

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

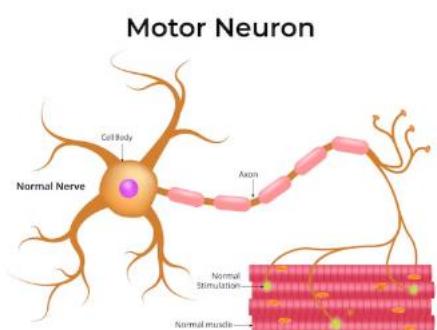


Imagen 1. Diagrama de neuronas motoras

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