



Enfermedad tratable: Esclerosis Lateral Amiotrófica

Treatable disease: Amyotrophic Lateral Sclerosis

León Núñez Sarisleydis¹, Gómez Matos Ervin¹, García Arévalo Leydis², León Vila Lilia Esther³, Céspedes Arrebola Manuel Antonio³

¹ Facultad de Ciencias Médicas Celia Sánchez Manduley, Universidad de Ciencias Médicas de Granma, Manzanillo, Cuba. Estudiante de 4^{to} año Medicina.

² Facultad de Ciencias Médicas Celia Sánchez Manduley, Universidad de Ciencias Médicas de Granma, Manzanillo, Cuba. Estudiante de 2^{do} año Medicina.

³ Universidad de Ciencias Médicas de Granma, Manzanillo, Licenciado en Educación, Profesor Auxiliar, MSc.

E-mail: lili@ucm.grm.sld.cu

Citación: León-Núñez S, Gómez-Matos E, García-Arévalo L, León-Vila LE, Céspedes-Arrebola MA. Enfermedad tratable: Esclerosis Lateral Amiotrófica. 2018 enero-mayo; 1(1):112-122.

Fecha de envío: 4/3/18

Fecha de aceptación: 5/4/2018

Fecha de publicación: 25/5/18

Tipo de revisión: con revisión a doble ciego

Palabras clave: ELA, esclerosis lateral amiotrófica, neurodegenerativa, fisioterapia

Keywords: ALS, amyotrophic lateral sclerosis, neurodegenerative, physiotherapy

Resumen

Dentro de las enfermedades neurodegenerativas progresivas se encuentra la esclerosis lateral amiotrófica, considerada una enfermedad devastadora debido a su carácter progresivo de invalidez, que lleva al paciente a la muerte, lo que constituye un problema de salud por el sufrimiento que causa a pacientes y familiares. La correcta coordinación multidisciplinaria mejora la calidad de vida del paciente. Se realizaron búsquedas en varias fuentes de información con diferentes términos relacionados con la esclerosis lateral amiotrófica. Se van a abordar los más relevantes de la enfermedad: definición, causas, manifestaciones clínicas, diagnósticos, evolución, pronóstico y tratamiento que atravesarán los pacientes. Además, se puede comprobar la importancia que tiene la correcta organización del equipo multidisciplinario en el tratamiento de estos pacientes, en el cual el fisioterapeuta es el más relevante, pues desde principio a fin está implicado en mantener un nivel funcional y de autonomía posible durante el transcurso de la enfermedad.

Abstracts

Inside the illnesses progressive neurodegenerative she is the amyotrophic lateral sclerosis, considered a devastating illness due to their progressive character of disability that takes to the patient to the death, constituting a problem of health for the tremendous suffering that causes to patient and family. The correct coordination multidisciplinary improvement the quality of the patient's life. They were carried out searches in several sources of information with different terms related with the amyotrophic lateral sclerosis. They will approach the

Artículo de revisión | Revista Científica Estudiantil 2 de Diciembre

most outstanding in the illness: definition, causes, clinical, diagnostic manifestations, evolution, presage and treatment that the patients will cross. Also, it can be proven the importance that has the correct organization of the multidisciplinary team in the treatment of these patients, being the physiotherapist the most outstanding, because from principle to end is implied in maintaining a functional level and of possible autonomy during the course of the illness.

Introducción

La esclerosis lateral amiotrófica, comúnmente conocida por sus siglas como ELA, se define como un trastorno neurodegenerativo caracterizado por la pérdida progresiva de las neuronas motoras superiores e inferiores del sistema nervioso central.¹

La debilidad muscular que produce va a derivar a una parálisis que dificultará la autonomía motora, la comunicación, la deglución y la respiración de la persona que lo padece. Sin embargo, los movimientos oculares, los músculos esfinterianos, la sensibilidad, el sistema sensorial, el estado de conciencia y el funcionamiento del músculo liso no se alteran.²

La afectación suele tener lugar en una extremidad y va extendiéndose al resto del cuerpo de manera progresiva, de modo que la dependencia de la persona irá en aumento a medida que la enfermedad evoluciona. Generalmente, entre los tres y cinco años de su instauración causa la muerte que, habitualmente, es debida a una insuficiencia respiratoria¹⁻³. No obstante, un 20% sobrepasa los 5 años y el 10%, los 10 años de supervivencia.⁴

Entre los últimos avances que han surgido a lo largo de los años se encuentra la creación de los registros de ELA, que permite la investigación epidemiológica de esta enfermedad.

