
ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA

Esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad de las neuronas motoras, una enfermedad progresiva neuromuscular que destruye las neuronas motoras que son las células nerviosas que controlan los músculos.

En ELA, neuronas motoras en el cerebro y médula espinal son afectadas. Cuando estas células nerviosas se deterioran y se pierden, paran de mandar señales a los músculos. En la ausencia de estas señales, los músculos que no se pueden controlar se atrofian, debilitándose y después paran de funcionar.

ELA es estimado que afecta 7.7 de cada 100,000 personas en los Estados Unidos. Se estima que entre 15,000 y 20,000 estadounidenses viven con ELA en los EE.UU.¹

Inicio de síntomas de ELA por lo general ocurre tarde en la mediana edad o más tarde, sin embargo, también puede ocurrir en adultos jóvenes, además de los ancianos.

La ELA afecta a personas de todas las razas y etnias, y es un 20% más común en hombres que en mujeres.

A pesar de que la causa no está clara, algunos estudios sugieren que veteranos militares son 2 veces más propensos a desarrollar ELA. ELA es reconocido como una enfermedad conectada al servicio por el Departamento de Asuntos Veteranos de los Estados Unidos.²



La mayoría de los casos de ELA son esporádicos, lo que significa que no hay antecedentes familiares de la enfermedad. Aproximadamente 5 a 10 por ciento de casos son familiar, lo que significa que la enfermedad se hereda en la familia. ELA familiar y esporádica puede ser causada genéticamente, y algunas personas que tienen diagnóstico de ELA esporádica también pueden tener variaciones genéticas causantes de ELA que pueden ser pasadas a la descendencia. Un consejero genético puede ayudar a personas con ELA entender la herencia y cualquier riesgo asociado para familiares.

Las causas de la gran mayoría de los casos esporádicos de ELA aún se desconocen.

ELA afecta muchas partes del cuerpo, mas notablemente los músculos esqueléticos y respiratorios.

-
1. Mehta, Paul, Jaime Raymond, Reshma Punjani, Moon Han, Theodore Larson, Wendy Kaye, Lorene M. Nelson, et al. 2022. "Prevalence of Amyotrophic Lateral Sclerosis in the United States Using Established and Novel Methodologies, 2017." *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration*, April, 1–9. <https://doi.org/10.1080/21678421.2022.2059380>.
 2. Vanacore, Nicola, Pierluigi Cocco, Domenica Fadda, and Mustafa Dosemeci. 2010. "Job Strain, Hypoxia and Risk of Amyotrophic Lateral Sclerosis: Results from a Death Certificate Study." *Amyotrophic Lateral Sclerosis* 11 (5): 430–34. <https://doi.org/10.3109/17482961003605796>.



El curso de enfermedad de cada persona es único, pero eventualmente la mayoría de los individuos con ELA no podrán pararse de pie o caminar, entrar o salir de la cama por su cuenta, usar sus manos o brazos, o respirar sin asistencia.

El inicio de la ELA a menudo ocurre en una de dos formas distintas: ELA de inicio en las extremidades o ELA de inicio bulbar. Si los síntomas aparecen inicialmente en las extremidades del cuerpo, es decir, brazos y piernas, se define como **ALS de inicio en las extremidades**. Los síntomas iniciales comunes incluyen calambres o rigidez muscular, espasmos musculares, debilidad en las manos o piernas y pérdida de la fuerza de agarre.³

La ELA se define como inicio bulbar cuando los primeros síntomas ocurren en la cara o el cuello. Los primeros síntomas son dificultad para hablar, dificultad para masticar y tragar, debilidad en los músculos de la cara, la mandíbula y la garganta.⁴

Los últimos estudios muestran que aproximadamente el 75% de los casos de ELA se notifican como inicio en las extremidades.

Los **músculos involuntarios**, como los que controlan el latido del corazón, tracto gastrointestinal e intestino, la vejiga y las

funciones sexuales no se ven afectadas directamente en ELA. Sensaciones, como la visión, la audición y el tacto, tampoco se ven afectados.

En la mayoría de los casos, ELA no afecta la capacidad de pensamiento de una persona. Sin embargo, personas con ELA desarrollan anomalías cognitivas (de pensamiento) o de comportamiento leves o moderadas.⁵

La esperanza de vida después de una diagnosis de ELA es típicamente **3 a 5 años**.

No hay cura para ELA o tratamiento efectivo para detener o revertir la progresión de la enfermedad. Sin embargo, hay tratamientos que pueden modificar el curso de la enfermedad, además de terapias que pueden controlar los síntomas, previniendo complicaciones innecesarias, y hacer que vivir con la enfermedad sea más fácil.

