

Guía para la atención de la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) en España

1^a reimpresión

Edita y distribuye:
© MINISTERIO DE SANIDAD Y POLÍTICA SOCIAL
Secretaría General Técnica
Centro de Publicaciones
Paseo del Prado, 18. 28014 Madrid

NIPO: 840-09-046-6
D. L.: BI-2.426-09
Diseño original: www.elvivero.es
Maquetación: Blódena
Imprime: GRAFO, S.A.

Guía para la atención de la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) en España



GOBIERNO
DE ESPAÑA

MINISTERIO
DE SANIDAD
Y POLÍTICA SOCIAL

Grupo redactor

Arpa Gutiérrez, Javier. Sociedad Española de Neurología. Servicio de Neurología. Hospital Universitario La Paz. Madrid.

Enseñat Cantallops, Antonia. Sociedad Española de Neurorrehabilitación. Neuropsicología. Institut Guttmann. Barcelona.

García Martínez, Alberto. Servicio de Neurología. Hospital Universitario Central de Asturias. Oviedo.

Gastón Zubimendi, Itziar. Sección de Neurología. Hospital Virgen del Camino. Pamplona.

Guerrero Sola, Antonio. Sociedad Española de Neurología. Unidad de ELA. Servicio de Neurología. Hospital Clínico de San Carlos. Madrid.

Juan García, Francisco Javier. Sociedad Española de Neurorrehabilitación. Complejo Hospitalario Universitario de Vigo. Pontevedra.

Martínez Martín, María Luisa. Escuela Universitaria de Enfermería La Paz. Universidad Autónoma de Madrid.

Montero Orozco, Cristina. Trabajadora Social. Asociación ADELA.

Pascual Calvet, Jordi. Servicio de Neurología. Hospital del Mar. Universitat Autònoma de Barcelona. Barcelona.

Povedano Panadés, Mónica. Servicio de Neurología. Hospital de Bellvitge. Institut Català de la Salut. Barcelona.

Tranche Iparraguirre, Salvador. Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud El Cristo. Asturias.

Colaboradores

Martinell Gispert-Saúch, Montserrat. Sociedad Española de Neurorrehabilitación. Logopedia. Institut Guttmann. Barcelona.

Servera Pieras, Emilio. Unidad de Cuidados Respiratorios. Servicio de Neumología. Hospital Clínico Universitario-Universidad de Valencia.

Coordinación

Prieto Yerro, Isabel.

García Ortiz, Teresa. -

Martín Martínez, M^a Teresa de. -

Cortés Rubio, José Alfonso. -

López Arteaga, Natividad (apoyo administrativo).

Subdirección General de Cartera de Servicios y Nuevas Tecnologías. Dirección General de Cohesión del Sistema Nacional de Salud y Alta Inspección. Ministerio de Sanidad y Consumo.

Revisores

Aguilar Barberá, Miquel. Jefe de Servicio de Neurología. Hospital Mutua de Tarrasa (Barcelona).

Borrué Fernández, Carmen. Neuróloga. Unidad ELA. Hospital Carlos III. Madrid.

Caja López, Carmen. Directora del Plan Director Sociosanitario. Cataluña.

Contreras Carrero, Elena. Fundación Diógenes. Elche (Alicante).

Fernández Aparicio, Tomás. Subdirector General de Asistencia Especializada. Servicio Murciano de Salud. Murcia.

Fernández Liria, Alberto. Presidente de la Asociación Española de Neuropsiquiatría.

González Rodríguez, Víctor Manuel. Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Centro de Salud de Villoria. Salamanca.

Hurtado González, Francisco. Fisioterapeuta. Unidad ELA. Hospital Carlos III. Madrid.

López Alburquerque, José Tomás. Servicio de Neurología del Complejo Asistencial de Salamanca.

Marín Esteban, Saúl. Psicólogo. Unidad ELA. Hospital Carlos III. Madrid.

Martínez Eizaguirre, José Manuel. Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria (SEMFYC). Centro de Salud de Villabona (Guipúzcoa).

Martínez Pérez, Salvador. Director del Laboratorio de Embriología Experimental del Instituto de Neurociencias. Universidad Miguel Hernández-CSIC. Alicante.

Mascías Cadavid, Javier. Neurólogo. Unidad ELA. Hospital Carlos III. Madrid.

Miaja de Sarraga, Félix. ADELA.

Morales Ortiz, Ana. Neuróloga. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia.

Pascual Gómez, Julio. Servicio de Neurología del Complejo Asistencial de Salamanca.

Sacristán Rodea, Antonio. Equipo de Soporte de Atención Domiciliaria. Área 4. Madrid.

Salas Campos, Teresa. Psicólogo. Unidad ELA. Hospital Carlos III. Madrid.

Asociación Profesional Española de Terapeutas Ocupacionales (APETO). -

Colegio de Trabajadores Sociales de Madrid. -

Consejo General de Diplomados en Trabajo Social. -

Sociedad Catalana de Enfermería Neurológica. -

Sociedad Catalana de Medicina Familiar y Comunitaria (CAMFIC). -

Sociedad Catalana-Balear de Neurología de la Academia de Ciencias Médicas y de la Salud. -

ADELA (Asociación Española de Esclerosis Lateral Amiotrófica). -

ADELA Balears (Asociación de Baleares). -

ADELA-CV (Asociación de Comunidad Valenciana). -

ADELA-EH (Asociación del País Vasco). -

ADELA Navarra (Asociación de Navarra). -

ADELA Madrid (Asociación Madrileña). -

ARAEELA (Asociación de Aragón). -

ELA Andalucía (Asociación de Andalucía). -

ELA Principado (Asociación de Asturias). -

AMELA (Asociación de Murcia). -

Fundación Catalana de ELA Morrie. -

Índice

Presentación	13
Abreviaturas	15
1. Breve descripción e historia de la enfermedad	17
2. Situación actual de la ELA	21
2.1 Incidencia y prevalencia	21
2.2 Asistencia sanitaria	22
2.3 Investigación	24
3. Abordaje clínico y terapéutico	29
3.1 Clínica: Signos y síntomas	29
3.2 Diagnóstico	38
3.2.1. Proceso diagnóstico	40
3.2.2. Diagnóstico diferencial	44
3.3 Valoración respiratoria	46
3.4 Valoración neuropsicológica	48
3.5 Tratamiento integral	50
3.5.1 Tratamiento etiopatogénico	51
3.5.2 Tratamiento de los problemas respiratorios	54
3.5.3 Tratamiento sintomático	61
3.5.4 Tratamiento rehabilitador	67
3.6 ELA en atención primaria	72
3.7 Atención en urgencias	76
3.8 Cuidados paliativos	77
3.9 Consideraciones éticas	80
4. Repercusiones psicológicas, familiares y sociales de la enfermedad	83
4.1 Impacto en la vida y el entorno del paciente	83

4.2 Pautas de cuidado emocional a la familia y cuidadores.	87
4.3 Información sobre recursos sociales disponibles.	91
5. Recomendaciones de autocuidado en las actividades de la vida diaria.	95
6. Glosario de términos.	117
7. Anexos:	119
Anexo I. Escala ALS FRS modificada.	119
Anexo II. Plafón de comunicación.	123
Anexo III. Situaciones laborales en las que pueden encontrarse los pacientes de ELA.	127
Anexo IV. Prestaciones y ayudas existentes para los pacientes de ELA.	129
Anexo V. Asociaciones relacionadas con la ELA en España y otra información de interés.	133
8. Bibliografía.	137

Presentación

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad degenerativa progresiva del sistema nervioso central, que constituye un problema importante de salud, pese a su escasa prevalencia, por su gravedad y por el importante sufrimiento que supone para los pacientes y sus familias. La limitada esperanza de vida de estos pacientes, la gran capacidad invalidante de la enfermedad, la necesidad de cuidados permanentes y cambiantes, la gravedad de las complicaciones, el cambio en la estructura y dinámica familiar y los problemas emocionales y psicológicos que genera, son aspectos diferenciadores que requieren respuestas muy ágiles, coordinadas, y accesibles para el enfermo y su entorno familiar.

Pese a ser una enfermedad infrecuente, los profesionales sanitarios, especialmente los médicos de familia, deben tenerla en cuenta ante diversos signos y síntomas que pueden presentar los pacientes que acuden a las consultas de atención primaria, y así facilitar su detección precoz. Además, todos los profesionales que pueden participar en la atención de estos pacientes a lo largo de su vida deben conocer las pautas más adecuadas para su diagnóstico y tratamiento, teniendo muy presentes las repercusiones sanitarias, familiares, sociales y laborales de esta patología, de modo que se consiga una atención integral y de la mayor calidad posible.

Tras una petición de las asociaciones de pacientes, el Ministerio de Sanidad y Consumo planteó, en noviembre de 2005, a la Comisión de Prestaciones, Aseguramiento y Financiación, dependiente del Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud, en la que se hallan representadas todas las Comunidades Autónomas, crear un grupo de expertos para la elaboración de un documento en el que se recogiera una guía sobre el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad y sus repercusiones, con el objeto de difundirla entre los profesionales sanitarios del Sistema Nacional de Salud y dotarles de más información sobre el abordaje de la problemática de los afectados por la ELA.

El grupo de expertos, integrado por profesionales de reconocido prestigio propuestos por las Comunidades Autónomas, las Sociedades Científicas y el Ministerio de Sanidad y Consumo, con la activa participación de los colaboradores, ha realizado esta guía, que posteriormente ha sido remitida para su revisión a otros expertos, Sociedades Científicas y Asociaciones de Pacientes: Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria, Sociedad Española de Medicina Rural y Generalista, Sociedad Española de Medicina General, Federación de Asociaciones de Enfermería Comunitaria y Atención Primaria, Asociación Española de Neuropsiquiatría, Sociedad Española de Neurología, Sociedad Española de Cuidados Paliati-

vos, Sociedad Española de Endocrinología y Nutrición, Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica, Sociedad Española de Rehabilitación y Medicina Física, Asociación Profesional Española de Terapeutas Ocupacionales, Consejo General Trabajo Social, Asociación Nacional de Bioética Fundamental y Clínica, Asociación Española de Logopedia, Foniatria y Audiología, Fundación Diógenes y diversas Asociaciones de pacientes, muchas de las cuales enviaron valiosas aportaciones.

Se ha cuidado especialmente que el documento tuviera un enfoque multidisciplinar, abordando desde los aspectos más científico-técnicos, hasta los cuidados psicosociales de los pacientes y sus familias. Por tanto, este texto es fruto del consenso entre los expertos sobre líneas comunes de actuación ante estos pacientes, en la confianza de que pueda ser una herramienta útil para mejorar la atención del Sistema Nacional de Salud a los afectados por esta patología.

JOSÉ MARTÍNEZ OLmos
SECRETARIO GENERAL DE SANIDAD
Ministerio de Sanidad y Consumo

Abreviaturas

- AAN:** Asociación Americana de Neurología. -
- AATT:** Ayudas técnicas. -
- AINE:** Antiinflamatorios no esteroideos. -
- ALS FRS:** *Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rate Scale.* -
- ATP:** Adenosin-trifosfato. -
- AVD:** Actividades de la vida diaria. -
- BDNF:** *Brain derived neurotrophic factor.* -
- CIDP:** Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica. -
- CMAE:** Células madre adultas endógenas. -
- CME:** Células madre embrionarias. -
- CMEH:** Células madre embrionarias humanas. -
- DE:** Diagnóstico de enfermería. -
- DFT:** Demencia fronto-temporal. -
- DTI:** *Difusion tensor imaging.* -
- EAAT:** Transportador de aminoácidos excitatorios. -
- ELA:** Esclerosis lateral amiotrófica. -
- EMG:** Electromiografía. -
- ESAD:** Equipos de soporte de atención domiciliaria. -
- FDA:** *Food and Drug Administration.* -
- GABA:** Ácido gamma-amino-butírico. -
- GDNF:** Factor neurotrófico de la glía. -
- GEP:** Gastrostomía endoscópica percutánea. -
- IGF-1:** *Insulin growth factor.* -
- IM:** Intramuscular. -
- IMC:** Índice de masa corporal. -
- IR:** Insuficiencia respiratoria. -
- IV:** Intravenosa. -
- MNI:** Neurona motora inferior. -
- MNS:** Neurona motora superior. -
- NOS:** Óxido nítrico-sintetasa. -
- OMS:** Organización Mundial de la Salud. -
- PCF:** Pico de flujo de tos. -
- PET:** Tomografía de emisión de positrones. -
- RM:** Resonancia magnética. -
- RNAi:** Ácido ribonucleico de interferencia. -
- SC:** Subcutánea. -
- SNC:** Sistema nervioso central. -
- SNS:** Sistema Nacional de Salud. -
- SOD-1:** Superóxido-dismutasa tipo 1. -
- SPECT:** Tomografía de fotón único. -

SpO₂: Saturación por pulsioximetría. -

TAM: Tos asistida manual. -

TMM: Test muscular manual. -

VC: Capacidad vital. -

VEG: *Vascular endothelial growth factor.* -

VMNI: Ventilación mecánica no invasora. -

VMT: Ventilación mecánica vía traqueostomía. -

1. Breve descripción e historia de la enfermedad

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad del sistema nervioso central, caracterizada por una degeneración progresiva de las neuronas motoras en la corteza cerebral (neuronas motoras superiores), tronco del encéfalo y médula espinal (neuronas motoras inferiores). La consecuencia es una debilidad muscular que avanza hasta la parálisis, extendiéndose de unas regiones corporales a otras. Amenaza la autonomía motora, la comunicación oral, la deglución y la respiración, aunque se mantienen intactos los sentidos, el intelecto y los músculos de los ojos. El paciente necesita cada vez más ayuda para realizar las actividades de la vida diaria, volviéndose más dependiente y habitualmente fallece por insuficiencia respiratoria en un plazo de 2 a 5 años, aunque en el 10% de los casos la supervivencia es superior.

El conocimiento de la ELA como una entidad independiente tiene lugar en el siglo XIX, a partir de las observaciones clínico-patológicas de los grandes neurólogos europeos de la época. La primera descripción conocida se debe a Charles Bell quien, en su empeño por demostrar la independencia de las funciones motoras y sensitivas, publica en 1830 en su trabajo “*The nervous system of the human body*”, el caso de una paciente con afectación bulbar inicial que se extiende progresivamente a las cuatro extremidades, sin daño sensitivo ni de otras funciones distintas a las motoras¹.

Serán, sin embargo, los estudios de Jean-Martin Charcot (1825-1893) los que describan las características clínico-patológicas de la ELA de una forma similar a como la conocemos hoy en día². El método de Charcot se basa, en primer lugar, en una observación minuciosa de los síntomas clínicos y de su progresión en cada paciente, para después correlacionarlos con las lesiones anatómicas comprobadas en la autopsia. Su primera contribución al conocimiento de la enfermedad ocurre en 1865, cuando presenta en la *Société Médicale des Hôpitaux de Paris*, el informe de una mujer joven que desarrolla una debilidad progresiva acompañada de un aumento en el tono muscular que provoca contracturas, sin afectación del intelecto ni de las funciones sensoriales y preservando el control del esfínter urinario. En la autopsia encontró una degeneración aislada del cordón lateral en la médula espinal.

Pocos años después (1869) y en colaboración con su colega Joffroy³, describe dos casos de debilidad infantil progresiva acompañada de atrofia muscular, sin aumento del tono ni contracturas, en los que las lesiones

medulares están confinadas a la sustancia gris en el asta anterior medular. Después de estos hallazgos, propone una doble organización del sistema motor en la médula espinal: la debilidad acompañada de aumento en el tono y de contracturas es debida a la degeneración del cordón lateral, mientras que la debilidad y la atrofia muscular prominente sin contracturas son consecuencia del daño en la sustancia gris medular en las astas anteriores. Pronto se hace evidente la existencia de pacientes en los que se combinan ambos cuadros clínicos y patológicos. En 1871, junto a Gombault, relaciona la atrofia de los núcleos motores en la parte baja del tronco del encéfalo con la aparición de debilidad labio-gloso-faríngea característica de la parálisis bulbar progresiva. Aunque todas las manifestaciones esenciales ya están descritas, el término esclerosis lateral amiotrófica lo utiliza Charcot por primera vez en 1874 y desde esas fechas la ELA se conoce universalmente con el epónimo de enfermedad de Charcot.

Al microscopio, la principal característica es la pérdida de neuronas en el asta anterior medular y en los núcleos motores del troncoencéfalo, respetando los responsables de los movimientos oculares. Las neuronas remanentes suelen ser pequeñas y aparecen retráctiles, están cargadas de un pigmento llamado lipofucsina y contienen ocasionalmente un cuerpo de inclusión en su citoplasma. En lugar de estas células proliferan astrocitos fibrosos. La desaparición de las neuronas motoras tiene como consecuencia el adelgazamiento de las raíces anteriores medulares, la pérdida de gruesas fibras mielínicas en los nervios motores y un patrón característico de atrofia muscular denominado atrofia por denervación. También existe pérdida de células de Betz en la corteza motora cerebral, aunque puede no ser un hallazgo prominente, y la degeneración de sus axones, el fascículo córticoespinal, es evidente sobre todo en el cordón lateral de la médula lumbosacra, aunque con tinciones apropiadas también se demuestra en el tronco del encéfalo, cápsula interna y corona radiada⁴.

No es hasta mediados del siglo XX cuando se publican los primeros informes epidemiológicos acerca de una enfermedad entre la población nativa chamorro en la isla de Guam, caracterizada por una combinación de ELA, parkinsonismo y demencia, que supone la primera causa de muerte entre los adultos^{5, 6}. Cuadros clínicos similares ocurren en otras regiones del Pacífico Occidental, donde la incidencia era 50 a 150 veces superior respecto al resto del mundo. Las investigaciones etiológicas sugieren claramente factores exógenos más que genéticos en el origen de la enfermedad, fracasando, sin embargo, en la identificación de factores ambientales o dietéticos que expliquen esta agrupación de casos.

Entre un 5 y un 10% de todos los casos de ELA son familiares. La mayoría se heredan de manera autosómica dominante, aunque también se puede heredar de forma recesiva. En 1993 Rosen⁷ identifica mutaciones

en el cromosoma 21, más concretamente en el gen que codifica el enzima superóxido-dismutasa tipo 1 (SOD-1). En la actualidad se conocen más de 100 mutaciones distintas en este gen, que son responsables del 15 al 20% de las formas familiares y, por tanto, del 1 al 2% de todas las formas de ELA. Se desconoce la manera en que el enzima mutado contribuye al desarrollo de la enfermedad. Animales manipulados genéticamente, que exhiben las mismas mutaciones humanas, reproducen una enfermedad similar. Por el contrario, cuando se suprime por completo la expresión del gen y el animal no produce ninguna cantidad de enzima, la enfermedad no se manifiesta⁸. Se ha propuesto una hipótesis según la cual el enzima mutado sería capaz de ejercer nuevas acciones que tienen como consecuencia la degeneración de la neurona motora.

Las manifestaciones clínicas de las formas familiares y esporádicas de ELA son idénticas. Las diferencias descritas entre ambas hacen referencia a la edad de inicio (unos 10 años antes como media en los casos familiares), a la incidencia según el sexo (predominio de varones en las formas esporádicas e igualdad para ambos sexos en las familiares) y a la extensión de las lesiones microscópicas (anomalías en los cordones posteriores y en otros núcleos medulares) que clínicamente suelen ser silentes⁹.

Entre los avances surgidos en los últimos 20 años de historia de la enfermedad se incluyen:

- - la creación de registros de ELA que posibilitan la investigación epidemiológica;
- - la definición y posterior revisión de los criterios diagnósticos, conocidos como criterios de El Escorial¹⁰;
- - el descubrimiento del riluzol, único fármaco que ha demostrado eficacia para incrementar modestamente la supervivencia de los pacientes^{11, 12, 13};
- - el desarrollo de procedimientos efectivos para prolongar la vida mediante el manejo adecuado de los problemas respiratorios^{14, 15, 16, 17};
- - el nacimiento de equipos multidisciplinares que, respetando la autonomía del paciente, proporcionan soporte vital respiratorio y facilitan cuidados sintomáticos durante la evolución de la enfermedad y paliativos al final del proceso¹⁸.

2. Situación actual de la ELA -

2.1 Incidencia y prevalencia

El único estudio epidemiológico publicado sobre ELA realizado en España se llevó a cabo en Cantabria a lo largo de un período de 12 años¹⁹. Los datos epidemiológicos aquí expuestos en referencia a nuestro país resultan, por tanto, de la extrapolación de estos datos. Para calcular las tasas de mortalidad ajustada por edades entre 1951 y 1990 se utilizó la información proporcionada por el Instituto Nacional de Estadística a lo largo del mismo período²⁰.

- - La **incidencia** universal de la ELA permanece constante entre 1 y 2 casos nuevos por cada 100.000 habitantes y año. Existen agrupaciones de casos en determinadas regiones del Pacífico Occidental, donde la incidencia resultaba 50 a 150 veces superior^{5, 6}. Mientras en la Isla de Guam desciende rápidamente a lo largo de las últimas décadas, se describe un aumento en el número de casos diagnosticados cada año en el resto del mundo, debido probablemente a una mejora en el diagnóstico y a la mayor supervivencia de la población general, lo que supone un aumento de la población susceptible²¹.

En España la incidencia es de un nuevo caso por cada 100.000 habitantes y año, se inicia como media a los 60,5 años en las formas no familiares y unos 10 años antes en las familiares, y es causa de una mortalidad ajustada por edad de 1,5 fallecimientos por cada 100.000 habitantes y año.

- - La **prevalencia** descrita en España es de 3,5 casos por cada 100.000 habitantes. Excepto en las zonas de elevada incidencia (Pacífico Occidental), el rango oscila entre 4 y 6 casos por cada 100.000 habitantes para el resto de los países, en los que la ELA no familiar es más frecuente en varones (1,78 hombres por cada mujer), aunque esta tendencia tiende a igualarse por encima de los 70 años. Para algunos autores estos datos sugieren que el sexo puede jugar un papel como factor de riesgo de la enfermedad.

Se acepta universalmente que los casos familiares suponen entre el 5 y el 10% de todas las ELAs, aunque este porcentaje puede estar infravalorado¹⁸. En nuestro país las formas hereditarias suponen el 4,8%.

El 18% de las familiares presenta una mutación del gen que codifica el enzima superóxido-dismutasa tipo 1 (SOD-1), aunque en las formas aparentes esporádicas también puede detectarse esta anomalía. En España el 1,2% de las ELAs no familiares exhiben esta alteración en el cromosoma 21²².

2.2 Asistencia sanitaria

En el Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización, se incluye una amplia gama de servicios sanitarios a prestar a todos los usuarios del sistema público. Aunque no se señalan servicios específicos para los afectados por ELA, se recogen los fundamentales y necesarios para llevar a cabo una atención sanitaria adecuada, integral y continuada a todos los usuarios del Sistema Nacional de Salud, en condiciones de igualdad efectiva, con independencia de su lugar de residencia. Por otra parte, recientemente se ha publicado el Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud, que posibilita la creación de unidades de referencia para atender aquellas patologías que, por sus características, requieren concentrar los casos a tratar.

En el caso de la ELA, la aparición de nuevos casos hace que siempre haya pacientes recién diagnosticados y familiares a los que hay que formar e informar. Es imprescindible abordar la atención del paciente mediante el control de síntomas, el manejo de los problemas respiratorios, el apoyo psicológico, el apoyo social y la investigación desde una perspectiva multidisciplinar, garantizando la asistencia al paciente de ELA con el nivel de especialización que requiera la enfermedad en cada momento.

Las necesidades de los pacientes se multiplican con la evolución de la enfermedad, por lo que es fundamental la coordinación de todas las actuaciones para trabajar en la misma línea, evitando contradicciones y reforzando las buenas prácticas. La atención temprana a estos pacientes contribuye a su mejor formación y a la de sus familiares para prevenir situaciones de deterioro y afrontar el proceso de dependencia. Por ello es esencial la coordinación entre los dos niveles asistenciales, independientemente de los dispositivos de cada Comunidad Autónoma, en lo relativo a derivaciones, información diagnóstica, petición de pruebas, atención a domicilio, seguimiento, cuidados paliativos, etc.

La atención coordinada entre atención primaria y especializada y mediante equipos interdisciplinares permite dar respuesta a las diversas necesidades del paciente y su familia. Las distintas disciplinas (Médico de Familia, Neurólogo, Neumólogo, Endocrinólogo, Digestólogo, Médico Rehabilitador, Enfermero, Fisioterapeuta, Logopeda, Terapeuta Ocupacional, Psicólogo, Trabajador Social) se intercomunican, respetando la diversidad y la complementariedad, permitiendo una atención integral a los problemas que se derivan de la enfermedad.

Aunque en España no está formalmente reglada la asistencia integral hospitalaria al paciente de ELA, hay experiencias en algunos hospitales españoles que prestan una atención interdisciplinar al paciente y a su familia. El consenso en esta forma de trabajar entre los distintos profesionales sanitarios obedece a la experiencia en la atención de numerosos casos que se concentran en determinados hospitales. En este sentido cabe mencionar las experiencias de trabajo coordinado para el tratamiento y cuidado del paciente y su entorno familiar de diferentes profesionales en distintos hospitales españoles como son: Hospital de Basurto (País Vasco), Hospital de Bellvitge, Hospital del Mar y Hospital Santa Cruz y San Pablo (Cataluña), Hospital Virgen Macarena, Hospital Virgen del Rocío y Hospital Nuestra Señora de Valme (Andalucía), Hospital Clínico Universitario de Valencia (Comunidad Valenciana), Hospital Central de Asturias y Hospital Clínico de Santiago (Galicia).

Por su parte, en el Hospital Txagorritxu y el Hospital Donostia (País Vasco) se planteó la necesidad de una aproximación multidisciplinar que ayudara a enfermos y familiares a aliviar síntomas y asesorarles en las decisiones que han de ir tomando. Así desde hace varios años un grupo de especialistas (Neurólogo, Neumólogo, Digestólogo y Nutricionista) junto con el equipo de Cuidados Paliativos se coordinan para agilizar la intercomunicación entre la familia y los especialistas para que los recursos sanitarios se gestionen en el momento necesario.

Es importante destacar la sensibilización de las instituciones sanitarias que poco a poco se va materializando en medidas para paliar un problema tan importante. Sirva como ejemplo la creación de cinco “unidades de ELA” en la Comunidad de Madrid en marzo de 2006 (Hospital Carlos III, Hospital La Paz, Hospital Gregorio Marañón, Hospital 12 de Octubre y Hospital Clínico San Carlos).

La atención, información y formación adecuada a cada caso que se deriva del trabajo sinérgico estimula en el paciente y en su entorno las propias decisiones, permite mantener una relación de cercanía y realizar un cuidadoso seguimiento de la evolución de la situación de dependencia del afectado para posibilitar su adaptación.

2.3 Investigación

En la última década se han realizado importantes avances en el conocimiento de la etiopatogenia de la enfermedad, gracias a la investigación básica y terapéutica.

La *investigación básica* se centra en el estudio de las hipótesis etiopatogénicas que reúnen una mayor evidencia como las alteraciones genéticas ya mencionadas, la disfunción del metabolismo mitocondrial, la excitotoxicidad mediada por el ácido glutámico (principal neurotransmisor excitador del SNC) y la activación de mecanismos de muerte celular programada (apoptosis), mecanismos interrelacionados que conducen a la muerte celular (ver apartado 3.5.1. Tratamiento etiopatogénico).

La *investigación terapéutica* se centra en la búsqueda de nuevos tratamientos basados en el conocimiento de los mecanismos básicos citados. Este tipo de investigación se facilita por la existencia de diversos modelos experimentales con ratones transgénicos de la enfermedad, que permiten estudiar previamente el efecto de los posibles tratamientos antes de pasar a una fase de ensayos clínicos.

Se pueden diferenciar cuatro líneas principales de investigación: Medicamentos, factores neurotróficos, terapia génica y tratamientos celulares.

Medicamentos: En los últimos años se han publicado los resultados de varios ensayos clínicos con diferentes fármacos que tienen mecanismos de actuación muy variados y que desafortunadamente no han mostrado eficacia (gabapentina, topiramato, oxandrolona, pentoxifilina, celecoxib, indinavir, coenzima Q 10, vitamina E, creatina). También se han ensayado moléculas nuevas, no comercializadas (ONO 2506 PO, TCH 346, xaliprodem), que tampoco han demostrado eficacia.

Están actualmente en curso, pendientes de finalización o de evaluación, ensayos con otros medicamentos y nuevas moléculas, lo que da una idea del interés que suscita esta enfermedad en la actualidad (*Tabla 1*).

En una publicación reciente²³ se han recogido diversos compuestos que han sido evaluados en modelos experimentales de la enfermedad o en pacientes con ELA, con la finalidad de promover la realización de ensayos clínicos de fase III. Los autores, revisando la literatura, llegan a identificar hasta 113 productos que reúnen esta característica, aunque finalmente la lista se reduce a 20, en base a criterios de eficacia en modelos experimentales y de su posible toxicidad. Estos 20 productos, recogidos en su mayor parte en la *Tabla 1*, presentan variados mecanismos de acción y merecen, por los datos preliminares de que se dispone, una mayor investigación.

Tabla 1. Ensayos clínicos en curso con medicamentos para el tratamiento de ELA

Fase clínica		Fase preclínica
Ceftriaxona	Fase III	Arimoclamol
Minociclina	Fase III	NDGA
Tamoxifeno	Fase II	Inhibidor de naaladasa
Talidomida	Fase II	Inhibidor de caspasas
Talampanel	Fase II	Neotrofin (AIT-802)
Hidroxiurea		Inh. agregación de SOD-1
PYM 50018	Fase I	
Fenilbutirato	Piloto	
R+ Pramipexol	Fase II	
AEOL 10150	Fase II	
Memantina	Fase II y III	
Terapia combinada Minociclina + Creatina Celecoxib + Creatina	Fase II	
Valproato sódico	Fase III	
Acetato de glatiramer	Fase II	
MCI-186	Fase III	
EPO y CSF-G	Fase II	
Leviracetam	Fase II	
ONO-2506	Fase III	

Factores neurotróficos: Son moléculas implicadas en la supervivencia neuronal. Los resultados con BDNF no han sido positivos, mientras que los resultados de los diferentes ensayos con IGF-1 son contradictorios. Con la eritropoyetina hay evidencia de eficacia en algún caso aislado, pero sin confirmación en modelos de experimentación animal y en cualquier caso no es segura por las complicaciones trombóticas que presenta. El VEGF ha mostrado eficacia en fase preclínica.

Terapias génicas: Su objetivo es interferir en el curso de la enfermedad a través de la modificación de ciertos genes. Las estrategias que se emplean son varias. En todas ellas se trata de ensayos en fase preclínica y con modelos de experimentación animal.

- - El uso de transportadores virales administrados por vía intramuscular, con genes que expresan tanto VEGF como IGF-1, ha demostrado resultados positivos.
- - También se ha demostrado en cultivos celulares que la administración de virus con el gen que expresa EAAT aumenta la captación de ácido glutámico del medio.
- - La modificación en dos puntos clave de la secuencia de aminoácidos en la SOD-1 mutada inhibe la formación de agregados, impidiendo el desarrollo de la enfermedad.
- - El papel que puede jugar la glía en la patogenia de la enfermedad es cada vez más evidente, como queda reflejado en un estudio en el que actuando sobre modelos en los que se ha retirado de la microglía el gen de la SOD-1 mutada, las neuronas con SOD-1 mutada pueden sobrevivir más tiempo.
- - En 1998 Fire y Melo²⁴ publicaron la existencia de un mecanismo por el cual se puede silenciar un gen o lo que es lo mismo, su capacidad de sintetizar proteínas. Por ello, estos autores han recibido el Premio Nobel de Medicina en el año 2006. La técnica del silenciamiento genético o del RNA de interferencia (RNAi) ya se ha aplicado en modelos experimentales de la enfermedad y es una aproximación prometedora de un posible tratamiento, en principio para las formas familiares ligadas a mutaciones de la SOD-1, que podría extenderse a otras alteraciones genéticas conocidas. Consiste en interrumpir las instrucciones génicas para que se sintetice la SOD-1. Se han ensayado dos aproximaciones, ambas con resultado satisfactorio: la primera consiste en inyectar directamente un vector viral en la médula espinal con RNAi, y en la segunda, en administrar por vía IM un vector lentiviral con RNAi, llegando a las neuronas motoras por transporte retrógrado.

Terapia con células madre: Existen dos posibilidades de tratamiento, una con células madre embrionarias (CME) y otra, con células madre adultas endógenas (CMAE).

- - Las CME se obtienen de la masa celular interna del blastocito una semana después de la fertilización del óvulo, siendo, por tanto, células pluripotenciales. Estas células tienen la propiedad de poder aislarse y propagarse en cultivos celulares, con la potencialidad de convertirse

en cualquier tipo de tejido. Se ha conseguido la diferenciación en este tipo de cultivos de CME a neuronas motoras, presentando éstas la capacidad de poder formar conexiones con otras neuronas vecinas.

A nivel experimental se ha comprobado que las CME humanas (CMEH) pueden trasplantarse y sobrevivir largos períodos de tiempo en áreas dañadas, pero no se ha evidenciado una clara recuperación funcional.

Otra posibilidad de tratamiento combina aspectos de terapia génica y celular en un modelo experimental en el que las CMEH son modificadas a través de un lentivirus con un gen productor de un factor neurotrófico, concretamente de GDNF (factor neurotrófico derivado de la glía) humano, que se trasplanta a la médula espinal de un ratón transgénico, evidenciándose la supervivencia de las células durante semanas y la producción constante del factor neurotrófico en el lugar requerido.

Las CME también permiten estudiar cómo se produce la diferenciación en los diferentes tipos de tejidos y abre la posibilidad, una vez diferenciadas, de investigar nuevos fármacos, antes de realizar ensayos clínicos. En este sentido es interesante la creación de los llamados híbridos celulares a través de la fusión de una CMEH con una célula adulta de la piel. Aunque no pueden utilizarse para trasplante porque tienen el doble de cromosomas, ya que contienen los genes de ambos tipos celulares, sólo expresan las propiedades de las células embrionarias. De hecho, la técnica transfiere una célula adulta a un estado embrionario, siendo esta célula, a su vez, capaz de sobrevivir, crecer y producir todo tipo de células.

- - Las *células madre adultas endógenas* (CMAE) se encuentran, por ejemplo, en la médula ósea y también se ha comprobado su existencia en el cerebro y en la médula espinal. Son células multipotenciales y su capacidad de regeneración de un tejido dañado es menor. Sin embargo, hoy en día se está viendo que pueden desarrollar efectos beneficiosos cuando se trasplantan en el sistema nervioso central. Aunque se ha visto que las células madre neurales del adulto presentan cierta dificultad para proliferar en cultivos de laboratorio, la capacidad regenerativa de las células madre de médula ósea en el organismo ha permitido el desarrollo de la terapia celular en hematología.

A nivel experimental se ha comprobado que CMAE de medula ósea transplantadas en ratones han migrado al cerebro y se han convertido en células que parecen neuronas. También se han transplantado CMAE de bulbo olfatorio de un ratón adulto en un modelo de ratón transgénico, apreciándose aumento de la supervivencia.

Las CMAE cerebrales pueden ser una alternativa al trasplante, si se pudiera estimular su crecimiento. Ya hay líneas de investigación sobre

los genes y moléculas que intervienen en la división celular, migración y especialización de estas células que se encuentran en determinadas regiones cerebrales como el bulbo olfatorio.

En modelos animales de ELA se ha visto que el trasplante de células madre de médula ósea en la médula espinal ha mejorado la función motora de los animales y reduce la muerte de neuronas motoras, gracias a un efecto neurotrófico de las células madre. Este efecto neuroprotector de las células madre puede ser una prometedora vía de uso de terapia celular en la que las células actúan como vehículos de factores beneficiosos para otras células enfermas.

La Fundación Diógenes para la Investigación de la ELA ha iniciado dos líneas de investigación básicas en el Instituto de Neurociencias de la Universidad Miguel Hernández de Elche. De la primera línea, abierta en el 2001, se ha conseguido el inicio de un ensayo clínico en fase I/II de utilización de células madre de médula ósea autólogas en pacientes con esclerosis lateral amiotrófica, que se está llevando a cabo en dos hospitales de la ciudad de Murcia, tiene una duración de tres años y su finalidad es conseguir enlentecer la degeneración de las neuronas motoras. El otro proyecto de trabajo iniciado estudia la regeneración de neuronas motoras espinales a partir de células madre embrionarias.

Por otra parte, la investigación en el manejo de los problemas respiratorios deberá permitir mejorar día a día algunos procedimientos que alargan la vida de los enfermos y mejoran las condiciones en la que ésta transcurre.

3. Abordaje clínico y terapéutico

3.1 Clínica: Signos y síntomas

La ELA es una enfermedad de causa desconocida que da lugar al fracaso progresivo del normal funcionamiento del sistema motor que dirige, regula y mantiene la musculatura esquelética, responsable de la capacidad para moverse y relacionarse con el entorno (andar, manipular, escribir, comer, vestirse, hablar,...).

En la ELA, las neuronas motoras relacionadas con los movimientos oculares (oculomotores) y los músculos esfinterianos (relacionados con la función genital y urinaria) no se alteran. Tampoco se afecta la sensibilidad superficial ni la profunda, el sistema sensorial, el estado de conciencia ni compromete el funcionamiento del músculo liso, regulado por el sistema nervioso vegetativo responsable de la inervación de los órganos internos (corazón, intestinos, sistema vascular, etc.).

