

ELA (Esclerosis lateral amiotrófica)

1- Ficha de la enfermedad

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad degenerativa, es decir irreversible y mortal en la mayoría de casos, la cual como su nombre indica, genera un deterioro progresivo vinculado a la pérdida de capacidades motoras en las extremidades así como en todos los órganos y músculos internos y externos del cuerpo. De esta manera, termina mermando la capacidad motora y poco a poco el funcionamiento de los órganos y sistemas internos y vitales del cuerpo humano uno por uno.

Esta enfermedad afecta al sistema nervioso, deteriorando las neuronas motoras superiores e inferiores de forma progresiva. El avance de esta enfermedad suele ser imperceptible, y su diagnóstico también resulta muy costoso y tardado de realizar, además de los casi nulos avances y logros de la medicina por lograr contenerla o tratarla. [A1][A2]

2- Factores y análisis de la enfermedad

Las causas o factores que producen la ELA son aún desconocidas debido a lo dispersos e inconsistentes que son en los diversos estudios que se han realizado, sin embargo se han logrado identificar mutaciones cromosómicas vinculadas a su aparición en ciertos pacientes. [B1][B2] [B3]

En este sentido, se sabe que existe una tendencia congénita a padecer ELA denominada «ELA Familiar» que afecta al 20% de los pacientes con familiares que han padecido de ELA o demencia frontotemporal [B4]

3- Prevención, diagnóstico, tratamiento y monitoreo

Los primeros síntomas para el diagnóstico de la enfermedad suelen presentarse de dos formas, en primer lugar debilidad muscular con una notoria pérdida de fuerza en las extremidades, y en segundo lugar afectación bulbar con disfonía (afección en el habla y las cuerdas vocales) y disfagia (dificultad para tragar los alimentos). [A2]

Actualmente no existe una cura para esta enfermedad, sino un tratamiento que ha demostrado retrasar el uso de respiración asistida en el paciente (ventilación invasiva y no invasiva) y aumentar la supervivencia de 3-5 meses [C2]

4- Reflexión ingenieril

Un aspecto dentro del tratamiento de la ELA en el cual se podrían realizar aplicaciones útiles y adecuadas de la ingeniería biomédica es en la automatización de los sistemas de respiración asistida para pacientes con movilidad reducida en un estado avanzado, así como en la excreción úrea y la higiene adecuada del paciente.

Referencias Bibliográficas:

- [B4] A. Al-Chalabi, L. H. van den Berg, and J. Veldink, "Gene discovery in amyotrophic lateral sclerosis: implications for clinical management," *Nature Reviews Neurology*, vol. 13, no. 2, pp. 96–104, Feb. 2017. <https://www.nature.com/articles/nrneurol.2016.182>
- [B2] I. Mackenzie, E. Bigio, and P. Ince, "Pathological TDP-43 distinguishes sporadic amyotrophic lateral sclerosis from amyotrophic lateral sclerosis with SOD1 mutations," *Annals of Neurology*, vol. 61, no. 5, pp. 427–434, May 2007. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17469116/>
- [C2] J. Dorst, A. C. Ludolph, and A. Huebers, "Disease-modifying and symptomatic treatment of amyotrophic lateral sclerosis," *Therapeutic Advances in Neurological Disorders*, vol. 11, pp. 1–16, Jan. 2018. <https://journals.sagepub.com/doi/full/10.1177/1756285617734734>
- [B1] L. Bruijn, T. Miller, and D. Cleveland, "Unraveling the mechanism involved in motor neuron degeneration in ALS," *Annual Review of Neuroscience*, vol. 27, pp. 723–749, Jul. 2004. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15217349/>
- [A2] O. Hardiman, A. Al-Chalabi, A. Chio, E. M. Corr, G. Logroscino, W. Robberecht, *et al.*, "Amyotrophic lateral sclerosis," *Nature Reviews Disease Primers*, vol. 3, pp. 1–18, May 2017. <https://www.nature.com/articles/nrdp201771>
- [C1] O. Hardiman, L. H. van Den Berg, and M. C. Kiernan, "Clinical diagnosis and management of amyotrophic lateral sclerosis," *Nature Reviews Neurology*, vol. 7, no. 11, pp. 639–649, Nov. 2011. <https://www.nature.com/articles/nrneurol.2011.153>
- [B3] P. Sapp, B. Hosler, and M. McKenna-Yasek, "Identification of two novel loci for dominantly inherited familial amyotrophic lateral sclerosis," *American Journal of Human Genetics*, vol. 73, no. 2, pp. 390–396, Aug. 2003. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12858291/>
- [A1] R. H. Brown and A. Al-Chalabi, "Amyotrophic Lateral Sclerosis," *The New England Journal of Medicine*, vol. 377, no. 2, pp. 162–172, Jul. 2017. <https://www.nejm.org/doi/abs/10.1056/NEJMr1603471>