerpo como una unidad sola
- **Marcha del equilibrista:** los brazos están estirados como los de un equilibrista, a menudo con sacudidas hacia un lado y hacia otro pero con buena recuperación del equilibrio
- **Astasia-abasia:** la sensibilidad y la fuerza son normales en decúbito, pero existe una imposibilidad para permanecer de pie y caminar (puede ocurrir también en la ataxia orgánica troncal y en la ataxia sensitiva)
- **Marcha agachado:** requiere mayor fuerza y equilibrio que la marcha normal. Los pacientes con esta marcha pueden tener miedo a caerse
- **Pseudoataxia:** marcha caracterizada por piernas cruzadas con marcha generalmente inestable con pasos laterales repentinos
- **Excesiva lentitud:** importante retraso en el inicio de la marcha y posterior “zapateado” sin la posterior mejoría observada en los trastornos extrapiramidales

Tabla 5. Trastornos funcionales de la marcha.

5.2.5. Trastornos del habla y de la deglución

- **Disartria funcional:** generalmente se asemeja a un tartamudeo o es un habla extremadamente lenta con largas vacilaciones que son difíciles de interrumpir.
- **Disfasia funcional:** el discurso puede ser telegramático, consistente en frases formadas solo por verbos principales y sustantivos; en casos extremos el paciente puede quedarse mudo.

La dificultad para encontrar las palabras puede ser otro síntoma frecuente en pacientes con fatiga significativa o con problemas de concentración. La verdadera disfasia como un síntoma funcional grave es muy rara.

Los problemas funcionales del habla empeoran cuando se les pide que repitan palabras o frases y pueden resolverse cuando el paciente canta o habla sobre algo que le emociona o enfada.

- **Disfonía:** es el trastorno del habla funcional más frecuente. A menudo, la forma de presentación es un habla susurrante o ronca; inicialmente el paciente piensa que es una laringitis, pero puede persistir durante meses o años.

Debe considerarse la posibilidad de que el paciente tenga una disfonía espasmódica.

- **Disfagia funcional:** es un trastorno funcional frecuente, los pacientes se quejan de una sensación de “bola en la garganta” o como “si algo se quedara atascado”, incluso cuando no están tragando nada.

Las exploraciones complementarias no muestran ninguna alteración, aunque en ocasiones existe cierta controversia con respecto a la frecuencia con que este síntoma puede explicarse por la existencia de reflujo gastroesofágico.

5.2.6. Síntomas cognitivos

Los síntomas cognitivos son frecuentes entre los pacientes con síntomas funcionales neurológicos; pueden ser síntomas de presentación o acompañar a síntomas como fatiga o ansiedad.

Los síntomas funcionales de alteración de la memoria suelen ser los que muchas personas consideran como normal; por ejemplo, olvidar lo que iban a buscar, perder las llaves, olvidar lo que iban a decir o dificultad para encontrar alguna palabra durante una conversación.

En la amnesia retrógrada pura, los pacientes tienen incapacidad para recordar partes de su vida pasada.

En la fuga disociativa, la alteración es repentina y se caracteriza por un viaje inesperado fuera del hogar o del lugar de trabajo habitual.

Para evaluar estos síntomas funcionales se pueden realizar pruebas de esfuerzo cognitivo que incluso pacientes con demencia severa pueden llevar a cabo sin problemas, como la “prueba de la moneda en la mano” (Tabla 6).

- El examinador coloca una moneda en su mano y se lo muestra al paciente durante aproximadamente unos 2 segundos. Posteriormente, cierra ambas manos y le pide al paciente que cierre los ojos, que cuente desde 10 hacia atrás y que luego abra los ojos y señale la mano que contiene la moneda
- Se realizan 10 ensayos, en los que el examinador alterna la moneda de mano de acuerdo con instrucciones estandarizadas
- Si el paciente elige la mano basándose en la casualidad, indica un esfuerzo deficiente
- Una puntuación por debajo de la esperada por probabilidad se interpreta como trastorno facticio o simulación, pero este test no puede diferenciar entre exageración consciente o inconsciente

Tabla 6. Test de la moneda en la mano.

5.2.7. Temblor

El temblor es el trastorno de movimiento funcional más frecuente.

