



Hechos sobre la esclerosis lateral amiotrófica

MDA[®]

Estimados amigos:

Mi mundo cambió cuando en 1994 me enteré de que tenía esclerosis lateral amiotrófica. Empezaba mi quinta década de vida, tenía una buena carrera en la Administración de Negocios Pequeños de los E.U.A. y era esposo y padre. De repente, me enfrenté a una enfermedad grave que afectaría todos los aspectos de mi vida.



Glenn Harwood

Decidí que mi mejor arma en esta lucha sería la actitud. He enfrentado todos los retos que presenta la esclerosis lateral amiotrófica (ALS, por sus siglas en inglés) con un enfoque invencible: Puedo hacerlo y lo haré. Con esa convicción, tengo una vida completa y satisfactoria con la ayuda de una silla eléctrica de ruedas, un sintetizador de voz y muchos correos electrónicos. Continué trabajando, viajando y aprendiendo.

Tengo aliados maravillosos en esta lucha: una familia fantástica que incluye a mi esposa, Fran, nuestros dos hijos y dos hermosos nietos, que me prestan toda la ayuda necesaria y proporcionan gran alegría y ánimo. Mi fe en Dios nunca falla y me ayuda a seguir conservando la esperanza.

Siempre estímulo mi sentido del humor. Siempre llevo conmigo una hoja de chistes y normalmente envío correos electrónicos a mis amigos de todo el país con “Mi Boletín Dominical”, un compendio de chistes que colecciono y que me han sido enviados por mis amigos del correo electrónico. Mi lema es “No puedo caminar ni hablar, pero puedo reír siempre”.

Otra arma vital en mi arsenal es la Asociación de la Distrofia Muscular (MDA), que ofrece los mejores médicos y profesionales del cuidado de la salud del país. Usted puede contar también con la MDA en cuanto a grupos de apoyo, ayuda para encontrar y financiar equipo especial, apoyo y comprensión en todo momento.

Este folleto de MDA ofrece una introducción a ALS, para que usted comience a prepararse para enfrentar los cambios venideros. La MDA también proporciona, a cada persona con ALS que conoce, copias de su útil y completo libro, “Vida cotidiana con ELA (ALS): Una guía práctica”.

Con este folleto, usted aprenderá diversas cosas alentadoras acerca de tener ALS: que de ninguna manera tiene la “culpa” de su diagnóstico ... que la ALS no afecta al intelecto y que muchas funciones físicas permanecen intactas ... y que se prueban y desarrollan constantemente mejores tratamientos y dispositivos tecnológicos para cada aspecto de la enfermedad.

Es bueno saber que la sociedad está ahora cada vez más consciente de las personas con discapacidades y que las leyes les otorgan el derecho a oportunidades iguales de empleo y acceso a lugares públicos.

A propósito, muchas personas con ALS sobreviven mucho más de lo esperado — en mi caso, más de 10 años contados a partir de los primeros síntomas. Estoy enterado de otras que han tenido la enfermedad durante 15, 20 o más años.

Usted descubrirá, como yo, que el amor de su familia y amigos le proporcionará fuerzas. Una actitud de esperanza y un buen sentido del humor mantendrán la ALS en perspectiva, como solamente una parte de su vida.

Recuerde: La MDA y todos sus recursos están ahí para ayudarlo a usted y su familia. *Usted no está solo.*

Glenn Harwood
Crofton, Maryland

División ALS de la Asociación de la Distrofia Muscular

La Asociación de la Distrofia Muscular es el líder mundial entre las dependencias voluntarias en la lucha contra la esclerosis lateral amiotrófica (ALS).

Desde principios de los años 1950, cuando Eleanor Gehrig prestaba servicios como líder voluntaria nacional de la MDA, la Asociación ha dirigido su esfuerzo para ayudar a los afectados por este mal que lleva el nombre de su esposo, el gran jugador de béisbol Lou Gehrig, que murió por ALS en 1941.

La División de ALS de la MDA ofrece el rango más amplio de servicios que cualquier otra entidad voluntaria de salud en el país pueda ofrecer y encabeza la investigación de un tratamiento o cura mediante su agresivo programa mundial de investigación. En 2010, la MDA había invertido más de \$270 millones en su programa ALS. La Asociación se ha comprometido a seguir encabezando la lucha.

En caso que usted haya recibido recientemente un diagnóstico de ALS, este folleto le ayudará a comprender la enfermedad y al mismo tiempo le guiará hacia los muchos servicios que proporciona la MDA.

“MDA está aquí para ayudarle”, en la página 15, describe con más detalles el programa de la División ALS de la MDA, que incluye más de 35 centros clínicos y de investigación MDA/ALS, un sitio web de ALS y varias publicaciones orientadas a personas afectadas por ALS. Le invitamos a contactar a su oficina MDA más cercana para obtener ayuda en cada etapa del camino.

¿Qué es la esclerosis lateral amiotrófica?

La ALS, o *esclerosis lateral amiotrófica*, es una enfermedad de las partes del sistema nervioso que controlan el movimiento de los músculos voluntarios.

La palabra *amiotrófica* significa “sin nutrimento muscular” y se refiere a la pérdida de las señales que los nervios envían normalmente a los músculos. *Lateral* significa “al lado” y se refiere a la ubicación del daño en la médula espinal. *Esclerosis* significa “endurecimiento” y se refiere al estado endurecido de la médula espinal en la ALS (por sus siglas en inglés) avanzada.

En los Estados Unidos, la ALS se conoce también como *enfermedad de Lou Gehrig*, en honor del jugador de béisbol de los Yankees que murió en 1941 debido a ese mal. En Inglaterra y en otras partes del mundo, se le conoce frecuentemente como *enfermedad neuromotora*, refiriéndose a las células que se pierden en esta enfermedad.

¿Qué le sucede a alguien con ALS?

En la ALS, se pierden gradualmente las células nerviosas que controlan las células musculares. En la mayoría de los casos, se desconoce la causa. A medida que se pierden estas *neuronas motoras*, los músculos que controlan se debilitan y después dejan de funcionar. Eventualmente, la persona con ALS se paraliza.

La muerte, ocasionada generalmente por complicaciones respiratorias, sobreviene entre tres y cinco años después del diagnóstico (en algunos estudios se dice que después de que se observan los síntomas, de manera que no se sabe con certeza el tiempo). Aproximadamente el 10 por ciento de las personas con la enfermedad viven más de 10 años y

algunas sobreviven durante décadas.