Las manifestaciones clínicas de la ELA (*Tabla 2*) son debidas al compromiso específico del sistema motor, con preservación del resto de funciones del sistema nervioso. La característica clínica más notable es la *asociación* en un mismo territorio muscular de síntomas y signos, en grado variable, que reflejan la afectación de la neurona motora superior e inferior. La clínica se inicia habitualmente de forma *localizada* en cualquiera de las cuatro extremidades o en la región cefálica, y puede llegar a producir *parálisis progresiva* de toda la musculatura esquelética en un plazo aproximado de 2 a 5 años. De hecho, los problemas respiratorios constituyen la principal causa de ingreso hospitalario y de mortalidad en los enfermos con ELA^{18,25}.

Tabla 2. Manifestaciones clínicas de la ELA.

- Compromiso específico del sistema motor.
- Asociación en un mismo territorio de síntomas y signos de afectación de neurona motora superior e inferior.
- Inicio localizado.
- Progresión de la parálisis.

1. Síntomas y signos de neurona motora inferior

A.- Debilidad muscular: Es el síntoma más relevante de la ELA y se debe a la muerte progresiva de neuronas motoras. Se manifiesta cuando se ha perdido el 50% de la población de neuronas motoras. Inicialmente afecta a un grupo de músculos y se va difundiendo hacia otros a medida que avanza la enfermedad.

La debilidad muscular (paresia) se valora mediante el Test Muscular Manual (TMM) que la gradúa de 0 a 5 (*Tabla 3*). El explorador ejerce fuerza contra resistencia a la contracción voluntaria de un determinado músculo o grupo muscular.

Tabla 3. Escala de valoración del Test Muscular Manual (TMM).

5: Fuerza muscular normal.
4: Disminución de la fuerza contra resistencia.
3: Imposibilidad de realizar fuerza contra resistencia, pero se mantiene el movimiento completo contra gravedad.
2: Movimiento incompleto contra gravedad.
1: Contracción muscular sin movimiento.
0: Ausencia completa de contracción muscular.

Normalmente es suficiente valorar los siguientes grupos musculares:

- En la región cervical: Flexores y extensores del cuello.
- En extremidades superiores:
 - Elevación del brazo (deltoides).
 - Flexión del codo (bíceps).
 - Extensión del codo (tríceps).
 - Flexores de la muñeca.
 - Extensores de la muñeca.
- En extremidades inferiores:
 - Flexión de la cadera (psoas).
 - Flexión de la rodilla (músculos isquiotibiales).
 - Extensión de la rodilla (cuádriceps).
 - Extensión del tobillo (tibial anterior).
 - Flexión del tobillo (gemelos).

Para valorar la fuerza de prensión de las manos puede utilizarse un dinamómetro manual. Otra técnica, que requiere instrumental adecuado, consiste en determinar la fuerza desarrollada por la contracción muscular isométrica.

ca. Se utiliza para el estudio del grado de progresión de la enfermedad, especialmente en ensayos clínicos.

B.- Atrofia muscular: Es debida a la pérdida de fibras musculares producida por la denervación. Aparece concomitante con el grado de debilidad muscular. En fases iniciales es fácil de observar por simple inspección en las manos, especialmente en la musculatura intrínseca (eminencia tenar, interóseos), en la lengua y en las piernas. Es más difícil de objetivar en otras localizaciones, especialmente en mujeres y personas obesas, en las que puede estar enmascarada por el panículo adiposo. A medida que avanza la enfermedad, se generaliza.

C.- Fasciculaciones: Son contracciones espontáneas de un conjunto de fibras musculares inervadas por una misma neurona motora (unidad motora), debidas a alteraciones de la excitabilidad de la membrana de la neurona motora inferior o de su axón.

A diferencia de las fibrilaciones (contracción de una única fibra muscular) que solamente se objetivan mediante electromiografía, las fasciculaciones pueden observarse por inspección visual, para lo que es necesario disponer de suficiente luz y mantener la mirada detenidamente durante varios segundos en las zonas en las que es más fácil observarlas: brazos, pantorrillas, tórax y abdomen. En personas con abundante panículo adiposo puede ser difícil verlas por simple inspección, por lo que será necesario palpar detenidamente varios músculos para poder detectarlas. En la lengua hay que tener especial precaución para no confundirlas con los movimientos continuos que presentan muchas personas al protruirla, pues las fasciculaciones se observan en los bordes laterales de la lengua. No dejan lugar a dudas cuando se acompañan de atrofia lingual.

Aunque las fasciculaciones no son un signo patognomónico de la enfermedad, ya que también pueden observarse en otras patologías que se acompañan de denervación (por ejemplo, radiculopatías, siringomielia, neuropatías periféricas axonales), su presencia constituye uno de los hallazgos más destacados de la ELA. Las fasciculaciones que se observan en la ELA son difusas en dos aspectos: dentro de un mismo músculo se reproducen en múltiples unidades motoras y, por otro lado, se evidencian en grupos musculares en los que la debilidad muscular todavía no se ha hecho patente. Se observan con el músculo en reposo, su frecuencia es baja e irregular y se repiten a intervalos entre uno y cinco segundos. A menudo el paciente no es consciente de ellas.

Las fasciculaciones benignas, síntoma muy frecuente en personas sin ninguna patología, desencadenadas por diversas causas (esfuerzo físico, fármacos), tienen unas características distintas, pues se localizan en una zona

concreta de un músculo, tienen una frecuencia de varias contracciones por segundo, se repiten con cierta regularidad y desaparecen al cabo de un cierto tiempo (minutos a horas). Normalmente son percibidas por la persona que las presenta.

D.- Calambres musculares: Las rampas o calambres musculares son contracciones dolorosas involuntarias sostenidas de los músculos que se acompañan de contractura palpable, de 30 a 45 segundos de duración. Al igual que las fasciculaciones pueden tener múltiples causas y presentarse en sujetos sanos, especialmente las de aparición nocturna o tras ejercicios intensos, localizados principalmente en las pantorrillas. En la ELA pueden preceder a la aparición de la debilidad muscular, se desencadenan con mínimas contracciones musculares (por ejemplo, durante la exploración) y afectan a cualquier músculo (cuello, mandíbula, manos, brazos, abdomen, muslos).

E.- Hipotonía y arreflexia: La pérdida de tono muscular y la ausencia de reflejos miotáticos son características de las parálisis periféricas. Se pueden observar en las formas de atrofia muscular primaria, aunque en la ELA, la característica es la presencia de reflejos exaltados o patológicos en territorios con debilidad muscular.

2. Síntomas y signos de neurona motora superior

Mientras que la debilidad muscular por lesión de la neurona motora inferior puede ser valorada mediante el TMM o métodos cuantitativos (dinamómetro, contracción voluntaria isométrica) y objetivada mediante los hallazgos de la electromiografía (EMG), no sucede lo mismo con la lesión de la neurona motora cortical y de su vía (piramidal o córticoespinal). La exploración clínica sigue siendo el método más adecuado para poder objetivarla, las exploraciones complementarias (estimulación magnética transcortical, neuroimagen) requieren tecnología no siempre disponible y sus resultados son todavía objeto de investigación.

A.- Debilidad muscular: La pérdida de neuronas motoras corticales no da lugar propiamente a debilidad muscular, sino a *torpeza y pérdida de destreza*, mientras que el balance de la fuerza muscular puede seguir siendo normal. El paciente puede manifestar sensación de agarrotamiento que le dificulta los movimientos de la extremidad (por ejemplo, arrastrar una pierna, imposibilidad para poder realizar movimientos rápidos, como golpeteo repetido con los dedos de las manos o con los pies). Es debida a la pérdida del control inhibitorio que ejerce la vía córticoespinal sobre las neuronas motoras inferiores que inervan los músculos antagonistas.

B.- Espasticidad: Como consecuencia de la ausencia de relajación de los músculos antagonistas, el tono muscular en estos músculos aumenta, dificultando los movimientos en los que participan grupos musculares antagonistas. Se pone de manifiesto explorando los movimientos pasivos de flexoextensión a nivel de codo y muñeca en las extremidades superiores y de la rodilla y tobillo en las inferiores. Al realizarlos se encuentra una resistencia anormal, especialmente al inicio, que luego cede bruscamente (fenómeno de la navaja). En las extremidades superiores predomina en los flexores y en las inferiores en los extensores. La espasticidad también puede ser descrita con otros apelativos: hipertonía piramidal o rigidez muscular.

C.- Hiperreflexia: Los reflejos musculares profundos, regulados por el arco reflejo miotáctico a nivel medular, quedan liberados a consecuencia de la pérdida del control por parte de la neurona motora cortical. La hiperreflexia en toda su expresión patológica presenta las características siguientes:

- a) *Aumento del área reflexógena:* la percusión con el martillo de reflejos en zonas de un músculo que habitualmente no desencadenan ninguna respuesta, es capaz de producir la contracción muscular refleja.
- b) *Reflejos policinéticos:* Un único golpe con el martillo puede desencadenar varias contracciones repetidas.
- c) *Difusión hacia otros músculos:* Por ejemplo, al percutir el reflejo rotuliano puede producir la contracción de los músculos aductores del muslo, incluso difundir a los de la extremidad contralateral.

Sin embargo, no en todos los casos de ELA se halla una franca hiperreflexia en las fases iniciales. Lo más frecuente es hallar reflejos vivos, pero sin los hallazgos descritos. El hallazgo de un reflejo muscular profundo conservado en un músculo parético y con atrofia sugiere compromiso de neurona motora superior. También es frecuente observar asimetría de los reflejos musculares profundos (por ejemplo, hiperreflexia localizada en la extremidad parética).

D.- Reflejos patológicos: A diferencia de los reflejos miotácticos, que son monosinápticos, los reflejos patológicos son polisinápticos, pues en su génesis intervienen múltiples sinapsis neuronales a distintos niveles del sistema nervioso. Se recomienda explorarlos de forma sistemática, ya que su presencia corrobora la afectación de neurona motora superior.

- a) *Reflejos patológicos en las extremidades inferiores:*
 - *Signo de Babinski:* Es el más conocido y patognomónico de lesión de la vía piramidal. Aunque sólo se encuentra en un 50% de pacientes con ELA, su presencia es un signo inequívoco de la enfermedad, siempre

- que vaya asociado a signos de compromiso de neurona motora medular.
- *Clonus*: Son contracciones musculares repetidas (clonías) desencadenadas por estiramiento pasivo y mantenido de un músculo. Los más fáciles de evocar son:
 - *Clonus rotuliano*: Desplazando rápidamente la rótula hacia abajo se produce un estiramiento del tendón del cuádriceps que desencadena contracciones repetidas del músculo cuádriceps.
 - *Clonus aquíleo*: La flexión pasiva brusca del tobillo con la rodilla semiflexionada provoca estiramiento del tendón de aquiles que desencadena contracciones repetidas del músculo gemelo.
- b) *Reflejos patológicos en las extremidades superiores:*
- *Signos de Hoffmann y Rossolimo*: Se obtienen percutiendo con los dedos o con el martillo de reflejos la cara palmar del pulpejo del dedo medio o pinzando la uña del dedo pulgar o medio de la mano estando ésta semiflexionada. La respuesta patológica es la misma en ambos casos: flexión de los dedos. Hay que tener en cuenta que el hallazgo aislado de este signo no necesariamente refleja patología, sino que requiere la presencia de otros signos de liberación de la vía córticoespinal (piramidal).
 - *Reflejo palmomentoniano*: Se obtiene mediante el rascado de la palma de la mano con el dedo del explorador. Cuando es patológico, se observa una contracción a nivel del músculo mentoniano ipsilateral. Aunque el origen de este reflejo no está dilucidado, en los pacientes de ELA es muy frecuente encontrar una respuesta patológica. En este caso es indicador de liberación de la vía córticoespinal.

E.- Labilidad emocional: También conocida como risa y llanto espasmódicos. El paciente presenta accesos de risa o lloro de forma incontrolada ante mínimos estímulos emocionales o incluso sin una causa aparente. Es una manifestación característica del síndrome pseudobulbar, clásicamente descrito en la demencia vascular (síndrome lacunar). Es un hallazgo frecuente en la ELA cuando hay compromiso de musculatura bulbar. Implica liberación de las vías córticobulbares por lesión de la neurona motora cortical.

En la *Tabla 7* del apartado 3.2. Diagnóstico, se resumen los signos y síntomas de lesión de las neuronas motoras.

3. Reflejos patológicos en los músculos de la vía aérea extratorácica

El paso a la vía aérea de saliva no deglutida o de restos alimentarios retenidos en las valléculas o en los senos piriformes desencadena una contracción

muscular, con cierre de la glotis y aparición de episodios de sofocación (“chocking”) o accesos de tos repetidos y angustiantes²⁶.

En condiciones normales, la ventilación y la deglución se coordinan de forma que durante la deglución se produce una apnea que es seguida de una inspiración para arrastrar hacia el exterior los posibles restos de alimentos no deglutidos. En algunos pacientes con ELA, este patrón está alterado y a la apnea durante la deglución prolongada puede seguirle una inspiración, lo que aumenta de forma significativa el riesgo de aspiración²⁷.

Durante la ventilación mecánica no invasiva (VMNI), el paso del aire supone un estímulo mecánico que puede provocar contracciones de los músculos laringeos. En ocasiones estas alteraciones interfieren la efectividad de la VMNI hasta el punto de provocar su fracaso¹⁶.

Formas de inicio

Los primeros síntomas de la enfermedad se manifiestan por la aparición sin causa aparente, en ocasiones después de un traumatismo, de debilidad y pérdida de fuerza localizadas en un grupo muscular inervado por uno o más miotomas adyacentes, en cualquiera de las cuatro extremidades o en la regióncefálica (bulbar). Los síntomas iniciales más frecuentes que motivan que el paciente consulte son:

- En las extremidades superiores, pérdida de fuerza en la mano, que se manifiesta al inicio por dificultad para abrir una pinza de tender la ropa, abrocharse los botones de la camisa, o coger objetos. Con menor frecuencia también puede manifestarse por debilidad a nivel más proximal que provoca dificultad para levantar pesos o mantener los brazos extendidos.
- En las extremidades inferiores, debilidad en el pie. Los síntomas más precoces son la imposibilidad para extender el dedo gordo o el pie caído, que puede comportar torceduras repetidas del tobillo. Esta forma de inicio se denomina clásicamente “pseudopolineurítica”. Al igual que en las superiores, también puede iniciarse por debilidad a nivel más proximal.
- En cabeza y cuello, la debilidad de los músculos de la lengua y de la faringe da lugar a disartria y disfonía, con dificultad progresiva para pronunciar palabras, especialmente las consonantes lingüales y palatales. También, aunque menos frecuente en las fases iniciales, puede occasionar dificultades para la deglución (disfagia), especialmente de líquidos, lo que puede provocar episodios de tos por el paso del líquido a la tráquea. La disfagia aislada, sin disartria, es excepcional y hace sospechar otras causas (por ejemplo, miopatía inflamatoria).

- Más raramente, la enfermedad se manifiesta ya de entrada de forma más generalizada, afectando a las cuatro extremidades, con síntomas de fatiga al andar o para levantar pesos. El paciente puede también notar sensación de rigidez y torpeza de movimientos, que pueden predominar en un hemicuerpo (forma hemipléjica).
- En un 2% de casos se inicia por síntomas respiratorios, debidos a que la debilidad muscular afecta precozmente a los músculos respiratorios, especialmente al diafragma. La aparición de disnea desencadenada por esfuerzos mínimos (por ejemplo, subir las escaleras de su casa) en un paciente habituado a realizar estos ejercicios sin presentar ningún problema, puede ser el primer síntoma de la enfermedad.

Estas formas de inicio de la ELA, aparentemente localizadas, inducen a menudo una orientación diagnóstica errónea (síndrome de túnel carpiano, radiculopatía cervical, hernia discal lumbar, patología laríngea,...). Ello da lugar a que el paciente sea referido a otras especialidades, especialmente a traumatología y otorrinolaringología, lo cual puede generar un notable retraso en el diagnóstico, hasta que la progresión o la aparición de nuevos síntomas motivan la consulta a un neurólogo. Ésta es la principal dificultad con la que se enfrenta el médico de familia, generalmente el primero al que el paciente consulta.

Formas clínicas

El diagnóstico de ELA requiere la asociación de signos de neurona motora superior e inferior. Sin embargo, al inicio de la enfermedad los signos de una de ellas pueden estar ausentes. Esto ha llevado a la descripción de distintas formas clínicas en función de la semiología predominante:

1. *Forma clásica de ELA*.- Asocia hallazgos típicos de neurona motora cortical y medular; suele iniciarse en extremidades superiores y progresar en poco tiempo hacia el resto de la musculatura, incluida la bulbar.
2. *Esclerosis lateral primaria*.- Se manifiesta exclusivamente por un síndrome de neurona motora cortical y de sus vías córticoespinal y bulbar; la supervivencia de los afectados suele ser superior a los 5 años.
3. *Amiotrofia espinal progresiva (atrofia muscular primaria)*.- Se manifiesta por signos de neurona motora medular, los signos de neurona motora superior están ausentes. Su progresión suele ser más lenta. En esta forma hay que plantearse siempre el diagnóstico diferencial con las amiotrofias espinales hereditarias y neuropatías motoras con bloqueos de conducción.

4. *Parálisis bulbar progresiva*.- Se manifiesta de entrada por un síndrome bulbar (disartria, disfonía, disfagia), con signos de neurona motora inferior bulbar (atrofia de la lengua y fasciculaciones lingüales) acompañados de labilidad emocional y signos de liberación de la vía córticoespinal a nivel de extremidades (hiperreflexia, espasticidad).

De forma más simple, se diferencian en formas espinares, cuando no se afecta la musculatura bulbar, y en formas bulbares, en el caso contrario.

Independientemente del tipo de inicio de la enfermedad, alrededor del 80% de los pacientes con ELA desarrollarán, a la larga, signos y síntomas de afectación bulbar, principalmente disfagia, disartria y alteraciones de la tos^{14, 28, 29, 30}. Cuando el trastorno motor impide por completo la producción del lenguaje oral, se habla de anartria.

- a) *Disfagia*: La disfagia es la alteración del transporte del alimento desde la boca hasta el estómago. En la disfagia pueden producirse dos tipos de alteraciones: falta de eficacia, que tiene como consecuencia la desnutrición y deshidratación, y falta de seguridad, con riesgo de aspiración, infección respiratoria, neumonía y asfixia.

Cuando el paciente no tiene reflejo tusígeno, puede sufrir una disfagia silente y mayor riesgo de infección respiratoria. Por otra parte, la dificultad para toser y aclarar la garganta eficazmente de forma voluntaria limita las posibilidades de despejar los residuos de la faringe.

En las personas con ELA de inicio bulbar la disfunción lingual es uno de los síntomas iniciales, con dificultad para masticar, impulsar el bolo y controlar los líquidos. Los pacientes con ELA de predominio córticoespinal no suelen experimentar cambios en la deglución hasta años después del diagnóstico; en estos casos suele alterarse inicialmente la movilidad velar y faríngea. El primer signo de disfagia puede ser una progresiva pérdida de peso.

Los principales signos de disfagia son episodios de atragantamiento, cambios de la voz (voz húmeda) después de deglutir, fatiga durante las comidas, infecciones respiratorias y pérdida de peso.

- b) *Disartria y comunicación*: Las alteraciones que afectan al habla son:
- Reducción de la función respiratoria, que causa hipofonía y emisión entrecortada.
 - Disartria de tipo mixto, en la que pueden producirse imprecisión articulatoria y alteraciones del timbre de la voz como aspereza, hipernasalidad e inestabilidad, así como enlentecimiento del habla.

La dificultad en la comunicación implica una limitación importante de la actividad y de la participación social. Es importante que en el mo-

mento en que el habla ya no es inteligible, la persona afectada y sus familiares dispongan de habilidades de comunicación y se hayan familiarizado con ayudas técnicas adecuadas que la optimicen. La capacidad de comunicarse debe ser un objetivo de los cuidados a lo largo de la enfermedad y especialmente en la fase final.

- c) *Alteraciones de la tos:* La afectación bulbar impide el cierre firme de la glotis durante la fase compresiva y altera la estabilidad de la vía aérea extratorácica durante la tos. Este problema llega a impedir una tos espontánea efectiva y supone, además, una seria interferencia para los procedimientos de ayuda para la tos^{29,30,31}.

3.2 Diagnóstico

El diagnóstico de la enfermedad es principalmente clínico y también electrofisiológico. En el año 1990, la Federación Mundial de Neurología estableció los criterios diagnósticos conocidos como criterios de El Escorial³² (*Tabla 4*), en la reunión que tuvo lugar en esa ciudad. Dichos criterios permanecen vigentes tras su revisión en 1998, momento en el que se establecen los criterios de arlie en los que se añaden a los criterios clínicos pruebas de laboratorio (electromiografía, neuroimagen,...)¹⁰ (*Tabla 5*).

A pesar de esto, el diagnóstico temprano de la enfermedad sigue siendo muy difícil³³ y el tiempo que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas hasta la confirmación del diagnóstico puede prolongarse hasta 9-14 meses o incluso más según series de diferentes países^{34,35}. Las principales causas en el retraso en el diagnóstico son la falta de familiaridad de muchos médicos con la enfermedad, la presentación con formas inusuales, la coexistencia de otra enfermedad o los falsos negativos ante la existencia de hallazgos neuroradiológicos que no justifican la enfermedad.

Esta tardanza en el diagnóstico conlleva un retraso en el establecimiento de pautas o tratamientos no farmacológicos y farmacológicos que pudieran aumentar la supervivencia y mejoría en la calidad de vida del paciente³⁶, así como la posibilidad de participar en otro tipo de estrategias como ensayos clínicos. Por tanto, una mayor difusión de los síntomas y signos de ELA podría contribuir a un diagnóstico más precoz y con mayor grado de certeza.

En la atención a pacientes con ELA debieran respetarse dos principios generales: por un lado, la necesidad de informar adecuadamente tomando en consideración los aspectos socioculturales y el contexto psicosocial del paciente y su familia y, por otro, asegurar la continuidad de los cuidados.

En cuanto al primer aspecto, algunos estudios han publicado que en la mitad de los casos esta información no se realiza de forma correcta mien-

Tabla 4. Criterios de El Escorial

El diagnóstico de ELA requiere:	Categorías de ELA	Deben estar ausentes:	El diagnóstico de ELA se apoya en:
1. Signos de MNS 2. Signos de MNI 3. Curso progresivo	Definida: MNS + MNI en tres regiones. Probable: MNS + MNI en dos regiones (MNS rostral a MNI). Posible: MNS + MNI en una región; MNS en dos o tres regiones (ELP). Sospecha: MNI en dos o tres regiones (AMP).	1. Trastornos sensitivos 2. Disfunción esfinteriana 3. Problemas visuales 4. Trastorno autonómico 5. Enfermedad de Parkinson 6. Enfermedad de Alzheimer 7. Exclusión de otras entidades que mimetizan la ELA	1. Fasciculaciones en una o más regiones 2. EMG con cambios neurogénicos 3. Velocidades de conducción motora y sensitiva normales (latencias distales pueden estar aumentadas) 4. Ausencia de bloqueos de conducción

Regiones: Bulbar, cervical, torácica y lumbo-sacra.

MNI: Neurona motora inferior

MNS: Neurona motora superior.

AMP: Atrofia muscular progresiva

ELP: Esclerosis lateral primaria.

Tabla 5. Criterios de Arlie. Categorías diagnósticas

Nivel de certeza diagnóstica	Características clínicas
ELA clínicamente definida	Signos y/o síntomas de MNS y MNI en \geq tres regiones
ELA clínicamente probable	Signos y/o síntomas de MNS y MNI en \geq dos regiones y obligatoriamente algún signo de MNS rostral a signos de MNI
ELA clínicamente probable con apoyo de laboratorio	Signos y/o síntomas de MNS y MNI en una región, o signos y/o síntomas sólo de MNS en \geq una región; y cualquiera de ellas acompañada de signos de MNI en EMG en \geq dos regiones exclusión de otras causas a nivel de laboratorio y RM
ELA clínicamente posible	Signos y/o síntomas de MNS y MNI en una región o signos y/o síntomas de MNI en \geq dos regiones o signos y/o síntomas de MNI rostrales a los de MNS y exclusión mediante EMG de otros diagnósticos pero sin criterios de afectación de MNI en dos regiones exclusión de otras causas a nivel de laboratorio y RM

Regiones: Bulbar, cervical, torácica y lumbo-sacra.

MNS Neurona motora superior

MNI Neurona motora inferior

EMG Electromiografía

RM Resonancia magnética

tras que otros demuestran que una adecuada comunicación facilita la confianza del paciente y mejora sustancialmente su adherencia a los cuidados y tratamientos^{18, 37, 38}. En la *Tabla 6* se recogen algunas recomendaciones a la hora de comunicarse con un paciente con diagnóstico de ELA.

Tabla 6. Reflexiones a la hora de informar a un paciente de ELA

- Busque un lugar tranquilo.
- Esté absolutamente seguro del diagnóstico.
- El paciente tiene derecho a conocer su situación.
- Dedíquele el tiempo suficiente.
- No existe una fórmula. Averigüe lo que el paciente sabe.
- Utilice un lenguaje sencillo.
- Dé la oportunidad de preguntar.
- Explique las complicaciones de la enfermedad y cuando las haya, informe de las alternativas terapéuticas.
- No establezca límites ni plazos.
- Asegure la continuidad de la atención.
- Informe acerca de los diferentes tratamientos y la posibilidad de participar en protocolos de investigación.
- Facilite o acepte la posibilidad de una segunda opinión (si el paciente quiere).
- Asegure que respetará su autonomía y capacidad de decisión.
- Extreme la delicadeza.
- No diga nada que no sea verdad.
- Procure no quitar la esperanza.

3.2.1 Proceso diagnóstico

A. Anamnesis y exploración física

Para establecer un diagnóstico correcto es necesaria una completa anamnesis que incluya preguntas como exposición a tóxicos, contactos de riesgo, síntomas sistémicos que hagan sospechar la existencia de problemas metabólicos u otras enfermedades subyacentes.

A fin de disponer de otros síntomas que conduzcan a una orientación diagnóstica correcta es importante realizar un interrogatorio dirigido con preguntas concretas sobre síntomas que espontáneamente el paciente no suele referir:

- - Los calambres musculares pueden preceder a la aparición de la debilidad muscular en ocasiones en meses.
- - Cambios en la fuerza muscular relacionados con los cambios de temperatura. La debilidad muscular empeora con el frío. El paciente refiere un aumento de las dificultades motoras en ambientes fríos.
- - Aparición de movimientos bajo la piel (fasciculaciones musculares).
- - Presencia de síntomas negativos: ausencia de dolor, parestesias, alteraciones esfinterianas, diplopia.
- - Existencia de antecedentes familiares de ELA.
- - La labilidad emocional en estas fases iniciales suele pasar desapercibida, por lo que se debe preguntar al paciente o a su familia si han notado que no puede controlar adecuadamente sus emociones ante mínimos estímulos (reír o llorar).

En la exploración física se buscarán signos de afectación de neurona motora superior y/o de neurona motora inferior, debiendo explorar las cuatro regiones a las que se refieren los criterios diagnósticos de El Escorial (bulbar, cervical, torácica y lumbo-sacra). En la *Tabla 7* se resumen las manifestaciones clínicas de la ELA.

Ninguno de los signos y síntomas es patognomónico de ELA, por lo que, además, ha de realizarse una exploración física exhaustiva en búsqueda

Tabla 7.- Signos y síntomas de lesión de las neuronas motoras

NEURONA MOTORA INFERIOR (ESPINAL O BULBAR)	NEURONA MOTORA SUPERIOR (CORTICAL)
Debilidad muscular	Torpeza y lentitud
Atrofia muscular	Espasticidad
Fasciculaciones	Hiperreflexia
Calambres musculares	Reflejos patológicos
Hipotonía muscular	Labilidad emocional
Arreflexia	

de signos que puedan hacer sospechar otras enfermedades con las que hay que hacer el diagnóstico diferencial.

B. Diagnóstico electrofisiológico^{39, 40, 41}

- - *Velocidades de conducción:* La conducción en los nervios motores no suele verse enlentecida hasta que no ocurre una pérdida axonal significativa y en este caso el descenso habitualmente es menor del 70% del valor normal; el cambio más llamativo es la reducción de la amplitud del potencial de acción compuesto. Las fibras sensitivas no se afectan en la ELA, por lo que los estudios de conducción sensitiva suelen ser normales, salvo en ocasiones en las que se puede objetivar leve descenso en la velocidad de conducción o moderado descenso en la amplitud.
- - *Electromiografía:* En el estudio electromiográfico aparece típica actividad de denervación caracterizada por aumento de la actividad de inserción, fibrilaciones, fasciculaciones espontáneas, ondas positivas y descargas complejas repetitivas. El estudio debe incluir músculos proximales y distales dependientes de diferentes raíces o nervios periféricos y músculos clínicamente no afectos. Se estudiarán como mínimo tres músculos por extremidad. Estos estudios electromiográficos permiten valorar la afectación de la neurona motora inferior.
- - *Estimulación magnética cortical:* Los estudios de estimulación magnética cortical permitirán valorar la afectación de la neurona motora superior, a través de la realización del umbral de excitabilidad, la valoración del tiempo de conducción motora central o de la duración del periodo de silencio. Se trata de una técnica no invasiva, fácilmente reproducible, que informa de la excitabilidad del córtex motor, especialmente del tracto piramidal. Esta técnica es de utilidad en aquellos pacientes en los que clínicamente no exista afectación de neurona motora superior⁴².

C. Neurorradiología

El estudio neuroradiológico en ELA tiene como objetivo principal la exclusión de otros procesos que pudiesen justificar los síntomas y signos del paciente. La presencia de alteraciones neuroradiológicas, sobre todo en la columna cervical o lumbar, es una de las causas de mayor número de falsos negativos, derivando en ocasiones en intervenciones quirúrgicas innecesarias por patología raqui-médulo-radicular y en otras ocasiones, desvía el diagnóstico hacia patologías de pronóstico totalmente diferente al de la ELA.

Los estudios con la resonancia magnética (RM) para encontrar marcadoreos precoces de la enfermedad han sido numerosos en los últimos 15 años y si bien parecía que la hiperintensidad del haz córticoespinal en secuencias T2 podía ser indicativa de ELA, se ha comprobado que también está pre-

sente en controles⁴³. Los hallazgos más importantes objetivados son la alteración de señal en el haz córticoespinal mediante la técnica DTI (*Diffusion Tensor Imaging*)^{44, 45} y la hiperintensidad de señal en el gyrus precentral subcortical⁴⁶; sin embargo, estos resultados no son del todo consistentes y tampoco son específicos⁴⁷.

La RM por espectroscopía ha mostrado un descenso en el pico de N-acetil-aspartato no sólo a nivel de córtex motor, sino también fuera de éste⁴⁸, sugiriendo un daño neuronal difuso⁴⁹.

D. Estudio genético

Aproximadamente un 5-10% de los casos de ELA tienen carácter familiar, por lo que el estudio genético no es un estudio diagnóstico de rutina. De entre todas las formas familiares, un 15-20% son debidas a una mutación en el cromosoma 21, en el gen que codifica la SOD-1, siendo ésta la causa de ELA familiar con mutación conocida más frecuente. Desde la descripción en 1993⁷ de la relación con dicho gen, se han referido gran cantidad de mutaciones a nivel del cromosoma 21, mayoritariamente con una herencia autosómica dominante (AD), aunque también existen formas con patrón autosómico recesivo (AR). Incluso en algunos casos de ELA aparentemente esporádica se han objetivado mutaciones en el gen de SOD-1^{50, 51}.

En la forma juvenil de ELA, de por sí poco frecuente y con una evolución más lenta, se han descrito formas hereditarias ligadas al cromosoma 9 y de carácter AD⁵².

Por último, hay que reseñar los casos de ELA hereditaria que asocian otros síndromes neurológicos, como el caso de la demencia frontotemporal (DFT)-parkinsonismo-amiotrofia, de herencia AD por mutación en el cromosoma 17⁵³, a nivel del gen que codifica la proteína tau y las formas de DFT-ELA ligadas al cromosoma 9⁵⁴.

Tabla 8. Clasificación de la ELA familiar

Autosómica recesiva	Mutación en gen SOD-1 (Cr 21) Tipo no-SOD-1: - Forma juvenil ligamiento Cr 9 - DFT-parkinsonismo-ELA (Cr 17) - DFT-ELA (Cr 9) - Otras
Autosómica recesiva	Mutación SOD-1 (Cr 21) Forma crónica juvenil (ligamiento Cr 2) Otras

3.2.2 Diagnóstico diferencial

En la *Tabla 9* se expone un listado de enfermedades que deben considerarse en el diagnóstico diferencial según predominen unos síntomas y signos u otros.

Tabla 9. Enfermedades que deben considerarse en el diagnóstico diferencial de ELA

Síntomas y signos de MNS	Síntomas y signos de MNI	Síntomas y signos de MNS y MNI	Síntomas y signos bulbares
- Mielopatía cérvico-artrósica	- Atrofia espinal del adulto	- Mielopatía cervico-artrósica o lumbar	- Malformación de Arnold - Chiari
- Malformación de Arnold-Chiari	- Neuropatía por bloques de la conducción	- Siringomielia	- Miastenia gravis
- Paraparesia espástica hereditaria	- Poliomielitis aguda	- Tumores cervicales espinales, intrínsecos o extrínsecos	- Siringobulbia
- Paraparesia espástica asociada a HTLV-I	- Síndrome post-polio	- Tirotoxicosis	- Enfermedad de Kennedy
- Tumores a nivel de tronco de encéfalo y/o raquídeos	- CIDP	- Hiperparatiroidismo	- Tumores del foramen magnum
- Malformaciones vasculares medulares	- Atrofia focal benigna	- Déficit de vitamina B12	
- Esclerosis múltiple	- Fasciculaciones benignas	- Intoxicación por plomo	
- Adrenomieloneuropatía	- Enfermedad de Kennedy	- Paraproteinemias	
- Latirismo	- Síndrome paraneoplásico asociado a procesos linfoproliferativos	- Síndrome paraneoplásico	
	- Miopatías inflamatorias o mitocondriales	- Enfermedades infecciosas (lúes, neuroborreliosis, VIH con algunos casos reversibles)	
	- Intoxicación por plomo	- Enfermedad de Machado-Joseph	
	- Déficit de hexosaminidasa A	- Déficit de hexosaminidasa A del adulto	
	- Síndrome post-radioterapia	- Enfermedad por cuerpos de poliglucosanos	
	- Neuralgia amiotrófica	- Síndrome post-electrocución	

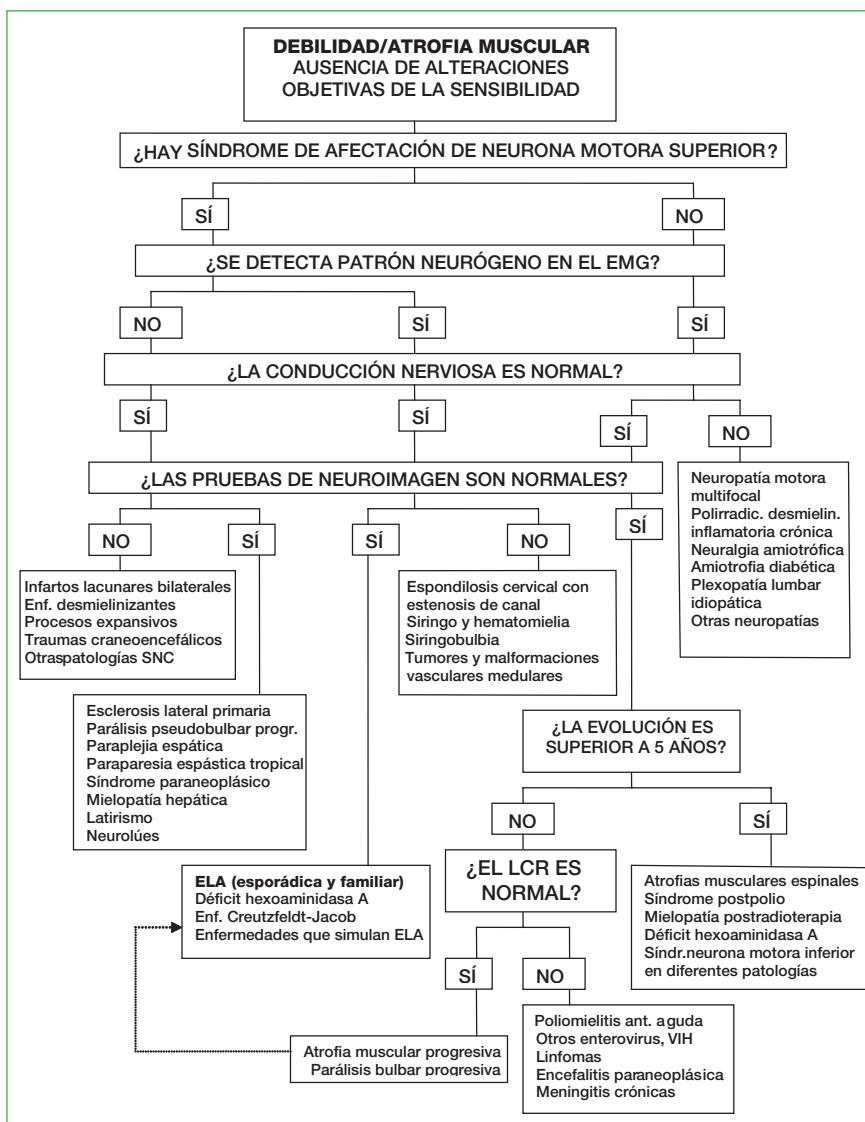
HTLV-I: Virus infotrópico de células T humanas tipo I.

CIDP: Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica.

VIH: Virus de la inmunodeficiencia humana.

En la *Figura 1* se describe el algoritmo para el diagnóstico de la ELA.

Figura 1. Algoritmo de diagnóstico de la ELA.



