

Materia:
Biología molecular en la clínica

Nombre del trabajo:
Ensayo

Alumno:
José Manuel López Cruz

Grupo: "A"
Grado: "8"

Docente:
Dr. Carlos Omar Pineda Gutiérrez

Indice

Introducción -----	3
Desarrollo-----	4
Factores de riesgo-----	4
Epidemiología-----	5
Diagnostico-----	6
Tratamiento -----	7
Esperanza de vida -----	8
Conclusión -----	9
Bibliografía-----	10

Introducción

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa progresiva que afecta las células nerviosas encargadas del control de los músculos voluntarios. También conocida como enfermedad de Lou Gehrig, provoca una degeneración gradual de las neuronas motoras en el cerebro y la médula espinal, lo que resulta en una pérdida progresiva de la función muscular. A medida que los músculos se debilitan, los pacientes enfrentan dificultades para caminar, hablar, tragar y respirar. Aunque no se conoce completamente la causa exacta de la ELA, se ha determinado que factores genéticos y ambientales pueden influir en su desarrollo. A pesar de los avances en la investigación, actualmente no hay cura para la ELA, y el tratamiento se centra en aliviar los síntomas y mejorar la calidad de vida de quienes la padecen.

Desarrollo

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad caracterizada por la degeneración progresiva de las neuronas motoras superior (NMS) e inferior (NMI), lo que produce debilidad de los músculos de las extremidades, torácicos, abdominales y bulbares.

Entre 1865 y 1869 Jean Martin Charcot en sus estudios clínico-patológicos observó la correlación entre los signos clínicos piramidales y las lesiones de los cordones laterales, con la amiotrofia y las alteraciones en las astas anteriores de la médula espinal, por lo que en 1874 le dio el nombre de esclerosis lateral amiotrófica.

Etiología

La etiopatogenia continúa sin aclararse completamente. Actualmente se la puede clasificar como familiar (ELAF) y esporádica (ELAS)

En ambos casos se produce un proceso neurodegenerativo que lleva a la muerte de las neuronas motoras.

Actualmente se considera que este es un proceso focal de la NMS y la NMI que avanza continua y separadamente para sumarse en el tiempo. Excepto para algunos casos de ELAF, aún no se conoce la causa que desencadena el comienzo de los cambios fisiopatológicos e histopatológicos observados en esta enfermedad.

Factores de riesgo

Factor ambiental

En las investigaciones se muestran diversos factores ambientales que aumentan el riesgo a padecer ELA, Se ha propuesto el tabaquismo como un posible factor de riesgo, pero la evidencia es débil. También se encontró que la exposición a pesticidas era un factor de riesgo

Se han descrito otros factores ambientales asociados a ELA como el trauma craneoencefálico

Factor genético

Para el caso de la ELAF la mayoría de las mutaciones se transmiten de forma autosómica dominante, el primer gen que se relacionó con ELAF fue el de la superóxido-dismutasa 1 (SOD1), pero su alteración solo explica el 20 % de los casos de ELA. La mutación del gen para la proteína *TDP-43* se ha relacionado con el 10 % de los casos de ELA, Se han descrito 13 mutaciones del gen *FUS/TLP* que en conjunto explican aproximadamente el 5 % de los casos de ELAF.

SOD1 (superóxido dismutasa 1): Una de las primeras mutaciones identificadas en la ELA. La proteína SOD1 está involucrada en la defensa antioxidante, ya que descompone los radicales libres. Las mutaciones en este gen provocan la acumulación de proteínas mal plegadas que inducen estrés en las células y pueden causar daño celular.

TARDBP (TDP-43): El gen TARDBP codifica para la proteína TDP-43, que tiene funciones cruciales en la regulación del ARN. En la ELA, TDP-43 sufre un mal plegamiento y se acumula en el citoplasma de las células, lo que interfiere con la función normal de las neuronas y promueve la degeneración celular.

