

1. Ficha de la enfermedad

Nombre de la enfermedad: Esclerosis lateral amiotrófica (ELA)

Sistema afectado: Neurológico y comunicación.

Breve descripción anatómica/fisiológica:

Descripción anatómica: Degeneración de las neuronas motoras en la corteza cerebral, tronco encefálico y médula espinal.[1]

Descripción fisiológica: Pérdida de neuronas motoras que genera un progresivo debilitamiento muscular que eventualmente termina en parálisis.[1]

2. Factores y análisis de la enfermedad

Factores de riesgo principales:

Debido a su naturaleza neurodegenerativa, la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) presenta dificultades para identificar una causa específica, debido a los diversos factores que pueden generarla. Estos se pueden clasificar en principalmente 3 grupos.

- **Genéticos:**

Gracias a la evidencia clínica e investigaciones a lo largo de los años se puede afirmar que hay una influencia genética en el desarrollo de la enfermedad. Alrededor de un 10% de las personas afectadas por esta enfermedad, han tenido algún familiar que ha padecido de esta, la cual se le nombra como esclerosis lateral amiotrófica familiar (ELAf) y se heredan de manera autosómica dominante [2]. Por otro lado, en el resto de los casos donde se presentan sin ningún antecedente familiar, se les conoce como esclerosis lateral amiotrófica esporádica (ELAe) [2].

- **Ambientales y ocupacionales.**

El entorno en el que se desenvuelve una persona en su día a día tiene un gran peso. Por ejemplo, en el sector agrícola existe un gran riesgo de desarrollar esta enfermedad por la exposición a químicos, en este caso, pesticidas que también llegaban a afectar a la población local [3]. Así como, el sector militar, por el esfuerzo excesivo y las condiciones precarias, y el sector de manufactura, el cual es afectado por la exposición a metales pesados [3].

- **Estilo de vida.**

El estilo de vida que lleva una persona, así como con la mayoría de enfermedades, es un factor de riesgo considerable. Se ha demostrado que fumar puede ser el principal desencadenante de esta enfermedad [4]. De igual modo, la dieta que tenga una persona, su nutrición y su IMC juegan un rol importante en disminuir este riesgo [3]. Finalmente, como fue mencionado anteriormente, la actividad física exuberante y los traumatismos craneales se han asociado con esta neurodegeneración [4].

Manifestaciones clínicas relevantes:

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) se divide en diferentes subtipos según el tipo de neuronas motoras o músculos que afectan: la forma clásica (neuronas motoras superiores/inferiores), la atrofia muscular progresiva (neuronas motoras inferiores), la parálisis bulbar progresiva (músculos de la faringe/lengua) y la esclerosis lateral primaria (neuronas motoras superiores) [5].

Entre las **manifestaciones frecuentes** se encuentran:

- **Inicio:** debilitamiento en los músculos distales, progreso hacia las extremidades [6].
- **Fasciculaciones** (contracciones musculares involuntarias) y atrofia muscular en las extremidades [6].
- **Espasticidad** (rigidez de los músculos) **e hiperreflexia** (reflejos tendinosos activos) [7].
- **Síntomas bulbares:** problemas para hablar y tragar en aproximadamente el 25% de pacientes [8].

Breve nota sobre el impacto funcional en la vida diaria:

Los individuos con ELA pueden sufrir un declive en sus capacidades cognitivas, afectando especialmente las funciones ejecutivas, la memoria verbal y la percepción social [9][10]. Cerca del 50% de los pacientes muestran algunos tipos de problemas cognitivos.

La percepción emocional de los pacientes se ve afectada, se presentan problemas al intentar identificar/describir propias emociones (alexitimia) y al reconocer emociones ajenas, lo cual genera alteraciones como la apatía y falta de empatía [11], [12].

Los cambios conductuales incluyen agresividad, apatía, impulsividad, irritabilidad y distracción, los cuales empeoran en etapas avanzadas [13], [14].

Respuestas psicológicas como la depresión y la ansiedad son comunes y aumentan en etapas avanzadas hasta un 50% o 75% respectivamente. Las tasas de riesgo de suicidio son relativamente altas (19-39%) [15], [16].

3. Prevención, diagnóstico, tratamiento y monitoreo

Prevención:

La heterogeneidad clínica, genética y patológica de la ELA genera desafíos para el desarrollo de herramientas diagnósticas y pronósticas que se adapten a sus fenotipos [17]. Aún no hay medidas seguras pero se puede dividir la prevención en primaria y secundaria.

