

NEUROLOGIA

ESCLEROSIS
LATERAL
AMIOTROFICA

Melissa Fallas Sanabria*

SUMMARY

Amyotrophic lateral sclerosis is a progressive neurologic disease which cause is still unknown. The disease attacks the voluntary muscles and most people die from respiratory failure, usually within 3 to 5 years from the onset of symptoms. Even though there is no effective treatment, there has been an improvement in the symptoms and quality of life of patients due to technological advancements. This article presents a review of the most important aspects of this disease.

INTRODUCCION

La esclerosis lateral amiotrófica es una enfermedad progresiva y de mal pronóstico que provoca debilidad de los músculos voluntarios. La ELA tiene una incidencia de 1 a 3 casos por cada 100000 personas. Ocurre con más frecuencia en hombres y la edad de inicio es en promedio a los 56 años, aunque el rango oscila entre los 20 a los 80 años¹¹. Usualmente es una enfermedad de aparición esporádica, pero el 10% de los casos puede ser de carácter familiar, con una herencia autosómica dominante^{2, 6, 7, 19}.

PATOGENESIS

La causa de ELA es aún desconocida, pero se ha logrado entender su patogénesis, principalmente en el área de la genética debido a mutaciones cromosómicas^{3, 12, 20}. La mayoría de estas mutaciones son de fenotipo único, excepto por la ELA tipo 1 que es causada por una mutación en el superóxido dismutasa 1 (SOD-1) aunque su mecanismo de acción aún no se ha identificado por completo^{1, 4, 5, 14}.

* Médico General, Área de Salud Paraíso-Cervantes

PALABRAS CLAVE

Esclerosis lateral amiotrófica, enfermedad de neurona motora, enfermedad neurológica.

ABREVIATURAS

ELA: Esclerosis lateral amiotrófica; SOD-1: superóxido dismutasa 1

SINTOMAS

La esclerosis lateral amiotrófica se caracteriza clínicamente por una combinación de hallazgos de neurona motora superior e inferior¹⁰. El inicio de la ELA puede ser tan sutil que a menudo se pasan por alto los síntomas. Los síntomas de neurona motora superior incluyen enlentecimiento del habla, espas-ticidad, hiperreflexia, signo de Hoffman o de Babinsky. Los signos de neurona motora inferior incluyen atrofia, fasciculaciones y debilidad^{2, 18}. En algunos casos, los síntomas iniciales afectan una de las piernas y los pacientes experimentan dificultad al caminar o correr o se dan cuenta de que tropiezan o tambalean más a menudo. Al principio algunos pacientes ven los efectos de la enfermedad en una mano o brazo cuando se les dificulta hacer tareas sencillas que requieren destreza manual como abotonarse una camisa, escribir o girar la llave en una cerradura¹⁵. Para que los pacientes sean diagnosticados con ELA, deben tener señales y síntomas de daño de las neuronas motoras superiores e inferiores que no puedan ser atribuidos a otras causas¹¹. Aunque la secuencia de los síntomas y la tasa de progresión de la enfermedad varían de persona a persona, eventualmente los pacientes no podrán pararse o caminar, acostarse o levantarse de la cama solos, o usar sus manos y

brazos². En las etapas posteriores de la enfermedad, los pacientes tienen dificultad para respirar porque los músculos del sistema respiratorio se debilitan¹⁸. Eventualmente los pacientes pierden su capacidad de respirar solos y dependerán de un respirador artificial para sobrevivir. La mayoría de pacientes muere de fallo respiratorio en 3 a 5 años¹¹. Algunos pacientes muestran un síndrome puro de neurona motora superior, conocido como Esclerosis Lateral Primaria o se presentan como un síndrome de neurona motora inferior o Atrofia muscular Progresiva. Estas dos patologías con el tiempo progresan a una Esclerosis Lateral Amiotrófica^{11, 18}. Es fundamental saber que en ningún momento se afectan las facultades intelectuales, ni los órganos de los sentidos, tampoco existe afectación de los esfínteres, ni de la función sexual^{9, 15, 16}. Debido a la pérdida de funciones motoras sin un deterioro intelectual, la mayoría de pacientes cursan con estados depresivos¹⁷.