La tecnología moderna ha permitido que las personas con ALS compensen en algún grado casi toda la pérdida de funciones, permitiendo inclusive que las personas que casi no tienen función muscular continúen respirando, comunicándose, yendo y viniendo, y usando una computadora. Las estadísticas de longevidad pueden estar un poco atrasadas debido a cambios en los cuidados y la tecnología de apoyo. Por ejemplo, el físico británico Stephen Hawking ha tenido ALS desde los años sesenta y puede todavía escribir y ejercer su profesión.

Es importante observar que la ALS *no* afecta directamente los músculos *involuntarios*, tales como aquéllos que controlan los latidos del corazón, el tracto gastrointestinal, la función intestinal, las funciones sexuales y de la vejiga. (Sin embargo, la incapacidad prolongada de movimientos y otros efectos de la ALS pueden tener algún impacto indirecto).

El dolor no es un componente principal de la enfermedad, aunque puede presentarse un dolor moderado como resultado de la inmovilidad y sus complicaciones diversas.

El oído, la vista, el tacto y la capacidad intelectual siguen siendo generalmente bastante normales. Algunos expertos consideran que ciertos cambios emocionales pueden atribuirse directamente al avance de la enfermedad, pero en una enfermedad tan devastadora como la ALS, puede ser difícil distinguir los sentimientos ocasionados por la enfermedad subyacente, de los ocasionados por la situación de la persona (vea “Vida emocional e intelectual” en la página 9).

¿Qué le sucede al sistema nervioso en la ALS?

Las células que controlan los músculos, o neuronas motoras, se dividen en dos clases. Las *neuronas motoras superiores* se localizan en la parte superior del cerebro y ejercen algún control sobre las *neuronas motoras inferiores* ubicadas en el tronco cerebral y la médula espinal. (Vea la ilustración en la página 5).



ALS puede afectar a personas de cualquier edad, aunque usualmente se presenta en la edad madura.



El diagnóstico se inicia con un examen físico exhaustivo.



Los 35 centros de ALS ofrecen un enfoque de equipo para el tratamiento.

Las neuronas motoras inferiores están unidas directamente a los músculos mediante “cables” denominados *axones*. Haces de estos axones salen de la médula espinal y se extienden hacia los músculos. Son estos haces a los que se refieren los médicos cuando hablan de los “nervios”.

La función de las neuronas motoras inferiores es directa. Envían señales de “funcionar” a los músculos. Cuando estas células mueren gradualmente, como sucede en la ALS, los músculos se debilitan progresivamente cada vez más y eventualmente, no pueden moverse (se paralizan).

Las neuronas motoras inferiores que controlan la mayor parte del cuerpo se encuentran en la médula espinal. Las que controlan los músculos involucrados al hablar, deglutir y en las expresiones faciales se encuentran en el tronco cerebral. Algunas veces se denominan neuronas motoras *bulbares*, debido a que la parte del tronco cerebral que las contiene tiene forma parecida a un bulbo. El término *involucración bulbar* significa que la enfermedad afecta a los músculos de la cara, boca y garganta.

Las neuronas motoras superiores tienen funciones más complejas. Es más difícil estudiarlas y no se les conoce suficientemente, aunque esto está cambiando con las técnicas nuevas.

Estas células parecen ejercer un control complejo sobre las neuronas motoras inferiores, permitiendo que los movimientos musculares sean uniformes, dirigidos y con

intensidad diversa. (Por ejemplo, forman parte de un sistema elaborado que permite a la persona dirigir la mano a un vaso de agua, recogerlo, calcular su peso, utilizar la cantidad adecuada de fuerza para su peso y levantarlo hacia su boca, todo al mismo tiempo en que piensa otra cosa). Cuando se pierden las neuronas motoras superiores y quedan las neuronas motoras inferiores, todavía pueden hacerse movimientos, pero pueden volverse “tenso” (los médicos utilizan la palabra *espasmódicos*) y menos precisos.

Por lo general, en la ALS se observa una combinación de estos efectos debido a que tanto las neuronas superiores como las inferiores están muriendo. Las personas con ALS pueden tener músculos débiles y degenerados, acompañados por tensión (espasticidad). Las sacudidas y calambres musculares son comunes; ocurren porque los axones degenerados (nervios) se vuelven “irritables”.

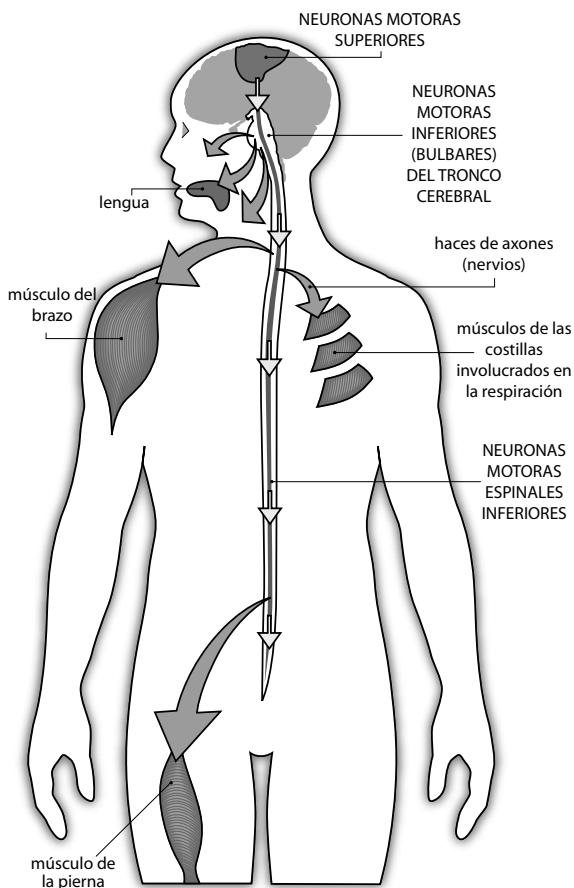
¿Quién se enferma de ALS

La ALS aparece generalmente a finales de la edad mediana (un promedio es a finales de la quinta década de vida) o posteriormente, aunque ha habido casos de ALS en adultos jóvenes e inclusive en niños, así como también en personas de edad muy avanzada. Algunas formas genéticas de ALS tienen su inicio en la juventud.

Los hombres son un poco más susceptibles a tener ALS que las mujeres. Algunos estudios sugieren una proporción general de 1.2 hombres aproximadamente por cada mujer que tiene la enfermedad.

Los factores genéticos forman parte del cuadro de la ALS y la enfermedad puede presentarse en familias (vea “¿Es hereditaria?” en la página 13).

