



Universidad de Valladolid

**Escuela Universitaria
de Fisioterapia**

Campus de Soria

ESCUELA UNIVERSITARIA DE FISIOTERAPIA

Grado en Fisioterapia

TRABAJO FIN DE GRADO

**Tratamiento Fisioterápico en la Esclerosis
Lateral Amiotrófica (ELA): Revisión
bibliográfica**

Presentado por: Beatriz Martín Bravo

Tutelado por: Manuel Cuervas-Mons Finat

Soria, 20 de Junio de 2014

ÍNDICE

	Págs.
1. RESUMEN.....	7
2. INTRODUCCIÓN.....	8
2.1. <i>Justificación y objetivos</i>	9
2.2. <i>Historia y definición</i>	9
2.3. <i>Etiología</i>	10
2.4. <i>Anatomía y fisiopatología</i>	11
2.5. <i>Manifestaciones clínicas</i>	12
2.6. <i>Diagnóstico</i>	19
2.7. <i>Evolución y pronóstico</i>	25
3. DESARROLLO.....	26
3.1. <i>METODOLOGÍA</i>	26
3.2. <i>DISCUSIÓN</i>	27
3.2.1. <i>Tratamiento farmacológico</i>	29
3.2.2. <i>Tratamiento sintomático</i>	30
3.2.3. <i>Tratamiento rehabilitador</i>	40
3.2.3.1. <i>Fisioterapia</i>	41
3.2.3.2. <i>Terapia ocupacional</i>	49
3.2.3.3. <i>Logopedia</i>	50
3.2.4. <i>Tratamiento terminal o cuidados paliativos</i>	55
4. CONCLUSIONES.....	56
5. BIBLIOGRAFÍA.....	57
6. ANEXOS.....	59
6.1. <i>ANEXO I: Investigaciones</i>	59
6.2. <i>ANEXO II: Escala revisada de valoración funcional de Esclerosis Lateral Amiotrófica</i>	61
6.3. <i>ANEXO III: Prestaciones y ayudas existentes para los pacientes de ELA</i>	65
6.4. <i>ANEXO IV: Impacto en la vida y entorno del paciente</i>	69
6.5. <i>ANEXO V: Información sobre los recursos sociales disponibles</i>	71

1. RESUMEN

Dentro de las enfermedades neurodegenerativas progresivas se encuentra la esclerosis lateral amiotrófica (ELA), considerada una enfermedad devastadora debido a su carácter progresivo e invalidante, que lleva al paciente a una completa dependencia en cuestión de años e, inevitablemente, a la muerte. Supone un problema importante de salud por el tremendo sufrimiento que causa a pacientes y familiares.

Sin embargo, con una correcta coordinación multidisciplinar aumentar la supervivencia en cierto modo y mejorar la calidad de vida de estos pacientes es posible.

Se realizaron búsquedas fundamentales en PubMed entre el mes de marzo y junio del año 2014 con diferentes términos de búsqueda relacionados con la esclerosis lateral amiotrófica y la fisioterapia, tanto por separado como junto. Otras fuentes de información, como los libros extraídos de la biblioteca del Campus Universitario “Duques de Soria” o internet también han sido utilizadas para la elaboración de esta revisión.

A lo largo de este documento se van a abordar los puntos más relevantes de la enfermedad, desde el nacimiento de la misma como tal hasta su tratamiento integral pasando por su definición, las causas que la preceden, las múltiples y diversas manifestaciones clínicas que presentan, los métodos diagnósticos para su detección y la evolución y pronóstico que atravesarán los pacientes con ELA. Además, se puede comprobar la importancia que tiene la correcta organización del equipo multidisciplinar en el tratamiento de estos pacientes.

Dentro del equipo multidisciplinar, la figura del fisioterapeuta es una de las más relevantes. Desde principio a fin van a estar implicados en el tratamiento, solventando las complicaciones que vayan surgiendo para mantener el máximo nivel de autonomía y funcional posible durante el transcurso de la enfermedad.

Palabras clave: *ELA, progresiva, pronóstico, equipo multidisciplinar, calidad de vida, tratamiento, fisioterapia.*

2. INTRODUCCIÓN

La esclerosis lateral amiotrófica, comúnmente conocida como ELA, se define como un trastorno neurodegenerativo caracterizado por la pérdida progresiva de las neuronas motoras superiores e inferiores del sistema nervioso central [1]. La debilidad muscular que produce va a derivar a una parálisis que dificultará la autonomía motora, la comunicación, la deglución y la respiración de la persona que lo padece. Sin embargo, los movimientos oculares, los músculos esfinterianos, la sensibilidad, el sistema sensorial, el estado de conciencia y el funcionamiento del músculo liso no se alteran [2].

La afectación suele tener lugar en una extremidad y va extendiéndose al resto del cuerpo de manera progresiva, de modo que la dependencia de la persona irá en aumento a medida que la enfermedad evoluciona. Generalmente, entre los tres y cinco años de su instauración causa la muerte que, habitualmente, es debida a una insuficiencia respiratoria [1, 2, 3]. No obstante, un 20% sobrepasa los 5 años y 10%, los 10 años de supervivencia [4].

Entre los últimos avances que han surgido a lo largo de los años se encuentra la creación de los registros de ELA, que permite la investigación epidemiológica de esta enfermedad.

La incidencia universal se sitúa entre 1 y 2 casos nuevos por cada 100.000 habitantes y año. Estas cifras varían de unas regiones a otras y, además, en los últimos años se ha visto incrementada posiblemente a una mejora en la realización del diagnóstico y al aumento de la supervivencia de la población. Así bien, en España la incidencia es de un caso nuevo por 100.000 habitantes y año y es causa de 1,5 fallecimientos por cada 100.000 habitantes y año.

La prevalencia oscila entre 4 y 6 casos por cada 100.000 habitantes en aquellos países en los que la incidencia no es muy elevada. Sin embargo, la prevalencia descrita en España es de 3,5 casos por cada 100.000 habitantes [2].

La ELA suele aparecer a la edad de 60'5 años de media [2] y es más frecuente en varones con una relación de 1,2-1,6:1 [4].

2.1. Justificación y objetivos

El conocimiento de esta enfermedad debe estar presente entre el profesional sanitario para facilitar la detección precoz de la misma. Además, es necesario que los profesionales tengan unas nociones básicas para el manejo de la enfermedad en cuanto a diagnóstico y tratamiento, sin olvidarse de las repercusiones a las que deriva esta enfermedad, como son las sanitarias, familiares, sociales y laborales, para conseguir una atención integral y de calidad [2].

Por ello, el objetivo de esta revisión es dar a conocer la enfermedad a aquellos profesionales de la sanidad o personal interesado de un modo concreto y actual haciendo hincapié en el tratamiento que han de seguir estos pacientes para mejorar su calidad de vida.

Aunque esta enfermedad hoy en día es imparable, una atención multidisciplinar adecuada puede modificar de manera significativa la calidad de vida, no sólo de los pacientes, sino también de los familiares o cuidadores, e incluso el tiempo de supervivencia [4].

Como profesional sanitario perteneciente al área de rehabilitación, y más concretamente a la fisioterapia, me gustaría recalcar la gran importancia que desempeña nuestro rol en esta enfermedad. El principal objetivo será mantener el mejor nivel funcional y de autonomía posible y compensar aquellos déficits que van apareciendo en el transcurso de la enfermedad.

2.2. Historia y definición

Fue en 1830 cuando Charles Bell hizo la primera descripción de la enfermedad en su trabajo "*The nervous system of the human body*" al exponer el caso de una paciente con afectación bulbar que se extiende hacia las cuatro extremidades, permaneciendo intactas la sensibilidad y otras funciones distintas a las motoras.

Sin embargo, será Jean-Martin Charcot quién, a través de sus estudios, describa las características clínico patológicas de la ELA de una forma similar a

la que hoy en día se conoce cuando en 1865 publicó en la *Société Médicale des Hôpitaux* de París el caso de una mujer que presentaba debilidad muscular progresiva con un aumento del tono y sin afectación de la sensibilidad, del intelecto ni del esfínter urinario. Tras la autopsia, la presentación de una degeneración aislada del cordón lateral de la médula espinal estuvo presente.

En numerosos estudios posteriores va describiendo todas las manifestaciones esenciales, pero es en 1874 cuando por primera vez utiliza Charcot el término de esclerosis lateral amiotrófica. Es por ello que esta enfermedad se conoce también como enfermedad de Charcot [2].

La esclerosis lateral amiotrófica, es una enfermedad neurodegenerativa que produce síntomas de la motoneurona inferior, de la motoneurona superior y parálisis bulbar como consecuencia de una degeneración de las células del asta anterior de la médula espinal, del daño progresivo en los haces corticoespinales y de la afectación de algunos núcleos motores del tronco encefálico, respectivamente [6].

Entre un 5 y un 10% de todos los casos de ELA son familiares. El resto, son consideradas esporádicas [1, 2, 4]. Las manifestaciones clínicas en ambos casos son las mismas, pero existen algunas diferencias como la edad de inicio (en los casos familiares suelen desarrollarse unos 10 años antes de la media), la incidencia según el sexo (en las formas esporádicas la incidencia en varones es predominante, mientras que en las formas familiares ambos sexos se igualan) y la extensión de las lesiones microscópicas (anomalías en los cordones posteriores y en otros núcleos medulares) que suelen ser silentes [2].

2.3. Etiología

La etiología de la ELA es desconocida [4], pero bien es cierto que se han encontrado algunos factores genéticos que pueden ser responsables del 10 al 15% todas las formas de ELA [7].

En 1993 Rosen identificó mutaciones en el cromosoma 21, que se corresponde con el gen que codifica la enzima superóxido-dismutasa tipo 1 (SOD-1) [1, 2, 4].

Las diferentes mutaciones en este gen son las responsables entre el 15 y el 20% de la ELA de forma familiar y entre el 1-2% de todas las formas de ELA [2, 6, 7].

No obstante, recientes investigaciones en el ámbito genético han identificado mutaciones en TARDBP (TDP-43), FUS/TLS, VCP, Ubiquilin-2 y, más significativamente, en el gen C9ORF72 [7, 8].

Aparte de los factores genéticos se están estudiando los factores ambientales, como la exposición a toxinas y a metales, el estilo de vida, el ejercicio extremo o los hábitos dietéticos, pero sin evidencia definitiva aún [4, 6, 9].

La identificación de los factores de riesgo tiene doble propósito. Por un lado, si se conoce cuál es, puede llegar a evitarse o reducirse; y por otro lado, puede sugerir alguna hipótesis acerca de los procesos biológicos que desencadenarán la enfermedad.

Algunos estudios sobre la influencia del tabaco como factor de riesgo en el desarrollo de la enfermedad han afirmado esas sospechas, sin embargo, otros estudios lo niegan o lo asocian, además, al sexo [10].

Numerosas investigaciones se están realizando en la última década para profundizar en los conocimientos etiopatogénicos de esta enfermedad. Para más información, véase Anexo I.

2.4. Anatomía y fisiopatología

El deterioro progresivo de las motoneuronas superiores e inferiores va a dar lugar a distintos signos motores. La degeneración de los haces corticoespinales y corticobulbares va a ocasionar debilidad muscular e hipertonía. Las neuronas degeneradas son reemplazadas por gliosis dando lugar a un endurecimiento de estos haces, es por ello el término de “esclerosis lateral”.

La afectación de las células del asta anterior y de los núcleos craneales ocasiona debilidad motora inferior, atrofia muscular y fasciculaciones. Esta atrofia de las fibras musculares denervadas da el nombre de “amiotrofia” [6].

2.5. Manifestaciones clínicas

El comienzo de la ELA suele ser insidioso, aparecen los primeros síntomas sin causa aparente. Los pacientes empiezan a sentir debilidad y pérdida de fuerza que les impide llevar a cabo tareas cotidianas como coger objetos, abrocharse los botones o acciones como extender el dedo gordo del pie. La comunicación se empieza a alterar debido a la debilidad de los músculos de la lengua y de la laringe y a veces, aunque raramente, se inicia con síntomas respiratorios.

Se distinguen varias formas clínicas según la aparición de los síntomas, pero una manera sencilla de clasificarlas es según el origen de los mismos, espinales o bulbares. Así, nos vamos a encontrar con ELA de inicio espinal o con ELA de inicio bulbar.

No obstante, independientemente del inicio de la enfermedad, cerca de un 80% de los pacientes terminarán desarrollando signos y síntomas bulbares [2].

La sintomatología suele establecerse en un mismo territorio muscular, en grado variable, que refleja la afectación de la motoneurona superior e inferior. Generalmente, la clínica se inicia de manera localizada en una de las cuatro extremidades y evoluciona hacia el resto del organismo de manera progresiva [2, 8] conduciendo a una parálisis de toda la musculatura esquelética [2].

Según la zona afectada o según se vayan afectando vamos a encontrar o van a ir surgiendo los siguientes signos y síntomas:

- a) Signos y síntomas de la motoneurona inferior:
 - *Debilidad muscular*: es el síntoma más relevante de la ELA consecuencia del deterioro progresivo de las neuronas motoras. Empieza a manifestarse cuando el 50% de las neuronas se han degenerado. Suele presentarse en un grupo de músculos para después extenderse hacia otras zonas a medida que la enfermedad avanza. Para valorar la debilidad muscular se emplea el Test Muscular Manual (TMM) donde el explorador ejerce una fuerza contra resistencia a la contracción voluntaria de un determinado músculo o grupo muscular. La graduación de esta escala fluctúa entre el cero y el cinco, siendo el 0 la ausencia de contracción total y el 5 la fuerza muscular normal.

El uso de dinamómetros manuales puede utilizarse para valorar la prensión de las manos.

Principalmente evaluaremos los siguientes grupos musculares:

- De la región cervical los flexores y extensores del cuello.
 - De las extremidades superiores el deltoides, el bíceps, el tríceps y los flexores y extensores de muñeca.
 - De las extremidades inferiores el psoas iliaco, los músculos isquiotibiales, el cuádriceps, el tibial anterior y los gemelos.
- *Atrofia muscular*: suele acompañar a la debilidad muscular debido a la denervación de las fibras musculares. Es fácil de observar en etapas iniciales en la musculatura intrínseca de las manos, en la lengua y en las piernas. Otras localizaciones pueden resultar difíciles de objetivar, sobre todo en pacientes obesos y en mujeres por estar enmascarado por el tejido adiposo. La atrofia se generaliza a medida que la enfermedad avanza.
 - *Fasciculaciones*: son contracciones involuntarias y espontáneas de un grupo de fibras musculares inervadas por una misma motoneurona debido a alteraciones de la excitabilidad de la membrana de la neurona motora inferior o de su axón.