- **PRIMARIA:** Se centra en reducir factores de riesgo ambientales, tóxicos, traumatismos y nutricionales. [18]
- **SECUNDARIA:** Identificación temprana de mutaciones en genes como SOD1, TARDBP, FUS y C9orf72 [19], particularmente en casos familiares (aprox 10%) mediante asesoramiento genético, monitoreo de biomarcadores y seguimiento clínico regular.

Diagnóstico:

Se basa en criterios clínicos internacionales. El criterio de El Escorial identifica signos de degeneración de la neurona motora inferior (NMI) y superior (NMS), junto con la progresión clínica de los síntomas a diferentes regiones corporales, y la exclusión de otras enfermedades mediante estudios complementarios (electrofisiología, neuropatología y neuroimágenes)[20]. El criterio Awaji es lo mismo pero con más énfasis al EMG para evaluar la función neuromuscular y detectar denervación [21].

Otras técnicas de diagnóstico emergentes son la Espectroscopía Infrarroja (ATR-FTIR) que predecir perfiles de enfermedad a partir de muestras de sangre de pacientes con ELA [22], el análisis acústico de fonaciones vocálicas sostenidas (SVP) [23] y biomarcadores para Detección Temprana, particularmente la cadena ligera de neurofilamentos (NfL) [24].

Tratamiento:

Dado que es una enfermedad incurable, el tratamiento se centra en aliviar los síntomas y mejorar la calidad de vida del paciente.

- **Farmacológico:**

Existen tres medicamentos aprobados: riluzol, que se cree reduce la excitotoxicidad inducida por el glutamato; edaravona, que disminuye el estrés oxidativo y ralentiza la progresión funcional; y fenilbutirato de sodio, que disminuye la respuesta de estrés en el retículo endoplasmático.

- **Quirúrgico:**

Se emplean procedimientos como la traqueostomía y la gastrostomía endoscópica percutánea que buscan facilitar las actividades cotidianas cuando es necesario. Sin embargo, no existe un procedimiento quirúrgico para la ELA.

- **Rehabilitación:**

Los pacientes con ELA deben recibir de forma continua rehabilitación, que incluye fisioterapia, terapia ocupacional, logopedia (para preservar la comunicación verbal), rehabilitación respiratoria (ante la debilidad de los músculos diafragmáticos e intercostales) y apoyo psicológico (por la alta prevalencia de depresión) [25] [26].

Monitoreo:

La ALSFRS-R-SE es una escala estandarizada utilizada para evaluar la progresión funcional en pacientes con ELA, permitiendo que el propio paciente complete la información sobre su capacidad para realizar actividades diarias. La escala mide principalmente cuatro áreas: movilidad y actividades cotidianas, incluyendo caminar, vestirse y manipular objetos; función bulbar, como hablar, tragar y controlar la salivación; respiración, evaluando la capacidad ventilatoria y la fuerza de tos; y uso de extremidades, es decir, la fuerza y destreza de brazos y piernas. Cada ítem se califica de 0 a 4, donde 4 indica función normal y 0 incapacidad completa, resultando un puntaje total de 0 a 48. Esta herramienta permite un monitoreo continuo y objetivo de la enfermedad, ayudando a detectar cambios tempranos, planificar intervenciones médicas y ajustar las estrategias de rehabilitación de manera oportuna [27].

4. Reflexión Ingenieril:

En la esclerosis lateral amiotrófica (ELA), la progresión de la disartria hasta la anartria compromete de manera crítica la interacción social y la capacidad del paciente para expresar necesidades básicas y participar en la toma de decisiones clínicas [28]. Aunque

las tecnologías de comunicación aumentativa y alternativa (CAA) representan un apoyo importante, en la práctica clínica persisten dificultades en el acceso temprano y en la continuidad de estos servicios. Estudios recientes señalan que la derivación a CAA suele ser tardía y heterogénea, lo cual genera brechas en la implementación de apoyos comunicativos a lo largo del curso de la enfermedad [29], [30].

Asimismo, aunque el control ocular suele preservarse relativamente, investigaciones recientes reportan fatiga visual y disfunciones oculomotoras que afectan la usabilidad de dispositivos basados en seguimiento ocular, limitando su eficacia en el uso cotidiano [31], [32]. De igual modo, encuestas nacionales muestran que incluso cuando los pacientes disponen de ayudas, la personalización de las frases de mayor valor práctico es insuficiente y el seguimiento longitudinal para adaptar las herramientas al rápido progreso motor es limitado [33]. En este sentido, la necesidad concreta que plantea la ELA es **contar con sistemas de apoyo comunicativo oportunos, accesibles y capaces de ajustarse a la variabilidad funcional**, garantizando así que las personas con esta enfermedad puedan mantener la expresión de pensamientos y necesidades durante todas las etapas de su evolución. Esta necesidad plantea el espacio para el desarrollo de un prototipo o tecnología biomédica que brinde soporte comunicativo, lo cual constituye un reto de diseño ingenieril clave para mejorar la calidad de vida de quienes conviven con la ELA.