FUS: La mutación en este gen también está relacionada con la ELA en algunos casos familiares. La proteína FUS está implicada en el procesamiento del ARN, y su disfunción contribuye a la acumulación de proteínas mal plegadas que dañan las neuronas motoras

Epidemiología

Prevalencia e Incidencia

Prevalencia: La ELA es una enfermedad rara, con una prevalencia global estimada de entre 2 y 3 casos por cada 100,000 personas. Sin embargo, esta cifra puede variar según la región y la población estudiada.

Incidencia: La incidencia anual global de ELA se encuentra entre 0.5 y 2 casos por 100,000 personas. Esto significa que cada año, un número determinado de personas son diagnosticadas con la enfermedad.

Otros: Edad: suele afectar a adultos, siendo más común en personas de 40 a 70 años. La edad media de inicio de los síntomas es de alrededor de los 55 años.

Género: Ligeramente más frecuente en hombres que en mujeres. Pero la diferencia suele disminuir con la edad, ya que la incidencia en mujeres aumenta después de los 65 años.

Diagnóstico

El diagnóstico es principalmente clínico, dado que no hay una prueba única que confirme de manera definitiva la enfermedad. Detectar la enfermedad a tiempo es fundamental para manejar adecuadamente los síntomas y mejorar la calidad de vida del paciente, aunque a menudo se lleva a cabo tras un proceso de exclusión de otras condiciones.

La evaluación clínica es el primer paso para diagnosticar la ELA. Los médicos revisan los síntomas que el paciente ha reportado y llevan a cabo un análisis exhaustivo de su historial médico y familiar. Los síntomas iniciales suelen ser sutiles e incluyen debilidad muscular, espasticidad, calambres, así como dificultades para hablar o tragar.

Entre los síntomas comunes se encuentran la debilidad progresiva en los músculos de los brazos, las piernas o la cara, problemas para hablar, masticar o tragar, pérdida de peso y dificultades respiratorias debido a la parálisis de los músculos responsables de la respiración. Los signos clínicos incluyen debilidad asimétrica, fasciculaciones (pequeñas contracciones musculares involuntarias), signos de parálisis de las neuronas motoras superiores (como el signo de Babinski) y atrofia muscular progresiva.

Exclusión de otras enfermedades

El diagnóstico de ELA se lleva a cabo generalmente mediante la exclusión de otras enfermedades que pueden presentar síntomas similares, como trastornos neuromusculares o enfermedades autoinmunes. Algunas de las condiciones que deben ser descartadas incluyen:

- Esclerosis múltiple
- Miastenia graves
- Atrofia muscular espinal (AME)
- Neuropatías periféricas
- Enfermedades metabólicas o infecciosas que afectan el sistema nervioso.

Análisis Genético (si se sospecha una forma hereditaria)

Si hay sospecha de ELA familiar o si hay antecedentes familiares de la enfermedad, se pueden llevar a cabo pruebas genéticas para detectar mutaciones en genes específicos, como SOD1, C9orf72, TARDBP o FUS. Sin embargo, estas pruebas no se utilizan de manera rutinaria en el diagnóstico, ya que la mayoría de los casos son esporádicos.

Tratamiento

No farmacológico

La fisioterapia y la terapia ocupacional son fundamentales en el cuidado de los pacientes. Los fisioterapeutas se enfocan en mantener la movilidad y la función muscular el mayor tiempo posible. Por otro lado, la terapia ocupacional ayuda a los pacientes a llevar a cabo actividades diarias, como vestirse, alimentarse y bañarse, utilizando dispositivos de asistencia cuando sea necesario.

En cuanto a la terapia del habla y lenguaje, a medida que la ELA avanza, puede afectar la capacidad del paciente para hablar y tragar. Los terapeutas del habla enseñan técnicas que facilitan una comunicación más efectiva y el manejo de la deglución. También pueden recomendar dispositivos de comunicación alternativa, como sistemas de síntesis de voz.