Durante años los expertos han tratado de encontrar factores comunes a las personas que desarrollan ALS, tales como toxinas ambientales, peligros relacionados con



En la ALS, las neuronas motoras superiores envían señales a las neuronas motoras inferiores, que a su vez envían señales a los músculos.

ocupaciones, lugares de trabajo o residencia y así sucesivamente. Hasta ahora, la evidencia de dichos factores de riesgo y detonantes ha sido frustrantemente poco clara, aunque un descubrimiento reciente de una asociación entre desarrollar ALS y haber prestado servicio militar en la Guerra del Golfo a principios de los años noventa, ha indicado uno de los más fuertes de estos factores propuestos de riesgo. (Para obtener información adicional sobre las causas de ALS, vea “¿Qué causa la ALS?” en la página 10.)

¿Cómo se diagnostica la ALS?

La ALS se anuncia generalmente con una debilidad persistente o espasmos en un brazo o pierna, ocasionando dificultad para utilizar el miembro afectado, o en los músculos que controlan el habla o la deglución, que conlleva a dificultades con estas funciones. No es poco común que las personas ignoren dichos problemas durante algún tiempo (tal vez durante meses) en esta etapa o que consulten a un médico que pueda mostrarse relativamente despreocupado.

Sin embargo, la enfermedad — si es realmente ALS — no se detiene ahí. Generalmente se extiende de una parte del cuerpo a otra, casi siempre a partes adyacentes entre sí, de manera que eventualmente, el problema no puede ignorarse más o tratarse mediante ejercicio o un bastón.

Es en este momento que un practicante general refiere al paciente a un neurólogo que considerará luego la ALS entre muchas otras posibilidades.

Los puntos de partida de un análisis neurológico son los antecedentes médicos y familiares y un examen médico minucioso. La persona se someterá a pruebas sencillas del funcionamiento de músculos y nervios en el consultorio médico.

En caso de que no se haya descartado la ALS hasta este momento, el paso siguiente es generalmente un *electromiograma* o EMG. Esta prueba, que muestra alguna semejanza con el *electrocardiograma* (EKG), que es más conocido, mide las señales que corren entre los nervios y músculos y la actividad eléctrica en los músculos para ver si existe un patrón congruente con la ALS. De ser así, es probable que se ordenen más estudios.

Los estudios adicionales pueden incluir imágenes de la médula espinal y del cerebro, generalmente mediante la exploración de *imágenes por resonancia magnética* (MRI, por sus siglas en inglés), y algunas veces una prueba del líquido que rodea la médula espinal (*drenaje espinal* o *punción lumbar*), que se realiza introduciendo una aguja entre dos vértebras de la parte baja de la espalda.

Se realizan también pruebas de sangre para excluir enfermedades semejantes a la ALS. En algunos casos, se realiza una *biopsia muscular*, que implica la toma de una muestra pequeña de músculo con anestesia local.

Con excepción de un estudio genético que puede revelar el origen de la enfermedad en un porcentaje pequeño de casos, el diagnóstico de la ALS es un procedimiento de



Los aparatos ortopédicos pueden mejorar las funciones.



La terapia física puede ayudar a preservar la movilidad.



Una computadora parlante LINK de Assistive Technology (Tecnología de Apoyo) es una alternativa para el habla.

“descarte”. Esto significa que la ALS se diagnostica después de que se han eliminado todas las demás posibilidades mediante estudios específicos.

Entre las enfermedades semejantes a la ALS se encuentran algunas formas de distrofias musculares, las enfermedades neurológicas conocidos como *atrofia muscular espinal bulbar* y *atrofia muscular espinal* que aparece en adultos, la enfermedad en la transmisión de nervio a músculo, conocido como *miastenia grave*, y diversas causas de compresión de la médula espinal o tronco cerebral, tales como tumores y malformaciones.

Si su enfermedad se ha diagnosticado como ALS fuera de un centro médico importante o sin habersele realizado estudios extensos, bien puede valer la pena obtener una segunda opinión. Las clínicas que reciben apoyo de la MDA y los centros MDA/ALS cuentan con personal profesional altamente capacitado en el diagnóstico de ALS y enfermedades que se asemejan a ella.

¿Qué puede hacerse en relación con la ALS?

Aunque se está avanzando en la investigación de la ALS a un ritmo sin precedentes, se ha encontrado solamente un medicamento que es un tanto eficaz contra la enfermedad y que ha sido aprobado por la U.S. Food and Drug Administration (Administración de Alimentos y Fármacos de E.U.A.) como tratamiento de la ALS. Este medicamento, riluzole (nombre de marca: Rilutek), tiene un efecto modesto en prolongar la supervivencia.

Varios otros medicamentos están siendo comprobados ahora en pruebas clínicas (vea “Búsqueda de tratamientos y curaciones de la MDA” en la página 14).

Hasta que se encuentre una cura definitiva para la ALS, las clínicas y centros de la MDA utilizan un enfoque de equipo para el cuidado del paciente, que moviliza a una diversidad

de profesionales del cuidado de la salud, todos los que tienen como objetivo aliviar los síntomas, mantener el funcionamiento e independencia, prolongar la vida y ofrecer consejos a las personas con esta enfermedad y a sus familiares.

Mantener el funcionamiento de las manos

Mangos especiales para instrumentos de escritura y utensilios para comer, dispositivos que se adapten encima de las llaves para que sea más fácil girarlas, tiradores para cremalleras y ganchos para botones pueden ayudar a hacer más funcionales las manos que se debilitan.

Un *terapeuta ocupacional* o *físico asociado* con su clínica MDA o centro MDA/ALS puede ayudarle con estos dispositivos. Para más información, vea el libro de la MDA “Vida cotidiana con ALS”.

Mantener la movilidad

La tecnología actual permite la movilidad de casi todas las personas, no obstante qué tan pocos músculos permanezcan funcionales. Los terapeutas físicos y ocupacionales de su clínica MDA pueden ayudarle a obtener el mejor equipo adecuado para cada etapa de su enfermedad.

En las primeras etapas, un bastón o una férula de apoyo (*ortosis*) puede ser todo lo que se necesite para ayudarle a la persona que tiene ALS ir y venir.

Una *ortosis de tobillo-pie* (*AFO*, por sus siglas en inglés), puede evitar que el pie “caiga” en cada paso y haga tropezar a la persona al tratar de caminar.

Más tarde, pueden utilizarse dispositivos adicionales, incluyendo andaderas, sillas manuales de ruedas, sillas eléctricas de ruedas o motonetas.