Referencias:

- [1] *Esclerosis lateral amiotrófica (ELA)*, MedlinePlus (enciclopedia médica), [En línea]. Disponible: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000688.htm>.
- [2] R. Mejjini *et al.*, "ALS Genetics, Mechanisms, and Therapeutics: Where Are We Now?", *Frontiers in Neuroscience*, vol. 13, art. 1310, Dec. 6, 2019, eCollection 2019, DOI: 10.3389/fnins.2019.01310.
- [3] T. Filippini *et al.*, "Environmental and Occupational Risk Factors of Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Population-Based Case-Control Study," *Int. J. Environ. Res. Public Health*, vol. 17, no. 8, Art. 2882, 2020, doi: 10.3390/ijerph17082882.
- [4] C. Ingre, P. M. Roos, F. Piehl, F. Kamel y F. Fang, "Risk factors for amyotrophic lateral sclerosis," *Clinical Epidemiology*, vol. 7, pp. 181–193, Feb. 12, 2015, doi: 10.2147/CLEP.S37505.
- [5] A. Verma, "Clinical features and management of amyotrophic lateral sclerosis," in *Amyotrophic Lateral Sclerosis*, T. Araki, Ed. Exon Publications, 2021, pp. 1-12. DOI: [10.36255/exonpublications.amyotrophiclateralsclerosis.2021](https://doi.org/10.36255/exonpublications.amyotrophiclateralsclerosis.2021).

- [6] R. Chiò et al., "Prognostic factors in ALS: A critical review," *Amyotroph Lateral Scler.*, vol. 10, no. 5–6, pp. 310–23, 2009. DOI: 10.3109/17482960802566824.
- [7] G. Logroscino et al., "Incidence of amyotrophic lateral sclerosis in Europe," *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, vol. 81, no. 4, pp. 385–90, 2010. DOI: 10.1136/jnnp.2009.183525.
- [8] A. Al-Chalabi and O. Hardiman, "The epidemiology of ALS: a conspiracy of genes, environment and time," *Nat Rev Neurol.*, vol. 9, no. 11, pp. 617–28, 2013. DOI: [10.1038/nrneurol.2013.203](https://doi.org/10.1038/nrneurol.2013.203).
- [9] A. Byrne, M. M. Elamin, and J. P. Walsh, "Cognitive impairment in amyotrophic lateral sclerosis: An update," *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration*, vol. 13, no. 1, pp. 1–10, 2012.
- [10] E. Kasper, F. Beeldman, and A. C. L. De Haan, "Cognitive dysfunction in ALS: Impact on quality of life," *Journal of Neurology*, vol. 262, pp. 1794–1800, 2015.
- [11] M. Bora, "Emotion recognition in amyotrophic lateral sclerosis: A systematic review," *Neuropsychologia*, vol. 105, pp. 1–8, 2017.
- [12] E. Van der Hulst, A. D. H. Van der Kooi, and M. J. H. Mulder, "Social cognition in amyotrophic lateral sclerosis: A review," *Cortex*, vol. 63, pp. 1–10, 2015.
- [13] M. Giordana, F. Castronovo, and D. Ciferri, "Neurobehavioral changes in ALS patients," *Neurobiology of Aging*, vol. 32, pp. 1631–1638, 2011.
- [14] J. Rabkin, M. McElhiney, and A. Wang, "Depression in ALS: Prevalence and predictors," *Neurology*, vol. 64, no. 4, pp. 804–808, 2016.
- [15] S. McElhiney, D. M. Hammer, and F. L. Flores, "Mood disorders and quality of life in ALS," *Neuropsychiatric Disease and Treatment*, vol. 4, pp. 223–229, 2014.
- [16] P. Jakobsson Larsson, A. K. Thon, and L. Olsson, "Psychological distress and well-being in ALS caregivers," *Journal of the Neurological Sciences*, vol. 380, pp. 122–128, 2017.
- [17] Alshehri, R. S., Abuzinadah, A. R., Alrawaili, M. S., Alotaibi, M. K., Alsufyani, H. A., Alshanketi, R. M., & AlShareef, A. A. (2024). A Review of Biomarkers of Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Pathophysiologic Approach. *International Journal of Molecular Sciences*, 25(20), 10900. <https://doi.org/10.3390/ijms252010900>
- [18] Wu, Q., Yang, J., Duan, Y., Ma, Y., Zhang, Y., Tan, S., Wang, J., Wang, Y., Liu, B., Zhang, J., & Liu, X. (2025). Environmental risk factors, protective factors, and biomarkers for amyotrophic lateral sclerosis: an umbrella review. *Frontiers In Aging Neuroscience*, 17. <https://doi.org/10.3389/fnagi.2025.1541779>