La asesoría nutricional es crucial, ya que los músculos responsables de la deglución se debilitan. Es esencial que el paciente mantenga una nutrición adecuada. Los nutricionistas colaboran con el paciente para crear estrategias alimentarias que reduzcan el riesgo de desnutrición y aspiración. En algunos casos, puede ser necesario colocar una sonda de gastrostomía (PEG) para asegurar una nutrición adecuada.

Farmacológico

Riluzol(Rilutek): Este es el único medicamento aprobado que ha demostrado ralentizar ligeramente la progresión de la enfermedad en algunos pacientes. Riluzol actúa inhibiendo la liberación de glutamato, un neurotransmisor excitador que, en exceso, puede resultar tóxico para las neuronas. Se ha observado que este medicamento puede extender la vida de los pacientes entre 2 y 3 meses, en promedio.

Edaravona (Radicava): Aprobado en 2017, este medicamento está diseñado para reducir el estrés oxidativo en el cerebro y la médula espinal, lo que se cree que contribuye al daño neuronal en la ELA. Algunos estudios han mostrado que Edaravona puede retrasar la progresión de la enfermedad en los pacientes, especialmente si se administra en las primeras etapas de la enfermedad.

Otros:

baclofeno o diazepam para controlar la espasticidad que interfiere con las actividades cotidianas

Trihexifenidil o amitriptilina para personas con problemas para deglutir su propia saliva

Esperanza de vida

Dependiendo del tipo de ELA que tenga el paciente es la esperanza de vida. En términos generales, la esperanza de vida promedio tras el diagnóstico es de entre 2 a 5 años. Sin embargo, algunas personas pueden vivir más tiempo, especialmente con un diagnóstico temprano y un manejo adecuado de los síntomas.

En algunos casos, la enfermedad puede progresar de manera muy lenta, y algunas personas pueden vivir 10 años o más con ELA.

Conclusión

En conclusión, la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa progresiva y devastadora que afecta las neuronas motoras, las cuales son responsables de controlar los músculos voluntarios. Aunque no se comprende completamente su causa exacta, se sabe que es el resultado de una combinación de factores genéticos, moleculares y ambientales. A pesar de que actualmente no existe una cura, los avances en la investigación están permitiendo una mejor comprensión de su fisiopatología, lo que podría conducir a tratamientos más efectivos en el futuro.

El diagnóstico de la ELA es complicado y generalmente se realiza mediante la exclusión de otras enfermedades, utilizando herramientas como la evaluación clínica, la electromiografía y la resonancia magnética. Aunque no hay una cura, hay tratamientos disponibles que pueden ayudar a reducir la progresión de la enfermedad y mejorar la calidad de vida de los pacientes, como el uso de medicamentos como el riluzol y el edaravona así como el apoyo multidisciplinario en fisioterapia, terapia ocupacional y cuidados respiratorios.

La esperanza de vida tras el diagnóstico varía entre los pacientes, pero generalmente se sitúa entre 2 y 5 años, aunque hay casos excepcionales en los que se puede vivir más tiempo. El apoyo psicosocial y emocional es fundamental para el bienestar de los pacientes y sus familias.

A pesar de que la ELA representa un desafío médico significativo, la investigación sigue avanzando, y con el tiempo, podrían surgir nuevas terapias que cambien el pronóstico de esta enfermedad tan compleja y devastadora. La atención integral y personalizada es clave para manejar los síntomas y mejorar la calidad de vida de quienes se ven afectados.

}

Bibliografía

Esclerosis lateral amiotrófica. (s/f). Nih.gov. Recuperado el 9 de marzo de 2025, de <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12374/esclerosis-lateral-amiotrofica>

Esclerosis lateral amiotrófica (ELA). (s/f). Medlineplus.gov. Recuperado el 9 de marzo de 2025, de <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000688.htm>