



CELNOVA  
PHARMA



# ELA

Tipos y síntomas de una enfermedad  
difícil de diagnosticar



Las enfermedades que afectan al Sistema Nervioso Central (SNC) provocan un efecto conjunto, tanto a nivel central como periférico. El SNC es considerado como el más complejo del cuerpo humano, debido a que recibe información de los órganos sensoriales a través de los nervios, transmite información a través de la médula espinal y la procesa, en última instancia, en el cerebro.

Una de ellas comprende a un grupo de patologías conocidas como enfermedad de la neurona motora (ENM) que refiere a las células nerviosas que se encuentran en el cerebro y la médula espinal, y controlan el funcionamiento de los músculos. Si bien existen diferentes tipos de ENM, el más común es la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) una patología compleja para su diagnóstico y que requiere un tratamiento multidisciplinar.



## ¿QUÉ AFECTA LA ELA?

La ELA es una de las enfermedades neurodegenerativas más comunes, junto con el Alzheimer y el mal de Parkinson. Esta patología involucra tanto las neuronas motoras superiores como las inferiores. Dichas neuronas se degeneran o mueren, y dejan de enviar mensajes a los músculos.

Pero, ¿cómo se caracteriza? Por debilidad y deterioro de las extremidades, rigidez muscular y calambres. También limita la vida progresivamente, lo que afecta la movilidad, el habla, la deglución (el paso de los alimentos desde la boca hacia el estómago) y la respiración. Sin embargo, no se padecen necesariamente todos los síntomas y es poco probable que estos se desarrollen al mismo tiempo. Los primeros músculos que se ven afectados, por lo general, resultan ser las manos, pies o la boca.

## TIPOS DE ELA

La Sociedad Española de Neurología establece 4 tipos de clasificaciones de esta enfermedad. Las mismas se dividen entre la zona donde surgen los síntomas inicialmente o en función de si aparece un patrón familiar en la presencia de la enfermedad. Por ello, los tipos de ELA se pueden clasificar en:

### ELA BULBAR

Afecta primariamente las neuronas motoras localizadas en el tronco del encéfalo.

### ELA MEDULAR O ESPINAL

Comienza manifestándose en pérdida de fuerza y debilidad en las extremidades.

### ELA FAMILIAR

Se relaciona cuando el paciente tiene al menos dos parientes de primer o segundo grado con la enfermedad.

### ELA ESPORÁDICA

Si no se identifican antecedentes familiares, el diagnóstico es de ELA esporádica. Esta forma de ELA, cuyas causas son desconocidas, agrupa al mayor porcentaje de pacientes.

Menos de un **10% de los pacientes** con ELA tienen un familiar de primer grado afectado y a ellos se los considera ELA familiar. El restante 90% no cuenta con antecedentes de este tipo y se los considera **ELA esporádicas**.

*(Fuente: Asociación ELA Argentina)*

## ¿DE QUÉ SE ENCARGAN LAS NEURONAS AFECTADAS POR LA ELA?



MÚSCULOS DE MIEMBROS  
SUPERIORES E INFERIORES



HABLA



DEGLUCIÓN



RESPIRACIÓN

(Fuente: Buenos Aires Ciudad, Salud)

## TIPOS DE ENFERMEDAD DE LA NEURONA MOTORA (ENM)

### ESCLEROSIS LATERAL

- ÷ Involucra a las neuronas motoras superiores e inferiores.
- ÷ Se caracteriza por debilidad y deterioro de las extremidades, rigidez muscular y calambres.

### PARÁLISIS BULBAR

- ÷ Afecta a las neuronas superiores e inferiores vinculadas con regiones bulbares (cara, garganta y lengua).
- ÷ Los síntomas incluyen arrastre del habla o dificultad al tragar y calambres.

### ATROFIA MUSCULAR

- ÷ Afecta a las neuronas motoras inferiores.
- ÷ Los síntomas incluyen debilidad, reflejos disminuidos o torpeza con las manos.

### ESCLEROSIS LATERAL

- ÷ Afecta a las neuronas motoras superiores.
- ÷ Provoca debilidad en extremidades inferiores, torpeza con las manos y problemas en el habla. Los reflejos se pueden tornar exagerados.

(Fuente: Asociación ELA Argentina)

## INCIDENCIA Y PREVALENCIA DE LA ELA

- Mayor incidencia, entre los **50 y 70 años**.
- **2 hombres por cada mujer** se ven afectados, pero esto puede variar según el tipo de ELA y se empareja (casi siempre) a partir de los 70 años.
- La **incidencia** o cantidad de personas que desarrollarán ELA cada año es, aproximadamente, **2 de cada 100.000** de la población general.
- La **prevalencia** o cantidad de personas que viven con ELA, al mismo tiempo, es de unas **7 de cada 100.000**.

