



Escuela Universitaria  
de Enfermería - Huesca  
Centro adscrito  
Universidad Zaragoza



Trabajo Fin de Grado  
Grado en Enfermería

# Esclerosis Lateral Amiotrófica. Revisión bibliográfica.

Autor

Josu Zabala Mené

Directora

Carmen Tosat Mancho

Escuela Universitaria de Enfermería de Huesca  
Curso académico 2019/2020

## Contenido

|  |    |
|--|----|
| RESUMEN .....                            | 4  |
| Palabras clave .....                     | 4  |
| ABSTRACT .....                           | 5  |
| Key words .....                          | 5  |
| INTRODUCCIÓN .....                       | 6  |
| Justificación .....                      | 6  |
| OBJETIVOS: .....                         | 7  |
| Objetivo general .....                   | 7  |
| Objetivos específicos.....               | 7  |
| METODOLOGÍA.....                         | 8  |
| Diagrama de flujo.....                   | 2  |
| DESARROLLO .....                         | 3  |
| Aspectos generales .....                 | 3  |
| Epidemiología .....                      | 3  |
| Etiología.....                           | 4  |
| Alteraciones genéticas: .....            | 5  |
| Alteraciones metabólicas: .....          | 5  |
| Estilo de vida: .....                    | 6  |
| Actividad física .....                   | 6  |
| Exposición ambiental: .....              | 6  |
| Diagnóstico .....                        | 7  |
| Tratamiento .....                        | 8  |
| Tratamiento farmacológico .....          | 8  |
| Tratamiento no farmacológico .....       | 9  |
| Atención sanitaria .....                 | 11 |
| Calidad de vida.....                     | 11 |
| Atención sanitaria .....                 | 11 |
| Recursos sociosanitarios en España ..... | 12 |
| Impacto económico en España .....        | 13 |
| Cuidados enfermería .....                | 13 |
| CONCLUSIONES.....                        | 14 |
| AGRADECIMIENTOS .....                    | 15 |
| BIBLIOGRAFÍA .....                       | 16 |
| ANEXOS .....                             | 21 |

|   |    |
|---|----|
| Anexo I: Artículos tras la búsqueda bibliográfica.....  | 21 |
| Anexo II: Criterios de El Escorial .....  | 26 |
| Anexo III: Algoritmo para el diagnóstico de ELA según los criterios de El Escorial revisado y con modificaciones del consenso Awaji-Shima. .... | 27 |
| Anexo IV: Fenotipos de afectación clínica. ....   | 28 |
| Anexo V: Características clínicas de la ELA según motoneurona afectada. ....  | 29 |
| Anexo VI: Efectos adversos Riluzol.....   | 30 |
| Anexo VII: Tratamiento sintomático de la ELA. ....  | 31 |
| Anexo VIII: Manejo de problemas respiratorios. ....   | 32 |
| Anexo IX: factores implicados en la malnutrición.....   | 33 |
| Anexo X: Preguntas clave en el manejo nutricional de los pacientes con ELA: resumen de recomendaciones nutricionales.....                       | 34 |
| Anexo XI: Distribución por perfil profesional y % de CCAA que cuentan con cada perfil. ....   | 36 |
| Anexo XII: Recursos sanitarios de los que disponen pacientes afectados a ELA en España. ....  | 37 |
| Anexo XIII: Impacto económico de la asistencia en pacientes con ELA en España en comparación a otras enfermedades neurodegenerativas. ....      | 38 |

## **RESUMEN**

**Introducción:** La ELA es una enfermedad neurodegenerativa que avanza inexorablemente hasta la parálisis y defunción del paciente en un tiempo medio de 3 a 5 años desde la aparición de la enfermedad. Supone un importante problema de salud, por su gravedad e impacto en el paciente, la familia y su entorno.

**Objetivo:** Realizar una investigación documental recopilando la información científica actual existente sobre la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA).

**Metodología:** Se realiza la búsqueda mediante la combinación de términos DeCS (Esclerosis lateral amiotrófica, enfermedad, epidemiología, etiología, diagnóstico, tratamiento, cuidados y enfermería) y MeSH (Amyotrophic lateral sclerosis, disease, epidemiology, etiology, diagnostic, treatment, care y nursing) y el operador booleano AND empleando como fuentes de información: MEDLINE (vía PubMed), Biblioteca Cochrane, Scielo, Cuiden y Google académico.

