

Esclerosis Lateral Amiotrófica: Introducción y diagnóstico.

Autoría: Emilia Barrot Cortes.

Coordinadora de la Unidad Multidisciplinar de ELA del HVR.
Hospital Virgen del Rocío. Sevilla

Fecha: Marzo 2020

Presentación elaborada como material docente para el curso de formación práctica en la Atención multidisciplinar en Cuidados Paliativos a los pacientes con esclerosis lateral amiotrófica avanzada (ELA)

(Iavante – Fundación Progreso y Salud / Consejería de Salud y Familias, Junta de Andalucía)



Este obra está bajo una [licencia de Creative Commons Reconocimiento-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/).

ÍNDICE

INTRODUCCIÓN

I. CLÍNICA, DIAGNÓSTICO

II. FASES DE LA ENFERMEDAD (Situación, expectativas, intervención)

1. Fase inicial o de diagnóstico
2. Fase intermedia o de deterioro motor
3. Fase avanzada

INTRODUCCIÓN

La Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) es una enfermedad del sistema nervioso central, caracterizada por una degeneración progresiva de las neuronas motoras en la corteza cerebral, tronco del encéfalo y médula.

Su característica clínica principal es la debilidad muscular que avanza hasta la parálisis, extendiéndose de unas regiones corporales a otras. La desaparición de las neuronas motoras tiene como consecuencia neurodegeneración y atrofia muscular.

La presentación de la enfermedad es muy variable. Puede aparecer como debilidad muscular, alteraciones en el habla o la deglución o, con menor frecuencia, como debilidad de los músculos respiratorios.

La progresión de la enfermedad también puede variar en cada paciente. Aproximadamente un 10-15% pueden presentar signos de demencia frontotemporal y en más del 35% de los casos se detectan signos de deterioro cognitivo.

La ELA puede afectar adultos de cualquier edad (se ha descrito de forma excepcional una forma infantil) pero incide principalmente entre los 50-70 años. La esperanza de vida es variable pero se estima en una media de 3 a 5 años.

La incidencia de la enfermedad es de 1-2 nuevos casos por 100.000 habitantes/año con una prevalencia de 3,5 casos por cada 100.000 habitantes. En España hay aproximadamente 4.000 pacientes. Es una enfermedad de aparición fundamentalmente esporádica pero hay una forma familiar que supone un 5-10% de todos los casos. Dado que no disponemos de un tratamiento curativo, el objetivo primordial es conseguir que el paciente y su entorno dispongan de los cuidados necesarios para mantener una calidad de vida aceptable. Para ello debemos afrontar un reto muy importante que es

disminuir la demora diagnóstica, imprescindible para proporcionar estos cuidados de forma precoz y para disminuir el sufrimiento derivado de la incertidumbre.

El segundo objetivo es conseguir que todo paciente diagnosticado de ELA sea tratado por un equipo multidisciplinar especializado en estrecha colaboración con los recursos asistenciales más próximos al domicilio en una red coordinada por la Gestión de Casos. El tercer objetivo a conseguir es mejorar de forma sustancial la Asistencia Social a estos pacientes. La rápida y devastadora evolución, muchas veces en pacientes en edad laboral, hace que los requerimientos de soporte, movilidad, ayudas y adaptación psicológica y emocional sean insuficientes y tardías.

Los profesionales implicados en esta terrible enfermedad, gestores, administración y la sociedad en su conjunto debemos unir esfuerzos para un único proyecto, el compromiso de conseguir los medios necesarios y la mejor forma de organización para el cuidado y tratamiento de los enfermos con ELA..