Fuente: Modificado de la Sociedad Española de Neurología (SEN). Algoritmos diagnósticos de enfermedades de la motoneurona.
<http://www.sen.es/pdf/neuromuscular/motoneurona.pdf>

Teniendo en cuenta la gravedad del pronóstico de la ELA y su impacto tanto en el paciente como en su entorno, no debe emitirse el diagnóstico si existen dudas o datos que hagan pensar en otro proceso diferente. Para ello, debe efectuarse un exhaustivo diagnóstico diferencial y se realizarán las pruebas complementarias necesarias para descartar otras posibilidades: desde una analítica que incluya determinaciones habituales (hormonas tiroideas, calcio, fósforo, vitamina B12, proteinograma...), pruebas electrofisiológicas y de neuroimagen, hasta, en algunas ocasiones, biopsia muscular para estudio de miopatías, biopsia de piel para descartar enfermedades de depósito o determinaciones enzimáticas como el déficit de hexosaminidasa A.

3.3 Valoración respiratoria

El manejo adecuado de los problemas respiratorios se inicia con una valoración clínica y funcional de los “problemas diana” en un Servicio capacitado: alteraciones de la musculatura bulbar, alteraciones de la tos y alteraciones de la ventilación.

- - ***Competencia de los músculos bulbares para proteger la vía área:*** La afectación bulbar puede causar alteraciones de la deglución que provoquen el paso de líquidos y sólidos a la vía aérea. En los casos en los que la historia clínica no permite valorar el número y la importancia de los posibles atragantamientos, la videoradiología con líquidos y distintas texturas de sólidos proporciona información valiosa. La escala de Norris de valoración de la afectación bulbar ha mostrado un valor predictivo muy bueno respecto a la capacidad de producir una tos efectiva durante las descompensaciones respiratorias³⁰.
- - ***Capacidad de los músculos para producir una tos efectiva:*** Cuando la mucosa bronquial no está dañada y las características viscoelásticas de las secreciones son las adecuadas, el aclaramiento mucociliar protege las vías respiratorias de las noxas externas y moviliza permanentemente el moco para que ascienda y se degluta de forma imperceptible. Cuando el aclaramiento no funciona correctamente, la tos es su sustituto necesario. Un golpe de tos exige la participación de los músculos inspiratorios para introducir un volumen adecuado de aire a movilizar, de los músculos de inervación bulbar para conseguir que el cierre de la glotis permita el aumento de la presión intratorácica, y de los músculos espiratorios para propiciar la salida explosiva del

aire³¹. De la magnitud del pico en el flujo de aire generado durante esta fase expulsiva (pico de flujo de tos -PCF-) depende la capacidad de expulsar hacia el exterior las secreciones respiratorias⁵⁵. Una tos espontánea es efectiva cuando consigue un PCF suficiente. La capacidad de toser se pierde a medida que, con la progresión de la enfermedad, aumenta la debilidad de los músculos y también, de forma brusca y con los músculos hasta ese momento funcionales, cuando se produce una infección aguda que empeora súbitamente la discapacidad⁵⁶. Dado que no se puede predecir *a priori* la velocidad con la que los enfermos perderán la capacidad de toser, son necesarias valoraciones clínicas y funcionales periódicas que permitan planificar una estrategia preventiva y terapéutica acorde con las necesidades^{31, 57, 58}.

En general, cuando tienen secreciones retenidas en el tórax, los enfermos perciben la sensación de estancamiento -que a veces se asocia a desconfort respiratorio o disnea y a ruidos audibles- y también distinguen con claridad si son o no capaces de expulsarlas³⁰.

Cuando no existe la referencia de un catarro reciente que permita averiguar si un enfermo ha sufrido o no problemas para expectorar, la exploración funcional proporciona, en las fases de estabilidad, información valiosa respecto a lo que puede suceder en las infecciones respiratorias. La medida del PCF es un procedimiento muy sencillo y no molesto que puede realizarse con una máscara oronasal conectada a un espirómetro convencional o, mientras los valores no sean inferiores a 270 l/m, a un medidor portátil de flujo de punta de los que utilizan los asmáticos para la autovigilancia⁵⁹. Cuando el PCF es inferior a 4,25 l/s en situación de estabilidad clínica, con toda probabilidad la tos espontánea no será efectiva si aparece una infección respiratoria³⁰. El PCF también aporta información complementaria respecto a la efectividad de la tos en el momento de ser medida³¹. Se tiende a aceptar que valores de PCF < 2,7 l/s se asocian a tos inefectiva, pues pese a sus limitaciones, es un indicador de riesgo para fallo de tos que debe ser tenido en cuenta en los episodios infecciosos.

- - **Capacidad del fuelle torácico para mantener una ventilación alveolar adecuada:** Como en el manejo de las secreciones, deben considerarse dos posibles situaciones prácticas respecto a la disfuncionalidad del fuelle torácico: la instauración progresiva de la incapacidad, ligada al avance progresivo de la enfermedad y la aparición brusca, a causa de la sobrecarga aguda que para los músculos respiratorios supone una infección pulmonar.
 - **Situaciones crónicas:** Las primeras manifestaciones clínicas de una ventilación alveolar insuficiente suelen ser la ortopnea (que obliga a algunos pacientes a dormir sentados) y la disnea a los pequeños esfuerzos en aquellos que todavía mantienen una cier-

ta movilidad. En otros casos, la hipoventilación se manifiesta en forma de sensación de sueño no reparador, despertares frecuentes, pesadillas, somnolencia diurna, cefaleas, disminución de la libido y afectación del rendimiento intelectual. Cuando la debilidad de los músculos respiratorios está avanzada, la exploración física puede mostrar taquipnea, participación de los músculos accesorios del cuello e interferencias en la fluidez de la conversación. La presencia de movimientos ventilatorios paradójicos es signo de fatiga muy severa. La aparición de hipercapnia (en medida transcutánea, en medida de fin de espiración o en medida convencional de gasometría) o de valores altos de bicarbonato arterial⁶⁰, o el registro de alteraciones de la saturación de la hemoglobina durante el sueño, aportan datos cuantificables respecto a la importancia biológica de la hipoventilación.

- **Situaciones agudas:** Puede producirse una disminución brusca de la fuerza de los músculos respiratorios⁶¹. Una bronquitis aguda, una neumonía, una atelectasia, etc. debilitan los músculos a la vez que les añaden una sobrecarga mecánica. En estos casos, la disnea y los cambios gasométricos son el resultado de sumar al daño de la pared torácica, el daño del órgano y a la hipoxemia por hipoventilación, la hipoxemia por aumento del gradiente alveolo-arterial de oxígeno. La exploración física y las exploraciones complementarias permiten valorar la gravedad de la situación, que puede llegar a suponer un riesgo inmediato para la vida⁶².

3.4 Valoración neuropsicológica

La ELA puede ir acompañada por una serie de cambios cognitivos, desde un déficit cognitivo muy discreto (el 48% de casos presentan moderada afectación cognitiva), hasta llegar en un 3,5% de casos a una demencia focal de tipo frontal^{63, 64, 65}.

Los déficits neuropsicológicos aparecen en mayor grado en pacientes con síntomas bulbares, pero el deterioro cognitivo no se limita sólo a este grupo⁶⁶. La gran mayoría de funciones neuropsicológicas afectadas son aquellas en las que el lóbulo prefrontal tiene un papel principal, especialmente la corteza prefrontal dorsolateral y premotora⁶⁷.

La afectación neuropsicológica no se correlaciona con el resto de la clínica neurológica típica de ELA. Los déficits neuropsicológicos pueden aparecer en las fases más iniciales de la enfermedad⁶⁸.

Numerosos estudios han demostrado claramente la existencia de déficits neuropsicológicos típicos de una disfunción del lóbulo frontal sin signos clínicos de demencia⁶⁵, caracterizados por problemas de atención y funcionamiento ejecutivo, en particular, y deterioro de la fluencia verbal. Estudios con SPECT (Tomografía de fotón único) o PET (Tomografía por emisión de positrones) muestran una hipoactividad en el córtex frontal, en áreas prefrontales, en el sistema límbico y en el tálamo⁶⁹.

Los trastornos neuropsicológicos más comunes en la ELA son: Disfunción ejecutiva, trastornos de atención y problemas de memoria.

- - *Disfunción ejecutiva:* Es la alteración neuropsicológica más frecuente en la ELA^{63, 64, 65, 67, 68, 69, 70}. Implica dificultades en la formulación de un objetivo, la planificación, la secuenciación, la autorregulación, la flexibilidad cognitiva y la resolución de problemas. También tiene efecto sobre la autoconsciencia y la conducta social.
Las funciones ejecutivas se hallan afectadas por lesión en los lóbulos frontales. Aunque otras capacidades cognitivas estén intactas, la presencia de daño frontal puede impedir la efectiva interacción de estas habilidades.
- - *Trastornos de atención:* Estos pacientes presentan problemas en tareas de atención dividida⁶⁸. Las dificultades de atención generalmente incluyen una reducción de la velocidad de procesamiento de la información, dificultad para atender a más de una cuestión a la vez, sostener la atención durante una actividad o para centrarse en una tarea evitando las interferencias del entorno.
- - *Problemas de memoria:* Aparecen en menor grado, pero también están descritos en la literatura⁶⁸. El paciente puede tener dificultad para aprender nueva información o para recordar información ya aprendida⁶³.

La neuropsicología aporta un diagnóstico del estado cognitivo del paciente. La evaluación neuropsicológica aporta los datos neuropsicológicos que permiten seguir la evolución del cuadro y ofrecer orientaciones terapéuticas^{71, 72} y será el primer paso para la *rehabilitación neuropsicológica*.

La evaluación neuropsicológica tiene que ir dirigida a diferentes áreas cognitivas: atención, memoria, funcionamiento ejecutivo, lenguaje, percepción, razonamiento abstracto, junto con la valoración de los trastornos emocionales y de conducta (depresión, labilidad emocional, agitación)⁷² y permite⁷³:

- - Detectar, describir y cuantificar las posibles alteraciones cognitivas, conductuales y emocionales.
- - Identificar el funcionamiento cognitivo preservado.

- Facilitar información y orientación a los familiares, cuidadores y a los miembros del equipo que permita fijar objetivos realistas y funcionales.
- Fijar los objetivos para la rehabilitación y diseñar un programa terapéutico.

En la *Tabla 10* se recogen algunas pruebas para la evaluación de los déficits cognitivos.

Tabla 10. Pruebas para la evaluación de los déficits cognitivos

FUNCIÓN	PRUEBA
Atención	Dígitos ⁷⁴ Continuous Performance Task II (CPT II) ⁷⁵ Symbol Digit Modalities Test (SDMT) ⁷⁶ Trail Making Test (TMT A) ⁷⁷ Test de Stroop ⁷⁸ Paced Auditory Serial Addition Test (PASAT) ⁷⁹
Memoria	Escala de Memoria de Wechsler (WMS-III) ⁷⁴ Test Conductual de Memoria (RMBT) ⁸⁰ Figura Compleja de Rey ⁸¹ Aprendizaje Auditivo y Verbal de Rey ⁸² Test de Aprendizaje Verbal España-Complutense (TAVEC) ⁸³
Funciones ejecutivas	Test de Clasificación de Cartas de Wisconsin (WCST) ⁸⁴ Trail Making Test (TMT B) ⁷⁷ Test de la Torre de Hanoi ⁸⁵

3.5 Tratamiento integral

El tratamiento de los afectados de ELA debe ser integral, multidisciplinar y comenzar desde el momento mismo de la comunicación del diagnóstico al paciente y a sus familiares o potenciales cuidadores. Teniendo en cuenta el carácter progresivo de la enfermedad y su pronóstico, además del tratamiento etiopatogénico, es fundamental el tratamiento sintomático adecuado, con el fin de mejorar la calidad de vida del paciente.

El inicio precoz del tratamiento integral requiere, en primer lugar, un diagnóstico también precoz de la enfermedad, siendo deseable la reducción del tiempo promedio que transcurre desde el inicio de los síntomas y el diagnóstico³⁵.

En el año 1999, el grupo de trabajo de ELA de la Academia Americana de Neurología (AAN) publicó los parámetros de práctica clínica en el cuidado del paciente, según datos basados en la evidencia³⁷. La publicación de esta guía supuso un avance en el cuidado y tratamiento de los pacientes de forma global⁸⁶, mejorando de forma significativa los síntomas incapacitantes para los pacientes (sialorrea, labilidad emocional de tipo pseudobulbar, dificultades deglutorias y respiratorias). Otros trabajos confirman estos datos⁸⁷ en los pacientes tratados en equipos multidisciplinares, y han demostrado una mejoría en la calidad de vida y en la supervivencia^{88, 89}.

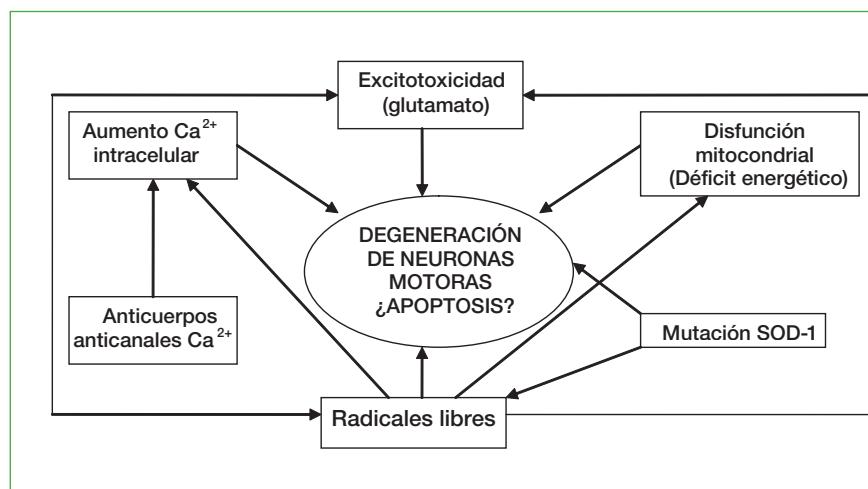
3.5.1 Tratamiento etiopatogénico

Los avances en el tratamiento sintomático integral han mejorado la calidad de vida del paciente y sus posibilidades de supervivencia, pero es el tratamiento etiopatogénico el que suscita más expectativas.

Los avances en la investigación en los últimos años sobre la etiopatogenia de la ELA han permitido encontrar fármacos que prolongan la supervivencia del paciente y abrir nuevos caminos de investigación sobre otras estrategias terapéuticas.

Las investigaciones sobre tratamientos etiopatogénicos van dirigidas a buscar fármacos que actúen en los procesos implicados en la degeneración de la neurona motora, siendo algunas de las teorías⁹⁰ (*Figura 2*):

Figura 2. Hipótesis integradora de la degeneración de la neurona motora



- - la existencia de radicales libres,
- - la excitotoxicidad mediada por glutamato,
- - el aumento de calcio intracelular,
- - la disfunción mitocondrial.

a) - *Tratamiento neutralizante de los radicales libres:* En la ELA, al igual que en otras enfermedades neurodegenerativas, el estrés oxidativo puede ser importante, tanto en el inicio como en el mantenimiento del proceso degenerativo. Existe a su vez una correlación entre excitotoxicidad y la producción de radicales libres⁹¹.

Al inicio de los 90 se realizaron ensayos con sustancias neutralizantes de radicales libres (N-acetil-cisteína, selegilina⁹², vitamina E), sin demostrar que prolonguen la supervivencia del paciente. Ensayos con vitamina E^{93, 94}, con placebo y controlados, no han demostrado variaciones en la supervivencia del paciente, incluso con megadosis de la misma. Únicamente se ha observado que la población tratada se mantiene durante más tiempo en una fase intermedia de la enfermedad.

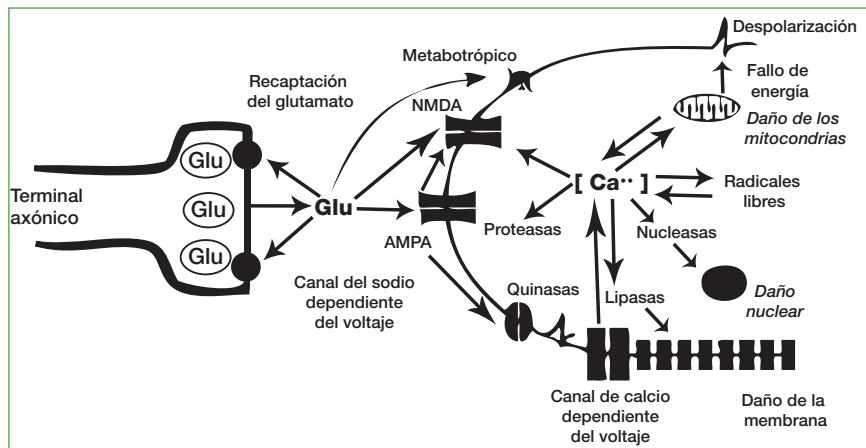
b) - *Terapia antieexcitotoxicidad:* La teoría de la excitotoxicidad fue la primera propuesta en los años 70 para describir la neurodegeneración ocasionada por excesiva presencia de aminoácidos excitatorios. El glutamato fue implicado en la ELA por el descubrimiento de niveles elevados del mismo en LCR y plasma.

In vitro en cultivos de neuronas motoras se ha demostrado que la presencia de glutamato induce la muerte celular programada de forma dosis dependiente. El glutamato se acumula en vesículas presinápticas. Su liberación hace que se una a receptores inotrópicos (AMPA y NMDA) y metabotrópicos, lo que pone en marcha mecanismos que van a permitir la entrada masiva de calcio desde el espacio extracelular. De esta forma se activan mecanismos enzimáticos intracelulares (proteasas, fosfolipasas, endonucleasas, óxido nítrico-sintetasas), que acelerarán la muerte celular programada^{95, 96}.

La teoría de la excitotoxicidad explica la muerte selectiva de las neuronas motoras, dado que éstas tienen una menor capacidad de tamponar el calcio por una menor expresión de proteínas que se unen a éste (*Figura 3*). Las primeras terapias antiexcitotoxicidad utilizaron aminoácidos de cadena ramificada. Actualmente se usan fármacos que actúan sobre receptores de glutamato (riluzol), que van a reducir su presencia en la sinapsis (lamotrigina, dextrometorfano,...) o análogos del GABA, neurotransmisor que bloquea la biosíntesis de glutamato (como gabapentina, vigabatrina).

De todos ellos, el único tratamiento antiexcitotoxicidad que ha demostrado alargar la supervivencia de los pacientes es el *riluzol*, por lo que es el único fármaco aprobado para el tratamiento de la ELA^{11, 12}. El

Figura 3. Teoría de la excitotoxicidad.



Fuente: Esclerosis lateral amiotrófica: Una enfermedad tratable. Ed. Jesús Mora, 1999.

riluzol es un derivado del benzotiazol que actúa a diferentes niveles en la metabolización del glutamato. Se realizaron dos ensayos clínicos multicéntricos, uno europeo y otro norteamericano, aleatorizados, estratificados, con placebo y controlados. En ambos se agruparon pacientes con el diagnóstico de ELA definitiva o probable, de acuerdo con los criterios de El Escorial, según fueran de inicio bulbar o espinal. La variable primaria fue la supervivencia o tiempo hasta la traqueostomía, y la secundaria el deterioro de la fuerza. En ambos estudios, se demostró un aumento de la supervivencia de 6 meses en el grupo tratado (100 mg/día), con una mortalidad un 38,6% inferior a los 12 meses en el grupo tratado con respecto al no tratado, diferencia que se mantuvo a los 21 meses y que se comprobó en un estudio posterior con mayor número de pacientes. Un incremento de la dosis no mostraba mayor supervivencia pero sí más efectos secundarios: mareos, anorexia, diarreas, náuseas y vómitos. Se mostró una elevación de hasta 5 veces de la concentración sérica de alanina-amino-transferasa en un 3,8% de los pacientes tratados con 100 mg/día. Habitualmente el efecto del riluzol sobre la función hepática es moderado, transitorio y reversible, por lo que se aconseja realizar una prueba de función hepática antes del inicio, mensualmente durante los tres primeros meses y posteriormente un control trimestral^{11, 12}. Recientemente, un grupo de investigadores²³ de Michigan han probado sobre neuronas motoras expuestas a elevadas dosis de glutamato,

1.040 sustancias, de las cuales 78 conseguían demorar la muerte de la neurona motora por:

1. - Inhibición de la síntesis de proteínas.
2. - Inhibición de la Cox (enzima ciclo-oxigenasa).
3. - Regulación de flujo de aniones.
4. - Modulación de receptores GABA.
5. Efecto antioxidante. -

Se ha demostrado en los pacientes con ELA la presencia de un RNAm aberrante del transportador de glutamato a los astrocitos (EAAT), lo que da lugar a una acumulación de glutamato en el espacio extracelular. -

c) - *Disfunción mitocondrial:* La alteración mitocondrial se produce de forma precoz en la ELA. La creatina actúa estabilizando el transporte y potenciando la formación de ATP. Aun así, un ensayo clínico realizado⁹⁷ con 5 g/día de creatina monohidrato y valorando la variación de la fuerza y de la funcionalidad mediante la ALS FRS (*Anexo I*) no ha demostrado diferencias entre el grupo tratado y el control.

Dadas las características de esta enfermedad es muy frecuente que pacientes y familiares estén atentos a posibles alternativas terapéuticas que se ofrecen desde distintos campos. Muchas de ellas no han demostrado utilidad ni beneficio para el paciente y le generan unas expectativas a las que no ofrecen respuesta o le suponen un gasto económico no necesario.

3.5.2 Tratamiento de los problemas respiratorios

Los avances en el manejo de las ayudas a los músculos respiratorios, tanto para conseguir una tos efectiva como una ventilación alveolar adecuada, han logrado mejorar de forma llamativa la supervivencia y la calidad de vida y disminuir el número de hospitalizaciones de los enfermos, aunque pueda permitir la progresión de la parálisis^{14, 17, 18, 98, 99}. El hecho de poder mantener artificialmente la vida a un número considerable de enfermos acerca conceptualmente los procedimientos de manejo a la alta tecnología y los separa de la actitud puramente paliativa^{14, 15, 17, 58, 99}. El manejo de los problemas respiratorios debe realizarse en unidades capacitadas, pues todavía se prescribe oxigenoterapia para tratar la hipoxemia por hipoventilación.

Como se ha indicado con anterioridad, los problemas respiratorios de los enfermos con ELA están relacionados, fundamentalmente, con la capacidad de los músculos de inervación bulbar para defender la vía aérea, con la capacidad de los músculos bulbares y respiratorios para conseguir una tos efectiva y con la capacidad del fuelle torácico para mantener una ventilación alveolar adecuada^{57, 58, 100}. La toma de decisiones en

el manejo de estos problemas se basa en la valoración clínica y funcional, en la opinión del paciente convenientemente informado y en los recursos disponibles⁵⁸. Tras el diagnóstico, se realizará una valoración clínica y funcional periódica que permita estadiar a cada paciente para saber en todo momento cuáles son los procedimientos preventivos y terapéuticos adecuados, para no caer en la futilidad ni retrasar actuaciones.

- a) - *Manejo de los problemas relacionados con la afectación bulbar y la defensa de las vías respiratorias.* Se describen en los apartados correspondientes a disfagia y disartria.
- b) - *Manejo de los problemas relacionados con la tos.* Debe plantearse desde una doble perspectiva: control de la pérdida progresiva de la efectividad de la tos (relacionada con la evolución de la enfermedad y su repercusión sólo sobre la pared torácica) y de los potenciales episodios agudos en los que una infección u otro problema del pulmón se añade a la debilidad de la pared.

En las fases iniciales de la evolución los pacientes mantienen una tos espontánea resolutiva, por lo que no es necesario ningún tipo de actuación específica; es más, en estas circunstancias las ayudas pueden restar efectividad a la tos espontánea²⁹. Pero cuando el enfermo expresa dificultad para expectorar o el PCF < 4,25 l/s^{30, 57} es muy posible que si tiene una infección bronquial, sea incapaz de expectorar de forma autónoma. También una puntuación inferior a 29 en el *subscore* de afectación bulbar de la escala de Norris¹⁰¹ predice la ineffectividad de la tos espontánea en un episodio agudo. Cuando se dan estas circunstancias, debe iniciarse el aprendizaje de la tos asistida manual y poner en contacto a los enfermos con las ayudas mecánicas para la tos, es decir, con el Cough-Assist³⁰. Las ayudas manuales deben practicarse a diario para mantener las habilidades aprendidas por el paciente y sus cuidadores y serán especialmente útiles en los problemas no severos que se resuelvan con rapidez. Pero cuando la importancia del proceso agudo³⁰ haga pensar en esfuerzos repetidos y en varios días de necesidad de ayudas, el objetivo de economizar fuerzas adquiere mayor relevancia y el Cough-Assist, que no requiere participación activa del enfermo, pasa a ser la única técnica a utilizar. Con presiones de +/- 40 cmH₂O y una relación insuflación/exuflación de 2-3 segundos, extrae las secreciones de alguien completamente incapaz de toser, siempre y cuando no exista una afectación bulbar importante^{14, 29, 31}. En casos de disfunción bulbar severa la observación inmediata permite comprobar, en muy poco tiempo, el fracaso del Cough-Assist: se mantienen la disnea, los ruidos y la sensación de encarcamiento, mientras que la saturación medida con el pulsioxímetro no mejora. En ocasiones, las secreciones retenidas

llegan a provocar un sufrimiento insoportable. Ante esta situación, atendiendo a las voluntades anticipadas, o se realiza la traqueostomía o se inicia el tratamiento farmacológico paliativo⁹⁹. Cualquier otra actitud resulta cuanto menos fútil, genera sufrimiento en el afectado y allegados y en ocasiones lleva a la mala práctica.

En los pacientes que eligen la alternativa de la traqueostomía si fracasa el manejo no invasivo de las secreciones, probablemente las cánulas de traqueostomía sin balón plantean menos problemas a largo plazo y son las más adecuadas¹⁰². Si la cánula lleva balón, para evitar daño traqueal la presión de llenado nunca debe superar 20 mmHg¹⁰². Cuando se utilizan cánulas fenestradas, tapando la boca de la cánula el paciente puede hablar si la afectación bulbar no se lo impide. Al colocar la cánula, para evitar la aparición de úlceras y granulomas, debe comprobarse mediante fibrobroncoscopia que ni la fenestra ni el extremo distal contactan con la mucosa traqueal.

El manejo convencional de las secreciones se basa en la aspiración con sonda a través del traqueostoma. No obstante, este procedimiento plantea problemas prácticos: en primer lugar, por razones anatómicas la sonda no entra en el bronquio principal izquierdo, y, en segundo lugar, durante la aspiración pueden aparecer hipoxemia, arritmias, alteraciones de la mucosa, etc., incluso cuando se realiza con cuidado¹⁰³. Como alternativa, el Cough-Assist con presiones de +/- 40 cm H₂O con 2-3 segundos de insuflación/exuflación resulta más efectivo, más seguro y más confortable¹⁰⁴ y en la actualidad es el procedimiento preferido por los pacientes y cuidadores.

Antes del alta, tras la traqueostomía, hay que comprobar que los cuidadores realizan correctamente las aspiraciones y que el material que se llevan al domicilio (sondas, recambios, aspirador, etc.) reúne las condiciones adecuadas. Cuando los pacientes son incapaces de manipular ellos solos la cánula, es imprescindible que dispongan de un sistema seguro de aviso y que siempre haya una persona atenta al aviso para poder auxiliarles si piden ayuda.

c) - *Manejo de los problemas relacionados con la ventilación alveolar:* También la ventilación alveolar puede empeorar de forma crónica a medida que los músculos pierden fuerza o de forma rápida cuando algún problema agudo añade una sobrecarga a los músculos respiratorios que provoca su fracaso en horas. Por ello, las ayudas para mantener (o sustituir) la ventilación alveolar se instauran bien siguiendo un protocolo no urgente de adaptación o en el contexto de una emergencia.

Ventilación no invasiva: La VMNI es uno de los procedimientos fundamentales en el manejo de los pacientes con ELA y tiene como objetivo mejorar la ventilación alveolar sin acceder a la tráquea^{14, 15}. La forma de

conexión del sistema del ventilador al paciente (la *interfase*) es el punto que marca la diferencia respecto a la ventilación mecánica convencional. Existen distintas interfases ventilador-paciente, y las más utilizadas son las oronasales para la noche y los dispositivos bucales para la VMNI durante la vigilia^{14, 15, 57, 99}. También son muchos los ventiladores diseñados para los domicilios, con un peso y tamaño mínimos y una gran autonomía de baterías. Básicamente pueden dividirse en dos grupos: los que proporcionan presión de soporte o binivel (los más conocidos son los de marca BiPAP) y los ciclados por volumen. Estos últimos son los más útiles cuando la VMNI se dispensa con dispositivos bucales, cuando se utilizan fármacos que deprimen el centro respiratorio o producen relajación muscular y cuando la enfermedad está avanzada^{15, 57, 105}. También permiten insuflaciones para maniobras de tos asistida. El ventilador *ideal* varía según el paciente y es aquel que consigue su función biológica del modo más confortable. Existen revisiones que permiten conocer en profundidad las diferentes opciones de ventilación y los requisitos más importantes para que la VMNI consiga la mejor efectividad^{15, 105}.

Intercambiando las interfases y manejando también de forma no invasiva las secreciones, cuando la afectación bulbar no es significativa puede mantenerse la VMNI de forma continua (sin tiempo libre de ventilador) durante años^{14, 15}. Dado que la mayor parte de pacientes solicitan este tipo de soporte vital respiratorio, mientras que sólo un 30% aproximadamente acepta la VMT^{99, 106}, es imprescindible que los neumólogos que atiendan a los pacientes con ELA sean expertos en el manejo de los procedimientos no invasivos^{15, 107}.

¿Cuándo iniciar la VMNI?: Cuando la pérdida de fuerza es paulatina, los datos clínicos y biológicos sustentan las decisiones terapéuticas: la ventilación no invasiva nocturna se inicia cuando la ortopnea impide dormir acostado, cuando los signos y síntomas de hipoventilación alteran el bienestar del paciente o interfieren la calidad de su relación con el entorno o cuando se produce un tiempo significativo de hipoxemia nocturna^{15, 18, 108}. Las recomendaciones para la práctica señalan una $\text{PaCO}_2 > 45 \text{ mmHg}$ acompañada de alteraciones clínicas o una $\text{PaCO}_2 > 50 \text{ mmHg}$ con o sin manifestaciones clínicas. El tiempo de hipoxemia nocturna considerado significativo es mayor de 5 minutos consecutivos de $\text{SpO}_2 < 88\%$. No obstante, cuando no hay afectación clínica (aunque sí biológica leve), muchos pacientes son reticentes a iniciar la ventilación no invasiva en la medida que no les aporta beneficios perceptibles. En estas circunstancias es imprescindible que el médico responsable tenga los conocimientos y la experiencia adecuados para elegir el mejor *tempo* desde una perspectiva a medio y largo plazo. En algunos casos, la VMNI es un procedimiento que se inicia súbi-

tamente como consecuencia de una infección respiratoria aguda en pacientes previamente normocápnicos⁶². No existe ningún indicador que permita predecir cuáles de los pacientes que en situación de estabilidad clínica mantienen una aceptable ventilación alveolar pasarán, de repente, a correr riesgo vital. Por lo tanto, a diferencia de lo que pasa con la tos, no existe un momento eficiente para iniciar la familiarización de los pacientes con los procedimientos que pueden evitarles la intubación y la posterior traqueostomía. Dada la falta de predictores, la alternativa más efectiva es recomendarles que acudan o se pongan en contacto telefónico con el hospital ante cualquier episodio de disnea o incluso ante un catarro que afecte más allá de las vías superiores^{15, 107}.

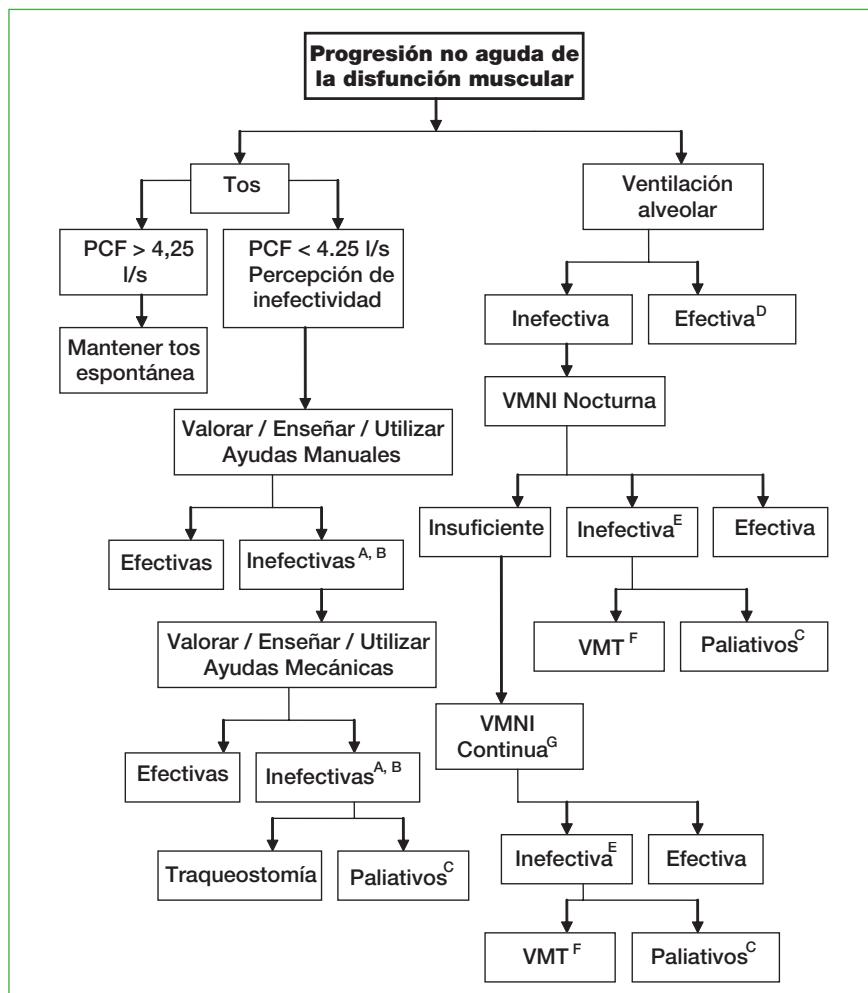
Episodios agudos

Cuando no existe afectación bulbar, puede mantenerse la VMNI continua durante días en los episodios de daño agudo del órgano pulmonar⁶². Obviamente, a las medidas de manejo de secreciones con técnicas de tos asistida (manual y sobre todo, mecánica) y al ventilador y a las interfaces capaces de responder a las demandas ventilatorias del paciente, es imprescindible sumar el tratamiento adecuado con fármacos, la oxigenoterapia y un aporte nutritivo suficiente, todo ello en un entorno que permita una estrecha vigilancia clínica y la monitorización continua de, al menos, la SpO₂. Para los pacientes que han rechazado la traqueostomía, el manejo no invasivo es la única alternativa para mantener la vida.

La traqueostomía de urgencia y la ventilación mecánica continua son el tratamiento de elección en algunos casos, pero no marcan siempre el inicio de la ventilación mecánica continua. Pasado el episodio agudo, muchos pacientes utilizan la ventilación -al menos a corto o medio plazo- sólo durante la noche¹⁰². Cuando están desconectados, una cánula fenestrada y un tapón en la boca de la cánula les permite conversar y mantener una actividad social limitada fundamentalmente por su discapacidad motora. También cuando la VMT se hace permanente, los aparatos ligeros (incluidos aspiradores portátiles) y las baterías de larga duración (o la conexión a la batería del motor de la silla de ruedas o de un coche) permiten desplazamientos largos fuera del domicilio.

