

¿Qué es la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA)?

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

En la ELA, las neuronas motoras del **cerebro y la médula espinal** se ven 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 hay al menos **30,000** personas en los EE. UU. que **viven con ELA**.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 y hasta niños, además de los ancianos.

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

Algunos estudios sugieren que los **veteranos militares y los bomberos** tienen aproximadamente el doble de probabilidades de desarrollar ELA. El Departamento de Asuntos de Veteranos de los Estados Unidos reconoce la ELA como una **enfermedad relacionada con el servicio**.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 los casos son familiares, 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 mutaciones 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, más notablemente los **músculos esqueléticos y respiratorios**.

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.

La ELA suele aparecer de dos formas distintas: ELA de aparición en las extremidades o ELA de aparición bulbar. Si los síntomas aparecen inicialmente en las extremidades del cuerpo (es decir, brazos y piernas), se denomina **ELA de aparición en las extremidades**. Los síntomas iniciales más comunes incluyen calambres

1. National Academies of Sciences, Engineering, and Medicine. 2024. Living with ALS. Washington, DC: The National Academies Press. <https://doi.org/10.17226/27739>.

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>.



o rigidez muscular, espasmos musculares, debilidad en las manos o piernas y pérdida de fuerza de agarre.³

La **ELA se define como de inicio bulbar** cuando los primeros síntomas aparecen en la cara o el cuello. Los primeros síntomas son dificultad para hablar, 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 informan como de aparición en las extremidades.

Los **músculos involuntarios**, como los que controlan el corazón, el tracto gastrointestinal, los intestinos, la vejiga y las funciones sexuales, no se ven afectados directamente en la ELA. La **sensaciones**, como la vista, la audición y el tacto, tampoco se ven afectadas.

En muchos casos, la ELA no afecta la capacidad de pensamiento de la persona. Sin embargo, hasta el 50% de las personas con ELA desarrollan algún grado de anomalías **cognitivas** (pensamiento) o de **comportamiento**.⁵

La esperanza de vida después de un diagnóstico de ELA normalmente es de **3 a 5 años**.

Actualmente, no existe cura para la ELA ni ningún tratamiento eficaz para detener o revertir la progresión de la enfermedad. Sin embargo, existen tratamientos que pueden modificar o retrasar el curso de la enfermedad, así como terapias que pueden ayudar a controlar los síntomas, prevenir 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 SOBRE LA PROGRESIÓN 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.** 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.
- 4.** 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.
- 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 él 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 ha aprobado los medicamentos Rilutek, Radicava, Tiglutik, Exservan, Radicava ORS, y Qalsody para tratar 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, pero no revierte el daño ya hecho a las neuronas motoras.
- **Tiglutik** es una formulación líquida de riluzol en suspensión oral. **Exservan** es una formulación oral de riluzol en hoja. El desarrollo de nuevas formulaciones de riluzol permite que el medicamento 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**, ofrece 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.

- **Qalsody** recibió la aprobación acelerada de la FDA para el tratamiento de la ELA asociada con la mutación del 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, proyectos de arte, usando una computadora o celular y electrónicamente controlando el ambiente (por ejemplo: la temperatura, el equipo luminoso, la televisión, etc.). Los sintetizadores de voz basados en computadora que usan tecnología de seguimiento ocular pueden ayudar a las personas a desarrollar formas de comunicarse con sus ojos o por otros medios no verbales, y algunas personas con ELA pueden optar por utilizar el banco de voz mientras aún pueden hablar para poder almacenar su propia voz para uso futuro con sintetizadores de voz basados en computadora.

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. Nuedexta puede ser recetado para poder controlar efectos pseudobulbulares. 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 maquinas llamadas “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.

