

Situaciones relacionadas con dificultades de comunicación

Parálisis cerebral:

1. FICHA DE LA ENFERMEDAD

Nombre de la enfermedad: Parálisis Cerebral.

Sistema afectado: Neurológico, musculoesquelético y la comunicación.

Breve descripción de la enfermedad:

La parálisis cerebral es un trastorno permanente del desarrollo del movimiento y la postura debido a daño cerebral no progresivo, que ocurre en el periodo prenatal, perinatal o postnatal temprano. Hay cuatro tipos de esta condición: espástica, discinética, atáxica y mixta. Cada 2-3 de 1000 embarazos da lugar a un niño con parálisis cerebral. La intervención a tiempo y la terapia son importantes para ayudar a que desarrollen habilidades importantes y alcancen su máximo potencial. Aunque ya existen tratamientos aún falta mejorar la atención médica de los pacientes que sufren de esta condición.[5][6]

2. FACTORES Y ANÁLISIS DE LA ENFERMEDAD

Factores de riesgos principales:

- Preconcepción: Uso de drogas, envenenamiento, deterioro de la fertilidad, factor genético y enfermedad sistémica de la madre.[2][5][7]
- Antes del nacimiento: bajo peso al nacer, nacimiento prematuro y fertilización in vitro.
- Durante el nacimiento: Nacimiento prematuro, asfixia, fiebre alta durante el parto y parto vaginal de nalgas.[2][5][7]
- Después del nacimiento: Infección, accidentes cerebrovasculares, síndrome de dificultad respiratorias, sepsis y meningitis.[2][5][7]

Manifestaciones clínicas más relevantes:

- Alteraciones motoras: rigidez, movimientos involuntarios, problemas de equilibrio, piernas en tijera y coordinación.[5][1]
- Comorbilidades: Dolor, discapacidad intelectual, incontinencia, deterioro cognitivo, trastornos del sueño y algunos más.[5][1]

Impacto funcional en la vida diaria:

La parálisis cerebral afecta de manera significativa la autonomía en las actividades cotidianas, ya que puede dificultar la movilidad, el autocuidado, la comunicación y la interacción social. Muchas personas requieren apoyos como sillas de ruedas, dispositivos de comunicación o adaptaciones en el hogar y la escuela para desenvolverse con mayor independencia. Estas limitaciones influyen en tareas básicas como vestirse, alimentarse o trasladarse, así como en la participación educativa, laboral y recreativa.[6]

3. PREVENCIÓN, DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO Y MONITOREO**Diagnóstico**

Se utilizan diferentes herramientas que ayudan al diagnóstico de la parálisis cerebral.

- Para menos de 5 meses: GMA, resonancia magnética, exámenes neurológicos y la evaluación de los movimientos de Prechtl.[6]
- Para más de 5 meses: Examen neurológico de Hammersmith, la evaluación del desarrollo de los niños pequeños e imágenes por resonancia magnética.[6]

Tratamiento

- Farmacológico: laxantes para el estreñimiento, clorhidrato de benzhexol para el control de la saliva, las AINE para controlar el dolor, la gabapentina que es eficaz en la parálisis cerebral distónica y la toxina botulínica para manejar la espasticidad.[6][8]
- Rehabilitación: fisioterapia, logopedia, integración sensorial, terapia de movimiento inducido por restricción, terapia ocupacional.[6]
- Terapias en investigación: células madre, exoesqueletos, realidad virtual, trasplante de células gliales y la nanomedicina.[6]
- Quirúrgico: cirugía ortopédica, rizotomía dorsal, osteotomía y artroplastia.[6]

Monitoreo

- Seguimiento clínico periódico para epilepsia, deformidades musculoesqueléticas.
- Controles frecuentes en niños con gastrostomía, en especial si se les implantó una bomba de baclofeno.
- Monitoreo del crecimiento y de la nutrición debido a que ocurren con frecuencia.