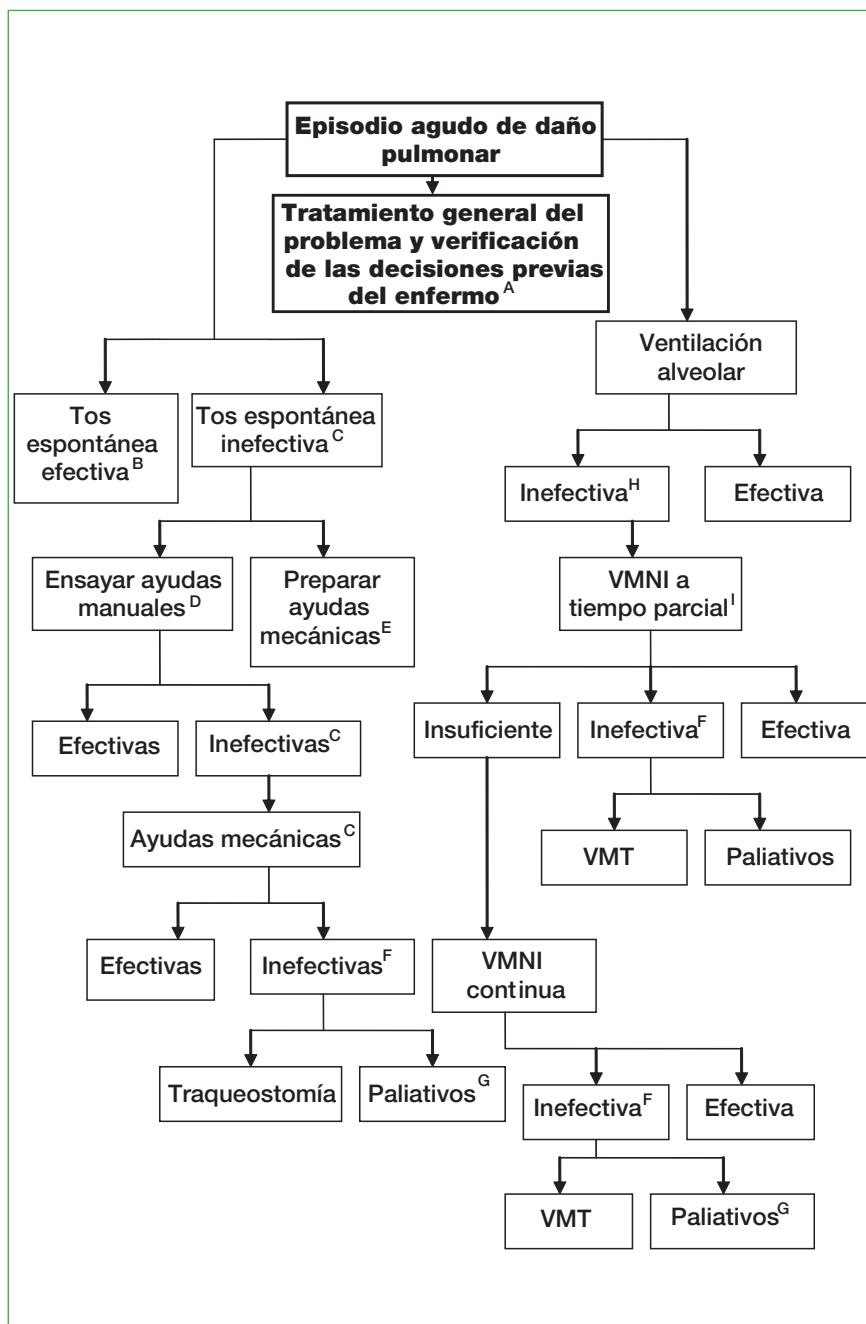
La *Figura 4* muestra los procedimientos utilizados para la prevención y el manejo de los problemas respiratorios que van apareciendo con el agravamiento progresivo de la ELA. En el caso de que el paciente lo solicite, las medidas de soporte deben retirarse siguiendo rigurosamente los pasos establecidos en las guías de práctica clínica competentes. En la *Figura 5* se señalan las decisiones que se han de tomar para manejar adecuadamente un episodio respiratorio agudo por daño pulmonar.

Figura 4. Diagrama de decisiones para manejar las alteraciones de la tos y de la ventilación alveolar relacionadas con la progresión no aguda de la disfunción muscular (Servera E y Sancho J, 2007).



A: Evidencia clínica o -posiblemente- PCF<2,7 l/s. **B:** Ante afectación bulbar severa, no retrasar traqueostomía o paliativos. **C:** El objetivo es eliminar el sufrimiento del enfermo y tener en cuenta el de los allegados. **D:** Con FVC < 50% del valor esperado, podría ser útil familiarizar al enfermo y cuidadores con la VMNI. **E:** Sólo puede considerarse inefectiva tras agotar las posibilidades en cuanto a tipo de ventilador, modo de ventilación y modelos de interfase. **F:** En Unidad capacitada. **G:** Sólo si se administra alternando interfares bucales y oronasales y preferentemente con ventilación mecánica basada en volumen.

Figura 5. Diagrama de decisiones para manejar un episodio respiratorio agudo por daño pulmonar (Servera E y Sancho J, 2007).



A: Si el paciente lo solicita, las medidas de soporte deben retirarse siguiendo rigurosamente los pasos establecidos en las guías de práctica clínica competentes.

B: PCF > 4,5 l/s en situación estable y verificación clínica *in situ*. **C:** Caídas de SpO₂, sensación de estancamiento de secreciones con disnea o desconfort respiratorio, persistencia de ruidos, aumento de los picos de presión máxima inspiratoria en el display del ventilador. **D:** Si hay fatiga o ante proceso previsiblemente largo, optar por ayudas mecánicas (Cough-Assist). **E:** Si no hay contraindicaciones. Con afectación bulbar severa, probable fracaso. Vigilancia estrecha. **F:** Ante afectación bulbar severa, no retrasar traqueostomía o paliativos. **G:** El objetivo es eliminar el sufrimiento del enfermo y tener en cuenta el de los allegados. **H:** Criterios clínicos (disnea, somnolencia, cefalea, bradipsiquia, taquipnea/bradipnea, músculos accesorios, alteraciones cardiacas) o biológicos (hipoxemia no reversible o progresiva pese a oxigenoterapia, hipercapnia no reversible o progresiva, acidosis progresiva). **I:** Si la VMNI a tiempo parcial se prevé de larga duración, alternar boca y oronasal. En general, las mentoneras son inefectivas para corregir las fugas bucales. **J:** Sólo si se administra alternando interfases bucales y oronasales y preferentemente con ventilación mecánica basada en volumen.

Si las medidas terapéuticas generales y los procedimientos de soporte no invasivos fracasan y el enfermo ha rechazado o rechaza actuaciones que precisen acceso a la tráquea, el objetivo es evitar su sufrimiento y disminuir en la medida de lo posible el de los familiares, recordando que el tratamiento paliativo requiere también unos conocimientos y habilidades específicos^{109, 110, 111}.

El primer paso, después de informar a los familiares del alcance de la situación, es interrumpir el círculo vicioso disnea-ansiedad-disnea. Las opciones terapéuticas son no farmacológicas y farmacológicas. Entre las primeras se recomienda mantener al paciente tranquilo e incorporado, asegurando la presencia de familiares.

Los pacientes con disnea intermitente pueden precisar tratamiento farmacológico para aliviar la ansiedad (por ejemplo, lorazepam 0,5-2 mg), así como opiáceos (morfina 5 mg) y midazolam (5-10 mg) si la disnea fuera grave. En casos con disnea constante en tratamiento con morfina 2,5 mg IV/vía oral 4 veces al día, o morfina en infusión IV continua, pueden precisar para un mejor control nocturno el empleo de diazepam o midazolam.

3.5.3 Tratamiento sintomático

Con independencia de los medicamentos de base para tratar la ELA, hay una serie de signos y síntomas en estos pacientes que es necesario tratar:

a) Déficit nutricional y disfagia

El estado nutricional y el peso corporal son importantes factores de predicción de supervivencia^{112, 113, 114}. El déficit nutricional es frecuente en el paciente con ELA por motivos diversos, pues la pérdida de peso, la debilidad muscular y las alteraciones nutricionales con frecuencia se relacionan con la presencia de disfagia, pero pueden ocurrir también en ausencia de ésta¹¹⁵.

Con el fin de mantener el estado nutricional en la mejor situación posible, debe hacerse una valoración periódica aun en ausencia aparente de síntomas sugestivos. Una forma sencilla de evaluar esta situación es mediante el control periódico de altura y peso. Un índice de masa corporal (IMC) por debajo de 18,5-20 kg/m² o una pérdida de peso mayor o igual a un 10% son indicativos de déficit nutricional¹¹³.

El especialista en nutrición debe evaluar al paciente precoz y periódicamente para poder ofrecer las medidas necesarias en las diferentes fases de la enfermedad. Esto es aún más importante si se tiene en cuenta que algunos síntomas, como la disfagia en sus formas leves, no son relatados de forma espontánea por el paciente o sus familiares.

Cuando aparecen los primeros problemas, con el fin de facilitar una correcta ingesta, se recomienda¹¹⁵:

- - evitar alimentos que puedan provocar atragantamientos,
- - fragmentar las comidas,
- - cambiar la consistencia de los alimentos: dieta triturada, utilización de espesantes,
- - utilizar alimentos de fácil masticación y movilización con la lengua,
- - cambiar la temperatura de aquéllos,
- - utilizar técnicas para mejorar la masticación y la deglución.

Cuando se detectan signos de desnutrición (pérdida de masa corporal, pérdida de peso, aumento de los tiempos de ingesta), puede proponerse de forma precoz la realización de una gastrostomía endoscópica percutánea (GEP), sin que ello suponga el abandono total de la ingesta por vía oral. No existe un criterio definitivo sobre cuál debe ser el momento en el que se plantee la realización de la gastrostomía¹¹⁶, si bien está supeditado a la función pulmonar. Deberá realizarse, sobre todo en formas bulbares, antes de que la capacidad vital (VC) sea menor de 50%^{117, 118} y/o antes de una pérdida de peso corporal mayor del 5-10%, pues si están presentes estos factores en el momento de realizar la GEP, se relacionan con mayor mortalidad en los primeros 30 días post-GEP^{119, 120, 121, 122, 123, 124}. En 2006 se publicó una revisión Cochrane cuyo objetivo era evaluar la eficacia de la gastrostomía en la ELA en términos de supervivencia, estado nutricional

y calidad de vida, en la que los autores concluyen que no existe ningún ensayo controlado aleatorio que indique que la alimentación por sonda enteral es beneficiosa para la supervivencia en comparación con la alimentación por vía oral. La mejor prueba hasta la fecha, basada en estudios de cohorte controlados prospectivos, indica una ventaja para la supervivencia en todas las personas con esclerosis lateral amiotrófica, aunque estas conclusiones no son definitivas. Las pruebas sobre una mejoría en la nutrición todavía no están disponibles, pero por el momento son favorables. Pocos investigadores han abordado la calidad de vida, por lo que este tema necesita mayor atención. Aunque toda la comunidad científica está de acuerdo en su empleo, no existe evidencia suficiente para poder asegurar que esta medida aumente la supervivencia.

En los casos en los que la GEP no estuviese indicada, la gastrostomía radiológicamente insertada podría ser otra opción terapéutica. Esta técnica se ha mostrado más segura que la GEP en casos de afectación respiratoria moderada-severa aportando igualmente beneficios sobre la supervivencia⁸⁷. En estudios posteriores en los que se han comparado la supervivencia y complicaciones con ambas técnicas, no se han observado diferencias significativas entre los dos grupos^{125, 126, 127}. En los pacientes con afectación respiratoria severa (VC < 50% del valor teórico o insuficiencia respiratoria), el apoyo ventilatorio no invasivo permite realizar la técnica sin complicaciones significativas^{128, 129}.

En caso de no ser posible la realización de GEP, el paciente podría utilizar nutrición mediante sonda nasogástrica.

b) Sialorrea

El exceso de salivación (debido al déficit de cierre de los labios, pobre control postural de la cabeza y pérdida de la capacidad autonómica de deglución, así como el cierre defectuoso del velo faríngeo y alteraciones del sistema vegetativo) puede causar estomatitis o infecciones fúngicas, que pueden retrasar o dificultar los cuidados rehabilitadores.

La sialorrea es un síntoma enormemente molesto y que causa aislamiento social. Aunque la aspiración de secreciones con aspirador portátil se ha demostrado eficaz, en la mayoría de ocasiones se precisará tratamiento farmacológico con:

- - amitriptilina a dosis de 25-50 mg de dos a tres veces al día, iniciando preferiblemente el tratamiento en toma nocturna^{130, 131},
- - atropina sublingual en gotas¹¹⁴,
- - bromuro de butilescopolamina,
- - otros fármacos con efecto anticolinérgico: antihistamínicos, trihexifenidilo.

Cuando estos tratamientos pierden eficacia o son insuficientes, puede utilizarse toxina botulínica como tratamiento de uso compasivo. La infiltración de ésta en glándulas salivares produce una disminución eficaz de la secreción, consiguiendo un adecuado control de la excesiva salivación^{132, 133, 134, 135}. Los resultados son, en general, satisfactorios, con una duración del beneficio de, al menos, dos meses, si bien existe algún caso aislado que ha cursado con efectos secundarios limitantes¹³⁶.

Finalmente, si todo lo anterior falla, puede intentarse la radioterapia de las glándulas salivares^{131, 133, 137}. A pesar de la existencia de series que confirman la eficacia de dicha técnica a dosis bajas de 7-8 Gy, con escasos efectos secundarios^{138, 139}, no es una técnica que se utilice con frecuencia, precisamente por sus hipotéticos efectos secundarios locales.

c) Dolor y calambres

Tradicionalmente se afirma que la ELA cursa con ausencia de sintomatología sensitiva. Sin embargo, en fases avanzadas de la enfermedad un alto porcentaje de pacientes puede experimentar dolor (40-73%) por calambres, inmovilización o deformidades articulares¹⁴⁰.

El calambre es un síntoma inicial que se resuelve por sí solo con la progresión de la enfermedad. Aparece antes de dormir, es molesto y puede ser aliviado mediante fisioterapia (estiramientos y movimientos pasivos de las articulaciones) y masajes, manteniendo el músculo afectado caliente y estirándolo hasta que el dolor se alivie.

Se pueden utilizar los mismos fármacos que se usarían para tratar el calambre en otros pacientes, como el sulfato de quinina, diazepam, fentoina, verapamilo, magnesio, gabapentina o carbamacepina. Inicialmente deben ser tratados con analgésicos menores o antiinflamatorios no esteroideos (AINE), sin olvidar la utilidad de relajantes musculares, antiespásticos o inyecciones de toxina botulínica^{141, 142}.

d) Espasticidad

El tratamiento farmacológico deberá hacerse de forma lentamente progresiva para evitar el empeoramiento de otros síntomas como la disfagia o la función ventilatoria. Los fármacos recomendados son baclofeno (dosis iniciales de 15 mg/día repartidos en tres tomas) y tizanidina (dosis de 6-24 mg/día)¹⁸. Además de los tratamientos farmacológicos, deberá tenerse en cuenta como opción la terapia física.

e) Labilidad emocional

Se pueden encontrar signos pseudobulbares hasta en un 50% de pacientes, como el llanto fácil, las risas o el bostezo patológico, y pueden hallarse en pacientes sin signos bulbares motores.

Clásicamente se ha utilizado amitriptilina a dosis de 50-75 mg/día; sin embargo, en la actualidad se están obteniendo también resultados satisfactorios con antidepresivos de diseño más moderno como los inhibidores de la recaptación de la serotonina. Salvo la mejor tolerancia de estos últimos por tener menos efectos secundarios¹⁴³, no parece haber ninguna ventaja para una medicación u otra, por lo que deberá valorarse la tolerabilidad, la seguridad y el coste.

La utilización de levodopa también ha mostrado eficacia en el control de la risa y el llanto patológico¹⁴⁴ y debe tenerse en cuenta como opción terapéutica en caso de fracaso de otros tratamientos.

f) Depresión

Dado el carácter progresivo y el pronóstico de la enfermedad, es previsible que la sintomatología depresiva o ansiosa sea frecuente a lo largo de la evolución y de hecho, se produce en todas las etapas de la ELA.

Como ya se ha comentado, desde el momento del diagnóstico de la enfermedad la relación entre médico y paciente puede ser determinante en la presentación temprana de síntomas depresivos, influyendo tanto la forma de comunicar el diagnóstico, como el grado de conocimiento de los profesionales que le atienden¹⁴⁵. El grupo de trabajo de la AAN da directrices respecto a cómo y cuánta información hay que dar al paciente y la terminología que debe evitarse¹⁴⁶.

Los síntomas depresivos son más frecuentes al inicio de la enfermedad, y no hay correlación entre la sintomatología ansioso-depresiva y la duración de la enfermedad ni la pérdida de capacidades físicas^{147, 148}. Los episodios de depresión mayor son poco frecuentes en pacientes con ELA e igualmente menos frecuentes aún en fases avanzadas de la enfermedad, sin aumentar tampoco en relación con la proximidad del desenlace de la enfermedad¹⁴⁹.

Una vez pasada la fase de aceptación de la enfermedad, se deberá tratar la depresión con un enfoque global que debería constar, al menos, de dos vertientes:

- - valoración y tratamiento psicológico con psicólogos integrados en el equipo multidisciplinar y familiarizados con enfermedades de mal pronóstico vital.
- - tratamiento farmacológico, si fuese necesario, con antidepresivos y/o ansiolíticos y/o hipnóticos. Como antidepresivos, los más utilizados son amitriptilina y los inhibidores de la recaptación de serotonina (fluoxetina, paroxetina, escitalopram, citalopram).

g) Otros síntomas y signos

- - *Alteraciones del sueño:* Son muy frecuentes (29-48%) y producen mucho malestar, ya que empeoran el cansancio y la debilidad que

suelen presentar estos pacientes. Suelen ser secundarias a otras causas entre las que destacan: causas psicológicas, dificultad para cambiar de postura durante el sueño, dolores musculares, insuficiencia respiratoria, etc. Deben evaluarse cuidadosamente las posibles causas e indicar el tratamiento etiológico adecuado.

Como tratamiento sintomático, parece haberse obtenido buena respuesta con amitriptilina, hipnóticos (zolpidem) o benzodiacepinas (diazepam, lorazepam...)^{150, 151}. La ventilación mecánica en modo volumen-control con máscara oronasal o con conexión mediante traqueostomía, asegura una adecuada ventilación alveolar y permite utilizar la dosis y el fármaco adecuado sin temer los efectos secundarios respiratorios¹⁵.

- - **Estreñimiento:** Aunque la enfermedad no afecta a la inervación intestinal, la inmovilidad y el tratamiento farmacológico de otros síntomas (opiáceos, escopolamina, etc.) pueden causar estreñimiento. De forma previa a cualquier indicación y más si la aparición del estreñimiento es reciente, debería realizarse un tacto rectal para descartar la impactación fecal. En cuanto al tratamiento, aunque siempre deben indicarse medidas dietéticas, como aumentar la ingesta de líquido y una dieta rica en residuos, en fases evolucionadas se añadirá tratamiento farmacológico con laxantes estimulantes del peristaltismo (senósidos, bisacodilo,...), osmóticos (lactulosa, lactitol,...) o de acción local (supositorios de glicerina, enemas,...)¹⁵².
- - **Reflujo gastroesofágico:** Puede ocurrir por afectación diafragmática a nivel del esfínter esofágico inferior. Además de su clínica específica, puede ser causa de disnea nocturna o dar lugar a cuadros de bronco-aspiración. El tratamiento incluye medidas posturales, procinéticos e inhibidores de la bomba de protones¹⁵².
- - **Laringoespasmo:** Se trata de una reacción brusca de cierre de las cuerdas vocales que causa una sensación de pánico por la imposibilidad de respirar y que suele ir seguida de estridor. En general, se resuelve en pocos segundos y de forma espontánea. Es un signo que aparece en fase temprana en el 2% de los pacientes con ELA, pero que puede alcanzar al 19% en los estadios finales. Suele desencadenarse como respuesta a diferentes estímulos: tos, reacciones emocionales, aire frío, reflujo gastroesofágico, atragantamientos con saliva, etc. Si la causa es el reflujo gastroesofágico, los pacientes podrían beneficiarse de tratamiento con inhibidores de la bomba de protones y con procinéticos^{131, 152, 153}. Cuando es por otras causas puede tratarse con benzodiacepinas en determinadas situaciones.
- - **Edema:** Se produce por inmovilización y falta de tono muscular. Se puede tratar mediante elevación de las extremidades afectas, medias de compresión, terapia física y diuréticos suaves.

3.5.4 Tratamiento rehabilitador

El tratamiento neurorrehabilitador pretende mantener el mayor nivel de calidad de vida del paciente, mejorar su adaptación al entorno, aumentar su autonomía y resolver las complicaciones que vayan surgiendo. Es muy importante mantener la coordinación del equipo que interviene en el tratamiento del paciente, para no incurrir en contradicciones que puedan añadir inseguridad o desconfianza en los pacientes⁸⁸.

a) Medicina física y rehabilitación: El papel de la medicina física en la ELA comienza antes de que haya una pérdida significativa de la fuerza o de la función, y continúa durante el resto de vida de la persona.

Fisioterapia: Se debería iniciar desde el momento en que se conoce el diagnóstico, planificando el ejercicio físico para corregir las alteraciones de la postura, prevenir el dolor y disminuir la rigidez muscular. Asimismo se debe promover la independencia funcional, entrenar al paciente para la prevención de caídas, y reeducar la marcha mediante determinadas ayudas técnicas. Finalmente, tiene una labor muy específica en los cuidados respiratorios, sin olvidar el gran papel que juega en la educación de los familiares o cuidadores para el soporte domiciliario del paciente^{154, 155}.

Los pacientes con ELA presentan una baja tolerancia al ejercicio¹⁵⁶ y se fatigan con facilidad, de ahí que el ejercicio deba ser adecuado a las condiciones de cada paciente, necesitando un programa de ejercicios que se adapten a sus propias necesidades y habilidades. Desde el inicio deben prevenirse las contracturas, particularmente de los hombros. Los ejercicios sólo se realizarán durante unos minutos, pero deberían ser parte de la rutina diaria.

Los ejercicios de mantenimiento del recorrido articular tienen como objetivo mover cada articulación afectada, a través de su plano y rango de movilidad. No todas las personas con ELA pueden hacer completamente las series de ejercicios activos. El *ejercicio activo* es el que puede realizar el paciente por él mismo, sin ninguna ayuda. Los músculos que pueden sólo mover parcialmente una articulación necesitan ayuda de un familiar o cuidador. El *ejercicio pasivo* lo lleva a cabo completamente un cuidador o terapeuta, movilizando la articulación dentro de su rango de movimiento, cuando los músculos no pueden realizar ningún tipo de movimiento.

En resumen:

- - Los ejercicios deben hacerse diariamente y convertirse en una rutina.
- - Puede dividirse la rutina para evitar la fatiga.
- - Si experimenta fatiga, debe consultar al médico o terapeuta para hacer algún cambio en el programa.

- - Algunos ejercicios pasivos se pueden llevar a cabo sentados o acostados.

Terapia ocupacional: Se debe evaluar al paciente e instruirle a él y/o al cuidador sobre los ejercicios apropiados, asesorando sobre cómo facilitarle las AVD¹⁵³. La valoración funcional desde terapia ocupacional permite detectar el nivel de funcionamiento en las AVD de las personas afectadas, mediante dos tipos de escalas, las que miden las actividades básicas (ABVD) y las que valoran este tipo de actividades cuando precisan manejo instrumental de objetos de uso cotidiano (AIVD).

La terapia ocupacional tiene como objetivo mantener y/o compensar la función deteriorada y preservar la máxima autonomía y calidad de vida, además, debe evaluar al paciente e instruirle a él o al cuidador sobre los ejercicios apropiados, asesorando sobre cómo facilitarle las AVD.

Las *ayudas técnicas* pueden ayudarle a prolongar el tiempo en que puede realizar las AVD con independencia y protegerle de lesiones innecesarias^{157, 158}. El terapeuta ocupacional debe tener en cuenta el perfil progresivo de los pacientes de ELA, por lo que no se deben introducir las ayudas demasiado pronto para no provocarle frustración ni demasiado tarde para que no pierdan su efectividad.

Las personas con ELA suelen perder la habilidad para manejar pequeños objetos, como sostener una pluma para escribir o coger los cubiertos para comer, darle vuelta a la llave para arrancar el coche o agarrar un picaporte para abrir una puerta. Hay una gran variedad de productos diseñados para ayudarles a mejorar el desempeño de estas actividades. Con el desarrollo paulatino de la enfermedad, la pérdida de fuerza continúa y los actos de vestirse y desvestirse se vuelven cada vez más difíciles. Cuando esto ocurre, utilizar broches de velcro®, cinturones elásticos y otros dispositivos hacen más fácil la tarea de ponerse y quitarse la ropa.

En lo referente a la movilidad, inicialmente puede utilizar ortesis para el pie equino que evitan que los pacientes tropiecen y alargan el tiempo que pueden caminar independientemente, o bien ayudas específicas para la marcha como bastones o andadores, según el grado de discapacidad que presente el paciente. Cuando avanza la enfermedad, puede necesitar una silla de ruedas; ésta y los accesorios o adaptaciones que precisa para un correcto posicionamiento en la silla deben ser prescritos individualizadamente y de acuerdo a las necesidades del paciente y en función de su grado de integración o capacidad funcional sociolaboral^{159, 160, 161, 162, 163}.

Si los músculos que mantienen la postura se debilitan, pueden sentir incomodidad en la espalda y columna cervical. El uso de cojines especiales, respaldos o “rollos” para la zona lumbar y la zona cervical permiten mantener una correcta postura cuando el paciente está sentado.

Los catálogos de material ortoprotésico de las Comunidades Autónomas cubren gran parte de las necesidades de los pacientes, siendo preciso el informe del especialista, generalmente el médico rehabilitador, para que se autorice dicho material por los correspondientes servicios autonómicos de salud.

Desde hace años, en el manejo de estos enfermos el concepto de *ayudas a los músculos respiratorios* ha sustituido al de rehabilitación respiratoria convencional. El *ambú* con circuito, filtros antimicrobianos y máscara oronasal o boquilla, el Cough-Assist y los distintos tipos de ventilador constituyen el soporte instrumental básico de estas ayudas.

En conclusión, el paciente con ELA se beneficia de la rehabilitación en todos los estadios de la enfermedad. Los pacientes y sus familias han de aprender cómo aprovechar al máximo lo que pueden hacer los afectados en cada fase de la enfermedad. Los ejercicios de terapia física y el uso adecuado de ayudas técnicas, conforme a las indicaciones de un profesional, pueden alentar el estado de ánimo del paciente. La frecuencia y duración de las sesiones de tratamiento rehabilitador deben adaptarse a las condiciones del paciente, hasta alcanzar los objetivos funcionales predeterminados por el equipo.

b) Rehabilitación neuropsicológica: La rehabilitación neuropsicológica ayuda al paciente a optimizar la recuperación de sus funciones superiores, a comprender mejor la naturaleza de las alteraciones que presenta y a desarrollar estrategias que permitan compensar estos trastornos.

El concepto de rehabilitación cognitiva no es sinónimo de cura o restitución, sino de adaptación. El objetivo de la rehabilitación es reducir el impacto de las dificultades cognitivas y conseguir un nivel de integración más óptimo¹⁶⁴. Por ello, en una enfermedad como la ELA, la intervención cognitiva es una estrategia rehabilitadora necesaria.

Wilson¹⁶⁵ sugiere que el término “rehabilitación cognitiva” puede aplicarse a cualquier estrategia o técnica de intervención que pretende ayudar a los pacientes y a sus familiares a vivir y a sobrellevar o reducir los déficits cognitivos resultantes de la afectación neurológica.

En general, los **procedimientos de rehabilitación cognitiva** podrían clasificarse en cuatro categorías principales¹⁶⁶:

1. Restauración de la función.
2. Compensación conductual o adaptación funcional.
3. Adaptación del entorno.
4. Enfoque conductual.

En pacientes con ELA la rehabilitación cognitiva tendrá por objetivo manipular el entorno o la tarea con la finalidad de mejorar al máximo la ejecución de las actividades de la vida diaria por parte del paciente. Este

planteamiento, junto con el aprendizaje de técnicas compensatorias, se halla en la base de la adaptación funcional a las dificultades que el paciente presenta.

El diseño de estrategias cognitivas, a través de programas específicos de psicoestimulación y la búsqueda de estrategias compensatorias ante los déficits objetivados, persigue como último fin la generalización del proceso a las situaciones y actividades de la vida diaria¹⁶⁴.

El programa de intervención cognitiva debería incluir, además, sesiones informativas para los familiares de los pacientes con ELA, en relación a las consecuencias de las alteraciones cognitivas y el uso de estrategias en el entorno familiar.

c) Intervención logopédica

Evaluación y tratamiento de la disfagia: La evaluación de la disfagia, además de la anamnesis, requiere exploración funcional, exploración con alimentos y videofluoroscopia. La exploración funcional y la exploración con alimentos sirven para valorar la fase oral y dan algunos indicios sobre la fase faríngea, pero no detectan la aspiración silente. Si el paciente no presenta tos y se sospecha aspiración, el pulsioxímetro puede ayudar a detectarla. El examen videofluoroscópico permite objetivar la presencia de aspiración, la causa de la misma y especificar las consistencias y volúmenes de los alimentos seguros para el paciente, así como otros tratamientos específicos.

A partir de la evaluación, según los datos de eficacia y seguridad de la deglución, debe decidirse si ha de cambiarse la vía de alimentación y qué medidas compensatorias son necesarias.

La alimentación puede ser: oral, oral con medidas compensatorias, mixta (oral + GEP), exclusivamente por GEP. La forma de alimentación debe adaptarse progresivamente a la evolución. No obstante, se recomienda la colocación de GEP de forma anticipada, en pacientes con inicio de disfagia sintomática, cuando la capacidad vital baja del 50%, ya que más tarde pueden producirse complicaciones quirúrgicas.

Además de las recomendaciones generales en cuanto a posicionamiento, ritmo de la ingesta, forma de administrar el alimento e higiene oral, se pueden aplicar técnicas específicas para cada trastorno:

- - Estimulación termotáctil: Inicialmente, si la causa de la disfagia es un retardo en el disparo del reflejo deglutorio, éste puede facilitarse realizando estimulación termotáctil en los pilares faríngeos y la zona velar antes de las comidas, evitando el contacto prolongado, o bien iniciar la comida con un alimento muy frío, como el yogur de limón. Es posible que con este procedimiento el paciente pueda mantener la ingesta oral durante unos meses.

- - Restricciones en volumen y modificación de la consistencia de los alimentos.
- - Medidas posturales, como la flexión anterior de la cabeza para prevenir la aspiración.
- - Maniobras deglutorias, como la doble deglución (tragar dos veces por cada bolo), para limpiar los restos en la faringe.

Evaluación y tratamiento de la disartria: Para evaluar la disartria se valoran la motricidad oral, la respiración (patrón, capacidad), la voz (timbre, tono, intensidad), la articulación, la prosodia y el ritmo, así como la inteligibilidad y los recursos comunicativos del paciente. Algunas de las escalas más utilizadas son el *Dysarthria Profile* de Robertson¹⁶⁷ y el *Frenchay Dysarthria Assessment* de Enderby¹⁶⁸.

La capacidad comunicativa puede evaluarse mediante el cuestionario CETI Modificado (CETI-M), una escala analógica visual para 10 situaciones contextuales. Puede cumplimentarla el paciente o un familiar cercano. Ball y col¹⁶⁹, autores de esta modificación, comprobaron que la puntuación del interlocutor coincidía con la del paciente con ELA.

La intervención inicial con el paciente puede incluir ejercicios de terapia del habla: de los músculos orofaciales, de sobrearticulación y respiratorios, con énfasis en la respiración diafragmática y costal inferior para optimizar los volúmenes respiratorios. El programa de ejercicios debe ser regular y moderado, ya que de lo contrario podría producir fatiga y empeorar el rendimiento²⁸.

En el tratamiento de la disartria debe incluirse al familiar o cuidador. Murphy¹⁷⁰ analizó las estrategias comunicativas en un estudio de las interacciones entre 15 pacientes y sus familiares, durante tres años. En los casos en los que el familiar no desarrollaba ningún tipo de estrategias para ayudar a la persona afectada, se observaba en ella frustración, malestar y baja motivación para utilizar las formas compensatorias que le proponía el terapeuta. Identificó las siguientes:

- - Estrategias no verbales: posición, gesto, expresión facial, contacto ocular.
- - Estrategias verbales: repetición, deletreo, énfasis en aclarar la palabra clave, inspirar y hablar; relajarse; descanso previo antes de un encuentro.
- - Estrategias de conversación: interpretación por el interlocutor y confirmación, pistas del contexto, pistas sobre el tema, humor ante malentendidos.
- - Ayudas técnicas sencillas: plafón con alfabeto, plafón de comunicación (con palabras escritas) (*Anexo II*), papel y lápiz. Las ayudas técnicas sencillas son imprescindibles cuando el habla es ininteligible. Algunos

pacientes podrán comunicarse mediante escritura a mano o en teclado. En caso contrario, es útil el plafón con alfabeto más una lista de palabras o mensajes de alta frecuencia, con o sin imágenes. Conviene elaborar este material de forma anticipada para que el propio paciente pueda contribuir a decidir su contenido. En este punto es interesante otro aspecto del citado estudio de Murphy¹⁷⁰ referente a la finalidad de la comunicación. Del análisis de las conversaciones se desprendía que la principal finalidad no era la expresión de necesidades básicas ni la transferencia de información, sino el mantenimiento del contacto social.

Además, existen en el mercado diversas ayudas técnicas de alta tecnología para la comunicación. Algunos ejemplos son el amplificador de voz para los casos de hipofonía severa, los avisadores acústicos, los comunicadores alfabéticos con síntesis de voz, los sistemas de comunicación activados con la mirada o con pulsador, y los sistemas de control del entorno²⁸.

Es muy recomendable que se adapte sucesivamente el acceso al ordenador y a Internet desde el momento en que el paciente empiece a presentar problemas con ellos, por las posibilidades de ocio y participación social que supone. El mismo ordenador puede ser soporte de un sistema de comunicación.

3.6 ELA en atención primaria

El papel del médico de familia en la atención a los pacientes con ELA viene determinado por su función de puerta de entrada del paciente al sistema sanitario, por la continuidad y longitudinalidad de la atención que puede ofrecer y por el ámbito en el que desarrolla su actividad, que hace posible la atención domiciliaria y extrahospitalaria a estos pacientes, lo que permite prolongar su autonomía y la permanencia en su ámbito familiar.

También tiene un importante papel en informar al paciente de la propia enfermedad. Hay que tener en cuenta que la información debe ser un proceso continuo y dada la proximidad del médico de familia al paciente y la longitudinalidad de la atención que presta, este profesional se constituye en un interlocutor privilegiado. En este sentido, y dada las particularidades pronósticas de esta enfermedad, la información que se debe dar a los pacientes incluiría el carácter progresivo y definitivo de los trastornos motores, la ausencia de tratamiento curativo y hacer especial hincapié en los aspectos positivos de la enfermedad como son la ausencia de dolor, la ausencia de trastornos de esfínteres y de sensibilidad, y sobre todo, la existencia de tratamientos sintomáticos y de soporte que incluye el manejo efectivo de los problemas respiratorios. También se le debería informar de

los ensayos terapéuticos en marcha y que el pronóstico de la enfermedad es muy variable¹⁷¹.

a) Diagnóstico: La baja incidencia y prevalencia de esta enfermedad, la inespecificidad de los síntomas iniciales, la ausencia de un test diagnóstico específico y la necesidad de pruebas diagnósticas no accesibles desde el nivel de atención primaria, son factores que pueden producir demoras para alcanzar un diagnóstico de esta patología. El rigor de los criterios diagnósticos con el propósito de evitar o reducir al mínimo los falsos positivos puede ser también un factor que justifique los retrasos diagnósticos^{18, 172, 173}. Puede pensarse que un diagnóstico temprano en una enfermedad de las características de la ELA no aporta ningún beneficio. Sin embargo, existen razones que aconsejan “mejorar” el diagnóstico precoz de esta enfermedad porque:

1. - El diagnóstico temprano puede incrementar la probabilidad de iniciar precozmente terapias neuroprotectoras que puedan minimizar el deterioro neuronal. Se ha visto que la supervivencia en adultos jóvenes (<45 años) es significativamente mejor que en los de mayor edad¹⁷⁴.
2. - Facilita el establecimiento de tratamientos sintomáticos, lo que permite mejorar la calidad de vida del paciente aunque eso no afecte al curso evolutivo de la enfermedad.
3. - Prolonga, o puede hacerlo, la autonomía del paciente facilitando que siga realizando las AVD. Si realizar alguna intervención en los primeros estadios de la enfermedad puede retrasar o enlentecer el desarrollo de la enfermedad, será bienvenida.
4. - Evita o reduce los errores diagnósticos y los tratamientos innecesarios.

Finalmente, hay razones psicológicas como la angustia, ansiedad y malestar que se generan al no disponer de un diagnóstico preciso en una enfermedad que el propio paciente observa que progresá y que afecta a su calidad de vida. Y también razones éticas como es el derecho del paciente a conocer el diagnóstico y pronóstico de su enfermedad y a elaborar o diseñar los planes para su vida.

Los síntomas iniciales de la ELA son muy inespecíficos, lo que da lugar a que, por un lado, el paciente suele tardar en consultar y, por otro, a que el médico, dada la baja incidencia de la enfermedad, no tenga en consideración esta patología en el diagnóstico diferencial.

Dengler y colaboradores¹⁷³ analizaron y compararon los tiempos transcurridos desde la aparición del primer síntoma hasta el momento del diagnóstico en varios países europeos. En España las demoras fueron similares a las de los países de nuestro entorno e incluso levemente inferiores,

pero destacaba que ningún paciente fue visto directamente en primera visita por el neurólogo. De ahí, la importancia del médico de familia y de la necesidad de definir signos y síntomas de alarma que permitan reducir las demoras diagnósticas en esta enfermedad.

La progresión de la enfermedad y la forma de presentación, especialmente en la forma bulbar (25% de los casos), pueden ser señales de alarma que, aunque no orienten hacia un diagnóstico específico, al menos sean de utilidad al médico de familia para solicitar una interconsulta con el neurólogo^{175, 176} y le sugieren que no se trata de un proceso traumatológico (túnel carpiano, procesos osteotendinosos...) u otorrinolaringológico (por ejemplo, ante una disfonía persistente) o de otro ámbito. En la *Tabla 11* se recogen dichas señales de alarma.

Tabla 11. Propuesta de criterios de derivación al neurólogo

- | |
|--|
| • Debilidad con atrofia muscular. |
| • Presencia de desartria o disfonía con afectación muscular o fasciculaciones. |
| • Hiperreflexia. |
| • Progresividad del cuadro. |

Un proceso progresivo que se acompañe de debilidad y atrofia muscular o bien de desartria o disfonía, junto con la hiperreflexia, serían signos sugestivos de enfermedad neurológica. Si a ello se le añade que la sensibilidad no está afectada, que se suele preservar el control de esfínteres y que los motores oculares no suelen afectarse, el diagnóstico es sugestivo de ELA.

b) Seguimiento: Una vez diagnosticado e informado el paciente, debe asegurarse la continuidad de los cuidados. Idealmente debiera establecerse una comunicación inmediata, fluida y estructurada entre el neurólogo y el médico de familia, de manera que las visitas periódicas al neurólogo para el seguimiento puedan complementarse con visitas intermedias programadas por el médico de familia, al margen de aquéllas a demanda que puedan surgir puntualmente.