Existen varias características clínicas positivas sugestivas de temblor funcional (**Tabla 7**), pero ninguna de ellas tiene una fiabilidad del 100%.



- **Frecuencia variable:** esta prueba puede incluir el inicio y la detención del temblor y es más útil que la amplitud variable, que se puede encontrar en el temblor orgánico
- **Test de entrenamiento:** esta prueba se realiza pidiendo al paciente que haga un movimiento de golpeteo rítmico con la extremidad no afectada. La prueba se puede mejorar si se le indica al paciente que copie un movimiento similar al del examinador
Si el temblor es funcional, puede suceder una de estas opciones:
 - El paciente no puede copiar el movimiento simple de golpeteo y no puede explicar por qué
 - El temblor en la extremidad afectada se detiene
 - El temblor en la extremidad afectada se arrastra al mismo ritmo que el del examinador
 Los resultados falsos positivos son raros; sin embargo, los falsos negativos son más frecuentes, particularmente si el temblor es de larga duración o si es mecánico (p. ej., un temblor en la pierna que golpea el talón en alguien sentado con el pie apoyado en el suelo en flexión plantar es característico de un temblor funcional). Si la acelerometría está disponible, puede ser útil en este test
- **Distracción mediante tareas mentales:** pedir al paciente que reste series numéricas de 7 en 7 puede suprimir temporalmente el temblor
- **Movimientos balísticos:** se solicita al paciente que realice movimientos balísticos bruscos con su extremidad no afectada y que toque el dedo del examinador que se mueve rápidamente; el temblor funcional a menudo se detiene brevemente durante el movimiento
- **Intento de inmovilización:** intentar inmovilizar la extremidad afectada a menudo produce un empeoramiento del temblor funcional. Asimismo, cargar la extremidad con pesas tiende a empeorar el temblor funcional, mientras que el temblor orgánico tiende a mejorar con esta maniobra
- **Signo de coactivación:** la mayoría del temblor funcional es similar al temblor voluntario. Algunas veces, el mecanismo del temblor es diferente y se relaciona con la coactivación de músculos agonistas y antagonistas (como los escalofríos)
- **Análisis de coherencia:** si el temblor funcional está presente en más de una extremidad, generalmente tiene la misma frecuencia. Por contraste, el temblor orgánico generalmente tiene frecuencias ligeramente diferentes en diferentes partes del cuerpo. Por tanto, demostrar coherencia del temblor entre diferentes partes del cuerpo puede proporcionar evidencias para apoyar el diagnóstico de temblor funcional

Adaptado de: Stone J, Carson A. Functional neurologic symptoms: assessment and management. Neurol Clin. 2011 Feb;29(1):1-18, vii.

Tabla 7. Hallazgos y test útiles para el diagnóstico del temblor funcional.

6. Diagnóstico de los trastornos funcionales neurológicos y su diagnóstico diferencial con la esclerosis múltiple

Cuando se sospecha que los síntomas que presenta el paciente son funcionales, es fundamental adaptar la anamnesis para que el enfoque sea más eficiente.

Los elementos fundamentales de la historia clínica se enumeran en la **Tabla 8**.

Elementos de la historia	Comentarios
Lista de síntomas	Asegurarse de haber obtenido todos los síntomas físicos, que es importante no solo para el diagnóstico, sino para general confianza y seguridad al paciente. Considerar preguntar sobre fatiga, sueño, concentración y dolor
Actividades diarias	Construir una imagen de lo que el paciente puede y no puede hacer. El paciente puede estar concentrado en lo que no puede hacer, pero descubrir lo que puede hacer da pistas sobre el estado de ánimo y la ansiedad
Inicio	- Inicio brusco (aproximadamente el 50% de los pacientes): investigar antecedentes sobre lesiones físicas, ataques de pánico, episodios de disociación, migraña, anestesia general, efectos secundarios de fármacos, enfermedad viral u otro desencadenante fisiológico que puede ayudarnos a explicar un mecanismo al paciente - Inicio gradual: a menudo asociado con dolor asimétrico y fatiga
Otros trastornos funcionales	Considerar si el paciente tiene otros diagnósticos, como síndrome del intestino irritable, fibromialgia o síndrome de fatiga crónica, que a menudo se consideran trastornos funcionales
Creencias relacionadas con la enfermedad	- Considere lo que el paciente piensa que puede estar mal - Considere si el paciente u otras personas creen que los médicos han olvidado preguntar algo (p. ej., “¿cree que tiene daño nervioso o cree que es posible que sus síntomas pudieran mejorar?”)
Experiencia con otros médicos	- Pregunte sobre el resultado de las visitas con otros médicos - Permita que el paciente desahogue su frustración si es relevante

Adaptado de: Stone J, Carson A. Functional neurologic disorders. Continuum (Minneapolis). 2015 Jun;21(3 Behavioral Neurology and Neuropsychiatry): 818-37.

