Novus Diagnostics, S.A.
Donde la calidad es un hábito

NEWSLETTER
ELA-016

Esclerosis lateral amiotrófica

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa del sistema nervioso central. A nivel mundial, la ELA es una enfermedad infradiagnosticada y por consecuente, con un mal pronóstico.

¿Qué es la ELA?

LA ELA es una enfermedad rara que afecta de forma grave el sistema nervioso central provocando neurodegeneración. Frecuentemente, su diagnóstico se realiza de forma tardía pues se consideran otras enfermedades previamente a ésta y además puede ser difícil de reconocerla en etapas tempranas de la enfermedad.

En los últimos años se ha reconocido diferentes fenotipos heterogéneos reconociendo la ELA como un síndrome complejo, de esta forma tal vez pudiendo ser mejor identificada la enfermedad.

¿Cuál es la causa de la ELA?

Habitualmente la ELA puede ser familiar o esporádica.

Las formas familiares de la ELA constituyen el 15% de los casos y se debe a mutaciones de los genes de la ELA.

En cuanto a los casos esporádicos, el 85% de los pacientes son de origen esporádico sin historia familiar de la enfermedad. En el 15% de los casos esporádicos, se ha podido identificar mutaciones genéticas en los genes de la ELA pero que aparecen en un solo individuo. El resto de los 85% de los casos son totalmente esporádicos sin origen genético conocido.

En múltiples estudios de casos y controles se han explorado los posibles factores de riesgo para el desarrollo de la ELA encontrando relevancia documentada en diferentes exposiciones como contaminantes orgánicos persistentes en plasma, al igual que la presencia de metales en sangre se correlaciona con una menor sobrevida y mayor riesgo de desarrollar la enfermedad.

Otro de los factores que puede influir en la aparición de la enfermedad es el estilo de vida: consumo tabáquico elevado, bajo índice de masa corporal y consumo prolongado de alcohol. Estos factores al interactuar con los genes y el medio ambiente pueden aumentar el riesgo de padecer ELA.

¿Cuál es la epidemiología de la enfermedad?

La ELA es una enfermedad que presenta su pico más alto de incidencia entre la 6ª y 8ª década, aunque existe variantes que pueden presentarse en años más tempranos.

Según datos obtenidos a partir de metaanálisis mundiales, la incidencia de ELA se sitúa en 1,68 por 100,000 personas-año. En áreas descendientes de predominio europeo o norteamericano, la incidencia puede variar entre 1,71 a 1,89 por 100,000. En Asia, la incidencia es la menor registrada oscilando entre 0,73 y 0,94 por 100,000.

En Guatemala, la prevalencia de la enfermedad se desconoce pues es una enfermedad poco conocida y diagnosticada.

Con respecto al sexo, la incidencia es mayor en hombres que mujeres con un ratio de 1,35.

En cuanto a su prevalencia, se espera que en los próximos años aumente puesto a que existe un mayor envejecimiento poblacional y un mejor manejo de la enfermedad. Sin embargo, la ELA continúa siendo una enfermedad rara en la actualidad.

Por otra parte, existe una importante predisposición genética, siendo más frecuente de herencia madre a hija por medio del gen de la ELA C9orf72 y con una presentación de la enfermedad a edad más temprana.

¿Cómo se manifiesta la ELA?

La ELA se manifiesta como una combinación de disfunción neurológica que afecta tanto motoneurona baja como alta. La afectación de motoneurona baja (MNB) se caracteriza por debilidad muscular, atrofia y fasciculaciones; la disfunción de motoneurona alta (MNA) presenta aumento anormal de los reflejos, propagación patológica de los reflejos, reflejos conservados en extremidad débil y/o espasticidad. Por lo tanto, la ELA puede afectar los segmentos bulbares, cervicales, torácicos o lumbares.

Esta afectación conlleva a una debilidad progresiva de los músculos voluntarios de las extremidades, dificultad para tragar (disfagia), dificultad para hablar (disartria), y debilidad en los músculos respiratorios. Habitualmente los esfínteres y músculos extraoculares están conservados, aunque puede haber variantes que presenten disfunción autonómica.

Los síntomas suelen progresar de forma contralateral y posteriormente como continuación anatómica, es decir, el 85% de los pacientes inician con afectación de un segmento corporal y posteriormente progresa al mismo segmento contralateral y finalmente hacia los segmentos anatómicamente adyacentes.

Además de estos síntomas, los pacientes pueden presentar apatia, irritabilidad, despreocupación por la higiene y cambios en los hábitos alimenticios.

¿Cómo se clasifica la ELA?

Existen diferentes fenotipos de la enfermedad, a continuación, explicaremos las características de cada uno.

