

## **Entregable N°1 - Grupo 11**

### **1. Enfermedades neurológicas: Lesión Medular**

#### **I. Ficha de la enfermedad:**

**Sistema afectado:** Neurológico (Sistema Nervioso Central).

**Descripción:** La lesión medular se refiere al daño ocasionado a la médula espinal, parte del sistema nervioso central que transmite información motora, sensitiva y autónoma, entre el cerebro y el resto del cuerpo, la cual está protegido por las meninges (duramadre aracnoides y piamadre) al interior del canal vertebral. De ella emergen 31 pares de nervios espinales (8 cervicales, 12 torácicos, 5 lumbares, 5 sacros y 1 coccígeo).

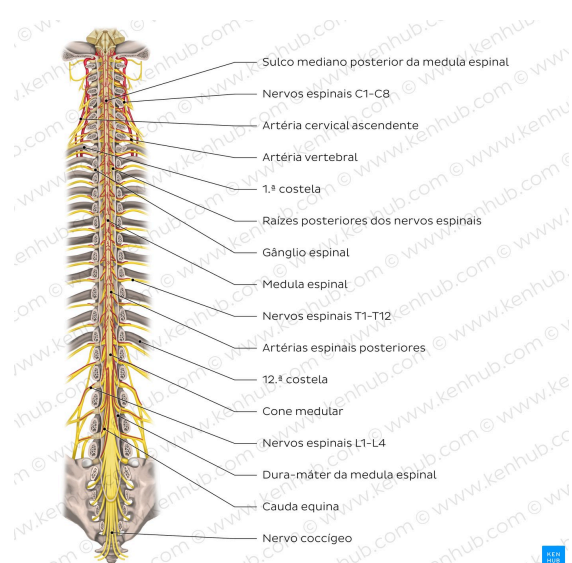


Fig. 1. Anatomía de la médula espinal. (Adaptado de [1].)

Cuando se produce una lesión, se comprometen tanto las vías ascendentes (sensoriales) y descendentes (motoras), así como el control autónomo de funciones como la tensión arterial, frecuencia cardíaca, control vesical, intestinal y la temperatura corporal. [2]

De acuerdo a su gravedad provoca la pérdida completa o incompleta de las funciones sensoriales y motoras, incluyendo las funciones de los músculos respiratorios. Se distingue entre paraplejia, cuando la zona afectada se limita a los miembros inferiores y parte del torso, y es tetraplejia, cuando se comprometen tanto los miembros superiores como inferiores, lo que indica una lesión a nivel cervical. [3]

#### **II. Factores y análisis de la enfermedad:**

Para comprender mejor las causas de las lesiones medulares, es fundamental identificar los factores de riesgo, los cuales aumentan la probabilidad de que ocurran estos daños y permiten diseñar estrategias de prevención.

- Accidentes de tráfico: Son la principal causa traumática de lesión medular, relacionados con fallas en la infraestructura vial.
- Caídas: Una causa frecuente de lesiones traumáticas, especialmente en hogares y lugares de trabajo, particularmente en personas mayores.
- Lesiones por violencia: Principalmente en contextos urbanos las agresiones, incluyendo el uso de armas de fuego, son una causa significativa de lesiones medulares.
- Actividades laborales y deportivas: El trabajo en la construcción, la agricultura y la práctica de deportes de contacto aumentan el riesgo de sufrir lesiones medulares.

- Emergencias y desastres naturales: Eventos como terremotos y conflictos armados pueden provocar un aumento de lesiones medulares debido a contusiones o heridas penetrantes.
- Enfermedades no transmisibles: Afecciones como tumores y enfermedades degenerativas y vasculares están en aumento, sobre todo en personas mayores de edad, y pueden causar daños en la médula espinal.

[2]

Por otro lado, cuando las lesiones se desarrollan se manifiestan a través de un conjunto de síntomas clínicos que reflejan la gravedad del daño a la médula espinal. La variedad y severidad de estos síntomas dependen de su origen abarcando desde compresiones tumorales hasta infecciones, déficits nutricionales y procesos neurodegenerativos.

Entre las manifestaciones más relevantes se encuentran la parálisis espástica, que se caracteriza por la pérdida del control voluntario del movimiento además de generar rigidez en las células musculares, lo que se traduce clínicamente como arritmias cardíacas, hipotensión sistémica, broncoconstricción y aumento de las secreciones respiratorias. Además es frecuente la disfunción del esfínter vesical e intestinal, junto con alteraciones en funciones sexuales. Específicamente en casos de compresión tumoral, se suele observar dolor en la espalda progresivo, debilidad motora y pérdida de sensibilidad. Las infecciones por otro lado como abscesos epidurales o virus neurotrópicos, tienden a manifestarse con fiebre, dolor local hasta el inicio súbito de déficits neurológicos. Por parte de los eventos vasculares, como los infartos o hematomas, provocan síntomas de inicio brusco, generalmente asociados al dolor intenso y parálisis flácida. Finalmente, en enfermedades neurodegenerativas como la esclerosis lateral amiotrófica, genera de forma

progresiva debilidad, atrofia muscular, espasticidad y afectación respiratoria en etapas avanzadas. [4]

Las manifestaciones clínicas no solo son indicadores fundamentales para el diagnóstico oportuno, un correcto tratamiento y el pronóstico del paciente con lesión medular para el abordaje médico, sino que también marcan profundamente la funcionalidad del paciente en su vida cotidiana. La pérdida motora, alteración sensorial y los trastornos autonómicos no solo afectan la movilidad o la autonomía del paciente, sino que condicionan el desarrollo de actividades cotidianas como la marcha, la alimentación, la higiene personal y la comunicación social.

### **III. Prevención, diagnóstico, tratamiento y monitoreo:**

Al considerar la complejidad del tratamiento hacia las lesiones medulares y el impacto que genera, es importante abordar esta condición desde un enfoque sistemático. Esto implica la implementación de estrategias orientadas a la prevención, diagnóstico, tratamiento y el monitoreo constante del paciente a lo largo del tiempo. [3]

#### **- Prevención:**

La gran mayoría de casos de lesión medular son prevenibles, ya que suceden a partir de caídas, accidentes viales o actos de violencia. Intervenciones efectivas para su prevención se incluyen mejoras en la estructura vial, diseño seguro de vehículos, políticas de prevención en el consumo nocivo del alcohol, control del acceso hacia armas, uso de protector de ventanas anticaídas y estrategias para la prevención de violencia doméstica y suicidio. Por otro lado, en el caso de las lesiones no traumáticas, es importante un control y diagnóstico temprano de las condiciones que llevan hacia una lesión medular.

#### **- Diagnóstico:**

Requiere de una intervención rápida y precisa especialmente en causas traumáticas. Las medidas iniciales anteriormente mencionadas

junto con estudios clínicos y de imagen, son fundamentales para confirmar el grado de daño medular y definir su nivel y gravedad, para establecer un plan terapéutico oportuno y de gran efectividad.

- Tratamiento:

- Atención prehospitalaria: Una respuesta rápida y adecuada con reconocimiento fugaz de la lesión y evaluación espinal en el lugar del accidente es vital para un correcto paso al tratamiento.

- Intervención médica adecuada: El tratamiento puede incluir intervenciones quirúrgicas sólo si existe inestabilidad traumática o compresión neural, siempre alineadas a la gravedad del paciente y las preferencias.

- Rehabilitación: Es vital para la integración de actividades cotidianas del paciente así promover su independencia y mejorar su bienestar general. Incluir servicios de salud mental, productos de apoyo y dispositivos asistenciales para su tratamiento de rehabilitación resulta clave para la prevención de complicaciones secundarias.

- Monitoreo:

La atención continua es vital y de gran ayuda para la detección y manejo ante complicaciones secundarias, como infecciones posteriores o presión arterial inestable, de esta manera prevenir la mortalidad prematura. Las intervenciones deben incluir educación continua del estado del paciente, recursos de apoyo a rehabilitación y atención personalizada para evitar secuelas y preservar la calidad de vida.

#### **IV. Reflexión ingenieril:**

Se sabe que al menos 500000 personas padecen de lesiones medulares por año, esas personas tienen una probabilidad entre dos y cinco veces de sufrir una muerte prematura, siendo los países de ingresos bajos y medios que registran la menor tasa de supervivencia. El 90% de las lesiones medulares son por

causas traumáticas, además de personas mayores de 70 años, siendo los hombres con la proporción de 2:1 con respecto a las mujeres en padecer lesiones medulares. [5]

Al analizar todos estos aspectos clave, se identifica como principales desafíos en pacientes con lesión medular la dificultad de mantener un monitoreo fisiológico continuo y personalizado, ya que existe la posibilidad de desarrollar rápidamente arritmias, hipotensión o alteraciones respiratorias sin que el paciente lo perciba, debido a la pérdida de sensibilidad. También se encuentra presente una limitación en la movilidad y la autonomía, producto del compromiso motor tanto parcial como total. Esto involucra sus capacidades de desplazarse y realizar actividades cotidianas. Lo cual lleva a la dependencia de cuidadores, así mismo compromete su salud mental y emocional.

Además, en casos donde la comunicación verbal y motora es afectada, existe claramente una limitación crítica para expresar necesidades, emociones o toma de decisiones, lo que aísla aún más al paciente. Finalmente, la falta de monitoreo y seguimiento neurológico en fases posteriores a la atención hospitalaria dificulta identificar signos de falta de adaptación al entorno o complicaciones que suceden tras la enfermedad. Esta desconexión con el sistema de salud impacta a largo plazo en la rehabilitación para integrar nuevamente de forma efectiva a la vida cotidiana.