La incidencia universal se sitúa entre 1 y 2 casos nuevos por cada 100.000 habitantes al año, variando de unas regiones a otras. En los últimos años la cifra se ha visto incrementada por una mejora en la realización del diagnóstico y el aumento de la supervivencia de la población.

El conocimiento de esta enfermedad debe estar presente en el profesional de la salud para facilitar la detección precoz de la misma. Además, es necesario que los profesionales tengan nociones básicas para el manejo de la enfermedad en cuanto a diagnóstico y tratamiento, sin olvidarse de las repercusiones a las que deriva esta enfermedad, como son las de salud, familiares, sociales y laborales, para conseguir una atención integral y de calidad.²

Aunque esta enfermedad hoy en día es imparable, una atención multidisciplinar adecuada puede modificar de manera significativa la calidad de vida, no solo de los pacientes, sino también de los familiares o cuidadores, e incluso el tiempo de supervivencia.⁴

Por ello, el problema identificado es: cómo conocer la ELA, tanto por profesionales de la salud como por personal interesado, que permita mantener un nivel funcional y de autonomía posible en el transcurso de la enfermedad para mejorar su calidad de vida.

Objetivo

Proporcionar información amplia sobre la esclerosis lateral amiotrófica para mejorar tanto la supervivencia como la calidad de vida de estos pacientes.

Desarrollo

I. Historia y definición.

Fue en 1830 cuando Charles Bell hizo la primera descripción de la enfermedad en su trabajo "The nervous system of the human body" al exponer el caso de una paciente con afectación bulbar que se extiende hacia las cuatro extremidades,



permaneciendo intactas la sensibilidad y otras funciones distintas a las motoras.

Sin embargo, fue Jean-Martin Charcot quién, a través de sus estudios, describe las características clínico patológicas de la ELA de una forma similar a la que hoy en día se conoce cuando en 1865 publicó en la Société Médicale des Hôpitaux de París el caso de una mujer que presentaba debilidad muscular progresiva con un aumento del tono y sin afectación de la sensibilidad, del intelecto ni del esfínter urinario. Tras la autopsia, la presentación de una degeneración aislada del cordón lateral de la médula espinal estuvo presente.

En numerosos estudios posteriores va describiendo todas las manifestaciones esenciales, pero es en 1874 cuando por primera vez utiliza Charcot el término de esclerosis lateral amiotrófica. Es por ello que esta enfermedad se conoce también como enfermedad de Charcot. ²

La esclerosis lateral amiotrófica, es una enfermedad neurodegenerativa que produce síntomas de la motoneurona inferior, de la motoneurona superior y parálisis bulbar como consecuencia de una degeneración de las células del asta anterior de la médula espinal, del daño progresivo en los haces corticoespinales y de la afectación de algunos núcleos motores del tronco encefálico, respectivamente. ⁵⁻⁶

Entre un 5 y un 10% de todos los casos de ELA son familiares. El resto, son consideradas esporádicas. ^{1,2,4} Las manifestaciones clínicas en ambos casos son las mismas, pero existen algunas diferencias como la edad de inicio, la incidencia según el sexo y la extensión de las lesiones microscópicas que suelen ser silentes. ²

II. Etiología.

La etiología de la ELA es desconocida⁴, pero bien es cierto que se han encontrado algunos factores

genéticos que pueden ser responsables del 10 al 15% de todas las formas de ELA. ⁷

En 1993 Rosen identificó mutaciones en el cromosoma 21, que se corresponde con el gen que codifica la enzima superóxido-dimutasa tipo 11-2,4. Las diferentes mutaciones en este gen son las responsables de entre el 15 y el 20% de la ELA de forma familiar y de entre el 1-2% de todas las formas de ELA. ^{2,6,7}

No obstante, recientes investigaciones de Benatar M, Wu J y Ravits JM, La Spada AR han identificado mutaciones en el ámbito genético. ⁷⁻⁸