Pueden observarse a simple vista mientras el músculo está en reposo manteniendo la mirada fija durante unos segundos en las zonas donde se ven con más facilidad como pueden ser los brazos, el tórax, el abdomen y las pantorrillas. En aquellos pacientes que el panículo adiposo impida verlos, se detectarán mediante la palpación de los músculos. Debemos tener precaución al valorar las fasciculaciones que tienen lugar en la lengua, donde se observan en los bordes laterales, ya que podemos confundirlas con otros movimientos.

La frecuencia con la que se presentan es baja e irregular y, a menudo, son imperceptibles por los pacientes.

En las personas que no tienen ninguna patología también pueden presentarse fasciculaciones tras un esfuerzo físico o por la ingesta de ciertos fármacos pero, en este caso, la frecuencia es mayor y de manera regular, se localizan en una zona concreta de un músculo y desaparecen

tras un periodo de tiempo. Además, suelen ser percibidas por las personas que las presenta.

- *Calambres musculares*: son contracciones involuntarias, dolorosas y sostenidas durante un corto tiempo, que oscila entre los 30-45 segundos de duración.

Pueden presentarse en personas sanas, habitualmente en las pantorrillas, tras ejercicios intensos o mientras duermen. En la ELA, se desencadenan tras mínimas contracciones y pueden darse en cualquier músculo.

- *Hipotonía y arreflexia*: las parálisis periféricas se caracterizan por una pérdida de tono y ausencia de reflejos miotáticos, aunque en la ELA, se caracteriza por la presencia de reflejos exaltados o patológicos en zonas de debilidad muscular [2].

b) Signos y síntomas de la motoneurona superior:

- *Debilidad muscular*: la degeneración de las neuronas motoras corticales da lugar a torpeza y pérdida de destreza y no a debilidad muscular propiamente dicha. El paciente tiene la sensación de estar agarrotado y ello le dificulta los movimientos de la extremidad. Este hecho es debido a la pérdida del control inhibitorio que ejerce la vía córticoespinal sobre las neuronas inferiores que inervan los músculos antagonistas.
- *Espasticidad*: el tono muscular de los músculos antagonistas aumenta debido a la falta de relajación, dificultando aquellos movimientos en los que los grupos musculares antagónicos participan. Al realizar una flexo-extensión del codo y muñeca en la extremidad superior o de la rodilla y el tobillo en la extremidad inferior nos encontramos con una resistencia anormal, sobre todo al inicio del movimiento ya que después cede bruscamente (este fenómeno se conoce como el signo de la navaja). En las extremidades superiores tiene un predominio flexor, y en las inferiores, extensor.
- *Hiperreflexia*: la pérdida de control de las neuronas motoras corticales liberan los reflejos musculares profundos o reflejos miotáticos (monosinápticos), que están regulados por el arco miotático a nivel medular.

Las características que vamos a encontrar son:

- Aumento del área reflexógena: además de aumentar la zona donde la percusión con el martillo de reflejos desencadena la respuesta, músculos que antes no producían ninguna respuesta tras ser percutidos ahora realizan una contracción refleja.

- Reflejos policinéticos: tras una percusión con el martillo de reflejos se desencadenan varias contracciones.

- Difusión hacia otros músculos: al percutir el tendón para producir el reflejo de un músculo en concreto, se desencadena la contracción de otros.

No en todos los casos de la ELA se encuentra la hiperreflexia tan marcada en las fases iniciales. Lo más habitual es encontrar reflejos exaltados, pero sin los hallazgos descritos. Un reflejo muscular profundo conservado en un músculo que presenta atrofia y paresia sugiere compromiso de la motoneurona superior. Además, es frecuente observar asimetría de los reflejos musculares profundos.

- *Reflejos patológicos*: son reflejos polisinápticos, ya que existen múltiples sinapsis a distintos niveles del sistema nervioso. Es por ello que deben explorarse cuidadosamente ya que su presencia corrobora la afectación de la neurona motora superior.
- *Labilidad emocional*: ante mínimos estímulos emocionales o sin causa aparente el paciente presenta episodios de risa o llanto incontrolados y desproporcionados a la situación. Es una manifestación típica cuando existe un compromiso de la musculatura bulbar. La lesión de la neurona motora cortical implica la liberación de las vías corticoespinales [2].

c) Reflejos patológicos de la vía aérea extratorácica:

La ventilación y la deglución se coordinan de manera que mientras deglutimos, se produce una apnea seguida de una espiración para arrastrar los posibles restos de alimentos no deglutidos hacia el exterior. En algunos pacientes con ELA se altera este patrón, de modo que la apnea durante una deglución prolongada puede ir seguida de una inspiración, lo que aumenta el riesgo de aspiración.

En ocasiones, durante la ventilación mecánica no invasiva (VMNI) el paso del aire puede provocar contracciones de los músculos laríngeos debido a un estímulo mecánico que va a reducir la efectividad del tratamiento, e incluso, obligar a la retirada del mismo [2].

d) Signos y síntomas bulbares:

- *Disartria*: se producen alteraciones en el habla como imprecisión articulatoria, alteraciones del timbre y de la voz, emisión entrecortada y enlentecimiento del habla que van a dificultar la comunicación. Ello va a repercutir de manera importante en la actividad y participación social.
- *Disfagia*: se ve alterada la deglución por falta de eficacia y de seguridad. Como consecuencia de ello, en el primer caso se produce una desnutrición y deshidratación y, en el segundo caso un riesgo de aspiración, infección respiratoria, neumonía y asfixia.

En las formas de inicio bulbar, la dificultad para masticar, impulsar el bolo alimenticio y controlar los líquidos es uno de los síntomas iniciales. En las formas de inicio espinal, la deglución se altera años después del diagnóstico. La pérdida progresiva de peso puede ser el primer signo de disfagia.

- *Alteraciones de la tos*: el cierre firme de la glotis se ve alterado así como la estabilidad de la vía aérea extratorácica durante la tos. Ello da lugar a una tos inefectiva que, además, supone un problema a la hora de ayudarles [2].

e) Signos y síntomas respiratorios:

- *Disnea*: es un síntoma frecuente de estos pacientes. Experimentan una sensación de falta de aire que se pone de manifiesto cuando hablan o hacen algún esfuerzo, e incluso en etapas más avanzadas, puede observarse también durante el reposo. La debilidad de los músculos inspiratorios y del diafragma son la causa de este síntoma.
- *Ortopnea*: es cuando experimentan dificultad para respirar en la posición de decúbito supino y también es debido a la debilidad del diafragma.
- *Disminución de tos*: es debido a una debilidad de la musculatura espiratoria, es decir, de los músculos abdominales y los accesorios.

- *Retención de secreciones:* como consecuencia de una disminución de los volúmenes pulmonares por debilidad muscular inspiratoria, del esfuerzo de la tos por debilidad de la musculatura espiratoria y de la función bulbar que produce una activación inadecuada de la tos y/u ofrece una débil protección de la vía respiratoria [6].
- *Insuficiencia respiratoria:* la debilidad de los músculos respiratorios a lo largo de la enfermedad (situación crónica) o los problemas añadidos (situación aguda) conducen a un defecto de la ventilación pulmonar.
En situaciones crónicas se manifiesta ante la presencia de ortopnea y disnea a los pequeños esfuerzos. En otros casos, la hipoventilación da lugar a los dos síntomas respiratorios que se describen a continuación de este punto. Cuando la debilidad de los músculos respiratorios avanza, la exploración física muestra los tres últimos síntomas respiratorios que aquí se exponen.
Las situaciones agudas, mediante la disnea y los cambios gasométricos, pueden llegar a suponer un riesgo inmediato para la vida [2, 4]. Éste síntoma es causa de la mayoría de las muertes [1, 2, 3].
- *Trastornos del sueño y somnolencia diurna:* la debilidad de los músculos inspiratorios va dar lugar a una hipoventilación. Además, disminuye el sueño reparador porque no es capaz de depender sólo del diafragma.
- *Cefaleas matinales y/o intelecto alterado/confusión:* debido a una retención de dióxido de carbono que deriva de la hipoventilación.
- *Disminución del volumen vocal y/o menos palabras por respiración:* como consecuencia de la debilidad de los músculos espiratorios.
- *Disminución de la movilidad torácica y uso excesivo de los músculos accesorios:* debido a la debilidad de la musculatura inspiratoria [6].
- *Respiración paradójica:* en decúbito supino podremos observar como los abdominales altos se mueven hacia dentro en la inspiración y en la posición de sentado como los intercostales se mueven en la misma dirección, hacia dentro. Ello es debido a la presión intratorácica que tira del diafragma en la posición de decúbito supino y de los intercostales durante la sedestación [6]. Es signo de fatiga severa [2].

f) Otros signos y síntomas:

- *Sialorrea*: la incapacidad de sellar los labios, el pobre control postural de la cabeza y la pérdida de la capacidad para deglutir son factores que influyen en la excesiva salivación de estos pacientes. Se trata de un síntoma muy molesto que causa aislamiento social.
- *Estreñimiento*: la inervación intestinal no se ve alterada por la enfermedad. Es la inactividad, los cambios dietéticos, la debilidad de los músculos abdominales y el tratamiento farmacológico de otros síntomas lo que provoca el estreñimiento.
- *Depresión*: aparece en distintas etapas de la enfermedad debido al carácter progresivo y al pronóstico de la misma, pero suele ser al inicio cuando los síntomas depresivos son más frecuentes. No obstante, la manera en que se le comunica al paciente el diagnóstico y el conocimiento de la enfermedad puede llegar a influir de manera considerable en la aparición de este síntoma con más o menos frecuencia.
- *Alteraciones del sueño*: es muy frecuente en este tipo de pacientes. Va a tener consecuencias físicas y psicológicas y suele ser secundario a otros síntomas.
- *Reflujo gastroesofágico*: una posible causa es la afectación diafragmática a nivel del esfínter esofágico inferior. Además, puede ser causa de disnea nocturna y broncoaspiración.
- *Laringoespasma*: se produce un cierre brusco de las cuerdas vocales que hace imposible respirar y, en ocasiones, va seguido de estridor. Se desencadena como respuesta a diversos estímulos y se suele resolver en pocos segundos de una manera espontánea. Aparece con poca frecuencia en las fases iniciales pero se incrementa en las finales.
- *Edema*: es causa de la inmovilización y la hipotonía [2].
- *Dolor*: debido a que la inmovilidad produce deformidades articulares [4].

Algunas enfermedades neurodegenerativas comienzan años antes de que se ponga de manifiesto la sintomatología, pero en el caso de ELA no está claro si tiene un periodo presintomático o no, porque las manifestaciones clínicas iniciales son desconocidas, lo que supone un gran reto.

Para poder llevar a cabo estudios presintomáticos, primero se debe identificar a la población de riesgo. Ardua tarea debido a que no existen factores de riesgo ambientales conocidos, sólo es posible estudiar a aquellos individuos que estén predispuestos genéticamente.

El estudio de una población de riesgo para la ELA ofrece la oportunidad de acelerar el proceso diagnóstico y de comenzar el tratamiento de una manera precoz, además de la inscripción en ensayos clínicos. En primer lugar, una vez que el proceso de enfermedad se ha establecido, las posibles terapias pueden resultar menos eficaces. En segundo lugar, la recuperación de las neuronas degeneradas es más complejo que quizá la prevención de la degeneración neuronal. Por último, se prefiere disminuir la velocidad o detener la progresión en las etapas iniciales, cuando la discapacidad es mínima, ya que en estadios más avanzados, la idea puede resultar poco atractiva para el paciente si ha desarrollado una gran invalidez [7].

2.6. Diagnóstico

Hasta el momento no existe ninguna prueba específica que confirme la enfermedad, por lo que el diagnóstico se basa en una anamnesis completa, en la presentación clínica y en las pruebas complementarias que ayudan a descartar otras causas posibles [6].

En la actualidad, los criterios diagnósticos de El Escorial (ver tabla 1) establecidos por la Federación Mundial de Neurología en el año 1990 [2] ayudan a orientar el diagnóstico, aunque no es definitivo [6].

A pesar de esto, es difícil establecer un diagnóstico temprano. Puede transcurrir un periodo de 9 a 14 meses entre la instauración de los primeros síntomas hasta la confirmación del diagnóstico. Entre las principales causas en el retraso del diagnóstico se encuentra la falta de familiaridad de los médicos con la enfermedad, la presentación de manera inusual, la coexistencia de otra enfermedad o los falsos negativos ante la existencia de hallazgos neurorradiológicos que no justifican la enfermedad.

Una anamnesis completa será necesaria para poder establecer un diagnóstico correcto. Se realizará un interrogatorio dirigido con preguntas concretas sobre algunos síntomas ya que hay pacientes que no les suelen referir, además de la exposición a tóxicos, contactos de riesgos, problemas metabólicos u otras enfermedades.

En la exploración física se analizarán las cuatro regiones a las que se refieren los criterios diagnósticos de El Escorial en busca de signos de afectación de la motoneurona superior y/o inferior.

Ningún síntoma es patognomónico de la ELA por lo que se debe establecer un diagnóstico diferencial según predominen unos signos y síntomas u otros para descartar otras posibles enfermedades (ver tabla 2). En la figura 1 se muestra un algoritmo para llegar al diagnóstico de la ELA [2].

Los estudios de conducción nerviosa (ECN), la electromiografía (EMG) y la estimulación magnética cortical ayudan a confirmar la degeneración de la neurona motora.

La velocidad de conducción nerviosa no suele alterarse hasta fases avanzadas de la enfermedad donde la degeneración de las neuronas es significativa, pero los potenciales de acción se reducen en consonancia con el descenso del número de axones motores. Al no afectarse las fibras sensitivas en la ELA, los estudios de conducción nerviosa son normales o ligeramente alterados.

La electromiografía puede identificar la afectación de la neurona motora inferior o denervación antes de que aparezcan signos clínicos de debilidad y amiotrofia. El estudio incluirá músculos proximales y distales dependientes de diferentes raíces o nervios periféricos además de aquellos músculos que no están clínicamente afectados y, al menos, se estudiarán tres músculos por extremidad.

Con respecto a la estimulación magnética cortical, los estudios permiten valorar la afectación de la neurona motora superior. Se trata de una técnica no invasiva y fácilmente reproducible. Es de utilidad en aquellos pacientes en los que clínicamente no exista afectación de la motoneurona superior [2, 6].