## 2. Enfermedades neurológicas: Esclerosis múltiple

### I. Ficha de la enfermedad

**Nombre de la enfermedad:** Esclerosis múltiple (EM).

**Sistema afectado:** Neurológico (Sistema Nervioso Central).

#### **Descripción:**

La EM es un trastorno autoinmune en el cual el sistema inmune ataca la mielina y, en menor proporción, al axón. Este proceso provoca desmielinización y neurodegeneración, originando placas (lesiones) que alteran la conducción nerviosa [6].

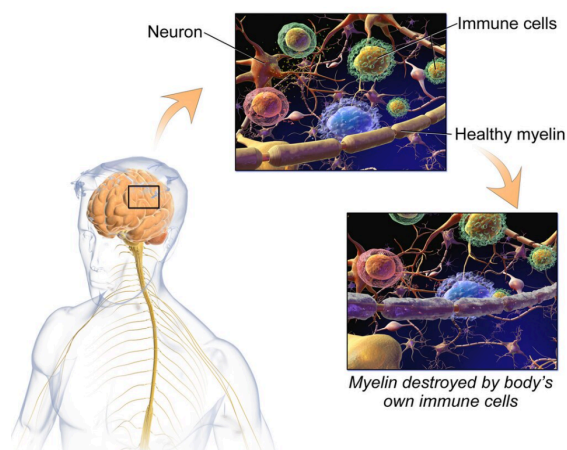


Fig. 1. Mielina destruida por las propias células inmunes del organismo [6].

#### - Formas clínicas:

- **Recaídas-remisiones (RRMS):** la más frecuente; se caracteriza por brotes (recaídas) intercalados con periodos de recuperación parcial o total.

- **Secundaria progresiva (SPMS):** empeoramiento continuo posterior a varios años de evolución de la forma RRMS.

- **Primaria progresiva (PPMS):** progresión clínica desde el inicio sin episodios claramente definidos.

**Epidemiología:** enfermedad predominante en adultos jóvenes (pico entre 20–40 años), con una mayor incidencia en mujeres. La prevalencia mundial alcanza millones de casos, con mayor carga en regiones de latitudes altas [7].

**Síntomas principales:** neuritis óptica, alteraciones motoras y sensitivas, problemas de coordinación y marcha, fatiga, rigidez/espasticidad, disfunciones urinarias/intestino y afectaciones cognitivas [8].

### II. Factores y análisis de la enfermedad

**Factores de riesgo principales (multifactoriales):**

- **Genéticos:** variantes en los alelos HLA aumentan la predisposición.

- **Ambientales e infecciosos:** infección por virus de Epstein–Barr, baja exposición solar y deficiencia de vitamina D, obesidad en adolescencia o adultez temprana.

- **Estilo de vida:** tabaquismo incrementa el riesgo y empeora el curso clínico; el sedentarismo y las enfermedades cardiovasculares impactan negativamente en el pronóstico. [8]

**Manifestaciones clínicas más relevantes:**

- **Agudas (brotes):** neuritis óptica (pérdida visual dolorosa), parestesias, debilidad muscular o ataxia de instalación subaguda.

- **Crónicas:** fatiga persistente, problemas de movilidad, dolor y espasticidad, alteraciones cognitivas (atención y velocidad de

procesamiento), disfunción urinaria, esfinteriana y sexual.

Impacto funcional en la vida diaria (breve):

La EM compromete la movilidad y la autonomía, genera ausentismo académico y laboral, afecta el estado emocional y limita la participación social. Es una de las principales causas de discapacidad neurológica no traumática en adultos jóvenes.

### **III. Prevención, diagnóstico, tratamiento y monitoreo**

**Prevención:** No existe una estrategia preventiva específica. Se recomiendan medidas generales como evitar el consumo de tabaco, mantener un peso adecuado, asegurar niveles óptimos de vitamina D, realizar actividad física frecuente y cumplir con esquemas de vacunación. Actualmente se investiga una vacuna contra el virus de Epstein–Barr.

**Diagnóstico (criterios actuales):** Se emplean los criterios de McDonald 2017 para demostrar diseminación en tiempo y espacio, descartando diagnósticos diferenciales.

Herramientas diagnósticas: resonancia magnética cerebral y medular (lesiones T2 y con gadolinio), análisis de líquido cefalorraquídeo (bandas oligoclonales), potenciales evocados y tomografía de coherencia óptica como apoyo.

#### **Tratamiento:**

- Brotes: metilprednisolona IV u oral en altas dosis; plasmaféresis si no hay respuesta a corticoides.
- Terapias modificadoras de la enfermedad (DMTs): interferones beta, acetato de glatiramero, tratamientos orales (teriflunomida, dimetilfumarato, fingolimod, siponimod, cladribina) y anticuerpos monoclonales (natalizumab, ocrelizumab,

alemtuzumab, ofatumumab). Ocrelizumab también es útil en PPMS. La elección depende de la actividad de la enfermedad, perfil de seguridad, edad, embarazo y preferencias del paciente.

- Rehabilitación y tratamiento sintomático: programas de fisioterapia y ejercicio, terapia ocupacional, rehabilitación cognitiva; manejo farmacológico de espasticidad, dolor neuropático, trastornos urinarios y alteraciones emocionales. [9]

#### **Monitoreo:**

- Evaluaciones neurológicas periódicas mediante escalas de discapacidad (ej. EDSS), pruebas cognitivas y de fatiga, así como verificación de adherencia terapéutica. [9]
- Resonancia magnética de seguimiento para detectar actividad subclínica y evaluar la eficacia del tratamiento (basal y luego anual en los primeros años, ajustando la frecuencia según evolución clínica).
- Controles analíticos según DMT empleado (ej. recuento linfocitario, enzimas hepáticas; seguimiento de riesgo de leucoencefalopatía multifocal progresiva en natalizumab). [9]

### **IV. Reflexión Ingenieril**

Detección remota temprana de actividad subclínica: los controles presenciales espaciados pueden pasar por alto variaciones en la marcha, el equilibrio o la destreza manual; se requiere cuantificar biomarcadores digitales de forma continua.

Evaluación objetiva de fatiga y temperatura corporal/ambiental: la fatiga y la intolerancia al calor agravan síntomas, pero aún no existen sistemas de monitoreo continuo que anticipen pseudobrotes y permitan planificar mejor las actividades diarias.

Tele-rehabilitación personalizada y accesible: se necesitan plataformas digitales que ajusten

intensidad y tipo de ejercicio a la variabilidad de los síntomas y brinden retroalimentación en tiempo real.

Apoyo a la adherencia y seguridad en terapias modificadoras: sistemas inteligentes de recordatorios, seguimiento de efectos adversos y coordinación de estudios complementarios podrían reducir fallos en el control clínico.

### 3. Alteraciones musculoesqueléticas: Escoliosis

#### I. Ficha de la enfermedad

**Sistema afectado:** Musculoesquelético (Columna vertebral)

**Descripción:** La escoliosis es una condición espinal que está caracterizada por una deformación anormal en la curvatura de la columna vertebral con un ángulo Cobb mayor a 10° en el plano coronal. Esta condición se clasifica según su causa, edad del paciente y características estructurales. En adultos, existe la escoliosis tipo I, o escoliosis de novo; tipo II, o escoliosis idiopática progresiva; y tipo III, o escoliosis compensatoria degenerativa [10]. Por otro lado, existen otros tipos como la escoliosis idiopática juvenil o infantil, escoliosis congénita, escoliosis neuromuscular, entre otras.

#### II. Factores y análisis de la enfermedad

La escoliosis está presente entre el 0.2-0.6% en la población y el 70-90% de estos casos se clasifican como idiopáticos, es decir, que se desconoce la causa de la enfermedad. Sin embargo, existen diversos factores que pueden indicar la presencia de esta condición en una persona.

##### **Factores de riesgo.**

En primer lugar, el factor genético es comúnmente aceptado; un estudio indicó que el 11% de parientes primarios son afectados por esta condición y tendencias similares se observan en gemelos monocigóticos. En segundo lugar, la escoliosis progresa más rápidamente durante el crecimiento en la adolescencia, por lo que algunos estudios señalan que niveles elevados de la hormona del crecimiento puede ser un factor importante. Además, existe mayor presencia de escoliosis en el sexo femenino, por lo que se señala que el estrógeno tiene un rol importante en el desarrollo de esta condición [11]. En tercer lugar, también es posible que sea causada por malformaciones embriológicas y otras condiciones neuromusculares como

traumatismo medular, parálisis cerebral, espina bífida o distrofia muscular. Por último, la etnicidad de la persona también sugiere cierta predisposición a sufrir escoliosis, pues las personas afrodescendientes son más propensas a ser diagnosticadas que individuos europeos o latinoamericanos [12].

##### **Manifestaciones clínicas.**

La principal característica de la escoliosis (la curvatura de la columna vertebral) es clasificada en seis tipos: torácica principal, torácica doble, doble mayor, triple curva, toracolumbar o lumbar. Además, según el grado de la curva se puede determinar si la condición es leve (10-50°) o severa (mayor a 50°).

Por otra parte, la escoliosis también puede ser causante de la disminución en la proliferación alveolar y vascular, lo que genera una alteración en el intercambio de gases y atrapamiento de aire y puede derivar en problemas respiratorios. Agregado a lo anterior, el tórax se deforma (disminución de la longitud y rotación costal), lo que disminuye la capacidad vital, volumen pulmonar e incrementa el volumen residual [13].