Una vez que la enfermedad haya avanzado durante algunos años, es muy recomendable una silla eléctrica de ruedas. Las del tipo “reclinable” permiten colocar el asiento en

una diversidad de ángulos, lo que disminuye la presión y ayuda a evitar irritaciones o daños de la piel. Algunos modelos permiten parar al usuario, facilitando generalmente la circulación, el funcionamiento de la vejiga e intestinos y la preservación de huesos, así como también proporcionar los beneficios psicológicos de pararse.

Son de importancia la planeación adecuada del tipo necesario y deseado de la silla de ruedas y un conocimiento detallado de los asuntos de seguro en lo que a sillas de ruedas se refiere. Su clínica o centro MDA cuenta frecuentemente con un especialista en sillas de ruedas en o cerca de sus instalaciones que puede ayudarle en estos asuntos.

Conseguir sillas eléctricas de ruedas adaptadas a las necesidades especiales del usuario puede tardar muchas semanas o meses; por lo tanto, planee con anticipación. Su médico o terapeuta físico puede plantear el asunto de una silla eléctrica de ruedas antes de que usted piense que está listo, pero es para evitar los retrasos largos entre el momento en que se necesita la silla y el momento en que puede llegar.

Mantener la comunicación

Para muchas personas que tienen ALS, la pérdida de movilidad y fuerza es menos preocupante que la pérdida de la capacidad de hablar. Esto puede ocurrir a medida que los músculos de la boca y la garganta que controlan el habla y los músculos que ayudan a generar la presión que mueve el aire por encima de las cuerdas vocales, pierden fuerza al transcurrir el tiempo.

Por este motivo, los terapeutas del habla, o *patólogos del habla y del lenguaje*, son miembros vitales del equipo de cuidados de ALS.

En la etapa temprana del proceso de la enfermedad, mientras el habla es todavía normal o casi normal, los terapeutas del habla pueden sugerir que una persona

con ALS grabe lo que hable. Más tarde pueden programarse algunas frases en una computadora o tal vez la persona desearía hablar respecto a su vida, para que sus amigos y familiares lo escuchen en el futuro.

Más tarde, los terapeutas pueden enseñarle a la persona con ALS, técnicas especiales para conservar la energía, hacerle posible hablar y ayudar a que se entienda lo hablado. En algunos casos, puede pedirse a un dentista que haga un dispositivo denominado elevador palatino que puede ayudar a compensar ciertos tipos de debilidad en el techo de la boca.

Posteriormente, el terapeuta puede ayudar a la persona con ALS para que aprenda a utilizar un dispositivo electrónico (existen tipos diversos en el mercado) que pueden sustituir al habla. Algunos terapeutas recomiendan aprender las habilidades necesarias mucho antes de que se requieran, de preferencia cuando todavía se cuenta con un buen funcionamiento de las manos y los niveles de energía son adecuados. Dicen que el aprendizaje posterior del uso de dicho dispositivo puede ser más difícil.

Obtener suficientes alimentos y bebidas

Ya que los músculos involucrados en masticar, mover los alimentos hacia la parte posterior de la boca y deglutir se debilitan cuando se tiene ALS, comer y beber se vuelven menos placenteros, más peligrosos y requieren de mucho tiempo.

Los problemas más graves son el *atragantamiento* en sentido estricto — obstrucción de la tráquea debido a un trozo de comida — y la *aspiración*, que significa la inhalación de comida o líquido hacia los pulmones en vez de dirigirlos por el esófago hacia el estómago. Normalmente, los músculos de la garganta nos protegen contra la aspiración de comida o bebida, pero pueden perder la capacidad de hacerlo a medida que avanza la ALS.



Puede usarse ventilación no invasiva durante la noche.



La medición regular de la fuerza de los músculos respiratorios es una parte importante de los cuidados en ALS.



La ventilación invasiva ha dado a esta mujer una vitalidad continuada.

Los patólogos o terapeutas del habla y lenguaje son especialistas también en deglución, ya que estas funciones implican los mismos músculos que el habla. Sin embargo, algunos terapeutas se especializan más en habla y otros, más en deglución.

Su clínica MDA tiene un especialista en deglución en o cerca de sus instalaciones, que puede identificar específicamente su dificultad para deglutir en diversas etapas de la enfermedad y ayudarle a manejar el problema.

Las soluciones tempranas implican cambios en la consistencia de los alimentos y líquidos — espesando generalmente los líquidos y evitando trozos grandes de comida — así como también cambiar las técnicas de deglución.

Más tarde, si la deglución se vuelve muy peligrosa y comer consume inútilmente mucho tiempo y energía, el terapeuta y el médico pueden sugerirle al paciente que considere la inserción de un tubo que vaya directamente al estómago (no por la nariz). Este tipo de tubo se conoce como *tubo de gastrostomía*, *tubo g* o *tubo de gastrostomía endoscópica percutánea (PEG, siglas en inglés)*. La palabra *gastrostomía* se refiere a hacer una pequeña incisión en el estómago. Generalmente, se hace percutáneamente, que significa “a través de la piel”, con la ayuda de un *endoscopio*, un instrumento médico.

En caso de que pueda todavía deglutir con seguridad algunos alimentos o líquidos, el paciente con ALS puede seguir comiendo y bebiendo después de la colocación de un tubo de alimentación, pero ya no necesita confiarse sólo en el mecanismo de deglución como método único para obtener una nutrición adecuada. Esto puede representar un alivio para las personas que no pueden ingerir calorías suficientes por la boca porque se cansan demasiado o temen asfixiarse o aspirar comida.

Mantener la función respiratoria

Tal vez la complicación médica más grave

en la ALS es el deterioro gradual de los músculos implicados en la respiración. El *diafragma* es un músculo arqueado ubicado justo por debajo de los pulmones que sube y baja y permite que el aire entre y salga. Los *intercostales* son músculos localizados entre las costillas que se contraen y relajan y ayudan también al movimiento del aire.

A medida que estos músculos se debilitan, el acto de respirar, que es completamente automático en la mayoría de las personas, se vuelve consciente y requiere de mucha energía.

En o antes de esta etapa de la ALS, el neurólogo podrá invitar la intervención de un *neumólogo y/o terapeuta en respiración*. Estos profesionales están generalmente a disposición en o cerca de las instalaciones de cada clínica MDA o centro MDA/ALS.

El médico puede recomendar que considere utilizar la *ventilación no invasiva* para compensar por los músculos debilitados, permitiendo que el aire entre y salga de sus pulmones como si sus músculos trabajaran bien. En la ventilación no invasiva, no se hacen incisiones o invasiones corporales.