Síntomas y signos de MNS	Síntomas y signos de MNI	Síntomas y signos de MNS y MNI	Síntomas y signos bulbares
<ul style="list-style-type: none"> - Mielopatía cervico-artrósica - Malformación de Arnold-Chiari - Paraparesia espástica asociada a HTLV-I - Tumores a nivel de tronco de encéfalo y/o raquídeos - Malformaciones vasculares medulares - Esclerosis múltiple - Adrenomielo-neuropatía - Latirismo 	<ul style="list-style-type: none"> - Atrofia espinal del adulto - Neuropatía por bloqueos de la conducción - Poliomielitis aguda - Síndrome post-polio - CIDP - Atrofia focal benigna - Fasciculaciones benignas - Enfermedad de Kennedy - Síndrome paraneoplásico asociado a procesos linfoproliferativos - Miopatía inflamatorias o mitocondriales - Intoxicación por plomo - Déficit de hexosaminidasa A - Síndrome post-radioterapia - Neuralgia amiotrófica 	<ul style="list-style-type: none"> - Mielopatía cervico-artrósica - Siringomielia - Tumores cervicales espinales, intrínsecos o extrínsecos - Tirotoxicosis - Hiperparatiroidismo - Déficit de vitamina B12 - Intoxicación por plomo - Paraproteinemias - Síndrome paraneoplásico - Enfermedades infecciosas (lúes, neuroborreliosis, VIH con algunos casos reversibles) - Enfermedad de Machado-Joseph - Déficit de hexosaminidasa A del adulto - Enfermedad por cuerpos de poliglucosanos - Síndrome post-electrocución 	<ul style="list-style-type: none"> - Malformación de Arnold-Chiari - Miastenia gravis - Siringobulbia - Enfermedad de Kennedy - Tumores del foramen magnum

HTLV-I: Virus linfotrópico de células T humanas tipo I

CIDP: Polineuropatía desmielinizante inflamatoria crónica

VIH: Virus de la inmunodeficiencia humana

Tabla 2: Enfermedades que deben considerarse en el diagnóstico diferencial de ELA (Ministerio de Sanidad, 2007)

El bajo porcentaje (5-10%) de casos de ELA de carácter familiar no convierten al estudio genético en un diagnóstico de rutina. De todas las formas familiares, un 15-20% son debidas a una mutación en el gen que codifica la SOD-1 que, mayoritariamente, se hereda por medio de herencia autosómica dominante (AD), aunque también existen formas con patrón autosómico recesivo (AR) [2].

Dentro de las formas familiares nos podemos encontrar con la forma juvenil de ELA, donde la edad de inicio suele establecerse alrededor de los 45 años de edad. Además de ser poco frecuente, su evolución es más lenta. Se han descrito formas hereditarias ligadas al cromosoma 9 [2, 5].

Cabe destacar que hay casos de ELA hereditaria que se asocian con otros síndromes neurológicos, como el caso de la demencia frontotemporal (DFT)-parkinsonismo-amiotrofia y el caso de la DFT-ELA. Ambas son de herencia autosómica dominante. El primer caso muestra una mutación en el cromosoma 17 y, en el segundo, en el cromosoma 9 [2].

Datos clínicos demuestran que la ELA y la DFT están muy relacionadas entre sí. Un 50% de de los casos con ELA muestran algún grado de deterioro cognitivo, y un 16% de los pacientes con DFT muestran algún síntoma de la motoneurona como pueden ser las fasciculaciones o la dificultad para tragar. Por lo tanto, aquellos pacientes que presentan DFT y algún síntoma de ELA son diagnosticados de FTD-ELA [11].

En la tabla 3 se muestra una clasificación de la ELA familiar a modo resumen.

Autosómica dominante	Mutación en gen SOD-1 (Cr 21) Tipo no-SOD-1: <ul style="list-style-type: none"> - Forma juvenil ligamento Cr 9 - DFT-parkinsonismo-ELA (Cr 17) - DFT-ELA (Cr 9) - Otras
Autosómica recesiva	Mutación SOD-1 (Cr 21) Forma crónica juvenil (ligamiento Cr 2) Otras

Tabla 3: Clasificación de la ELA familiar (Ministerio de Sanidad, 2007).

Tenemos que estar seguros a la hora de emitir el diagnóstico, debido a que se trata de una enfermedad que causa un gran impacto en el paciente y familia. Tendrán que adaptarse a todas las limitaciones que vayan surgiendo a lo largo de la enfermedad. Esta situación genera estados de ansiedad y requieren ayuda profesional para superarlo. Unos conocimientos adecuados acerca de la enfermedad y su evolución, la situación emocional de pacientes y familiares, y la capacidad y motivación para afrontar los cuidados necesarios determinarán la ayuda para hacer frente a la enfermedad. Por lo tanto, se realizarán todas las pruebas que sean necesarias si existen dudas o para descartar otros procesos.

Una vez diagnosticada la enfermedad, se mantendrá una atención continuada del paciente y familia por parte de todo el equipo multidisciplinar [2].

2.7. Evolución y pronóstico

La progresión de la enfermedad es aleatoria y varía mucho de unas personas a otras. El inicio de los síntomas, la edad en la que la enfermedad se instaura y el periodo que transcurre entre el inicio de los síntomas y el diagnóstico puede ayudar a conocer el pronóstico. Así por ejemplo, la ELA de forma bulbar tiene peor pronóstico que la ELA de forma espinal; las formas tempranas suelen ser menos agresivas y más duraderas en el tiempo; y, la precocidad de el diagnóstico conlleva a un tratamiento precoz lo que deriva a un mejor pronóstico.

Tener una ligera idea sobre el pronóstico ayudará a dirigir de un modo más efectivo la intervención terapéutica y ayuda, tanto al personal sanitario implicado en el tratamiento como a los pacientes y familiares, a utilizar los recursos en el momento idóneo para potenciar al máximo su función y la calidad de vida.

Para determinar la progresión de la enfermedad es necesario establecer un punto de referencia y, la manera más práctica es, por medio de escalas de medición de resultados objetivos. La *Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale Revised* (ALSFRS-R) (ver Anexo II) es usada con frecuencia debido a que es de las más sensibles y apropiadas para predecir la supervivencia [6].

3. DESARROLLO

3.1. METODOLOGÍA

A fecha 11 de marzo de 2014 se realizaron búsquedas fundamentales en PubMed con el término de búsqueda “*amyotrophic lateral sclerosis*”. Posteriormente en *additional filters* se limitó la búsqueda de la siguiente manera:

- En *article types* se seleccionó *review*.
- En *text availability* se seleccionó la opción de *free full text available*.
- En *publication dates* se estableció un tiempo de 5 años para la obtención de artículos actualizados.
- En *journal categories* se limitó la búsqueda a las 120 revistas más relevantes mediante la opción de *core clinical journals*.

El resultado fueron 15 artículos. Pero queriendo limitar aún más la búsqueda se utilizó el siguiente término de búsqueda: “*amyotrophic lateral sclerosis NOT multiple sclerosis*”. Dónde, con los mismos filtros anteriores, se encontraron un total de 13 artículos. De esos 13 artículos, 2 no han sido considerados en esta revisión por no aportar información necesaria para su elaboración.

En relación a la fisioterapia, se realizaron los siguientes término de búsqueda: “*sclerosis lateral amyotrophic AND (physiotherapy OR physical therapy)*” y “*sclerosis lateral amyotrophic NOT multiple sclerosis AND (physiotherapy OR physical therapy)*”, obteniendo un total de 7 artículos en el primer caso y de 3 artículos en el segundo, pero hay que tener en cuenta que el filtro de “*core clinical journals*” no se activó en ambos casos, ya que si se seleccionaba no se mostraba ningún artículo. De modo que los artículos encontrados no se encontraron publicados entre las mejores 120 revistas y, tras una lectura de los mismos, ninguno ha sido considerado en esta revisión por carecer de información útil en lo que ha fisioterapia en la ELA se refiere.

Fechas próximas a la elaboración de la revisión se han realizado las mismas búsquedas por si algún artículo más hubiese sido publicado, pero no ha sido el caso.

A través de internet, se obtuvieron 9 archivos PDF. Sin embargo, sólo 3 han sido utilizados en esta revisión. Los motivos de la exclusión han sido la poca evidencia que algunos de ellos mostraban y/o la falta de información práctica para esta revisión. Las fechas de los PDF seleccionados van desde el 2006 hasta el 2012.

A través de la biblioteca de la Universidad de Valladolid perteneciente al Campus Duques de Soria se consultaron dos libros, de los cuales uno ha sido excluido por la antigua fecha de publicación y por contener la misma información y más reciente el libro seleccionado.

3.2. DISCUSIÓN

Aunque se trata de una enfermedad progresiva e incurable, la calidad de vida no va acompañada al grado de deficiencia o a la progresión de la enfermedad, y no necesariamente empeora con el tiempo. Esto recalca aún más el apoyo coordinado de los múltiples profesionales a lo largo del transcurso de la enfermedad para mantener la calidad de vida [6].

Es importante que todos los profesionales tengan presente esta enfermedad para que el diagnóstico sea lo más precoz posible y, en consecuencia, el tratamiento [2].

Es cierto que aún no se ha encontrado un tratamiento curativo para la ELA, y puede considerarse el tratamiento que llevan a lo largo de la enfermedad como paliativo, pero la necesaria actuación de los profesionales es hasta el momento la mejor esperanza terapéutica.

Teniendo en cuenta éstos aspectos, el tratamiento a seguir por estos pacientes debe ser:

1. Integral desde principio a fin, desde el momento en el que el diagnóstico es comunicado hasta la fase terminal [2, 4, 6, 12].
2. Progresivo, adaptado a las distintas etapas que el paciente atraviesa.
3. Orientado hacia unos objetivos, que serán fijados con ayuda del propio paciente [6, 12].

4. Desde un punto de vista multidisciplinar, debido a la gran variabilidad clínica que presenta [12].
5. Individualizado, adaptado a cada paciente por la gran variabilidad clínica que presentan [4, 12].

Abordar el tratamiento desde un punto de vista multidisciplinar mejora la calidad de vida e, incluso, puede aumentar la supervivencia [6, 14]. Para prestar la asistencia adecuada hacia el paciente, la comunicación entre el equipo multidisciplinar es esencial [6]. La ELA es un claro ejemplo de la necesidad de apoyo y trabajo entre los distintos profesionales para lograr los objetivos que se planteen y garantizar la confianza del paciente.

Entre los profesionales que conforman el equipo multidisciplinar se encuentran: el Médico de Familia, el Neurólogo, el Neumólogo, el Endocrinólogo, el Digestólogo, el Médico Rehabilitador, el Enfermero, el Fisioterapeuta, el Logopeda, el Terapeuta Ocupacional, el Psicólogo y el Trabajador Social [2].

Se establecerán revisiones periódicas cada tres meses, aunque puede posponerse a seis si la evolución de la enfermedad es lenta. En cada revisión se valorarán los siguientes ítems: la afectación motora, la marcha, la manipulación, el nivel de dependencia, la necesidad de ayudas técnicas, los trastornos del lenguaje y la presencia de disfagia, de espasticidad y de dolor.

Las revisiones periódicas servirán para establecer aquellos cambios necesarios en el tratamiento dependiendo de los déficits que vayan surgiendo y aportar las distintas ayudas que el paciente requiera a lo largo de la enfermedad, tales como sillas de ruedas y/o material ortésico [12].

Hasta el momento no existe un tratamiento eficaz para la ELA [13], pero si para paliar las distintas dificultades que se vayan presentando y desde varios enfoques.

Es muy frecuente que pacientes y familiares recurran a posibles alternativas terapéuticas dadas las características de esta enfermedad, pero muchas de ellas no han mostrado beneficio alguno ni utilidad para el paciente. Además de generarle falsas expectativas y suponerle un gasto económico innecesario [2].

Para explicar más detalladamente el tratamiento que siguen estos pacientes, se va a abordar: el tratamiento farmacológico, el tratamiento de los diferentes signos y síntomas, el tratamiento rehabilitador y el tratamiento terminal o cuidados paliativos. Se hará mención a las distintas posibilidades terapéuticas para cada caso.

3.2.1. Tratamiento farmacológico

El medicamento base para tratar la ELA es el riluzol. La Asociación Americana de Neurología considera que el riluzol es el único fármaco que ha demostrado eficacia para aumentar en un grado modesto la supervivencia de estos pacientes [2, 4].

La dosis recomendada para prolongar la supervivencia de los pacientes diagnosticados de ELA es de 100 mg al día, administrada en dos tomas [3, 4].

Los beneficios se establecen en aquellos pacientes diagnosticados de ELA que presentan síntomas con menos de 5 años de duración, con una capacidad vital forzada mayor al 60% y sin presencia de traqueotomía [3, 4]. Aunque opinión de algunos expertos indican potenciales beneficios en aquellas personas sospechosas de padecer ELA con síntomas de más de 5 años de duración, con la capacidad vital forzada menor al 60% y traqueotomía sólo por prevención a la aspiración.

El riluzol es seguro y eficaz retrasando modestamente la progresión de la enfermedad, aumentando la supervivencia entre los dos y los tres meses.

Se realizó un estudio para comprobar si el carbonato de litio prolonga la supervivencia o la progresión de la enfermedad en combinación con el riluzol. Para ello, se comparó un grupo de pacientes que fueron tratados con riluzol y carbonato de litio con otro grupo que fue tratado sólo con riluzol. Los resultados mostraron una mortalidad más baja y una progresión más lenta, pero el pequeño tamaño de la muestra, la falta de un adecuado cegamiento y de diseño son cuestiones de gran preocupación en este estudio. Con lo que podemos concluir que no hay datos suficientes en este momento sobre la eficacia de carbonato de litio como tratamiento en los pacientes con ELA [3].

3.2.2. Tratamiento sintomático

Independientemente del medicamento base, se deben tratar los distintos signos y síntomas que van apareciendo mediante otros medicamentos añadidos y/o diferentes profesionales:

a) Signos y síntomas de la motoneurona inferior:

- *Debilidad muscular*: su tratamiento es casi específico de rehabilitación y ha de ir adaptándose de manera individualizada a medida que la enfermedad evoluciona. El objetivo será mantener la máxima independencia y funcionalidad [4].
- *Fasciculaciones*: aunque son muy frecuentes, no suelen ser molestas ni precisan de un tratamiento específico. No obstante, el loracepam disminuye su frecuencia y mejora la ansiedad que producen [4].
- *Calambres musculares*: se trata de un síntoma inicial que acaba desapareciendo con la evolución de enfermedad. Se alivia con fisioterapia mediante estiramientos, masajes y movimientos pasivos de las articulaciones [2, 6]. A menudo empeoran con la hipertonía, con lo que un tratamiento adecuado del tono ayuda a minimizar los problemas musculares [6].