I. CLÍNICA, DIAGNÓSTICO

1. Proceso diagnóstico.

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa de inicio en el adulto que afecta primariamente a las neuronas motoras superior (NMS) e inferior (NMI). Sin embargo, los avances más recientes ponen de relieve que la ELA no se limita a la neurona motora sino que tiene importantes manifestaciones no motoras, como es el deterioro cognitivo y alteraciones conductuales debidos a la afectación de la corteza fronto-temporal

La gran variabilidad clínica y pronóstica entre los pacientes hace difícil pero necesario un sistema de clasificación, del que actualmente carecemos, que incluya criterios diagnósticos para su uso clínico y en investigación (como son los criterios de El Escorial) pero también la descripción del fenotipo al inicio de la enfermedad y durante la evolución. Es frecuente usar términos de forma más bien subjetiva y no sistemática, de manera que un mismo término se emplea unas veces para el diagnóstico y otras para designar un fenotipo clínico.

Por ejemplo, el término ELA se usa para designar la enfermedad en sí, pero también se habla de ELA bulbar o ELA medular haciendo referencia a un tipo de patrón clínico. Los términos esclerosis lateral primaria (ELP, afectación exclusiva de la NMS) y atrofia muscular progresiva (AMP, afectación exclusiva de NMI) se han usado para designar enfermedades que se consideraban diferentes de la ELA, y en otras ocasiones sin embargo, se ha considerado que son manifestaciones fenotípicas de una misma enfermedad, a la que se ha denominado enfermedad de neurona motora en el Reino Unido y ELA en EEUU

No existe una prueba diagnóstica para la ELA y su diagnóstico se basa en la clínica, estudio neurofisiológico y exclusión de otras enfermedades. Tampoco disponemos de biomarcadores que diferencien los distintos fenotipos entre sí y así puedan ser usados como factores pronósticos.

Síntomas iniciales en la ELA
Disartria (33%)
Debilidad distal en extremidad superior (mano) (20%)
Debilidad proximal en extremidad superior (hombro) (14%)
Pie caído (12,5%)
Fasciculaciones /calambres (11%)
Marcha espástica (4%)
Insuficiencia respiratoria (4%)

Signos según región anatómica

Signos de NM	Bulbar		Cervical	Torácica	Lumbosacra
Signos de NMI (p.ej. hipotonía, atrofia muscular, fasciculaciones, hipo o arreflexia)	Fasciculaciones linguales, atrofia lingual		Amiotrofia de la musculatura intrínseca de la mano (primer interóseo dorsal), eminencia tenar e hipotenar	Fasciculaciones en la espalda y región abdominal	Amiotrofia, pie caído
Signos de NMS (p.ej. espasticidad, clonus, hiperreflexia y aumento de área reflexógena, reflejos patológicos)	Lentitud de los movimientos linguales, reflejo mentoniano vivo, reflejo nauseoso y bostezos exagerados, labilidad emocional, reflejos palmomentoniano, de hociqueo, glabellar , reflejo corneomandibular		Hoffman, reflejo de prensión, reflejos pectorales vivos	Ausencia de reflejos cutáneo abdominales	Hipertonía, Babinski, clonus aquileo, reflejo cruzado de los adductores

- **Formas clínicas.** La descripción fenotípica debe incluir la topografía anatómica inicial (bulbar, monomiélica, etc), la simetría, la edad de inicio, la velocidad a la que progresa la enfermedad y su duración, la clínica no motora y el origen familiar o esporádico.

- Según distribución de síntomas al inicio:

- ✓ Medular (clásica). Es la forma más frecuente (2/3 de los pacientes). Se manifiesta como debilidad indolora en una extremidad. La exploración muestra signos de NMS y NMI.
- ✓ Bulbar. 20% de los casos. Presentan disartria, disfagia y fasciculaciones linguales. El inicio puede percibirse como brusco y confundirse con patología cerebrovascular, pero a diferencia de ésta en la ELA la clínica seguiría progresando. Se asocia a peor pronóstico.