##### **Impacto en la vida diaria.**

La escoliosis es una condición que afecta en gran medida la forma natural del cuerpo; debido a esto, las funciones biomecánicas del cuerpo son afectadas, lo que ocasiona problemas respiratorios, capacidad física reducida y degradación de la calidad de vida en general. Además, esta condición es una alta carga para la salud de las personas, especialmente cuando requieren de tratamientos o cirugías constantemente, lo que conlleva el riesgo de la vida del paciente y una importante carga económica [14].

#### III. Prevención, diagnóstico, tratamiento y monitoreo

##### **Prevención.**

Debido a que no se conoce una causa exacta de la escoliosis por su naturaleza multifactorial, la mejor manera de prevenir

esta condición es la detección temprana. Sin embargo, se señala que ciertos hábitos podrían influenciar la curvación de la columna; por ejemplo, una postura inapropiada al estar sentado durante prolongados periodos de tiempo o mochilas excesivamente pesadas [15]. Por lo que, para evitar el desarrollo de la escoliosis en niños, se deberían evitar este tipo de actividades con posiciones incómodas para la columna, tener cuidado con aquellos que presenten factores de riesgo relacionados y, sobre todo, lograr una detección temprana de la condición.

#### **Diagnóstico.**

Para realizar el diagnóstico de la escoliosis se realiza una observación física del paciente en diferentes posiciones y diferentes perspectivas. Después de esto, la manera más común de diagnosticar la escoliosis es a través de una radiografía espinal, con la cual, por medio del método de Cobb, se puede medir el ángulo de curvación de la columna.

Agregado a lo anterior, en ocasiones se suele utilizar un escoliómetro para una medida manual de la curva, de esta manera se evita el uso de imágenes de rayos X [16].

#### **Tratamiento.**

En cuanto al tratamiento, existen varios tipos utilizados actualmente.

Por un lado, el más común es el uso de aparatos ortopédicos. Este enfoque de tratamiento cuenta con el respaldo de varias investigaciones que señalan sus buenos resultados. Sin embargo, un estudio señala que es difícil establecer un punto de comparación entre los distintos tipos de órtesis que existen; además, se señala que solo pueden ser aplicadas a pacientes con menos de 45° de curvatura.

Por otro lado, están presentes los tratamientos quirúrgicos, que son la opción a considerar con curvas de más de 45°. El procedimiento de este tipo de cirugías implica el implante de una barra Harrington a lo largo de la espina. Este método es efectivo para los casos más graves, pero también conlleva un riesgo mayor para los pacientes [12].

#### **Monitoreo.**

El monitoreo de la escoliosis se basa en el control clínico y radiografías periódicamente para tener el seguimiento de la curvatura; de esta forma, se busca evitar que la condición empeore y poder mejorar el tratamiento que se le da a los pacientes.

Además, recientemente se han logrado implementar aplicaciones móviles que permiten a los usuarios llevar el seguimiento de su condición mensualmente. Por ejemplo, ScolioTrack, que utiliza el acelerómetro de iPhone y fotos de la espalda del paciente; Scoliometer, que sirve como un escoliómetro utilizando solo el dispositivo celular; APECS, que utiliza inteligencia artificial para evaluar y corregir la postura de un paciente a través de un seguimiento continuo del movimiento del paciente; entre otros [17].

#### **IV. Reflexión ingenieril.**

El seguimiento de la curvatura de la columna es una parte muy importante en el tratamiento de la escoliosis. Este seguimiento comúnmente se debe llevar a cabo mediante imágenes de rayos X, lo cual puede ser perjudicial para pacientes infantiles o jóvenes. Por otro lado, la alternativa del uso de aplicaciones móviles evita este problema, pero no cuenta con la precisión ni fiabilidad necesaria para ser el método principal de monitorización. Es por esto que se podría plantear un dispositivo especializado en la medición de la curva que sea portátil e intuitivo para que el monitoreo lo pueda realizar cada paciente de manera fiable y segura.



## 4. Alteraciones musculoesqueléticas: Amputaciones

### I. Ficha de la enfermedad

**Nombre de la enfermedad:** Amputación, también conocida como pérdida de extremidad o “limb loss”.

#### **Sistema afectado:**

**Sistema musculoesquelético:** Pérdida directa de estructuras óseas, musculares, articulares y de tejidos blandos de la extremidad afectada [18].

**Sistema neurológico:** Alteración de la red de nervios del sistema nervioso periférico (inervación periférica), dolor fantasma, dolor residual y reorganización cortical (cambios estructurales y funcionales en el cerebro) [18][22].

**Descripción:** Amputación se refiere a la pérdida parcial o total de alguna de las extremidades a causa de una resección quirúrgica planificada o un traumatismo [18]. El procedimiento termina con la formación del muñón procurando preservar la máxima longitud funcional posible para optimizar la rehabilitación [18][23].

#### **Clasificación por nivel anatómico:**

- Extremidades superiores (brazo y mano): Trans-falángica, transmetacarpiana, muñeca, trans-radial, trans humeral y desarticulación de hombro [18].
- Extremidades inferiores: Transtibial (bajo la rodilla), transfemoral (sobre la rodilla) y desarticulaciones [18][19].

### II. Factores y análisis de la enfermedad

#### **Factores de riesgo principales:**

De acuerdo con un estudio realizado con 1409 pacientes amputados en Arabia Saudita los principales factores de riesgo son: [19]

- Enfermedades vasculares (42.3%): Diabetes mellitus con complicaciones vasculares,

enfermedad arterial periférica e isquemia crítica de extremidades.

- Trauma (36.8%): Accidentes de tráfico, accidentes laborales y traumas militares o civiles severos.
- Otras: Enfermedades necrotizantes, neoplasias malignas y enfermedades congénitas [25].
- Factores de riesgo específicos: Edad avanzada, tabaquismo (enfermedad arterial periférica), hipertensión arterial, dislipidemia y actividades laborales de alto riesgo.

#### **Manifestaciones clínicas más relevantes:**

Las manifestaciones inmediatas post-amputación son:

- Dolor residual: En el sitio donde se realizó la amputación y tejidos circundantes [22].
- Dolor fantasma : Sensaciones de dolor en la extremidad faltante [22].
- Alteraciones en la piel: Problemas dermatológicos en el muñón [26].

#### **Impacto funcional en la vida diaria:**

El impacto de una amputación en la vida cotidiana es alto; para empezar, los pacientes pierden cierto grado de autonomía y funcionalidad al carecer de una extremidad. Esto se ve reflejado en su participación social, laboral ( especialmente en trabajos manuales o rurales) y su calidad de vida en sí [19][21][24].

Los pacientes sufren la pérdida de fuerza y potencia muscular, ya que no solo se ve afectado el miembro residual sino que también el contralateral. Además, diariamente tendrán limitaciones de transferencia (movilizarse), locomoción y autocuidado [21][22].

### III. Prevención, diagnóstico, tratamiento y monitoreo

Debido a los diversos factores que pueden llevar a la amputación de alguna parte del cuerpo, no se puede definir una sola manera de prevenir, tratar o monitorear las amputaciones. Sin embargo, se puede realizar un vistazo general en cada uno de los puntos con los tipos de amputación más comunes.

### **Prevención:**

El 80% de las amputaciones de extremidades inferiores son resultado de Diabetes Mellitus (DM), enfermedad arterial periférica (EAP) o ambas; por lo que, para prevenir este tipo de amputaciones se debe tener un cuidado exhaustivo de estas enfermedades. Por un lado, la EAP es diagnosticada mediante el índice tobillo-brazo y, a los pacientes que la sufren, se les recomienda abandonar el tabaco, ejercitarse regularmente, controlar su presión arterial y realizar las terapias necesarias. Por otro lado, en el caso de la DM, se debe prevenir la formación de úlceras e infecciones del Pie Diabético; para esto, se recomiendan exámenes anuales, educación al paciente sobre el cuidado básico y medidas preventivas, y desbridamiento de callos [28].

Aparte de las enfermedades vasculares mencionadas, los accidentes físicos son la siguiente causa de amputación más común, cuya prevención depende de los accidentes que las causen. Por ejemplo, las caídas, la causa más común de amputaciones por traumatismo, requieren de medidas de seguridad para niños, adultos mayores y lugares de trabajo [29].

### **Diagnóstico:**

El diagnóstico de una amputación empieza con el diagnóstico etiológico, que se refiere a encontrar la causa subyacente que provocó el problema. Luego, es necesario realizar un diagnóstico clínico que evalúe la correcta cicatrización del muñón, la presencia de dolor y signos de infección [30].

### **Tratamiento:**

Después de una amputación, existen varios ámbitos en los cuales el paciente puede necesitar de un tratamiento para poder

reintegrarse adecuadamente. Para empezar, el 85% de los pacientes amputados sufren de dolor de miembro fantasma, el cual puede ser tratado con terapia de espejo; tratamientos farmacológicos como los opioides; o terapias neuromoduladoras como la Estimulación Nerviosa Eléctrica Transcutánea o la terapia Scrambler [31] [32]. Por otro lado, las infecciones post-cirugía también son comunes y pueden ser evitadas con el uso de antibióticos o la terapia de presión negativa incisional [33].

Otro tema importante a considerar es el factor psicológico, pues gran parte de los pacientes amputados puede sufrir de ansiedad, depresión y estrés post-traumático. Es por esto que se debe llevar a cabo intervenciones psicológicas en las diferentes etapas de la amputación [34]. Finalmente, es necesario llevar a cabo fisioterapias y programas de rehabilitación que ayuden al paciente a adaptarse a realizar actividades cotidianas utilizando una prótesis.