La ventilación no invasiva se presenta en muchas formas, pero consiste generalmente en dos elementos básicos — un “dispositivo interfacial”, tal como una mascarilla o insertos nasales, y aire suministrado a presión por una máquina portátil pequeña. Generalmente, hay una presión para inhalar y otra para exhalar. Este tipo de máquina se denomina frecuentemente BiPAP (por sus siglas en inglés), es decir “presión positiva de dos niveles en las vías respiratorias”. Existen también otros tipos de ventiladores no invasivos y los profesionales de la clínica le ayudarán a seleccionar el dispositivo que satisfaga sus necesidades.

La persona con ALS puede usar el dispositivo según lo requiera. No necesita utilizarse las veinticuatro horas del día y las presiones, mascarillas y otros aspectos del dispositivo pueden cambiarse según se desee.

Otra forma de apoyo respiratorio, conocido como *ventilación invasiva*, suministra aire mediante un agujero en la tráquea. La creación quirúrgica de este agujero se denomina *traqueostomía* y el tubo por el que se suministra el aire se conoce como *tubo de traqueostomía*.

La mayoría de los médicos consideran que la ventilación invasiva es un medio más confiable de suministrar aire a los pulmones cuando la enfermedad está avanzada y los músculos respiratorios y de la garganta son casi completamente inútiles. Pero una traqueostomía es un paso mayor que conlleva gastos adicionales, cuidado especializado por parte de los miembros de la familia y/o profesionales contratados, un alto riesgo de infección y un cambio en la imagen del cuerpo.

Las decisiones relacionadas con la ventilación no son fáciles de tomar. Los profesionales de la clínica MDA están ahí para ayudarle.

Otro aspecto del cuidado respiratorio que es importante en la ALS es la *tos inducida*. A medida que los músculos para toser se debilitan, se vuelve cada vez más difícil eliminar el moco de las vías respiratorias. Un dispositivo para inducir la tos que empuja aire hacia las vías respiratorias mediante una mascarilla y luego devuelve rápidamente el flujo de aire, puede ayudar a limpiar las vías respiratorias y prevenir infecciones. Su médico podrá recomendarle otros métodos para inducirle a toser y a eliminar las secreciones de las vías respiratorias.

Vida emocional e intelectual

Aunque la ALS acorta la vida, no tiene que destruirla. Un gran número de personas con ALS tienen vidas emocionalmente ricas con sus familiares y amigos, siguen con sus carreras o intereses actuales o

encuentran nuevas carreras e intereses. Las personas con ALS son artistas, escritores, físicos, médicos, padres, amantes y jugadores de póker.

Muchas personas con ALS — algunas veces para sorpresa de colegas y profesionales del cuidado de la salud — mantienen un sentido de perspectiva y humor.

Un síntoma “emocional” de ALS que algunas personas experimentan puede relacionarse puramente con la fisiología de la enfermedad. Conocida como *parálisis pseudobulbar*, implica estallidos prolongados de risa o accesos de llanto que no están en proporción con la situación del momento o que no son apropiados a ésta.

Algunos expertos en neurofisiología consideran que este síntoma se debe a la pérdida de neuronas motoras en la parte superior del cerebro que moderan normalmente la actividad de las neuronas motoras bulbares en el tronco cerebral. Estas neuronas motoras activan los músculos de la cara y garganta implicados en la risa y el llanto. Los expertos creen que sin la influencia de las neuronas superiores del cerebro, otras partes más “primitivas” pueden asumir el control, lo que conlleva a expresiones físicas de emoción que los adultos inhiben normalmente. El término “pseud” en la palabra se refiere al hecho de que el problema no radica en las propias neuronas bulbares, sino en la pérdida de su conexión con las neuronas de cualquier otra parte del cerebro.

Actualmente se prueba un medicamento diseñado específicamente para combatir este problema.

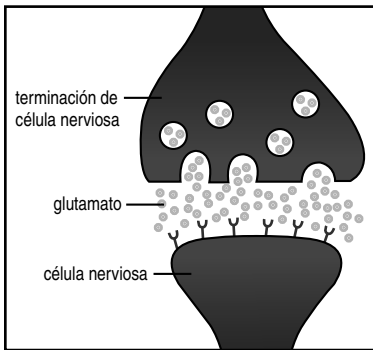
Frecuentemente se recetan antidepresivos en la ALS, pero no todas las personas los necesitan. Una opción es el asesoramiento emocional de diversos tipos, así como

las actividades para disminuir el estrés, tales como la meditación.

Muchas personas con ALS y sus familiares encuentran útiles los grupos de apoyo (pregunte en su clínica o en la oficina local de la MDA respecto a uno en su zona) o los grupos de charla en Internet. Los grupos de apoyo de la MDA pueden brindarle apoyo importante a cónyuges y otras personas que presten cuidados, cuyo trabajo puede ser muy extenuante.

Tratamientos farmacéuticos

Además de los fármacos que podrían detener la degeneración de neuronas motoras en ALS, los médicos pueden recetar medicamentos para tratar síntomas molestos durante el curso de la enfermedad. Estos incluyen fármacos para aliviar calambres y contracciones musculares, ayudar a manejar la saliva, reducir la ansiedad y la depresión, tratar el estreñimiento, ayudar con problemas para dormir y aliviar el dolor asociado con la inmovilidad prolongada y el desplazamiento de articulaciones.



El glutamato transporta señales entre las neuronas (células nerviosas), y puede haber demasiado glutamato en la ALS.

¿Qué causa la ALS?

Hace años, se creía generalmente que podría haber una sola causa que explicara todos los casos de ALS. Hoy en día, los médicos y científicos saben que éste no puede ser el caso. Juntos, trabajan para identificar las causas múltiples de la enfermedad.

En 1993, el descubrimiento del gene SOD1 que subyace a algunos casos de ALS (vea “¿Es hereditaria?” en la página 13) abrió una ventana sobre la ALS. Aunque muy pocos pacientes poseen genes SOD1 imperfectos, su enfermedad (*ALS familiar*) parece semejante a la *ALS esporádica*, forma no ocasionada por el gene SOD1. Los científicos han concluido que los dos tipos de ALS implican cambios bioquímicos y físicos en las neuronas motoras.

Desde principios de los años noventa, han surgido diversos indicios para solucionar

el problema de la causalidad de la ALS, y la mayoría de los expertos considera que estos indicios están relacionados entre sí. Especialistas en ALS estudian las causas probables siguientes.

Radicales libres

Los *radicales libres* son moléculas que portan cargas eléctricas que los hacen inestables y responsables de daño a las estructuras celulares. Son una parte normal de la vida celular y las células pueden neutralizar generalmente a la mayoría de ellos y mantener su número bajo control. Pero en la ALS, los radicales libres se acumulan hasta alcanzar niveles tóxicos y dañan las células, mediante un proceso de ataque denominado *estrés oxidante*.