Los autores Orient-López F y colaboradores, Orridge S, Stebbings E y Kiskinis E, Eggan K consideran que aparte de los factores genéticos se están estudiando los factores ambientales, como la exposición a toxinas y a metales, el estilo de vida, el ejercicio extremo o los hábitos dietéticos, pero sin evidencia definitiva aún. ^{4,6,9}

Algunos estudios sobre la influencia del tabaco como factor de riesgo en el desarrollo de la enfermedad han afirmado esas sospechas, sin embargo, otros estudios lo niegan o lo asocian, además, al sexo como lo consideran los autores Armon C y Thomas M. ^{10,11}

Numerosas investigaciones se están realizando para profundizar en los conocimientos etiopatogénicos de esta enfermedad, centrada en:

- **Medicamentos:** el estudio de fármacos con diferentes mecanismos de actuación e incluso, de moléculas nuevas no comercializadas no han demostrado ninguna eficacia en los ensayos clínicos realizados. ²

- **Factores neurotróficos:** son aquellas moléculas que están implicadas en la supervivencia neuronal. Sin embargo, los resultados obtenidos no han sido positivos. En casos aislados, hay evidencia de eficacia con la eritropoyetina, pero no es segura por presentar complicaciones trombóticas.



- **Terapias génicas:** tiene como objetivo mediante diferentes estrategias modificar ciertos genes para interferir en el curso de la enfermedad. Aún se encuentran en fase preclínica y con modelos de experimentación animal. ²

- **Terapia con células madre:** si se logra el injerto a largo plazo de las neuronas motoras derivadas de las células madre embrionarias o de las células madre pluripotentes inducidas en la ELA⁹, tienen que superarse varios obstáculos. ¹³

III. Anatomía y fisiopatología.

El deterioro progresivo de las motoneuronas superiores e inferiores da lugar a distintos signos motores. La degeneración de los haces corticoespinales y corticobulbares ocasiona debilidad muscular e hipertonía. Las neuronas degeneradas son reemplazadas por gliosis dando lugar a un endurecimiento de estos haces, es por ello el término de "esclerosis lateral".

La afectación de las células del asta anterior y de los núcleos craneales ocasiona debilidad motora inferior, atrofia muscular y fasciculaciones. Esta atrofia de las fibras musculares denervadas da el nombre de "amiotrofia". ⁶

IV. Manifestaciones clínicas.

El comienzo de la ELA aparecen los primeros síntomas sin causa aparente. Los pacientes empiezan a sentir debilidad y pérdida de fuerza que les impide llevar a cabo tareas cotidianas como coger objetos, abrocharse los botones o acciones como extender el dedo gordo del pie.

Se distinguen varias formas clínicas según la aparición de los síntomas, pero una manera sencilla de clasificarlas es según el origen de los mismos, espinales o bulbares. Así, se puede encontrar la ELA de inicio espinal o con ELA de inicio bulbar. No obstante, independientemente del inicio de la enfermedad, cerca de un 80% de los pacientes

terminarán desarrollando signos y síntomas bulbares. ²

Generalmente la enfermedad, de forma clínica se inicia de manera localizada en una de las cuatro extremidades y evoluciona hacia el resto del organismo de manera progresiva^{2,8}, lo que conduce a una parálisis de toda la musculatura esquelética. ²

Según la zona afectada o según se vayan afectando se encuentra o van a ir surgiendo los siguientes signos y síntomas:

a) Signos y síntomas de la motoneurona inferior:

- Debilidad muscular: es el síntoma más relevante de la ELA consecuencia del deterioro progresivo de las neuronas motoras.

- Atrofia muscular: suele acompañar a la debilidad muscular debido a la denervación de las fibras musculares. Es fácil de observar en etapas iniciales en la musculatura intrínseca de las manos, en la lengua y en las piernas.

- Fasciculaciones: son contracciones involuntarias y espontáneas de un grupo de fibras musculares inervadas por una misma motoneurona debido a alteraciones de la excitabilidad de la membrana de la neurona motora inferior o de su axón.

Pueden observarse a simple vista mientras el músculo está en reposo manteniendo la mirada fija durante unos segundos en las zonas donde se ven con más facilidad como pueden ser los brazos, el tórax, el abdomen y las pantorrillas. La frecuencia con la que se presentan es baja e irregular y, a menudo, son imperceptibles por los pacientes.