Inicialmente se tratan con analgésicos menores o antiinflamatorios no esteroideos [2]. En casos más graves, pueden administrarse distintos fármacos como el sulfato de quinina [4, 6], diazepam, fenitoina, verapamilo, magnesio, gabapentina o carbamacepina. Debemos tener también en cuenta la utilidad de los relajantes musculares, los medicamentos antiespásticos o las inyecciones de toxina botulínica [2].

b) Signos y síntomas de la motoneurona superior:

- *Debilidad muscular*: su tratamiento es casi específico de rehabilitación y ha de ir adaptándose de manera individualizada a medida que la enfermedad evoluciona. El objetivo será mantener la máxima independencia y funcionalidad [4].
- *Espasticidad*: la administración farmacológica va a disminuir el tono, por lo que se debe de hacer de forma progresiva para evitar el cansancio excesivo causado por los fármacos. Entre los fármacos recomendados

nos encontramos con el baclofeno, la tizanidina [2, 4, 6], el diazepam [4, 6] y el dantroleno [6].

Además de estos fármacos, se tendrá en cuenta la fisioterapia [2, 6].

- *Labilidad emocional*: a pesar de que no es un trastorno del estado de ánimo, es el uso de antidepresivos el tratamiento seguido para este síntoma [14]. Los fármacos utilizados son la amitriptilina o los inhibidores de la recaptación de serotonina [2, 4]. En caso de fracaso, tendremos en cuenta la utilización de levodopa [2].

c) Signos y síntomas bulbares:

- *Disartria y disfagia*: el papel del logopeda es esencial en el tratamiento de estos síntomas, diseñando un programa de ejercicios destinados a mejorar la comunicación y la deglución [4, 6]. En el apartado de “*logopedia*” se darán más detalles al respecto.

Por otro lado, la presencia de disfagia produce un déficit nutricional importante en los pacientes, aunque no es la única causa. La ansiedad, la depresión, la inmovilidad y el estreñimiento pueden causar también pérdida de apetito [6]. Las consecuencias funcionales derivadas son el atragantamiento, la aspiración, la pérdida de peso y la deshidratación [3]. Se deben tomar medidas para evitar y mantener el estado nutricional en la mejor situación posible [2].

El tiempo que se requiere a la hora de las comidas se prolonga, además de disminuir la ingestión oral. La presencia de disnea durante y después de las comidas suele observarse debido a la debilidad de los músculos respiratorios, y el esfuerzo que supone al paciente a la hora de comer hace que empeore la respiración entrecortada y se canse tras comer una cantidad pequeña.

El equipo multidisciplinar debe contar con un dietista, que se encargará de valorar y aconsejar sobre las posibilidades nutricionales [6].

Ante la presencia de disfagia, en los estadios iniciales se recomienda evitar alimentos que puedan provocar atragantamientos, fragmentar las comidas, modificar la consistencia de los alimentos mediante utilización de espesantes o alimentos triturados que sean fáciles de masticar y

movilizar con la lengua, cambiar la temperatura de los mismos y utilizar técnicas para mejorar la ingesta como la flexión cervical [2, 4].

A medida que la disfagia avanza y los signos de desnutrición se hacen presentes, es necesario implantar un sistema alternativo a la ingestión oral. Entre los métodos de alimentación enteral que se han empleado se encuentra la sonda nasogástrica y yeyunotomías entre otras, pero en la actualidad, el método más utilizado es la realización de una gastrotomía endoscópica percutánea (GEP), aunque ello no supone el abandono de la ingesta por vía oral [2, 3, 4].

No hay estudios que muestren unas indicaciones específicas sobre cuál es el momento en el que debe plantearse la realización de la PEG, pero bien es cierto que debe realizarse cuando la capacidad vital forzada (CVF) sea mayor al 50% y/o antes de que se presente una pérdida de peso corporal superior al 5-10%. Si están presentes estos factores, los riesgos son mayores (espasmo laríngeo, infección localizada, hemorragia gástrica, dificultades técnicas y paro respiratorio) y, por tanto, la mortalidad [2, 3].

Aunque no existen datos suficientes, una GEP debe ser considerada para la prolongación de la supervivencia. En cuanto a la mejora de la calidad de vida, aún no existe evidencia que lo cerciore [3].

Si la GEP no está indicada, la gastrotomía radiológicamente insertada puede ser otra opción [2, 3], técnica que ha mostrado ser más segura que la GEP en casos de afectación respiratoria moderada o severa. Al igual que la GEP, la gastrotomía radiológicamente insertada muestra beneficios sobre la supervivencia [2].

Los numerosos factores que llevan a una malnutrición y el hecho de estar relacionado el estado nutricional con la supervivencia, la necesidad de vigilar el peso es fundamental [6].

d) Signos y síntomas respiratorios:

- *Disnea*: si aparece con el ejercicio, modificar la actividad para disminuir el esfuerzo. Un terapeuta ocupacional puede aumentar las opciones de posición, proporcionar material para ahorrar energía y aconsejar sobre como modificar una actividad.

Una posición correcta puede aliviar la disnea. Así bien, si existe debilidad cervical, el uso de collarines que sujeten la cabeza y una sedestación adecuada que estabilice el cuerpo y la cintura escapular pueden facilitar la respiración. Una silla de ruedas con inclinación espacial para disminuir la actividad muscular postural y del cuello reduciendo las demandas al sistema respiratorio es otra de las opciones. El uso de ventilación con presión positiva no invasiva (VPPNI) mejora la sensación de disnea.

La sensación de respiración entrecortada puede tratarse con ansiolíticos de acción corta o, en fases paliativas, con benzodiazepinas y opioides [6].

- *Ortopnea*: evitar las posiciones en la cama de decúbito supino. Un terapeuta ocupacional puede aumentar las opciones de posición, proporcionar material para ahorrar energía y aconsejar sobre como modificar una actividad [6].
- *Cefalea matutina y somnolencia diurna*: pueden mejorar con el uso de la VPPNI, ya que ésta mejora los síntomas de hipoventilación crónica porque la presión positiva disminuye el trabajo de los músculos respiratorios [6].
- *Alteraciones de la tos y eliminación de secreciones*: en las fases iniciales presentan una tos espontánea resolutive dónde no es necesario ninguna actuación específica, de hecho, en esta situación las ayudas pueden restar eficacia a la tos espontánea.

Cuando el enfermo tiene dificultad para expectorar o el pico del flujo de tos (PCF) es inferior a la cifra de 4,25 l/s, se debe iniciar el aprendizaje de la tos asistida manual y poner en contacto con las ayudas mecánicas para el acto de la tos, donde nos encontramos con el Cough-Assist.

Las ayudas manuales deben ser practicadas a diario y son capaces de resolver problemas no severos con rapidez. Sin embargo, cuando los esfuerzos sean repetidos y se requiera ayuda varios días, se empieza a utilizar el Cough-Assist con el fin de economizar fuerzas, ya que no requiere la participación activa del paciente.

Con el Cough-Assist se trabaja con unas presiones de +/- 40cmH₂O y una insuflación/exuflación de 2-3 segundos para extraer las secreciones

de aquellos pacientes que sean incapaces de toser y no presenten una afectación bulbar importante.

En casos de disfunción bulbar severa, la aplicación del Cough-Assist fracasa.

Cuando las secreciones provocan un sufrimiento insoportable y no responden a las técnicas no invasivas, bajo previas voluntades del paciente, se realizará una traqueostomía o se iniciarán los cuidados paliativos.

En caso de ser la traqueostomía la opción elegida, las cánulas de traqueostomía sin balón son más adecuadas ya que plantean menos problemas. Pero si lleva balón, la presión de llenado no debe superar los 20 mmHg para evitar el daño traqueal. Si se utilizan cánulas fenestradas debe comprobarse la correcta colocación para evitar la aparición de úlceras y granulomas, y si la afectación bulbar no impide al paciente hablar, podrá hacerlo tapando la boca de la cánula.

Tras una traqueostomía, debe comprobarse que los cuidadores realizan las aspiraciones correctamente y que el material que tienen es el adecuado. Si son incapaces de manipular la cánula, deben dotar de un dispositivo que ponga en alerta, si es necesario, a una persona para que acuda en su auxilio en caso de que requieran ayuda.

La aspiración con sonda a través del traqueostoma es la técnica más convencional para el manejo de las secreciones, pero plantea ciertos problemas como la imposibilidad de alcanzar el bronquio izquierdo principal por razones anatómicas y la aparición de efectos secundarios [2].

Como fármacos se pueden administrar mucolíticos que ayudan a reblandecer las secreciones espesas para facilitar su expulsión, o fármacos como el bromuro de glucopirronio o la hioscina para disminuir la secreción [6].

- *Insuficiencia respiratoria*: la debilidad de los músculos respiratorios a lo largo de la enfermedad o los problemas agudos añadidos conducen a un defecto de la ventilación pulmonar. Las ayudas para mantener o sustituir la ventilación se instauran según se presenten los problemas. Se seguirá un protocolo de adaptación si aparecen de forma progresiva (ver figura

2) o de manera urgente si se produce un episodio agudo por daño pulmonar (ver figura 3) [2, 4].

En fases iniciales el tratamiento estará basado en la realización de técnicas fisioterapéuticas y maniobras que tienen por objetivo suplir en la medida de lo posible la incapacidad de los músculos inspiratorios para conseguir distender los pulmones y el tórax, y la de los músculos espiratorios para generar una tos eficaz y evitar otras complicaciones.

Es aconsejable que, siguiendo las instrucciones del fisioterapeuta, estas técnicas sean aprendidas por los familiares y cuidadores [4].



Figura 2: Diagrama de decisiones para manejar las alteraciones de la tos y de la ventilación alveolar relacionadas con la progresión no aguda de la disfunción muscular (Severa E y Sancho J, 2007).

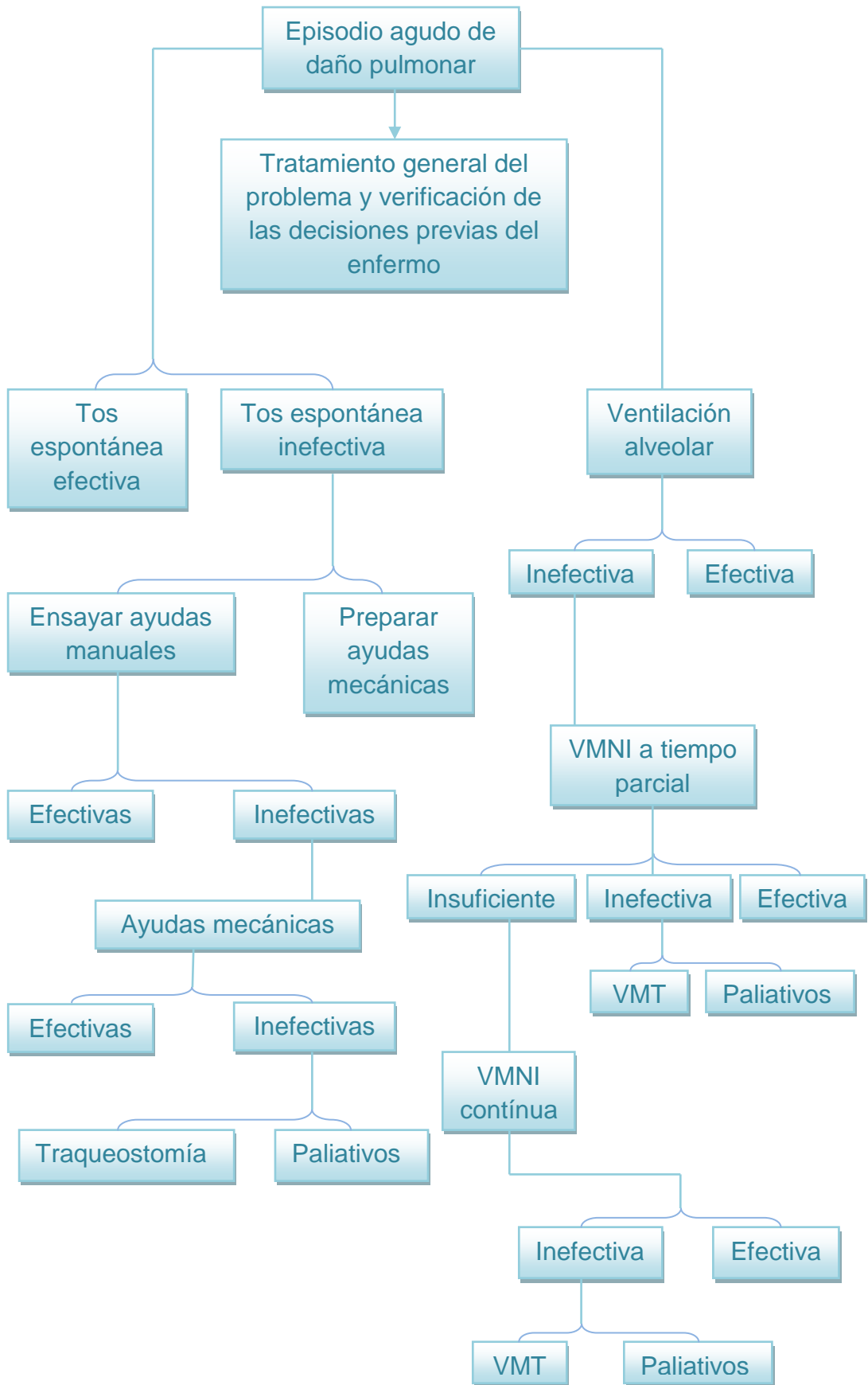


Figura 3: Diagrama de decisiones para manejar un episodio respiratorio agudo por daño pulmonar (Severa E y Sancho J, 2007).

La ventilación mecánica no invasiva (VMNI) tiene como objetivo mejorar la ventilación alveolar sin acceder a la tráquea, para ello se utilizan dispositivos bucales durante la vigilia e interfaces oronasales para la noche [2]. Debe tenerse en consideración para alargar la supervivencia y disminuir la tasa de la disminución de la CVF [3].

Nos podemos encontrar con dos grupos de VMNI: los que proporcionan presión de soporte o binivel (cabe destacar aquí los de la marca BiPAP) y los ciclados por volumen. El último grupo es el más útil cuando en VMNI se utilizan dispositivos bucales, cuando se utilizan fármacos que deprimen el centro respiratorio o producen relajación muscular y cuando la enfermedad esté en fases avanzadas, además de permitir insuflaciones para maniobras de tos asistida. Según se consiga la función biológica de un modo más confortable, el paciente utilizará un ventilador u otro [2].