### **Monitoreo:**

El monitoreo de los pacientes amputados va de la mano con el tratamiento, ya que se basa en el seguimiento clínico de la herida quirúrgica y evaluación continua del dolor y el estado emocional. En tal sentido, es necesario llevar a cabo el control glucémico en pacientes con diabetes, y llevar controles de dolor y conciliación médica continua en general. Además, se debe asegurar que el paciente cuenta con los recursos y el soporte adecuado para su reintegración [35].

## **IV. Reflexión ingenieril:**

El problema más común que se encuentra después de una amputación es la pérdida de funcionalidad del paciente. Por ejemplo, un paciente con un brazo amputado usualmente encuentra dificultades en realizar actividades cotidianas simples como agarrar y soltar cosas, mover objetos, comer, etc. Con esto en mente, dentro de la ingeniería se puede plantear la creación de una prótesis que haga uso de sensores EMG para realizar las acciones que el paciente quiera realizar; además, puede tener

integrado también sensores que vayan monitoreando continuamente el muñón y determinar si la prótesis necesita reajustes o si existen riesgos posibles como heridas mal cicatrizadas o infecciones. Ejemplos de prótesis que ya aplican este tipo de tecnologías son: i-Limb, prótesis de mano con sensores mioeléctricos; o Bebionic Hand, prótesis de mano y antebrazo.

## 5. Alteraciones musculoesqueléticas: Artritis

### I. Ficha de la enfermedad

**Nombre de la enfermedad:** Artritis

**Tipos:**

- Osteoartritis
- Artritis reumatoide
- Reumatoide psoriásica
- Espondilitis anquilosante
- Gota
- Artritis idiopática
- Artritis séptica reactiva

**Sistema afectado:** El sistema musculoesquelético es el principal afectado debido al daño persistente en las articulaciones. Sin embargo, según el tipo de artritis, otros sistemas también pueden resultar comprometidos, entre ellos el sistema inmunológico, respiratorio, cardiovascular, renal, ocular, tegumentario y hematológico [38] [39] [40].

Por ejemplo, la artritis reumatoide afecta a los sistemas musculoesquelético, inmunológico, respiratorio, cardiovascular, renal y hematológico. La osteoartritis, por su parte, se limita al sistema musculoesquelético [36] [41].

**Descripción:**

Se define como “artritis” a condiciones que generan dolor, hinchazón, rigidez y, en algunos casos, deformidad en una o varias articulaciones. Existen diversos subtipos clínicos que difieren en su fisiopatología, pero las más frecuentes y clínicamente relevantes son artritis reumatoide y osteoartritis. La clasificación del subtipo condicionan el pronóstico y tratamiento [36] [37].

- **Artritis reumatoide (AR):** Es una enfermedad autoinmune sistémica que inicia en la membrana sinovial. Además de perjudicar articulaciones, también puede dañar órganos por su carácter inflamatorio. Por lo

general afecta a las articulaciones de manos y pies antes de extenderse a algunas de mayor tamaño [38].

En la AR el sistema inmunitario ataca las articulaciones por su revestimiento cartilaginoso. Esto genera respuestas autoinmunes no reguladas que, a su vez, provocan hiperplasia sinovial y erosión progresiva del cartílago y hueso. Este mecanismo patológico lleva a deformidades articulares y deterioro funcional [38][39].

- **Osteoartritis (OA):** Enfermedad degenerativa focal del cartílago con alteraciones en el hueso subcondral. Se dice que es una enfermedad degenerativa ya que es el resultado del desgaste y no implica una respuesta autoinmune [38][43].

### II. Factores y análisis de la enfermedad

#### Factores de riesgo principales:

Existen más de 100 entidades que afectan las articulaciones, con etiologías que pueden ser infecciosas, metabólicas, inflamatorias o degenerativas. Los factores de riesgo varían de acuerdo al subtipo clínico; no obstante, un elemento común entre los diferentes tipos de artritis es la edad, ya que la progresión de la condición está estrechamente ligada a este factor [36][37].

- **Artritis reumatoide (AR):** Además de la edad, existen diversos factores de riesgo a la hora de hablar de artritis reumatoide. En primer lugar están los factores demográficos, más específicamente el sexo. En diversos estudios realizados se ha encontrado que hay mayor incidencia de AR en mujeres que hombres [36][38].

A continuación están los factores genéticos. Los alelos HLA-DRB1 son genes que pueden facilitar la llegada de péptidos citrulinados a las células T, facilitando la producción de autoanticuerpos. Asimismo se han identificado variantes en genes como PTPN22 y PADI4, que están involucrados en la regulación

inmunitaria. Estudios recientes han encontrado polimorfismos en ciertas moléculas como CCR6, un receptor de quimiocinas Th17, que aumentan el riesgo de AR [41][42].

Luego se identifican los factores ambientales. La exposición ambiental contribuye a la producción de autoanticuerpos y a la ruptura de la autotolerancia inmunitaria. Además, se destaca el tabaquismo como promotor de la citrulinación de proteínas. Esto desencadena la producción de anticuerpos anti-proteínas citrulinadas (ACPA), mismos que incrementan las posibilidades de AR. Las infecciones bacterianas, como la infección por *Porphyromonas gingivali*, también pueden estimular la producción de ACPA a través de mimetismo molecular y propagación [41].

Finalmente existen algunos factores secundarios que influyen en el desarrollo de artritis reumatoide. Entre ellos, el microbioma puede inducir la citrulinación y generación de neoantígenos; la dieta, hormonas y vías neuroendocrinas modulan la inflamación y la pérdida ósea; y la obesidad se reconoce como un factor de riesgo importante [38][39].

#### **Manifestaciones clínicas más relevantes:**

Las manifestaciones clínicas generales de la artritis son la hinchazón y sensibilidad en articulaciones; el dolor articular y la rigidez en las articulaciones [36][37].

- **Manifestaciones clínicas para Artritis Reumatoide:** Las más comunes incluyen fatiga, fiebre, pérdida de peso y rigidez matutina de las articulaciones afectadas, la cual dura al menos treinta minutos. La AR provoca una erosión en el cartílago y el hueso, lo que provoca deformidades articulares [41][42].

- **Manifestaciones clínicas para la Osteoartritis:** Al igual que en la AR, los pacientes presentan rigidez matutina en las articulaciones afectadas; sin embargo, esta suele mejorar después de 20 a 30 minutos [38].

#### **Impacto funcional en la vida diaria:**

La artritis, en general, tiene un alto impacto en la vida de las personas que la padecen, ya que

la afección a la movilidad articular y el dolor crónico limitan su capacidad para realizar actividades cotidianas y laborales. Los síntomas como hinchazón, sensibilidad, fatiga y deformidades articulares hacen las tareas comunes complicadas. Por otra parte, en la artritis reumatoide, pueden verse afectados sistemas externos, incrementando la carga de la enfermedad [36][37][38].

### **III. Prevención, diagnóstico, tratamiento y monitoreo**

**Prevención:** La prevención de la artritis se basa en una serie de medidas relacionadas al estilo de vida. En primer lugar, es recomendable mantener un peso corporal saludable; asimismo, se sugiere reducir el tiempo de sedentarismo y realizar actividad física. También se sugiere una dieta mediterránea rica en vitaminas (A y C) y minerales como selenio y zinc. Por último, garantizar un descanso adecuado es fundamental para la salud articular. Como medida adicional, se recomienda abandonar el tabaquismo, dado que es un factor de riesgo significativo [36][37][43].

**Diagnóstico:** Se toman en cuenta las manifestaciones clínicas, estudios de imagen y biomarcadores serológicos. La detección temprana es clave para retrasar la progresión de la enfermedad. El diagnóstico dependerá de cada subtipo de artritis.

- **Diagnóstico de Artritis Reumatoide:** Se utilizan los criterios de clasificación del 2010 del ACR/EULAR. Este consiste en un sistema de puntaje de 0 a 10, en el cual, se considera AR si el paciente obtiene  $\geq 6$ . Se valoran cuatro dominios de puntuación: La afección articular (0–5), la serología con FR y anti-CCP (0–3), los reactantes de fase aguda como PCR o VSG (0–1) y la duración de los síntomas (0–1 punto, según sea menor o mayor a 6 semanas). Una puntuación  $<6$  no descarta la enfermedad, se puede reevaluar al paciente. Además, pacientes con erosiones típicas y antecedentes compatibles también se clasifican como AR. Para complementar, el biomarcador

Anti-MCV, por su alta sensibilidad y especificidad, puede diferenciar AR de otras enfermedades autoinmunes [40][41].

- **Diagnóstico de Osteoartritis:** Se basa en la identificación de manifestaciones clínicas, localización de características articulares, evaluación de duración de rigidez matutina, la simetría de la afección y el uso de estudios de imagen [38].

**Tratamiento:** El tratamiento depende del tipo de artritis; sin embargo, generalmente busca aliviar dolor, reducir inflamación, mantener la función y prevenir deformidad articular. Se suelen recetar analgésicos y AINEs, además de ejercicio moderado, sueño adecuado, y , como último recurso, cirugía.

- **Tratamiento de la Artritis Reumatoide:** Por lo general se maneja con fármacos convencionales (AINEs, corticoides, metotrexato, hidroxicloroquina, sulfasalazina) y biológicos (leflunomida, inhibidores TNF, tocilizumab, tofacitinib, anakinra, rituximab, abatacept). También se trata con suplementos (omega-3, vitamina D, ácido fólico), fisioterapia, terapia ocupacional, y compresas frías/calientes [43][36].

- **Tratamiento de la Osteoartritis:** Incluye fármacos como colchicina, bifosfonatos y hormonas, además de terapias experimentales (inhibidores de metaloproteinasas, citocinas, factores de crecimiento y terapia génica) [37][38].