4. REFLEXIÓN INGENIERIL

Un problema identificado es la falta de autonomía en actividades básicas de la vida diaria en pacientes con parálisis cerebral severa, particularmente en lo referente a la movilidad y la alimentación, lo que limita su independencia funcional y afecta de manera significativa tanto su calidad de vida como la de sus familiares o cuidadores, quienes deben brindar asistencia constante. La dificultad para desplazarse restringe su participación en entornos educativos, laborales y sociales, lo que incrementa el aislamiento y la dependencia prolongada, mientras que la imposibilidad de alimentarse por sí mismos compromete no solo su estado nutricional, sino también su dignidad personal, al convertir tareas cotidianas esenciales en procesos altamente asistidos. Frente a este panorama, resulta evidente la necesidad de promover tecnologías biomédicas de asistencia innovadoras que ofrezcan soluciones concretas y efectivas; dispositivos como exoesqueletos, sillas de ruedas inteligentes o sistemas de alimentación asistida tienen el potencial de transformar de manera trascendental la vida de estos pacientes, otorgándoles mayor independencia y reduciendo a su vez la carga física y emocional que enfrentan quienes los cuidan, favoreciendo con ello la inclusión, la equidad y el respeto a su derecho de participar activamente en la sociedad.

Esclerosis Lateral Amiotrófica

1. FICHA DE LA ENFERMEDAD

Nombre de la enfermedad: Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA)

Sistema afectado: Sistema nervioso, neurológico y vías neuromotoras

Breve descripción de la enfermedad:

La fisiopatología de la ELA consiste de un ciclo particular. La errónea expresión de distintos genes altera la homeóstasis celular mientras debilita los sistemas de degradación de proteínas. El gen C9ORF72 se codifica erróneamente debido a la repetición del intrón GGGGCC, que afecta a la proteólisis. Además, la traducción excepcional del hexanucleótido mediante _ (RAN) ocasiona la formación de dipéptidos tóxicos. Por otro lado, la mutación de los genes TARDBP (TDP-43), SOD1 y FUS alteran globalmente la homeostasis celular. Las proteínas asociadas a TDP-43 y FUS son de función nuclear principalmente. Bajo condiciones de ELA, estas proteínas se aglomeran en el citoplasma y afectan su metabolismo. Por su parte, las superóxido dismutasas (SOD1), al expresarse incorrectamente, perjudican el control del estrés oxidativo celular. Aún con toda esta información, no se ha podido establecer una explicación a la sensibilidad de las neuronas motoras por la mutación de dichos genes. [9]

Anatómicamente, la ELA es la rápida degradación de la habilidad motriz debido a la disfuncionalidad de las neuronas motoras en la parte superior e inferior del cuerpo. La enfermedad produce alteraciones en el sistema neuronal motor, cambios en la corteza motora, cambios en las conexiones sinápticas y en la distribución de las neuroglías. [10]

2. FACTORES Y ANÁLISIS DE LA ENFERMEDAD

La ELA se puede adquirir mediante dos formas. Se habla de ELA familiar (fELA) y ELA espontáneo (sELA). Mientras ambas se caracterizan por mutaciones y/o expresiones erróneas de los genes mencionados, su etiología cambia. Se conoce que existe un carácter dominante asociado al desarrollo de fELA, que podría producir mutaciones en los genes dichos. Cabe recalcar que es más probable entre la herencia madre-hija. Por otro lado, sELA no se relaciona significativamente con caracteres heredados. Sin embargo, se ha evidenciado que pacientes con exposición a material tóxico (cadmio, selenio o mercurio), como veteranos de guerra, desarrollaron la enfermedad. Es probable que la interacción con el material tóxico haya

ocasionado mutaciones en los genes. En general, para ambas formas de adquisición, los pacientes más propensos a desarrollar la enfermedad oscilan entre los 65 años y son mayormente varones. [9]

Los síntomas y signos de ELA se caracterizan por fallas en funciones motrices en las partes superiores e inferiores del cuerpo. Con ello, se produce hiperreflexia y falta de coordinación. En las regiones de acción de las neuronas motoras inferiores, se produce atrofia muscular y fasciculaciones. De manera general, los pacientes de ELA comienzan a sentir debilidad muscular que progresa con el avance de la enfermedad. Un pequeño porcentaje de pacientes también puede desarrollar debilidad en los músculos respiratorios. Los daños a los músculos bulbares son también frecuentes, ocasionando fallas en el habla, masticación y expresiones faciales en el largo plazo. [9]