- Calambres musculares: son contracciones involuntarias, dolorosas y sostenidas durante un corto tiempo, que oscila entre los 30-45 segundos de duración.

Pueden presentarse en personas sanas, habitualmente en las pantorrillas, tras ejercicios intensos o mientras duermen. En la ELA, se



desencadenan tras mínimas contracciones y pueden darse en cualquier músculo.

- Hipotonía y arreflexia: las parálisis periféricas se caracterizan por una pérdida de tono y ausencia de reflejos miotáticos, aunque en la ELA, se caracteriza por la presencia de reflejos exaltados o patológicos en zonas de debilidad muscular².

b) Signos y síntomas de la motoneurona superior:

- Debilidad muscular: la degeneración de las neuronas motoras corticales da lugar a torpeza y pérdida de destreza y no a debilidad muscular propiamente dicha. El paciente tiene la sensación de estar agarrotado y ello le dificulta los movimientos de la extremidad.

- Espasticidad: el tono muscular de los músculos antagonistas aumenta debido a la falta de relajación, dificultando aquellos movimientos en los que los grupos musculares antagónicos participan.

Al realizar una flexoextensión del codo y muñeca en la extremidad superior o de la rodilla y el tobillo en la extremidad inferior se encuentra con una resistencia anormal, sobre todo al inicio del movimiento ya que después cede bruscamente. En las extremidades superiores tiene un predominio flexor, y en las inferiores, extensor.

- Hiperreflexia: la pérdida de control de las neuronas motoras corticales liberan los reflejos musculares profundos o reflejos miotáticos (monosinápticos), que están regulados por el arco miotático a nivel medular.

- Reflejos patológicos: son reflejos polisinápticos, ya que existen múltiples sinapsis a distintos niveles del sistema nervioso. Es por ello que deben explorarse cuidadosamente ya que su presencia corrobora la afectación de la neurona motora superior.

- Labilidad emocional: ante mínimos estímulos emocionales o sin causa aparente, el paciente presenta episodios de risa o llanto incontrolados y desproporcionados a la situación. Es una

manifestación típica cuando existe un compromiso de la musculatura bulbar. La lesión de la neurona motora cortical implica la liberación de las vías corticoespinales.²

c) Reflejos patológicos de la vía aérea extratorácica.

En algunos pacientes, durante una deglución prolongada, puede ir seguida de una inspiración, lo que aumenta el riesgo de aspiración. En ocasiones, durante la ventilación mecánica no invasiva el paso del aire puede provocar contracciones de los músculos laríngeos debido a un estímulo mecánico que reduce la efectividad del tratamiento, e incluso, obligar a la retirada del mismo².

d) Signos y síntomas bulbares:

- Disartria: se producen alteraciones en el habla como imprecisión articulatoria, alteraciones del timbre y de la voz, emisión entrecortada y enlentecimiento del habla.

- Disfagia: se ve alterada la deglución por falta de eficacia y de seguridad. Como consecuencia de ello, en el primer caso se produce una desnutrición y deshidratación y, en el segundo caso un riesgo de aspiración, infección respiratoria, neumonía y asfixia.

- Alteraciones de la tos: el cierre firme de la glotis se ve alterado así como la estabilidad de la vía aérea extratorácica durante la tos. Ello da lugar a una tos inefectiva que, además, supone un problema a la hora de ayudarles.²

e) Signos y síntomas respiratorios:

- Disnea: experimentan una sensación de falta de aire cuando hablan o hacen algún esfuerzo, e incluso en etapas más avanzadas, puede observarse también durante el reposo.

- Ortopnea: es cuando experimentan dificultad para respirar en la posición de decúbito supino y también es debido a la debilidad del diafragma.

- Disminución de tos: es debido a una debilidad de la musculatura espiratoria.

- Retención de secreciones: como consecuencia de una disminución de los volúmenes pulmonares por



debilidad muscular inspiratoria, del esfuerzo de la tos por debilidad de la musculatura espiratoria y de la función bulbar que produce una activación inadecuada de la tos y ofrece una débil protección de la vía respiratoria.⁶

- Insuficiencia respiratoria: la debilidad de los músculos respiratorios conducen a un defecto de la ventilación pulmonar. En situaciones crónicas se manifiesta ante la presencia de ortopnea y disnea a los pequeños esfuerzos.