La mayoría de las personas con ELA mueren por insuficiencia respiratoria, generalmente dentro de los 3 a 5 años desde el momento en que aparecen los primeros síntomas. Sin embargo, alrededor del 10% de las personas con ELA sobreviven durante 10 o más años y el 5% vive 20 años o más.

*(Fuente: Fundación Diógenes)*

## ¿CUÁLES SON LOS SÍNTOMAS QUE PRODUCE LA ELA?

Uno de sus síntomas más característicos es la pérdida de fuerza y atrofia muscular, que comienza usualmente por una mano o pierna, y afecta, luego, al resto de las extremidades. Es frecuente que los pacientes observen pequeñas contracciones de algunas partes de su musculatura o calambres dolorosos con los movimientos.

También produce dificultad para tragar (disfagia), pronunciar algunas palabras (disartria) o respirar con normalidad (disnea). La progresión de la enfermedad suele ser irregular o asimétrica, es decir, que progresa de modo diferente en cada parte del cuerpo. A veces, lo hace de forma muy lenta, desarrollándose a lo largo de los años y con períodos de estabilidad.

En algunos casos, aparecen síntomas relacionados con alteraciones de la afectividad (llanto, risas inapropiadas o respuestas emocionales desproporcionadas, como reacción a la afectación física). Y en ningún momento se afectan las facultades intelectuales, ni los órganos de los sentidos (oído, vista, gusto u olfato), ni los esfínteres, ni la función sexual.

Entre el **25 y el 50% de los pacientes** con ELA desarrollan efectos pseudobulbares, que se manifiestan como **trastorno de expresión emocional inapropiada**, caracterizado por una tendencia a llorar o reír sin control, o en forma desproporcionada a la emoción experimentada.

(Fuente: Intramed)

## SÍNTOMAS MÁS HABITUALES



PÉRDIDA DE FUERZA



ATROFIA MUSCULAR



CONTRACCIONES MUSCULARES



CALAMBRES

(Fuente: Clínica Universidad de Navarra)

## SÍNTOMAS TRATABLES

- Humor
- Energía
- Afectación pseudobulbar
- Alteraciones cognitivas
- Comunicación asistida
- Dolor de hombro
- Trastornos ventilatorios torácicos
- Constipación
- Urgencia urinaria
- Funcionalidad de las manos

(Fuente: Intramed)

## CAUSAS GENÉTICAS Y AMBIENTALES

Casi el 10% de los casos es familiar, debido a una mutación genética que, por lo general, se hereda. Dado que estas causas de la ELA se determinan en la concepción y la enfermedad se desarrolla más a menudo en la edad adulta, tal vez existan otros factores, como el tiempo y las exposiciones ambientales, que influyen en la susceptibilidad a la enfermedad.

No obstante, las relaciones entre los factores de riesgos genéticos y ambientales, y el fenotipo de la enfermedad, continúan siendo, en gran parte, desconocidos; tal vez porque los factores de riesgo ambientales son difíciles de identificar. Aun así, los más sospechosos son: tabaquismo, actividad atlética, traumatismo craneano, campos electromagnéticos, productos químicos agrícolas, exposición al plomo y otros metales pesados.

## ESTUDIOS Y PRUEBAS PARA EL DIAGNÓSTICO DE LA ELA

La ELA sigue siendo una enfermedad que no se determina por una prueba específica; se requieren varias y su diagnóstico clínico se basa en el antecedente de debilidad progresiva e indolora, y en signos de disfunción de la neurona motora superior e inferior.

Al comienzo, el diagnóstico puede ser incierto y solo establecerse con más certeza cuando se desarrollan otras características, por lo que es primordial excluir apropiadamente las otras enfermedades del diagnóstico diferencial. La prueba más relevante es la de base electrofisiológica (electromiografía y estudios de conducción nerviosa).

Otras pruebas de gran valor son las neuroimágenes y los estudios serológicos. El análisis del líquido cefalorraquídeo y las biopsias nerviosas y musculares, rara vez se necesitan para excluir enfermedades específicas del diagnóstico diferencial.



Otras pruebas de gran valor son las neuroimágenes y los estudios serológicos. El análisis del líquido cefalorraquídeo y las biopsias nerviosas y musculares, rara vez se necesitan para excluir enfermedades específicas del diagnóstico diferencial.

En buena parte de los casos, se produce un retraso de varios meses en el diagnóstico de la enfermedad. Esto sucede, especialmente, en la ELA bulbar, ya que este tipo de pacientes suelen llegar al neurólogo tras varias consultas con otros especialistas. Por ejemplo, en España, el retraso diagnóstico se sitúa en unos 12 meses y los errores sobre su detección son un motivo sustancial para que ello suceda.