En cada visita programada el médico de familia debería valorar, al menos, los aspectos clínicos recogidos en la *Tabla 12*. Muchos de esos signos y síntomas únicamente precisarán la indicación de tratamiento sintomático o ajuste del mismo (sialorrea, dolores musculares, calambres...), mientras que otros, como la aparición de disfagia, disnea, ortopnea, pérdida

Tabla 12. Signos y síntomas para seguimiento por el médico de familia

- | |
|---|
| <ol style="list-style-type: none">1. Sialorrea.2. Disfagia.3. Disnea, capacidad de toser.4. Alteraciones psiquiátricas-psicológicas:<ul style="list-style-type: none">• Depresión-ansiedad.• Labilidad emocional.• Insomnio.5. Alteraciones musculares:<ul style="list-style-type: none">• Debilidad muscular.• Calambres.• Espasticidad.6. Alteraciones del lenguaje.7. Trastornos del ritmo intestinal. |
|---|

da progresiva de peso, etc., pueden sugerir la necesidad de adelantar la/s interconsulta/s o incluso derivar al servicio de urgencias, dependiendo de la situación clínica del paciente.

La afectación respiratoria es el proceso que más ensombrece el pronóstico y el que puede precisar atención urgente en cualquier momento. En la *Tabla 13* se recogen los signos y síntomas sugestivos de afectación respiratoria, cuya presencia indica al médico de familia la conveniencia

Tabla 13. Signos y síntomas de afectación respiratoria en ELA

Síntomas	Signos
Disnea de esfuerzo o al hablar	Taquipnea
Ortopnea	Uso de musculatura respiratoria auxiliar (Tiraje)
Despertares nocturnos frecuentes	Movimiento abdominal paradójico
Somnolencia diurna	Disminución de la movilidad torácica
Cansancio	Incapacidad para toser (debilidad)
Dificultad para expectoración	Taquicardia
Cefalea matutina	Pérdida de peso
Nicturia	Confusión, alucinaciones
Depresión	Papiledema (raro)
Anorexia	Síncope
Dificultades de concentración o de memoria	Sequedad de boca

Modificado de Andersen PM et al (2005)¹⁸.

de la derivación al ámbito hospitalario o de solicitar la atención de una unidad de soporte domiciliario con experiencia en el manejo de problemas respiratorios, entre los que pueden encontrarse también los relacionados con el funcionamiento inadecuado del ventilador. Dado que en ocasiones el traslado al hospital plantea problemas técnicos muy importantes y, además, suele ser emocionalmente costoso para el enfermo y la familia, la ayuda efectiva en el domicilio es especialmente importante. En enfermos con ventilación mecánica es imprescindible la participación coordinada de unidades hospitalarias con experiencia.

El papel del médico de familia en el seguimiento de los pacientes con ELA es la detección precoz de las complicaciones propias de la enfermedad, el tratamiento sintomático de todas aquellas incidencias que puedan alterar la calidad de vida del paciente y el apoyo y la atención domiciliaria cuando el paciente lo precise.

Aunque todos los componentes del equipo de salud deben asegurar la continuidad en la atención, entendida como el seguimiento de la enfermedad por el mismo médico o profesional, el médico de familia puede aportar longitudinalidad, pues debe ofrecer atención por ese y cualquier otro problema de salud que afecte o pueda afectar a los pacientes con ELA. Los profesionales de los equipos de atención primaria pueden ofrecer a los pacientes y familiares la adecuada formación e información sobre cuestiones relacionadas con la enfermedad y sobre los recursos sanitarios y sociales del área de salud en la que residen.

3.7 Atención en urgencias

Los pacientes con ELA acuden a la urgencia por voluntad propia siguiendo las indicaciones que previamente se les han enseñado para reconocer los momentos de riesgo o derivados por el médico de atención primaria o por el neurólogo u otros especialistas, normalmente por uno de los siguientes motivos: Disnea, disfagia, crisis de ansiedad y claudicación familiar.

En el apartado 3.5.2. Tratamiento sintomático, se recogen las actuaciones a seguir para tratar estos síntomas.

Es frecuente que los pacientes con ELA acudan a urgencias por presentar problemas respiratorios que han aparecido de forma progresiva en el contexto evolutivo de su enfermedad o de forma aguda en el contexto de una infección respiratoria o de un episodio de aspiración broncopulmonar. La exploración puede encontrar alteraciones de la conciencia relacionadas con la hipoventilación, cianosis, ortopnea, taquipnea, respiración superficial con utilización de la musculatura respiratoria accesoria y respiración para-

dójica tóraco-abdominal, tos ineficaz y retención de secreciones, taquicardia y edemas maleolares¹⁷⁷. Algunos enfermos pueden llegar en situación de shock séptico o de pre-fracaso respiratorio.

Es imprescindible que, salvando las excepciones de la gravedad y la distancia, los problemas agudos de los enfermos con ventilación mecánica los resuelva en todo momento un neumólogo con experiencia.

La *disfagia* puede desencadenar sofocación y aspiración. Tras resolver el problema agudo, son pacientes que necesitan ser valorados para la indicación de gastrostomía endoscópica percutánea (por ejemplo, gastrostomía radiológica). En caso de demora debe valorarse la conveniencia de colocar una sonda nasogástrica que permita asegurar una hidratación y una nutrición sin riesgos. Excepto en los casos en que ha rechazado explícitamente esta medida terapéutica, el hecho de que un enfermo acuda a urgencias por un accidente derivado de la *disfagia* indica, posiblemente, deficiencias en su seguimiento.

En urgencias se pueden plantear problemas médicos y éticos de los pacientes con ELA en relación con la toma de decisiones asistenciales (ver apartado 3.9. Consideraciones éticas).

3.8 Cuidados paliativos

La fase terminal es la circunstancia en la que una o varias enfermedades no curables (bien porque no han respondido al tratamiento o bien porque no existan tratamientos curativos) amenazan la vida del paciente en un plazo de meses, producen síntomas múltiples y cambiantes que afectan gravemente la capacidad funcional y el estado mental y emocional del paciente y causan un gran impacto en la familia y sus allegados¹⁷⁸. La ELA cumple estos requisitos, especialmente en las etapas finales de la enfermedad, si bien es preciso distinguir tres situaciones finales diferentes: 1) Cuando fracasan las medidas de soporte vital respiratorio que el paciente ha elegido previamente; 2) Cuando el paciente demanda interrumpir las medidas de soporte vital respiratorio que previamente había solicitado; 3) Cuando el paciente ha rechazado iniciar las medidas de soporte vital respiratorio. Aunque los procesos que abocan a estas tres situaciones pueden ser muy distintos, el objetivo terapéutico es el mismo: mantener idéntica intensidad de cuidados, pero destinados a evitar los sufrimientos.

Los cuidados paliativos tienen como objetivos básicos el control de los síntomas, el apoyo emocional al paciente y a su familia y su bienestar y calidad de vida¹⁷⁹:

- **Control de síntomas:** En el apartado de tratamiento sintomático se han revisado los principales aspectos a tener en cuenta, si bien se señalan a continuación algunas especificidades de la fase terminal.
- a) **Dolor:** Suele estar presente en el 40-73% de los pacientes en los últimos estadios pudiendo ser debido a diferentes causas: contracturas, espasticidad, calambres musculares, inmovilidad, etc.^{111,180}. Como criterio general puede ser útil aplicar la escalera analgésica de la OMS¹⁸¹ (1990) (Figura 5) iniciando el tratamiento con analgésicos, pudiendo combinarlos con relajantes musculares (diazepam, tetrazepam,...) o antiespásticos (baclofen). Si no se consigue controlar el dolor, se pueden asociar o indicar opioides que generalmente suelen ser eficaces^{18, 89}. El uso de la morfina es adecuada en estos pacientes no sólo por su potencia analgésica sino también por su utilidad en la disnea. En cuidados paliativos existen una serie de recomendaciones generales en el empleo de la morfina como analgésico que son:
1. La vía oral es de elección o bien a través de la sonda de gastrostomía que permite suministrar la medicación a través de la misma.
 2. La vía endovenosa debe usarse excepcionalmente y la administración intramuscular no es recomendable.
 3. El ajuste de dosis puede hacerse en dosis pautadas cada 4 horas. Si el dolor aparece con antelación, es indicativo de que debe incrementarse la dosis.
 4. Deben establecerse pautas fijas y regulares, evitando la administración “a demanda”.
 5. Deben dejarse pautas escritas para aquellos cambios previsibles en la evolución y administración de dosis de rescate¹⁸².
- b) **Disnea:** La aparición de disnea en fase terminal es muy frecuente (más del 50%) y la actitud terapéutica, cuyo objetivo es evitarla completamente, vendrá determinada por las causas o la situación clínica^{18, 89, 180}.

Figura 5. Escalera analgésica de la OMS según intensidad del dolor

Anotaciones: +/+: Con o sin	Opioides débiles (Codeína, dihidrocodeína o tramadol) +/- Coanalgésicos	Opioides potentes (Morfina) +/- Coanalgésicos
	Aolgésicos no opioides (Paracetamol, AINES) +/- Coanalgésicos	

1. Causas reversibles de disnea: Se pautará el tratamiento oportuno según la causa, por ejemplo, el broncoespasmo. -
 2. Disnea intermitente: -
 - 2.1. - Se produce un círculo vicioso de disnea-ansiedad-disnea que es preciso romper, para lo cual se procurará aliviar la ansiedad con lorazepam 0,5-2 mg sublingual.
 - 2.2. - Opiáceos. El empleo de opioides (morfina) consigue alivio en un porcentaje elevado de pacientes (80%). Las dosis medias iniciales diarias son de 15-30 mg (2,5-5 mg vía oral inmediata cada 4 h ó 7,5-15 mg cada 12 h de comprimidos de liberación retardada). Si ya estaba recibiendo morfina, debería incrementarse la dosis. La depresión respiratoria no es una contraindicación para el uso de la morfina sino que únicamente hace más aconsejable el inicio con dosis bajas y el aumento paulatino de dosis.
 - 2.3. - Si la disnea es grave, se puede añadir midazolam (5-10 mg SC) para el control nocturno.
 - 2.4. - Se puede indicar oxigenoterapia para el tratamiento de la hipoxia, aunque hay que tener en cuenta que en las hipoxemias por hipoventilación puede acelerar el coma carbónico.
 3. Disnea continua:
 - 3.1. - Opiáceos (morfina 3 mg IV, 5 mg SC o 10 mg oral). Si es intensa, se indicará administración continua de morfina.
 - 3.2. - Añadir midazolam para el control nocturno o si la disnea es grave.
 - 3.3. - Si existe ansiedad se indicarán ansiolíticos de acción corta e incluso si el paciente está muy agitado, se puede añadir clorpromazina (25 mg cada 4-12 h) o levopromazina.
 - 3.4. - La oxigenoterapia debe plantearse según la situación de cada paciente y de su entorno.
- Es obligado respetar la autonomía del paciente y reconocer que puede aceptar o no medidas de soporte respiratorio, aunque hay que evitarle el sufrimiento.
- c) *Hipersecreción respiratoria:* Cuando han rechazado ayudas para la tos o éstas son inefectivas, los pacientes con ELA presentan dificultad o imposibilidad para expulsar las secreciones del tracto respiratorio, por lo que con frecuencia presentan una respiración ruidosa por las secreciones que se desplazan con los movimientos de inspiración y espiración. En las fases finales este síntoma se presenta prácticamente en el 100% de los pacientes.
- El uso de técnicas no invasivas de asistencia para la tos puede ser fútil en esos momentos, e introduce la mala práctica si existe una afectación bulbar importante, pues los repetidos intentos de ayuda manual sólo conseguirán fatigar más al enfermo y los de ayuda mecánica erosionarle la piel

de la cara. En enfermos en los que la fase final aparece a pesar del manejo con traqueostomía, debe valorarse de forma individual si es mayor el beneficio o las molestias ligadas a los intentos de extraer secreciones, con o sin Cough-Assist. El manejo de la hipersecreción pasa fundamentalmente por tratar las consecuencias que ésta produce, fundamentalmente la disnea. Por lo tanto, los fármacos utilizados para tratar la disnea probablemente sean aquí también los de elección. No obstante, podría indicarse tratamiento con escopolamina a dosis de 0,5-1 mg cada 6-8 horas vía SC que también aporta cierto efecto sedante, o bien butilescopolamina (Buscapina) a dosis de 20 mg cada 6-8 horas por vía SC^{18, 89}.

d) - *Insomnio y alteraciones del sueño:* En las semanas previas a la muerte, un alto porcentaje de los enfermos padece problemas relacionados con el sueño. Es una situación de enorme angustia y desgaste físico y psíquico que debe tratarse de forma resolutiva, sin limitaciones relacionadas con los efectos secundarios de algunos fármacos sobre la ventilación alveolar¹⁸⁰.

• - **Soporte emocional:** En la atención a los pacientes con ELA se debe facilitar que el paciente y sus familiares expresen sus preocupaciones y necesidades emocionales, espirituales y religiosas, con lo que aumentará su grado de bienestar^{183, 184}.

Finalmente, no todo debería terminar con el fallecimiento del paciente, sino que también se debe ayudar a la familia a reconocer la naturaleza y dimensiones de la pérdida para una posterior adaptación¹⁸⁵. Haber mantenido una comunicación fluida con el paciente y su familia y realizar un adecuado abordaje de los síntomas, no sólo disminuye la incertidumbre y los miedos del paciente, sino que aumenta su capacidad de adaptación y reduce el sufrimiento, además de facilitar que, después del fallecimiento, la familia y personas allegadas puedan elaborar un proceso de duelo saludable¹⁸⁶.

Sin duda alguna, la ELA es una enfermedad grave y devastadora, pero, al mismo tiempo, el equipo de profesionales que les atienden puede proporcionar una atención de calidad a lo largo de todo el proceso de la enfermedad, especialmente en sus estadios finales, con el propósito de ayudar al paciente a vivir con calidad la última fase de la vida, respetando sus objetivos y valores personales.

3.9 Consideraciones éticas

La práctica de la medicina conlleva tomar decisiones por parte del médico y del paciente. El primero tomará decisiones técnicas respetando los derechos del enfermo y de la sociedad. Por su parte, los pacientes tienen derecho a

tomar decisiones en relación con sus cuidados médicos, de acuerdo con el principio de autonomía. Para que la toma de decisiones sea válida deben conocer todos los aspectos relevantes de su enfermedad.

Como punto de partida, tendría que considerarse la *individualidad* de cada paciente, sabiendo que su actitud ante la evolución de su enfermedad va a estar condicionada por su personalidad y, por tanto, por una forma concreta de afrontarla.

Es fundamental que la *información* que reciba el paciente constituya un proceso continuo, y no un acto aislado, ya que debe ir precedida de una exploración continua del estado de ánimo del paciente al que deberán acodarse los profesionales. Disponer de la información relevante, completa y no sesgada, permitirá al paciente tomar decisiones de forma libre.

Deberá tenerse en cuenta que el factor emocional juega un papel importante en la aceptación o la negación de la enfermedad, tanto como sus valores, creencias y el entorno social que le rodea, así como en la decisión por parte del paciente del uso de tratamientos de soporte vital (todas aquellas técnicas mediante las cuales se puede sustituir la función fisiológica de un órgano cuando la lesión del mismo lo haga incompatible con la vida).

Una vez que el equipo considere que el paciente está en condiciones de hacerse cargo de su situación, deberán empezar a programarse los cuidados que desea recibir al final de la vida. Es importante que no se demore esta programación innecesariamente, para evitar conflictos cuando el paciente esté en peores condiciones y no pueda expresarse con facilidad. La herramienta básica para este fin es el *Documento de Instrucciones Previas*, que incluirá la designación de un representante que garantice el cumplimiento de la voluntad del paciente. El Documento de Instrucciones Previas deberá tener en cuenta la posibilidad de que aparezcan patologías intercurrentes y la forma de abordarlas según el grado de avance de la enfermedad. Una vez elaborado el documento, se anotará su existencia en la historia clínica, en lugar visible, y se recomendará al paciente que lo lleve consigo.

Es conveniente revisar el documento de forma periódica para asegurar la validez de las directrices previas si existen cambios sustanciales en la evolución clínica.

Toma de decisiones en la sala de urgencias y hospitalización a domicilio en los pacientes con ELA

En la etapa final, siempre que se disponga de los recursos adecuados, es preferible que los pacientes con ELA sean atendidos en su propio domicilio aunque estar en casa puede resultar una alternativa complicada, tanto por las dificultades del manejo de los síntomas como por el desgaste emocional que supone para los familiares ver cómo se van precipitando situaciones

alarmantes que escapan a su control. El entorno hospitalario proporciona a algunos enfermos y familiares una mayor sensación de amparo y disminuye la angustia. También para un alto porcentaje de enfermos resulta estresante sentir que suponen una importante sobrecarga para sus allegados¹⁸⁰.

Por otra parte, algunos pacientes pueden llegar a considerar intolerable su situación y tomar la decisión de suspender la ventilación mecánica, incluso cambiando de opinión con respecto a decisiones previas, lo que puede llegar a ocurrir en un 22% de los casos de ELA con ventilación mecánica domiciliaria. El punto de vista de numerosos autores, para el caso de que el paciente y su familia así lo decidan, es que no deberían existir razones éticas contrarias a su deseo de interrumpir el tratamiento^{117, 118, 187}. En estos casos, deben seguirse escrupulosamente los pasos propuestos en las guías de práctica clínica competentes (accesibles en www.epec.net).

De lo que se trata, en definitiva, es de garantizar al paciente con ELA la mejor asistencia posible, de acuerdo con sus valores, y evitar conflictos innecesarios a los profesionales. La comunicación fluida, prudente y veraz es la regla de oro.

4. Repercusiones psicológicas, familiares y sociales de la enfermedad

4.1 Impacto en la vida y el entorno del paciente

Al ser la ELA una de las consideradas enfermedades raras existe desconocimiento social, y muchas veces profesional, de esta enfermedad. Esto, junto al hecho de ser grave, degenerativa e invalidante, hace que sea una enfermedad que genera muchas veces en los afectados una sensación de soledad y de exclusión social, cultural y económica. Como ocurre con otras enfermedades neurológicas degenerativas, el paciente tiene que afrontar cambios en todas las áreas de su vida.

Área emocional

Es habitual la aparición de síntomas de ansiedad a lo largo de todo el proceso, incluso antes de la confirmación diagnóstica. El periodo de confirmación diagnóstica suele ser prolongado y es una de las etapas más difíciles para el paciente y su entorno, ya que genera gran incertidumbre, que en la mayoría de los casos se traduce en múltiples consultas a especialistas en busca de otras opiniones. Cuando al paciente se le confirma el diagnóstico se produce un gran impacto, ya que no resulta fácil asimilar el diagnóstico de una enfermedad neurodegenerativa sin tratamiento curativo en el momento actual. Los profesionales tienen que poner especial cuidado en la comunicación del diagnóstico en un momento tan duro para el paciente y familiares, ya que pueden influir notablemente en cómo el paciente afronte la enfermedad.

La principal consecuencia de la pérdida del control de los movimientos voluntarios es la progresiva dependencia, que ocasiona en el paciente sentimientos de inutilidad, frustración o el miedo a ser una carga. Todo ello le crea ansiedad, siendo frecuente que reaccione de forma egocéntrica y que esté más atento de lo habitual a su cuerpo y a los síntomas que van apareciendo. La vivencia que tenga cada paciente de la enfermedad vendrá determinada por su historia de vida, sus creencias y valores, su educación, y, en definitiva, los recursos que desarrolle para enfrentarse a las modificaciones que le comporta esta nueva situación. El planteamiento de metas a corto plazo, la resolución de pequeños conflictos (personales o familiares),

etc. pueden servir de motor para el cuidado diario, y para el enfrentamiento con la enfermedad.

Área familiar

La ELA afecta y modifica la vida del paciente, pero también, y de forma muy significativa, la de la pareja y la familia. No todas las familias responden igual ante la situación de crisis que genera una enfermedad grave e incurable en uno de sus miembros. Factores como la situación económica, las relaciones afectivas y los recursos internos y externos de los que dispongan (capacidad de cuidado, disponibilidad de red social de apoyo), condicionan la actitud de la familia para afrontar la enfermedad.

Una vez confirmado el diagnóstico la familia atraviesa un periodo altamente estresante. Sentimientos de impotencia, culpa, injusticia, tristeza, ansiedad y miedo son frecuentemente experimentados por los distintos integrantes de la familia. Al irrumpir la ELA en sus vidas tienen que plantearse algunos cambios; muchas veces éstos tienen que esperar un periodo de adaptación y aceptación por parte del paciente; en otras, los problemas se precipitan, obligándoles a efectuarlos.

La mayoría de las familias, una vez que conoce el diagnóstico y el proceso de la enfermedad en uno de sus miembros, va asimilando paulatinamente la realidad y adopta una actitud más pragmática buscando información y opciones terapéuticas. La situación familiar se estabiliza y los miembros asumen nuevos roles, tanto en el propio hogar como en la distribución de las tareas de cuidado al paciente. Un buen afrontamiento puede incluso fortalecer los lazos afectivos.

El cuidador principal puede adoptar un rol importante dentro de la dinámica familiar. Es frecuente que tenga que reducir su jornada laboral o incluso abandonar su puesto de trabajo. Algunas familias se plantean un cambio de domicilio debido a los problemas de movilidad que la enfermedad causa; en otras ocasiones, se opta por hacer obras en el propio hogar. Se busca información y asesoramiento para la adquisición de ayudas técnicas que permitan facilitar la movilidad, la independencia y la comunicación del paciente.

La educación y el soporte activo a la familia en aspectos de información y comunicación son herramientas esenciales para el autocuidado. Es muy importante prevenir la *claudicación familiar*, entendida como la incapacidad de la familia para ofrecer una respuesta adecuada a las múltiples demandas y necesidades del paciente. Las causas pueden ser diversas: no aceptación de la enfermedad, inadaptación a la presentación de nuevos síntomas o mal control de los mismos, agotamiento del cuidador o bien la aparición de otras situaciones producidas como consecuencia de la enfermedad, como separación afectiva, pérdida del puesto de trabajo, aislamiento, etc.

Dada la importancia que tiene la actuación de la familia en la calidad de vida del paciente, resulta imprescindible que el equipo multidisciplinar trabaje conjuntamente con ella, asesorándola en cuestiones relativas a los cuidados y prestando apoyo emocional, mediante la escucha activa y el reconocimiento de la labor que realizan en el cuidado del paciente, especialmente en el caso del cuidador principal. Asimismo, deberá facilitar el contacto con otros servicios sanitarios, recursos de la comunidad disponibles y asociaciones, que pueden ser de gran ayuda a la hora de afrontar esta situación.

Entorno social

Además del fuerte impacto emocional, otro aspecto que va a influir en la nueva dinámica familiar son los recursos económicos, ya que, aunque en España el Sistema Nacional de Salud da una cobertura casi completa de los gastos que ocasiona la enfermedad, es habitual que se generen otros gastos extraordinarios, debidos a la readaptación del hogar, la adquisición de mobiliario, la baja laboral del paciente o incluso la de otros miembros de la familia, que tendrán que responsabilizarse de su cuidado y que sobre cargarán la economía familiar.

Se debe realizar un esfuerzo para dar respuesta a los problemas y situaciones específicas que estos pacientes presentan y que por sus características, requieren intervenciones especializadas y personalizadas. En todos estos aspectos los trabajadores sociales pueden ofrecer a los pacientes con ELA y sus familiares ayuda e información sobre las diferentes opciones a las que pueden tener derecho.

Desde las instituciones se están llevando a cabo distintas iniciativas, como la creación de dispositivos específicos, la elaboración de protocolos, la agilización de trámites burocráticos, la creación de recursos asistenciales especializados, etc., lo que ha contribuido a mejorar la situación de estas familias, pero todavía no se han resuelto todas las necesidades que presentan los pacientes.

- - *Apoyo al tratamiento: los grupos de ayuda mutua:* Los pacientes y sus familiares, derivados por los profesionales, pueden recurrir a los grupos de ayuda mutua buscando un complemento al tratamiento. El paciente necesita “invertir” su tiempo luchando contra la enfermedad en la medida de sus posibilidades y busca orientación y profesionales experimentados que le guíen en el trabajo que debe ir realizando para paliar los efectos de la enfermedad.
- - *Apoyos emocionales:* Este tipo de apoyo se encuentra en los profesionales sanitarios y en los sociosanitarios -trabajadores sociales, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, psicólogos, etc.- o en otros

pacientes o familiares, es decir, aquellas personas que pueden prestar soluciones o que comprenden la situación y las etapas por las que pasa la persona afectada. Pueden incrementar los aspectos informativos y formativos sobre aspectos concretos de la enfermedad y disminuir la sobrecarga emocional asociada a la misma.

- *Gestión y tramitación de recursos sociales:* La enfermedad obliga a las familias a buscar recursos sociales que les ayuden a paliar las situaciones que se derivan de la dependencia creciente que produce la ELA en el paciente y en su entorno. Tanto el paciente como el cuidador que gestione las ayudas necesitan la información de cómo y dónde solicitarlas, qué requisitos tienen que cumplir y qué documentos deben presentar.
- *Proyecto laboral:* Cuando la evolución de la enfermedad no permite seguir desempeñando la actividad laboral, llega el momento de plantearse la incapacidad temporal o la permanente. Esta situación puede suponer para el paciente un duelo, al verse obligado a abandonar su proyecto laboral, y una gran incertidumbre, puesto que no sabe a qué se expone, qué grado de incapacidad le reconocerán, cómo quedará su situación económica y cómo afectará esta situación a los suyos. En el *Anexo III* se describen las distintas situaciones laborales en las que se pueden encontrar estos pacientes.

En el caso de los pacientes de ELA, los equipos de valoración de incapacidades suelen resolver el expediente reconociendo una incapacidad absoluta o la gran invalidez. Muchos casos de pacientes de ELA que reciben una incapacidad permanente con grado de absoluta, el expediente es revisado posteriormente y terminan declarando el grado de gran invalidez, dado que precisarán una persona que se encargue de su cuidado.

Si el paciente de ELA no reúne los requisitos de cotización, porque no haya trabajado el tiempo suficiente, tiene la opción de las pensiones no contributivas. La *pensión de invalidez no contributiva* se concede a aquellas personas que padeczan deficiencias con carácter permanente, de carácter físico o psíquico, que tengan reconocido por el centro base correspondiente un grado de minusvalía no inferior al 65%, siempre que el núcleo de convivencia del beneficiario no supere unos límites de ingresos.

- *Certificado de minusvalía:* Las personas que, como consecuencia de una alteración orgánica o funcional, tengan limitada la capacidad para la realización de las AVD podrán solicitar una valoración del grado de minusvalía que les afecte, para poder acceder a las prestaciones, subsidios, ayudas, servicios, desgravaciones fiscales, asistencia sanitaria gratuita, medidas para el fomento de empleo, medidas para el acceso

a una vivienda adaptada y otros beneficios sociales y económicos. El grado de minusvalía es determinado por un equipo de valoración y se expresa en porcentaje, que consigue evaluando las consecuencias de la enfermedad a través de un baremo que se aplica sobre cada aparato o sistema. En el porcentaje también son considerados los factores familiares, económicos, laborales, culturales y del entorno, ya que estos factores impiden una integración adecuada en la sociedad.

El certificado de minusvalía se tramita en los centros base, de ámbito provincial y dependientes de las Comunidades Autónomas, en los que se desarrollan los programas de atención básica a personas con discapacidad. Se deberán adjuntar a la solicitud los informes médicos que acrediten el diagnóstico de la patología y las medidas terapéuticas.

En el caso de los pacientes de ELA, el certificado de minusvalía podrá solicitarse con carácter urgente para acelerar los plazos para pasar el examen técnico del equipo de valoración.

- - *Conciliación de la vida familiar y laboral:* Los cuidadores de los pacientes con ELA pueden beneficiarse, gracias a la Ley 39/1999, de ventajas que tratan de conciliar la vida laboral con las responsabilidades familiares¹⁸⁸. Entre ellas se encuentra la excedencia con la reserva de su puesto, aunque sin derecho a recibir el salario habitual, generalmente por un tiempo máximo de un año y la reducción de jornada (con una reducción salarial proporcional) en aquellos casos en los que el trabajador tenga la guarda legal de una persona con minusvalía – discapacidad, o se trate de un familiar (hasta el segundo grado de consanguinidad o afinidad) que no realice ninguna actividad retribuida.

4.2 Pautas de cuidado emocional a la familia y cuidadores

Los miembros de la familia y los cuidadores pueden presentar sintomatología afectiva: estrés, ansiedad, depresión y tienen normalmente una sensación de aislamiento. Los objetivos de la orientación psicológica a las familias y cuidadores de los pacientes afectados son: proporcionarles información y darles formación y apoyo emocional.

Las familias necesitan atención, educación, orientación y apoyo. Algunas se adaptan mejor que otras, pero en su mayoría tienen dificultades, sobre todo al inicio de la enfermedad. Las personas que se adaptan mejor a los cambios emocionales son aquellas que tienen dos cualidades: la capacidad

de ser flexible y la capacidad para comunicarse abiertamente, expresando directamente las emociones tanto positivas como negativas y reconociendo sus necesidades y las de los demás miembros de la familia¹⁸⁹.

Los pacientes con ELA y sus cuidadores presentan altos niveles de estrés, derivados de la impredecibilidad, incontrolabilidad e incertidumbre asociadas a la enfermedad. La pérdida de la salud supone una crisis situacional en la que las personas sufren reacciones emocionales de una intensidad significativa y requieren unos recursos específicos para restaurar el propio equilibrio¹⁹⁰.

No sólo los pacientes, sino también los cuidadores, precisan apoyo psicológico y soporte emocional. Necesitan intervenciones que reduzcan los estados emocionales adversos y favorezcan la adaptación personal y social. Una de las funciones básicas del psicólogo clínico y de los servicios de salud mental, en general, es dar apoyo emocional tanto a los pacientes como a sus familiares. El profesional debe ayudar al paciente en la toma de decisiones de situaciones complicadas y difíciles con alto grado de ansiedad. Para ello se utilizarán una serie de estrategias de relación, llamadas facilitadoras¹⁹⁰:

Estrategias de intervención en la ayuda emocional al paciente y cuidador:

- Realizar preguntas abiertas dirigidas.
 - Identificar las preocupaciones, necesidades y temores.
 - Atender a las pistas indirectas proporcionadas por los pacientes.
 - Utilizar un diálogo empático. Reconocer la emoción del paciente o cuidador, dar señales de que uno trata de ponerse en su lugar.
 - Preguntar sin dar nada por supuesto.
 - Escuchar antes de hablar.
 - Identificar atribuciones.
 - Escuchar y respetar las objeciones.
 - Prestar atención a lo que se dice y cómo se dice.
 - Centrar la comunicación en lo que se puede hacer.
 - Graduar y anticipar la información negativa.
 - Comunicar “la verdad” al ritmo de las necesidades y demandas del paciente.
-

Los principales objetivos de la intervención emocional serían: -

- Mejorar la autoconciencia y la capacidad de resolver problemas.
 - Facilitar la percepción de control.
 - Desarrollar la autoestima y la aceptación de las cosas como son.
 - Reforzar y aclarar la información.
 - Favorecer la adhesión al tratamiento a través de la confianza.
 - Ayudar al paciente a establecer las metas del tratamiento que recibe.
 - Favorecer la comunicación abierta de información y emociones.
 - Prevenir la “soledad emocional” en el paciente.
 - Constituir un enlace entre el médico y el paciente.
-

Pautas de autocuidado emocional¹⁹⁰:

- Tomar conciencia de los límites y aceptarlos.
 - Utilizar alguna técnica reductora de ansiedad y hacerlo cotidianamente: relajación, yoga, meditación.
 - Dedicar unos minutos al día a uno mismo puede aumentar la resistencia personal al estrés.
 - Saber pedir apoyo y desahogarse cuando resulte necesario.
 - Darse permiso para emocionarse. Uno siente lo que siente: no lo que debe sentir.
 - Desarrollar estrategias de autocontrol cognitivo y estar alerta a nuestro propio procesamiento y evaluación cognitiva con el fin de evitar pensamientos distorsionados.
 - Realizar actividades gratificantes y mantener un adecuado equilibrio entre placeres y obligaciones.
 - Compartir las dificultades entre los miembros de la familia.
-

Sugerencias a los cuidadores para poder adaptarse mejor a las diferentes emociones y dificultades¹⁸⁹:

Pautas para manejar la ansiedad:

- Comuníquese y exprése. No se encierre en sí mismo
 - Aprenda algunas técnicas de relajación.
 - Dedíquese tiempo para usted. Permitáse participar en alguna actividad placentera o relajante.
 - Delegué responsabilidades a los demás miembros de la familia.
 - Establezca prioridades, hay algunas cosas que no son tan importantes.
-

Pautas frente al mecanismo de la negación:

- Viva el momento.
- Adáptese al estado en que se encuentra el paciente.
- Pida información a los profesionales.
- Reconozca que usted necesita pasar por una serie de emociones, incluyendo la ira y el dolor.
- Se necesita tiempo para llegar a aceptar la realidad. Sólo cuando la familia se ha adaptado a la realidad puede ayudar a la persona con ELA.

Pautas frente al dolor y a la depresión:

- Permitáse llorar.
- Acepte que el pasado se encuentra detrás y que el futuro será diferente.
- Modifique sus objetivos y expectativas.
- Si se siente “bloqueado a nivel emocional”, pida ayuda a un profesional.

Pautas para adaptarse al cansancio:

- Cuídese. Coma bien e intente dormir todo lo que pueda. No puede ayudar a su ser querido si se encuentra enfermo.
- Deje para mañana lo que no sea absolutamente necesario.
- Delegué responsabilidades. Pida a los amigos y familiares que le ayuden.
- No se haga a sí mismo responsable de que debe estar siempre junto al paciente.
- Aprenda ejercicios de relajación si tiene dificultades para dormir.

Pautas para adaptarse a la falta de tiempo para uno mismo:

- Evite reducir el contacto social.
- No abandone su trabajo, a menos que sea absolutamente necesario.
- No piense que su asistencia es indispensable. Debe admitir y dedicar tiempo a sus propias necesidades.
- Planifique actividades sociales. Intente hablar de temas que no sean referentes a la enfermedad de su familiar.
- Tanto el cuidador como la persona cuidada necesitan poder estar a solas.

4.3 Información sobre recursos sociales disponibles

a) Recursos públicos

Existen una serie de recursos públicos, no específicos para pacientes de ELA, susceptibles de ser utilizados por ellos. Estos recursos dependen de las administraciones públicas (estatal, autonómicas y locales) y están destinados a personas mayores de 65 años o con discapacidad reconocida por un centro base. Para tener acceso a ellos deben cumplirse una serie de requisitos (económicos, de discapacidad, sociales, etc.).

Entre estos recursos se encuentran las aportaciones económicas destinadas a paliar los efectos de la discapacidad derivados de la enfermedad, como son: las pensiones, las prestaciones y las ayudas individuales. Por otro lado, están los recursos asistenciales: residencias, centros ocupacionales, centros de día, servicio de ayuda a domicilio, teleasistencia.

En el *Anexo IV* se recogen cuáles son las prestaciones y ayudas existentes de las que podría beneficiarse un paciente de ELA. Estas ayudas pueden ser ampliadas y detalladas por el trabajador social del centro de salud, por los servicios sociales, por el hospital de área o por las asociaciones de ELA. Además existen exenciones y bonificaciones a las que pueden acceder los afectados: IRPF, impuesto de sucesiones, deducciones por reformas en eliminación de barreras arquitectónicas, exenciones en impuestos de matriculación y circulación, etc.

b) Recursos privados

Los pacientes de ELA y sus familias también utilizan algunos servicios ofrecidos por entidades privadas, principalmente empresas destinadas a prestar servicios para personas con discapacidad, y por el movimiento asociativo.

- - *Empresas:* Las empresas a las que suelen acudir para solicitar servicios los pacientes de ELA suelen ser:
 - Empresas de ayuda a domicilio.
 - Ortopedias.
 - Empresas y profesionales para adaptaciones del hogar.
 - Adaptadores de vehículos.
 - Empresas dedicadas a la organización de turismo y ocio accesible.
 - Clínicas de rehabilitación.

- - *Asociaciones:* Las asociaciones de enfermos crónicos o de ayuda mutua juegan un papel muy importante en el caso de las enfermedades poco conocidas. Suelen ser creadas por familiares y afectados. Sus objetivos son: apoyar y ayudar a los pacientes y sus familias, recopilar información sobre los recursos existentes (médicos, investigadores, terapéuticos, sociales) y comunicar esta información de forma directa, fácil y asequible, además de proporcionar apoyo en la resolución de las gestiones administrativas y sociales. Además cubren algunas carencias sociosanitarias de las familias, como formación a los cuidadores, respiro familiar, fisioterapia, logopedia, ayuda a domicilio, atención psicológica, etc., así como seminarios, jornadas y congresos sobre la enfermedad.

Tradicionalmente los pacientes de ELA, en España, han acudido a las asociaciones de esclerosis lateral amiotrófica, cuando éstas existen. El ser una enfermedad poco frecuente y dispersa geográficamente dificulta disponer de una asociación en todas las provincias. Si no disponen de una en su provincia, acuden a asociaciones de esclerosis múltiple o de personas con discapacidad con el objetivo de buscar ayuda y beneficiarse de los apoyos, recursos y servicios de los grupos de ayuda mutua.

Los servicios que ofrecen estas asociaciones son, entre otros:

- Información, asesoramiento y apoyo.
- Psicología.
- Trabajo social.
- Fisioterapia.
- Terapia ocupacional.
- Logopedia.
- Grupos de ayuda mutua.
- Ocio y tiempo libre.
- Préstamo de ayudas técnicas.
- Voluntariado.