**Monitoreo :** La artritis es monitoreada mediante biomarcadores serológicos (anti-MCV, RF y anti-CCP), estudios de imagen y respuesta al tratamiento funcional articular [37].

- **Monitoreo de artritis reumatoide:** Se utiliza el índice de monitoreo DAS28, un índice de monitoreo para AR que proporciona una medida global de la enfermedad [36][37].

#### **IV. Reflexión ingenieril**

**Problema 1:** Los pacientes que padecen de Artritis Reumatoide experimentan brotes

inflamatorios que no solo provocan dolor y rigidez, sino que también generan daño en las articulaciones progresivamente. Esto se convierte en un problema cuando dichos brotes no son detectados oportunamente ya que empeoran los síntomas y acelera la progresión de la enfermedad.

Actualmente, solo se pueden detectar dichos brotes en visitas médicas y pruebas de laboratorio. Los métodos de detección no permiten monitorear estos brotes en tiempo real, ni darles un seguimiento continuo.

**Problema 2:** La rigidez matutina y la limitación del rango de movimiento suelen ser evaluados a través de auto-reportes en pacientes con artritis reumatoide. Sin embargo, al tratarse de dos de los síntomas más importantes para el control de la enfermedad, resulta insuficiente un reporte basado en la experiencia personal de cada paciente, ya que la percepción subjetiva de los pacientes genera variabilidades en los reportes, dificulta medir la progresión de la enfermedad y no permite evaluar la eficacia de un tratamiento adecuadamente.

## 6. Situaciones relacionadas con dificultades de comunicación: Parálisis cerebral

### I. FICHA DE LA ENFERMEDAD

**Nombre de la enfermedad:** Parálisis cerebral (PC)

**Sistema afectado:** Sistema nervioso [44].

**Descripción:** Grupo de trastornos que comprometen al cerebro, existen varios tipos de PC, como espástica, discinética, atáxica, hipotónica y mixta.

Es causada por lesiones o anomalías en el cerebro, estos problemas suelen ocurrir durante la gestación pero puede presentarse en cualquier momento durante los primeros 2 años de vida [44].

Se observa en 2-3 de 1000 nacidos, afecta principalmente a la movilidad, postura y balance. Los pacientes de PC comúnmente experimentan también problemas no relacionados con el movimiento que necesitan ser manejados en la adultez, como disfunción cognitiva, convulsiones, úlceras por presión, osteoporosis, problemas de comportamiento o emocionales y problemas de habla y audición [45].

### II. FACTORES Y ANÁLISIS DE LA ENFERMEDAD

**Factores de riesgo principales:** Los bebés prematuros tienen un riesgo ligeramente más alto de padecer PC, en la infancia temprana puede presentarse como consecuencia de sangrado en el cerebro, Infecciones cerebrales, traumatismo craneal, infecciones en la madre durante la gestación, Ictericia no tratada, lesiones en el cerebro durante el proceso de parto, exposición a toxinas durante el desarrollo (mercurio)[44].

Otros factores de riesgo pueden ser infecciones perinatales (específicamente corioamnionitis), restricción del crecimiento intrauterino, uso de antibióticos prematuros ante ruptura de membranas, acidosis o asfixia y gestación múltiple. Cabe aclarar que el 80% de los casos

no tienen una causa clara y se consideran idiopáticos [45].

En algunos pacientes con PC algunas zonas del cerebro pueden dañarse debido a una falta de oxígeno [44].

#### **Manifestaciones clínicas más relevantes:**

Los padres pueden observar que su hijo tarda más en alcanzar etapas de su desarrollo, como sentarse, girar, gatear o caminar.

Los síntomas de la PC espástica (la mas común) son: presencia de músculos tensos y poco elásticos, marcha anormal, articulaciones rígidas y que no se abren por completo, debilidad muscular o pérdida del movimiento de un grupo de músculos; estos síntomas pueden afectar a un brazo, una pierna, un lado del cuerpo, ambas piernas o ambos brazos y piernas. En otros tipos de PC se pueden observar movimientos anormales de las manos, pies, brazos o piernas estando despiertos, temblores, pérdida de la coordinación, músculos flojos; otros síntomas pueden ser dificultades en el aprendizaje, problemas de habla, problemas de audición o visión, convulsiones, dificultad para la alimentación (en bebés), problemas para tragar (en adultos), aumento de babeo, crecimiento más lento de lo normal, respiración irregular e incontinencia urinaria[44].

**Breve nota sobre el impacto funcional en la vida diaria:** La PC es un trastorno de por vida, no afecta a la expectativa de vida sin embargo requiere cuidado y asistencia a largo plazo en distintos niveles[44].

### III. PREVENCIÓN, DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO Y MONITOREO

**Prevención:** Existen diversos factores de riesgo para la parálisis cerebral (PC), por lo que la prevención debe plantearse según diferentes etapas. En la preconcepcional, se debe evitar embarazos no planificados, la consanguinidad e investigar antecedentes familiares de enfermedades neurológicas [46]

y brindar un asesoramiento preconcepcional para mujeres con antecedentes de aborto, malformaciones o parto pretérmino [47]. Por otro lado, durante el embarazo, se debe contar con un control prenatal regular y especializado para reducir riesgos de embarazo prematuro; una nutrición materna adecuada con suplementación de polivitaminas, hierro y ácido fólico, al igual que evitar cigarros, alcohol y drogas; en el caso de madres Rh negativas, se debe de administrar inmunoglobulina anti-D (Rho), y en casos de preeclampsia o parto prematuro utilizar sulfato de magnesio [46]. Respecto a la prevención perinatal y neonatal, se requiere de una atención obstétrica adecuada para evitar hipoxia o trauma durante el parto, y un manejo oportuno de encefalopatías agudas, pre-perinatales y/o crónicas. Finalmente, de manera general, se debe brindar educación sexual temprana en niños y adolescentes, realizar una vacunación completa, especialmente contra la rubéola en adolescentes y mujeres en edad fértil, como parte de protección general de la salud [47].

**Diagnóstico:** El diagnóstico de la PC es principalmente clínico, con un enfoque en la observación del desarrollo motor y neurológico. Algunas manifestaciones que pueden indicar un inicio de esta enfermedad son un retraso en la adquisición de habilidades motores, persistencias de reflejos arcaicos, asimetría motora, hipotonía o hipertonia, patrones de movimiento anormales o estereotipados que interfieran en la función [48]. Además, se debe realizar un diagnóstico diferencial con otras condiciones que pueden simular la PC, como errores congénitos del metabolismo, enfermedades degenerativas, trastornos neuromusculares o neoplasias, asegurando que se cumplen los criterios de: trastorno permanente, de origen cerebral y no progresivo [49]. A partir de ello, entre las pruebas clínicas para el diagnóstico, se realiza un examen neurológico para valorar los reflejos, tono y funciones motoras, una resonancia magnética para detectar lesiones cerebrales, tomografía computarizada para descartar hemorragias o malformaciones, un electroencefalograma en sospecha de crisis epilépticas, y, en el caso de neonatos, un ultrasonido craneal para detectar hemorragias o quistes [49]. Finalmente, también se cuenta con ciertos exámenes complementarios como

radiografías para deformaciones óseas, análisis de sangre, evaluación de la marcha y pruebas de alimentación.

**Tratamiento y Monitoreo:** El manejo de la PC es multidisciplinario, pues los pacientes pueden presentar diversas discapacidades. Las áreas involucradas son pediatría, neurología infantil, ortopedia, neurocirugía, fisioterapia, terapia ocupacional, foniatría y psicología [48]. De forma que el tratamiento es individualizado según la edad, el grado de afectación, las capacidades y el entorno del paciente.

En primer lugar, la fisioterapia busca favorecer el control postural y de movilidad, en el cual se encuentran diferentes métodos, como Bobath que favorece el control postural y la funcionalidad donde los padres deben tener una participación activa para que se pueda replicar en su vida cotidiana, el Vojta estimula reflejos posturales y locomoción coordinada mediante presiones en zonas específicas, el Peto busca desarrollar la mayor independencia posible y el Doman-Delacato que pretende reorganizar los patrones de movimiento a partir de repeticiones motoras [47]. Además, se utilizan órtesis y sistemas de adaptación, como sillas de ruedas o bipedestadores, para mejorar el desplazamiento y prevenir deformidades.

En cuanto a la farmacoterapia, se centra en combatir la espasticidad donde se emplean fármacos orales como baclofeno, diazepam o tizanidina para controlar la espasticidad, además de baclofeno intratecal y toxina botulínica tipo A como opciones más efectivas en casos específicos [46]. Cuando estas medidas no son suficientes, puede recurrirse a la cirugía ortopédica para corregir contracturas o a procedimientos neuroquirúrgicos como la rizotomía dorsal selectiva o la implantación de bombas de baclofeno [47]. En paralelo, el monitoreo clínico periódico es fundamental para evaluar el progreso motor, ajustar tratamientos farmacológicos y rehabilitadores, detectar complicaciones ortopédicas o neurológicas, y garantizar un abordaje integral que favorezca la calidad de vida y la inclusión social del paciente.

#### IV. REFLEXIÓN INGENIERIL



En la parálisis cerebral, un problema concreto es la limitación en la movilidad y la independencia funcional debido a la espasticidad y a las deformidades musculoesqueléticas. Aunque existen sillas de ruedas y dispositivos de apoyo, muchos no se adaptan de manera dinámica al crecimiento ni a las necesidades cambiantes del paciente, lo que obliga a múltiples reemplazos a lo largo del desarrollo. Para ello, se identifica la necesidad tecnológica de diseñar sistemas de asistencia en movilidad más personalizables, ajustables y accesibles que acompañen la evolución del niño y reduzcan la dependencia de múltiples dispositivos.

