ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA

La esclerosis lateral amiotrófica (**ELA**) es una enfermedad degenerativa que afecta a las neuronas motoras, encargadas de controlar el movimiento de los músculos voluntarios. Afecta por tanto a los músculos de las extremidades inicialmente y hasta la parálisis, afectando con posterioridad a la voz, a la deglución y a la capacidad de respirar. Característicamente se mantiene intacta la capacidad intelectual.

De todas las enfermedades de este tipo, la ELA es la más frecuente, su incidencia aproximada es tres de cada 100.000 personas al año, y afecta más a los varones, con una edad media de inicio de la enfermedad de unos 56 años. Solo en España se calcula que hay más de 3.000 personas afectadas, detectándose, según la Sociedad Española de Neurología (SEN), tres casos nuevos al día.

Actualmente es una **enfermedad incurable**, con una media de supervivencia en torno a los 3-5 años desde el diagnóstico. Solo un 10% de los enfermos sobreviven más de 10 años con ELA. Estos casos de mayor supervivencia suelen ser de inicio más precoz y de afectación predominantemente muscular y no bulbar. El final de la enfermedad sobreviene casi siempre por una insuficiencia respiratoria como consecuencia de esta patología.

Existen dos formas: una familiar de origen hereditario (en el 5-10% de los casos); y una esporádica, que es la forma habitual de aparición (en el 90% de los casos), y ocurre de forma aleatoria y sin causa aparente.

Requiere de un enfoque multidisciplinar que engloba a neurólogos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, neumólogos, nutricionistas y otros profesionales, dado que supone un alto grado de dependencia, de complicaciones y de costes sociosanitarios (en torno a 50.000 euros anuales).

A pesar de su carácter progresivo e irreversible, los **avances científicos** de los últimos años han provisto de múltiples recursos médicos, ortopédicos y sociales para minimizar las consecuencias de la enfermedad y mejorar en gran medida la vida de las personas con ELA.

Causas

La causa exacta de la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) se desconoce, aunque se ha achacado a múltiples factores como el envejecimiento, alguna infección vírica, y la intoxicación por metales pesados (como el mercurio, cadmio, plomo y talio). Tan solo entre el 5% y el 10% de los casos de ELA parece deberse a causas hereditarias.
Entre los avances en ELA de los últimos años se ha enfatizado en la genética cromosómica de los casos hereditarios, atribuyendo a múltiples mutaciones (más de 100) la causa de la enfermedad.

En algún tipo de ELA se ha identificado de manera más concreta la mutación del gen que codifica la enzima superóxido dismutasa 1 (SOD 1) en el cromosoma 21. Esta enzima funcionaría de manera anómala alterando las funciones normales del cobre y el zinc en las neuronas y provocando alteraciones en la estructura de éstas.
Actualmente existen dos hipótesis, que aún no se han demostrado, pero que cabe destacar como posibles causas de ELA:

- Deficiencia de algún tipo de factor de crecimiento nervioso.
- Exceso de un neurotransmisor, denominado glutamato, en el exterior de las células del sistema nervioso.

En estos campos es donde se está haciendo hincapié en la investigación de los últimos años, para intentar identificar mejor el mecanismo íntimo que lleva a la degeneración neuronal que finalmente desemboca en la esclerosis lateral amiotrófica.

Síntomas

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) suele comenzar a manifestarse a partir de los 50-55 años en las formas esporádicas, o bien a los 11 en las formas familiares. Se produce una debilidad muscular progresiva (que suele comenzar en una mano o un brazo), acompañada de pérdida de coordinación, que dificulta realizar actividades tan comunes como tragar, subir escaleras o levantar objetos. Entre otros síntomas, el paciente de ELA puede tener, además, calambres musculares –sobre todo tras haber realizado algún ejercicio– y algún trastorno del habla.

A medida que avanza la enfermedad, se ven involucrados más grupos musculares; hay una afectación de la musculatura distal de las extremidades (manos y pies), con fasciculaciones, exaltación de los reflejos y espasmos. Las fasciculaciones son contracciones breves e involuntarias de algún músculo, que se pueden ver por debajo de la piel y no producen ningún tipo de movimiento.