Estas asociaciones, mediante sus distintos proyectos y profesionales que los ejecutan, complementan los servicios prestados por los profesionales sanitarios o de los servicios sociales. Por otro lado, el movimiento asociativo tiene un papel reivindicativo para reclamar derechos y exigir servicios que mejoren la calidad de vida del colectivo que representan.

Sin embargo, en la ELA la participación asociativa es escasa, por un lado, debido a la baja incidencia de la enfermedad y, por otro, por la elevada carga de trabajo que les supone a los familiares el cuidado del paciente, lo que les dificulta realizar otro tipo de actividades.

En el *Anexo V* se detalla una relación de las asociaciones de familiares y enfermos dedicadas al apoyo a familiares y pacientes de ELA, así como una serie de páginas web de interés.

5. Recomendaciones de autocuidado en las actividades de la vida diaria

Una vez diagnosticada la enfermedad, se ha de mantener una atención continua al paciente y su familia por parte de todo el equipo de salud. Desde ese momento es necesario que desde todos los niveles asistenciales se les transmita que no van a estar solos desde el momento del diagnóstico hasta el final de la enfermedad, lo que les permitirá afrontar mejor los difíciles cambios que se van a producir en su vida.

La intervención vendrá determinada por la situación clínica de la persona afectada, que puede obligar al ingreso hospitalario para tratamiento y cuidados más especializados, pero que en la mayoría de los casos se llevará a cabo en el propio domicilio. La base de la intervención enfermera y del resto del equipo multidisciplinar deberá ir dirigida al apoyo educativo y emocional al paciente y a la familia y de una manera especial, a su cuidador principal. Con su intervención deberá potenciar el desarrollo de conocimientos, habilidades y motivación para que el paciente incorpore nuevas formas de autocuidado y mantenga su independencia el mayor tiempo posible.

Proceso de enfermería

El objetivo de la atención de enfermería es identificar qué tipo de ayuda requiere el paciente y su familia para planificar las intervenciones educativas que contribuyan a su adaptación a la nueva situación de salud. Para ello habrá que valorar los distintos requisitos de autocuidado de la persona, identificar los diagnósticos de enfermería (DE) más frecuentes y seleccionar las recomendaciones de autocuidado que deben seguir el paciente y su familia para mejorar su calidad de vida.

Mantenimiento de un aporte suficiente de aire

La complicación más grave en el paciente de ELA es el deterioro gradual de los músculos que intervienen en la respiración. A medida que estos músculos se debilitan, el acto automático de respirar se hace consciente y requiere más energía. Si bien los signos de disfunción respiratoria no son frecuentes en los estadios iniciales de la enfermedad, pueden presentarse en cualquier momento de la evolución, por lo que deben tratarse precozmente para prevenir las posibles complicaciones respiratorias. La enfermera tiene

que estar atenta a los síntomas y signos que indican un deterioro de la función respiratoria, principalmente de la disnea, de la ortopnea, de la somnolencia, de la disminución del nivel de alerta, de los edemas maleolares, de la taquipnea y de la participación de los músculos accesorios y, con igual importancia, de las dificultades para expulsar las secreciones respiratorias. La información insuficiente o inadecuada sobre los problemas respiratorios y las posibles formas de afrontarlos puede hacer que muchos de los enfermos miren hacia el futuro a través de un sentimiento de profundo miedo.

A partir de un momento de la evolución de la enfermedad puede ser necesaria la ventilación mecánica y las ayudas para la tos, que pueden llevarse a cabo en el domicilio bajo la dirección de una Unidad especializada y mediante el adecuado entrenamiento del paciente y sus cuidadores. En algunos momentos, un proceso agudo pulmonar puede precipitar un episodio de alteración respiratoria potencialmente reversible, que debe ser manejado en una Unidad hospitalaria capacitada.

Valoración	
Patrón respiratorio	Tipo de respiración y nivel de profundidad, frecuencia respiratoria, signos de dificultad respiratoria (disnea, aleteo nasal, aumento del trabajo respiratorio, utilización de músculos accesorios, ventilación paradójica, cianosis).
Auscultación pulmonar	Disminución del murmullo
Permeabilidad de la vía aérea	Presencia de secreciones, tos, capacidad para expectorar.
Nivel de conciencia	Cefalea, confusión, intranquilidad, nerviosismo.
Tolerancia a la actividad	Grado de fatiga en la realización de las AVD.
Descanso/sueño	Ortopnea, despertares nocturnos, pesadillas, somnolencia diurna, sueño no reparador.
Estilo de vida	Consumo de tabaco.
Entorno	Ambientes contaminantes: humo, sequedad del aire, temperaturas inadecuadas.
Nivel de conocimientos	Manejo del ventilador y sus accesorios. Manejo de las técnicas de tos asistida. Cuidados de la traqueostomía.

Identificación de diagnósticos de enfermería y recomendaciones de autocuidado

DE: Patrón respiratorio ineficaz

Evitar ambientes contaminantes.

No fumar.

Evitar prendas ajustadas que dificulten la respiración.

DE: Intolerancia a la actividad

Distribuir las actividades programando períodos de descanso para evitar la fatiga.

Usar ayudas técnicas para facilitar las actividades de la vida diaria.

Evitar el sobrepeso.

Mantener una dieta de textura blanda, evitando alimentos flatulentos, y distribuirla en varias tomas de pequeñas porciones.

Evitar el estreñimiento.

DE: Déficit de conocimientos en relación con el manejo de la ventilación mecánica

Explicar el funcionamiento del ventilador y la forma de colocarse la mascarilla. En caso de que por la flacidez de la musculatura de la cara se produzca una caída de la mandíbula con apertura de la boca, sobre todo durante el sueño, puede sujetarse la mascarilla con una cinta.

Proteger las zonas de presión de la mascarilla con apósitos.

Realizar enjuagues bucales y adaptar un humidificador al ventilador para evitar la sequedad de las mucosas oral y nasal.

Revisar periódicamente el ventilador para prevenir posibles desconexiones o acodaduras de las tubuladuras.

Indicar los signos de insuficiencia respiratoria (aumento del número de respiraciones, suspiros frecuentes, cambios en el tono de voz, sueño, ronquidos intermitentes), ya que si se presentan es necesario consultar con el equipo de salud.

En caso de ventilación invasora, enseñar los cuidados de la traqueostomía (limpieza del estoma y la cánula, cambio y sujeción de la cánula, aspiración de secreciones traqueales).

Mantenimiento del aporte suficiente de agua y alimento

La debilidad y falta de coordinación de la musculatura que interviene en la deglución va hacer que el paciente de ELA tenga dificultad para

masticar y tragar los alimentos. La disfagia -que incluye la regurgitación nasal de los líquidos, con el consiguiente riesgo de broncoaspiración- y la salivación excesiva van a repercutir negativamente en una correcta alimentación y un adecuado estado nutricional. Son frecuentes la pérdida de peso y la malnutrición que contribuirán a empeorar la fatiga, como consecuencia de la atrofia muscular y del deterioro de la función respiratoria.

Para garantizar la continuidad de los cuidados, se deben valorar las necesidades de ayuda del paciente en lo referente a la nutrición. Inicialmente le asesorará sobre el contenido de una dieta saludable, teniendo en cuenta las preferencias del paciente, y le indicará distintas formas de preparación culinaria que pueden favorecer la ingestión de los alimentos cuando se presentan problemas de disfagia y sialorrea. Asimismo, le recomendará medidas de compensación deglutoria que el paciente ha de tener en cuenta para evitar problemas de broncoaspiración. También es importante que realice un seguimiento y control del peso para valorar la necesidad de complementar la dieta con suplementos nutricionales. Finalmente evaluará las necesidades de ayudas adaptadas para comer y beber, tales como vasos o cubiertos especiales, y la capacidad de autocuidado del paciente y su familia para garantizar un adecuado aporte nutricional.

Cuando los problemas de disfagia son más significativos y aparecen síntomas de malnutrición, como pérdida de peso evidente, cansancio excesivo o deshidratación, se debe contar con la ayuda de un especialista en nutrición quien valorará otros tratamientos de soporte o la necesidad de instaurar nutrición enteral con una sonda nasogástrica o preferentemente la realización de una gastrostomía endoscópica percutánea (GEP) que, además de ocasionar menos problemas estéticos y psicológicos, garantiza una menor incidencia de episodios de broncoaspiración y evita las lesiones por presión que suele ocasionar la sonda nasogástrica cuando se mantiene durante períodos de tiempo prolongados.

En este momento, el paciente y su familia tienen que optar por un tratamiento desconocido para ellos y que requiere nuevos cambios en su vida. Las numerosas dudas que les van a surgir tienen que ser resueltas con ayuda de los especialistas en nutrición, quienes le indicarán el método y la dieta más adecuada a su situación. También es fundamental el apoyo educativo de la enfermera, adiestrándoles en el manejo del equipo de administración enteral y asesorándoles en los cuidados que se derivan de este tratamiento.

Valoración	
Índice de Masa Corporal (IMC)	IMC = Peso en Kg/ (Talla en metros) ² <ul style="list-style-type: none"> • 20 – 25 peso normal • 16 – 20 peso inferior al normal • < 16 malnutrido
Estado de la piel y mucosas	Grado de hidratación (presencia de pliegue cutáneo), integridad, coloración, temperatura.
Dieta	Tipo de alimentos, textura, número de tomas/día.
Apetito	Cantidad de alimentos.
Líquidos	Tipo y cantidad de líquidos.
Preferencias	Alimentos y líquidos que le gustan y que rechaza.
Capacidad para deglutar	Grado de disfagia (líquidos y/o sólidos).
Síntomas	Sialorrea, náuseas, vómitos.
Dificultades motoras	Manejo de los utensilios para comer, ayudas técnicas que precisa.
Estilo de vida	Preparaciones culinarias habituales.
Entorno	Apoyo del cuidador, recursos económicos.
Nivel de conocimientos	Conocimiento sobre el valor energético de los nutrientes y elaboración de una dieta equilibrada. Manejo de la sonda nasogástrica y equipo de nutrición enteral.

Identificación de diagnósticos de enfermería y recomendaciones de autocuidado.

DE: Alteración de la nutrición por defecto

Control y seguimiento del peso para detectar posibles pérdidas.

Elaboración de un diario dietético en el que se registre el tipo y la cantidad de alimentos y líquidos que ingiere para valorar si los hábitos alimentarios son saludables.

Dieta variada y con aporte energético suficiente:

- La carne y las aves proporcionan proteínas, vitamina B, hierro, zinc y otros minerales.
- El pescado blanco o azul contiene proteínas y tiene un menor contenido graso que la carne.
- Los huevos aportan proteínas, vitamina B y hierro.
- La leche y sus derivados proporcionan proteínas, calcio, fósforo y vitaminas A y D. Se deben consumir preferentemente desnatados o semidesnatados.
- Las legumbres deben formar parte de la dieta al menos tres o cuatro veces por semana, dada su riqueza en proteínas, carbohidratos, fibra, vitaminas y minerales.
- El pan, los cereales, el arroz y la pasta son una buena fuente de energía, fibra, proteínas, minerales y vitamina B.
- Las frutas y verduras aportan a la dieta vitaminas, minerales y fibra. Se deben consumir entre cuatro y cinco raciones diarias.
- La grasa y los azúcares, especialmente los de elaboración industrial, deben limitarse.

Aumentar el número de tomas de alimento a 6-8 al día con porciones de menor cantidad para facilitar la digestión y evitar la fatiga.

Preparación culinaria que facilite la deglución: se deben evitar alimentos con capacidad de disgregarse en la boca siendo preferible una textura blanda y homogénea que forme una masa suave y uniforme.

Aporte suficiente de líquidos: aproximadamente 2 litros al día (salvo contraindicación médica).

Suplementos dietéticos para mantener un aporte calórico suficiente.

Complejos vitamínicos según prescripción médica.

(Sigue)

(Viene de la pág. anterior) -

DE: Riesgo de aspiración

Medidas de compensación deglutoria:

- Posición de sentado con la espalda erguida. Se puede colocar un collarín cervical para sujetar mejor la cabeza. En caso de que el paciente esté encamado se colocará en posición de Fowler (sentado con la cabecera de la cama elevada 45º). Esta posición se mantendrá al menos durante una hora después de la comida.
- Evitar la hiperextensión de la cabeza, ya que facilita la apertura de la vía aérea favoreciendo la broncoaspiración.
- En caso de sialorrea, aspirar la boca antes de comer.
- Introducir el alimento en la boca en pequeñas porciones.
- No mezclar alimentos con diferentes texturas, ya que una consistencia homogénea favorece la deglución.
- Masticar despacio y no introducir más alimento hasta no haber deglutido el anterior.
- Para ingerir líquidos utilizar una pajita o una cuchara para evitar el atragantamiento. También puede utilizar un vaso con tetina que facilita la succión.
- Añadir espesantes a los líquidos (agua, zumos, sopas), ya que aportan una mayor consistencia que favorece la deglución.
- Permanecer acompañado durante la comida.
- Mantener cerca el aspirador.
- Si el paciente es portador de una cánula de traqueostomía con balón, asegurarse del correcto inflado del balón antes de iniciar la alimentación.

Enseñar a la familia la maniobra de Heimlich y el uso del aspirador.

DE: Alteración de la mucosa oral y nasal

Higiene bucodental después de cada comida.

Aspiración de secreciones para evitar las molestias del babeo.

Enjuagues bucales frecuentes.

Uso de apósticos protectores para evitar la presión continua de la mascarilla de ventilación mecánica.

Sujeción de la sonda nasogástrica con esparadrapo antialérgico y rotación del punto de sujeción para evitar lesiones por presión.

(Sigue) -

(Viene de la pág. anterior) -

DE: Déficit de autocuidado: alimentación

Ayudas técnicas para favorecer el manejo de los utensilios de alimentación (engrosador de mangos, cubiertos con mango anatómico, vasos con tetina, adaptadores de platos).

Manejo y cuidados de la nutrición enteral por sonda nasogástrica. Se explicará a la familia o cuidador las precauciones que han de tener en cuenta en la administración de la alimentación:

- Posición del paciente sentado o semisentado para evitar el reflujo de los alimentos.
- Comprobar la correcta ubicación de la sonda en el estómago (aspirar con una jeringa una pequeña cantidad de contenido gástrico o introducir a presión 10-20 cc de aire y con un fonendoscopio situado en el estómago comprobar la entrada del mismo). Si al aspirar el contenido gástrico éste es superior a 100 ml, indica que no se ha digerido la toma anterior, por lo que se tiene que volver a introducir y retrasar la toma.
- Comprobar que la solución a administrar esté a temperatura ambiente.
- Introducir la solución presionando lentamente el émbolo de la jeringa, ya que una administración rápida puede provocar intolerancia, espasmos o vómito por reflujo.
- Si se administran medicamentos, hay que triturarlos o diluirlos para evitar que la sonda se obstruya.
- En las maniobras de conexión y desconexión se pinzará la sonda para evitar la entrada de aire en el estómago.
- Administrar una pequeña cantidad de agua después de la toma.
- La nutrición enteral puede venir presentada en una solución preenvasada que se conecta a un sistema de goteo, cerrando previamente la pinza del sistema. Posteriormente se cuelga el recipiente en un pie de goteo y se exprime la cámara de control de gotas llenándola hasta la mitad. Se vuelve a abrir la pinza para purgar el sistema y se vuelve a pinzar. Finalmente, se conecta el sistema a la sonda y se regula el ritmo de infusión para que la solución pase a una velocidad uniforme. Una vez finalizada la infusión, se lava la sonda introduciendo una pequeña cantidad de agua y se pinza la sonda.

Manejo y cuidados de la nutrición enteral por gastrostomía: Las precauciones en la administración de la alimentación son las mismas que en el caso de la sonda nasogástrica, aunque se ha de tener en cuenta que al estar la sonda insertada a través de un pequeño orificio en la pared del abdomen, es necesario extremar las medidas de higiene, limpiando con agua y jabón la sonda desde su parte más proximal y cubrir la zona con una gasa o un apósito.

Cuidados asociados a los procesos de eliminación

La ELA no suele alterar el control nervioso de los esfínteres responsables de la eliminación vesical y/o intestinal. Sin embargo, los patrones de eliminación pueden verse afectados como consecuencia de numerosos factores, tales como la inmovilidad, el escaso aporte de líquidos, una dieta pobre en fibra, la medicación o incluso factores psicológicos.

Quizás el problema más frecuente con el que se encuentra la persona afectada de ELA sea el *estreñimiento*, entendiendo por tal un patrón de eliminación superior a 2 ó 3 días o cuando las heces son escasas o excesivamente secas. Las dietas blandas y pobres en fibra contienen pocos residuos y, por tanto, provocan un menor estímulo del reflejo de defecación. Por otra parte, los alimentos con pocos residuos como el arroz, los huevos y las carnes magras se desplazan más lentamente por el tracto intestinal. Además, el queso y la pasta también favorecen el estreñimiento. Hay que tener en cuenta que una alimentación irregular puede alterar la defecación, por lo que comer todos los días a las mismas horas favorece un patrón regular de eliminación. El estreñimiento debe tratarse, ya que los esfuerzos realizados durante la defecación pueden fatigar al paciente o incluso alterar su respiración.

Sin embargo, algunos pacientes pueden presentar incontinencia fecal como consecuencia de episodios de *diarrea*, que pueden deberse a dietas inadecuadas, especialmente si se ingieren alimentos con muchas especias o azúcar. También es frecuente este problema cuando se inicia la nutrición enteral hasta que el paciente se adapta al tratamiento; por este motivo, su instauración debe ser gradual. En ocasiones los episodios de diarrea pueden deberse a la existencia de un fecalomía (masa compacta de heces en los pliegues del recto), que se produce como consecuencia de una retención fecal prolongada. En este caso, si fracasan las medidas habituales, como la administración de ablandadores de heces o un enema de limpieza, será necesaria la extracción digital que debe realizarse cuidadosamente.

El patrón de *eliminación vesical* está condicionado fundamentalmente por la ingesta de líquidos, resultando a veces complicado para el paciente de ELA asegurar un aporte de líquidos suficiente debido a la disfagia. También algunos de los fármacos prescritos, como los anticolinérgicos o los antidepresivos, favorecen la retención urinaria. Sin embargo, el principal problema que pueden presentar las personas afectadas de ELA es la incontinencia urinaria funcional, ocasionada como consecuencia del deterioro de la movilidad y de las barreras ambientales que le dificultan el acceso al cuarto de baño.

Por tanto, la enfermera tendrá que prestar atención a estos aspectos, identificando las posibles causas que pueden dificultar los procesos de eliminación del paciente y valorando sus necesidades de ayuda.

Valoración	
Patrón de eliminación intestinal	Frecuencia y hora del día a la que suele defecar. Características de las heces. Cambios recientes en el patrón habitual. Molestias o problemas en la defecación (dolor, flatulencia excesiva, estreñimiento, diarrea, incontinencia). Uso de ayudas para la evacuación (laxantes, enemas).
Patrón de eliminación vesical	Frecuencia y número de micciones diarias. Cantidad y características de la orina. Cambios recientes en el patrón habitual. Molestias o problemas en la micción (disuria, polaquiuria, tenesmo vesical, nicturia). Uso de dispositivos de ayuda (absorbentes, colectores, sondaje vesical).
Dieta	Cambios en la ingestión de alimentos y líquidos.
Dificultades motoras	Capacidad de manipulación de las prendas para desabrocharse y desvestirse. Capacidad para desplazarse al cuarto de baño.
Entorno	Factores del entorno que dificultan el acceso al cuarto de baño (distancia, escalones, alfombras, obstáculos). Dispositivos de ayuda para el desplazamiento (bastón, andador, silla de ruedas). Dispositivos de seguridad (barandillas, inodoro elevado). Recursos económicos (posibilidades para adquirir ayudas técnicas y acondicionamiento del hogar).
Capacidad de autocuidado	Conocimientos, disponibilidad y habilidades del cuidador.

Identificación de diagnósticos de enfermería y recomendaciones de autocuidado

DE: Estreñimiento

Controlar el patrón de defecación, registrando los hábitos de eliminación fecal.

Mantener un horario regular de defecación, preferentemente después de desayunar o comer para aprovechar el reflejo gastrocólico, buscando el momento de mayor tranquilidad e intimidad.

Beber suficientes líquidos, sobre todo entre las comidas, para no alargar excesivamente la digestión.

Alimentos ricos en fibra insoluble (fruta cruda, productos de salvado, hortalizas y cereales).

Introducir alguna rutina para favorecer la defecación (en ayunas o en el desayuno beber un vaso de agua caliente, un zumo o tomar alguna fruta como kivi o ciruelas).

Reguladores del tránsito intestinal (lactulosa) que aumentan el volumen de las heces y favorecen la eliminación fecal.

Evitar el consumo de laxantes, supositorios o enemas sin prescripción médica.

DE: Incontinencia fecal

Observar si la presencia de diarrea está relacionada con algún cambio en la dieta o la instauración de la nutrición enteral; en este último caso hay que reducir el ritmo de infusión de las tomas y consultar con la enfermera.

Ingerir alimentos suaves y en pequeñas cantidades para que se absorban más fácilmente.

Introducir alimentos astringentes en la dieta (limón, arroz, zanahoria, patata).

Evitar alimentos muy especiados o ricos en fibra insoluble (frutas y verduras crudas, panes o cereales integrales) porque pueden agravar la diarrea.

Beber suficientes líquidos para evitar la deshidratación.

Evitar líquidos muy fríos o muy calientes, ya que estimulan el peristaltismo. Las bebidas con cafeína también favorecen la diarrea.

Extremar la higiene perianal después de defecar para evitar la irritación y lesión de la piel. Aplicar una crema protectora o hidratante.

Usar compresas o absorbentes para evitar manchar la ropa.

En caso de fecalomia, se puede administrar un enema jabonoso de limpieza y si no se consiguen resultados, se consultará con la enfermera para su extracción manual.

(Sigue)

(Viene de la pág. anterior) -

DE: Incontinencia urinaria: funcional
Controlar el patrón de eliminación vesical, registrando los hábitos de micción diarios.
Programar las micciones: establecer una rutina comenzando cada 2 ó 3 horas e ir alargándola progresivamente.
Evitar beber líquidos después de la cena.
Utilizar ropa cómoda y fácil de desabrochar y quitar.
Usar compresas o absorbentes para evitar mojar la ropa de vestido y de la cama.
Extremar la higiene de la zona genital para evitar la irritación y lesión de la piel.
Durante la noche dejar próxima al paciente la cuña o la botella por si no tiene tiempo de ir al cuarto de baño.
Usar dispositivos colectores de orina o sondaje vesical si fracasan las medidas anteriores. En este último caso se enseñarán los cuidados para mantener la permeabilidad de la sonda y evitar infecciones.
Retirar los obstáculos que dificultan el acceso del paciente al cuarto de baño (alfombras, muebles) y mantener una iluminación tenue durante la noche.
Adaptaciones en el cuarto de baño teniendo en cuenta los recursos disponibles en la familia (barandillas, asideros, inodoros elevados).

Mantenimiento del equilibrio entre actividad-reposo

Sin duda alguna, de todas las manifestaciones que puede presentar el paciente de ELA, el trastorno de la *movilidad* es el que más va a afectar a su independencia. Por tanto, se debe conocer el impacto del deterioro neuromuscular en la vida del paciente y evaluar su nivel de dependencia mediante instrumentos estandarizados que facilitan la identificación de los problemas y su evolución.

En primer lugar, interesa conocer el nivel de dependencia en las actividades básicas de la vida diaria (ABVD), para lo que puede utilizar el índice de Barthel¹⁹¹ que consta de 10 parámetros: alimentación, baño, vestido, aseo personal, deposición, micción, uso del inodoro, traslado sillón-cama, deambulación, subida y bajada de escaleras. Cada parámetro mide la capacidad de la persona para su independencia o dependencia. La puntuación total de máxima independencia es de 100 y la de máxima dependencia es de 0. Es necesario señalar que, a pesar de ser una escala numérica, el peso de cada uno de los parámetros es distinto, por lo que variaciones de la misma

magnitud en diferentes tramos de la escala no tienen el mismo significado. También se debe evaluar la capacidad del paciente para realizar las actividades instrumentales de la vida diaria (AIVD), que son más complejas e indican la adaptación de la persona a su entorno. Para valorar este grupo de actividades se puede emplear el índice de Lawton¹⁷³, que consta de 8 parámetros: uso del teléfono, realización de la compra, preparación de la comida, cuidado de la casa, lavado de la ropa, uso de medios de transporte, manejo de la medicación y de asuntos económicos. La puntuación de máxima independencia es de 8 y la de máxima dependencia, de 0 puntos.

La valoración de la capacidad funcional de la persona afectada de ELA resulta fundamental para determinar las recomendaciones de autocuidado encaminadas a fomentar la independencia y a evitar los efectos de la inmovilidad, como las contracturas y deformidades, debidas a acortamientos musculotendinosos que limitan la movilidad articular, o las úlceras occasionadas por la presión constante ejercida sobre la piel cuando se mantiene durante un tiempo prolongado sobre una superficie dura como la cama o la silla de ruedas.

También se debe mantener la movilidad de las manos para lo que existen numerosos dispositivos técnicos que ayudarán al paciente en la comida, la escritura, el vestido y otras actividades cotidianas. Es importante que en todos estos aspectos el paciente cuente con la atención de otros profesionales especializados, como rehabilitadores, fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales, que le aconsejarán los ejercicios de rehabilitación más adecuados en cada caso y las ayudas técnicas disponibles, así como la forma de emplearlas eficientemente.

Por otra parte, se valorará el *patrón de descanso-sueño* del paciente, ya que además de su efecto regulador y reparador sobre el organismo, es fundamental para el bienestar psicológico. En las personas afectadas de ELA son frecuentes las alteraciones del sueño, a veces debidas a las manifestaciones de la enfermedad (sialorrea, dificultad respiratoria, calambres, espasticidad) y en otras ocasiones por factores situacionales, como los efectos de la medicación o el estrés que genera la propia enfermedad.

Valoración	
Patrón de actividad	Actividades que realiza de forma cotidiana.
Capacidad funcional	<p>Dependencia para las actividades básicas (ABVD): puntuación en el índice de Barthel¹⁷³.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Autónomo: 100 puntos. • Dependencia leve: igual o mayor de 65 puntos. • Dependencia moderada: entre 45 y 65 puntos. • Dependencia grave: menos de 45 puntos. <p>Dependencia para las actividades instrumentales (AIVD): puntuación en el índice de Lawton¹⁷³.</p>
Tolerancia a la actividad	Grado de fatiga que le generan las distintas actividades.
Sistema musculoesquelético	<ul style="list-style-type: none"> • Postura y equilibrio. • Marcha. • Movilidad de las articulaciones (contracturas, deformidades). • Coordinación de movimientos. • Masa, tono y fuerza musculares. • Movimientos anormales: fasciculaciones (se diferencian del temblor en que las oscilaciones no son rítmicas).
Estado de la piel	<ul style="list-style-type: none"> • Integridad: irritación, escoriaciones, úlceras por presión (determinar grado). • Grado de hidratación.
Entorno	<ul style="list-style-type: none"> • Ayudas técnicas que precisa para moverse y realizar actividades y forma de utilizarlas. • Barreras ambientales que dificultan la movilidad. • Recursos económicos (posibilidades para adquirir ayudas técnicas y acondicionamiento del hogar).
Capacidad de autocuidado	<ul style="list-style-type: none"> • Conocimientos, disponibilidad y habilidades del cuidador para ayudar en la movilización y en las tareas de autocuidado.
Patrón de descanso-sueño	<ul style="list-style-type: none"> • Número de horas de sueño. Calidad y satisfacción con el sueño. Rituales para favorecer el sueño. Cambios recientes en el patrón de sueño. • Uso de fármacos para inducir el sueño.

Identificación de diagnósticos de enfermería y recomendaciones de autocuidado

DE: Trastorno de la movilidad física

Mantener una buena alineación corporal, tanto sentado como en la cama.

Fomentar la deambulación y permanecer el mayor tiempo posible levantado.

Ahorrar energía, evitando esfuerzos innecesarios.

Realizar las actividades cuando se esté más descansado.

Programar las actividades alternándolas con periodos de descanso.

Evitar que el cuidador supla al paciente en las actividades de autocuidado que todavía puede hacer aunque tarde más tiempo.

Enseñar a utilizar los dispositivos de ayuda a la deambulación y a la realización de actividades cotidianas.

Fomentar la realización de los ejercicios prescritos por el rehabilitador y el fisioterapeuta para mejorar la deambulación, la fuerza muscular, la coordinación y el equilibrio.

Enseñar al cuidador a levantar al paciente de la cama:

- Colocar la silla de ruedas paralela a la cama y frenarla.
- Incorporar al paciente rodeando con un brazo su cuello y hombros y colocando el otro brazo por debajo de sus rodillas.
- Realizar un giro y sentarlo en el borde de la cama, manteniéndole en esta posición unos minutos para evitar la hipotensión ortostática.
- Situarse enfrente del paciente con las piernas separadas, cogerle por debajo de los brazos y flexionar las rodillas al tiempo que se realiza un giro para sentarle en la silla.
- Colocar al paciente en la silla manteniendo una postura alineada y con la espalda bien apoyada.

Enseñar al cuidador a acostar al paciente en la cama:

- Colocar la silla de ruedas paralela a la cama y frenarla.
- Situarse enfrente del paciente con las piernas separadas y las rodillas flexionadas y cogerle por debajo de los brazos.
- Presionar las rodillas contra las del paciente y levantarle.
- Sentarle en el borde de la cama y acostarle sujetando con un brazo la cabeza y con el otro las piernas.

Enseñar al cuidador cómo realizar las transferencias más habituales (cama-silla, silla-silla, silla-wc, silla-coche, etc).

Enseñar al cuidador a realizar los enderezamientos en la silla o sillón.

(Sigue)

(Viene de la pág. anterior) -

En caso de que el paciente esté encamado hay que mantener en todo momento un buen alineamiento corporal, para prevenir la tendencia al pie equino, la rotación externa de la cadera, la flexión de los dedos y la aducción de los brazos:

- Mantener los pies en ángulo de 90° con ayuda de unas botas especiales, o colocando una almohada o una tabla en el piecero de la cama.
- Utilizar arcos de protección para evitar la extensión del pie provocada por las sábanas.
- Poner una almohada en la parte externa del muslo para evitar la rotación coxofemoral.
- Colocar una almohada entre el brazo y el cuerpo para prevenir la aducción del brazo.
- Colocar férulas u otros dispositivos en las manos para prevenir la flexión.
- En la posición de decúbito lateral colocar una almohada en la espalda y adelantar el hombro que está en contacto con la cama; poner una almohada entre las piernas, manteniéndolas ligeramente flexionadas y procurando que la rodilla que queda en la parte superior esté más adelantada.
- Realizar movilizaciones pasivas de los miembros inferiores y superiores para prevenir las contracturas y deformidades de las articulaciones (5 movilizaciones por articulación 3 ó 4 veces al día).

DE: Riesgo de deterioro de la integridad cutánea

Valorar diariamente el estado de la piel, aprovechando el aseo de la mañana.

Lavar el cuerpo con agua y jabón neutro y aclarar para retirar el jabón.

Secar bien, especialmente los pliegues cutáneos.

Aplicar aceite de almendras en todo el cuerpo, masajeando en las prominencias óseas.

Proteger las zonas susceptibles de ulcerarse (talones, tobillos, sacro, codos, escápula y cabeza) cuando estén apoyadas en la silla o en la cama para evitar la presión continua.

Prevenir las úlceras por presión cuando el paciente esté encamado:

- Cambios posturales cada 2-4 horas.
- Mantener bien estirada la ropa de la cama.
- Colchón antiescaras para alternar los puntos de presión.

En caso de que se haya producido una lesión en la piel, la enfermera determinará el grado de la úlcera y los cuidados que requiere.

(Sigue) -

(Viene de la pág. anterior) -

DE: Alteración del patrón de sueño
Programar un horario regular para los períodos de descanso y sueño.
Vaciar la vejiga antes de acostarse.
Procurar un ambiente tranquilo, evitando las temperaturas extremas.
Establecer una rutina que favorezca el sueño: <ul style="list-style-type: none">• Tomar algún alimento suave o beber un líquido templado (leche, infusión).• Leer o escuchar música.
Adoptar una posición cómoda, elevando el cabecero de la cama para facilitar la respiración.
Identificar los factores que pueden interferir el sueño (disnea, sialorrea, ansiedad) y consultar con su médico por si es necesario adoptar otras medidas o prescribir un fármaco.

Mantenimiento del equilibrio entre la soledad y la interacción social

Para las personas afectadas de ELA resulta muy preocupante la pérdida de la capacidad para hablar. Esto puede ocurrir a medida que los músculos que intervienen en la fonación se debilitan. En algunos casos, la alteración de la capacidad para hablar se manifiesta como el primer síntoma de la enfermedad, pero, aunque no sea así, con el tiempo todos los pacientes van a presentar algún tipo de dificultad para la comunicación verbal.

Los logopedas pueden enseñar al paciente técnicas especiales para conservar la energía y mejorar el habla, aunque también existen distintos dispositivos que pueden facilitar la comunicación por medios alternativos.

La intervención de enfermería consistirá en apoyar en esta nueva dificultad y recomendar al paciente y su familia unas pautas generales que pueden favorecer la comunicación.

Valoración
Lenguaje <ul style="list-style-type: none">• Tono.• Fluidez.• Articulación.
Capacidad de autocuidado <ul style="list-style-type: none">• Conocimientos, disponibilidad y habilidades del paciente para utilizar métodos alternativos de comunicación.• Conocimientos, disponibilidad y habilidades del cuidador para favorecer la comunicación.

Identificación de diagnósticos de enfermería y recomendaciones de autocuidado

DE: Deterioro de la comunicación verbal

Procurar un ambiente tranquilo y silencioso.

Hablar despacio, utilizando frases cortas y sencillas.

Realizar ejercicios para fortalecer la musculatura bulbar (mover la lengua, abrir y cerrar la boca, hinchar los carrillos).

No beber ni comer mientras se habla, para evitar el riesgo de broncoaspiración.

Emplear técnicas no verbales para reforzar los mensajes (movimiento de ojos, gestos, ademanes).

Utilizar recursos alternativos: escritura, tableros alfabéticos o simbólicos, ordenador.

La familia y el cuidador animarán al paciente a que hable y le escucharán con atención, reforzando lo que dice con mensajes verbales y no verbales. Es necesario tener paciencia y no interrumpir al paciente ni anticiparse a finalizar sus frases.

Prevención de peligros para la vida, el funcionamiento y el bienestar humano

La dependencia progresiva de la persona afectada de ELA va a influir también a la hora de llevar a cabo los cuidados personales de higiene, aseo y vestido. Sin embargo, mantener un buen aspecto favorece que la persona se sienta mejor, además de que una correcta higiene previene las infecciones y favorece un buen estado de la piel.

Mientras sea posible, el paciente debe mantener la máxima autonomía en estos cuidados y realizarlos en el cuarto de baño, aunque posteriormente va a precisar ayuda de su familia o cuidadores, quienes, además, procurarán un entorno seguro y agradable para el paciente.

La valoración de la capacidad de autocuidado del paciente y de ayuda de la familia determinará las recomendaciones que la enfermera tendrá que darles para que realizar el baño en la cama y ayudar al paciente a vestirse les resulten tareas más fáciles, así como para adoptar algunas medidas de seguridad en el hogar y evitar el riesgo de lesión.

Valoración	
Capacidad de autocuidado del paciente	<ul style="list-style-type: none"> • Nivel de dependencia del paciente para realizar su aseo personal y vestirse.
Capacidad de cuidado de la familia	<ul style="list-style-type: none"> • Conocimientos, disponibilidad y habilidades para ayudar al paciente en la higiene, aseo y vestido.
Entorno	<ul style="list-style-type: none"> • Barreras ambientales que dificultan la accesibilidad en el cuarto de baño y el desplazamiento en el hogar.

Identificación de diagnóstico de enfermería y recomendaciones de autocuidado

DE: Déficit de autocuidado: baño/higiene

Preparar el material necesario:

- Una palangana con agua jabonosa y otra con agua.
- Esponja.
- Una toalla para la cara y otra para el cuerpo.
- Protector para no mojar el colchón.
- Ropa de cama.
- Aceite de almendras o cremas protectoras.
- Peine, cepillo dental, dentífrico y otros utensilios de aseo personal.

Realizar el lavado siguiendo este orden:

- Ojos, cara, orejas y cuello.
- Brazos y manos.
- Tórax y abdomen.
- Piernas y pies.
- Espalda.
- Genitales.

Secar bien, prestando especial atención a los pliegues cutáneos.

Aplicar aceite de almendras o crema protectora masajeando para favorecer la circulación.

Realizar la higiene de la boca y aspirar secreciones si es necesario.

Peinar al paciente y aplicar los productos de cosmética que utilice habitualmente (agua de colonia, desodorante, cremas).

(Sigue)

(Viene de la pág. anterior) -

DE: Déficit de autocuidado: vestido

Utilizar ropa amplia, cómoda y fácil de poner y quitar.

Sustituir los botones por velcro® o botones grandes.

Usar zapatos de horma ancha, con suela de goma y preferiblemente sin cordones.

Evitar prendas que compriman y dificulten la respiración.

Utilizar ayudas técnicas: calzador con mango largo, abrochabotones y otras ayudas técnicas que le permitan mantener la independencia en el vestido el mayor tiempo posible.

Ayudar al paciente a vestirse y enseñar al cuidador técnicas para facilitar al paciente vestirse.

DE: Riesgo de lesión

Acondicionar el cuarto de baño: plato de ducha sin bordillo, inodoro elevado, asideros, alfombras antideslizantes.