Tabla 8. Elementos fundamentales de la historia clínica.

La prioridad del neurólogo es obtener una imagen completa de los síntomas físicos y su impacto en las actividades diarias del paciente, seguida de un conocimiento detallado de lo que el propio paciente considera que puede estar mal y qué investigaciones y tratamiento espera el paciente.

La historia clínica puede reflejar señales de alerta que sugieran un trastorno funcional, como otros síntomas funcionales, cirugías innecesarias o comorbilidad psicológica.

Sin embargo, todos estos elementos pueden ser engañosos y el diagnóstico de un trastorno funcional debe realizarse sobre la base de hallazgos positivos de inconsistencia e incongruencia en la exploración física.

La clave para el diagnóstico de un trastorno funcional es encontrar en la exploración hallazgos positivos de síntomas funcionales; no debe ser un diagnóstico de exclusión o porque los síntomas sean abigarrados.

Además, ha de tenerse en cuenta que la presencia de signos positivos de síntomas funcionales no excluye una comorbilidad neurológica subyacente.

Considerando la gran variabilidad de síntomas neurológicos funcionales que pueden existir y que la EM también puede tener una semiología clínica muy variada (es conocida como “la enfermedad de las mil caras”), en ocasiones, es preciso realizar el diagnóstico diferencial entre trastorno funcional neurológico y EM.

El principal enfoque de diagnóstico diferencial entre ambas entidades será una adecuada anamnesis y una exploración neurológica exhaustiva para poder detectar los signos positivos de síntomas funcionales que se han ido comentando a lo largo de la exposición de la lección, pero, teniendo en cuenta que la presencia de signos positivos de síntomas funcionales no excluye una comorbilidad neurológica subyacente, en ocasiones se van a requerir test de laboratorio y/o exámenes radiológicos u otras exploraciones complementarias que nos ayuden a establecer el diagnóstico de certeza, si bien será importante que comuniquemos al paciente desde la primera visita nuestro diagnóstico de sospecha de trastorno funcional y que esperamos que las pruebas sean normales.

El criterio para realizar exploraciones complementarias será:

- No estar seguros del diagnóstico de trastorno funcional.
- Que el paciente permanezca inseguro del diagnóstico a pesar de haber hecho todo lo posible por explicárselo.

Algunos pacientes realmente no desean pruebas complementarias, solo quieren una opinión segura del médico; a otros pacientes solo les interesa la “opinión de las exploraciones complementarias”.

Como norma general, si se están realizando exploraciones complementarias para convencer o tranquilizar al paciente, no debe olvidarse que esto puede ser eficaz solo temporalmente y que pacientes con problemas de ansiedad grave pueden volverse “adictos” a la tranquilidad que les proporcionan las exploraciones complementarias.

Del mismo modo, los pacientes que están convencidos de que tienen una determinada enfermedad como la EM, pero esta posibilidad no les genera ansiedad, no necesariamente van a aceptar una exploración complementaria negativa.

En un número considerable de pacientes, las exploraciones complementarias normales serán útiles y pueden acelerar la recuperación de los pacientes.

Preferiblemente, las investigaciones deben realizarse tan pronto como sea posible para evitar prolongar la incertidumbre del paciente en relación con su diagnóstico.

La necesidad de buscar una enfermedad orgánica debe sopesarse con el riesgo de descubrir anomalías radiológicas o de laboratorio que no tengan nada que ver con los síntomas del paciente y que puedan retrasar el manejo terapéutico de los trastornos funcionales.

Aunque las pruebas sean anormales y relevantes, no se pueden ignorar los signos positivos de trastorno funcional y puede ser necesario realizar dos diagnósticos: una enfermedad orgánica y un trastorno funcional neurológico.