El resto de fenotipos son menos frecuentes:

- ✓ Respiratoria. Ocurre en 3-5% de los pacientes. Presentan disnea u ortopnea. Tiene mal pronóstico.
- ✓ Hemipléjica. Es poco frecuente. Se conoce como síndrome de Mills. Afecta un hemicuerpo, respetando cara, con afectación predominante de NMS.
- ✓ *Flail Arm.* (conocido como forma escapulohumeral, síndrome de Vulpian-Bernart, hombre en barril, o diplejía braquial amiotrófica) Existe una afectación predominante de NMI y en extremidades superiores. Se asocia a una supervivencia prolongada (mediana 4 años, 17% a los 10 años).
- ✓ *Flail Leg.* Poco frecuente. Se afectan miembros inferiores de forma asimétrica con afectación de NMI. También se conoce como forma pseudopolineurítica cuando existe una afectación distal y bilateral.
- ✓ *Head drop.* Es una forma infrecuente, con afectación de los extensores del cuello.
- Según tipo de afectación motora. La afectación simultánea de NMS y NMI es un requisito para el diagnóstico de ELA y así se incluye en los criterios de El Escorial. Sin embargo, en determinados pacientes puede predominar la afectación de una neurona motora y signos mínimos o ausentes de la otra.
- Según afectación no motora.
 - ✓ Trastorno cognitivo-conductual (ver "Valoración cognitiva"). Es la manifestación no motora más frecuente en la ELA.
 - ✓ Afectación multisistémica. Algunos de estos aspectos tienen poca relevancia clínica y se hacen evidentes solo en fases avanzadas y en pacientes con supervivencia prolongada. Nos revelan sin embargo la naturaleza multisistémica de la ELA.
 - Pérdida ponderal
 - Afectación extrapiramidal
 - Ataxia cerebelosa
 - Afectación sensitiva
 - Trastornos urinarios
 - Disfunción autonómica
 - Oftalmoparesia

- **Valoración cognitiva.** Hasta un 50% de los pacientes con ELA presentan afectación cognitiva y conductual en diferente grado. El espectro clínico es amplio y varía desde un trastorno cognitivo leve a una demencia fronto-temporal (DFT).

Un documento de consenso clasificó a los pacientes en tres categorías: ELA-DFT, ELA-déficit cognitivo y ELA-alteración del comportamiento.

Las siguientes recomendaciones se consideran puntos de buena práctica clínica.

- Valoración neuropsicológica desde el inicio de la enfermedad a todos los pacientes, independientemente de si se sospecha o no afectación cognitiva.
- Las evaluaciones sucesivas se adaptarán a la situación clínica de cada paciente.
- Todo paciente con ELA será evaluado al menos en una ocasión por un profesional capacitado en Neuropsicología. No obstante, la prueba ALS-CBS, de la que existe una versión validada en español puede ser útil en el despistaje de afectación cognitivo conductual en estos pacientes.

- **Criterios diagnósticos.**

Los criterios diagnósticos y grados de certeza de El Escorial y las sucesivas revisiones se crearon para homogeneizar la selección de pacientes en los ensayos clínicos y proyectos de investigación y no para confirmar el diagnóstico clínico. Además, son poco sensibles en fases iniciales de la enfermedad. En ausencia de otra herramienta se usan frecuentemente en la práctica clínica pero no podemos obviar que pueden existir discrepancias entre estos criterios diagnósticos estrictos y el diagnóstico realizado tras el examen por el neurólogo, lo que frecuentemente añade confusión a la comunicación del diagnóstico al paciente. Estos criterios son sin duda incompletos ya que no tienen en cuenta fenotipos atípicos, edad de inicio, asimetría, deterioro cognitivo o velocidad de progresión.

Criterios diagnósticos de ELA. El diagnóstico de ELA requiere que se cumplan todos los criterios A y B.

