

# ELA

## 1. INTRODUCCIÓN A LA ELA

La Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa progresiva que afecta las neuronas motoras en el cerebro y la médula espinal. Estas neuronas controlan el movimiento muscular voluntario, y su degeneración conduce a debilidad muscular, atrofia y eventual parálisis.

### 1.1 ¿Qué son las neuronas motoras?

Las neuronas motoras son células nerviosas especializadas que transmiten señales desde el cerebro a los músculos, permitiendo movimientos voluntarios como caminar, hablar y respirar. La ELA causa la degeneración progresiva de estas células, interrumpiendo esta comunicación esencial.

### 1.2 Historia y descripción

Descrita por primera vez en 1869 por el neurólogo francés Jean-Martin Charcot, la ELA es conocida coloquialmente como "enfermedad de Lou Gehrig", en referencia al famoso jugador de béisbol estadounidense diagnosticado en 1939. Actualmente afecta a aproximadamente 2 de cada 100,000 personas a nivel global.

Parámetro	Valor	Observaciones
Incidencia anual	1-2 por 100,000	Similar en la mayoría de países
Prevalencia	4-6 por 100,000	Varía según la supervivencia
Edad media de inicio	55-65 años	Puede aparecer en adultos jóvenes
Ratio hombre: mujer	1.5:1	Ligeramente mayor en hombres

Tabla 1. Datos epidemiológicos básicos de la ELA

## 2. TIPOS DE ELA Y CLASIFICACIÓN

### 2.1 Clasificación según la presentación

- **ELA esporádica:** Representa el 90-95% de todos los casos, sin historia familiar conocida
- **ELA familiar:** Constituye el 5-10% restante, con patrón hereditario identificado
- **Variantes regionales:**
  - ELA bulbar (inicio en músculos del habla y deglución)
  - ELA espinal (inicio en extremidades)
  - ELA respiratoria (inicio en músculos respiratorios)

### 2.2 Genes asociados

En la ELA familiar se han identificado múltiples genes mutados, siendo los más comunes:

- [C9orf72](#) (30-40% de casos familiares)
- [SOD1](#) (15-20% de casos familiares)
- [TARDBP](#) y **FUS** (5% cada uno)

## 3. SÍNTOMAS Y MANIFESTACIONES CLÍNICAS

### 3.1 Síntomas iniciales

Los primeros síntomas suelen ser sutiles y pueden incluir:

- Debilidad muscular asimétrica en manos o pies
- Calambres musculares frecuentes
- Fasciculaciones (pequeñas contracciones musculares)
- Dificultad para tareas motoras finas
- Cambios en el tono de voz o dificultad para proyectar la voz

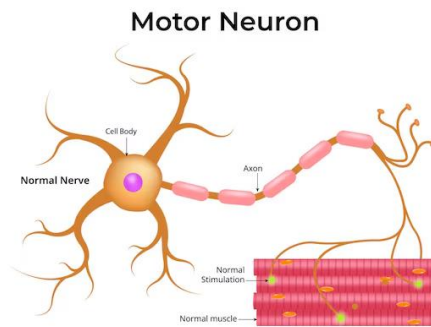


Imagen 1. Diagrama de neuronas motoras

### 3.2 Progresión de síntomas

A medida que la enfermedad avanza, aparecen:

- Atrofia muscular visible
- Espasticidad y rigidez
- Dificultad para caminar y mantener el equilibrio
- Problemas de deglución y salivación
- Alteraciones en el habla (disartria)
- Finalmente, debilidad respiratoria

## 4. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN

### 4.1 Criterios diagnósticos

El diagnóstico se basa en los **Criterios de El Escorial Revisados**, que requieren:

- Evidencia de degeneración de neuronas motoras inferiores
- Evidencia de degeneración de neuronas motoras superiores
- Progresión de los síntomas

## 4.2 Pruebas complementarias

- **Electromiografía:** Evalúa la actividad eléctrica muscular
- **Estudios de conducción nerviosa:** Descarta otras neuropatías
- **Resonancia magnética:** Excluye otras patologías estructurales
- **Análisis genético:** En casos con sospecha de ELA familiar
- **Pruebas respiratorias:** Evaluación de función pulmonar