Conclusiones

- El diagnóstico de la EM es fundamentalmente clínico, no existen alteraciones patognomónicas en las exploraciones complementarias y el objetivo de las mismas es documentar la diseminación de las lesiones en el espacio y el tiempo, confirmar la presencia de inflamación intratecal y excluir condiciones que puedan simular una enfermedad desmielinizante.
- La EM tiene una semiología clínica muy variada y sus síntomas pueden ser similares a los síntomas que aparecen en los trastornos funcionales, siendo necesario, en ocasiones, establecer el diagnóstico diferencial entre ambas entidades.
- Los trastornos funcionales neurológicos son un problema frecuente en la práctica clínica diaria, ya que representan un 15% de los pacientes atendidos en las consultas de neurología.
- El diagnóstico de los trastornos funcionales neurológicos debe basarse en la presencia de signos clínicos positivos de inconsistencia e incongruencia que caracterizan a los síntomas funcionales en combinación con un conocimiento sólido de la patología neurológica.
- El principal enfoque de diagnóstico diferencial entre la EM y los trastornos funcionales neurológicos es una adecuada anamnesis y una exploración neurológica exhaustiva para poder detectar los signos positivos de síntomas funcionales.
- La presencia de signos positivos de síntomas funcionales no excluye una comorbilidad neurológica subyacente y, en ocasiones, se van a requerir test de laboratorio y/o exámenes radiológicos u otras exploraciones complementarias que nos ayuden a establecer el diagnóstico de certeza.

Referencias bibliográficas

1. Bolton C, Goldsmith P. Complaints from patients with functional neurological disorders: a cross-sectional UK survey of why patients complain and the effect on the clinicians who look after them. *BMJ Open*. 2018 Nov 8;8(11):e021573. [\[Pubmed\]](#)
2. Carson A, Lehn A, Ludwig L, Stone J. Explaining functional disorders in the neurology clinic: a photo story. *Pract Neurol*. 2016 Feb;16(1):56-61. [\[Pubmed\]](#)
3. Carson A, Stone J, Hibberd C, Murray G, Duncan R, Coleman R, et al. Disability, distress and unemployment in neurology outpatients with symptoms ‘unexplained by organic disease’. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2011 Jul;82(7):810-3. [\[Pubmed\]](#)
4. Chen CS, Lee AW, Karagiannis A, Crompton JL, Selva D. Practical clinical approaches to functional visual loss. *J Clin Neurosci*. 2007 Jan;14(1):1-7. [\[Pubmed\]](#)
5. Cock H, Edwards M. Functional neurological disorders: acute presentations and management. *Clin Med (Lond)*. 2018 Oct;18(5):414-7. [\[Pubmed\]](#)
6. Daum C, Gheorghita F, Spatola M, Stojanova V, Medlin F, Vingerhoets F, et al. Interobserver agreement and validity of bedside ‘positive signs’ for functional weakness, sensory and gait disorders in conversion disorder: a pilot study. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2015 Apr;86(4):425-30. [\[Pubmed\]](#)
7. Daum C, Hubschmid M, Aybek S. The value of ‘positive’ clinical signs for weakness, sensory and gait disorders in conversion disorder: a systematic and narrative review. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2014 Feb;85(2):180-90. [\[Pubmed\]](#)
8. Dobson R, Giovannoni G. Multiple sclerosis - a review. *Eur J Neurol*. 2019 Jan;26(1):27-40. [\[Pubmed\]](#)
9. Gelauff J, Stone J, Edwards M, Carson A. The prognosis of functional (psychogenic) motor symptoms: a systematic review. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2014;85:220-6. [\[Pubmed\]](#)
10. Gelfand JM. Multiple sclerosis: diagnosis, differential diagnosis, and clinical presentation. *Handb Clin Neurol*. 2014;122:269-90. [\[Pubmed\]](#)
11. Goetz CG. Charcot, hysteria, and simulated disorders. *Handb Clin Neurol*. 2016;139:11-23. [\[Pubmed\]](#)
12. Lehn A, Gelauff J, Hoeritzauer I, Ludwig L, McWhirter L, Williams S, et al. Functional neurological disorders: mechanisms and treatment. *J Neurol*. 2016 Mar;263(3):611-20. [\[Pubmed\]](#)
13. Naidoo L, Bhigjee AI. The spectrum of functional neurological disorders: A retrospective analysis at a tertiary hospital in South Africa. *S Afr J Psychiatr*. 2021 Apr 19;27:1607. [\[Pubmed\]](#)
14. Nonnekes J, Ružicka E, Serranová T, Reich SG, Bloem BR, Hallett M. Functional gait disorders: A sign-based approach. *Neurology*. 2020 Jun 16;94(24):1093-9. [\[Pubmed\]](#)
15. Sethi NK. Trick or treat? Showing patients with functional (psychogenic) motor symptoms their physical signs. *Neurology*. 2013 Feb 26;80(9):869. [\[Pubmed\]](#)
16. Stone J, Carson A, Duncan R, Coleman R, Roberts R, Warlow C, et al. Symptoms ‘unexplained by organic disease’ in 1,144 new neurology out-patients: how often does the diagnosis change at follow-up? *Brain*. 2009;132:2878-88. [\[Pubmed\]](#)