A. PRESENCIA DE:

A1. Signos clínicos, neurofisiológicos o neuropatológicos de afectación de NMI

A2. Signos clínicos de afectación de NMS

A3. Progresión de signos o síntomas en una misma región o a otras regiones, determinada por anamnesis o exploración

B. AUSENCIA DE:

B1. Signos neurofisiológicos o anatomopatológicos compatibles con otro proceso capaz de producir degeneración de NMS y/o NMI

B2. Hallazgos en la neuroimagen que puedan explicar los signos clínicos y electrofisiológicos observados

Información y apoyo en el diagnóstico. Es crucial dar la información sobre la enfermedad de forma adecuada. El profesional que dé la información debe conocer muy bien la enfermedad pero además tener habilidad de comunicación, ya que se trata de un diagnóstico devastador.

Factores pronósticos . El pronóstico es variable, siendo en la mayoría de los casos una enfermedad progresiva, irreversible y con una esperanza de vida corta. Sería importante poder estimar la supervivencia aproximada en cada paciente para facilitar la toma de decisiones y la planificación anticipada tanto de aspectos relacionados con la vida personal del paciente como de las necesidades médicas y sociales. Aunque actualmente no existe una herramienta de uso común y con alto nivel de evidencia, existe un índice pronóstico

o que divide a los pacientes en tres grupos de riesgo, siendo marcadores de mal pronóstico la afectación bulbar o respiratoria, la velocidad de deterioro funcional según la ALSFRS-R y la presencia de disfunción ejecutiva

Factores pronósticos
• Clínica bulbar
• Pérdida de peso
• Compromiso de la función respiratoria
• Edad avanzada
• Puntuación baja en la ALSFRS-R
• Latencia corta entre el inicio de los síntomas y el diagnóstico

Puntos clave

- El diagnóstico de ELA se basa en la anamnesis, la exploración clínica y neurofisiológica, la evolución clínica y la exclusión de otras enfermedades, ya que no existe una prueba específica que confirme el diagnóstico de ELA.
- Todos los pacientes deben ser evaluados y tratados por un Equipo Multidisciplinar.
- Si existe sospecha clínica se debe garantizar la valoración por un Neurólogo en un plazo mínimo y el acceso a una Unidad Multidisciplinar de ELA.
- La información sobre el diagnóstico, pronóstico y tratamiento debe ser facilitada por un neurólogo especializado en la atención a la ELA
- La exploración neurológica debe incluir una evaluación neuropsicológica a todos los pacientes
- Ser portador de una mutación no determina inevitablemente que se vaya a padecer ELA. Existen evidencias que apoyan que el desarrollo de la enfermedad requiere la asociación de diferentes factores, tanto genéticos como ambientales.
- La distinción entre ELA familiar y esporádica no es siempre evidente, lo que complica el consejo genético
- La información sobre ensayos clínicos, avances en investigación y la recogida de muestras y conservación en Biobanco para la identificación de biomarcadores es función de los Neurólogos especializados / Centros de referencia.

II. FASES DE LA ENFERMEDAD

La evolución progresiva de la enfermedad desde el inicio es una característica de la ELA y forma parte de los criterios para su diagnóstico. En los distintos periodos de esta evolución las necesidades del paciente y su entorno serán diferentes, así como los recursos necesarios y las intervenciones que se requieren por parte de los profesionales que lo atienden.

Tratar de dividir la evolución de la enfermedad en fases nos ayuda a identificar las prioridades en cada momento, aunque hay que reconocer que en cada paciente el contenido, la duración y la cronología de estas fases serán diferentes. No todos los pacientes cumplirán todas las características de las fases que detallamos a continuación. Por ejemplo, un paciente con ELA con fenotipo de inicio bulbar puede necesitar gastrostomía de forma precoz cuando todavía conserve la deambulación. Hay intervenciones puntuales que sí marcan de forma clara el paso de una fase a otra como son el diagnóstico, la colocación de nutrición enteral, el inicio de la ventilación mecánica no invasiva o la traqueotomía.

