

¿Qué es la esclerosis lateral amiotrófica?

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es un trastorno neurológico que provoca daños en las células nerviosas del cerebro y la médula espinal.

Los pacientes con ELA (también conocida como “enfermedad de Lou Gehrig”) presentan debilidad muscular progresiva y atrofia muscular que provoca un deterioro físico acelerado. La muerte suele producirse entre los 2 y los 5 años posteriores a la aparición de los síntomas de ELA.

Síntomas frecuentes de la ELA

El síntoma inicial más frecuente de la ELA es la debilidad de las extremidades en brazos o piernas, que se produce en el 70 % de los pacientes. Aproximadamente el 25 % de los pacientes presenta inicialmente debilidad en los músculos que intervienen en el habla, y los procesos de masticación y deglución, y menos del 5 % presenta debilidad muscular respiratoria. A medida que la ELA progresa, los síntomas frecuentes incluyen un aumento de la debilidad en brazos y piernas, contracciones musculares, calambres o rigidez en las extremidades, problemas de pronunciación, titubeo o lentitud al hablar, dificultad para masticar o tragar, tos débil y falta de aliento. Aproximadamente entre el 5 % y el 15 % de los pacientes con ELA desarrollan demencia, y muchos experimentan cambios leves en la personalidad o una disminución de la capacidad para controlar sus pensamientos, emociones y comportamiento.

¿Quién se ve afectado por la ELA y está en riesgo de sufrirla?

La ELA afecta a entre 2 y 3 personas de cada 100.000 personas cada año en todo el mundo. La enfermedad suele desarrollarse en personas de mediana edad y mayores, pero puede afectar a adultos más jóvenes, y es un poco más frecuente en hombres que en mujeres. La exposición a algunos productos químicos y pesticidas puede aumentar ligeramente la probabilidad de desarrollar ELA. Aproximadamente el 10 % de los pacientes tienen antecedentes familiares de ELA; este tipo de ELA se produce a causa de una variante genética específica.

¿Cómo se diagnostica la ELA?

El diagnóstico de ELA lo realiza un neurólogo en función de los síntomas del paciente, los hallazgos durante el examen físico y los estudios de electromiografía y conducción nerviosa, que evalúan la función muscular y nerviosa. Los pacientes de los que se sospecha que tienen ELA habitualmente se someten a un estudio de imágenes por resonancia magnética (RM) cerebral y espinal, y algunos pueden someterse a punción lumbar, análisis de sangre especializados o biopsia muscular para descartar otras enfermedades. Las personas con antecedentes familiares de ELA pueden someterse a pruebas de detección de variantes genéticas.

Tratamiento de la ELA

Aunque la ELA no tiene cura, actualmente se dispone de varios fármacos que pueden influir en la progresión de la enfermedad. Riluzol es un medicamento oral que prolonga la supervivencia unos 3 meses en promedio. La edaravona, que se administra por vía intravenosa u oral, puede ralentizar ligeramente la progresión

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es un trastorno neurológico que implica daños en las células nerviosas del cerebro y la médula espinal que controlan el movimiento muscular, lo que provoca pérdida progresiva de masa muscular (atrofia) y debilidad. La supervivencia después del diagnóstico es aproximadamente de 2 a 5 años.

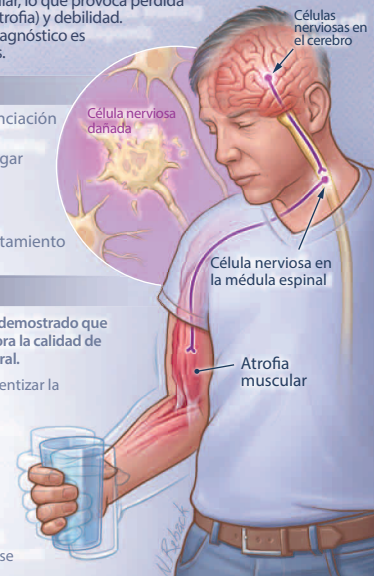
Síntomas

- Habla lenta, con mala pronunciación o titubeo
- Dificultad para masticar y tragar
- Falta de aliento
- Parálisis de brazos y piernas
- Rigidez muscular, calambres
- Posibles cambios de comportamiento y pérdida de memoria

Tratamiento de los síntomas

La ELA no tiene cura, pero se ha demostrado que la atención multidisciplinaria mejora la calidad de vida y la esperanza de vida general.

- Medicamentos que pueden ralentizar la progresión de la enfermedad
- Terapia física, ocupacional, del habla y respiratoria
- Asesoramiento nutricional
- Apoyo psicológico
- Cuidados paliativos u hospitalarios
- Dispositivos de asistencia para comer, hablar, respirar y moverse



de la ELA, aunque algunos estudios recientes no han demostrado un beneficio claro de este fármaco. Un nuevo medicamento, el cual es una combinación de taurursodiol y fenilbutirato de sodio, recibió la aprobación de la Administración de Alimentos y Medicamentos de los EE. UU. en septiembre de 2022, aunque la eficacia de esta terapia para la ELA es incierta.

El tratamiento de la ELA normalmente implica control de los síntomas, asesoramiento nutricional, dispositivos de asistencia para caminar, hablar, comer y respirar, recursos de cuidado, así como apoyo emocional. La atención multidisciplinaria de los pacientes con ELA (a menudo con especialistas en neurología, medicina física y rehabilitación, ortopedia, fisioterapia, terapia ocupacional y del habla, y trabajo social) mejora la calidad de vida y aumenta la supervivencia. Si se inicia temprano con la asistencia respiratoria mediante mascarilla facial o nasal (ventilación no invasiva), se puede ralentizar el deterioro de la debilidad respiratoria y prolongar la supervivencia. Los pacientes con ELA suelen recibir cuidados paliativos para controlar los síntomas (como la falta de aliento) y planes de atención de la etapa final de la vida.

PARA OBTENER MÁS INFORMACIÓN

National Institute of Neurological Disorders and Stroke
www.ninds.nih.gov/amyotrophic-lateral-sclerosis-als-fact-sheet

Autor: Dra. Revital Marcus

Afilaciones de la autora: Fishbein Fellow, JAMA.

Divulgaciones relacionadas con conflictos de intereses: no se informó ninguna.

Fuente: Quinn C, Elman L. Amyotrophic lateral sclerosis and other motor neuron diseases. *Continuum (Minneapolis)*. 2020;26(5):1323-1347. doi:10.1212/CON.0000000000000911

La hoja para el paciente de JAMA es un servicio público de JAMA. La información y las recomendaciones que aparecen en esta hoja son adecuadas en la mayoría de los casos, pero no reemplazan el diagnóstico médico. Para obtener información específica relacionada con su afección médica personal, JAMA le sugiere que consulte a su médico. Los médicos y otros profesionales de atención médica pueden descargar o fotocopiar esta hoja con fines no comerciales para compartirla con los pacientes. Para comprar reimpresiones en grandes cantidades, envíe un correo electrónico a reprints@jamanetwork.com.