**Desarrollo:** Esclerosis Lateral Amiotrófica o enfermedad de Charcot es un trastorno neurológico degenerativo que se caracteriza por una degeneración progresiva de las neuronas motoras. En Europa aparece con una incidencia media de 2,36/100000/año y prevalencia que oscila entre los 2 y 5 casos por cada 100000 habitantes. Aunque la causa todavía sigue siendo desconocida, los estudios la asocian a una exposición de agentes exógenos y predisposición genética. Existe un claro retraso diagnóstico de entorno a un año, y actualmente solo un fármaco se emplea como tratamiento definitivo: riluzol. El abordaje de la enfermedad se basa en la asistencia multidisciplinar, que agrupa un gran número de profesionales de la salud y servicios sociales.

**Conclusiones:** aunque existen grandes avances tanto en el conocimiento de la enfermedad como en el abordaje multidisciplinar de la ELA, todavía se encuentran incógnitas en el trayecto diagnóstico y en la búsqueda de un tratamiento efectivo.

### **Palabras clave**

Esclerosis lateral amiotrófica, enfermedad, epidemiología, etiología, diagnóstico, tratamiento, cuidados y enfermería.

## **ABSTRACT**

Introduction: ALS is a neurodegenerative disease that progresses inexorably to paralysis and the definition of the patient in an average time of 3 to 5 years from the appearance of the disease. It is a major health problem, due to its severity and the impact it has on the patient, the family and their environment.

Objective: To carry out a documentary investigation, to compile the current scientific information on Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS).

Methodology: Bibliographic review on Amyotrophic Lateral Sclerosis, by combining search terms DeCS (Esclerosis lateral amiotrófica, enfermedad, epidemiología, etiología, diagnóstico, tratamiento, cuidados y enfermería) and MeSH (Amyotrophic lateral sclerosis, disease, epidemiology, etiology, diagnostic, treatment, care y nursing) and the Boolean operator AND in different databases: MEDLINE (PubMed), Biblioteca Cochrane, Scielo, Cuiden y Google académico.

Development: Amyotrophic lateral sclerosis or Charcot's disease is a degenerative neurological disorder characterized by a progressive degeneration of motor neurons. In Europe it appears with an average incidence of 2.36/100,000 /year and a prevalence that ranges between 2 and 5 cases per 100000 habitants. Although the cause is still unknown, studies associate it with exogenous agent exposure and genetic predisposition. There is a clear diagnostic delay of around one year, and currently only one drug is used as the definitive treatment: riluzole. The disease approach is based on multidisciplinary care, which brings together a large number of health and social services professionals.

Conclusions: although there are great advances in both the knowledge of the disease and the multidisciplinary approach to ALS, there are still unknowns in the diagnostic path and in the search for an effective treatment.

### **Key words**

Amyotrophic lateral sclerosis, disease, epidemiology, etiology, diagnostic, treatment, care y nursing.

## **INTRODUCCIÓN**

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad progresiva degenerativa del sistema nervioso central que, pese a su escasa prevalencia, supone un importante problema de salud, tanto por su gravedad como por el impacto que supone tanto en el paciente como en la familia y su entorno (1).

Se caracteriza por una degeneración progresiva de las neuronas motoras en la corteza cerebral (neuronas motoras superiores), tronco del encéfalo y médula espinal (neuronas motoras inferiores). La consecuencia es una debilidad muscular que avanza hasta la parálisis (1).

Respecto al origen de esta patología, las investigaciones realizadas hasta el momento sugieren más relevantes los factores exógenos que los genéticos, aun aceptando universalmente que entorno al 5-10% de todos los casos son de etiología familiar (1).

Con relación a la asistencia sanitaria en pacientes con ELA es imprescindible el abordaje mediante el control de síntomas, manejo de los problemas respiratorios y nutricionales, el apoyo psicológico, apoyo social y la investigación desde una perspectiva multidisciplinar (1)(2).

### **Justificación**

Hablar de la ELA es hablar de una enfermedad progresiva devastadora, que afecta tanto a la persona que la sufre como a su familia y entorno social. Al igual que ocurre con otras enfermedades degenerativas, formar a los profesionales en el conocimiento de la misma es esencial para lograr abordar el proceso de enfermedad de manera adecuada.

Para ello, es imprescindible que los diferentes ámbitos sanitarios que participan en su abordaje conozcan aspectos como qué es la ELA, porque y a quien afecta, como se logra el diagnóstico definitivo y que tratamiento reciben (farmacológico y no farmacológico).