Exceso de glutamato

El *glutamato* es una sustancia química común en el sistema nervioso que las neuronas utilizan para enviar señales a otras neuronas. Pero, como muchas cosas, el glutamato tiene que estar presente en la cantidad correcta para funcionar: Demasiado poco induce una carencia de señales, y una cantidad excesiva induce la muerte de las células nerviosas que reciben la señal.

La evidencia que proporcionan estudios de personas con ALS apunta hacia una sobreabundancia de glutamato en el sistema nervioso. Esto puede deberse al transporte inadecuado de glutamato lejos de las células nerviosas después de que ha terminado su función de envío de señales.

Los experimentos sugieren que un defecto podría deberse también al exceso de producción o liberación de glutamato por las células transmisoras o que podría deberse a defectos en los *receptores* de glutamato en las células receptoras.

Acumulación de neurofilamentos

Las proteínas conocidas como *neurofilamentos* construyen el “andamiaje” que ayuda a las células nerviosas a mantener su forma. En las neuronas motoras afectadas

Campaña de Augie

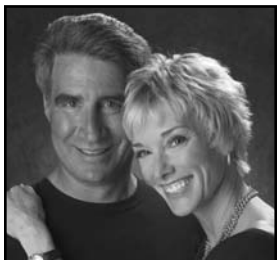
El pionero del acondicionamiento físico Augie Nieto y su esposa, Lynne, se están desempeñando como copresidentes de la División ALS de la MDA en 2010. Nieto, de Corona del Mar, Calif., recibió un diagnóstico de ALS en marzo 2005.

La Campaña de Augie (www.augiesquest.org) es un esfuerzo concentrado de recaudación de fondos por parte de la MDA para acelerar la búsqueda de un tratamiento o curación para ALS.

A finales de 2006, el Instituto de Investigación de Genómica Traslacional (TGen), que fue fundado por la MDA mediante la Campaña de Augie, anunció que un escán integral del genoma humano (ADN) ha identificado más de 50 anomalías en personas con ALS.

No se había demostrado nunca antes que la más común de estas anomalías, que involucra la forma en que los nervios se adhieren a los músculos, tuviera un papel en la enfermedad.

En 2007, la MDA, con fondos recaudados mediante la Campaña de Augie, comenzó a colaborar con el Instituto de Desarrollo de Terapia ALS en un esfuerzo de tres años para identificar los objetivos bioquímicos en ALS y los fármacos que funcionan para los mismos.



por la ALS, estos neurofilamentos tienden a amontonarse cerca del cuerpo de la célula en vez de bajar por la “cola” (axón) de la célula. Esto puede estar ocasionando un embotellamiento de tráfico celular, impidiendo que los nutrientes y otros materiales vitales se muevan por el axón.

Defectos en las mitocondrias

De todas las partes funcionales de una célula, las “fábricas” que producen energía conocidas como *mitocondrias* son discutiblemente las más decisivas — especialmente para las células de alta energía como las neuronas motoras. Se encuentran también entre las partes más complejas, menos conocidas y más estudiadas de la célula.

Las mitocondrias tienen su propio material genético (*ADM*). Se parece un poco al otro ADN de la célula que se organiza en cromosomas en el núcleo de la célula. Pero el ADN mitocondriaco se organiza de manera diferente, formando paquetes de anillos microscópicos de material genético que carece de muchas de las protecciones contra daños que poseen los cromosomas del núcleo.

Por ese motivo, y debido a que los procesos que se realizan en el interior de las mitocondrias producen radicales libres peligrosas (vea la página 10), el ADN mitocondriaco está siempre en peligro de sufrir daños. Una cantidad determinada de daño ocurre como parte del proceso de envejecimiento, pero en la ALS, puede haber más daño a las mitocondrias que el daño promedio que sufren las células que envejecen.

Suicidio de células

La mayoría de las células poseen un programa integrado de “suicidio”, conocido como *muerte celular programada* o *apoptosis*. En ciertas circunstancias, la muerte celular programada es normal. Pero en la ALS y otras enfermedades degenerativas, es posible que el programa de

muerte celular se active inadecuadamente.

Anomalías del sistema inmune

Muchas enfermedades que afectan el sistema nervioso son autoinmunes por naturaleza, lo que significa que se presentan cuando el sistema inmune del cuerpo ataca por equivocación, a sus propios tejidos. Las microglías, células del sistema inmunológico encontradas en el sistema nervioso, parecen tener un papel en ALS. Ninguno de los tratamientos usados para otras enfermedades autoinmunitarias ha funcionado contra ALS.

Anomalías de moléculas de adhesión

En 2006, un estudio a gran escala de personas con y sin ALS identificó diferencias entre estos dos grupos en varios genes para moléculas de adhesión, las proteínas que mantienen a las células en el lugar correcto. Se necesitan estudios adicionales para entender el papel de estos genes en ALS.

Virus y otros agentes infecciosos

Durante décadas, los científicos han supuesto que los *virus* pueden desempeñar un papel en la ALS y otras enfermedades que implican la degeneración de las células nerviosas. Parece lógico, pero hasta ahora, no hay pruebas de un detonante viral.

El virus de VIH (*virus de inmunodeficiencia humana*) que causa el SIDA (síndrome de inmunodeficiencia adquirida) puede ocasionar un síndrome parecido a la ALS que mejora mediante tratamiento con fármacos antivirales. El VIH es una causa infrecuente de ALS (la mayoría de los pacientes de ALS no son VIH-positivos), pero la conexión apoya la idea de que otros virus podrían también causar daño a las neuronas motoras.

En un estudio de ALS, se encontraron rastros de un tipo de virus denominado *ecovirus* en tejido de médula espinal, pero los estudios subsiguientes no han podido confirmar hasta ahora este descubrimiento. Años de estudio no han producido prueba de ninguna conexión entre la exposición al virus de la

Existen casi con certeza factores genéticos de riesgo que pueden influir en que alguna persona desarrolle ALS en presencia de una segunda o tercera circunstancia.

poliomielitis y el desarrollo de ALS, pero los virus siguen en la lista de detonantes potenciales de la ALS.

Podrían implicarse otros microorganismos en ALS. La enfermedad de Lyme, un trastorno bacteriano transmitido por garrapatas infectadas, puede dañar las neuronas motoras. No se tienen pruebas de que la enfermedad de Lyme cause ALS.