17. Stone J, Carson A, Duncan R, Roberts R, Coleman R, Warlow C, et al. Which neurological diseases are most likely to be associated with “symptoms unexplained by organic disease”. J Neurol. 2012 Jan;259(1):33-8. [\[Pubmed\]](#)
18. Stone J, Carson A, Sharpe M. Functional symptoms and signs in neurology: assessment and diagnosis. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2005 Mar;76 Suppl 1(Suppl 1):i2-12. [\[Pubmed\]](#)
19. Stone J, Carson A, Sharpe M. Functional symptoms in neurology: management. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2005 Mar;76 Suppl 1(Suppl 1):i13-21. [\[Pubmed\]](#)
20. Stone J, Carson A. Functional neurologic disorders. Continuum (Minneap Minn). 2015 Jun;21(3 Behavioral Neurology and Neuropsychiatry):818-37. [\[Pubmed\]](#)
21. Stone J, Carson A. Functional neurologic symptoms: assessment and management. Neurol Clin. 2011 Feb;29(1):1-18, vii. [\[Pubmed\]](#)
22. Stone J, Hallett M, Carson A, Bergen D, Shakir R. Functional disorders in the neurology section of ICD-11: a landmark opportunity. Neurology. 2014;83(24):2299Y2301. [\[Pubmed\]](#)
23. Stone J, Reuber M, Carson A. Functional symptoms in neurology: mimics and chameleons. Pract Neurol. 2013;13(2):104Y113. [\[Pubmed\]](#)
24. Stone J, Warlow C, Sharpe M. Functional weakness: clues to mechanism from the nature of onset. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2012;83(1):67Y69. [\[Pubmed\]](#)
25. Stone J. Neurologic approaches to hysteria, psychogenic and functional disorders from the late 19th century onwards. Handb Clin Neurol. 2016;139:25-36. [\[Pubmed\]](#)

Caso clínico

Motivo de consulta

Se trata de una paciente de 35 años diagnosticada de esclerosis múltiple (EM) que es remitida a nuestra unidad para obtener una segunda opinión.

Antecedentes personales

- No tiene alergias medicamentosas conocidas (AMC).
- No tiene hábitos tóxicos.
- Síndrome de intestino irritable diagnosticado a los 30 años.
- Situación laboral: empleada de banca.
- No existen otros antecedentes de interés.
- No toma medicación habitual.

Antecedentes familiares

Tiene una hermana de 30 años diagnosticada hace 1 año de EM.

Enfermedad actual

La paciente comenzó, unos 6 meses antes, con dificultad para la deambulación por pérdida de fuerza en la pierna izquierda; dicha debilidad se instauró en 24-48 horas y desde entonces ha permanecido estable, provocándole gran discapacidad que le ha obligado a solicitar la baja laboral y apenas sale de su domicilio.

A los 2 meses de la aparición de la debilidad de la pierna izquierda comienza de forma brusca a presentar temblor en la mano derecha que le dificulta la escritura y la manipulación de objetos con dicha mano.

No refiere otra sintomatología neurológica ni sistémica.