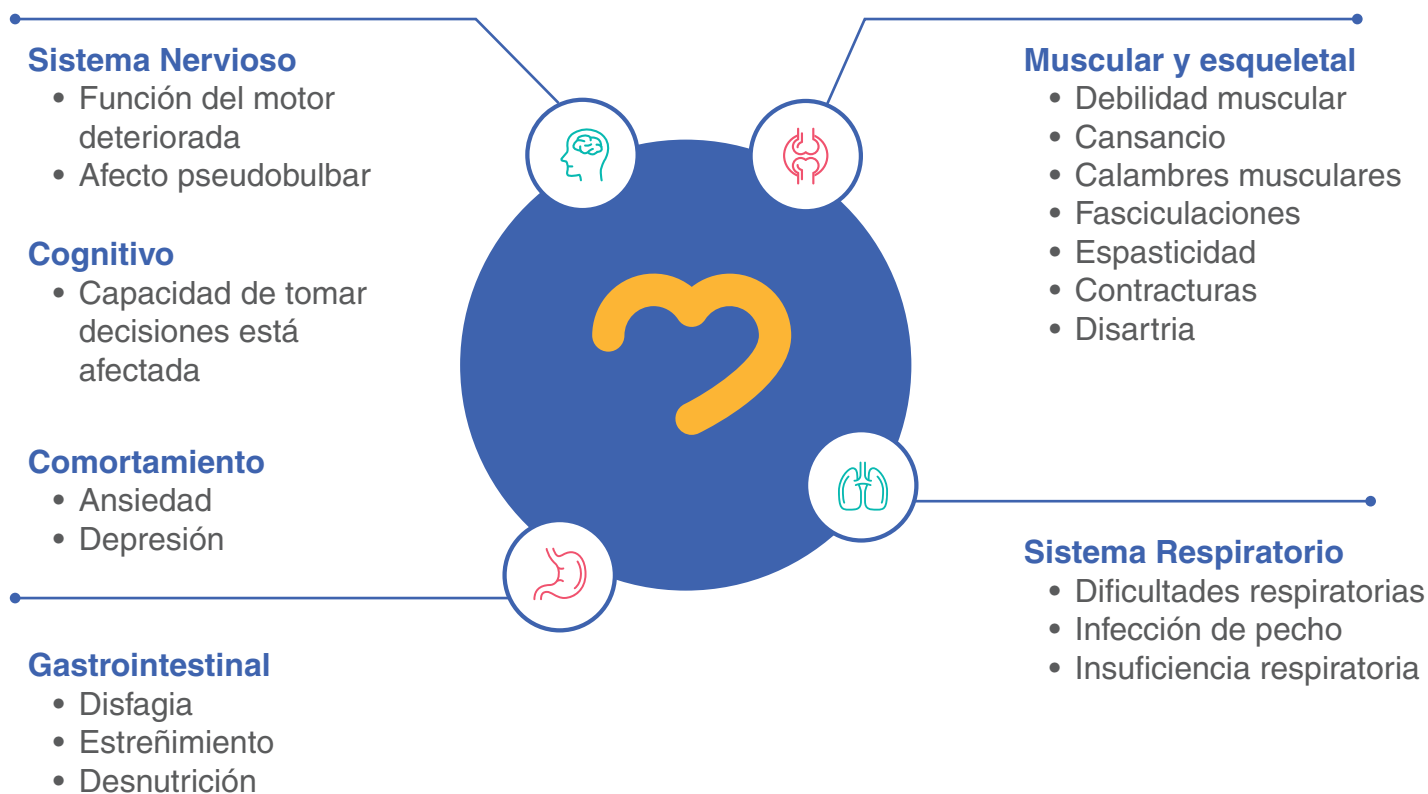
Fisioterapia ayuda a restaurar y mantener fuerza muscular y función a través del ejercicio y mantiene rango de movimiento con ejercicios de estiramiento-mejorando la seguridad e independencia de una persona a lo largo del curso de la enfermedad.

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 máscara 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 y moverse.

*Por favor hable con su médico para obtener más información sobre tratamientos para ELA.

¿QUE SON LAS SEÑALES Y SÍNTOMAS DE ELA?



Para aprender más sobre ELA, visita MDA.org o contacta el MDA Resource Center a 833-ASK-MDA1 o visita cdc.gov/als/WhatIsAmyotrophicLateralSclerosis.html

GLOSARIO

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

Espasticidad

Una tensión o rigidez inusual de los músculos

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

Fasciculaciones

Espasmos musculares

Mutación

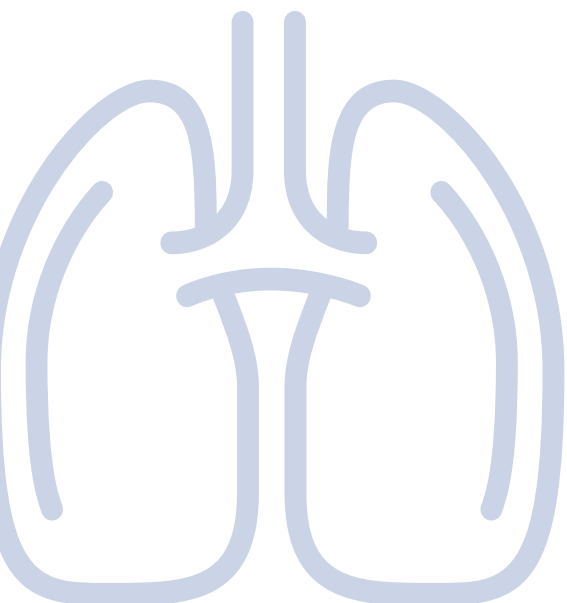
Una falla en el código ADN

Progresivo

Describe una enfermedad donde los síntomas empeoran con el tiempo

Sialorrea

Un exceso de saliva





Únase a la Comunidad

 Instagram: @mdaorg

 Facebook: MDAorg

 LinkedIn: Muscular
Dystrophy Association

 X: @MDAorg

 Advocacy X: @MDA_Advocacy

 YouTube: YouTube.com/MDA

 TikTok: @mdaorg

 Twitch: MDA_LetsPlay

 Discord: MDA Let's Play

MDA[®] | Muscular
Dystrophy
Association

mda.org • 800-572-1717