-
3. Walhout, Renée, Esther Verstraete, Martijn P. van den Heuvel, Jan H. Veldink, and Leonard H. van den Berg. 2017. "Patterns of Symptom Development in Patients with Motor Neuron Disease." *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration* 19 (1-2): 21–28. <https://doi.org/10.1080/21678421.2017.1386688>.
 4. Williams, James R, David Fitzhenry, Lauren Grant, Derek Martyn, and Douglas A Kerr. 2013. "Diagnosis Pathway for Patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis: Retrospective Analysis of the US Medicare Longitudinal Claims Database." *BMC Neurology* 13 (1). <https://doi.org/10.1186/1471-2377-13-160>.
 5. Crockford, Christopher, Judith Newton, Katie Lonergan, Theresa Chiwera, Tom Booth, Siddharthan Chandran, Shuna Colville, et al. 2018. "ALS-Specific Cognitive and Behavior Changes Associated with Advancing Disease Stage in ALS." *Neurology* 91 (15): e1370–80. <https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000006317>.

¿QUÉ DEBO SABER DE ELA?

1

No hay una prueba que pueda ofrecer un diagnóstico definitivo de ELA. El diagnóstico se basa en una historia detallada de síntomas y señales observadas por un médico durante un examen físico junto con una serie de pruebas especializadas a descartar otras enfermedades que pueden imitar ELA.

2

Para muchos individuos, la primera señal de ELA puede aparecer en la mano o brazo. Tienen dificultades con tareas simples como abotonarse una camisa, escribiendo, o girando una llave en una cerradura. En otros casos, síntomas inicialmente afectan una de las piernas, y personas sufren torpeza caminando o corriendo o notan que se tropiezan mucho.

3

Cuando los síntomas empiezan en los brazos o piernas es referido a inicio de la extremidad ELA. En inicio bulbar ELA, individuos notan por primera vez problemas de habla o deglución.

4

En las primeras etapas de ELA, músculos se debilitan y pueden volverse blando o rígido, apretado y espástico. Calambres musculares y contracciones (fasciculaciones) ocurren, al igual que la pérdida de masa muscular. Síntomas pueden ser limitados a una sola región del cuerpo o puede afectar más de una región. La persona puede sufrir de cansancio, problemas con el balance, problemas con la pronunciación de las palabras, un agarre débil, tropezar al caminar u otros síntomas ligeros.

5

Los síntomas se generalizan en las etapas medias de ELA. Unos músculos se paralizan mientras que otros están debilitados o no afectados. Fasciculaciones pueden continuar. Los músculos no utilizados pueden producir contracturas en la que las articulaciones se vuelven rígidas, dolorosas y en ocasiones deformadas. Si una persona se cae, es posible que el o ella no pueda levantarse sin ayuda. Debilidad en los músculos para tragar puede causar asfixia, y una mayor dificultad para comer y controlar la saliva. Debilidad en los músculos respiratorios puede causar insuficiencia respiratoria. Algunas personas sufren con ataques de risa o llanto incontrolable e inapropiados (afecto pseudobulbar).

6

En las últimas etapas de ELA, la mayoría del músculo voluntario está paralizado. Los músculos que mueven aire dentro y fuera de los pulmones están gravemente comprometidos. La movilidad es extremadamente limitada y se necesita ayuda para atender la mayoría de las necesidades personales. Pobre respiración puede causar fatiga, pensamiento difuso, dolores de cabeza y susceptibilidad a la neumonía. Hablar, o comer y beber por la boca puede no ser posible.

En ELA, la muerte suele ser el resultado de una insuficiencia respiratoria.

¿COMO ATENDER ELA?

La Administración de Drogas y Alimentos de los Estados Unidos (FDA) ha aprobado los medicamentos Rilutek, Radicava, Tiglutik, Exservan, Radicava ORS, Relyvrio y Qalsody para tratar la ELA.

- Se cree que **Rilutek** protege las neuronas motoras por disminuir los niveles del neurotransmisor glutamato. Ensayos clínicos en personas con ELA mostraron que Rilutek prolonga la vida por unos meses, particularmente en la forma bulbar de la enfermedad, pero no revierte el daño ya hecho a las neuronas motoras.
- **Tiglutik** es una formulación líquida de suspensión oral de riluzol. **Exservan** es una formulación de lámina oral de riluzol. El desarrollo de nuevas formulaciones de riluzol permite que el fármaco sea más fácil de tomar para las personas que tienen dificultad para tragar.
- Se piensa que **Radicava** funciona al aliviar los efectos del estrés oxidativo que se sospecha juega un papel en la muerte de las células nerviosas en personas con ELA. Radicava ha mostrado que disminuye el deterioro del declive en evaluaciones clínicas de funcionamiento diario en personas con ELA. La formulación oral de Radicava, **Radicava ORS**, brinda más flexibilidad al permitir que las personas tomen el

medicamento por vía oral o por sonda de alimentación, en lugar de requerir una vía intravenosa.

- Las personas afectadas tratadas con **Relyvrio** experimentaron una tasa de declive más lenta en una evaluación del funcionamiento diario en comparación con las que recibieron placebo. También se observó una supervivencia general más prolongada en un análisis a largo plazo de los participantes del ensayo que recibieron Relyvrio frente a los que recibieron placebo.
- **Qalsody** acelerada de la FDA para el tratamiento de la ELA asociada con la mutación en el gen de la superóxido dismutasa 1 (SOD1) (SOD1-ALS). Qalsody es la cuarta terapia aprobada para tratar una forma de ELA y la primera terapia dirigida a una causa genética de la ELA.