FASE INICIAL O DE DIAGNÓSTICO

1. SITUACIÓN. ¿En qué situación se encuentra el paciente? ¿cuáles son los síntomas y sus preocupaciones?
 - Los primeros síntomas son frecuentemente debilidad distal asimétrica en extremidades (mano torpe o pie caído p.ej) que se acompaña de signos en la exploración que sugieren afectación de NMS y/o NMI. Pueden asociarse calambres, fasciculaciones, hipo o hiperreflexia, amiotrofia (muy típica en musculatura interósea de la mano) o signos piramidales. Los pacientes con un fenotipo bulbar al inicio presentan disartria y/o disfonía, y menos frecuentemente disfagia a líquidos como primer síntoma. Es infrecuente el debut de la enfermedad con insuficiencia respiratoria.
 - Desde el inicio de los síntomas suele haber un retraso diagnóstico de 10-18 meses de media (Abrahams 2012). Este retraso puede deberse a que el paciente no consulta o consulta a otro especialista diferente del Neurólogo según el tipo de síntomas que haya presentado (Traumatología, ORL, Neurocirugía, Neurología Vasculard)
 - El paciente se encuentra en una situación de incertidumbre respecto al diagnóstico.

2. EXPECTATIVAS. ¿Cuáles son las necesidades y esperanzas del paciente y sus familiares o allegados?
 - En esta fase el paciente reclama un diagnóstico definitivo y así escapar de la situación de incertidumbre.
 - Tiene esperanzas en un tratamiento que frene la evolución de la enfermedad y que alivie los síntomas.
 - Busca atención, orientación y apoyo, necesita sentirse guiado y acompañado en el proceso de la enfermedad. Quiere evitar los sentimientos de desamparo y soledad. Estas necesidades son extensibles a sus familiares (Plan de apoyo a los cuidadores).

3. INTERVENCIÓN ¿Qué podemos hacer los profesionales involucrados en la atención de estos pacientes y cuáles son las acciones prioritarias?

- Disminuir el retraso diagnóstico facilitando y acelerando el acceso de los pacientes con sospecha de ELA a la consulta de Neurología (propuesta “Código ELA”) y a las Unidades de Enfermedades Neuromusculares (ver cap. XII, Organización en la atención a los pacientes con ELA).
- De forma sistemática el neurólogo debe plantear el diagnóstico diferencial con otras enfermedades para descartarlas.
- Comunicaremos el diagnóstico tan pronto como tengamos certeza del mismo (ver apartado “Comunicación del diagnóstico”). Mantener al paciente en la duda diagnóstica impide que asuma y afronte la enfermedad. Recordamos que los criterios diagnósticos creados para la inclusión de pacientes en ensayos clínicos (El Escorial y revisiones) son herramientas a veces insuficientes en la práctica clínica habitual.
- Una vez confirmado el diagnóstico informamos al paciente de que será atendido por un equipo multidisciplinar especializado en esta enfermedad, compuesto por varios profesionales y se le proporcionarán las vías de comunicación con la Enfermera Gestora de Casos (EGC) (teléfono, correo electrónico).
- Desde el inicio debemos investigar la presencia de ortopnea, disfagia, labilidad emocional, ansiedad, depresión, función cognitiva o dolor y, si existen, tratarlos adecuadamente.
- Para evitar un impacto emocional excesivo y reforzar la confianza en su equipo multidisciplinar, se recomienda volver a citar al paciente en un mes tras el diagnóstico para: 1) Abordar temas como la historia natural de la enfermedad y la posible necesidad de ventilación mecánica y nutrición enteral en un futuro, haciendo hincapié en que cada paciente es diferente; 2) Proporcionar información sobre la declaración de Instrucciones Previas y del registro de Voluntad Vital Anticipada (VVA) así como ayuda a su cumplimentación
- Informar siempre sobre el derecho a una segunda opinión y ofrecer ayuda.