Sin embargo, la problemática no se limita a la movilidad, pues también se requiere avanzar en tecnologías diagnósticas más objetivas y cuantificables que sean capaces de superar la subjetividad de escalas clínicas y de ofrecer un monitoreo continuo del tono y de la función motora. De igual manera, en el ámbito terapéutico, se requiere del desarrollo de órtesis y dispositivos de asistencia que no solo corrijan deformidades o faciliten la movilidad, sino que también se adapten al crecimiento del niño y a la progresión de la condición, como el uso de plataformas de rehabilitación domiciliaria para una terapia continua y sistemas de comunicación que diferencien las limitaciones motoras de la capacidad cognitiva para favorecer la inclusión social y educativa.

Finalmente, resulta fundamental integrar herramientas digitales que centralicen datos clínicos, de imágenes y de seguimiento funcional para facilitar la coordinación entre equipos multidisciplinarios y la toma de decisiones basada en evidencia. En conjunto, estas necesidades evidencian que la PC demanda soluciones tecnológicas que vayan más allá de la asistencia básica, para que tengan un enfoque más personalizado, con adaptabilidad e inclusión integral del paciente.

## 7. Situaciones relacionadas con dificultades de comunicación: ELA

### I. FICHA DE LA ENFERMEDAD

**Nombre de la enfermedad:** Esclerosis lateral amiotrófica.

**Sistema afectado:** Sistema nervioso [50]

**Descripción:** La ELA es una enfermedad neuro degenerativa, incidente en adultos mayores de entre 60 a 79 años [50], caracterizada por el debilitamiento progresivo y no doloroso de los músculos debido a la muerte de neuronas motoras en el cerebro, tronco encefálico y espina dorsal. La debilidad empieza en los músculos faciales, linguales y faríngeos (en caso de la ELA de origen bulbar) y genera disartria y con el tiempo disfagia; o en los músculos distales de las extremidades superiores o inferiores (en la ELA de inicio espinal), presentan debilidad en una región corporal que se extiende con el tiempo a la misma región del lado contralateral y regiones superiores o inferiores del cuerpo[51]. Además del 35-50% de los pacientes de ELA presentan cambios cognitivos y conductuales, esto apoya el concepto de que la ELA es una enfermedad neurodegenerativa global[52]. Presenta una prevalencia de 5 en 100 000 personas , con una incidencia de 2.6-3.0 casos en 100000 personas. Solo del 5-10% de los pacientes de ELA presentan un historial familiar con esta enfermedad, el resto de casos son esporádicos[52].

### II. FACTORES Y ANÁLISIS DE LA ENFERMEDAD

**Factores de riesgo principales:**

Tabla 1: Factores de riesgo de pacientes con ELA

Factores de riesgo	Estudios	Casos
Vive en	5	1 167

zonas urbanas		
Diabetes	9	22 952
Enfermedad es del riñón	3	11 735
Obesidad	4	917
Sobrepeso	4	1 257
Antidiabéticos	3	1 248
Solventes	10	4 857
Pesticidas	10	7 010
Exposición a campos magnéticos	5	12 757
Exposición a metales pesados	7	1 311
Exposición al plomo	9	5 853
Traumatismo craneoencefálico	12	9 358
Hipertensión	3	12 349
Fumar (com frecuencia)	11	2440
Servicio militar	7	5 713

Adaptado de [52]

**Manifestaciones clínicas más relevantes:**

La primera y más dominante de las manifestaciones de la ELA es la debilidad espástica de las piernas, después de unos

meses o un año se debilitan los músculos de la mano y brazo, se atrofian y fasciculan, esto hace evidente la enfermedad. En ocasiones la enfermedad puede empezar con plasticidad en los músculos del territorio bulbar generando dificultad para hablar y tragar, reflejos mandibulares y faciales intensos pero sin atrofia muscular [53].

**Breve nota sobre el impacto funcional en la vida diaria:** Dificultad en las tareas que requieren de movimientos finos de los dedos (escribir, abotonar, etc.), problemas de movilidad, dificultad en el habla, dificultad al tragar, problemas respiratorios [53].

### III. PREVENCIÓN, DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO Y MONITOREO

**Prevención:** Se desconoce la etiología exacta de la ELA, sin embargo, se considera de forma multifactorial, pues combina factores genéticos (ELA familiar) y ambientales (ELA esporádica). Si bien no existe alguna medida única para prevenir esta enfermedad, se han planteado estrategias para identificar las poblaciones en riesgo y reducir factores desencadenantes.

En el ámbito de la genética, el cribado genético permite identificar a portadores presintomáticos de mutaciones asociadas a la ELA tales como SOD1, C9orf72, TARDBP y FUS. Las mutaciones en el gen C9orf72 representan hasta el 40 % de los casos de ELA familiar en Estados Unidos y Europa. A nivel mundial, las mutaciones del gen SOD1 causan entre el 12 % y el 20 % de los casos de ELA familiar y entre el 1 % y el 2 % de los casos de ELA esporádica [54]. Asimismo, ensayos clínicos preventivos, como el ATLAS con tofersen, se enfocan en intervenir antes de la aparición de los síntomas en portadores de mutaciones de alto riesgo [54].

A partir de los factores ambientales, en la ELA esporádica que incluye el 90% de los casos se estudia el exposoma de la ELA, es decir, el conjunto de exposiciones ambientales a lo largo de la vida que aumentan el riesgo. Entre ellos se identifican la exposición a pesticidas y metales pesados, contaminación del aire,

traumatismos craneoencefálicos y medulares, actividad física extrema, y exposición ocupacional [55]. Por lo tanto, la prevención se centra en la mitigación de exposiciones tóxicas mediante la regulación y reducción de pesticidas neurotóxicos, protección ocupacional en industrias de riesgo e incluso educación sobre riesgos ambientales en zonas de cultivo o fábricas. Además, algunos estudios sugieren que ciertos fármacos utilizados en hipertensión, diabetes y enfermedades cardiovasculares podrían tener un efecto protector frente a la ELA, aunque los mecanismos aún no están claros [54].

**Diagnóstico:** El diagnóstico de la ELA es principalmente clínico y electrofisiológico, complementado con pruebas de laboratorio e imagen. Sin embargo, debido a la demora en la aparición de los primeros síntomas, la confirmación del diagnóstico puede retrasarse entre 9 y 14 meses o más, lo que retrasaría el proceso de tratamiento [56]. En el proceso de diagnóstico, primero se realiza una anamnesis y exploración física que involucra una revisión de detallada de antecedentes, búsqueda de síntomas iniciales como calambres, debilidad muscular que empeora con frío, fasciculaciones, labilidad emocional y ausencia de síntomas sensitivos, al igual que la exploración de signos de afectación de motoneurona superior e inferior en las cuatro regiones, bulbar, cervical, torácica y lumbosacra. El diagnóstico electrofisiológico de la enfermedad se basa en una electromiografía que detecta actividad de denervación (fibrilaciones, fasciculaciones, ondas positivas), incluso en músculos no afectados clínicamente [57]. Además, se realiza un examen de velocidad de conducción nerviosa en el que es habitualmente normal en fibras sensitivas, con reducción de amplitud en nervios motores (menos del 70% del valor normal) y una estimulación magnética cortical que evalúa motoneurona superior [58]. Asimismo, se realiza una resonancia magnética para excluir otras patologías que puedan imitar la ELA, como parte del diagnóstico diferencial.

**Tratamiento y Monitoreo:** El tratamiento de la ELA se basa en un manejo multidisciplinario para la disminución de los síntomas y en mejorar la calidad de vida del paciente. Asimismo, en el área farmacéutica,

solo se ha aprobado un medicamento por la FDA, el Riluzole. Este medicamento alarga la supervivencia del paciente en un 10% y tiene una mayor eficacia mientras se administre lo antes posible para evitar que la enfermedad progrese [57]. Otros medicamentos son la coenzima Q-E y vitamina C y E, beta carotenos y ácido lipoico, sin embargo, estos siguen en etapa de estudio. Respecto a la fisioterapia, esta tiene como objetivo mantener y/o compensar el deterioro de la funcionalidad y preservar la independencia de los pacientes. Los principales problemas que tratan son alteraciones posturales de tronco y de las extremidades, pérdida de movilidad en el tronco y extremidades, problemas respiratorios y problemas de bulbo raquídeo [56]. Por otro lado, para el monitoreo de la enfermedad, las áreas de neurología, neumología, gastroenterología, fisiatría, trabajador social, terapia física, ocupacional y de lenguaje, nutrición y psicología son requeridas para las citas médicas que deben ser entre 2 a 4 meses [58]. Especialmente para realizar evaluaciones de función muscular y respiratoria, al igual que un seguimiento nutricional para evitar la pérdida de masa muscular y controlar el peso según lo que requiera el paciente y revisión de las necesidades de comunicación y movilidad.