DIAGNOSTICO

La esclerosis lateral amiotrófica es un diagnóstico de exclusión. No hay ninguna prueba que pueda dar un diagnóstico definitivo de ELA, aunque la presencia de señales de deterioro de las neuronas motoras superiores e inferiores en una sola extremidad constituye un fuerte

indicio¹⁸. El diagnóstico de ELA está basado primordialmente en los síntomas y señales obtenidos en la historia clínica y en el examen neurológico, el cual debe realizarse a intervalos regulares para evaluar si los síntomas están empeorando progresivamente¹¹. Ya que los síntomas de la ELA pueden ser similares a aquellos de una gran variedad de otras enfermedades, hay que realizar los exámenes apropiados para descartar la posibilidad de otras enfermedades. Una de estas pruebas es la electromiografía para detectar la actividad eléctrica en los músculos y cuyos hallazgos de la EMG pueden apoyar el diagnóstico de ELA. Otra prueba común mide la velocidad de conducción de los nervios cuyas anomalías específicas pueden sugerir, por ejemplo, que el paciente tiene un tipo de neuropatía periférica o miopatía en vez de ELA¹⁸. La Resonancia Magnética a menudo es normal en pacientes con ELA, pero es posible que revele problemas que puedan estar causando los síntomas, como un tumor en la médula espinal, una hernia discal cervical o espondilosis cervical². Otros diagnósticos diferenciales que deben excluirse son: Esclerosis Múltiple, tumor cerebral, deficiencia de vitamina B12, neuropatía motora multifocal, síndromes paraneoplásicos, intoxicación por plomo y polio^{2, 11}.

TRATAMIENTO

El tratamiento debe enfocarse en disminuir la progresión de la enfermedad y tratar los síntomas. Solo existe un tratamiento aprobado por la FDA el cual se llama Riluzole (Rilutek). Este medicamento prolonga la supervivencia en un 10% y disminuye moderadamente la progresión de la enfermedad¹¹. Otros tratamientos que pueden disminuir la progresión de la enfermedad son la coenzima Q-10, vitamina C y E, beta carotenos y ácido alipoico. Estos medicamentos aún se encuentran en etapa de estudios y sus efectos no han sido probados en humanos¹³. El tratamiento debe tener un enfoque multidisciplinario para mejorar la calidad de vida del paciente. La terapia física debe incluir el ejercicio aeróbico de bajo impacto, como caminar, nadar, o andar en una bicicleta estacionaria, para fortalecer los músculos no afectados, mejorar la salud cardiovascular, y ayudar a los pacientes a combatir la fatiga y la depresión. Una adecuada nutrición es de vital importancia para evitar la pérdida de masa muscular y debe ser ajustada según las necesidades del paciente. Cuando hay compromiso respiratorio puede iniciarse la ventilación con presión positiva o ventilación mecánica asistida cuando así lo necesite el paciente^{8, 13}.

CONCLUSIÓN

La esclerosis lateral amiotrófica es un trastorno progresivo del sistema nervioso que gradualmente destruye los nervios responsables del movimiento muscular provocando una parálisis total de los músculos, incluyendo los de la respiración. Debido a que no existe un método diagnóstico específico, debe tenerse una alta sospecha clínica para realizar un diagnóstico temprano y proporcionar un tratamiento integral al paciente.

