

RESUMEN DE ESCLEROSIS LATERAL AMIOTROFICA 1

Medicina humana

Dr. José Luis Gordillo

PRESENTA:

Andrés Alonso Cancino García

GRUPO, SEMESTRE y MODALIDAD:

6to Semestre Y Grupo B, Neurología

Comitán de Domínguez, Chiapas

Fecha: 10/06/2021

Esclerosis lateral amiotrófica

Es una enfermedad de las células que controlan la actividad muscular voluntaria (neurona), progresiva, que causa problemas con el control muscular y el movimiento. Los primeros síntomas pueden incluir espasmos musculares, calambres, rigidez o debilidad, que después son seguidos de trastornos del habla y dificultad para mastigar o tragar (disfagia). A medida que la enfermedad progresa, las personas se vuelven más débiles y no pueden andar, solamente con silla de ruedas. El peor problema es la insuficiencia respiratoria que más comúnmente comienza es dentro de 2 a 10 años después de la aparición de los síntomas pero puede durar más tiempo.

La mayoría de las personas afectadas tienen una forma esporádica (no hereditaria) de la ELA. Alrededor del 10% de las personas con ELA tiene una mayoría, tiene un familiar afectado (ELA hereditaria o familiar). El tratamiento busca mejorar la calidad de vida de las personas con ELA, ayudando con la respiración, la nutrición, la movilidad y la comunicación.

Los primeros síntomas y signos de la ELA pueden no ser notados porque son muy leves o breves como espasmos musculares, calambres, rigidez o debilidad. Con el tiempo, las personas afectadas pueden tener trastornos del habla y, más tarde, dificultad para masticar o tragar (disfagia). Muchas personas con ELA se vuelven más débiles porque tiene dificultad para alimentarse. Conforme pasa el tiempo y la enfermedad avanza las neuronas se debilitan y los brazos y las piernas comienzan a parecer más delgadas con nervios musculares (atrofia). La persona afectada pierde su fuerza y la capacidad de caminar teniendo que usar silla de ruedas. Más adelante no pueden usar las manos y brazos y la respiración se vuelve difícil porque las neuronas del sistema respiratorio se debilitan y puede haber insuficiencia respiratoria. El tiempo medio entre el inicio de los síntomas y la dificultad para respirar es de 3 años (2 a 10 años) pero hay casos en que dura muchos años. Más o menos el 20% de las personas con ELA pueden tener un tipo de problema que se llama demencia frontotemporal (DFT), que es un trastorno cerebral progresivo que afecta a la personalidad, la conducta y el lenguaje.

Más o menos 90% de los casos son esporádicos, lo que quiere decir que no hay otros casos en la familia. En estos casos parece haber variaciones genéticas que aumentan el chance de desarrollar la ELA y factores ambientales que la dan origen. Entre los posibles factores ambientales se incluyen: estrés oxidativo, disfunción mitocondrial, anomalías del sistema inmune, toxicidad del glutamato y exposición a sustancias tóxicas. El 10% restante de los casos de ELA son familiares. ELA familiar puede causar mutaciones en diversos genes y el patrón de herencia varía dependiendo al gen que está alterado. Han sido descritos más de 30 genes, de los cuales, mutaciones en cuatro genes, SOD1, TAE2BP, FUS y C9orf72, causan más de 30% de los casos familiares y otros como APOE, DCTN1, NEFH, PRPH, SMN1 y SMN2.

La mayoría de los casos familiares se heredan de forma autosómica dominante y se encuentran un padre o madre que también es afectado. Y la enfermedad también puede hereditarse de forma autosómica recesiva.

No hay ninguna prueba que pueda dar un diagnóstico definitivo de ELA, aunque la presencia de señales de deterioración de los neuronas motoras superiores e inferiores en una sola extremidad constituye una fuerte indicación. Los exámenes que se piden (exámenes de laboratorio, electromiografía, exámenes de imagen y otros) se pueden hacer para apartar las enfermedades parecidas. La electromiografía puede mostrar el envoltimiento de las regiones afectadas aunque no haya señales o síntomas todavía. El examen microscópico del cerebro que muestran la degeneración de las neuronas motoras y la pérdida de los axones y de la mielina en las fibras corticospinales. Se recomiendan los siguientes exámenes para apartar enfermedades similares:

- Resonancia magnética del cerebro y la médula espinal.
- Exámenes de sangre, para apartar enfermedades autoinmunes o síntomas para reoplasmas (auto-anticuerpos)
- Exámenes del líquido cefalorraquídeo para apartar infecciones o esclerosis múltiple.
- Biopsia del nervio o músculo si se considera que es indicado y exámenes para apartar intoxicación por metales pesados cuando se sospecha que la persona fue expuesta.

El tratamiento de la enfermedad, llamado Riluzole (Rilutek), se cree que el riluzole reduce el daño a las neuronas motoras mediante la disminución de la liberación de glutamato. Otro medicamento llamado Edaravone (Radicava), sobre la base que demostró que el edaravone redujo el deterioro del funcionamiento cotidiano relacionado con la esclerosis lateral amiotótica.

Otros tratamientos para la ELA buscan aliviar los síntomas y mejorar la calidad de vida de los pacientes (cuidados paliativos) y pueden necesitar la intervención de varios profesionales de la salud, como médicos, farmacéuticos, terapias físicas, terapias ocupacionales y del habla, nutricionistas, trabajadores sociales y otras unidades especializadas en cuidados paliativos.

Zalbr, JI; Lynn, C. y Glass, JH. (2007). Esclerosis Lateral Amiotótica. JAMA. GARD 298(2): 130.

Andrés Abiso Cuevas García

Medicina Humana GDB

Neurología N. Lista 2.