Puede mantenerse la VMNI de forma continua durante años cuando la afectación bulbar no es significativa, cuando se van intercambiando las interfaces y cuando el manejo de las secreciones se hace de manera no invasiva. Aunque la mayoría de los pacientes eligen este tipo de soporte vital respiratorio, alrededor de un 30% acepta la ventilación mecánica vía traqueostomía (VMT) [2]. Ambas opciones son consideradas para preservar o mejorar la calidad de vida [3].

La VMNI se inicia cuando la ortopnea impide dormir, cuando los síntomas de hipoventilación interfieren en la calidad de vida del paciente o cuando se produce un tiempo significativo de hipoxemia nocturna, considerado significativo cuando es mayor de 5 minutos consecutivos de $SpO_2 < 88\%$. En algunos casos se inicia de manera inmediata cuando se presenta una infección respiratoria aguda en pacientes normocápnicos.

En situaciones agudas, y si no existe afectación bulbar, puede mantenerse la VMNI durante días. A ello se sumarán las medidas de manejo de secreciones, el tratamiento adecuado con fármacos y un aporte nutritivo suficiente. Se debe extremar la vigilancia y monitorizar de manera continua la SpO_2 . Aquellos pacientes que han rechazado la traqueostomía, la VMNI es la única alternativa para mantener la vida. En algunas ocasiones, la traqueostomía de urgencia y la ventilación

mecánica continua es el tratamiento de elección, pero ello no siempre marca el inicio de la ventilación mecánica continua. Existen aparatos ligeros para trasladar si la VMT se hace permanente [2].

El tratamiento de este síntoma es fundamental, ya que como dije en numerosas ocasiones, es la principal causa de muerte en estos pacientes [1, 2, 3].

e) Otros signos y síntomas:

- *Sialorrea*: aunque la aspiración de las secreciones con un aspirador portátil es eficaz, en la mayoría de los casos se requiere tratamiento farmacológico. Puede administrarse amitriptilina, atropina sublingual en gotas, bromuro de butilescopolamina y fármacos con efecto anticolinérgico como antihistamínicos y trihexifenidilo [2].

Si estos tratamientos son insuficientes, pueden utilizarse las inyecciones de toxina botulínica en la glándulas salivares para disminuir de manera eficaz la secreción.

Y si todos los tratamientos anteriores fallan, debe considerarse la radioterapia de las glándulas salivares en dosis bajas, aunque no es una técnica que se utilice a menudo por sus hipotéticos efectos secundarios [2, 14].

- *Estreñimiento*: deben proporcionarse algunas recomendaciones dietéticas como la ingesta de líquidos o una dieta rica en residuos, pero el uso de laxantes estimulantes del peristaltismo (bisacodilo, senósidos,...), osmóticos (lactitol, lactulosa,...) o de acción local (enemas, supositorios de glicerina,..) pueden ayudar a controlar este síntoma [2, 4, 6].

- *Depresión*: deberá tratarse desde un enfoque global que incluya una valoración y tratamiento psicológico, y un tratamiento farmacológico.

Los psicólogos integrados en el equipo multidisciplinar y familiarizados con este tipo de enfermedades son esenciales en éste área.

El tratamiento farmacológico se llevará a cabo mediante el uso de antidrepeivos (donde destaca la amitriptilina y los inhibidores de la recaptación de serotonina) y/o hipnóticos y/o ansiolíticos [2].

- *Alteraciones del sueño*: suele ser secundario a otras causas, con lo que podremos tratamiento a las causas que lo produce. Así bien: si se debe

a una disfunción respiratoria, podrá mejorar con una correcta posición o con ventilación mecánica no invasiva mediante ventilación con presión positiva no invasiva; si se debe al malestar que padecen, puede minimizarse mediante cambios posturales periódicos y analgésicos si son necesarios; y si se debe al miedo o angustia que estos pacientes experimentan, pueden tratarse con distintas medidas como rutinas nocturnas, técnicas de relajación, medios para pedir ayuda, sedantes, antidepressivos, analgésicos... [6].

Como tratamiento sintomático, se ha obtenido buena respuesta con amitriptilina, hipnóticos (zolpidem) o benzodiacepinas (loracepam, diazepam...) [2].

- *Reflujo gastroesofágico*: incluiremos en el tratamiento medidas posturales, procinéticos e inhibidores de la bomba de protones [2].
- *Laringoespasmo*: si la causa es debida a un reflujo gastroesofágico, se pueden beneficiar del tratamiento con procinéticos e inhibidores de la bomba de protones. Cuando es debido a otras causas, en algunas ocasiones se puede tratar con benzodiacepinas [2].
- *Edema*: la elevación de las extremidades afectas, medias de compresión, terapia física y diuréticos suaves serán el tratamiento de elección [2].
- *Dolor*: antes de tratarlo, ha de prevenirse. La fisioterapia debe tenerse en cuenta para su prevención y tratamiento una vez que el dolor aparece mediante movilizaciones [4, 6], ejercicios y estiramientos. No obstante, unos adecuados consejos sobre posición y manipulación, además de una provisión de ayudas y aparatos apropiados, son la clave a este problema [6].

Si es necesario, pueden administrarse opioides y antiinflamatorios no esteroideos [4, 6]. A veces, se requiere un tratamiento continuado para controlar el dolor, o incluso, inyecciones intraarticulares de corticoides y analgésicos si alguna articulación se encuentra muy afectada.

Si el dolor es secundario a la espasticidad, se puede administrar baclofeno o tizanidina; si es secundario a los calambres, sulfato de quinina puede ser una opción (ver “*tratamiento sintomático*” de “*espasticidad*” y “*calambres*”) [6].

3.2.3. Tratamiento rehabilitador

Tiene como finalidad mantener la calidad de vida, el mayor grado de autonomía y tratar aquellas complicaciones que vayan surgiendo [2, 4, 12]. Para ello, las estrategias terapéuticas y los objetivos de las distintas áreas deben estar sincronizados y coordinados para no caer en contradicciones que causen inseguridad o desconfianza en los pacientes [2, 12].

Desde un punto de vista clínico-funcional, la ELA evoluciona siguiendo unos estadios clínicos, aunque no son aplicables a todos los pacientes debido a la gran variabilidad clínica. Teniendo en cuenta esto, podemos distinguir seis estadios [4, 12]:

- *Estadio I:* el enfermo presenta movilidad conservada y es independiente en las actividades de la vida diaria (AVD). Presenta debilidad leve o sensación de torpeza en algunos grupos musculares.
- *Estadio II:* el paciente puede deambular. Presenta debilidad moderada que puede limitar algunas actividades o que requieren el uso de algún dispositivo compensatorio. Es independiente en las AVD aunque puede llevarle más tiempo del habitual la realización de las mismas.
- *Estadio III:* el paciente puede deambular, pero requerirá de la ayuda de dispositivos de marcha ya que algunos grupos musculares presentan una debilidad grave. Va ser más dependiente en las AVD.
- *Estadio IV:* puede deambular trayectos cortos y requiere ayuda para las transferencias. Para las distancias medias-largas y exteriores necesita una silla de ruedas. Presenta debilidad moderada-grave en los miembros inferiores, y moderada en los superiores. Requiere ayuda para algunas AVD.
- *Estadio V:* requiere la silla de ruedas para todo tipo de desplazamientos. La debilidad muscular de miembros inferiores es grave con un importante deterioro de la movilidad y la resistencia, y moderada-grave en miembros superiores. Presenta dificultad para mantener erguido el tronco y la cabeza. Es dependiente total para las AVD.
- *Estadio VI:* el paciente se encuentra encamado y necesita máxima asistencia para las AVD. La debilidad respiratoria progresa.

Entre los objetivos específicos del área rehabilitador se incluyen [12]:

- Realizar una valoración, seguimiento y tratamiento de los déficits musculares y funcionales en cada estadio de la enfermedad.
- Prevenir y tratar las complicaciones que puedan surgir de una inmovilización prolongada.
- Prevenir la atrofia muscular por desuso y la fatiga por sobreuso.
- Establecer un programa de ejercicios que supongan un ahorro energético para el paciente.
- Mantener la autonomía y el nivel funcional en el mejor estado posible.
- Compensar los déficits que van apareciendo (de comunicación, motores o deglutorios).
- Adaptar el entorno del paciente.
- Tratar los síntomas asociados.

El tratamiento rehabilitador va a englobar la fisioterapia, la terapia ocupacional y la intervención logopédica.

3.2.3.1. Fisioterapia

La fisioterapia adquiere un papel fundamental dentro del equipo multidisciplinar, que se debe iniciar desde el momento del diagnóstico hasta el fin de la enfermedad, ya que todos los pacientes sufren alguna deficiencia física [2, 6].

El objetivo primordial de la fisioterapia se basa en mantener una función y calidad de vida óptimas a medida que la enfermedad avanza. Ello incluye [6]:

- Realizar una valoración inicial y un posterior seguimiento a lo largo de la enfermedad.
- Optimizar la amplitud del movimiento articular, la fuerza y longitud muscular, y regular el tono para potenciar al máximo la función.
- Promover la movilidad e independencia mediante el tratamiento, la ayuda y las adaptaciones que sean necesarias.
- Aconsejar sobre el ejercicio.
- Informar, enseñar y apoyar a paciente y cuidador.
- Tratar o aconsejar sobre el dolor.

- Tratar o aconsejar sobre el cansancio.
- Tratar y supervisar cualquier disfunción respiratoria.

Desde un primer momento, el fisioterapeuta debe informar al paciente acerca de los objetivos, ventajas, inconvenientes y limitaciones de la fisioterapia [12], haciéndole participe en la fijación de sus propios objetivos y adaptarlos a sus necesidades individuales [6].

Bajo el permiso del paciente, está recomendado que a las sesiones de fisioterapia acuda el cuidador del paciente para instruirle de manera adecuada, ya que en etapas más avanzadas, la fisioterapia debe completarse con su ayuda en el domicilio [12].

Los pacientes con ELA se fatigan muy fácilmente, por lo que el ejercicio debe ser adecuado y adaptado de forma individualizada. La duración de los mismos será de minutos, pero deben realizarse diariamente. Y, si es necesario, se dividirán en varios momentos del día para evitar la fatiga. En caso de que la fatiga se haga presente, se debe remitir al terapeuta para cambiar el programa a seguir.

Para mantener el recorrido articular, se realizarán ejercicios de mantenimiento, bien activos o pasivos, a través del rango de movilidad de la articulación [6].

Aunque la fisioterapia está presente en todos los estadios de la enfermedad, al principio solo pueden ser necesarios algunos consejos relacionados con la actividad física. No obstante, el número de sesiones semanales suele situarse en tres, aunque se adaptarán a los requerimientos del paciente.

En estadios avanzados de la enfermedad, donde el desplazamiento a la sala de fisioterapia supone un gran esfuerzo al paciente, es conveniente disminuir el número de sesiones a 1 ó 2 por semana. En estas sesiones se revisará el plan de tratamiento y se modificarán aquellos aspectos que sean necesarios, además de aclarar aquellas dudas que puedan surgir.

En algunas ocasiones la fisioterapia puede verse interrumpida por diversos motivos, pero ello no debe suponer un abandono por parte del paciente de la actividad física en el domicilio. El cambio mínimo de la sintomatología durante

un periodo de tiempo prolongado, las complicaciones que surgen al trasladar al paciente a la sala de fisioterapia o la climatología adversa que produce la aparición de nuevas complicaciones o que agudizan el cansancio son algunos de los motivos que conducen a una pausa en el tratamiento. No obstante, ello no implica una pausa del plan de tratamiento en el domicilio: tanto el paciente como el cuidador saben de la importancia que tiene continuar el tratamiento y ambos están bien formados para la ejecución del mismo.

En ocasiones los pacientes pueden tomarse estas pausas como un abandono por parte de los fisioterapeutas hacia su persona, por ello debemos comunicarle de una manera comprensible la razón y duración de la misma. De hecho, mantener el contacto durante ese periodo vía telefónica, vía e-mail o recibiendo en la sala para resolver dudas o readaptar el tratamiento si es preciso evitará la sensación de abandono y aumentará la confianza y seguridad al paciente [12].

Un programa de fisioterapia, por lo tanto, es importante que sea dividido en distintas etapas y adaptarlo a cada cambio y, cómo no, a cada individuo. A continuación se muestra un modelo a seguir [12]:

1. Etapa I o de independencia:

En caso de que sea la debilidad la que esté presente, se realizarán técnicas del concepto de Bobath, de facilitación neuromuscular propioceptiva (FNP) método Kabat, masoterapia estimulante y cinesiterapia activa libre y resistida.

En caso de que esté presente la espasticidad, se empleará como tratamiento: las técnicas de inhibición de Bobath, donde es de suma utilidad la facilitación de los músculos antagonistas a aquellos afectados por la espasticidad para ayudar a la coordinación y al control del movimiento, la función inhibitoria de los patrones de movimientos anormales y los ejercicios posturales, de coordinación y para el equilibrio; las técnicas de relajación, como la de Jacobson o las de visualización creativa; las movilizaciones; y, las técnicas de Reeducción Postural Global (RPG) para realizar estiramientos globales.

El tratamiento de la espasticidad es esencial, ya que la presencia de este síntoma interfiere directamente en la calidad de vida del individuo. Contribuye a la pérdida del control motor en las extremidades haciendo que los miembros sean rígidos y descoordinados, a la formación de contracturas en las articulaciones y, por lo tanto, interfiere en las AVD.

No obstante, puede ser útil en algunas ocasiones. Si se presenta en las extremidades inferiores, por ejemplo, ayudará a la marcha más que si presentase debilidad, dónde sería difícil mantener la bipedestación.

La mayoría de las veces, la espasticidad y la debilidad muscular se presentan como un cuadro mixto. En este caso realizaremos:

- Estiramientos analíticos y globales. Así, en los miembros inferiores nos centraremos en el tendón de Aquiles, los músculos isquiotibiales, los flexores y los aproximadores de cadera. Mientras que en los miembros superiores serán los rotadores y abductores del hombro, los flexores del codo, los pronadores del antebrazo, los flexores de muñeca y dedos, los lumbricales y los flexores laterales del tronco aquellos a los que debemos dirigir nuestra atención.

Se les debe enseñar a realizar autoestiramientos en combinación con la respiración. Deben tener una duración de unos treinta segundos y evitar los rebotes.