ELA bulbar: debilidad en los músculos que controlan e habla y tragar. Existen tanto manifestaciones de afectación de MNA como MNB.

Parálisis pseudobulbar: no es la formal clásica de presentación, se caracteriza por signos bulbares de predominio de motoneurona alta que progresa lentamente a extremidades.

Afectación pseudobulbar: alteración incontrolable de emociones como reír, llorar, bostezos excesivos.

ELA clásica: se presenta como debilidad muscular de extremidades, se pueden observar tanto signos de MNA y MNB.

ELA de inicio cervical: se manifiesta de forma clásica de inicio en extremidades superiores, principalmente por debilidad en manos.

ELA de inicio lumbar: manifestación clásica con debilidad que inicia de predominio en extremidades inferiores con pie caído.

Brazo flácido: debilidad de predominio proximal a distal de brazos, pueden presentar disfunción de MNA. También llamada: diplejía braquial amiotrófica.

Pierna flácida: disfunción de MNB causando debilidad muscular de piernas, habitualmente no se generaliza los síntomas o si lo hace es de forma muy lenta.

Esclerosis lateral primaria: disfunción de MNA que cuasa debilidad de los músculos del habla, deglución y de las extremidades. Poco frecuente causa disfunción respiratoria.

Piramidal: similar a esclerosis lateral primaria, pero puede además presentar signos de MNB.

Atrofia muscular progresiva: disfunción de MNB que causa debilidad en los músculos de las extremidades, del habla, de la deglución y respiratorios.

ELA de inicio respiratorio: disfunción de MNA y baja de inicio en los músculos respiratorios.

Hemiplejia: disfunción de MNA que causa debilidad en un lado del cuerpo.

Caquexia: pérdida de peso y músculo inexplicable.

La ELA bulbar y la espinal son las presentaciones más comunes, siendo incluso de un cuarto a un tercio de los casos. Los fenotipos brazo y pierna flácidos, esclerosis lateral primaria, atrofia muscular progresiva, inicio respiratorio y hemiplejia.

Según estudios, la presentación de la ELA se relaciona con las mutaciones genéticas específicas. Además, en un estudio realizado a partir de registros chinos y alemanes, se concluyó que los fenotipos y la edad de presentación varían según el país.

¿Cómo se diagnostica la ELA?

El diagnóstico dependerá de diferentes factores:

- **Historia clínica:** síntomas e historia familiar de ELA u otra enfermedad neurodegenerativa.
- **Examen neurológico**: signos de disfunción de motoneurona, debilidad de manos o pie caído, pérdida de peso o disfunción de ejecución funcional.
- **Electromiograma**: se realizará para confirmar signos de afectación de MNB.
- **Análisis de laboratorio:** los pacientes suelen presentar serología normal excepto creatine-fosfoquinasa elevada y pruebas hepáticas anormales.
- **Resonancia magnética:** es básico para descartar otro tipo de patologías como hernia discal o compresión medular.

Posteriormente, tras realizar una revisión completa, se establecerá el diagnóstico según los criterios de El Escorial.

¿Cuál es el tratamiento y pronóstico de la enfermedad?

La ELA es una enfermedad incurable y el tratamiento se basa en el soporte de cada uno de los síntomas y maximizar la calidad de vida.

Según las guías Neurológicas, solamente dos medicamentos son capaces de mejorar la sobrevida y la calidad de vida: riluzole y el edaravone. El riluzole es un medicamento anti-glutamato que ha demostrado mejorar la supervivencia en los pacientes en ensayos clínicos. En cuanto el edaravone, con su efecto antioxidante se ha visto en ensayos clínicos que prolonga la sobrevida, sin embargo, aún no ha sido aprobado a nivel mundial.

En cuanto al pronóstico, este depende de la progresión de la enfermedad. Existen diferentes escalas de las cuales los médicos harán uso para poder establecer un pronóstico específico a cada persona, donde se valora todos los signos y síntomas del paciente.

Bibliografía:

1. *Feldman EL, Goutman SA, Petri S, Mazzini L, Savelieff MG, Shaw PJ, Sobue G. Amyotrophic lateral sclerosis. Lancet. 2022 Oct 15;400(10360):1363-1380. doi: 10.1016/S0140-6736(22)01272-7. Epub 2022 Sep 15. PMID: 36116464; PMCID: PMC10089700.*



Dra. Alexa Núñez (PhD MD)

Médico y Cirujano egresada de la Universidad Francisco Marroquín de Guatemala. Realizó su formación en Neumología en el Hospital Vall d´Hebron de Barcelona y posteriormente Doctorado en Medicina en la Universidad Autónoma de Barcelona, España. En la actualidad trabaja como Gerente de Mercadeo Científico de Novus Diagnostics de Guatemala.