La ELA suele avanzar hacia una parálisis completa. Aunque a diferencia de otras enfermedades neurológicas, en el caso de la ELA no se presentan trastornos de la sensibilidad, afectación de esfínteres, ni pérdida de la capacidad intelectual o de la función sexual. La enfermedad tampoco afecta a los músculos de los ojos, por lo que se conserva hasta el final la capacidad para realizar movimientos oculares.

En las formas bulbares las manifestaciones se centran en la mala pronunciación o disartria, que puede evolucionar a la incapacidad total para hablar. También es característica en la ELA la dificultad para tragar o disfagia, que conlleva un buen número de complicaciones como las broncoaspiraciones y la desnutrición. La afectación respiratoria también se produce en estas formas por la parálisis del diafragma condicionando una progresiva insuficiencia respiratoria que desemboca en la asistencia ventilatoria en muchos casos.

Tratamiento

La **esclerosis lateral amiotrófica (ELA)** es una enfermedad con un mal pronóstico, por lo que debe informarse al enfermo de su situación con tacto y detalle. En la actualidad no es posible **curar la ELA**, y el tratamiento va dirigido sobre todo a tratar los síntomas.

El **riluzol** es un fármaco que actúa bloqueando al glutamato y se utiliza para retrasar el avance de la enfermedad y prolongar la vida. Es el único tratamiento actualmente que ha demostrado una mayor supervivencia y ha conseguido retrasar las complicaciones sobre todo de la afectación bulbar (deglución, respiración). De los múltiples fármacos que se han ensayado se ha demostrado ineficacia para antibióticos como ceftriaxona, antiinflamatorios como celecoxib, sustancias del metabolismo como la creatina, antiepilépticos como lamotrigina, gabapentina o topiramato.

Existen otros ensayos en marcha con diferentes agentes biológicos como ozanezumab, tocilizumab, tirasemtiv, o fármacos originalmente indicados para otras funciones como memantina, retigabina o tamoxifeno, que están sujetos a prescripción muy concreta en ensayos clínicos controlados.

Asimismo, en el campo de la **terapia génica para tratar la ELA**, se investiga sobre la posibilidad de modificar el ARN con el fin de inhibir la expresión genética de SOD-1, útil solamente en los casos en los que se demostrara esta mutación. Igualmente son prometedores los estudios sobre células madre y su utilidad en este campo.

Otros medicamentos se administran a los pacientes para atenuar las molestias propias de la ELA (calambres, espasmos musculares, trastornos del sueño) y la fisioterapia y la rehabilitación se emplean para mejorar la función muscular y la movilidad de los enfermos en la medida de lo posible.

Para **combatir la dificultad respiratoria y de la deglución** (los músculos involucrados en estas dos funciones suelen ser los primeros en verse afectados) se pueden seguir unas pautas cuando el paciente tenga que comer:

- Permanecer con el tronco erguido y la cabeza ligeramente flexionada.
- Concentrarse en el momento de las comidas evitando, en la medida de lo posible, hablar.
- No tomar alimentos extremadamente calientes o fríos.
- Realizar comidas poco abundantes pero con mayor asiduidad a lo largo del día.
- Masticar lentamente.

También es importante educar a los familiares del paciente sobre la enfermedad que padece. Deberán aprender a efectuar la **maniobra de Heimlich** para evitar posibles atragantamientos.

Esta maniobra consiste en situarse de pie por detrás de la víctima y rodearle con ambos brazos. Se sitúa la mano derecha cerrada en un puño y se coloca por debajo del esternón, la izquierda se pone abrazada al puño. Una vez preparados, se comprime rápida y fuertemente el abdomen de la víctima, desde abajo hacia arriba. Esta maniobra debe repetirse varias veces, hasta que sale con fuerza el objeto que había obstruido la vía respiratoria.

Es recomendable la intervención de un **nutricionista**, porque los pacientes con ELA suelen perder peso debido a las dificultades que tienen para deglutir. En algunos casos, puede ser necesario colocar una sonda en el estómago del paciente (**gastrostomía**) para que pueda alimentarse de acuerdo a sus necesidades sin tener que tragar los alimentos.