En otros casos, la hipoventilación da lugar a los dos síntomas respiratorios que se describen a continuación de este punto. Las situaciones agudas, mediante la disnea y los cambios gasométricos, pueden llegar a suponer un riesgo inmediato para la vida²⁴. Este síntoma es causa de la mayoría de las muertes.¹⁻³

f) Otros signos y síntomas.

- Sialorrea: el pobre control postural de la cabeza y la pérdida de la capacidad para deglutir son factores que influyen en la excesiva salivación de estos pacientes.

- Estreñimiento: la inactividad, los cambios dietéticos, la debilidad de los músculos abdominales y el tratamiento farmacológico de otros síntomas provoca el estreñimiento.

- Depresión: suele ser al inicio cuando los síntomas depresivos son más frecuentes. La manera de comunicarle el diagnóstico y el conocimiento de la enfermedad influye considerablemente en la aparición de este síntoma.

- Alteraciones del sueño: es muy frecuente en este tipo de pacientes. Tiene consecuencias físicas y psicológicas y es secundario a otros síntomas.

- Reflujo gastroesofágico: una posible causa es la afectación diafragmática a nivel del esfínter esofágico inferior. Además, puede ser causa de disnea nocturna y broncoaspiración.

- Laringoespasmos: se produce un cierre brusco de las cuerdas vocales que hace imposible respirar y, en ocasiones, va seguido de estridor. Se

desencadena como respuesta a diversos estímulos y se suele resolver en pocos segundos de una manera espontánea.

- Edema: es causa de la inmovilización y la hipotonía.²

- Dolor: debido a que la inmovilidad produce deformidades articulares.⁴

V. Diagnóstico.

Hasta el momento no existe ninguna prueba específica que confirme la enfermedad, por lo que el diagnóstico se basa en una anamnesis completa, en la presentación clínica y en las pruebas complementarias que ayudan a descartar otras causas posibles.⁶

En la actualidad, los criterios diagnósticos establecidos por la Federación Mundial de Neurología en el año 1990² ayudan a orientar el diagnóstico, aunque no es definitivo.⁶ A pesar de esto, es difícil establecer un diagnóstico temprano. Puede transcurrir un periodo de 9 a 14 meses entre la instauración de los primeros síntomas hasta la confirmación del diagnóstico. Entre las principales causas en el retraso del diagnóstico se encuentra: la falta de familiaridad de los médicos con la enfermedad, la presentación de manera inusual, la coexistencia de otra enfermedad o los falsos negativos ante la existencia de hallazgos neuroradiológicos que no justifican la enfermedad. Ningún síntoma es patognomónico de la ELA por lo que se debe establecer un diagnóstico diferencial según predominen unos signos y síntomas u otros para descartar otras posibles enfermedades.²

Los estudios de conducción nerviosa, la electromiografía (EMG) y la estimulación magnética cortical ayudan a confirmar la degeneración de la neurona motora.

La velocidad de conducción nerviosa no suele alterarse hasta fases avanzadas de la enfermedad donde la degeneración de las neuronas es significativa, pero los potenciales de acción se



reducen en consonancia con el descenso del número de axones motores. Al no afectarse las fibras sensitivas en la ELA, los estudios de conducción nerviosa son normales o ligeramente alterados.

La electromiografía (EMG) puede identificar la afectación de la neurona motora inferior o denervación antes de que aparezcan signos clínicos de debilidad y amiotrofia. El estudio incluirá músculos proximales y distales dependientes de diferentes raíces o nervios periféricos además de aquellos músculos que no están clínicamente afectados y, al menos, se estudiarán tres músculos por extremidad.