RESUMEN

La esclerosis lateral amiotrófica es una enfermedad neurológica progresiva cuya causa aún es desconocida. La enfermedad afecta los músculos de control voluntario y la mayoría de pacientes muere de fallo respiratorio en los siguientes 3 a 5 años de la aparición de los síntomas. Aún no se ha encontrado un tratamiento efectivo para su cura, pero gracias a los avances tecnológicos hay mejoría de la sintomatología y en la calidad de vida de los pacientes. Este artículo incluye una revisión de los aspectos más importantes de la enfermedad.

BIBLIOGRAFÍA

- Boilee S, Vande V, Cleveland D: ALS: a disease of motor neurons and their nonneuronal neighbors. *Neuron*. 2006; 52 (1): 39-59.
- Brooks B, Miller R, Swash M et al: Revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Scler Motor Neuron Disord*. 2000; 1(5): 293-299.
- Bruijn L, Miller T, Cleveland D: Unraveling the mechanism involved in motor neuron degeneration in ALS. *Annu Rev Neurosci*. 2004; 27: 723-749.
- Chen Y, Bennet C, Huyhn H: DNA/RNA helicase gene mutations in a form of juvenile amyotrophic lateral sclerosis. *Am j Hum Genet*. 2004; 73(2):390-396.
- Greenway M, Andersen P, Russ C: ANG mutations segregate with familial and sporadic amyotrophic lateral sclerosis. *Nat Genet*. 2006; 38(4):411-413.
- Hand C, Khoris J, Salachas F: A novel locus for familial amyotrophic lateral sclerosis on chromosome 18q. *Am J Hum Genet*. 2002; 70(1):251-256.
- Hosler B, Siddique T, Sapp P: Linkage of familial amyotrophic lateral sclerosis with frontotemporal dementia. *JAMA*. 2000; 284(13):1664-1669.
- Houseman G: Symptom Management of the Patient with Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Journal of Hospice and Palliative Nursing*. 2008; 10(4):214-215.
- Kurt A, Nijboer F, Matuz T et al: Depression and anxiety in individual with amyotrophic lateral sclerosis: epidemiology and management. *CNS drugs*. 2007; 21(4):279-291.
- Kwong L, Neumann M, Sampathu D et al: The neuropathology underlying major forms of sporadic and familial frontotemporal lobar degeneration motor neuron disease. *Acta Neuropathol*. 2007; 114:63-70.
- Lomen C: Amyotrophic lateral sclerosis from bench to bedside. *Semin Neurol*. 2008; 28(2):205-211.
- Mackenzie I, Bigio E, Ince P: Pathological TDP 43 distinguishes sporadic amyotrophic lateral sclerosis from amyotrophic lateral sclerosis with SOD1 mutations. *Ann Neurol*. 2007; 61(5):427-434.
- Miller R, Rosenberg J, Gelinas D: Practice Parameter: the care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis. *Neurology*. 1999; 2(7) 1311-1323.
- Morita M, al. Chalabi A, Andersen P: A locus on chromosome 9p confers

- susceptibility to ALS and frontotemporal dementia. *Neurology* . 2006; 66(6):839-844.
15. Murphy J, Henry R, Lomen-Hoerth C: Establishing subtypes of the continuum of frontal lobe impairment in amyotrophic lateral sclerosis. *Arch Neurol*, 2007; 64(3):330-334.
16. Neary D, Snowden J, Mann D: Cognitive change in motor neuron disease/amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Sci*. 2000; 180(1-2):15-20.
17. Rabkin J, Albert S, Del Bene M: Prevalence of depressive disorders and change over the time in late stage ALS. *Neurology*. 2005; 65(1):62-67.
18. Rowland P. Diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Sci*. 1998; 160(1):s6-s24.
19. Ruddy D, Parton M: Two families with familial amyotrophic lateral sclerosis are linked to a novel locus on chromosome 16q. *Am J Genet*. 2004; 74(6):1128-1135.
20. Sapp P, Hosler B, McKenna Yasek M: Identification of two novel loci for dominantly inherited familial amyotrophic lateral sclerosis. *Am J Hum Genet*. 2003; 73(2):390-396.