Hasta el **66% de los pacientes con ELA** recibieron **diagnósticos alternativos previos.**

*(Fuente: Cúdate Plus)*

La reducción de esta demora ayudaría a que los pacientes recibieran lo más pronto posible una atención óptima en programas multidisciplinares, ya que la enfermedad es susceptible de ser tratada con terapias de control de la sintomatología y de prevención de las complicaciones graves o letales.

## UNA ENFERMEDAD DIFÍCIL DE DIAGNOSTICAR

La ELA puede ser extremadamente difícil de diagnosticar, por varias razones:

- 1 Es una enfermedad comparativamente poco frecuente.
- 2 Los síntomas tempranos pueden ser bastante leves, tales como torpeza, debilidad moderada o habla ligeramente desarticulada, los cuales pueden haber sido atribuidos a una variedad de causas diferentes.
- 3 La enfermedad afecta a cada individuo de manera diferente, puesto que no todos los síntomas se experimentan o aparecen en la misma secuencia.
- 4 No existe un examen específico para probar que alguien tiene ELA<sup>1</sup> lo cual significa que el diagnóstico requiere del descarte de otras enfermedades potenciales.
- 5 El grupo de patologías cubiertas por el término enfermedad de la neurona motora pueden tener síntomas que se superponen.
- 6 Existen muchas enfermedades cuyos síntomas son similares a los observados en la ELA, como la artrosis o hernias cervicales que comprimen la médula espinal, intoxicación por metales pesados (plomo, por ejemplo), algunas enfermedades infecciosas, como la borreliosis y sífilis, tumores, hipertiroidismo, etc.

## UN TRATAMIENTO MULTIDISCIPLINAR

Si bien no existe actualmente una cura para la ELA, los síntomas pueden ser manejados para mejorar la calidad de vida. El tratamiento debe ser integral y multidisciplinar, y no reducirse solo a lo farmacológico.

Las unidades clínicas dedicadas al manejo de la ELA suelen estar compuestas por neurólogos expertos en la enfermedad que trabajan junto con otros especialistas necesarios para el seguimiento y el tratamiento del paciente: neumología, médicos de aparato digestivo, rehabilitación, nutrición, genética, fisioterapia, servicios sociales, psiquiatría y equipo de enfermería.



## FARMACOLÓGICO

El desarrollo de fármacos realmente efectivos es una de las principales necesidades en la lucha contra esta enfermedad. Los medicamentos que se suelen administrar son:

- **Baclofeno o Diazepam:** para controlar la espasticidad (rigidez muscular).
- **Trihexifenidilo o Amitriptilina:** para deglutir mejor.
- **Riluzol:** un medicamento que se generalizó en los últimos años y de eficacia probada para paliar determinados síntomas.

## MUSCULAR

Los pacientes con ELA también suelen realizar fisioterapia y ejercicios de rehabilitación para afrontar la debilidad muscular. Al principio, el tratamiento se enfoca más en terapia activa basada en ejercicios globales y específicos para mantener la funcionalidad musculoesquelética y cardiorrespiratoria. Posteriormente, se va avanzando hacia las técnicas activas-asistidas y pasivas, con la terapia manual, movilizaciones, estiramientos y el tratamiento postural.

## PSICOLÓGICO

La ayuda psicológica también es importante tanto para el paciente como para el entorno que le rodea, ya que la inexistencia de una cura, el desconocimiento de las causas de la ELA y el deterioro progresivo del enfermo pueden ocasionar frustración e, incluso, depresión.

## TRATAMIENTO INTEGRAL Y MULTIDISCIPLINARIO PARA LA ELA



FARMACOLÓGICA



MUSCULAR



PSICOLÓGICA

*(Fuente: Cúidate Plus)*

Como toda patología severa, el diagnóstico temprano y preciso de la ELA resulta clave para comenzar con la implementación del tratamiento. Si bien la supervivencia de la enfermedad es baja, el trabajo conjunto multidisciplinar con énfasis en el manejo de los síntomas por parte del paciente puede ayudar a afrontar la enfermedad de la mejor manera, tanto para él como para el entorno que lo acompaña en ese camino.



**CELNOVA**  
P H A R M A

### **ARGENTINA**

Torre Catalinas Plaza - Av. Madero 900, Piso 17 -  
Ciudad de Buenos Aires (C1106ACV) - Argentina

- [argentina@celnova.com](mailto:argentina@celnova.com)

### **CHILE**

Isidora Goyenechea 3.000 Pisos 23 y 24 – Las  
Condes, Santiago – Chile

- [chile@celnova.com](mailto:chile@celnova.com)

### **PERU**

Av. Mariscal La Mar 550, oficina 407 – Miraflores  
(15074) – Lima – Perú

- [peru@celnova.com](mailto:peru@celnova.com)

### **COLOMBIA**

Cl 98 No. #21-50, oficina 502  
Bogotá D.C. (110221) – Colombia

- [colombia@celnova.com](mailto:colombia@celnova.com)