Con respecto a la estimulación magnética cortical, los estudios permiten valorar la afectación de la neurona motora superior. Se trata de una técnica no invasiva y fácilmente reproducible. Es de utilidad en aquellos pacientes en los que clínicamente no exista afectación de la motoneurona superior.^{2,6}

Los pacientes deben adaptarse a todas las limitaciones que van surgiendo a lo largo de la enfermedad. Esta situación genera estados de ansiedad y requiere ayuda profesional para superarlo. Una vez diagnosticada la enfermedad, se mantendrá una atención continuada del paciente y familia por parte de todo el equipo multidisciplinario.²

Es muy importante la seguridad del médico y personal de la salud, a la hora de emitir el diagnóstico, debido a que se trata de una enfermedad que es sinónimo de muerte inmediata o en el más breve tiempo posible, que causa un gran impacto en el paciente y la familia.

VI. Evolución y pronóstico.

La progresión de la enfermedad es aleatoria y varía mucho de unas personas a otras. El inicio de los síntomas, la edad en la que la enfermedad se instaura y el periodo que transcurre entre el inicio de los síntomas y el diagnóstico, puede ayudar a

conocer el pronóstico. Así por ejemplo, la ELA de forma bulbar tiene peor pronóstico que la ELA de forma espinal; las formas tempranas suelen ser menos agresivas y más duraderas en el tiempo; y, la precocidad del diagnóstico conlleva a un tratamiento precoz lo que deriva a un mejor pronóstico.

Para determinar la progresión de la enfermedad es necesario establecer un punto de referencia y, la manera más práctica es por medio de escalas de medición de resultados objetivos. La Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale Revised es usada con frecuencia debido a que es de las más sensibles y apropiadas para predecir la supervivencia.⁶

VII. Tratamiento.

a) Tratamiento farmacológico.

El medicamento base para tratar la ELA es el riluzol. La Asociación Americana de Neurología considera que el riluzol es el único fármaco que ha demostrado eficacia para aumentar en un grado modesto la supervivencia de estos pacientes entre los dos y los tres meses.^{2,4} Los beneficios se establecen en aquellos pacientes diagnosticados de ELA en una etapa no avanzada de la enfermedad.^{3,4}

b) Tratamiento sintomático.

Independientemente del medicamento base, se deben tratar los distintos signos y síntomas que van apareciendo mediante otros medicamentos añadidos y/o diferentes profesionales.

c) Tratamiento rehabilitador.

Tiene como finalidad mantener la calidad de vida, el mayor grado de autonomía y tratar aquellas complicaciones que vayan surgiendo.^{2,4,11,12} Para ello, las estrategias terapéuticas y los objetivos de las distintas áreas deben estar sincronizados y coordinados para no caer en contradicciones que causen inseguridad o desconfianza en los pacientes.^{2,11,12}



Teniendo en cuenta esto se pueden distinguir seis estadios: ^{4,12}

Estadio I:

El enfermo presenta movilidad conservada y es independiente en las actividades de la vida diaria. Presenta debilidad leve o sensación de torpeza en algunos grupos musculares.

Estadio II:

El paciente puede deambular. Presenta debilidad moderada que puede limitar algunas actividades o que requieren el uso de algún dispositivo compensatorio. Es independiente en las actividades de la vida diaria aunque puede llevarle más tiempo del habitual la realización de las mismas.

Estadio III:

El paciente puede deambular, pero requiere de la ayuda de dispositivos de marcha ya que algunos grupos musculares presentan una debilidad grave. Es más dependiente en las actividades de la vida diaria.

Estadio IV:

Pueden deambular trayectos cortos y requiere ayuda para las transferencias. Para las distancias medias-largas y exteriores necesita una silla de ruedas. Presenta debilidad moderada-grave en los miembros inferiores, y moderada en los superiores. Requiere ayuda para algunas actividades de la vida diaria.

Estadio V:

Requiere la silla de ruedas para todo tipo de desplazamientos. La debilidad muscular de miembros inferiores es grave con un importante deterioro de la movilidad y la resistencia, y moderada-grave en miembros superiores. Presenta dificultad para mantener erguido el tronco y la cabeza. Es dependiente total para las actividades de la vida diaria.

Estadio VI:

El paciente se encuentra encamado y necesita máxima asistencia para las actividades de la vida diaria. La debilidad respiratoria progresa.

El tratamiento rehabilitador engloba:

A. Fisioterapia.

El objetivo primordial de la fisioterapia se basa en mantener una función y calidad de vida óptimas a medida que la enfermedad avanza.