La musculatura respiratoria se afecta en casi todos los pacientes de ELA, pudiendo ocasionar dificultad e incluso parada respiratoria. Para **controlar la función respiratoria** del paciente deberá realizarse una **espirometría** cada cierto tiempo. Cuando se encuentre muy comprometida será preciso recurrir a fisioterapia respiratoria, higiene de las vías respiratorias (para evitar posibles **neumonías**), **oxigenoterapia** y, ocasionalmente, traqueotomía. En los últimos años se emplean sistemas de respiración no invasiva, como la **BIPAP** que permite mediante una mascarilla acoplada a un respirador portátil facilitar la función ventilatoria a estos pacientes inicialmente por la noche, pero a medida que avanza la enfermedad son utilizadas también por el día.

Pronóstico

La **esclerosis lateral amiotrófica (ELA)** evoluciona hacia un empeoramiento progresivo y la media de supervivencia a partir del desarrollo de los síntomas iniciales se sitúa entre tres y cinco años, aunque alrededor del 10% de los pacientes consigue vivir más de diez años. Un caso excepcional lo constituye el científico inglés **Stephen Hawking**, que fue diagnosticado cuando contaba 21 años de edad (hace ya más de 50 años).
Actualmente existen varias líneas de investigación para el desarrollo de fármacos que puedan combatir o frenar el curso de la enfermedad y **mejorar el pronóstico de la ELA**, como son los factores neurotróficos, antagonistas del ácido glutámico, ciclofosfamida e inmunoglobulinas intravenosas.
Es posible que, en un futuro, la ELA pase a ser una enfermedad con un pronóstico más favorable. Las investigaciones en curso pretenden conseguir un tratamiento curativo o preventivo para la enfermedad, además de intentar esclarecer las causas que llevan a una persona a padecerla.

Complementos alimenticios

Omega 3-6-7-9 (Nutrinat Evolution): Son indispensables para la producción y mantenimiento de las vainas de mielina, las cuales se componen fundamentalmente de ácido oleico. Presentan propiedades antiinflamatorias y neuroprotectoras.

Nutrientes Antioxidantes Complex (Terranova), que contiene selenio, vitaminas C y E, ácido alfa lipoico y L-glutatión, protege de los daños de los radicales libres sobre el sistema nervioso y ejerce efectos antioxidantes en procesos neurodegenerativos relacionados con el estrés oxidativo.

Vitamina B12 500 µg Complex (metilcobalamina) (Terranova) / Vitamina B12 masticable 1.000 µg (Nutrinat Evolution): Protege contra la neurotoxicidad.

BCAA (Leucina, Isoleucina y Valina) (HealthAid): Estos aminoácidos son capaces de activar la enzima glutamato deshidrogenasa, enzima que es deficiente en la esclerosis lateral amiotrófica. Mejoran la resistencia muscular y la función motora.

CoQ10 20mg (HealthAid): La coenzima Q10, antioxidante por excelencia, puede ejercer efectos neuroprotectores que pueden ser útiles en el tratamiento de enfermedades neurodegenerativas. Proporciona energía para la mitocondria.

Mag3 (Nutrinat Evolution): El magnesio mejora la contracción muscular y evita los calambres.

L-Taurina (HealthAid): Protege contra la sobre-estimulación de la glutamina, aminoácido que aumenta con el aumento del estrés físico y mental.

L-Teanina (HealthAid): Mejora y aumenta el nivel de GABA, neurotransmisor importante en el comportamiento, cognición y la respuesta del organismo frente al estrés.

Espirulina (HealthAid) y Clorela (HealthAid): Ayudan a reparar las células dañadas, los nervios y el tejido muscular.

Hongos medicinales

Melena de León (*Hericium erinaceus*) extracto puro (Hawlik): Es muy conocido por su tropismo hacia el sistema nervioso y digestivo. Tiene un potencial terapéutico elevado en la nutrición y regeneración de la mielina, capa protectora de las fibras nerviosas. A su vez es un excelente regenerador de la mucosa digestiva.