Por esto mismo, como manera de conocer a fondo la enfermedad, indagar en todos sus aspectos y agrupar lo que se conoce sobre ella hasta hoy, se

decide realizar una revisión bibliográfica de la Esclerosis Lateral Amiotrófica.

## **OBJETIVOS:**

### **Objetivo general**

- Realizar una investigación documental recopilando la información científica actual existente sobre la Esclerosis Lateral Amiotrófica.

### **Objetivos específicos**

- Conocer la evolución del proceso de enfermedad: definición, distribución, diagnóstico, tratamiento y asistencia sanitaria.
- Indagar en el tratamiento actual y la existencia de estudios activos en la búsqueda de un tratamiento efectivo.
- Descubrir los recursos que dispone la asistencia sanitaria de las personas con ELA en España.
- Conocer el impacto socioeconómico de la enfermedad en España.
- Describir el papel que desempeña Enfermería en el cuidado de este tipo de pacientes.

## **METODOLOGÍA**

Durante el proceso de búsqueda, llevado a cabo entre los meses de enero y abril del año 2020, se emplean como bases de datos MEDLINE (vía PubMed), Biblioteca Cochrane, Scielo, Cuiden y Google académico, con el fin de garantizar una búsqueda amplia y efectiva.

Para ello se emplean como criterios de inclusión: artículos a texto completo, relacionados con el tema del trabajo (Esclerosis Lateral Amiotrófica), fecha de publicación entre 2015 y 2020 y documentos escritos en inglés y/o castellano; y criterios de exclusión: trabajos fin de grado, máster y tesis doctorales.

En primer lugar, se limita la búsqueda en las diferentes bases de datos mediante la combinación de los términos de búsqueda DeCS y MeSH, empleando el operador booleano AND y aplicando el criterio de inclusión: fecha de publicación entre 2015 y 2020.

| <b>DeCS</b>   | <b>MeSH</b>   |
|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"><li>- Esclerosis lateral amiotrófica</li><li>- Enfermedad</li><li>- Epidemiología</li><li>- Etiología</li><li>- Diagnóstico</li><li>- Tratamiento</li><li>- Cuidados</li><li>- Enfermería</li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>- Amyotrophic lateral sclerosis</li><li>- Disease</li><li>- Epidemiology</li><li>- Etiology</li><li>- Diagnostic</li><li>- Treatment</li><li>- Care</li><li>- Nursing</li></ul> |

| <b>COMBINACIÓN DE TÉRMINOS DE BÚSQUEDA DeCS</b>  | <b>COMBINACIÓN DE TÉRMINOS DE BÚSQUEDA MeSH</b> |
|--|---|
| Esclerosis lateral amiotrófica AND enfermedad    | Amyotrophic lateral sclerosis AND disease       |
| Esclerosis lateral amiotrófica AND epidemiología | Amyotrophic lateral sclerosis AND epidemiology  |
| Esclerosis lateral amiotrófica AND etiología     | Amyotrophic lateral sclerosis AND etiology      |
| Esclerosis lateral amiotrófica AND diagnóstico   | Amyotrophic lateral sclerosis AND diagnostic    |
| Esclerosis lateral amiotrófica AND tratamiento   | Amyotrophic lateral sclerosis AND treatment     |
| Esclerosis lateral amiotrófica AND cuidados      | Amyotrophic lateral sclerosis AND care          |
| Esclerosis lateral amiotrófica AND enfermería    | Amyotrophic lateral sclerosis AND nursing       |