Desde un primer momento, el fisioterapeuta debe informar al paciente acerca de los objetivos, ventajas, inconvenientes y limitaciones de la fisioterapia ¹², haciéndole partícipe en la fijación de sus propios objetivos y adaptarlos a sus necesidades individuales. ⁶

En algunas ocasiones la fisioterapia puede verse interrumpida por diversos motivos, pero ello no debe suponer un abandono por parte del paciente de la actividad física en el domicilio. El cambio mínimo de la sintomatología durante un periodo de tiempo prolongado, las complicaciones que surgen al trasladar al paciente a la sala de fisioterapia o la climatología adversa que produce la aparición de nuevas complicaciones o que agudizan el cansancio son algunos de los motivos que conducen a una pausa en el tratamiento.

En ocasiones los pacientes pueden tomarse estas pausas como un abandono por parte de los fisioterapeutas hacia su persona, por ello se le comunica de una manera comprensible la razón y duración de la misma. De hecho, mantener el contacto para resolver dudas o readaptar el tratamiento, si es preciso, evitará la sensación de abandono y aumentará la confianza y seguridad al paciente. ¹²

B. Terapia ocupacional

El objetivo es mantener y/o compensar la función



deteriorada y conservar la máxima autonomía y calidad de vida del paciente, teniendo en cuenta el carácter progresivo de la enfermedad.^{2,11,12}

La valoración funcional de las actividades de la vida diaria se realiza mediante dos tipos de escalas: las escalas que valoran las actividades básicas de la vida diaria y las que valoran las actividades instrumentales de la vida diaria.²

C. Logopedia.

Los trastornos del habla más frecuentes se encuentran la hipofonía, la disartria y la anartria. En algunos casos la disartria está originada por la atrofia de la lengua y labios y por la debilidad de la musculatura orofacial y en otros, es consecuencia de la espasticidad.

Generalmente, las sesiones se realizan de manera individual porque una terapia en grupo con enfermos de patología neurodegenerativa suele causar desmotivación.¹²

D. Tratamiento terminal o cuidados paliativos.

Los cuidados paliativos tienen como objetivo controlar los síntomas, garantizar su bienestar y calidad de vida y apoyar emocionalmente a paciente y familiares². No obstante, los cuidados paliativos no excluyen el tratamiento activo o las intervenciones que impliquen prolongar la vida^{14,15,16}.

Conclusiones

Entre las principales conclusiones se destacan:

- El tratamiento debe ser integral y progresivo, orientado hacia unos objetivos, desde un punto de vista multidisciplinario e individualizado.
- No existe medicamento para su cura, aunque se ha demostrado que el riluzol es el único fármaco que genera un grado modesto en la supervivencia.

- El tratamiento de los distintos signos y síntomas debe ser resultado del trabajo de distintos profesionales.

- La fisioterapia debe establecerse a través de un programa dividido en etapas en relación con el avance de la enfermedad.

- Establecer unas fechas de supervivencia suena desesperanzador, a pesar del pésimo pronóstico de la enfermedad.

- Los pacientes son conscientes de todo el desarrollo de la enfermedad hasta fases muy avanzadas, por lo que deben llenarse de valor para enfrentarla.

- Los pacientes deben deshacerse de su vida anterior para enfrentarse a una nueva, llena de cambios, que le permita disfrutar de todo aquello que sea posible.

Referencias

1. Saccon RA, Buton-Stasyshyn RK, Fisher EM, Fratta P. Is SOD1 loss of function involved in amyotrophic lateral sclerosis?. Brain [Internet]. 2013 [citado 22 Jun 2018]; 136(Pt 8): [aprox. 14p.]. Disponible en <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2368712>
2. Ministerio de Sanidad y Consumo. Guía para la atención de la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) en España [Internet]. Madrid: Ministerio de Sanidad y Política Social; 2009 [citado 22 Jun 2018]. Disponible en: <https://www.msssi.gob.es/profesionales/prestacionesSanitarias/publicaciones/docs/esclerosisLA.pdf>
3. Miller RG, Jackson CE, Kasarkis EJ, England JD, Forshe D, Johnston W, et al. Practice parameter update: the care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: drug, nutritional, and respiratory therapies: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. Neurology



[Internet]. 2009 [citado 22 Jun 2018]; 73(15): [aprox. 8p.]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1982287>

