

## INTRODUCCIÓN

La Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) es una enfermedad del sistema nervioso central, caracterizada por una degeneración progresiva de las neuronas motoras en la corteza cerebral, tronco del encéfalo y médula.

Su característica clínica principal es la debilidad muscular que avanza hasta la parálisis, extendiéndose de unas regiones corporales a otras. La desaparición de las neuronas motoras tiene como consecuencia neurodegeneración y atrofia muscular. La presentación de la enfermedad es muy variable. Puede aparecer como debilidad muscular, alteraciones en el habla o la deglución o, con menor frecuencia, como debilidad de los músculos respiratorios.

La progresión de la enfermedad también puede variar en cada paciente.

Aproximadamente un 10-15% pueden presentar signos de demencia frontotemporal y en más del 35% de los casos se detectan signos de deterioro cognitivo.

La ELA puede afectar adultos de cualquier edad (se ha descrito de forma excepcional una forma infantil) pero incide principalmente entre los 50-70 años. La esperanza de vida es variable, pero se estima en una media de 3 a 5 años.

La incidencia de la enfermedad es de 1-2 nuevos casos por 100.000 habitantes/año con una prevalencia de 3,5 casos por cada 100.000 habitantes. En España hay aproximadamente 4.000 pacientes. Es una enfermedad de aparición fundamentalmente esporádica, pero hay una forma familiar que supone un 5-10% de todos los casos.

Dado que no disponemos de un tratamiento curativo, el objetivo primordial es conseguir que el paciente y su entorno dispongan de los cuidados necesarios para mantener una calidad de vida aceptable. Para ello debemos afrontar un reto muy importante que es disminuir la demora diagnóstica, imprescindible para proporcionar estos cuidados de forma precoz y para disminuir el sufrimiento derivado de la incertidumbre.

El segundo objetivo es conseguir que todo paciente diagnosticado de ELA sea tratado por un equipo multidisciplinar especializado en estrecha colaboración con los recursos asistenciales más próximos al domicilio en una red coordinada por la Gestión de Casos.

El tercer objetivo a conseguir es mejorar de forma sustancial la Asistencia Social a estos pacientes. La rápida y devastadora evolución, muchas veces en pacientes en edad laboral, hace que los requerimientos de soporte, movilidad, ayudas y adaptación psicológica y emocional sean insuficientes y tardías.

Los profesionales implicados en esta terrible enfermedad, gestores, administración y la sociedad en su conjunto debemos unir esfuerzos para un único proyecto, el compromiso

de conseguir los medios necesarios y la mejor forma de organización para el cuidado y tratamiento de los enfermos con ELA.

## I. NEUROLOGÍA: CLÍNICA, DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

### 1. Proceso diagnóstico.

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa de inicio en el adulto que afecta primariamente a las neuronas motoras superior (NMS) e inferior (NMI). Sin embargo, los avances más recientes ponen de relieve que la ELA no se limita a la neurona motora, sino que tiene importantes manifestaciones no motoras, como es el deterioro cognitivo y alteraciones conductuales debidos a la afectación de la corteza fronto-temporal (1).

La gran variabilidad clínica y pronóstica entre los pacientes hace difícil pero necesario un sistema de clasificación, del que actualmente carecemos, que incluya criterios diagnósticos para su uso clínico y en investigación (como son los criterios de El Escorial) pero también la descripción del fenotipo al inicio de la enfermedad y durante la evolución. Es frecuente usar términos de forma más bien subjetiva y no sistemática, de manera que un mismo término se emplea unas veces para el diagnóstico y otras para designar un fenotipo clínico.

Por ejemplo, el término ELA se usa para designar la enfermedad en sí, pero también se habla de ELA bulbar o ELA medular haciendo referencia a un tipo de patrón clínico. Los términos esclerosis lateral primaria (ELP, afectación exclusiva de la NMS) y atrofia muscular progresiva (AMP, afectación exclusiva de NMI) se han usado para designar enfermedades que se consideraban diferentes de la ELA, y en otras ocasiones sin embargo, se ha considerado que son manifestaciones fenotípicas de una misma enfermedad, a la que se ha denominado enfermedad de neurona motora en el Reino Unido y ELA en EEUU (2).

No existe una prueba diagnóstica para la ELA y su diagnóstico se basa en la clínica, estudio neurofisiológico y exclusión de otras enfermedades. Tampoco disponemos de biomarcadores que diferencien los distintos fenotipos entre sí y así puedan ser usados como factores pronósticos.

**Anamnesis y síntomas.** En los antecedentes familiares hay que incidir sobre antecedentes de ELA o de cuadros clínicos no diagnosticados que de forma retrospectiva puedan sugerir