#### **IV. REFLEXIÓN INGENIERIL**

La ELA plantea un desafío no solo en el ámbito clínico, pues al ser una enfermedad neurodegenerativa progresiva, el paciente experimenta un deterioro continuo de sus capacidades motoras, de comunicación y de autonomía. Por lo tanto, desde la ingeniería biomédica, se podría buscar un retraso en la pérdida funcional y mejorar la calidad de vida. En primer lugar, uno de los principales problemas que conlleva esta enfermedad es la pérdida de comunicación, puesto que a medida que avanza, los músculos encargados del habla se ven afectados, lo que genera una pérdida progresiva de la capacidad de expresarse. Para ello, el logopeda se encarga de este trabajo al realizar diversos ejercicios para evitar un deterioro del lenguaje funcional y es recomendable que se inicie lo antes posible, incluso si estos síntomas no se han manifestado aún [7]; asimismo, a medida que progresa la enfermedad, existen métodos

mecánicos y electromecánicos que facilitan al paciente a seguir comunicándose con su entorno, pero son a su vez limitados a funciones prácticas o básicas [59]. Por lo que en este ámbito se evidencia una necesidad crítica de dispositivos de apoyo para la comunicación aumentativa, capaces de adaptarse a las fases de la enfermedad y responder a la pérdida progresiva de movilidad. Otro desafío se observa en la movilidad y autonomía. Aunque los pacientes suelen mantener intactas sus capacidades cognitivas, la debilidad muscular les impide realizar actividades básicas como caminar, alimentarse o incluso moverse en cama. En tal sentido, surge la necesidad de sistemas de asistencia motora y de monitorización remota que puedan apoyar tanto la movilidad como la seguridad del paciente, para reducir el riesgo de complicaciones y aliviando la carga del cuidador. Finalmente, también es relevante considerar la monitorización continua del estado funcional. Dado que el avance de la enfermedad es muy variable entre individuos, resulta necesario contar con tecnologías que permitan un seguimiento preciso y objetivo de la función neuromuscular y respiratoria, para facilitar la toma de decisiones clínicas oportunas.

## 8. Bibliografía

[1] Kenhub, “Estructura interna de la médula espinal”, en Médula espinal, C. Serrano y A. Torres (revisor), Kenhub, 30 de octubre de 2023. Imagen por Paul Kim.

[Online]. Disponible:

<https://www.kenhub.com/es/library/anatomia-es/medula-espinal-es>

[2] N. Kitpanit, S. H. Ellozy, P. H. Connolly, C. J. Agrusa, A. D. Lichtman, y D. B. Schneider, “Risk factors for spinal cord injury and complications of cerebrospinal fluid drainage in patients undergoing fenestrated and branched endovascular aneurysm repair,” *J. Vasc. Surg.*, vol. 73, no. 2, pp. 399–409.e1, 2021. [Online]. Disponible:

<https://doi.org/10.1016/j.jvs.2020.05.070>

[3] World Health Organization, “Spinal cord injury,” fact sheet, 16 April 2024. [Online]. Available:

<https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/spinal-cord-injury>

[4] D. M. Molinares, D. R. Gater, S. Daniel y N. L. Pontee, “Nontraumatic Spinal Cord Injury: Epidemiology, Etiology and Management,” *J. Pers. Med.*, vol. 12, n.º 11, artículo 1872, nov. 2022. [En línea].

Disponible en:

<https://doi.org/10.3390/jpm12111872>

[5] World Health Organization, “Spinal cord injury: as many as 500 000 people suffer each year,” news release, 2 Dec. 2013. [Online]. Available:

<https://www.who.int/es/news/item/02-12-2013-spinal-cord-injury-as-many-as-500-000-people-suffer-each-year>

[6] World Health Organization, “Multiple sclerosis,” WHO, Aug. 7, 2023. [Online].

Available: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/multiple-sclerosis>.

[7] Multiple Sclerosis International Federation, “Number of people with MS – Global epidemiology,” Atlas of MS, 2023. [En

línea]. Disponible en:

<https://atlasofms.org/map/global/epidemiology/number-of-people-with-ms>.

[8] D. Tafti, M. Ehsan, y K. L. Xixis, “Multiple Sclerosis,” \*StatPearls\* [Internet], Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2025 Jan–, actualizada el 20-mar-2024. [En línea]. Disponible en:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK499849/>.

[9] S. L. Hauser y B. A. C. Cree, “Treatment of Multiple Sclerosis: A Review,” \*The American Journal of Medicine\*, vol. 133, no. 12, pp. 1380–1390.e2, Dic. 2020, Epub 17 Jul. 2020. DOI:

10.1016/j.amjmed.2020.05.049. [En

línea]. Disponible en:

<https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC7704606/>.

[10] E. Petrosyan, J. Fares, M. S. Lesniak, T. R. Koski, y N. E. El Tecle, «Biological principles of adult degenerative scoliosis», *Trends Mol. Med.*, vol. 29, n.o 9, pp. 740-752, sep. 2023, doi: 10.1016/j.molmed.2023.05.012.

[11] M. Latafski, A. Danielewicz-Bromberek, M. Fatyga, M. Latafska, M. Kröber, y P. Zwolak, «Current insights into the aetiology of adolescent idiopathic scoliosis», *Arch. Orthop. Trauma Surg.*, vol. 137, n.o 10, pp. 1327-1333, oct. 2017, doi: 10.1007/s00402-017-2756-1.

[12] G. B. Lee, D. T. Priefer, y R. Priefer, «Scoliosis: Causes and Treatments», *Adolescents*, vol. 2, n.o 2, pp. 220-234, abr. 2022, doi: 10.3390/adolescents2020018.

[13] A. Dabaghi-Richerand y E. Santiago-Balmaseda, «Escoliosis de inicio temprano: fisiopatología, diagnóstico y tratamiento», *Acta Ortopédica Mex.*, vol. 37, n.o 2, pp. 99-105, 2023, doi: 10.35366/112989.

[14] V. Seleviciene, A. Cesnaviciute, B. Struksinskiene, L.

Marcinowicz, N. Strazdiene, y A. Genowska, «Physiotherapeutic Scoliosis-Specific Exercise Methodologies Used for Conservative Treatment of Adolescent Idiopathic Scoliosis, and Their Effectiveness: An Extended Literature Review of Current Research and Practice», *Int. J. Environ. Res. Public. Health*, vol. 19, n.o 15, p. 9240, jul. 2022, doi: 10.3390/ijerph19159240.

[15] D. Scaturro et al., «Risk Factors, Lifestyle and Prevention among Adolescents with Idiopathic Juvenile Scoliosis: A Cross Sectional Study in Eleven First-Grade Secondary Schools of Palermo Province, Italy», *Int. J. Environ. Res. Public. Health*, vol. 18, n.o 23, p. 12335, nov. 2021, doi: 10.3390/ijerph182312335.

[16] I. Karpiel, A. Ziębiński, M. Kluszczyński, y D. Feige, «A Survey of Methods and Technologies Used for Diagnosis of Scoliosis», *Sensors*, vol. 21, n.o 24, p. 8410, dic. 2021, doi: 10.3390/s21248410.

[17] L. Bottino, M. Settino, L. Promenzio, y M. Cannataro, «Scoliosis Management through Apps and Software Tools», *Int. J. Environ. Res. Public. Health*, vol. 20, n.o 8, p. 5520, abr. 2023, doi: 10.3390/ijerph20085520.

[18] P. Maduri and H. Akhondi, "Upper limb amputation," *NCBI Bookshelf*, 2019.

[19] I. Saba, "Amputation in Kingdom of Saudi Arabia: Etiology, Characteristics and Clinical status from a Large Tertiary Rehabilitation Center," preprint, 2022, doi: 10.1101/2022.03.09.22272172

[20] D. M. Araka, L. Roberts, and R. K. Parker, "Limb Amputations at A Rural Tertiary Hospital: Evaluating Patient Characteristics, Risk Factors for Mortality, and Functional Outcomes," *East and Central African Journal of Surgery*, 2024, doi: 10.4314/ecajs.v29i2.5

[21] H. Batten, "Functional outcomes of people with lower limb amputation following inpatient rehabilitation," *Ph.D. thesis*, Univ. of Queensland, 2019, doi: 10.14264/UQL.2019.311

[22] B. Parnell and M. Urton, "Rehabilitation Nursing Challenges for Patients With Lower Limb Amputation," *Rehabilitation Nursing*, 2021, doi: 10.1097/RNJ.0000000000000289

[23] R. A. Frieden, "Early Management," in *Book Chapter on limb salvage and amputation*, 2024, doi: 10.1201/9781003524922-2

[24] A. A. Okesina et al., "Understanding Lower Limb Amputation: A Review of the Strategies for Healthcare Improvement, Prevention, and Management," *Rwanda medical journal*, 2024, doi: 10.4314/rmj.v81i1.13

[25] Y. Chen et al., "Epidemiology and prognostic factors of necrotizing fasciitis in resource-limited regions based on 119 cases," *Scientific Reports*, 2025, doi: 10.1038/s41598-025-13278-8

[26] "Clinical Characteristics, Quality of Life, and Risk Factors of Amputation Stump Skin Disease and Stump Fungal Infection in Adult Amputees in Shanghai, China," *Frontiers in Microbiology*, 2022, doi: 10.3389/fmicb.2022.868431

[27] A. Crunkhorn et al., "Management of Upper Limb Amputation Rehabilitation," 2022, doi: 10.1097/PHM.0000000000002164

[28] J. Bernatchez, A. Mayo, y A. Kayssi, «The epidemiology of lower extremity amputations, strategies for amputation prevention, and the importance of patient-centered care», *Semin. Vasc. Surg.*, vol. 34, n.o 1, pp. 54-58, mar. 2021, doi: 10.1053/j.semvascsurg.2021.02.011.

[29] C. L. McDonald, S. Westcott-McCoy, M. R. Weaver, J. Haagsma, y D. Kartin, «Global prevalence of traumatic non-fatal limb amputation», *Prosthet. Orthot. Int.*, vol. 45, n.o 2, pp. 105-114, abr. 2021, doi: 10.1177/0309364620972258.