4. Orient-López F, Terré-Boliart R, Guevara-Espinosa D, Bernabeu-Guitart M. Tratamiento neurorrehabilitador de la esclerosis lateral amiotrófica. Rev Neurol [Internet]. 2006 [citado 22 Jun 2018]; 43(9): [aprox. 6p.]. Disponible en: http://www.sld.cu/galerias/pdf/sitios/rehabilitacion/ela_1.pdf

5. Turner MR, Barnwell J, Al-Chalabi A, Eisen A. Young-onset amyotrophic lateral sclerosis: historical and other observations. Brain [Internet]. 2012 [citado 22 Jun 2018]; 135(Pt 9): [aprox. 8p.]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2266174>

6. Orridge S, Stebbings E. Enfermedad de la motoneurona. En: Stokes M, Stack E. Fisioterapia en la rehabilitación neurológica [Internet]. 3ª ed. Barcelona: Elsevier; 2013 [citado 22 Jun 2018]. p. 163-186. Disponible en: <https://uvadoc.uva.es/bitstream/10324/5778/1/T-FG-O161.pdf>

7. Benatar M, Wu J. Presymptomatic studies in ALS: rationale, challenges, and approach. Neurology. [Internet]. 2012 [citado 22 Jun 2018]; 79(16): [aprox. 9p.]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2307116>

8. Ravits JM, La Spada AR. ALS motor phenotype heterogeneity, focality, and spread: deconstructing motor neuron degeneration. Neurology [Internet]. 2009 [citado 22 Jun 2018]; 73(10): [aprox. 6p.]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2739608/>

9. Kiskinis E, Eggan K. Progress toward the clinical application of patient-specific pluripotent stem cells. J Clin Invest [Internet]. 2010 [citado 22 Jun 2018]; 120(1): [aprox. 8p.]. Disponible en:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2798698/>

10. Armon C. Smoking may be considered an established risk factor for sporadic ALS. Neurology. [Internet]. 2009 [citado 22 Jun 2018]; 73(20): [aprox. 5p.]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/1991799>

11. Thomas M, Alegre-Abarrategui J, Wade-Martins R. RNA dysfunction and aggregate pathology at the centre of an amyotrophic lateral sclerosis/frontotemporal dementia disease continuum. Brain [Internet]. 2013 [citado 22 Jun 2018]; 136(Pt 5): [aprox. 5p.]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/2347484>

12. Aldana JM, Álvarez JM, Arispón C, Barrera JM, Barrot E, Boceta J, et al. Guía asistencial de esclerosis lateral amiotrófica [Internet]. Sevilla: Servicio Andaluz de Salud; 2013 [citado 22 Jun 2018]. Disponible en: http://www.elaandalucia.es/WP/wp-content/uploads/Manual_ELA_Nov2013.pdf

13. Lindvall O, Kokaia Z. Stem cells in human neurodegenerative disorders—time for clinical translation?. J Clin Invest [Internet]. 2010 [citado 22 Jun 2018]; 120(1): [aprox. 11p.]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2798697/>

14. Miller RG, Jackson CE, Kasarkis EJ, England JD, Forshe D, Johnston W, et al. Practice parameter update: the care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: multidisciplinary care, symptom management, and cognitive/behavioral impairment: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. Neurology. Neurology [Internet]. 2009 [citado 22 Jun 2018]; 73(15): [aprox. 6p.]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2764728/>



15. Shih JJ, Krusienski DJ, Wolpaw JR. Brain-computer interfaces in medicine. *Mayo Clin Proc.* [Internet]. 2012 [citado 22 Jun 2018]; 87(3): [aprox. 11p.]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3497935/>

16. Salas T, Rodríguez-Santos F, Esteban J, Cordero P, Mora JS, Cano A. Adaptación Española de la Escala revisada de Valoración Funcional de la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ALSFRS-R) [Internet]. Madrid. Hospital Carlos III, hospital 12 de Octubre y Facultad de Psicología de la Universidad Autónoma de Madrid; 2010 [citado 22 Jun 2018]; Disponible en: <http://www.fundela.es/documentacion/publicaciones/general/adaptacion-espanola-de-la-escala-revisada-de-valoracion-funcional-de-la-esclerosis-lateral-amiotrofi/>