Acondicionar el hogar: retirar muebles o adornos innecesarios, evitar encerar suelos y colocar alfombras, mantener una iluminación y temperatura adecuadas.

Promoción del funcionamiento y el desarrollo humano

Un diagnóstico como la ELA implica, tanto para el paciente como para la familia, asumir muchas limitaciones a las que van a tener que irse adaptando a lo largo de la enfermedad. A la mayoría de las personas esta situación les genera ansiedad y requieren de ayuda profesional para superarla. Por tanto, la valoración de la situación emocional del paciente y la familia, los conocimientos que tengan sobre la enfermedad y su evolución, y la capacidad y motivación para llevar a cabo los cuidados necesarios, determinarán la ayuda que requieren para afrontar la enfermedad.

Valoración	
Estado emocional	<ul style="list-style-type: none"> • Preocupaciones. • Vivencia de la enfermedad.
Afrontamiento individual	<ul style="list-style-type: none"> • Conocimientos acerca de la enfermedad. • Capacidad y motivación para el autocuidado. • Estrategias que está poniendo en marcha para adaptarse a la nueva situación.
Afrontamiento familiar	<ul style="list-style-type: none"> • Conocimientos acerca de la enfermedad. • Capacidad y motivación para cuidar al paciente. • Estrategias de adaptación y cambio de roles en la familia.

Identificación de diagnóstico de enfermería y recomendaciones de autocuidado

DE: Afrontamiento ineficaz

Escuchar activamente las preocupaciones y sentimientos que les genera la enfermedad.

Responder a las preguntas y aclarar las dudas relativas a los cuidados que precisa el paciente.

Enseñar los cuidados y planificarlos conjuntamente con el paciente y la familia.

Facilitar el contacto con grupos de apoyo y asociaciones.

6. Glosario de términos

ANARTRIA: Trastorno motor del habla de origen neurológico, en grado severo, que impide la expresión verbal.

APOPTOSIS: Proceso de muerte celular genéticamente dirigido y caracterizado por niveles elevados de calcio en el citoplasma de las células, que desencadena la digestión celular mediada por la actividad de una endonucleasa.

ASPIRACIÓN: Paso de alimento a vía respiratoria, por debajo de los repliegues vocales.

ASPIRACIÓN SILENTE: Aspiración que pasa desapercibida por ausencia de reflejo tisígeno u otros signos clínicos de obstrucción de vía respiratoria.

ATROFIA MUSCULAR PROGRESIVA: Enfermedad que afecta exclusivamente las neuronas motoras inferiores localizadas en la médula espinal, durante todo el curso clínico. Supone aproximadamente el 10% de todas las enfermedades de la neurona motora en el adulto.

CAPACIDAD VITAL FORZADA: Es el volumen máximo de aire que se puede expulsar en una espiración forzada que sigue a una inspiración máxima. Una medida de capacidad vital forzada entre 80% y 120% del nivel predicho se considera normal.

COMUNICACIÓN AUMENTATIVA Y ALTERNATIVA: Conjunto de sistemas de signos, estrategias y ayudas técnicas sencillas y de alta tecnología que tienen por objeto incrementar la capacidad comunicativa de las personas con alteraciones del habla o del lenguaje.

DIAGNÓSTICO ENFERMERO (DE): Juicio clínico sobre la respuesta de una persona, familia o comunidad a procesos vitales/problemas de salud reales o potenciales que proporciona la base de la terapia para el logro de objetivos de los que la enfermería es responsable¹⁹².

DISARTRIA: Trastorno motor del habla de origen neurológico, que suele afectar a varios componentes del habla: respiración, fonación, resonancia, articulación, prosodia.

DISFAGIA: Alteración en el transporte del alimento desde la boca al estómago.

ESCLEROSIS LATERAL PRIMARIA: Enfermedad que afecta exclusivamente a las neuronas motoras superiores localizadas en el córtex motor cerebral, durante todo el curso clínico. Es una variante rara dentro de las enfermedades de la neurona motora del adulto, suponiendo aproximadamente un 2% del total.

FUNCIÓN EJECUTIVA: Son aquellas capacidades cognitivas que permiten el control y regulación de comportamientos dirigidos a un fin.

INCIDENCIA: Número de casos nuevos de una enfermedad que ocurren en una población durante la unidad de tiempo, generalmente en un año.

MIOTOMAS: Distribución muscular metamérica.

NEURONA MOTORA INFERIOR: Neuronas encargadas de la inervación de los músculos esqueléticos. Se localizan en el tronco encefálico y en la médula espinal. Estas últimas se conocen también como células del asta anterior medular. El conjunto de una neurona motora, su axón que abandona la médula por la raíz anterior y las fibras musculares a las que se dirige, se conoce con el nombre de unidad motora.

NEURONA MOTORA SUPERIOR: Neuronas localizadas en la corteza motora (cortex motor primario y áreas premotoras), cuyos axones forman los fascículos córtico-espinal y córtico-bulbar, ejerciendo un control directo o indirecto sobre las neuronas motoras inferiores.

NEUROPSICOLOGÍA: Es la ciencia que estudia las funciones mentales superiores (cognitivas, conductuales y emocionales) en relación a las estructuras cerebrales que las sustentan. La evaluación y la rehabilitación constituyen dos campos fundamentales de la neuropsicología y son dos aspectos inseparables en el trabajo clínico.

NEUROPSICÓLOGO: Especialista de los trastornos cognitivos derivados de las lesiones cerebrales. Contribuye al diagnóstico e interviene en la indicación y control de la rehabilitación de los trastornos neuropsicológicos, así como en el establecimiento de las secuelas definitivas y las consecuencias sociales que de ellas se derivan¹⁹³.

PARÁLISIS BULBAR PROGRESIVA: Enfermedad cuyas manifestaciones iniciales dependen de la afectación de las neuronas motoras inferiores en el tronco encefálico. También se conoce como parálisis labio-gloso-faríngea. En la mayoría de los casos evoluciona hacia una ELA clásica.

PENETRACIÓN: Entrada de alimento a la vía respiratoria, por encima de los repliegues vocales.

PREVALENCIA: Número de casos de una enfermedad en la población estudiada en un momento determinado.

REFLEJOS MIOTÁTICOS: Reflejos de estiramiento muscular.

REQUISITOS DE AUTOCUIDADO: Requerimientos reguladores de aspectos del funcionamiento y desarrollo humanos¹⁹⁴.

SUPERÓXIDO-DISMUTASA TIPO 1 (SOD-1): Enzima celular cuya misión consiste en inactivar radicales superóxido. Precisa de zinc y cobre para realizar su actividad.

7. Anexos -

Anexo I. Escala ALS FRS (*Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale*) modificada*

1. SPEECH

4. Normal speech processes
3. Detectable speech disturbance
2. Intelligible with repeating
1. Speech combined with nonvocal communication
0. Loss of useful speech

2. SALIVATION

4. Normal
3. Slight but definite excess of saliva in mouth; may have nighttime drooling
2. Moderately excessive saliva; may have minimal drooling
1. Marked excess of saliva with some drooling
0. Marked drooling; requires constant tissue or handkerchief

3. SWALLOWING

4. Normal eating habits
3. Early eating problems- occasional choking
2. Dietary consistency changes
1. Needs supplemental tube feeding
0. NPO (exclusive parenteral or enteral feeding)

4. HAND WRITING

4. Normal
3. Slow or sloppy: all words are legible
2. Not all words are legible
1. Able to grip pen but unable to write
0. Unable to grip pen

5a. CUTTING FOOD AND HANDLING UTENSILS (Patients without gastrostomy)

4. Normal
3. Somewhat slow and clumsy, but not help needed
2. Can cut most foods, although clumsy and slow; some help needed

1. Food must be cut by someone, but can still feed slowly
0. Needs to be feed

5b. CUTTING FOOD AND HANDLING UTENSILS (alternate scale for patients with gastrostomy)

4. Normal
3. Clumsy but able to perform all manipulations independently
2. Some help needed with closures and fasteners
1. Provides minimal assistance to caregiver
0. Unable to perform any aspect of task

6. DRESSING AND HYGIENE

4. Normal function
3. Independent and complete self-care with effort or decreased efficiency
2. Intermittent assistance or substitute methods
1. Needs attendant for self-care
0. Total dependence

7. TURNING IN BED AND ADJUSTING BED CLOTHES

4. Normal
3. Somewhat slow and clumsy, but not help needed
2. Can turn alone or adjust sheets, but with great difficulty
1. Can initiate, but not turn or adjust sheets alone
0. Helpless

8. WALKING

4. Normal
3. Early ambulation difficulties
2. Walks with assistance
1. Nonambulatory functional movement
0. No purposeful leg movement

9. CLIMBING STAIRS

4. Normal
3. Slow
2. Mild unsteadiness or fatigue
1. Needs assistance
0. Cannot do

10. DYSPNEA

4. None
3. Occurs when walking
2. Occurs with one or more of the following: eating, bathing, dressing (ADL)
1. Occurs at rest, difficulty breathing when either sitting or lying
0. Significant difficulty, considering using mechanical respiratory support

11. ORTHOPNEA

4. *None*
3. *Some difficulty sleeping at night due to shortness of breath, does not routinely use more than two pillows*
2. *Needs extra pillows in order to sleep (more than two)*
1. *Can only sleep sitting up*
0. *Unable to sleep*

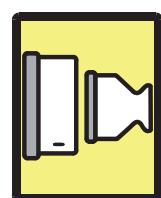
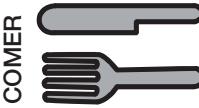
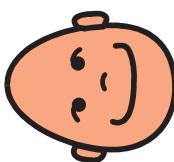
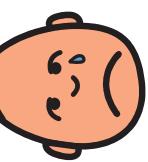
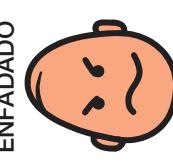
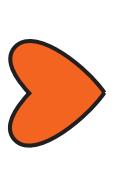
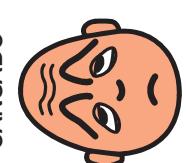
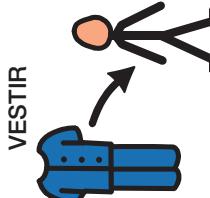
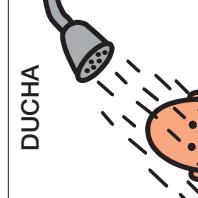
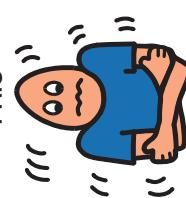
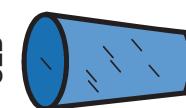
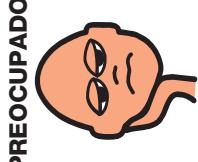
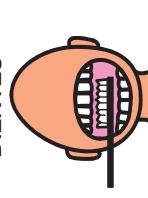
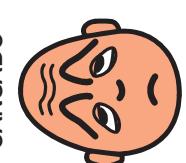
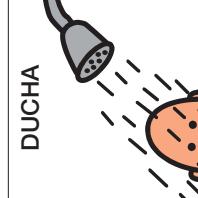
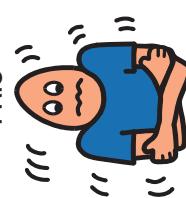
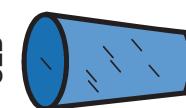
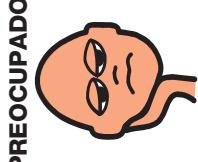
12. RESPIRATORY INSUFFICIENCY

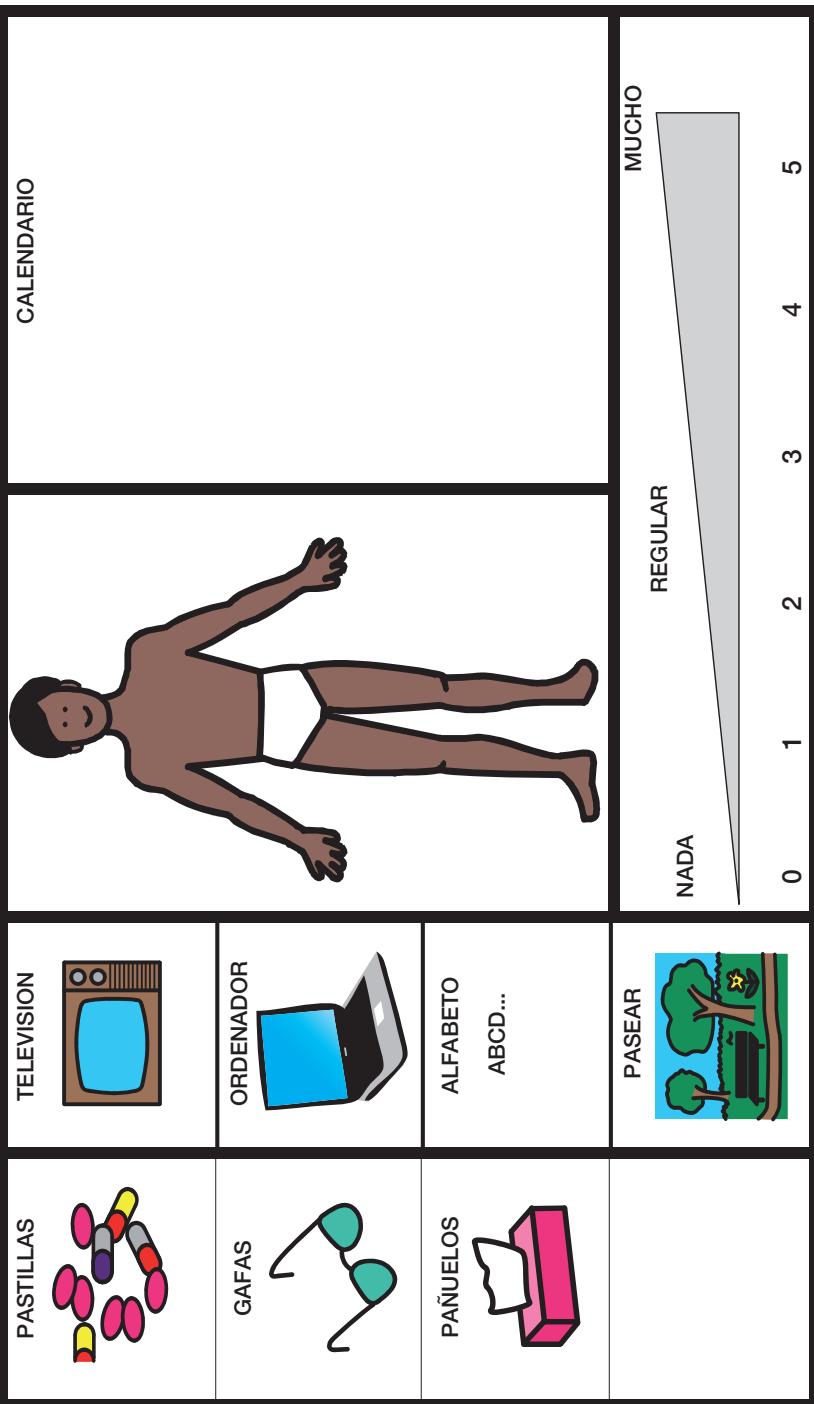
4. *None*
3. *Intermittent use of BiPAP*
2. *Continuous use of BiPAP during the night*
1. *Continuous use of BiPAP during the night and day*
0. *Invasive mechanical ventilation by intubation or tracheostomy*

* Los 3 últimos ítems, referentes a la función respiratoria, se añadieron posteriormente.

NOTA: Se ha mantenido el texto original en inglés, ya que dicha escala no ha sido todavía validada en castellano.

Anexo II. Plafón de comunicación

YO	MI FAMILIA	ME DUELE 	WC 	COMER 	TRANQUILO 	TRISTE 	ENFERMERA/O 	FISIOTERAPEUTA 	TERAPEUTA 	LOGOPEDA 	TE QUIERO 
CANSADO 	VESTIR 	ACOSTARME 	DUCHA 	FRÍO 	SED 	PREOCUPADO 	CALENTO 	ME DUELE 	ASPIRAR 	DIENTES 	
AMIGOS 	CAMBiar POSICIÓN 	CAMBiar POSICIÓN 	CANSADO 	ACOSTARME 	DUCHA 	FRÍO 	SED 	ME DUELE 	ASPIRAR 	CALENTO 	PREOCUPADO 



NOTA

El plafón de comunicación debe confeccionarse de forma individualizada, en cuanto al contenido y a la forma de acceso. Es recomendable definir el contenido conjuntamente con el paciente, con lo cual deberá realizarse anticipadamente a la etapa de mayor dificultad comunicativa.

LUNES
MARTES
MIÉRCOLES
JUEVES
VIERNES
SÁBADO
DOMINGO

H J L
LL M N K

W X
Y Z

B C D
F G CH

P Q R
S T V

NOTA:

El plafón debe tener una forma adecuada teniendo en cuenta la presencia de dificultades visuales y la forma de indicación: con el dedo, con un indicador de cabeza, o con barrido realizado por el interlocutor. En este caso la persona afectada colabora seleccionando un área con la mirada y respondiendo sí/no de forma oral o gestual, con la cabeza u ojos. El interlocutor tiene a mano una libreta en la que anota los mensajes y otras observaciones, que conviene conservar.

Anexo III. Situaciones laborales en las que pueden encontrarse los pacientes de ELA

- - **Incapacidad temporal:** Es la situación de una persona cuando no es capaz de ejercer su actividad laboral. En el caso de los pacientes de ELA, cuando el diagnóstico no está aún muy claro, suelen solaparse períodos de incapacidad laboral temporal. El afectado presenta ya síntomas (pérdida de fuerza en miembros superiores o inferiores, cansancio, problemas de movilidad, problemas de comunicación, etc.) que dificultan o imposibilitan su actividad profesional.

La declaración de baja médica se formula mediante el parte que expide el médico de familia del servicio público de salud, con una duración máxima de doce meses, prorrogables por otros seis si se considera que en ese tiempo el alta médica puede llegar a producirse. En los casos de ELA la incapacidad temporal suele ser el paso previo a la incapacidad permanente.

Si se prevé que no se va a producir una mejora en el estado de salud, llega el momento de tramitar la incapacidad permanente.

- - **Incapacidad permanente y grados de incapacidad:** La incapacidad permanente es la situación del trabajador que, después de haber recibido el tratamiento prescrito, presenta reducciones anatómicas o funcionales graves y previsiblemente definitivas, que disminuyen o anulan su capacidad laboral, dando lugar a distintos grados de incapacidad. En el caso de los pacientes de ELA, al tratarse de una enfermedad degenerativa y al no existir recuperaciones funcionales, se considera que concurren secuelas definitivas.

La situación de incapacidad permanente requiere el reconocimiento por un equipo de valoración que comprobará los requisitos para el reconocimiento de la prestación y valorará el grado de incapacidad permanente. Los grados de incapacidad son:

- - *Incapacidad permanente parcial para la profesión habitual:* Es la incapacidad que ocasiona serias dificultades al trabajador para desempeñar el rendimiento normal de su profesión, pero que no le incapacita para la ejecución de las tareas fundamentales de la misma. Esta prestación consiste en una indemnización a tanto alzado y es compatible con cualquier tipo de actividad laboral.
- - *Incapacidad permanente total para la profesión habitual:* Es la incapacidad que imposibilita al trabajador para la realización de todas las tareas principales que se derivan de su profesión; sin

embargo dicha incapacidad no le impide dedicarse a otra profesión distinta. La pensión vitalicia del trabajador se calculará sobre el 55% de su base reguladora.

- *Incapacidad permanente absoluta para todo trabajo:* Es la incapacidad que inhabilita por completo al trabajador para el desempeño de cualquier actividad laboral. La pensión se calculará sobre el 100% de la base reguladora del trabajador.
- *Gran invalidez:* Incapacidad permanente que, a consecuencia de las pérdidas anatómicas o funcionales que padece, requiere de la asistencia de una tercera persona para realizar las AVD. La persona no sólo no puede desempeñar ninguna actividad laboral, sino que depende funcionalmente de otra persona para desarrollar las actividades de la vida diaria. La pensión se calculará sobre el 150% de la base reguladora del trabajador.

Anexo IV. Prestaciones y ayudas existentes para los pacientes de ELA

Denominación del recurso	Definición	Ayuda prestada	Administración de la que dependen	Beneficiarios
Pensiones de incapacidad laboral (contributivas y no contributivas).	Prestación económica mensual calculada en función del grado de incapacidad y de la base reguladora (en el caso de las contributivas).	Asignación económica.	Estatal.	Personas con un grado de incapacidad orgánica o funcional que les limita o impide la realización de una actividad laboral.
Centros base.	Centros de atención para personas con discapacidad.	Programas de atención básica.	Autonómica.	Personas con discapacidad
Centros de atención de minusválidos físicos (CAMF).	Centros que tienen el objetivo de atender de forma integral a los discapacitados físicos.	Residencia. Manutención. Atención integral y multidisciplinar.	Estatal.	Personas con grave discapacidad física y con dificultad para integrarse laboralmente.
Centros ocupacionales.	Centros que tienen como finalidad, asegurar los servicios de terapia ocupacional y de ajuste personal y social.	Programas de desarrollo personal y servicios de terapia.	Autonómica.	Personas con discapacidad que no pueden integrarse, debido a su incapacidad, en la actividad laboral de una empresa ordinaria.

Denominación del recurso	Definición	Ayuda prestada	Administración de la que dependen	Beneficiarios
Subsidio de movilidad y compensación para gastos de transporte.	Asignación económica para atender los gastos extras originados por desplazamientos fuera del domicilio.	Asignación económica.	Autonómica.	Personas discapacitadas con graves dificultades de movilidad.
Asistencia sanitaria y farmacéutica.	Servicios destinados a conservar, preservar y restablecer la salud.	Asistencia sanitaria, incluida farmacéutica.	Autonómica.	Todos los usuarios del SNS.
Centro Estatal de Autonomía Personal y Ayudas Técnicas (CEAPAT).	Centro tecnológico que promueve la optimización de las ayudas técnicas y contribuye a mejorar la calidad de vida de los ciudadanos, especialmente personas con discapacidad y mayores.	Información sobre accesibilidad.	Estatal.	Personas con discapacidad.
Programas de turismo y termalismo para personas con discapacidad.	Periodos de vacaciones y termalismo subvencionados para personas mayores y discapacitados.	Programas de vacaciones y turismo en naturaleza.	Estatal.	Personas con discapacidad.
Servicio de Información sobre Discapacidad (SID).	Plataforma de difusión de información sobre discapacidad.	Recopilación, sistematización y difusión de conocimientos.	Estatal.	Interesados en consultar.

Denominación del recurso	Definición	Ayuda prestada	Administración de la que dependen	Beneficiarios
Ayudas individuales.	Prestación anual para la adaptación de la vivienda, del vehículo o adquisición de AATT no cubiertas por el SNS.	Asignación económica anual.	Autonómica.	Personas con discapacidad.
Catálogo ortoprotésico.	Catálogo de prestación ortoprotésica cubierta por los Servicios de Salud.	Ortoprtesis.	Autonómica.	Personas con discapacidad.
Teleasistencia.	Sistema o dispositivo conectado al teléfono fijo que permite conectarse con un servicio de atención social las 24 horas del día los 365 días al año. Controla posibles caídas o accidentes domésticos.	Dispositivo.	Local.	Mayores o personas con discapacidad.
Servicio de ayuda a domicilio.	Servicio consistente en mantener al beneficiario en su propio domicilio para lo que se ponen a su disposición horas de asistencia domiciliaria para el cuidado personal o del domicilio.	Servicio de atención domiciliaria.	Local.	Mayores o personas con discapacidad.
Residencias para personas con discapacidad física.	Centros que proporcionan estancias temporales para personas afectadas de discapacidad física (18-60 años) que incluyen: alojamiento, manutención, cuidados especializados y apoyo personal, familiar y social.	Residencia. Centro de día.	Autonómica.	Personas con discapacidad física (18-60 años).

Denominación del recurso	Definición	Ayuda prestada	Administración de la que dependen	Beneficiarios
Centros de día para personas con discapacidad física.	Centros destinados a la atención durante personas con discapacidad física (18-60 años) que proporcionan cuidados personales y asistencia especializada para potenciar las capacidades y posibilidades de integración. Ofrecen servicios complementarios de comedor y transporte.	Centro de día.	Autonómica.	Personas con discapacidad física (18-60 años).
Tarjeta de estacionamiento.	Acreditación para personas con certificado de minusvalía con problemas de movilidad que les dificulte el acceso a los transportes públicos.	Permite estacionar en espacios reservados para personas con discapacidad.	Local (tramitación).	Personas con discapacidad y con certificado de movilidad reducida.
Asistencia jurídica gratuita.	Asistencia jurídica gratuita para personas con certificado de minusvalía independientemente del límite de ingresos.	Servicio de asistencia jurídica.	Autonómica.	Personas con discapacidad que deban solucionar trámites legales.
Cuidados paliativos.	Seguimiento y atención sanitaria con el objetivo de mejorar la calidad de vida de aquellos pacientes cuya enfermedad no tiene tratamiento curativo. Control del dolor y otros síntomas.	Atención sanitaria integral (a través del médico de familia, ESAD, hospitales).	Autonómica.	Pacientes con enfermedades terminales en etapas avanzadas.

Anexo V. Asociaciones relacionadas con la ELA en España y otra información de interés

ADELA (Asociación Española de ELA) C/ Hierbabuena, 12 bajo 28039 Madrid Tel. 91 311 35 30 / 902 142 142 Fax 91 459 39 26 e-mail: adela@adelaweb.com Web: www.adelaweb.com	ELA Andalucía C/ Manuel Arellano, 40, 9º A 41010 Sevilla Tel. 95 433 16 16 628 099 256 e-mail: ela.andalucia@gmail.com
ARAE LA (Asociación de Aragón) Patronato Juan Pablo II C/ Privilegio de la Unión, 39, 2º 50013 Zaragoza Tel. 976 13 38 68 e-mail: araela@terra.es / info@araela.org	ELA Principado (Asociación de Asturias) C/ San Rafael, 22 - Bajo, Dcha. 33400 Gijón Tel. 985 16 33 11 Fax: 984 19 06 15 e-mail: elaprincipado@telecable.es
ADELA Balears (Asociación de Baleares) C/ Sor Clara Andreu, 15 bajo 07010 Palma de Mallorca Islas Baleares Tel. 971 49 87 77 e-mail: pedrotous@gmail.com	Grupo de Soporte de ELA (Cataluña) C/ Iris, 56 bajo 08911 Badalona (Barcelona) Tel. 93 384 26 01/ 620 26 96 86 Fundación Catalana de ELA Morrie Tel: 93 766 59 69; 618 943 084; 606 423 816 e-mail: ela@elacat.org Web: www.fundaciomorrie.com

(Sigue en la pág. siguiente) -

<p>ADELA-CV (Asociación de la Comunidad Valenciana)</p> <p>Web: www.adela-cv.org e-mail: correo@adela-cv.org</p> <ul style="list-style-type: none"> • Valencia Avda. del Cid, 41-bajo 46018 Valencia Tel. 96 379 40 16 / 96 326 17 85 Fax 96 383 69 76 • Elche C/ Bernabé del Campo Latorre, 26 03202 Elche (Alicante) Tel. 965 42 48 66 Fax. 965 42 36 14 • Alicante Hotel de Entitats Rafael Asín, 12 - bajo 03010 Alicante Tel. 965 25 94 60 - 658 858 298 	<p>ADELA-EH (Federación de asociaciones del País Vasco y Navarra)</p> <p>e-mail: adelaeh@euskalnet.net Web: www.adelavasconavarra.com</p> <ul style="list-style-type: none"> • ADELA ARABA (Asociación de Álava) C/ Vicente Abreu, 7 - Bajo - Ofi. 8 01008 Vitoria Tel. 945 22 97 65 • ADELA GUIPÚZCOA (Asociación de Guipúzcoa) Pº Zarategui 100, Trasera 1 20015 Donostia - San Sebastián Tel. / Fax 943 24 56 09 e-mail: adelaeh@euskalnet.net • ADELA BIZKAIA (Asociación de Vizcaya) C/ Iparraguirre, 9 - Bajo 48009 Bilbao Tel. 944 23 73 73 e-mail: adelabilbao@euskalnet.net • ADELA Navarra C/ Lerin, 25 - Bajo 31013 Ansoain Ap. Correos 1242 - 31005 Pamplona Tel. 948 24 54 35 Web: www.adelavasconavarra.com
<p>AMELA (Asociación de Murcia)</p> <p>C/ Abenarabi, 7, 2º B 30008 Murcia Tel. 630 51 79 12</p>	
<p>Fundación Diógenes para la investigación de la ELA</p> <p>C/ Bernabé del Campo Latorre, 26 03202 Elche (Alicante) Tel. 965 42 48 66 / 695 46 55 09 Fax 966 65 81 94 e-mail: info@fundacionela.com Web: www.fundacionela.com</p>	<p>Fundación Española para el Fomento de la Investigación en ELA (FUNDELA)</p> <p>Hospital Carlos III de Madrid Servicio de Neurología C/ Sinesio Delgado, 10 28029 Madrid Tel. 91 453 25 95 e-mail: fundela@fundela.info Web: www.fundela.info</p>

Páginas web de interés

- - Sociedad Española de Neurología. <http://www.sen.es>.
- - Federación Española de Enfermedades Neuromusculares. <http://www.asem-esp.org>.
- - *Asociaciones internacionales de ELA:*
 - The ALS Association. <http://www.alsa.org>.
 - International Alliance of ALS/ MND Associations. <http://www.alsmndalliance.org>.
 - Motor Neuron Disease Association. <http://www.mndassociation.org>.
 - AISLA. Associazione Italiana Sclerosi Laterale Amiotrófica. <http://www.aisla.it/home.asp>.
 - L'ARS. Association pour la Recherche sur la Sclérose Latérale Amyotrophique et autres maladies du motoneurone. <http://www.ars.asso.fr/>.
 - ALS Society of Canada. <http://www.als.ca/default.asp>.
 - Internacional Alliance of ALS/MND Associations on the Internet. <http://www.alsmndalliance.org>.
 - Capítulo Argentino de Lucha contra las Enfermedades de la Motoneurona (C.A.L.Mo.). <http://www.calmo.org.ar>.
 - MDA's ALS DIVISION. <http://www.mda.org/disease/>.
- - *Comunicación:*
 - Unitat de Tècniques Augmentatives de Comunicació (UTAC). <http://www.ub.es/psicologia/utac>.
 - Iriscom. <http://www.iriscom.org/espanol.htm>.
 - CREA. Sistemas informáticos. [http://www.crea-si.com/esp/rfactual.php](http://www.crea-si.com/esp/rfacial.php).
 - Ordenador y discapacidad. Guía práctica de apoyo a las personas con necesidades educativas especiales. <http://www.ordenador-ydiscapacidad.net/software.htm>.
- - *Organismos oficiales:*
 - CEAPAT. Centro Estatal de Autonomía Personal y Ayudas Técnicas. <http://www.ceapat.org>.
 - Ministerio de Trabajo y Asuntos sociales. <http://www.seg-social.es>.
 - Ministerio de Sanidad y Consumo. <http://www.msc.es>.
- - CERMI (Comité Español de Representantes de Minusválidos). <http://www.cermi.es>.
- - COCEMFE. Confederación Española de Personas con Discapacidad Física y Orgánica. <http://www.cocemfe.es>.
- - Servicio de Información sobre Discapacidad. <http://sid.usal.es/>.
- - Boardmaker® (win). <http://www.mayer-johnson.com>. (Procedencia de las imágenes).

Publicaciones de interés

- - Gómez R, Nomen Martín L, Salvador R. Necesidades en la atención domiciliaria en enfermos de ELA (Fase I). Barcelona: Asociació Catalana d'Esclerosi Lateral Amiotrófica (ACELA); 2006.
- - Guía de Recursos para Personas con Discapacidad. Madrid: Ibermutuamur; 2003.
- - Guía Descriptiva de la Prestación Ortoprotésica (Tomos I, II y III). Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo.
- - Guía Laboral y de Asuntos Sociales Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2005.
- - Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud y el procedimiento para su actualización. (BOE de 16 de septiembre de 2006).
- - Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia. (BOE de 15/12/2006).
- - Salas Campos MT, Lacasta Reverte M, Marín Esteban S. Manual de Psicología: Aspectos Psicológicos en la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA). Madrid: ADELA.
- - Valoración de las situaciones de Minusvalía. Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2000.
- - 50 Consejos para los enfermos de ELA y sus cuidadores Caja Laboral Euskadiko Kutxa, Gipuzkoako Foro Aldundia.

8. Bibliografía -

- 1 Gutiérrez Rivas E. Historia y terminología. En: Esclerosis Lateral Amiotrófica. Una enfermedad tratable. Mora Pardina J. Editor, 1999; 3-11.
- 2 Goetz CG. Amyotrophic lateral sclerosis: early contributions of Jean-Martin Charcot. Muscle & Nerve 2000; 23: 336-343.
- 3 Charcot JM, Joffroy A. Deux cas d'atrophie musculaire progressive. Arch Physiol 1869; 2: 354-67.
- 4 Ferrer Abizanda I. Neuropatología. En: Esclerosis lateral amiotrófica. Una enfermedad tratable. Mora Pardina J. Editor, 1999; 191-205.
- 5 Kurland LT, Mulder DW. Epidemiologic investigations of amyotrophic lateral sclerosis. Preliminary report on geographic distribution, with special reference to the Mariana Islands, including clinical and pathological observations. Part 1. Neurology 1954; 4: 355-78.
- 6 Kurland LT, Mulder DW. Epidemiologic investigations of amyotrophic lateral sclerosis. Preliminary report on geographic distribution, with special reference to the Mariana Islands, including clinical and pathological observations. Part 2. Neurology 1954; 4: 438-48.
- 7 Rosen DR, Siddique T, Patterson D, *et al.* Mutations in Cu/Zn superoxide dismutase gene are associated with familial amyotrophic lateral sclerosis. Nature 1993; 362: 59-62.
- 8 Reaume A, Elliot J, Hoffmann E, *et al.* Motor neurons in Cu/Zn superoxide dismutase-deficient mice develop normally but exhibit enhanced cell death after axonal injury. Nature Genet 1996; 13: 43-7.
- 9 Hirano A, Kurland L, Sayre G. Familial amyotrophic lateral sclerosis: A subgroup characterized by posterior and spinocerebellar tract involvement and hyaline inclusions in the anterior horn. Arch Neurol 1967; 16: 232-46.
- 10 Brooks B, Miller R, Swash M, *et al.* For the world federation of neurology research group on motor neuron diseases. El Escorial revisited: Revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. Amyotrophic Lateral Sclerosis 2000; 1: 293-9.
- 11 Bensimon G, Lacomblez L, Meininger V, *et al.* A controlled trial of riluzole in amyotrophic lateral sclerosis. ALS/Riluzole study group. N Eng J Med 1994; 330: 585-91.
- 12 Lacomblez L, Bensimon G, Leigh PN, *et al.* Dose-ranging study of riluzole in amyotrophic lateral sclerosis. Lancet 1996; 347: 1425-31.
- 13 Miller RG, Mitchell JD, Lyon M, *et al.* Riluzole for amyotrophic lateral sclerosis (ALS)/Motor neuron disease. Cochrane Database Syst Rev (2): CDOO 2002; 1:447.
- 14 Bach JR. Amyotrophic lateral sclerosis. Prolongation of life by noninvasive respiratory aids. Chest 2002; 122: 92-8.
- 15 Association Française contre les Myopathies et Haute Autorité de la Santé. Recommandations pour la pratique clinique. Modalités pratiques de la ventilation non invasive en pression positive, au long cours, à domicile, dans les maladies neuromusculaires. Rev Mal Respir 2006; 23: 14S2-40.
- 16 Aboussouan LS, Khan SU, Meeker DP, *et al.* Effect of noninvasive positive-pressure ventilation on survival in amyotrophic lateral sclerosis. Ann Intern Med 1997; 127: 450-3.

- 17 Oppenheimer EA. Treating respiratory failure in ALS: the details are becoming clearer. *J Neurol Sci* 2003; 209: 1-4.
- 18 Andersen PM, Borasio GD, Dengler R, *et al.* EFNS Task force on management of amyotrophic lateral sclerosis: guidelines for diagnosing and clinical care of patients and relatives. *Eur J Neurol* 2005; 12: 921-38.
- 19 López Vega JM, Calleja J, Combarros O y cols. Motor neuron disease in Cantabria. *Acta Neurol Scand* 1988; 77: 1-5.
- 20 Veiga Cabo J, Almazán Isla J, Sendra Gutiérrez JM y cols. Differential features of motor neuron disease mortality in Spain. *Int J Epidemiol* 1977; 26: 1.024-32.
- 21 Benjamín RB. Epidemiología clínica de la esclerosis lateral amiotrófica. En: *Clínicas Neurológicas de Norteamérica*. McGraw-Hill Interamericana edit., 1996; Vol. 2: 429-50.
- 22 García Redondo A, Bustos F, Juan Y y cols. Molecular analysis of the superoxide dismutase 1 gene in Spanish patients with sporadic or familial amyotrophic lateral sclerosis. *Muscle Nerve* 2002; 26: 274-8.
- 23 Vincent AM, Backus C, Taubman AA, Feldman EL. Identification of candidate drugs for the treatment of ALS. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord* 2005; 6 (1): 29-36.
- 24 Fire A, Xu SQ, Montgomery MK, Kostas SA, Driver SE, Mello CC. Potent and specific genetic interference by double-stranded RNA in *Caenorhabditis elegans*. *Nature* 1998; 391: 806-11.
- 25 Lechtzin N, Wiener CM, Clawson MSN, *et al.* Hospitalization in amyotrophic lateral sclerosis: causes, costs and outcomes. *Neurology* 2001; 56: 753-7.
- 26 Hadjikoutis S, Eccles R, Wiles CM. Coughing and choking in motor neuron disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2000; 68: 601-4.
- 27 Hadjikoutis S, Wiles CM. Respiratory patterns associated with motor neuron disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2000; 68: 265.
- 28 Rocha JA, Reis C, Simoes F, *et al.* Diagnostic investigation and multidisciplinary management in motor neuron disease. *J Neurol* 2005; 252 (12): 1.435-47.
- 29 Sancho J, Servera E, Díaz J, *et al.* Efficacy of mechanical insufflation-exufflation in medically stable patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Chest* 2004; 125: 1.400-5.
- 30 Sancho J, Servera E, Díaz J, *et al.* Predictors of ineffective cough during a chest infection in patients with stable amyotrophic lateral sclerosis. *Am J Respir Crit Care Med* 2007; 175: 1.266-71.
- 31 Servera E, Sancho J, Zafra MJ. Tos y enfermedades neuromusculares. Manejo no invasivo de las secreciones respiratorias. *Arch Bronconeumol* 2003; 39: 418-27.
- 32 Brooks B. El Escorial World Federation of Neurology criteria for the diagnosis of Amyotrophic Lateral Sclerosis. Subcommittee on Motor Neuron Diseases/Amyotrophic Lateral Sclerosis of the World Federation of Neurology Research Group on Neuromuscular Diseases and the El Escorial “Clinical limits of amyotrophic lateral sclerosis” workshop contributors. *J Neurol Sci* 1994; 124 (Suppl): 96-107.
- 33 Meininger V. Getting the diagnosis right: beyond El Escorial. *J Neurol* 1999; 246 Suppl 3: III 10-2.