Terapia del lenguaje puede ayudar con problemas de tragar y el habla, además de dificultades con hablar y comunicación. Otra tecnología útil puede ayudar con la escritura, los proyectos de arte, el uso de una computadora o un teléfono celular y el control electrónico del entorno. Los sintetizadores de voz basados en computadora que usan tecnología de seguimiento ocular pueden ayudar con la comunicación no verbal, y el banco de voz permite a los pacientes almacenar su propia voz para usarla en el futuro.

Apoyo nutritivo es una parte importante en el cuidado de personas con ELA, se ha mostrado que individuos con ELA se debilitan si pierden peso. Nutricionistas pueden enseñar a individuos y cuidadores como planear y preparar comidas pequeñas durante el día que proporcionan suficientes calorías, fibra, y líquidos y como evitar los alimentos que son difíciles para tragar. Dispositivos de succión se pueden usar para retirar el exceso de líquidos o saliva y evitar el ahogo.

Los relajantes musculares pueden reducir la espasticidad. Toxina botulínica puede ser usado para tratar los espasmos de la mandíbula o babeo, y hay medicamentos que pueden ser usados para reducir el exceso de saliva. Los antidepresivos y los ansiolíticos pueden ser útiles para tratar la depresión y la ansiedad y otros medicamentos pueden ayudar con dolor, trastornos del sueño y estreñimiento.

Una maquina llamada “asistente de tos” pueden ayudar a retirar secreciones de los pulmones.

Un tubo de gastronomía (a veces llamado un tubo-g o tubo de alimentación) permite que nutrición líquida entre directamente al estómago, sin pasar la boca, garganta, y esófago cuando la debilidad en los músculos de la garganta hace masticar o tragar difícil y evita que las personas puedan obtener suficiente alimento al comer.

Fisioterapia ayuda a restaurar y mantener fuerza muscular y función a través del ejercicio y mantiene rango de movimiento con ejercicios de estiramiento-mejorando la seguridad e independencia de una persona a lo largo del curso de la enfermedad.

Dispositivos respiratorios como un *BiPAP (bilevel positive airway pressure)* puede ayudar a compensar los músculos debilitados por asistir el movimiento del oxígeno dentro y fuera de los pulmones. Este apoyo, entregado a través de una mascara sobre la nariz y/o la boca, se llama ventilación no invasiva (NIV). Cuando ELA progresa y los músculos siguen debilitándose, individuos pueden considerar formas de ventilación mecánica, en cual una maquina infla y desinfla los pulmones. Los médicos pueden colocar un tubo de respiración a través de la boca o pueden crear quirúrgicamente un agujero en la parte frontal del cuello e insertar un tubo que conduce a la tráquea (traqueotomía). El tubo es conectado a un respirador

Una variedad de productos de tecnología de asistencia puede ayudar a mantener movilidad e independencia incluso cuando los músculos se debilitan. *Standers* (para estar de pie), andaderas, varios tipos de vehículos de ruedas motorizadas y manuales pueden ayudar a personas con ELA pararse o moverse.



¿QUE SON LAS SEÑALES Y SÍNTOMAS DE ELA?



Para obtener más información sobre ALS, visite mda.org o comuníquese con el MDA Resource Center al 1-833-ASK-MDA1.

O visite cdc.gov/als/WhatisAmyotrophiclateral sclerosis.html

GLOSARIO MDA

Afecto pseudobulbar

Ataques de risa o llanto incontrolables e inapropiados

Aspiración

Cuando un alimento o líquido ingresa accidentalmente a la tráquea en lugar del estómago

Atrofia

La disminución en el tamaño y masa del tejido muscular

Contractura

Un acortamiento de músculos o tendones alrededor de las articulaciones que pueden limitar movilidad

Disartria

Dificultad para hablar o formar palabras

Disfagia

Dificultad para tragar

Disnea

Dificultad para respirar

Estrés oxidativo

Un desequilibrio entre la producción de radicales libres (moléculas que contienen oxígeno altamente reactivo) y la capacidad del cuerpo para contrarrestar o desintoxicar sus efectos dañinos a través de la neutralización de los antioxidantes

Espasticidad

Una tensión o rigidez inusual de los músculos

Fasciculaciones

Espasmos musculares

Progresivo

Describe una enfermedad donde los síntomas empeoran con el tiempo

Sialorrea

Un exceso de saliva

Variación

Una falla en el código ADN





Únete a la comunidad

 Instagram: @mdaorg

 Facebook: MDAorg

 LinkedIn: Muscular
Dystrophy Association

 Twitter: @MDAorg

 Advocacy Twitter: @MDA_Advocacy

 YouTube: YouTube.com/MDA

 TikTok: @mdaorg

 Twitch: MDA_LetsPlay

 Discord: MDA Let's Play



Designada como una organización benéfica mejor calificada por el Instituto Americano de Filantropía, MDA es la primera organización sin fines de lucro que recibe un Premio a la Trayectoria de la Asociación Médica estadounidense por “significativos y duraderos contribuciones a la salud y el bienestar de la humanidad”.



Únete a la comunidad • mda.org • 800-572-1717