Las personas afectadas con la enfermedad sufren cambios drásticos en su vida cotidiana, desde la falta de capacidad para cumplir con funciones motoras básicas hasta la inhabilitación casi total de su autonomía para los movimientos. No obstante, es importante recalcar que la ELA podría ocasionar cambios conductuales, como desinhibición, labilidad emocional y pérdida de la empatía. Estas consecuencias pueden alterar la vida social del paciente, así como su estado de ánimo. Por último, aunque no en la mayoría de casos, existe la posibilidad que los pacientes de ELA desarrollen fallas cognitivas, que son más frecuentes en fELA. [9]

3. PREVENCIÓN, DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO Y MONITOREO

Para prevenir la ELA, se sugiere mantenerse alejado de materiales tóxicos o radiactivos que pudieran ocasionar mutaciones en los genes mencionados. El cuidado a esta exposición debe aumentar conforme aumenta la edad. Además, se recomiendan estudios genéticos para determinar o no la herencia del rasgo dominante de la ELA. [9]

Para el diagnóstico de ELA, no se encontró ningún biomarcador ni carácter determinante de la enfermedad. No obstante, se han elaborado diferentes criterios basados en la disfunción neuronal motora en distintas regiones del cuerpo. Para esto, se define como disfunción neuronal motor superior (NMS) a la capacidad aumentada de reflejos en tendones, la existencia de reflejos patológicos y el aumento de tono muscular en áreas superiores del cuerpo. Además, se define como la disfunción neuronal motora inferior (NMI) a la atrofia muscular y/o presencia

de fasciculaciones, para lo que se requiere evidencia clínica o electromiográfica. El criterio “El Escorial” busca un historial de debilidad progresiva que se esté expandiendo alrededor de una región corporal. Además, debe haber evidencia de NMS Y NMI. El criterio “Gold Coast” exige disfunción neuronal motora progresiva superior e inferior, además de descartar otras enfermedades que puedan explicar las alteraciones. Aún con la existencia de estos criterios, los síntomas deben persistir por un periodo de 10-16 meses para diagnosticar ELA con una garantía aceptable. [11] [9]

Tradicionalmente, se han usado distintos fármacos para aliviar los síntomas de la ELA. Riluzole para reducir la excitotoxicidad, Edaravone, un antioxidante fuerte para contrarrestar los efectos de SOD1, Tarurusodiol para proteger y alargar la vida de las neuronas y Tofersen como terapia del ARN para reducir la neurodegeneración por estrés oxidativo. Otros alcances para tratar la enfermedad están en la terapia genética y diferenciación de células madre. [9]

Existen dos principales escalas que permiten llevar control de la enfermedad. Son las escalas King y MiToS que se diferencian en el enfoque de progresión de la enfermedad. La escala King se enfoca en la progresión temprana de la enfermedad mientras que la escala MiToS en las etapas más avanzadas. El complemento de ambas escalas es de gran ayuda para llevar un control de la enfermedad a lo largo de su desarrollo en un paciente. [9] [12]

4. REFLEXIÓN INGENIERIL

Frente a la ausencia de un biomarcador y/o de una solución permanente a la enfermedad, es eficiente, desde el punto de vista ingenieril, brindar soluciones que apoyen al paciente a sobrellevar la enfermedad. Uno de los signos más comunes es la disminución en la coordinación de los movimientos voluntarios, lo que puede derivar en dificultades en acciones cotidianas como caminar, escribir u otras dependiendo del estilo de vida del individuo. Otro signo frecuente es la atrofia muscular, la cual desencadena, en etapas avanzadas de la enfermedad, la pérdida total del control de movimientos voluntarios en la zona afectada. Ambas situaciones representan un problema concreto que puede ser abordado desde un punto de vista ingenieril, en vistas de restablecer progresivamente la autonomía del paciente.