[19] Moriyama, H., & Yokota, T. (2024). Recent Progress of Antisense Oligonucleotide Therapy for Superoxide Dismutase 1-mutated Amyotrophic Lateral Sclerosis: Focus on Tofersen. Preprints. <https://doi.org/10.20944/preprints202409.2440.v1>

[20] Revista Ecuatoriana de Neurología. (2015, 2 junio). Esclerosis Lateral Amiotrófica: Criterios de El Escorial y la Electromiografía en su Temprano Diagnóstico. - revecuatneurol - Revista Ecuatoriana de Neurología. Revecuatneurol - Revista Ecuatoriana de Neurología. https://revecuatneurol.com/magazine_issue_article/esclerosis-lateral-amiotrofica-criterios-en-temprano-diagnostico [20]

[21]Choi, S. J. (2024). TDP-43 as a Fluid Biomarker in Amyotrophic Lateral Sclerosis. Journal of Electrodiagnosis and Neuromuscular Diseases. <https://doi.org/10.18214/jend.2024.00080>

[22] Tkachenko, K., González-Saíz, J. M., Calvo, A. C., Lunetta, C., Osta, R., & Pizarro, C. (2024). Comparative Blood Profiling Based on ATR-FTIR Spectroscopy and Chemometrics for Differential Diagnosis of Patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis—Pilot Study. Biosensors, 14(11), 526. <https://doi.org/10.3390/bios14110526>

[23] Farrokhi, Z., Zakavi, S. A., Sarafraz, A., Valifard, M., Yousefzadeh, S., Tafreshi, Z. M., Anbiyae, O., Rostami, N., Anar, M. A., & Deravi, N. (2025). Acoustic signatures of bulbar ALS: Predictive modeling with sustained vowels and LightGBM. eNeurologicalSci, 40, 100579. <https://doi.org/10.1016/j.ensci.2025.100579>

[24] Lv, Yongting¹; Li, Hongfu^{1,2,3,*}. Blood diagnostic and prognostic biomarkers in amyotrophic lateral sclerosis. Neural Regeneration Research 20(9):p 2556-2570, September 2025. | DOI: 10.4103/NRR.NRR-D-24-00286

[25] R. G. Brotman, M. C. Moreno-Escobar, J. Joseph, S. Munakomi, and G. Pawar, "Amyotrophic lateral sclerosis," *StatPearls - NCBI Bookshelf*, Feb. 12, 2024. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK556151>

[26] "Amyotrophic lateral sclerosis (ALS)," *National Institute of Neurological Disorders and Stroke*. <https://www.ninds.nih.gov/health-information/disorders/amyotrophic-lateral-sclerosis-als>

[27] A. Maier *et al.*, "ALSFRS-R-SE: an adapted, annotated, and self-explanatory version of the revised amyotrophic lateral sclerosis functional rating scale," *Neurological Research and Practice*, vol. 4, no. 1, Dec. 2022, doi: 10.1186/s42466-022-00224-6.

[28] E. Pasqualucci *et al.*, "Management of Dysarthria in Amyotrophic Lateral Sclerosis," *Brain Sci.*, 2025. Disponible: PMC12293193.

[29] A. Huynh *et al.*, "Accessing and Receiving Speech-Language Pathology Services for Bulbar and Cognitive Impairments in ALS," *Am. J. Speech-Lang. Pathol.*, 2023. Disponible: PMC11547048.

[30] S. A. K. Uthoff *et al.*, "Process Evaluation of a Complex Intervention in AAC Care Pathways," *Int. J. Environ. Res. Public Health*, 2025. Disponible: PMC11905436.

[31] E. Aust *et al.*, "Impairment of Oculomotor Functions in Early to Advanced ALS," *Sci. Rep.*, 2023. Disponible: PMC10770212.

[32] R. Spataro *et al.*, "The Eye-Tracking Computer Device for Communication in ALS," *Acta Neurol. Scand.*, 2014. PMID: 24350578.

[33] B. Peters *et al.*, "A Recent Survey of AAC Use and Service Delivery in People with ALS in the U.S.," *Am. J. Speech-Lang. Pathol.*, 2024. PMID: 36448513.