La paciente había sido valorada en otro centro hospitalario donde le realizaron una resonancia magnética (RM) cerebral informada como lesiones de la sustancia blanca de probable etiología desmielinizante (no aportaba las imágenes) y punción lumbar con bandas oligoclonales (BOC) IgG negativas.

La paciente fue diagnosticada de EM y es derivada a nuestra unidad.

Exploración neurológica en nuestra unidad

- Consciente y orientada en el tiempo y el espacio. Habla y lenguaje normales.
- Pares craneales normales. Agudeza visual (AV): 0,8 bilateral.
- Campimetría por confrontación normal.
- Fuerza: debilidad del miembro inferior (MI) izquierdo (extensión de la cadera 2/5, resto 3/5). Al explorar la flexión de la cadera contralateral contra resistencia se constata mejoría de la extensión de la cadera izquierda hasta 4/5).
- Reflejos de estiramiento muscular (REM) normales y simétricos.
- Reflejo cutáneo plantar (RCP) flexor bilateral.
- Sensibilidad: hipoestesia táctil y algésica en hemicuerpo izquierdo respetando hemifacies (división exacta de la alteración sensitiva en la línea media). Posicional y grafestésica normales. Sensibilidad vibratoria abolida en hemicuerpo izquierdo (incluida la región esternal izquierda, pero no la derecha).
- Pruebas cerebelosas: dedo-nariz (D-N) muy artefactado en el lado derecho por temblor de frecuencia variable. D-N izquierdo normal. Talón-rodilla (T-R) derecho normal. La realización del T-R izquierdo no es posible por paresia; no presenta *nistagmus*.

- Marcha parética del lado izquierdo con arrastre de la pierna y rotación externa de la cadera, posible sin ayuda.
- Romberg negativo. Lhermitte negativo.
- Temblor en el miembro superior derecho (MSD) de frecuencia variable durante la exploración que se suprime temporalmente al pedir a la paciente que reste hacia atrás de 7 en 7 y al solicitarle que realice un movimiento de golpeteo rítmico con la mano izquierda, mientras que el temblor empeora al intentar inmovilizar la mano derecha.

Comentario

Para plantear el diagnóstico etiológico de la sintomatología que presenta la paciente, tenemos que considerar elementos de la anamnesis y de la exploración neurológica, junto con los hallazgos de las pruebas complementarias.

En relación con los datos de la historia clínica, destacan:

- En los antecedentes familiares: hermana diagnosticada recientemente de EM.
- En los antecedentes personales: está diagnosticada de síndrome del intestino irritable, entidad que se considera dentro de los trastornos funcionales.
- En la anamnesis destacan dos síntomas de instauración relativamente brusca (24-48 h):
 - Debilidad de la pierna izquierda que le provoca un trastorno de la marcha.
 - Temblor incapacitante en la mano derecha.
- En la exploración se detectan signos positivos de trastorno funcional:
 - En relación con la debilidad de la pierna izquierda:
 - El grado de paresia al realizar la exploración en la camilla (extensión de la cadera 2/5 y resto 3/5 es mucho mayor al esperado para una paciente que es capaz de deambular sin ayuda.

- Al explorar la debilidad se constata el signo de Hoover: al explorar la flexión de la cadera contralateral contra resistencia se constata mejoría de la extensión de la cadera izquierda, pasando de una fuerza de 2/5 a 4/5). El signo de Hoover es característico de la debilidad funcional.
- La marcha que presenta la paciente es una “marcha de arrastre” en que la pierna es arrastrada detrás del cuerpo como si se tratase de una única unidad; este tipo de marcha tiene un patrón de marcha funcional.
- En relación con el temblor de la mano derecha, se constatan los siguientes signos positivos de temblor funcional:
 - Temblor de frecuencia variable.
 - Se suprime con movimientos rítmicos de la extremidad contralateral y con maniobras de distracción.
 - Empeora al intentar inmovilizar la extremidad.
- En la exploración, además, se detecta alteración sensitiva hemicorporal con división exacta en la línea media, junto con abolición de la sensibilidad vibratoria incluido el esternón, pero únicamente en el lado izquierdo (signos positivos funcionales).