- Masoterapia descontracturante.
- Hidroterapia.
- Técnicas de FNP/Kabat para mejorar el equilibrio y la coordinación.
- Ejercicios en posición cuadrúpeda.
- Ejercicios de coordinación de Frenkel.
- Reeducar y conservar la marcha mediante FNP, ejercicios funcionales y diferentes tipos de marcha (lateral, anterógrada, retrógrada..).
- Estimular la actividad física mediante:
 - Ejercicios submáximos de alto nivel de resistencia como puede ser la natación, la marcha rápida o el montar en bicicleta. Los ejercicios deben ser moderados, poco intensos y mantenidos para ayudar a mantener la movilidad articular y el tono muscular. Un

ejercicio intenso propiciará la instauración de la fatiga, incapacidad que debemos evitar para evitar una evolución más rápida de la enfermedad. Por ello, es necesario adaptar los programas a las habilidades y necesidades de cada paciente y llevarlos a cabo durante algunos minutos al día.

- La fuerza de aquellos músculos que ya estén debilitados no mejorará con el ejercicio, sin embargo, los ejercicios de fortalecimiento con pesos bajos o moderados y los ejercicios aeróbicos a niveles submáximos son importantes en un plan de tratamiento general. Los programas de ejercicios tienen, no sólo efectos fisiológicos positivos, sino también psicológicos, sobre todo cuando no se ha establecido una atrofia muscular significativa. A medida que el paciente va perdiendo la capacidad del movimiento y actividad por astenia, las fibras sanas pueden empezar a atrofiarse por desuso. Aunque estas fibras responden al ejercicio y pueden permitir al paciente cierto movimiento.

No conviene potenciar en exceso la musculatura para evitar la aparición de la fatiga. Por ello, el fisioterapeuta realizará un plan de tratamiento global y específico adaptado a cada paciente. Debemos hacer comprender a los pacientes sus limitaciones. A veces, se exceden porque piensan que cuánto más ejercicio hagan conseguirán más mejoría, por ello debemos ser concretos con el tipo de ejercicio que deben hacer, el número de veces que tienen que repetir cada serie y cuántas veces al día.

2. Etapa II o de debilidad moderada:

Se añadirán movilizaciones activas asistidas y resistidas, mecanoterapia adaptada y el empleo de órtesis.

El empleo de órtesis ayuda a potenciar al máximo su movilidad. Si presentan debilidad, durante la marcha tienden a caer hacia delante como consecuencia de la debilidad de la cadera, tronco y cuello. En ocasiones compensan la hipotonía del cuello con una hiperextensión del tronco. Si presentan espasticidad, la hipertonía de los extensores hace que puedan caerse hacia atrás, con lo que

caminan inclinándose hacia delante para mantener el centro de gravedad por delante y, a veces, de puntillas debido a la contractura del tendón de Aquiles. Es importante realizar una corrección postural adecuada y elegir correctamente la ayuda que el paciente requiere en cada momento.

En esta etapa se comenzará con el programa de rehabilitación respiratoria, donde se realizarán estiramientos de pectorales y escalenos, ejercicios de corrección postural, ejercicios de coordinación abdomino-diafragmática, tos auto-asistida y ejercicios de potenciación de la musculatura inspiratoria (ejercicios de apertura torácica).

3. *Etapa III o de debilidad grave:*

Se irán añadiendo:

- Movilizaciones activas asistidas o pasivas y ejercicios isométricos.
- Métodos para prevenir el hombro doloroso.
- Ejercicios para la musculatura facial como masticar por ambos lados, esconder y enseñar los dientes, hinchar los carrillos, relamerse los labios, ejercicios con la lengua...
- El uso del plano inclinado durante un tiempo moderado si el paciente es incapaz de mantener la bipedestación.
- Fisioterapia respiratoria más intensa.
- Hidroterapia.
- Adaptaciones al hogar.
- Entrenamientos específicos del equilibrio junto con el empleo de collarines y soportes para la silla de ruedas para evitar la caída de la cabeza y espalda, que se produce fácilmente debido a la fatiga de los músculos antigravitatorios.

Cuando la debilidad alcanza el 50% la fuerza existente debe ser preservada para poder realizar las AVD y, debemos tener en cuenta que, cualquier actividad extra ocasiona fatiga.

Algunos pacientes son incapaces de mantenerse activos si no tienen un apoyo, y la inactividad hará que pierdan fuerza muscular por el desuso. Por ello es

importante aportarles motivación, un espacio apropiado y las ayudas adecuadas, tanto materiales como personales.

Las salas de fisioterapia ofrecen ciertas ventajas para llevar a cabo el tratamiento, como un material específico y la presencia del fisioterapeuta, pero en las últimas etapas la asistencia en el domicilio es más interesante. Es por este motivo que los familiares y cuidadores deben ser instruidos para cuando llegue ese momento. Hoy en día, las nuevas técnicas de telerehabilitación permiten al fisioterapeuta tener un control sobre las actividades que el paciente realiza en su domicilio.

4. Etapa IV o en silla de ruedas:

En esta etapa se debe insistir en la corrección postural y realizar cambios frecuentes de postura, además de la aplicación de técnicas como masoterapia circulatoria y ergoterapia.

Diariamente se realizarán verticalizaciones y, si es posible, con el uso de un plano inclinado. En algunas ocasiones no se puede alcanzar la máxima verticalización debido a que la debilidad de los músculos antigravitatorios puede dificultar el control de la cabeza. Si se da el caso, es conveniente que el paciente esté ligeramente reclinado mientras permanece sentado en la silla de ruedas para evitar que la acción de la gravedad le conduzca a posturas forzadas no anatómicas. Sin embargo esta posición, en caso de que el paciente presente espasticidad, puede estimular el tono extensor y el deslizamiento hacia delante. Por ello, se utilizarán almohadas, reposabrazos y otras posibles adaptaciones a la silla de ruedas para mantener una adecuada postura.

La fisioterapia respiratoria tiene como objetivos maximizar la ventilación y el intercambio gaseoso, ayudar a eliminar las secreciones y proporcionar apoyo e instrucción al paciente y al cuidador. Para conseguirlo se realizarán los siguientes ejercicios respiratorios:

- Ejercicios activos para mantener la movilidad del tronco, corrección postural, estiramiento de la musculatura respiratoria, enseñanza de tos asistida en sedestación y tos autoasistida, además de ejercicios res-

piratorios profundos, incluida la respiración diafragmática para aumentar la expansión torácica.

Los pasos a seguir para realizar una tos asistida en sedestación son los siguientes [6]:

- Se debe comenzar en una posición erguida correcta
- El ayudante colocará un brazo por delante y otro por detrás para ayudar a fijar el tronco.
- El brazo de delante se situará por debajo de la parrilla costal.
- Cuando el paciente tose, se aplicará una presión en asa de cubo (hacia adentro y hacia arriba).
- La coordinación entre paciente y ayudante es fundamental.
- La tos de paciente se oirá más alta y firme.

Los pasos a seguir para que el propio paciente se asista la tos son los siguientes [6]:

- El paciente debe comenzar en una posición erguida correcta.
 - Debe colocarse los antebrazos a la altura del abdomen.
 - Al toser, se inclinará hacia delante y, con ayuda de los antebrazos, aplicará una presión en asa de cubo.
 - La tos del paciente se oirá más firme y alta.
- Ejercicios para la afectación bulbar como relamerse los labios, masticar por ambos lados, esconder y enseñar los dientes, hinchar los carrillos con agua, aire o la lengua y evitar que salga el contenido, torcer la boca hacia ambos lados, ejercicios con la lengua, potenciar el bostezo, mantener el soplo y relajar la musculatura de cara y cuello.

En esta etapa, donde el paciente queda confinado a una silla de ruedas o a la cama, el uso del ventilador es imprescindible y la fisioterapia respiratoria en el domicilio esencial. La fisioterapia domiciliar surge ante la necesidad de aproximar y personalizar la asistencia a cada paciente e implicar a la familia. En general, el tratamiento en el domicilio maximiza la calidad de vida del afectado y familiares y puede determinar un mejor o peor estado físico del paciente. Además implicará la inclusión de un factor emocional, el hecho de sentirse atendidos y de saber que los familiares hacen aquello que esté en sus manos. No obstante, siempre hay que plantear objetivos realistas.

3.2.3.2. Terapia ocupacional

El objetivo de este profesional será mantener y/o compensar la función deteriorada y conservar la máxima autonomía y calidad de vida del paciente, teniendo en cuenta el carácter progresivo de la enfermedad [2, 12].

La valoración funcional de las AVD se realiza mediante dos tipos de escalas: las escalas que valoran las actividades básicas de la vida diaria (ABVD) y las que valoran las actividades instrumentales de la vida diaria (AIVD) [2].

Los diversos déficit que se van instaurando en estos pacientes hacen necesario la adaptación del entorno para facilitar la autonomía el mayor tiempo posible durante el desempeño y participación en las actividades de la vida diaria [12]. La orientación y consejo sobre la mejor adaptación del domicilio, además de las distintas ayudas técnicas que pueden utilizar para facilitar la vida diaria al paciente y familiares son tarea de estos profesionales [2, 12].

El uso de las ayudas técnicas es limitado en el tiempo debido al carácter progresivo de la enfermedad [12], por eso no deben ser introducidas demasiado tarde, pero tampoco demasiado pronto para no causarles frustración [2]. No obstante, durante ese tiempo facilitan las AVD cuando los pacientes tienen dificultades para la manipulación [12] haciéndoles ser independientes a la hora de realizar las mismas y protegiéndoles de lesiones innecesarias [2]. Para facilitar el desempeño de estas actividades es aconsejable utilizar broches de velcro® en ropa y calzado, cremalleras, cinturones elásticos, cubiertos adaptados... [2, 12].

Con respecto a la movilidad, el uso de órtesis para el pie equino o ayudas específicas como bastones o andadores alargan el tiempo de deambulación independiente. Pero a medida que transcurre la enfermedad, puede ser necesario el uso de una silla de ruedas con los accesorios o adaptaciones necesarias para adquirir una posición correcta. Además, si los músculos que mantienen la postura se debilitan, es aconsejable el uso de cojines especiales, respaldos o rollos para mantener una adecuada postura en sedestación [2].

En el Anexo III se recogen más ampliamente las distintas prestaciones y ayudas existentes para los pacientes de ELA.

3.2.3.3. Logopedia

Los problemas de deglución (disfagia), de voz (disfonía) y del habla (disartria) se presentan en los pacientes con ELA y hacen que pierdan poco a poco la capacidad de comunicarse, tanto por escrito como oralmente.

Los logopedas serán los encargados de tratar aquellos problemas relacionados con la comunicación, aunque también abordarán los problemas de deglución.

A pesar de estar indicado el tratamiento logopédico desde el momento en que se comunica el diagnóstico, se inicia cuando los primeros síntomas en la comunicación y/o deglución empiezan a manifestarse. La importancia de comenzar tras el diagnóstico radica en la evaluación del deterioro de estas funciones estableciendo unos valores funcionales básicos de respiración, calidad de voz, velocidad del habla y de deglución.

Entre los trastornos del habla más frecuentes en estos pacientes se encuentra la hipofonía, la disartria y la anartria. En algunos casos la disartria está originada por la atrofia de la lengua y labios y por la debilidad de la musculatura orofacial y en otros, es consecuencia de la espasticidad.

En etapas iniciales el tratamiento consistirá en realizar un programa de ejercicios para mejorar la musculatura orofacial, la inteligibilidad del lenguaje y la expresividad. Mientras que en etapas más avanzadas, el papel del logopeda será en enseñar a paciente y familiares una serie de medidas compensatorias que complementen el déficit del lenguaje.

Cuando el lenguaje se hace ininteligible o se llega al grado de anartria en fases más avanzadas de la enfermedad, será necesario el uso de sistemas de comunicación alternativos.

El número de sesiones semanales y la duración de cada una de ellas dependerá de cada paciente, aunque en un principio suelen acudir dos veces por semana; no obstante, se deben facilitar ejercicios de articulación, voz, respiración y comunicación escrita y oral para que puedan realizarlos en su domicilio. Los ejercicios deben convertirse en una rutina diaria durante un tiempo de 30 a 45 minutos divididos en dos o tres sesiones al día para evitar la fatiga.

Generalmente, las sesiones se realizan de manera individual porque una terapia en grupo con enfermos de patología neurodegenerativa suele causar desmotivación [12].

Los principales objetivos de la logopedia son:

a) Mejorar la deglución en fases iniciales:

Los problemas de deglución son una de las manifestaciones clínicas con mayor relevancia, que puede llegar a reducir e influir tanto en las expectativas como en la calidad de vida de estos pacientes.

La disminución de la fuerza y coordinación lingual, que aparece de manera precoz, altera tanto la fase de preparación y oral de la deglución como la capacidad de propulsión del bolo. Ya en este punto, el estado nutricional del paciente se ve comprometido.

Por otro lado, la dificultad que presentan para el sellado labial hace que se produzca babeo, e incluso, derrame del bolo alimenticio. Llegados a este punto, la severidad de la disfagia empieza a hacerse visible.

Con la evolución de la enfermedad se presenta una disfunción faríngea que afectará a la elevación velar durante la deglución.

Un rasgo fundamental de la disfagia es la dificultad o ausencia del reflejo deglutorio, que asociado con el déficit de fuerza y coordinación lingual y de la contracción faríngea puede dar lugar a la presencia de residuos alimenticios a nivel faríngeo. Este hecho puede ocasionar una aspiración cuando el paciente retoma la respiración tras realizar la deglución, y ésta a su vez, otras complicaciones como la neumonía.

En fases más avanzadas, se afecta la fase laríngea, de modo que estará alterado el cierre de la vía aérea durante la deglución y, como consecuencia, el material alimenticio puede introducirse o ser aspirado hacia la misma.

La presencia de un reflejo tusígeno adecuado ayudará a expulsar los residuos retenidos y evitará la aspiración, pero en estos pacientes el reflejo

tusígeno es débil a causa de la debilidad de los músculos respiratorios y laríngeos, lo que deriva a un mayor riesgo de neumonía por aspiración [12].

En fases iniciales se pueden aplicar algunas técnicas de compensación para ayudar en el proceso de la deglución como son [2, 12]:

- Las restricciones en volumen y consistencia.
- Modificación en la velocidad de presentación del bolo alimenticio.
- Estimulación termotáctil, que puede facilitar el disparo del reflejo deglutorio.
- Medidas posturales, como la flexión de la cabeza.
- Maniobras deglutorias para limpiar los restos en la faringe.

Y como técnicas de rehabilitación logopédica a este problema nos encontramos con la estimulación de la musculatura facial y de las estructuras orofaciales. Con esta última mejoraremos la movilidad de las estructuras implicadas en la deglución como son los labios, la mandíbula, la lengua, la laringe y las cuerdas vocales en adducción.