- 34 Ross MA, Miller RG, Berchert L, *et al.* Toward earlier diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis: revised criteria. RhCNTFALS Study Group. Neurology 1998; 50 (3): 768-72.
- 35 Chio A. ISIS Survey: an international study on the diagnosis and its implications in amyotrophic lateral sclerosis. J Neurol 1999; 246 Suppl 3: III 1-5.
- 36 Traynor BJ, Alexander M, Corr B, *et al.* Effect of a multidisciplinary amyotrophic lateral sclerosis (ALS) clinic on ALS survival: a population based study, 1996-2000. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2003; 74: 1.258-61.
- 37 Miller RG, Rosenberg JA, Gelinas DF, *et al.* Practice parameter: the care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis (an evidence-based review). Neurology 1999; 52: 1.311-23.
- 38 Gómez Sancho M. Cómo dar bien las malas noticias. En: Medicina Paliativa en la cultura latina. Madrid: Arán Ediciones SA, 1999; 859-89.
- 39 Aminoff MJ. Clinical Electromyography. En: Electrodiagnosis in Clinical Neurology. Aminoff MJ (Ed). Curchill Livingstone 1992; 249-82.
- 40 Daube JR. Nerve Conduction Studies Electromyography. En: Electrodiagnosis in Clinical Neurology. Aminoff MJ (Ed). Curchill Livingstone 1992; 283-326.
- 41 Murria Nicholas MF. Motor Evoked Potentials. En: Electrodiagnosis in Clinical Neurology. Aminoff MJ (Ed). Curchill Livingstone 1992; 605-26.
- 42 Mills KR. Motor neuron disease. Studies of corticospinal excitation of the single motoneurons by magnetic brain stimulation. Brain 1995; 118: 971-82.
- 43 Peretti-Viton P, Azuley JP, Trefouret S, *et al.* MRI of the intracranial corticospinal tracts in amyotrophic and primary lateral sclerosis. Neuroradiology 1999; 41(10): 744-9.
- 44 Ellis CM, Simmons A, Jones DK, *et al.* Diffusion tensor MRI assesses corticospinal tract damage in ALS. Neurology 1999; 53 (5): 1.051-8.
- 45 Tosí AT, Werring DJ, Orrell RW, *et al.* Diffusion tensor imaging detects corticospinal tract involvement at multiple levels in amyotrophic lateral sclerosis. J Neurol Neurosurg Psychiatr 2003; 74 (9): 1.250-7.
- 46 Hecht MJ, Fellner F, Fellner C, *et al.* Hyperintense and hypointense MRI signals of the precentral gyrus and corticospinal tract in ALS: a follow-up examination including FLAIR images. J Neurol Sci 2001; 186 (1-2): 37-44.
- 47 Kalra S, Arnold D. Neuroimaging in amyotrophic lateral sclerosis. Amyotrop Lateral Scler Other Motor Neuron Disord 2003; 4 (4): 243-8.
- 48 Rule RR, Suhy J, Scuff N, *et al.* Reduced NAA in motor and non-motor brain regions in amyotrophic lateral sclerosis: a cross-sectional and longitudinal study. Amyotrop Lateral Scler Other Motor Neuron Disord 2004; 5 (3): 141-9.
- 49 Ellis CM, Suckling J, Amaro E Jr, *et al.* Volumetric analysis reveals corticospinal tract degeneration and extramotor involvement in ALS. Neurology 2001; 57 (9): 1.751-8.
- 50 Andersen PM, Nilsson P, Keränen ML, *et al.* Phenotypic heterogeneity in motor neuron disease patients with CuZn-superoxide dismutase mutations in Scandinavia. Brain 1997; 120: 1.723-37.
- 51 Jackson M, Al-Chalabi A, Enayat KE, *et al.* Copper/zinc superoxide dismutase 1 and sporadic amyotrophic lateral sclerosis: Analysis of 155 cases and identification of a novel insertion mutation. Ann Neurol 1997; 42: 803-7.

- 52 Chance PR, Robin BA, Ryan SG, *et al.* Linkage of the gene for an autosomal dominant form of juvenile amyotrophic lateral sclerosis to chromosome 9q34. Am J Hum Genet 1998; 62: 633-40.
- 53 Wilhelmsen KC, Lynch T, Pavlou E, *et al.* Localization of disinhibition-dementia-parkinsonism-amyotrophy complex to 17q21-22. Am J Hum Genet 1995; 55: 1.159-65.
- 54 Hosler BA, Siddique T, Sapp PC, *et al.* Linkage of familial amyotrophic lateral sclerosis with frontotemporal dementia to chromosome 9q21-q22. JAMA 2000; 284: 1.664-9.
- 55 King M, Brock G, Lundell C. Clearance of mucus by simulated cough. J Appl Physiol 1985; 58: 1.776-82.
- 56 Polkey MI, Lyall RA, Green M, *et al.* Expiratory muscle function in amyotrophic lateral sclerosis. Am J Respir Crit Care Med 1998; 158: 734-41.
- 57 Bach J. Respiratory muscle aids: Patient evaluation, respiratory aid protocol, and outcomes. In: Bach JR ed. The Management of Patients with Neuromuscular Disease. Philadelphia, Hanley & Belfus: 2004; 271-308.
- 58 Servera E, Sancho J. Appropriate management of respiratory problems is of utmost importance in the treatment of patients with amyotrophic lateral sclerosis. Chest 2005; 127: 1.879-82.
- 59 Sancho J, Servera E, Díaz J, *et al.* Comparison of peak cough flows measured by pneumotachograph and a portable peak flow meter. Am J Phys Med Rehabil 2004; 83: 608-12.
- 60 Hadjikoutis S, Wiles CM. Venous serum chloride and bicarbonate measurements in the evaluation of respiratory function in motor neuron disease. Q J Med 2001; 94: 491-5.
- 61 Poponick JM, Jacobs I, Supinski G, *et al.* Effect of upper tract infection in patients with neuromuscular disease. Am J Respir Crit Care Med 1997; 156: 659-64.
- 62 Epstein SK. Late complications of tracheostomy. Respir Care 2005; 50: 542-9.
- 63 Hanagasi H, Gurvit H, *et al.* Cognitive impairment in amyotrophic lateral sclerosis: evidence from neuropsychological investigation and event-related potentials. Cognitive Brain Research 2002; 14: 234-44.
- 64 Portet F, Cadilhac C, *et al.* Cognitive impairment in motor neuron disease with bulbar onset. ALS and other motor neuron disorders 2001; 2: 23-9.
- 65 Abrahams S, Leigh P, *et al.* Verbal fluency and executive dysfunction in amyotrophic lateral sclerosis (ALS). Neuropsychologia 2000; 38: 734-47.
- 66 Abrahams S, Goldstein L, *et al.* Cognitive deficits in non-demented amyotrophic lateral sclerosis patients: a neuropsychological investigation. Journal of the Neurological Sciences 1995; 129: 54-5.
- 67 Duque P, Páramo D y cols. Alteraciones neuropsicológicas en la esclerosis lateral amiotrófica. ¿No existen o no se detectan? Rev Neurol 2003; 36: 3-8.
- 68 Schreiber H, Gaigalat T, *et al.* Cognitive function in bulbar-and spinal-onset amyotrophic lateral sclerosis. A longitudinal study in 52 patients. J Neurol 2005; 252: 772-81.
- 69 Kilani M, Micallef J, *et al.* A longitudinal study of the evolution of cognitive function and affective state in patients with amyotrophic lateral sclerosis. ALS and other motor neuron disorders 2004; 5: 46-54.

- 70 Rippon G, Scarmeas N, *et al.* An Observational Study of Cognitive Impairment in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Archives of Neurology* 2006; 63: 345-52.
- 71 Peña J. Exploración neuropsicológica. Elementos básicos. En: Peña J, Barraquer L (Ed). Neuropsicología. Barcelona: Toray, 1983.
- 72 Lezak M. Neuropsychological Assessment. New York: Oxford University Press, 1995.
- 73 Roig T, Enseñat A. Intervención neuropsicológica en el accidente vascular cerebral. En: Remor E, Arranz P, Ulla S. (Eds.). El psicólogo en el ámbito hospitalario. Bilbao: Desclée de Brouwer, 2003.
- 74 Wechsler D. Weschsler Memory Scale-III (WMS-III). Londres: The Psychological Corporation, 1998.
- 75 Conners' Continuous Performance Test II (CPT II) Ver. 5 for Windows®. International Psychology Services, 2005.
- 76 Smith A. Symbol Digit Modalities Test (SDMT). Manual (Revised). Los Angeles: Western Psychological Services, 1982.
- 77 Reitan RM, Wolfson D. The Halstead-Reitan Neuropsychological Test Battery. Tucson: Neuropsychology Press, 1985.
- 78 Golden CJ. Stroop Color and Word Test. Chicago, IL: Stoelting, 1978.
- 79 Gronwall DMA. Paced auditory serial-addition task: a measure of recovery from concussion. *Perceptual and Motor Skills* 1977; 44: 367-73.
- 80 Wilson BA, Cockburn J, Baddeley A, Hiorns R. The Rivermead Behavioural Memory Test. Bury St Edmunds (RU): Thames Valley Test Company, 1991.
- 81 Rey A. Test de Copie et de la Reproduction de Mémoire des Figures Géométriques Complexes. París: CPA, 1959 (versión española, Madrid: TEA, 1997).
- 82 Rey A. L'examen clinique en psychologie. Press Universitaire de France - Paris; 1964.
- 83 Benedet JM, Alejandro MA. Test de Aprendizaje Verbal España-Complutense (TAVEC). Madrid: TEA; 1998.
- 84 Heaton RK. Wisconsin Card Sorting Test (WCST). Odessa: Psychological Assessment Resources, 1981.
- 85 Glosser G, Goodglass H. Disorders in executive control functions among aphasic and other brain-damaged patients. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology* 1990; 12(4): 485-501.
- 86 Bradley WG, Andersen F, Gowde N, Miller RG. ALS Care Study Group. Changes in the management of ALS since the publication of the AAN ALS practice parameter 1999. *Amyotroph Lateral Scler Other Motot Neuron Disord* 2004; 5 (4): 240-4.
- 87 Chio A, Bottacchi E, Buffe C, Mutani R, Mora G. Positive effects of ALS tertiary centres on outcome and use of hospital facilities. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2006; 13.
- 88 Van den Berg JP, Kalmijn S, Lindeman E, *et al.* Multidisciplinary ALS care improves quality of life in patients with ALS. *Neurology* 2005; 65: 1.264-7.
- 89 Miller RG. Examining the evidence about treatment in ALS/MND. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord* 2001; 2 (1): 3-7.

- 90 Louvel E, Hugon J, Doble A. Therapeutic advances in amyotrophic lateral sclerosis. *Tips* 1997; 18: 196-203.
- 91 Zeman S, Lloyd C, Meldrum B, *et al.* Excitatory aminoacids, free radicals and the pathogenesis of motor neuron disease. *Neuropathol Appl Neurobiol* 1994; 20: 219-31.
- 92 Mazzini L, Testa D, Balzarini C, Mora G. An open-randomized clinical trial of selegiline in amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol* 1994; 241(4): 223-7.
- 93 Desnuelle C, Dib M, Garrel C, Favier A. A double-blind, placebo-controlled randomized clinical trial of alpha-tocopherol (vitamin E) in the treatment of amyotrophic lateral sclerosis. ALS riluzole-tocopherol Study Group. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord* 2001; 2 (1): 9-18.
- 94 Graf M, Ecker D, Horowski R, *et al.* German vitamin E/ALS Study Group. High dose vitamin E therapy in amyotrophic lateral sclerosis as add-on therapy to riluzole: results of a placebo-controlled double-blind study. *J Neural Transm* 2005; 112(5): 649-60.
- 95 Rothsein JD. Excitotoxicity hypothesis. *Neurology* 1996; 47 (Sup. 2): s19-s26.
- 96 Shaw PJ, Ince PG. Glutamate, excitotoxicity, and amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol* 1997; 244 (Sup.2): S3-S14.
- 97 Shefner JM, *et al.* A clinical trial of creatine in ALS. *Neurology* 2004; 63(9): 1.656-61.
- 98 González Lorenzo F, Díaz Lobato S. Soporte ventilatorio en pacientes con esclerosis lateral amiotrófica. *Rev Neurol* 2000; 30: 61-4.
- 99 Servera E, Sancho J, Zafra MJ, *et al.* Alternatives to endotracheal intubation for patients with neuromuscular diseases. *Am J Phys Med Rehabil* 2005; 84: 851-7.
- 100 Servera E, Marín J, Sancho J. Neuromuscular disease: upper motorneuron. In: Shapiro LG, ed. *Encyclopedia of Respiratory Medicine*. Elsevier Science Publishers St Louis: 2006; 118-24.
- 101 Norris FH, Calanchini PR, Fallat R, *et al.* The administration of guanidine in amyotrophic lateral sclerosis. *Neurology* 1974; 24: 271-328.
- 102 Traveline JM, Criner G. Management and monitoring of long term invasive mechanical ventilation. In: Hill NS ed. *Long term mechanical ventilation*. Marcel Decker. New York: 2001; 215-52.
- 103 Guglielminotti J, Alzieu M, Maury E, *et al.* Bedside detection of retained tracheobronchial secretions in patients receiving mechanical ventilation. *Chest* 2000; 71: 197-200.
- 104 Sancho J, Servera E, Vergara P, *et al.* Mechanical insufflation-exsufflation vs tracheal suctioning via tracheostomy tubes for patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Am J Phys Med Rehabil* 2003; 82: 750-3.
- 105 Mehta S, Hill NS. Noninvasive ventilation. *Am J Respir Crit Care Med* 2001; 163: 540-77.
- 106 Cazolli PA, Oppenheimer EA. Home mechanical ventilation for amyotrophic lateral sclerosis: nasal compared to tracheostomy-intermittent positive pressure ventilation. *J Neurol Sci* 1996;139 Suppl: 123-8.
- 107 British Thoracic Society Standards of Care Committee. Guidelines of noninvasive ventilation in acute respiratory failure. *Thorax* 2002; 57: 192-211.

- 108 A consensus conference report. Clinical indications for noninvasive positive pressure ventilation in chronic respiratory failure due to restrictive lung disease, COPD and nocturnal hypoventilation. *Chest* 1999; 116: 521-34.
- 109 Mayorales S, Díaz Lobato S. Tratamiento paliativo de la insuficiencia respiratoria. En: de Lucas P, Güell R, Rodríguez González-Moro JM, Antón A, eds. *Tratado de Insuficiencia Respiratoria*. SEPAR. Ergón, Madrid 2006; 335-47.
- 110 Escarrabill J, Casolivé V. Cuidados domiciliarios en el paciente respiratorio crónico. Manejo de la fase final de la enfermedad. En: de Lucas P, Güell R. ed. *Rehabilitación Respiratoria*. Medical & Marqueting Communications. Madrid 1999; 329-44.
- 111 Ganzini L, Johnston WJ, Hoffman WF. Correlates of suffering in amyotrophic lateral sclerosis. *Neurology* 1999; 52(7): 1.434-40.
- 112 Stambler N, Charatan M, Cedarbaum JM. Pronostic indicators of survival in ALS. ALS CNTF Treatment Study Group. *Neurology* 1998; 50 (1): 66-72.
- 113 Desport JC, Preux PM, Turong CT, Courat L, Vallat JM, Couratier P. Nutritional assessment and survival in ALS. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord* 2000; 1(2): 91-6.
- 114 Leigh PN, *et al.* The management of motor neuron disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2003; 74 (Suppl IV): 32-47.
- 115 Hardiman O. Symptomatic treatment of respiratory and nutritional failure in amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol* 2000; 247: 245-51.
- 116 Kasarskis EJ, Neville HE. Management of ALS: Nutritional Care. *Neurology* 1996; 47 (4) Suppl 2: 118S-20.
- 117 Farrero E, Prats E, Escarrabill J. Toma de decisiones en el manejo clínico de los pacientes con esclerosis lateral amiotrófica. *Arch Bronconeumol* 2003; 39: 226-32.
- 118 Perrin C, Unterborn JN, D'Ambrosio C, Hill NS. Pulmonary complications of chronic neuromuscular diseases and their management. *Muscle Nerve* 2004; 29: 5-27.
- 119 Mazzini L, Corra T, Zaccala M, *et al.* Percutaneous endoscopic gastrostomy and enteral nutrition in amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol* 1995; 242: 695-8.
- 120 Kasarskis EJ, Scarlata D, Hill R, *et al.* A retrospective study of percutaneous endoscopic gastrostomy in ALS patients during the BDNF and CNTF trials. *J Neurol Sci* 1999; 169 (1-2): 118-25.
- 121 Chio A, Galletti R, Finocchiaro E, *et al.* Percutaneous radiological gastrostomy: a safe and effective method of nutritional tube placement in advanced ALS. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2004; 75 (4): 645-7.
- 122 Norris FH, Smith RA, Denys EH. Motor neuron disease: towards better care. *BMJ* 1985; 291 (6490): 259-61.
- 123 Rozier A, Ruskone Fourmestraux A, Rosenbaum A, Delvigne JM, Besancon F, Meininger V. Role of the percutaneous endoscopic gastrostomy in amyotrophic lateral sclerosis. *Rev Neurol (Paris)* 1991; 147 (2): 174-86.
- 124 Borasio GD, Voltz R. Palliative care in amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol* 1997; 244 (Suppl 4): S11-7.
- 125 Thornton FJ, Fotheringham T, Alexander M, *et al.* Amyotrophic lateral sclerosis: enteral nutrition provision: endoscopic or radiologic gastrostomy? *Radiology* 2002; 224 (3): 713-7.

- 126 Desport JC, Mabrouk T, Bouillet P, *et al.* Complications and survival following radio logically and endoscopically-guided gastrostomy in patients with amyotrophic lateral sclerosis. Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord 2005; 6 (2): 88-93.
- 127 Shaw AS, Ampong MA, Rio A, *et al.* Survival of patients with ALS following institution of enteral feeding is related to pre-procedure oximetry: a retrospective review of 98 patients in a single centre. Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord 2006; 7 (1): 16-21.
- 128 Gregory S, Siderowf A, Golaszewski AL, *et al.* Gastrostomy insertion in ALS patients with low vital capacity: respiratory support and survival. Neurology 2002; 58: 485-7.
- 129 Boitano JL, Jordan T, Benditt JO. Noninvasive ventilation allows gastrostomy tube placement in patients with advanced ALS. Neurology 2001; 56: 413-4.
- 130 Caroscio JT, Cohen JA, Gudesblatt M. Amitriptyline in amyotrophic lateral sclerosis. N Engl J Med 1985; 313: 1.478-9.
- 131 Forshaw DA, Bromberg M. A survey of clinicians' practice in the symptomatic treatment of ALS. Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord 2003; 4(4): 2 58-263.
- 132 Giess R, Naumann M, Werner E, *et al.* Injections of botulinum toxin A into the salivary glands improve sialorrhea in amyotrophic lateral sclerosis. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2000; 69 (1): 121-3.
- 133 Manrique D. Application of botulinum toxin to reduce the saliva in patients with amyotrophic lateral sclerosis. Rev Bras Otorrinolaringol (Engl Ed) 2005; 71: 566-9.
- 134 Verma A, Steele J. Botulinum toxin improves sialorrhea and quality of living in bulbar amyotrophic lateral sclerosis. Muscle Nerve 2006; 34(2): 235-7.
- 135 Newall AR, Orser R, Hunt M. The control of oral secretions in bulbar ALS/MND. J Neurol Sci 1996; (139 Suppl): 43-4.
- 136 Tan EK, Lo YL, Seah A, Anchus AP. Recurrent jaw dislocation after botulinum toxin treatment for sialorrhea in amyotrophic lateral sclerosis. J Neurol Sci 2001; 190 (1-2): 95-7.
- 137 Winterholler MG, Erbguth FJ, Wolf S, Kat S. Botulinum toxin for the treatment of sialorrhoea in ALS: serious side effects of a transductal approach. J Neurol Neurosurg Psychiatry 2001; 70 (3): 417-8.
- 138 Andersen PM, Gronberg H, Franzen L, Frenegard U. External radiation of the parotid glands significantly reduces drooling in patients with motor neuron disease with bulbar paresis. J Neurol Sci 2001; 191 (1-2): 111-4.
- 139 Harriman M, Morrison M, Hay J, Revonta M, Eiser A, Lentle B. Use of radiotherapy for control of sialorrhea in patients with amyotrophic lateral sclerosis. J Otolaryngol 2001; 30 (4): 242-5.
- 140 Newrick PG, Langton-Hewer R. Pain in motor neuron disease. J Neurol Neurosurg Psychiatry 1985; 48: 838-40.
- 141 Czaplinski A, Schweikert K, Strobel W, *et al.* Symptomatic management in amyotrophic lateral sclerosis (ALS). Schweiz Rundsch Med Prax 2006; 95: 263-71.
- 142 Pautex S, Janssens JP, Vuagnat H, *et al.* Management of patients with amyotrophic lateral sclerosis. Swiss Med Wkly 2005; 135: 626-9.
- 143 Chaverri Rada D, Mora Pardina JS, Mascías Cadavid J. Tratamiento integral del paciente con ELA. En: Mora Pardina JS (Ed). Esclerosis Lateral Amiotrófica. Una enfermedad tratable. Prous Science 1999; 355-68.

- 144 Ukada F, Yamao S, Magata H, *et al.* Pathologic laughing and crying treated with levodopa. *Arch Neurol* 1984; 41: 1.095-6.
- 145 Chio A, Borasio GD. Breaking the news in amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotrophic Later Scler Other Motor Neuron Disord* 2004; 5 (4): 195-201.
- 146 Miller RG, Rosenberg JA, Gelinas DF, *et al.* The ALS Practice Parameters Task Force. *Neurology* 1999; 52 (7): 1.311-23.
- 147 Simmons Z, Brener BA, Robbins RA, Walsh SM, Fischer S. Quality of life in ALS depends on factors other than strength and physical function. *Neurology* 2000; 55: 388-92.
- 148 Hillemacher T, Grassel E, Tigges S, *et al.* Depression and bulbar involvement in amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord* 2004; 5 (4): 245-9.
- 149 Rabkin JG, Albert SM, Del Bene ML, *et al.* Prevalence of depressive disorders and change over time in late-stage ALS. *Neurology* 2005; 65(1): 62-7.
- 150 Borasio GD, Voltz R, Miller RG. Palliative care in amyotrophic lateral sclerosis. *Neurol Clin* 2001; 19(4): 829-47.
- 151 Howard RS, Orrell RW. Management of motor neurone disease. *Postgrad Med J* 2002; 78: 736-741.
- 152 Borasio GD, Miller RG. Clinical characteristics and management of ALS. *Semin Neurol* 2001; 21(2): 155-66. Review.
- 153 Sperfeld A, Hanemann CO, Ludolph AC, Kassubek J. Laryngospasm: An underdiagnosed symptom of X-linked spinobulbar muscular atrophy. *Neurology* 2005; 64(4): 753-4.
- 154 Dal Bello-Haas V, Kloos AD, Mitsumoto H. Physical therapy for a patient through six stages of amyotrophic lateral sclerosis. *Phys Ther* 1998; 78: 1.312-24.
- 155 Janiszewski DW, Caroscio JT, Wisham LH. Amyotrophic lateral sclerosis: a comprehensive rehabilitation approach. *Arch Phys Med Rehabil* 1983; 64: 304-7.
- 156 Drory VE, Goltsman E, Reznik JG, *et al.* The value of muscle exercise in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Sci* 2001; 191: 133-7.
- 157 Slavin MD, Jette DU, Andres PL, Munsat TL. Lower extremity muscle force measures and functional ambulation in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Arch Phys Med Rehabil* 1998; 79: 950-4.
- 158 Goldfarb BJ, Simon SR. Gait patterns in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Arch Phys Med Rehabil* 1984; 65: 61-5.
- 159 Guía de práctica clínica para la indicación de sillas de ruedas. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo; 2000.
- 160 Gómez Fernández L, Calzada Sierra DJ. The importance of multifactorial rehabilitation treatment in amyotrophic lateral sclerosis. *Rev Neurol* 2001; 32: 423-6.
- 161 Trail M, Nelson N, Van JN, *et al.* Wheelchair use by patients with amyotrophic lateral sclerosis: a survey of user characteristics and selection preferences. *Arch Phys Med Rehabil* 2001; 82: 98-102.
- 162 Demaerschalk BM, Strong MJ. Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Curr Treat Options Neurol* 2000; 2: 13-22.

- 163 Hudson AJ Jr. Outpatient management of amyotrophic lateral sclerosis. *Semin Neurol* 1987; 7: 344-51.
- 164 Garolera M. Trastornos cognitivos: Pautas de rehabilitación. En: Bayés A. Tratamiento integral de la persona afectada por la enfermedad de Parkinson. Barcelona: Fundación Institut Guttmann, 2000.
- 165 Wilson B. Cognitive Rehabilitation: How is it and how it might be. *Journal of the International Neuropsychology Society* 1997; 3: 487-96.
- 166 Prigatano G, Fordyce D, *et al*. Neuropsychological rehabilitation after brain injury. Baltimore: Johns Hopkins University Press; 1986.
- 167 Robertson SJ. *Robertson Dysarthria Profile*. Bicester: Winslow Press, 1982.
- 168 Enderby P. *Frenchay Dysarthria Assessment*. Austin, TX: Pro-Ed, 1983.
- 169 Ball LJ, Beukelman DR, Pattee GL. Communication effectiveness of individuals with amyotrophic lateral sclerosis. *J Commun Disord* 2004; 37(3): 197-215.
- 170 Murphy J. Communication strategies of people with ALS and their partners. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord* 2004; 5 (2): 121-6.
- 171 Couratier P, Desport JC, Tomy F, Lacoste M. Modalités et contenu de l'annonce du diagnostic de sclérose latérale amyotrophique sporadique. *Revue Neurol (Paris)* 2006; 162: 4S108-12.
- 172 Smithson W. Integrating the algorithm into community practice. *Neurology* 1999; 53(8 sup 5): S63-6.
- 173 Dengler R. Current treatment pathway in ALS: a European perspective. *Neurology* 1999; 53(8 sup 5): S4-10.
- 174 Strong M. Simplifying the approach: what can we do? *Neurology* 1999; 53(8 sup 5): S31-4.
- 175 Estévez Muñoz JC, Molina Caballero A, Hernández Sastre I, García de la Rasilla C. Formas de presentación de la esclerosis lateral amiotrófica en atención primaria. *Aten Primaria* 2004; 34(6): 323.
- 176 Ross MA, Miller RG, Berchert L, *et al*. Toward earlier diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Neurology* 1998; 50: 768-72.
- 177 Campos Rodríguez F. Insuficiencia respiratoria en pacientes con enfermedades neuromusculares. Papel de la ventilación mecánica no invasora e invasora. En: Continua Neurológica. Enfermedades neuromusculares. Sociedad Española de Neurología - Grupo Ars XXI de Comunicación SA; 2005: 109-24.
- 178 Gómez Batiste X, Planas Domingo J, Roca Casas J, Viladiu Quemada P. Definiciones. En: Gómez Batiste X, Planas Domingo J, Roca Casas J, Viladiu Quemada P. Cuidados paliativos en oncología. Barcelona: Ed. Jims; 1996: 1-3.
- 179 Sanz Ortiz J, Gómez Batiste X, Gómez Sancho M, Núñez Olarte J. Cuidados Paliativos. Recomendaciones de la Sociedad Española de Cuidados Paliativos Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo, 1993.
- 180 Ganzini L, Johnston WJ, Silveira MJ. The final month of life in patients with ALS. *Neurology* 2002; 59: 428-31.
- 181 Organización Mundial de la Salud. Cancer pain relief and palliative care. Technical Report Series 804; 1990.

- 182 Gómez Batiste X, Codorniu N, Moreno F, Argimón J, Lozano A. Principios generales del control de síntomas. En: Gómez Batiste X, Planas Domingo J, Roca Casas J, Viladiu Quemada P. Cuidados paliativos en oncología. Barcelona: Ed. Jims, 1996; 97-115.
- 183 Borasio GD. Palliative care in ALS: searching for the evidence base. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord* 2001; 2 (Sup.1): S31-5.
- 184 Carreras M, Borrell R. Aspectos espirituales en Gómez Batiste X, Planas Domingo J, Roca Casas J, Viladiu Quemada P. Cuidados paliativos en oncología. Barcelona: Editorial Jims; 1996: 403-11.
- 185 Paz-Rodríguez F, Andrade-Palos P, Llanos-del Pilar AM. Consecuencias emocionales del cuidado del paciente con esclerosis lateral amiotrófica. *Rev Neurol* 2005; 40(8): 459-64.
- 186 Gómez Sancho M, García Yanneo E, Álvarez Echevarri T. Reflexiones en torno a la eutanasia. En: Gómez Sancho M *et al.* Madrid: Ed. Aran; 1999: 1.187-205.
- 187 Hotes LS, Johnson JA, Sicilian L. Long-term care, rehabilitation and legal and ethical considerations in the management of neuromuscular disease with respiratory dysfunction. *Clin Chest Med* 1994; 15: 783-95.
- 188 Ley 13/1983, de 24 de octubre, de reforma del Código Civil en materia de tutela. (BOE 28/10/1983).
- 189 - Powell T. Head Injury. A practical guide. Oxon: Winslow Press Limited, 1994.
- 190 Arranz P, Cancio H. Una herramienta básica del psicólogo hospitalario: el counselling. En: Remor E, Arranz P, Ulla S. (Eds.) El psicólogo en el ámbito hospitalario. Bilbao: Desclée de Brouwer, 2003.
- 191 - García MV, Rodríguez C, Toronjo A. Enfermería del anciano. Madrid: DAE, 2001.
- 192 North American Nursing Diagnosis Association (NANDA). Diagnósticos Enfermeros: definiciones y clasificación 2005-2006. Madrid: Elsevier, 2005.
- 193 Lezak MD. Neuropsychological Assessment. 4th ed. New York: Oxford University Press, 2003.
- 194 Orem DE. Modelo de Orem. Conceptos de enfermería en la práctica. Barcelona: Masson Salvat Enfermería, 1993.

Bibliografía adicional

- - Abrahams S, Goldstein LM, Kew JJ, *et al.* Frontal lobe disfunction in amyotrophic lateral sclerosis. A PET study. *Brain* 1996; 119: 2.105-20.
- - Aguilar M, Badenes D, Gelonch O y cols. Enfermedades neurológicas crónicas y abordaje interdisciplinar. En: Summa Neurológica 2002; Vol. I, Nº 1.
- - Brannon L, Feist J. Psicología de la salud. Madrid: Paraninfo, 2001.
- - Darley F, Aronson A, Brown J. Motor Speech Disorders. Philadelphia: Saunders, 1975.
- - Drory VE, Birnbaum M, Peleg L, Goldman B, Korczyn AD. Hexosaminidase A deficiency is an uncommon cause of a syndrome mimicking amyotrophic lateral sclerosis. *Muscle Nerve* 2003; 28(1): 109-12.

- - Gallar M. Promoción de la salud y apoyo psicológico al paciente. Madrid: Paraninfo, 2002.
- - Gotor Pérez P, Martínez Martín ML, Parrilla Novo P. Manual de cuidados para personas afectadas de esclerosis lateral amiotrófica. Madrid: ADELA (Asociación Española de Esclerosis Lateral Amiotrófica), 2004.
- - Hiroshi Mitsumoto. Disorders of Upper and Lower Motor Neurons. En: Walter G, Bradley RB, Daroff GM, Fenichel C, David Marsden (ed), Neurology in Clinical Practice. Butterworth-Heinemann 2000; 1:985-2.018.
- - Johnson WG, Wigger HJ, Karp HR, Glaubiger LM, Rowland LP. Juvenile spinal muscular atrophy: A new hexosaminidase phenotype. Ann Neurol 1982; 11: 11-6.
- - Junqué C, Barroso J. Neuropsicología. Madrid: Síntesis, 1995.
- - Kidney D, Alexander M, Corr B, *et al.* Oropharyngeal dysphagia in amyotrophic lateral sclerosis: neurological and dysphagia specific rating scales. Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord 2004; 5(3): 150-3.
- - Kozier B, Erb G, Berman A, Snyder S. Fundamentos de Enfermería. 7^a ed. Madrid: McGraw-Hill Interamericana, 2005.
- - Levy G, Kufmann P, *et al.* A two stage design for a phase II clinical trial of Co 10 for ALS. Neurology 2006; 66 (5): 626-7.
- - Lewis S, Heitkemper M, Dirksen S. Enfermería Médicoquirúrgica. 6^a ed. Madrid: Elsevier, 2004.
- - Logemann J. Evaluation and treatment of swallowing disorders (2nd ed.). ProEd: Austin TX, 1998.
- - Lomas J, Pickard L, Bester S, *et al.* The Communicative Effectiveness Index: Development and psychometric evaluation of a functional communication measure for adult aphasia. Journal of Speech and Hearing Disorders 1989; 54: 113-24.
- - López E. Enfermería en cuidados paliativos. Madrid: Editorial Médica Panamericana, 1998.
- - Luengo Gómez S, Aranda Jaquotot MT, Sánchez de la Fuente M. Enfermedades Raras: Situación y demandas sociosanitarias. Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, 2004.
- - Luis MT. Diagnósticos enfermeros. 7^a ed. Barcelona: Masson, 2006.
- - Matsushime K, Kocha H, Watanabe R, Honde M, Nakamura N. Diffuse cerebrospinal gliomatosis mimicking amyotrophic lateral sclerosis. Intern Med 1993; 32 (6): 476-9.
- - Moulignier A, Moulouquet A, Pialoux G, Rezenbaum W. Reversible ALS-like disorder in HIV infection. Neurology 2001; 57 (6): 995-1001.
- - Muñoz Cobos F, Espinosa Almendo JM, Portillo Strempel J, Rodríguez González de Molina G. La familia en la enfermedad terminal (II). Medicina de Familia (And) 2002; 3 (4): 262-8.
- - Orient F, Terre R, Guevara D, Bernabeu M. Tratamiento neurorrehabilitador de la esclerosis lateral amiotrófica. Rev Neurol 2006; 43: 549-55.
- - Portet F, Touchon J, *et al.* SLA et troubles cognitifs: revue et analyse de la littérature. Rev Neurol 2001; 157: 139-50.

- - Powell T. Lesión cerebral. Una guía práctica. Barcelona: Fundació Institut Guttmann, 2001.
- - Ríos González JA, Meizoso Muñoz R, Moreno Fernández A, Martínez MP, Bleichmar H. Orientación y Terapia Familiar. Madrid: Fundación Mapfre Medicina, 1994.
- - Robert D, Bianco-Blache A, Spezza C, *et al*. Assessment of dysarthria and dysphagia in ALS patients. Rev Neurol (Paris) 2006; 162 (4): 445-53.
- - Salas Campos MT, Lacasta Reverte M, Marín Esteban S. Manual de Psicología: Aspectos Psicológicos en la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA). Madrid: Asociación Española de Esclerosis Lateral Amiotrófica.
- - Sholberg MM, Mateer CA. Cognitive Rehabilitation. New York: Guilford Press, 2001.
- - Sirdorfsky MD, Hawley RJ, Manz H. Progressive motor neuron disease associated with electrical injury. Muscle Nerve 1991; 14.
- - Smeltzer S, Bare B. Enfermería médico-quirúrgica de Brunner y Suddarth. 10^a ed. Madrid: Interamericana McGraw-Hill, 2005.
- - Suñer R. Tratado de Enfermería Neurológica. La persona, la enfermedad y los cuidados. Barcelona: Sociedad Española de Enfermería Neurológica, 2005.
- - Swash M. An algorithm for ALS diagnosis and management. Neurology 1999; 53 (8 Sup 5): S58-62.
- - Van den Berg JP, Kalmijn S, Lindeman E, *et al*. Rehabilitation care for patients with ALS in The Netherlands. Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord 2003; 4: 186-90.
- - Weiss MD, Ravits JM, Schuman N, Carter GT. A4V superoxide dismutase mutation in apparently sporadic ALS resembling neuralgic amyotrophy. Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord 2006; 7 (1): 61-3.

