

# 21 de junio, Día Mundial de la Esclerosis Lateral Amiotrófica

viernes, 21 de junio de 2013

## ¿Cuáles son los síntomas?

La E.L.A. afecta a las personas de distintas maneras. Algunas comienzan con síntomas de debilidad o dificultad de coordinación en alguna de sus extremidades o con cambios en el habla o en la deglución, mientras que en otros puede debutar con la aparición de movimientos musculares anormales como espasmos, sacudidas, calambres o debilidad, o una anormal pérdida de la masa muscular o de peso corporal. La progresión de la enfermedad es normalmente irregular, es decir, asimétrica (la enfermedad progresa de modo diferente en cada parte del cuerpo). A veces, la progresión es muy lenta, desarrollándose a lo largo de los años y teniendo períodos de estabilidad con un variable grado de incapacidad. En ningún momento se afectan las facultades intelectuales, ni los órganos de los sentidos (oído, vista, gusto u olfato) ni hay afectación de los esfínteres ni de la función sexual. La enfermedad cursa sin dolor aunque la presencia de calambres y la pérdida de la movilidad y función muscular acarrearán cierto malestar. En cualquier caso, esta sensación suele desaparecer con la medicación específica y el ejercicio. En algunos casos, aparecen síntomas relacionados con alteraciones de la afectividad (lloros, risas inapropiadas o, en general, respuestas emocionales desproporcionadas como reacción a la afectación física). Esto en ningún caso significa que exista un auténtico problema psiquiátrico.

## ¿Cómo se diagnostica la E.L.A.?

El diagnóstico es fundamentalmente clínico, es decir, no existe ninguna prueba específica que dé el diagnóstico definitivo. Después de que se haya confirmado el diagnóstico de E.L.A., se deben practicar numerosas pruebas de distinto tipo para descartar otras enfermedades que pueden simular la E.L.A. Con estos test, el estudio de la historia clínica del paciente y un detenido examen neurológico, los especialistas suelen llegar al diagnóstico definitivo. De entre las pruebas que se deben realizar para su diagnóstico, destacan una resonancia nuclear magnética, cerebral o espinal, un estudio electromiográfico de la función neuromuscular y una batería de análisis de sangre y de orina específicos. Nosotros recomendamos siempre que los pacientes tengan un segundo diagnóstico realizado por un médico con experiencia en E.L.A., con el fin de reducir el número de diagnósticos incorrectos. En muchas ocasiones, el diagnóstico definitivo puede tardar varios meses en producirse, aún después de realizar todos los test pertinentes y observar atentamente la evolución de los síntomas.

## ¿Cuál es la causa de la E.L.A.?

La causa de la E.L.A. es desconocida. En cualquier caso, es un hecho que el conocimiento que se tiene del funcionamiento del sistema nervioso es cada vez mayor, y aumenta cada año, gracias a la utilización de herramientas más sofisticadas en el ámbito de la biología molecular, ingeniería genética y bioquímica. Todo esto nos hace albergar mayores esperanzas a la hora de pensar en un pronto descubrimiento de su etiología.

En la mayoría de los casos de ELA, no existe antecedente de la enfermedad en los miembros conocidos de la familia del enfermo (abuelos, padres o hermanos). Este tipo de dolencia se denomina "ELA esporádica", porque la enfermedad aparece sin razón aparente. En el 10% de los casos, un antecedente familiar de la enfermedad indica que la ELA es heredada. Este tipo de dolencia se llama "ELA familiar".

## ¿Existe algún tratamiento?

Por ahora no existe ningún tratamiento probado contra la E.L.A. Sin embargo, el reciente descubrimiento de determinados factores de crecimiento neuronal y de agentes bloqueantes del glutamato, se han mostrado prometedores en la detención de la progresión de la enfermedad, aunque no existe aún ningún fármaco que la cure. Sí existen fármacos para combatir el conjunto de síntomas que acompaña a la enfermedad, como son los calambres, la espasticidad, las alteraciones en el sueño o los problemas de salivación. Existen numerosas estrategias muy eficaces para cuando aparecen las alteraciones respiratorias o cuando surgen problemas relacionados con las secreciones. Los fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales y logopedas, son los profesionales encargados de asegurar la independencia funcional a través del ejercicio y la utilización de los equipos técnicos oportunos.

## ¿Quiénes padecen la ELA?

La E.L.A. afecta principalmente a adultos entre 40 y 70 años, aunque hay muchos casos descritos en pacientes más jóvenes. No se trata de una enfermedad contagiosa. La proporción entre hombres y mujeres es aproximadamente 1,3 a favor de los varones. En España se estima que cada año se diagnostican casi unos 900 casos nuevos de E.L.A. (2 a 3 nuevos casos por día) y que el número total de personas que viven con E.L.A. ronda las 4.000, aunque estas cifras pueden variar.

La incidencia de esta enfermedad en la población española es de 2/100.000 y la prevalencia es de 1/10.000 (esto significa que unos 40.000 españoles vivos desarrollarán la E.L.A. durante su vida). La E.L.A. es una enfermedad tan frecuente como la Esclerosis Múltiple y más que la distrofia muscular.

<http://www.adelaweb.com/>