Además, existen unas maniobras específicas logopédicas para evitar la aspiración como son la deglución supraglótica, la deglución super-supraglótica, la deglución forzada, la maniobra de Mendelssohn y la maniobra de Masako [12].

b) Influir en velocidad y ritmo del habla, coordinación fono-respiratoria, resonancia, fonación, articulación, respiración, prosodia y articulación del habla para mejorar la comunicación verbal:

La disartria se pone de manifiesto cuando se producen trastornos de la articulación del habla. La persona no es capaz de articular diferentes fonemas y la inteligibilidad de su discurso se ve comprometida. Suele estar asociado a la deglución, porque se encuentran las mismas estructuras afectadas. En otras ocasiones, se ve comprometida la emisión de voz dando lugar a disfonía.

Para la hipofonía o disfonía, la articulación desdibujada, el volumen inadecuado y la disprosodia, se aplican distintas técnicas de compensación.

El método utilizado para tratar la disfonía, hipofonía y el habla desdibujado es el Lee-Silverman-Voice-Treatment® (LSVT LOUD®).

Para tratar la disnea y la coordinación fono-respiratoria se utilizan los espirómetros, que reflejan la capacidad pulmonar que el paciente puede activar y entrenan el empuje pulmonar para mantener la tos.

Para la musculatura que participa en la respiración, fonación y articulación se utiliza el método de praxias musculares [12].

c) Métodos de comunicación alternativa:

La comunicación es fundamental para tener una participación efectiva en la vida y para mantener el contacto social [14], de modo que la logopedia procura enseñar al paciente de ELA y familiares las distintas estrategias de comunicación para que pueda hacerlo durante el mayor tiempo posible con el mínimo esfuerzo [12].

Como ya se ha comentado previamente, el lenguaje del paciente puede llegar a ser ininteligible o, incluso, llegar a anartria. En estos casos, se emplearán métodos de comunicación alternativa, como pueden ser [12]:

- La comunicación escrita cuando el paciente aún preserve la capacidad de manipulación y escritura.
- Ayudas técnicas sencillas como los plafones de comunicación, donde se representarán imágenes de objetos, de situaciones, pictogramas o el alfabeto, palabras y frases más frecuentes...
- La comunicación a través del ordenador utilizando el teclado o el “ratón”.

Es conveniente que la elaboración de los plafones de comunicación se haga con anticipación para que el paciente colabore en la decisión de contenidos [2].

En el mercado existen diversas ayudas técnicas de alta tecnología para la comunicación [2], son sistemas más complejos y costosos que funcionan a través de mínimos movimientos [12]. Así por ejemplo, algunos funcionan con los movimientos del iris (Iriscom®), útiles en aquellos pacientes que

están en unos estadios tan avanzados que carecen de cualquier tipo de movimiento [12].

En este campo de la comunicación se están haciendo grandes avances, así bien, las interfaces cerebro-ordenador pretenden reemplazar o restaurar la función de utilidad en aquellas personas que presenten trastornos neuromusculares, como es el caso de la esclerosis lateral amiotrófica, y sean incapaces de hablar y/o usar sus extremidades para comunicarse o hacer funcionar más dispositivos de ayuda.

Las interfaces cerebro-ordenador, conocido por sus siglas en inglés como BCI, se trata de un sistema que recibe las señales del cerebro, las analiza y las convierte en comandos que se dirigen a un dispositivo de salida para llevar a cabo la acción deseada. Por lo tanto, el propósito que busca el BCI es detectar y cuantificar las características de las señales cerebrales que indican las intenciones del usuario para después traducirlas en los comandos del dispositivo que logran esa intención. De manera que, permiten a los usuarios actuar sobre el mundo a través de las señales del cerebro en lugar de los músculos.

Las señales más estudiadas son las señales eléctricas producidas principalmente por los cambios de polaridad de la membrana neuronal postsináptica.

El usuario y el BCI trabajan juntos. Tras un periodo de formación, el usuario genera señales cerebrales que codifican la intención y el BCI las descodifica para traducirla en comandos, que a través de un dispositivo de salida, llevan a cabo la intención.

El sistema BCI basado en los electroencefalogramas son los más estudiados por el mínimo riesgo que supone al ser un método no invasivo. Sin embargo, también se están haciendo estudios en los que se implanta un “chip” en el cerebro. Estos últimos han demostrado el control de distintas actividades usando movimientos imaginarios de los brazos.

En la actualidad y por el momento, este tipo de investigación se circunscribe casi exclusivamente a la investigación [15].

3.2.4. Tratamiento terminal o cuidados paliativos

La fase terminal es la situación que acontece cuando una o varias enfermedades no curables, bien porque no respondan a los tratamientos o bien porque los tratamientos curativos no existan aún, amenazan la vida del paciente en un periodo de meses, produciendo síntomas múltiples y cambiantes que afectan tanto a la capacidad funcional, como al estado mental y emocional del paciente, además de generar un gran impacto en la familia (ver Anexo IV) [2].

Es importante anticiparse a esta situación y complacer en la medida de lo posible los deseos del paciente recogidos en los planes de tratamiento o en las voluntades previas [6].

Los pacientes de ELA llegan a la fase terminal cuando:

- Fracasan las medidas de soporte vital respiratorio que el paciente ha elegido previamente.
- El propio paciente solicita interrumpir las medidas de soporte vital respiratorio que había acordado previamente.
- El paciente rechaza iniciar las medidas de soporte vital respiratorio.

En estas situaciones, el objetivo terapéutico sigue siendo el mismo, evitar el sufrimiento [2].

Los cuidados paliativos tienen como objetivo controlar los síntomas, garantizar su bienestar y calidad de vida y apoyar emocionalmente a paciente y familiares [2]. No obstante, los cuidados paliativos no excluyen el tratamiento activo o las intervenciones que impliquen prolongar la vida [14].

Las unidades de cuidados paliativos deben estar en contacto con el paciente y familiares ya que pueden ofrecerles distintos servicios como centros de día, residencias asistidas y hospitalización a domicilio. Dónde pasar los últimos días de la vida es decisión del paciente y debe ser respetada [6].

A disposición de los familiares y pacientes existen numerosos recursos sociales disponibles, tanto públicos como privados, que sirven como medida de apoyo a pacientes y familiares. En el Anexo V se recoge la información sobre los recursos disponibles [2].

4. CONCLUSIONES

Entre las principales conclusiones podemos destacar:

- El tratamiento en general debe ser integral (de principio a fin), progresivo, orientado hacia unos objetivos, desde un punto de vista multidisciplinar e individualizado.
- El riluzol es el único fármaco que ha demostrado eficacia aumentando en un grado modesto la supervivencia.
- El tratamiento de los distintos signos y síntomas resulta de una combinación de fármacos y el trabajo de los distintos profesionales.
- En lo que a fisioterapia se refiere:
 - Debe establecerse un programa dividido en etapas y adaptado.
 - Se irán añadiendo distintas técnicas dirigidas a los diferentes signos y síntomas a medida que avanza la enfermedad, como puede ser la fisioterapia respiratoria.
 - Se debe preservar la movilidad mediante ejercicios de fortalecimiento con pesos bajos o moderados y ejercicios aeróbicos a niveles submáximos, evitando siempre la aparición de fatiga.
- El terapeuta ocupacional será el profesional que ayude al paciente a adaptarse al entorno y al uso de las distintas ayudas técnicas y el logopeda el profesional destinado al tratamiento de la disfagia y disartria.

A pesar del pésimo pronóstico de la enfermedad, establecer unas fechas de supervivencia suena tan desesperanzador como sombrío. Considero que la esperanza de vida no debe ser arrebatada, y con ello no quiero decir que han de crearse falsas expectativas, sino simplemente no poner fechas.

Esta enfermedad supone un gran reto para los pacientes que, en su mayoría, son conscientes de todo el desarrollo de la enfermedad hasta fases muy avanzadas. Deben deshacerse de su vida anterior para empezar a amoldarse a una vida nueva y llena de cambios, deben armarse de valor para poder enfrentar a la enfermedad que les está quitando poco a poco la vida y disfrutar al máximo de todo aquello que esté en sus manos. Y es que, cada día es un adiós cuando se convive con una enfermedad irreversible como esta, y esa es la única realidad.

5. BIBLIOGRAFÍA

1. Saccon RA, Buton-Stasyshyn RK, Fisher EM, Fratta P. Is SOD1 loss of function involved in amyotrophic lateral sclerosis?. *Brain*. 2013; 136:2342-58.
2. Ministerio de Sanidad y Consumo. Guía para la atención de la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) en España. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo; 2009.
3. Miller RG, Jackson CE, Kasarkis EJ, England JD, Forshe D, Johnston W, et al. Practice parameter update: the care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: drug, nutritional, and respiratory therapies (an evidence-based review): report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology*. 2009; 73: 1218-26.
4. Orient-López F, Terré-Boliart R, Guevara-Espinosa D, Bernabeu-Guitart M. Tratamiento neurorrehabilitador de la esclerosis lateral amiotrófica. *Rev Neurol*. 2006; 43: 549-555.
5. Turner MR, Barnwell J, Al-Chalabi A, Eisen A. Young-onset amyotrophic lateral sclerosis: historical and other observations. *Brain*. 2012; 135:2883-91.
6. Orridge S, Stebbings E. Enfermedad de la motoneurona. En: Stokes M, Stack E. *Fisioterapia en la rehabilitación neurológica*. 3ª ed. Barcelona: Elsevier; 2013. p. 163-186.
7. Benatar M, Wu J. Presymptomatic studies in ALS: rationale, challenges, and approach. *Neurology*. 2012; 79: 1732-9.
8. Ravits JM, La Spada AR. ALS motor phenotype heterogeneity, focality, and spread: deconstructing motor neuron degeneration. *Neurology*. 2009; 73: 805-11.
9. Kiskinis E, Eggan K. Progress toward the clinical application of patient-specific pluripotent stem cells. *J Clin Invest*. 2010; 120: 51-9.
10. Armon C. Smoking may be considered an established risk factor for sporadic ALS. *Neurology*. 2009; 73: 1693-8.

11. Thomas M, Alegre-Abarrategui J, Wade-Martins R. RNA dysfunction and aggregate pathology at the centre of an amyotrophic lateral sclerosis/frontotemporal dementia disease continuum. *Brain*. 2013; 136: 1345-60.
12. Aldana JM, Álvarez JM, Arispón C, Barrera JM, Barrot E, Boceta J, et al. Guía asistencial de esclerosis lateral amiotrófica. Sevilla. Servicio Andaluz de Salud; 2012.
13. Lindvall O, Kokaia Z. Stem cells in human neurodegenerative disorders—time for clinical translation?. *J Clin Invest*. 2010; 120:29-40.
14. Miller RG, Jackson CE, Kasarkis EJ, England JD, Forshew D, Johnston W, et al. Practice parameter update: the care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: multidisciplinary care, symptom management, and cognitive/behavioral impairment (an evidence-based review): report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology*. 2009; 73: 1227-33.
15. Shih JJ, Krusienski DJ, Wolpaw JR. Brain-computer interfaces in medicine. *Mayo Clin Proc*. 2012; 87: 268-79.
16. Salas T, Rodríguez-Santos F, Esteban J, Cordero P, Mora JS, Cano A. Adaptación Española de la Escala revisada de Valoración Funcional de la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ALSFRS-R). Madrid. Hospital Carlos III, hospital 12 de Octubre y Facultad de Psicología de la Universidad Autónoma de Madrid; 2010.

6. ANEXOS

6.1. ANEXO I: Investigaciones

Las investigaciones que se están realizando buscan profundizar en los conocimientos etiopatogénicos de esta enfermedad y nuevos tratamientos que puedan solventarla. Los principales focos de la investigación se centran en los medicamentos, los factores neurotróficos, la terapia génica y los tratamientos celulares [2].

1. *Medicamentos*: el estudio de fármacos con diferentes mecanismos de actuación (gabapentina, oxandrolona, pentoxifilina, topiramato, indinavir, celecoxib, coencima Q 10, vitamina E, creatina), e incluso, de moléculas nuevas no comercializadas (xaliprodem, TCH 346, ONO 2506 PO) no han demostrado ninguna eficacia en los ensayos clínicos realizados. No obstante, se siguen realizando estudios con otros medicamentos y nuevas moléculas en busca de un tratamiento eficaz [2].
2. *Factores neurotróficos*: son aquellas moléculas que están implicadas en la supervivencia neuronal. Sin embargo, los resultados obtenidos con BDNF (*Brain derived neurotrophic factor*) no han sido positivos; y los obtenidos con IGF-1 (*Insulin growth factor*), han sido contradictorios. En casos aislados, hay evidencia de eficacia con la eritropoyetina, pero necesitan llevarse a cabo más estudios experimentales y no es segura por presentar complicaciones trombóticas. Por último, en una fase preclínica el VEGF (*Vascular endotelial growth factor*) ha mostrado eficacia [2].
3. *Terapias génicas*: tiene como objetivo mediante diferentes estrategias modificar ciertos genes para interferir en el curso de la enfermedad. Aún se encuentran en fase preclínica y con modelos de experimentación animal [2].
4. *Terapia con células madre*: es probable que tanto las células madre pluripotentes inducidas como las células madre embrionarias tengan un importante impacto en la medicina regenerativa, por la capacidad que tienen de autorenovarse y la potencialidad de diferenciarse en cualquier tipo de tejido celular del cuerpo humano.

Si se logra el injerto a largo plazo de las neuronas motoras derivadas de las células madre embrionarias o de las células madre pluripotentes inducidas en la ELA [9], tienen que superarse varios obstáculos [13]:

- Que el reemplazo celular pueda darse a lo largo de la médula espinal.
- Que reciban la información necesaria y sean capaces de proyectar sus axones correctamente hacia la periferia para reinervar los músculos afectados.
- Que la diferenciación de las neuronas motoras se dirijan a las regiones de la médula espinal correctamente.
- Que las neuronas motoras centrales degeneradas puedan ser reemplazadas.

Investigación con células madre ofrecen la esperanza de nuevas terapias radicales para tratar algunas enfermedades neurodegenerativas que actualmente no tienen un tratamiento efectivo [9, 13].

Por otro lado, se está investigando como tratar los problemas respiratorios que permitirán alargar y mejorar la calidad de vida de los enfermos [2].