[30] V. D. Constantin et al., «Limb amputations; etiopathogenesis, diagnosis and the multidisciplinary therapeutic approach», *J. Mind Med. Sci.*, vol. 9, n.o 2, pp. 209-223, oct. 2022, doi: 10.22543/2392-7674.1361.

[31] S. Purushothaman, P. Kundra, M. Senthilnathan, S. C. Sistla, y S. Kumar, «Assessment of efficiency of mirror therapy in preventing phantom limb pain in patients undergoing below-knee amputation surgery—a randomized clinical trial», *J. Anesth.*, vol. 37, n.o 3, pp. 387-393, jun. 2023, doi: 10.1007/s00540-023-03173-9.

[32] S. Abdi, «Current Understanding of Phantom Pain and its Treatment», *Pain Physician*, 2022.

[33] A. Frodl, N. Geisteuer, A. Fuchs, T. Nymark, y H. Schmal, «Incisional negative pressure wound therapy to reduce surgical-site infections in major limb amputations: a meta-analysis», *EFORT Open Rev.*, vol. 7, n.o 8, pp. 526-532, ago. 2022, doi: 10.1530/EOR-22-0049.

[34] S.-H. Jo, S.-H. Kang, W.-S. Seo, B.-H. Koo, H.-G. Kim, y S.-H. Yun, «Psychiatric understanding and treatment of patients with amputations», *Yeungnam Univ. J. Med.*, vol. 38, n.o 3, pp. 194-201, jul. 2021, doi: 10.12701/yujm.2021.00990.

[35] C. Molina y J. Faulk, «Lower Extremity Amputation», *StatPearls Publ.*, ago. 2022.

[36] U. C. Gupta, S. C. Gupta, and S. S. Gupta, «Clinical Overview of Arthritis with a Focus on Management Options and Preventive Lifestyle Measures for its Control», *Current Nutrition & Food Science*, vol. 18, no. 5, pp. 476–486, Feb. 2022, doi: 10.2174/1573401318666220204095629.

[37] F. Dong and L. Wang, «Diagnostic utility and clinical relevance of anti-MCV and anti-CCP antibodies in rheumatoid arthritis», *Clinical and Experimental Medicine*, vol. 25, no. 1, Aug. 2025, doi: 10.1007/s10238-025-01850-5.

[38] M. Fajardo and P. E. Di Cesare, «Disease-Modifying therapies for osteoarthritis», *Drugs & Aging*, vol. 22, no. 2, pp. 141–161, Jan. 2005, doi: 10.2165/00002512-200522020-00005.

[39] B. Hahn, «A pathophysiologic approach to the clinical management of arthritis and pain», *JCR Journal of Clinical*

*Rheumatology*, vol. 10, no. Supplement, pp. S3–S4, Jun. 2004, doi: 10.1097/01.rhu.0000130683.61892.b2.

[40] D. Aletaha et al., «2010 Rheumatoid arthritis classification criteria: an American College of Rheumatology/European League Against Rheumatism collaborative initiative», *Annals of the Rheumatic Diseases*, vol. 69, no. 9, pp. 1580–1588, 2010.

[41] A. Ardanny and N. Najirman, «Pathophysiology and Management of Refractory Rheumatoid Arthritis: A Narrative Literature review», *Bioscientia Medicina Journal of Biomedicine and Translational Research*, vol. 8, no. 4, pp. 4239–4246, Feb. 2024, doi: 10.37275/bsm.v8i4.966.

[42] P. Shah, J. Trivedi, and P. Shah, «Pathophysiology of rheumatoid arthritis», *International Clinical Case Reports and Reviews.*, vol. 2, no. 1, pp. 1–4, Jun. 2024, doi: 10.59657/2993-0855.brs.24.010.

[43] E. U. Alum, U. A. Ibiam, and O. P. C. Ugwu, «A comprehensive review of treatment approaches and perspectives for management of rheumatoid arthritis», *INOSR Scientific Research*, vol. 10, no. 1, pp. 12–17, Dec. 2023, doi: 10.59298/inosrsr/2023/2.2.13322.

[44] MedlinePlus, «Parálisis cerebral», *Enciclopedia médica, Biblioteca Nacional de Medicina, EE. UU.*, 2025. [En línea]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001563.htm> [Accedido: 27-ago-2025].

[45] (K. Vitrikas, H. Dalton, and D. Breish, «Cerebral palsy: An overview», *\*American Family Physician\**, vol. 101, no. 4, pp. 213–220, Feb. 2020. [En línea]. Disponible en: <https://www.aafp.org/pubs/afp/issues/2020/0215/p213.html> [Accedido: 27-ago-2025].

[46] S. Gómez-López, V. H. Jaimes, P. G. C. Margarita, M. Hernández, y A. Guerrero, «Parálisis cerebral infantil». [https://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0004-06492013000100008](https://ve.scielo.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-06492013000100008)

[47] D. L. Jordán Fiallos, R. E. Ramos Sánchez, y S. A. Vaca Ortiz, «Proyecto

educativo de salud prenatal como prevención de la parálisis cerebral infantil,” *Revista Conrado*, vol. 18, suplemento 2, pp. 160–168, 2022. [En línea]. Disponible: <https://conrado.ucf.edu.cu/index.php/conrado/article/view/2453/2377>

[48] Lorente Hurtado, “La parálisis cerebral. Actualización del concepto, diagnóstico y tratamiento,” *Pediatría Integral*, vol. XI, no. 8, pp. 687–698, 2007. [En línea]. Disponible: <https://www.fundacionobligado.org.ar/wp-content/uploads/2012/08/Actualizacion-del-Concepto.pdf>

[49] Ana Madrigal Muñoz, La parálisis cerebral, Observatorio de la Discapacidad, Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO), 2004. [En línea]. Disponible: <http://ardilladigital.com/DOCUMENTOS/DISCAPACIDADES/MOTORA/La%20Paralisis%20Cerebral%20-%20Ana%20Madrigal%20-%20libro.pdf>

[50] ( E. L. Feldman, S. A. Goutman, S. Petri, L. Mazzini, M. G. Savelieff, P. J. Shaw, and G. Sobue, "Amyotrophic lateral sclerosis," *\*The Lancet\**, vol. 400, no. 10360, pp. 1363–1380, 2022. doi: 10.1016/S0140-6736(22)01272-7

[51] ( S. A. Goutman, O. Hardiman, A. Al-Chalabi, A. Chió, M. G. Savelieff, M. C. Kiernan, and E. L. Feldman, "Recent advances in the diagnosis and prognosis of amyotrophic lateral sclerosis," *\*The Lancet Neurology\**, vol. 21, no. 5, pp. 480–493, 2022, doi: 10.1016/S1474-4422(21)00465-8.)

[52] ( Q. Q. Duan, Z. Jiang, W. M. Su, X. J. Gu, H. Wang, Y. F. Cheng, B. Cao, X. Gao, Y. Wang, and Y. P. Chen, "Risk factors of amyotrophic lateral sclerosis: a global meta-summary," *\*Frontiers in Neuroscience\**, vol. 17, p. 1177431, 2023, doi: 10.3389/fnins.2023.1177431.)

[53] (A. Verma, “Clinical Manifestation and Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis,” in *Amyotrophic Lateral Sclerosis*, T. Araki, Ed. Brisbane (AU): Exon Publications, 2021. doi:

10.36255/exonpublications.amyotrophiclateral sclerosis.management.2021)

[54] National Academies of Sciences, Engineering, and Medicine; Health and Medicine Division; Board on Health Sciences Policy; Board on Health Care Services; Committee on Amyotrophic Lateral Sclerosis: Accelerating Treatments and Improving Quality of Life, J. Alper, R. A. English, and A. I. Leshner, “Preventing ALS,” in *Living with ALS*, National Academies Press (US), 2024.

[55] C. H. Zapata-Zapata, E. Franco-Dáger, J. M. Solano-Atehortúa, and L. F. Ahunca-Velásquez, “Esclerosis lateral amiotrófica: actualización,” *Iatreia*, vol. 29, no. 2, pp. 194–205, 2016.

[56] D. Visús Susín, Programa de atención a pacientes con Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA): información para el personal sanitario de los Centros de Atención Primaria, Trabajo Fin de Grado, Universidad de Lleida, 2013. [En línea]. Disponible: <https://repositori.udl.cat/server/api/core/bitstreams/13bec428-ebef-45d3-ad96-617d6d513840/content>

[57] M. Fallas Sanabria, “Esclerosis Lateral Amiotrófica,” *Revista Médica de Costa Rica y Centroamérica*, vol. LXVII, no. 591, pp. 89–92, 2010. [En línea]. Disponible: <http://medigraphic.com/pdfs/revmedcoscen/rmc-2010/rmc10591r.pdf>

[58] M. E. Bucheli, M. Campos, D. B. Bermudes, J. P. Chuquimarca, K. Sambache, J. F. Niato, P. Villalba, J. Montalvo, A. Andino, C. Calero, y P. Guerrero, “Esclerosis Lateral Amiotrófica,” *Revista Ecuatoriana de Neurología*, vol. 22, no. 1–3, pp. 10–19, 2013. [En línea]. Disponible:

<https://revecuatneurol.com/wp-content/uploads/2015/06/10-EsclerosisLateralAmiot.pdf>

[59] A. Rico Ivorra, *Comunicación aumentativa y alternativa en personas con Esclerosis Lateral Amiotrófica y su impacto en la calidad de vida*, Trabajo Fin de Grado, Universidad de Alicante, Facultad de Ciencias de la Salud, 2021. [En línea]. Disponible: <https://rua.ua.es/server/api/core/bitstreams/b1d738f8-3f62-4a65-a38a-a70a742380b5/content>