Por tanto, considerando los hallazgos referidos en la exploración, **el diagnóstico clínico de sospecha es de trastorno funcional neurológico.**

Planteamos a la paciente que aunque este es nuestro diagnóstico de sospecha por los hallazgos de la exploración física, la presencia de signos positivos de síntomas funcionales no excluye una comorbilidad neurológica subyacente y, dado que no disponemos de las imágenes de la RM cerebral que le realizaron en otro centro, decidimos completar el estudio solicitando una nueva RM cerebral y medular, y potenciales evocados visuales (PEV) (en la exploración la AV es de 0,8 bilateral).

- La **RM medular** es normal.
- En la **RM cerebral** se observan dos lesiones de pequeño tamaño localizadas en la sustancia blanca profunda y otra lesión de pequeño tamaño en la región yuxtacortical, siendo estas lesiones inespecíficas, sin cumplir criterios de EM (**Figura 1**).

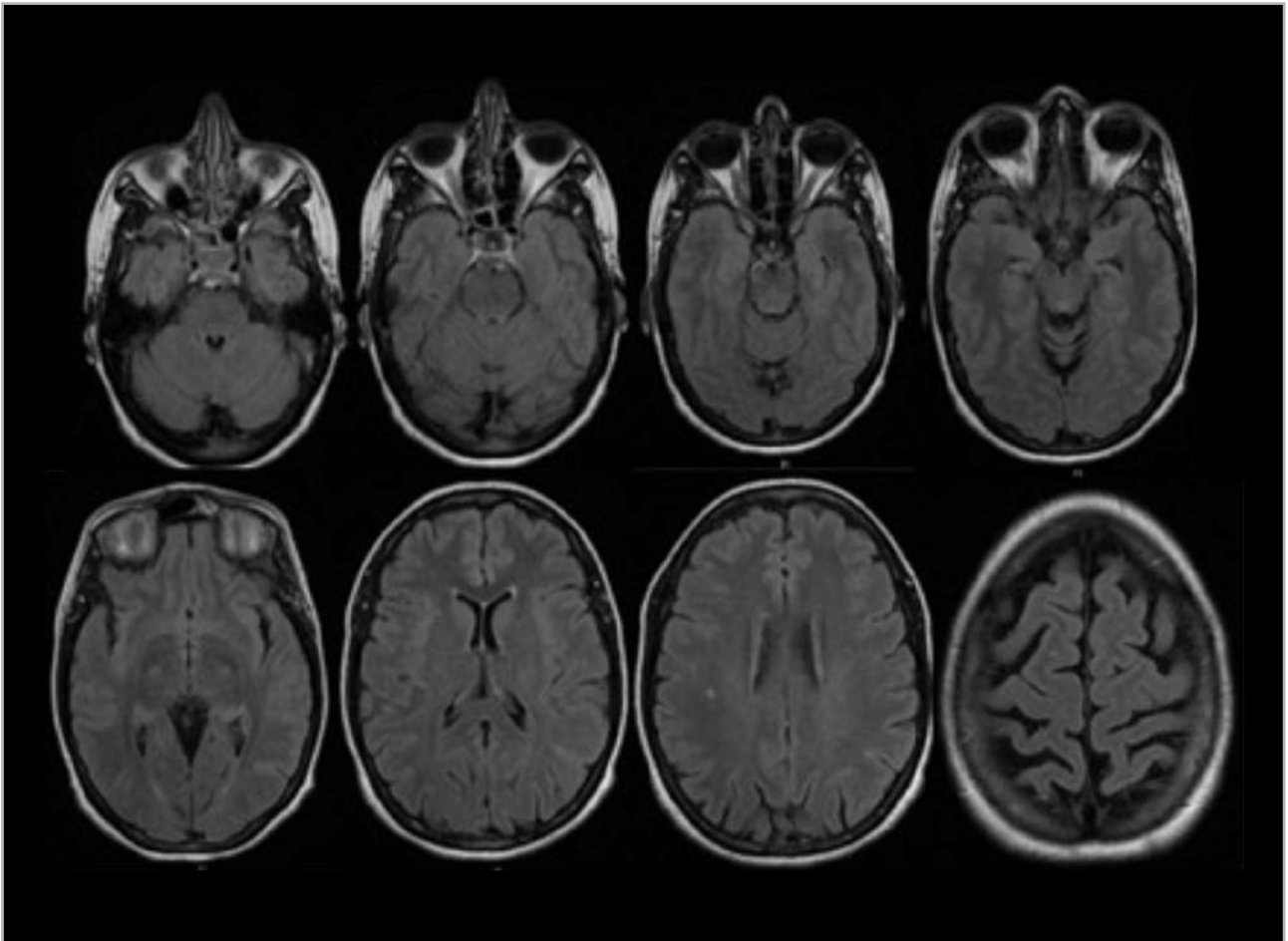


Figura 1. Resonancia magnética cerebral.

