

Enfermedad motoneurona

Descrita en 1869 por Jean Martin Charcot. es una enfermedad neurodegenerativa progresiva, inevitable e incurable que afecta a la motoneurona, superior o inferior forma conjunta.
 Incidencia 1-2/100000 predomina en varones 2-1 entre 50-70 años.
 con predisposición familiar es esporádica 90% asociada al cromosoma ALS2 - Variante juvenil recesiva promedio de vida después del inicio síntomas 3 años, 25% sobrevive 5 años. el 20% sobrevive 10 años

fisiopatología hipótesis, es de excitotoxicidad, stress oxidativo, inmunología propia, infecciosa.

ELA = Síndrome heterogeneo con causas genéticas, tóxicas y autoinmunes donde presentan los signos de neurona superior (central) y

Signos neurona motora inferior periférica

Degeneración de los núcleos motores de la médula espinal, tronco cerebral.

Signos de NMS y NMI por regiones

SNM inferior	Tronco cerebral Diarrea, disfagia atrofia, fasciculación	Cervical Debilidad atrofia fasciculaciones	Tórax Espaldas abdomen fasciculaciones.	Lombosacra. Debilidad, atrofia fasciculaciones. Calambos musculares
	SNM Superior Tono espástico clonus mandibular bostezo	Debilidad Roffman Espasticidad Reflejos extremidad atrófica.	Auxenias cefálicas abcl.	Debilidad Babinski Tono espástico Reflejos aumentados en extremidad atrófica.

ELA

Dx Ela es un reto no existe un test dx unico para ela excepto para la mutación del gen sodi puede iniciar focalmente y simular una variedad de trastornos neurológicos

ELA Coni siempre presenta un compromiso motor puro sin compromiso sensitivo clinicamente significativo, preservación de funciones mentales superiores demencia ocurre solo 2% casos. no hay parálisis oarar, no disfunción Intestinal y no hay disfunción vesical, el diagnóstico puede ser clínico laboralono, genético y neurofisiológico

los definitivos ELA hay signos de NMS y NMI en 3 regiones o en > 3 regiones, Determinante ELA plus, excludo lesión estructural, excluir otros causas.

Evaluación = Confirma NMI en region afectada/NO involucradas, Estudios conducción nerviosa, Nervios motores, Nervios sensitivos, latencias tardías, electromiografía de agua

Características electrofisiológicas

Derivación activa potencial → fibrilación ondas agudas positivas

Derivación crónica = PUM grandes con incremento y duración, amplitud, fases.

Patrón de recitamiento = Disminuido con tasas de disparo

Tratamiento =

Rituzede: Inhibe la liberación de glv bloqueando los canales de Na con 100mg/día.

Antagonistas ELA = Nemantre, Dexketofan

Dosis de anticonvulsivos. Gabapentina y Lamotrigina vitamina C y E

Radicava, Eclaraone, Ozanzonab tirazemilv.

Rehabilitación, Neurológico, Respiratorio, social.