Los priones, proteínas que pueden actuar como virus, cambian la forma de otras proteínas, convirtiéndolas de moléculas benéficas en moléculas altamente tóxicas. Los priones parecen preferir el sistema nervioso, por lo que se les examina en cuanto a un probable papel en ALS.

Toxinas

Los *metales pesados*, plomo, mercurio y arsénico, aunque pueden ser tóxicos para el sistema nervioso, rara vez, si acaso, son agentes causales en la ALS.

El plomo puede dañar las neuronas superiores e inferiores, pero en los Estados Unidos se ha monitoreado y restringido la exposición al plomo en la mayoría de las personas durante 25 años aproximadamente. En algunas circunstancias, puede valer la pena realizar estudios respecto a estas exposiciones.

El contacto prolongado con químicos agrícolas, tales como pesticidas, puede ser un detonante de ALS en algunos casos.

La relación entre haber servido en la Guerra del Golfo de 1990-91 y ALS podría dar algunas pistas. Algunos estudios sugieren que el servicio militar en general es un factor de riesgo, en cuyo caso habría que investigarse una amplia gama de factores.

Una alta incidencia de ALS en la Isla de Guam condujo a la idea de que la semilla cicadácea, ingerida en la isla, podría ser un detonante de ALS.

Lesiones causadas por descarga eléctrica

Algunas personas han desarrollado ALS después de sufrir lesiones causadas por descarga eléctrica. Se carece de estudios referentes a estos casos.

Genes

Además de los genes que pueden inducir directamente la ALS (vea “¿Es hereditaria?” en la página 13), existen casi con certeza factores genéticos de riesgo o “factores de susceptibilidad” que pueden influir en que alguna persona desarrolle ALS en presencia de una segunda o tercera circunstancia (por ejemplo, la exposición a cierto virus o sustancia ambiental).

¿Es hereditaria?

La ALS es “familiar” — es decir, muestra un historial familiar — aproximadamente en un 10 por ciento de los casos. Se han identificado diversos genes relacionados con ALS o por lo menos, se los ha mapeado hacia una zona específica de un cromosoma.

El gene SOD1

En 1993, investigadores apoyados por la MDA identificaron un gene en el cromosoma 21 que, al experimentar imperfecciones (mutaciones), ocasiona la ALS.

Las mutaciones en este gene SOD1 son la causa de 10 a 20 por ciento de los casos familiares de ALS y tal vez también de 1 a 3 por ciento de los casos sin antecedentes familiares. (Ya que la ALS puede ser una enfermedad con un inicio muy tardío, algunas personas con mutaciones del SOD1 mueren probablemente por otras causas sin haber desarrollado nunca ALS, de manera que la falta de antecedentes familiares de ALS puede ser engañosa.

Las mutaciones del SOD1 conllevan generalmente a ALS heredado en un patrón autosomal dominante, lo que significa que la imperfección no reside en un cromosoma sexual (reside en un “autosoma”) y que se requiere una imperfección en solamente uno de los dos genes SOD1 de una persona para ocasionar la enfermedad. (Para obtener información adicional sobre los patrones hereditarios, véase la publicación de la MDA “Hechos sobre la genética y las enfermedades neuromusculares”).

A veces, la ALS relacionada con el SOD1 sigue un patrón hereditario autosomal recesivo, lo que significa que se requieren dos genes con mutación — uno de cada padre — antes de que aparezcan los síntomas.

Otros genes que causan ALS

Otros genes que, cuando son defectuosos, pueden llevar a ALS han sido observados

en los cromosomas 2, 9, 14, 15, 18, 20 y el cromosoma X, pero no todos estos genes han sido específicamente identificados.

El gene del cromosoma 2 codifica para la proteína *alsina*. Cuando un niño hereda de ambos padres un defecto en este gene (patrón *recesivo* de herencia), él o ella podría desarrollar una forma de ALS de inicio en la niñez.

Un gene en el cromosoma 9 que codifica para la proteína *senataxina*, cuando ha mutado, puede causar una forma de ALS de inicio en la juventud, que puede heredarse de un sólo padre (patrón *dominante* de herencia). El inicio es usualmente durante la adolescencia.

Las mutaciones en un gene para la proteína *VAPB*, en el cromosoma 20, causan una forma de ALS de inicio en la edad adulta que se hereda en un patrón dominante, como lo hacen también las mutaciones en un gene del cromosoma 14 que codifica para la proteína *angiogenina*.

Conforme proceden las investigaciones, se esperan más mapeos e identificaciones y un mejor entendimiento de genes específicos, como los que acarrear instrucciones para moléculas de adhesión (vea página 12).

Pruebas genéticas y asesoramiento

La mayoría de los laboratorios comerciales solamente hacen pruebas de las mutaciones del gene SOD1. Un pequeño número de laboratorios hacen pruebas de mutaciones en los genes de *alsina* y *VAPB*. Otros tipos de exámenes podrían estar disponibles mediante estudios especiales para personas con síntomas o para aquellos con historial de ALS en su familia que están tomando decisiones sobre la planificación familiar.

Las mutaciones genéticas, desde luego, pueden transmitirse de padres a hijos.



Family members can be tested for some genes known to be involved in ALS.

Búsqueda de tratamientos y curaciones de la MDA

El sitio Web de la MDA es constantemente actualizado con la información más reciente sobre las enfermedades neuromusculares en su programa. Lea las más recientes noticias de investigación en mda.org/whatsnew.

Se están ensayando muchos medicamentos buscando beneficios potenciales en ALS.

Se piensa que el Riluzole, que ha estado en el mercado para ALS desde mediados de la década 1990, trabaja como un inhibidor del glutamato, y se están estudiando o ensayando otros fármacos que interfieren con la síntesis, liberación o recepción celular del glutamato. (Vea “Exceso de glutamato”, página 11.)

Los científicos y médicos, muchos de los cuales son apoyados por la MDA, también están investigando estos y otros compuestos buscando posibles beneficios en ALS:

- Ceftriaxone, un antibiótico que puede reducir los niveles de glutamato potencialmente tóxico alrededor de las células nerviosas (vea “Exceso de glutamato”, página 11)
- Minociclina (Minocin), un antibiótico que parece combatir la muerte celular excesiva (vea “Suicidio de células”, página 11)
- IGF1 (Miotrofina), una proteína neurotrófica (que nutre a los nervios)
- Medicamentos para limitar el estrés de oxidación y radicales libres (vea “Radicales libres”, página 10), como la coenzima Q10

- Acetato de glatiramer (Copaxone), un modificador de la respuesta inmunológica (vea “Anomalías del sistema inmune”, página 11)
- Talidomida, para combatir algunas actividades del sistema inmunológico (vea “Anomalías del sistema inmune”, página 11)
- Arimoclomol, un compuesto que podría ayudar a las proteínas, como neurofilamentos y otras, plegarse a su forma correcta y evitar la aglutinación (vea “Acumulación de neurofilamentos”, página 11)

Otro enfoque de las investigaciones de la MDA se dirige hacia las células madre, células primitivas que pueden programarse para generar células específicas que el cuerpo necesita. Estudios iniciales muestran que las células madre podrían tener el potencial de reemplazar o reparar las neuronas motoras dañadas por ALS. Los científicos están explorando ahora la seguridad y factibilidad de este enfoque.