Referencias:

[1] S. C. S. Montoya, S. G. Saldaña, and L. E. De Coll Vela, "Características clínicas de los pacientes con parálisis cerebral infantil portadores de gastrostomía atendidos en un instituto especializado de salud de Lima, Perú," *Anales De La Facultad De Medicina*, vol. 83, no. 4, pp. 294–298, Dec. 2022, doi: 10.15381/anales.v83i4.23657.

[2] C. Demesi-Drljan, A. Mikov, R. Krasnik, A. Knezevic, J. Zvekic-Svorcan, and I. Mikov, "Risk factors for cerebral palsy," *Vojnosanitetski Pregled*, vol. 80, no. 4, pp. 310–316, Apr. 2022, doi: 10.2298/vsp220209039d.

[3] H. K. Graham et al., "Cerebral palsy," *Nature Reviews Disease Primers*, vol. 2, no. 1, Jan. 2016, doi: 10.1038/nrdp.2015.82.

[4] "View of Cerebral Palsy: Treatment and management." <https://exonpublications.com/index.php/exon/article/view/cerebral-palsy-treatment-management/1371>

[5] S. Paul, A. Nahar, M. Bhagawati, and A. J. Kunwar, "A review on recent advances of cerebral palsy," *Oxidative Medicine and Cellular Longevity*, vol. 2022, pp. 1–20, Jul. 2022, doi: 10.1155/2022/2622310.

[6] "View of Living with Cerebral Palsy." <https://exonpublications.com/index.php/exon/article/view/living-with-cerebral-palsy/1369>

[7] C. C. Ogoke, "Aetiology and Pathophysiology of Cerebral Palsy," in *Cerebral Palsy – Updates*, P. K. Bektaşoğlu, Ed. London, UK: IntechOpen, 2023, ch. 1. doi: 10.5772/intechopen.102254.

[8] R. Kumar and S. L. Yadav, "Anatomical Surface Guided Techniques for Botulinum Toxin Injection in Spastic Cerebral Palsy Children," in *Cerebral Palsy – Updates*, P. K. Bektaşoğlu, Ed. London, UK: IntechOpen, 2023, ch. 3. doi: 10.5772/intechopen.102254.

[9] R. E. Rizea, A.-D. Corlatescu, H. P. Costin, A. Dumitru, and A. V. Ciurea, "Understanding Amyotrophic Lateral Sclerosis: Pathophysiology, Diagnosis, and Therapeutic Advances," *International Journal of Molecular Sciences*, vol. 25, no. 18, p. 9966, Sep. 2024, doi: 10.3390/ijms25189966.

[10] A. T. van der Geest, C. E. Jakobs, T. Ljubikj, C. F. M. Huffels, M. Cañizares Luna, R. Vieira de Sá, Y. Adolfs, M. de Wit, D. H. Rutten, M. Kaal, M. M. Zwartkruis, M. Carcolé, E. J. N. Groen, E. M. Hol, O. Basak, A. M. Isaacs, H.-J. Westeneng, L. H. van den Berg, J. H. Veldink, D. K. Schlegel, and R. J. Pasterkamp, "Molecular pathology, developmental changes and synaptic dysfunction in (pre-) symptomatic human C9ORF72-ALS/FTD cerebral organoids,"

Acta Neuropathologica Communications, vol. 12, no. 1, Art. 152, 18 Sep. 2024, doi: 10.1186/s40478-024-01857-1.

[11] J. M. Cedarbaum, N. Stambler, E. Malta, C. Fuller, D. Hilt, B. Thurmond y A. Nakanishi, "The ALSFRS-R: a revised ALS functional rating scale that incorporates assessments of respiratory function," *Journal of the Neurological Sciences*, vol. 169, núm. 1-2, pp. 13–21, 31 oct. 1999, doi: 10.1016/S0022-510X(99)00210-5.

[12] L. Ng, F. Khan, C. A. Young, and M. P. Galea, "Symptomatic treatments for amyotrophic lateral sclerosis/motor neuron disease," **Cochrane Database of Systematic Reviews**, vol. 2017, no. 1, Art. CD011776.pub2, 10-jan-2017, doi: 10.1002/14651858.CD011776.pub2. 1