6.2. ANEXO II: Escala revisada de valoración funcional de Esclerosis Lateral Amiotrófica

1. Lenguaje

4. Habla normal
3. Alteraciones en el habla detectables
2. Habla inteligible
1. Usa lenguaje verbal combinado con comunicación no verbal
0. Pérdida del habla útil

2. Salivación

4. Normal
3. Exceso de saliva leve (pero claro) en boca; posible babeo nocturno
2. Exceso de saliva moderado; posible babeo mínimo
1. Exceso de saliva marcado con algo de babeo
0. Babeo marcado; que requiere uso de pañuelo constante

3. Tragar

4. Hábitos de alimentación normales
3. Problemas precoces para tragar (atragantamiento ocasional)
2. Precisa cambios en la consistencia de la dieta
1. Necesidad de alimentación suplementaria por sonda
0. Alimentación exclusiva por sonda

4. Escritura

4. Normal
3. Lenta; pero todas las palabras son legibles
2. No todas las palabras son legibles
1. Es capaz de sujetar el lápiz pero no es capaz de escribir
0. Incapaz de sujetar el lápiz

5 a. Cortar alimentos y manejar cubiertos

4. Normal
3. Lento y torpe pero capaz de realizar todas las manipulaciones de forma independiente
2. Precisa alguna ayuda para los cierres y ajustes de la sonda
1. Proporciona mínima ayuda al cuidador
0. Incapaz de realizar ningún aspecto de la tarea

5 b. Cortar comida y manejo de utensilios (alternativo para pacientes con gastrotomía)

4. Normal
3. Lento y torpe pero capaz de realizar todas las manipulaciones de forma independiente
2. Precisa alguna alguna ayuda para los cierres y ajustes de la sonda
1. Proporciona mínima ayuda al cuidador
0. Incapaz de realizar ningñun aspect de la tarea

(Sigue...)

6. Vestido e higiene

4. Normal
3. Cuidado personal independiente y completo, pero con mayor esfuerzo
2. Precisa asistencia intermitente o el uso de métodos sustitutivos
1. Precisa ayuda para la mayor parte de las tareas
0. Dependencia completa

7. Girarse en la cama y ajustarse la ropa de la cama

4. Normal
3. Algo lento y torpe, pero no precisa ayuda
2. Puede girarse o ajustar sábanas solo, aunque con mucha dificultad
1. Puede iniciar el giro o el ajuste de las sábanas, pero no puede completarlo solo
0. Dependiente de otra persona

8. Andar

4. Normal
3. Dificultades incipientes para caminar
2. Camina con ayuda
1. Puede realizar movimientos con piernas pero no puede caminar
0. No puede realizar movimiento voluntario alguno con las piernas

9. Subir escaleras

4. Normal
3. Lentamente
2. Leve inestabilidad o fatiga
1. Necesita ayuda
0. No puede hacerlo

10. Disnea (sensación de falta de aire)

4. No
3. Ocurre solo cuando camina
2. Ocurre en una o más de las siguientes actividades diarias: comer, asearse, vestirse
1. Ocurre en reposo, dificultad respiratoria sentado o tumbado
0. Dificultad importante, se ha considerado el uso de soporte respiratorio o ventilatorio mecánico

11. Ortopnea (falta de aire estando acostado)

4. No
3. Alguna dificultad para dormir por la noche. No necesita más de 2 almohadas.
2. Necesita más de 2 almohadas para poder dormir
1. Solo puede dormir sentado
0. Incapaz de dormir por sensación de falta de aire

(Sigue...)

12. Insuficiencia respiratoria

4. No
3. Uso intermitente de BiPAP
2. Uso continuo de BiPAP durante la noche
1. Uso continuo de BiPAP, noche y día
0. Precisa ventilación mecánica invasiva por intubación o traqueotomía

Puntuación: I-III:

IV-VI:

VII-IX:

X-XII:

Total:

Fuente: http://www.fundela.info/doc1_detalle.asp?D=116&M=13 [16]

Esta escala ha sido realizada por investigadores de los Hospitales Carlos III y 12 de octubre de Madrid con la Facultad de Psicología de la Universidad Autónoma de Madrid para la Fundación española para el fomento de la investigación de la Esclerosis Lateral Amiotrófica (FUNDELA). La versión traducida mantiene la consistencia interna y la validez de constructo [12].

6.3. ANEXO III: Prestaciones y ayudas existentes para los pacientes de ELA

Denominación del recurso	Definición	Ayuda prestada	Administración de la que dependen	Beneficiarios
Pensiones de incapacidad laboral (contributivas y no contributivas)	Prestación económica mensual calculada en función del grado de incapacidad de la base reguladora (en el caso de las contributivas).	Asignación económica.	Estatal.	Personas con un grado de incapacidad orgánica o funcional que les limita o impide la realización de una actividad laboral.
Centros base	Centros de atención para personas con discapacidad.	Programas de atención básica.	Autonómica.	Personas con discapacidad.
Centros de atención de minusválidos físicos (CAMF)	Centros que tienen el objetivo de atender de forma integral a los discapacitados físicos.	Residencia. Manutención. Atención integral y multidisciplinar.	Estatal.	Personas con grave discapacidad física y con dificultad para integrarse laboralmente.
Centros ocupacionales	Centros que tienen como finalidad, asegurar los servicios de terapia ocupacional y de ajuste personal social.	Programas de desarrollo personal y servicios de terapia.	Autonómica.	Personas con discapacidad que no pueden integrarse, debido a su incapacidad, en la actividad laboral de una empresa ordinaria.

Denominación del recurso	Definición	Ayuda prestada	Administración de la que dependen	Beneficios
Subsidio de movilidad y compensación para gastos de transporte	Asignación económica para atender los gastos extras originados por desplazamientos fuera del domicilio.	Asignación económica.	Autonómica.	Personas discapacitadas con graves dificultades de movilidad.
Asistencia sanitaria y farmacéutica	Servicios destinados a conservar, preservar y restablecer la salud.	Asistencia sanitaria, incluida farmacéutica.	Autonómica.	Todos los usuarios de SNS.
Centro Estatal de Autonomía Personal y Ayudas Técnicas (CEAPAT)	Centro tecnológico que promueve la optimización de las ayudas técnicas y contribuye a mejorar la calidad de vida de los ciudadanos, especialmente personas con discapacidad y mayores.	Información sobre accesibilidad.	Estatal.	Personas con discapacidad.
Programas de turismo y termalismo para personas con discapacidad	Periodos de vacaciones y termalismo subvencionados para personas mayores y discapacitadas.	Programas de vacaciones y turismo en naturaleza.	Estatal.	Personas con discapacidad.
Servicios de Información sobre Discapacidad (SID)	Plataforma de difusión de información sobre la discapacidad.	Recopilación, sistematización y difusión de conocimientos.	Estatal.	Interesados en consultar.

Denominación del recurso	Definición	Ayuda prestada	Administración de la que dependen	Beneficiarios
Ayudas individuales	Prestación anual para la adaptación de la vivienda, del vehículo o adquisición de AATT no cubiertas por el SNS.	Asignación económica anual.	Autonómica.	Personas con discapacidad.
Catálogo ortoprotésico	Catálogo de prestación ortoprotésica cubierta por los Servicios de Salud	Ortoprótisis.	Autonómica.	Personas con discapacidad.
Teleasistencia	Sistema o dispositivo conectado al teléfono fijo que permite conectarse con un servicio de atención social las 24 horas del día los 365 días al año. Controla posibles caídas o accidentes domésticos.	Dispositivo.	Local.	Mayores o personas con discapacidad.
Servicio de ayuda a domicilio	Servicio consistente en mantener al beneficiario en su propio domicilio para lo que se ponen a su disposición horas de asistencia domiciliaria para el cuidado personal o del domicilio.	Servicio de atención domiciliaria.	Local.	Mayores o personas con discapacidad.
Residencias para personas con discapacidad física	Centros que proporcionan estancias temporales para personas afectadas de discapacidad física (18-60 años) que incluyen: alojamiento, manutención, cuidados especializados y apoyo personal, familiar y social.	Residencia. Centro de día.	Autonómica.	Personas con discapacidad física (18-60 años).

Denominación del recurso	Definición	Ayuda prestada	Administración de la que dependen	Beneficiarios
Centros de día para personas con discapacidad física	Centros destinados a la atención diurna de personas con discapacidad física (18-60 años) que proporcionan cuidados personales y asistencia especializada para potenciar las capacidades y posibilidades de integración. Ofrecen servicios complementarios de comedor y transporte.	Centro de día.	Autonómica.	Personas con discapacidad física (18-60 años).
Tarjeta de estacionamiento	Acreditación para personas con certificado de minusvalía con problemas de movilidad que les dificulte el acceso a los transportes públicos.	Permite estacionar en espacios reservados para personas con discapacidad.	Local (tramitación).	Personas con discapacidad y con certificado de movilidad reducida.
Asistencia jurídica gratuita	Asistencia jurídica gratuita para personas con certificado de minusvalía independientemente del límite de ingresos.	Servicio de asistencia jurídica.	Autonómica.	Personas con discapacidad que deban solucionar trámites legales.
Cuidados paliativos	Seguimiento y atención sanitaria con el objetivo de mejorar la calidad de vida de aquellos pacientes cuya enfermedad no tiene tratamiento curativo. Control del dolor y otros síntomas.	Atención sanitaria integral (a través del médico de familia, ESAD, hospitales).	Autonómica.	Pacientes con enfermedades terminales en etapas avanzadas.

Fuente: Ministerio de Sanidad, 2007.

6.4. ANEXO IV: Impacto en la vida y entorno del paciente

Muchas veces, estos pacientes tienen la sensación de soledad y de exclusión social, cultural y económica por padecer una enfermedad de la que existe poco conocimiento social, e incluso, profesional.

La espera de recibir un diagnóstico causa una gran incertidumbre. En muchas ocasiones recurren a otros especialistas para pedir terceras opiniones, y una vez establecido el mismo, el impacto que produce al afectado y familia es enorme, pues no se hace fácil asimilar el diagnóstico de una enfermedad que hasta el momento no tiene un tratamiento curativo. La manera en comunicar el diagnóstico debe ser cuidadosa y delicada, es importante recordar que este hecho puede influir en el paciente la manera de afrontar su enfermedad. Es por todo ello, por lo que de manera habitual estos pacientes presentan síntomas de ansiedad.

Sentimientos de inutilidad, frustración o el miedo a ser una carga inundan al paciente cuando poco a poco van perdiendo movilidad y se van convirtiendo en pacientes totalmente dependientes. Cada paciente afrontará la enfermedad de una manera diferente, pero ponerse metas a corto plazo o resolver pequeños conflictos pueden ayudarle a plantar cara a esta dura enfermedad.

La ELA no sólo afecta a la vida del paciente, sino también, a los que se encuentran a su alrededor. Al igual que los pacientes, no todas las familias responden igual cuando una noticia así entra en su vida. La situación afectiva, económica y los recursos de los que dispongan influyen en la manera de afrontar la enfermedad.

Serán sentimientos de impotencia, injusticia, culpa, tristeza, miedo y ansiedad los que de una manera frecuente experimenta algún familiar. Atravesarán un periodo de mucho estrés, donde tiene que plantearse algunos cambios. Cambios que pueden esperar un periodo de adaptación o cambios que les obligan a actuar de manera precipitada. No obstante, cuando van asimilando la realidad y la situación se estabiliza, empiezan a buscar información y opciones terapéuticas, además de adquirir nuevos roles en el hogar y cuidado del paciente.

Es frecuente que el cuidador principal tenga que reducir su jornada laboral o incluso dejar el puesto de trabajo. Además, de plantearse un cambio de domicilio para permitir una mayor movilidad o realizar obras en el propio hogar. Es importante el asesoramiento profesional a la hora de realizar estos cambios o de adquirir ayudas técnicas que faciliten la movilidad, la independencia y la comunicación de estos pacientes.

En ocasiones, la familia se siente incapaz de ofrecer una respuesta adecuada a las demandas y necesidades del paciente. Bien sea porque no acepten la enfermedad, porque no se adaptan a la instauración de nuevos síntomas, por agotamiento del cuidador o por otras circunstancias. Esto es lo que se conoce como claudicación familiar, que ha de prevenirse mediante una educación y soporte afectivo hacia la familia.

El equipo multidisciplinar debe prestar la ayuda necesaria a las familias aconsejándolas acerca de los cuidados y prestando apoyo emocional, ya que la actuación de la familia en la calidad de vida del paciente cobra gran importancia. Además de facilitar contacto con otros servicios sanitarios y con los recursos disponibles y asociaciones.

Aunque el Sistema Nacional de Salud en España da una cobertura casi completa de los gastos que la enfermedad ocasiona, los gastos económicos que se generan son enormes debido a la adquisición de ayudas técnicas, a las obras en el hogar y a la baja laboral del paciente y/u otros familiares.

Los trabajadores sociales serán los encargados de dar respuesta a problemas y situaciones específicas de una manera especializada e individualizada a los pacientes y familiares, ya que pueden prestar ayuda e información de aquellas opciones a las que tienen derecho.

Aún, las necesidades que presentan estos pacientes no han sido resueltas por completo, es por ello que se están llevando a cabo distintas iniciativas para mejorar la situación de las familias [2].

6.5. ANEXO V: Información sobre los recursos sociales disponibles

Se pueden distinguir dos tipos de recursos, los públicos y los privados.

1. *Recursos públicos*: no son específicos de los pacientes de ELA. Dependen de las administraciones públicas (estatal, autonómicas y locales) y están destinados a personas mayores de 65 años o con discapacidad reconocida por un centro base, y que además, deben cumplir ciertos requisitos.

Dentro de este grupo se encuentran los recursos asistenciales (centros ocupacionales, centros de día, residencias, teleasistencia, servicio de ayuda a domicilio) y las aportaciones económicas (prestaciones, pensiones y ayudas individuales). Explicadas más detalladamente con anterioridad en el Anexo III.

2. *Recursos privados*: bien empresas destinadas a prestar servicios a personas con discapacidad o bien, asociaciones creadas.
 - *Empresas*: suelen ser empresas de ayuda a domicilio, ortopedias, adaptadores de vehículos, empresas y profesionales para adaptaciones del hogar, empresas dedicadas a la organización de turismo y ocio accesible y clínicas de rehabilitación.
 - *Asociaciones*: suelen ser creadas por afectados y familiares y tienen como objetivo informar, apoyar y ayudar a los pacientes y familias de una forma fácil, directa y asequible. Además, ofrecen algunos servicios sociosanitarios como fisioterapia, logopedia, atención psicológica, formación de cuidadores... En ocasiones, resulta difícil de disponer de asociaciones en todas las provincias, de modo que acuden a otras asociaciones en busca de ayuda. Con estas asociaciones se complementan los servicios prestados por los profesionales sanitarios o de los servicios sociales y reivindican derechos y servicios que mejoren la calidad de vida de estos pacientes [2].