Otros investigadores están estudiando la bioquímica de personas con y sin ALS para determinar qué diferencias, si las hay, podrían ser pertinentes en la exposición o reacción a toxinas.



MDA está aquí para ayudarle

La Asociación de la Distrofia Muscular ofrece una amplia variedad de servicios para usted y su familia que ayudan a manejar la ALS. El personal de su oficina MDA local está disponible para ayudar de muchas formas. Los servicios de la Asociación incluyen:

- una red nacional de clínicas dotadas de especialistas de primera en enfermedades neuromusculares
- campamentos de verano MDA para niños con enfermedades neuromusculares
- ayuda para obtener equipo médico duradero a través de su programa nacional de préstamos de equipo
- asistencia financiera con reparaciones de todo tipo de equipo médico duradero
- consultas anuales para terapia ocupacional, físico, respiratorio y del habla
- vacunas anuales contra la gripe
- grupos de apoyo para los afectados, sus cónyuges, padres u otros cuidadores
- servicios de apoyo por el Internet mediante la comunidad electrónica *myMDA* y a través de *myMuscleTeam*, un programa que ayuda a reclutar y coordinar ayuda en casa

El programa de educación pública de la MDA ayuda a mantenerse al día con noticias de investigación, descubrimientos médicos e información sobre discapacidad, mediante revistas, publicaciones, conferencistas educativos, seminarios, videos y boletines de noticias.

El sitio Web de la División ALS de la MDA en als.mda.org contiene miles de páginas con valiosa información sobre ALS, incluyendo investigación y cuidados, pruebas clínicas y artículos de revistas anteriores.

Las personas afectadas por ALS que están inscritas con la MDA reciben automáticamente dos publicaciones galardonadas (solamente disponible en inglés) — la revista de noticias MDA/ALS Newsmagazine (bimensual) y la revista Quest (trimestral) — que publican artículos detallados sobre hallazgos de investigación, cuidados médicos y cotidianos, productos y dispositivos útiles, asuntos sociales y familiares, y mucho más.

Dos libros — ***Guía para cuidadores sobre ELA (ALS) y Vida cotidiana con ELA (ALS): Una guía práctica*** — se ofrecen asimismo gratuitamente a todas las personas con ALS que se han inscrito con la MDA. Pueden encontrarse otras publicaciones MDA en www.als-mda.org/publications, y muchos folletos se encuentran también disponibles en español. La MDA ofrece un folleto y un video sobre temas respiratorios y un libro de recetas para tragar con facilidad. Pregunte en su oficina local MDA para “Servicios MDA para el individuo, la familia y la comunidad” y ayuda para obtener ejemplares de otras publicaciones.

Si tiene cualquier pregunta sobre la ALS, alguien de la MDA le ayudará a encontrar la respuesta. Para ponerse en contacto con su oficina local MDA, llame al (800) 572-1717.



En la portada:
Bill Ross, de Bronxville, N.Y., recibió un diagnóstico de ALS en 1999 y él luchó en contra de la enfermedad por 10 años. Ross trabajó como maestro de inglés y fue dramaturgo y novelista. Fue también un pintor consumado con pinturas en la Colección de Arte de la MDA.

Propósito y programas de la MDA

La Asociación de la Distrofia Muscular lucha contra las enfermedades neuromusculares a través de la investigación a nivel mundial. El programa de la MDA incluye las siguientes enfermedades:

Distrofias musculares

Distrofia muscular de Duchenne
Distrofia muscular de Becker
Distrofia muscular del anillo óseo
Distrofia muscular facioescápulohumeral
Distrofia muscular miotónica
(*enfermedad de Steinert*)
Distrofia muscular congénita
Distrofia muscular orofaríngea
Distrofia muscular distal
Distrofia muscular de Emery-Dreifuss

Enfermedades de las neuronas motoras

Esclerosis lateral amiotrófica (*ALS*)
Atrofia muscular espinal infantil progresiva
(*Tipo 1, enfermedad de Werdnig-Hoffmann*)
Atrofia muscular espinal intermedia
(*Tipo 2*)
Atrofia muscular espinal juvenil
(*Tipo 3, enfermedad de Kugelberg Welander*)
Atrofia muscular espinal adulta (*Tipo 4*)
Atrofia muscular espinal bulbar
(*enfermedad de Kennedy*)

Miopatías inflamatorias

Dermatomiositis
Polimiositis
Miositis con cuerpos de inclusión

Enfermedades de la unión neuromuscular

Miastenia grave
Síndrome miasténico de Lambert-Eaton
Síndromes miasténicos congénitos

Enfermedades de los nervios periféricos

Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth
Ataxia de Friedreich
Enfermedad de Dejerine-Sottas

Enfermedades metabólicas de los músculos

Deficiencia de fosforilasa
(*enfermedad de McArdle*)
Deficiencia de maltasa ácida
(*enfermedad de Pompe*)
Deficiencia de fosfofructoquinasa
(*enfermedad de Tarui*)
Deficiencia de enzimas bifurcadoras
(*enfermedad de Cori o de Forbes*)
Miopatía mitocondrial
Deficiencia de carnitina
Deficiencia de transferasa de palmitil carnitina
Deficiencia de fosfogliceratoquinasa
Deficiencia de fosfogliceratomutasa
Deficiencia de deshidrogenasa de lactato
Deficiencia de desaminasa de mioadenilato

Miopatías debidas a anomalías endocrinas

Miopatía hipertiroidea
Miopatía hipotiroidea

Otras miopatías

Miotonía congénita
Paramiotonía congénita
Enfermedad del núcleo central
Miopatía nemalínica
Miopatía miotubular
(*miopatía centronuclear*)
Parálisis periódica
(*hipercalémica e hipocalémica*)



El sitio Web de la MDA es constantemente actualizado con la información más reciente sobre las enfermedades neuromusculares en su programa.

mda.org • espanol.mda.org
(800) 572-1717

©2010, Asociación de la Distrofia Muscular