- Los PEV son normales (Figura 2).

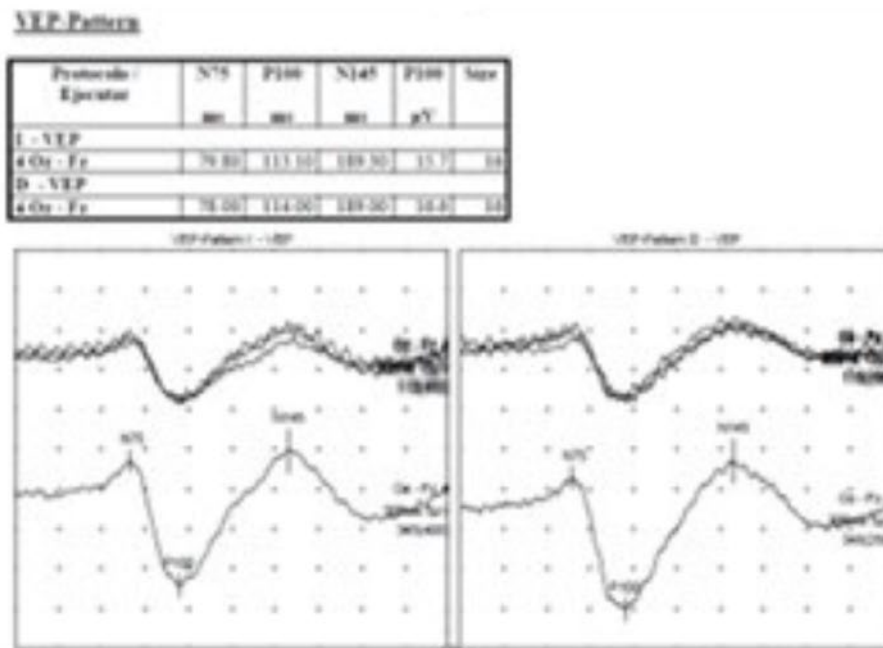


Figura 2. Potenciales evocados visuales.

Diagnóstico definitivo

Trastorno funcional neurológico.

Evolución de la paciente

Explicamos el diagnóstico de trastorno funcional neurológico a la paciente, basado en los hallazgos de los signos positivos de síntomas funcionales observados en la exploración, y que con las exploraciones complementarias se ha descartado la EM como comorbilidad subyacente.

Introducimos el posible rol de la depresión y la ansiedad en los trastornos funcionales neurológicos y la paciente nos comenta que los meses previos al inicio de sus síntomas había estado muy preocupada por el diagnóstico reciente de EM a su hermana, generándole ansiedad y alteración del ánimo; además, había coincidido con una época de mayor estrés laboral.

Recomendamos rehabilitación para el trastorno de la marcha y valoración y apoyo psicológico.

A los 6 meses, la paciente acude a la consulta refiriendo una mejoría progresiva de la sintomatología, siendo la exploración neurológica normal.

Conclusiones

- El caso clínico enfatiza la importancia de no basar el diagnóstico únicamente en las alteraciones de las exploraciones complementarias, que pueden conducir a errores diagnósticos, como en el caso de la paciente, que fue diagnosticada de EM en función de una interpretación errónea de los hallazgos de la RM.
- Cuando se sospecha un trastorno funcional neurológico, es importante una anamnesis adecuada y una exploración neurológica exhaustiva para poder detectar signos positivos de síntomas funcionales.
- Ha de tenerse en cuenta que la presencia de signos positivos de síntomas funcionales no excluye una comorbilidad neurológica subyacente y, en ocasiones, como en el caso de la paciente, se han de realizar exploraciones complementarias para llegar al diagnóstico de certeza.