FASE INTERMEDIA O DE DETERIORO MOTOR

1. SITUACIÓN

- En esta fase se agravan todos los síntomas de la enfermedad produciendo al paciente más limitaciones en sus actividades rutinarias y más dependencia respecto a una tercera persona.
- La debilidad muscular progresa en intensidad y extensión
- Pueden empeorar los síntomas fonatorios (disartria, disfonía o hipofonía), dificultando la comunicación verbal y favoreciendo el aislamiento del paciente.

- Puede agravarse o aparecer la disfagia, inicialmente para líquidos, lo que puede provocar sialorrea, deshidratación, desnutrición, pérdida de peso, broncoaspiración.
- Alteración de la tos, retención de secreciones bronquiales y disnea. Inicialmente ortopnea o disnea a pequeños esfuerzos.
- Pueden aparecer o agravarse otros síntomas como labilidad emocional, deterioro cognitivo, dolor, trastornos del estado de ánimo, trastornos del sueño (insomnio, somnolencia diurna), estreñimiento.

2. EXPECTATIVAS

- Respuesta ágil a los problemas que van apareciendo mediante la asistencia por los equipos multidisciplinares.
- Ayuda y apoyo para el paciente y cuidadores.
- Asistencia homogénea sin que exista variabilidad en función del lugar de residencia.
- Existencia de investigación sobre la enfermedad y su tratamiento. Posibilidad de participar en ensayos clínicos.

3. INTERVENCIÓN

- Evaluación periódica de las necesidades del paciente tanto médicas como sociales y ofrecer tratamiento y soluciones.
- Valorar el momento más adecuado para indicar medidas como la gastrostomía o la ventilación no invasiva considerando las preferencias actuales y futuras del paciente, así como las alternativas existentes. Discutir la opción de la traqueotomía.
- Acceso y comunicación fluidas con su equipo multidisciplinar.
- Promover la comunicación y trabajo conjunto entre las distintas especialidades.
- Cuidar la independencia del paciente: facilitar el acceso a estrategias y dispositivos para facilitar la comunicación en cada fase de la enfermedad (ver cap. IX)
- Guiar al paciente en el registro de VVA.

FASE AVANZADA

1. SITUACIÓN.

- La progresión de la enfermedad produce un alto grado de discapacidad.
- El paciente suele encontrarse encamado y con gran dificultad o imposibilidad para comunicarse verbalmente. Este aspecto es especialmente frustrante para el paciente y difícil de manejar para su entorno.
- Precisa alimentación por una sonda de gastrostomía y/o ventilación no invasiva.
- Hay posibilidad de fallecimiento inesperado por complicación respiratoria.

2. EXPECTATIVAS.

- Mantener la continuidad de ayudas, apoyo y cuidados para el paciente y cuidadores.
- El paciente desea poder seguir expresándose y comunicándose.
- Atención en domicilio.
- Evitar el sufrimiento. Que la muerte se produzca en condiciones dignas.

3. INTERVENCIÓN.

- Ante la situación de insuficiencia respiratoria terminal aplicar o no aplicar ventilación mediante traqueotomía según lo discutido y decidido por el paciente en fases previas.
- Evaluar si el entorno familiar es adecuado para sostener la decisión que haya tomado el paciente.
- Reforzar la atención en domicilio y la coordinación entre Atención Primaria y de Cuidados Paliativos.
- Profundizar en el proceso de planificación anticipada de las decisiones al final de la vida, optimizando la comunicación con el paciente acerca de sus preferencias de tratamiento, estimular la comunicación entre el paciente y sus seres queridos acerca de estas cuestiones y apoyar el proceso de adaptación de la familia a dichas preferencias.
- Promover la formación de los profesionales implicados en todos los aspectos que confluyen en esta fase terminal: retirada o no inicio de tratamientos inútiles, medidas de apoyo físico y psicológico, indicación y consentimiento informado de sedación paliativa si la disnea u otros síntomas se hacen refractarios.