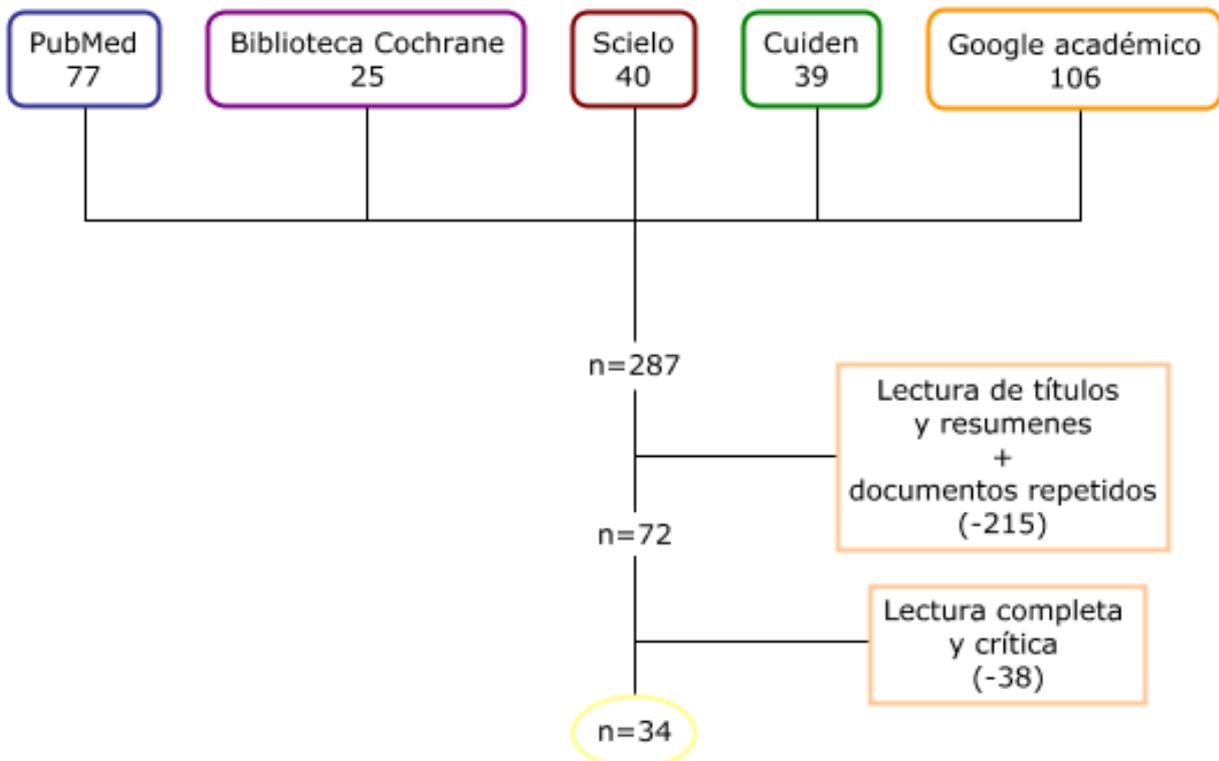
Tras la lectura de los títulos de los artículos obtenidos en esta primera búsqueda, se realiza un segundo cribado aplicando el resto de los criterios de inclusión y exclusión, obteniendo así nuevos resultados:

|              |                           |              |              |                         |
|--------------|---------------------------|--------------|--------------|-------------------------|
| PubMed<br>77 | Biblioteca Cochrane<br>25 | Scielo<br>40 | Cuiden<br>39 | Google académico<br>106 |
|--------------|---------------------------|--------------|--------------|-------------------------|

Tras esta fase (n=287), se continua con una lectura de títulos y resúmenes, descartando aquellos que carezcan de relevancia para el desarrollo del trabajo y documentos repetidos (n=72). Se vuelven a leer los artículos seleccionados, de manera completa y crítica, obteniendo un total de 34 artículos con los que poder redactar el desarrollo (anexo I).

Además, como primer paso de conocer la enfermedad y con el posterior objetivo de complementar la búsqueda, se toman como apoyo y fuente de información Fundación Francisco Luzón, adELA (Asociación Española de ELA), Fundació Miquel Valls, ELA-Principado, FUNDELA, ELA/EMN (Asociación española para el apoyo a la investigación y protección de los derechos de los pacientes que sufren Esclerosis Lateral Amiotrófica) y el Boletín Oficial del Estado (BOE).

## Diagrama de flujo



# **DESARROLLO**

## **Aspectos generales**

Esclerosis Lateral Amiotrófica o enfermedad de Charcot es un trastorno neurológico degenerativo que se caracteriza por una degeneración progresiva de las neuronas motoras en la corteza cerebral (neuronas motoras superiores), tronco del encéfalo y médula espinal (neuronas motoras inferiores) (1).

Presenta un inicio insidioso seguido de una debilidad muscular (los músculos comienzan a atrofiarse perdiendo la capacidad de llevar a cabo movimientos voluntarios, a consecuencia de no recibir correctamente señales de las neuronas) y que avanza hasta la parálisis. Se extiende por diferentes regiones del cuerpo, incluyendo entre otros los pulmones, órganos implicados en la deglución y el diafragma (1)(2).

Esta enfermedad amenaza la autonomía motora, la comunicación oral, la deglución y la función respiratoria, dejando intactos los sentidos, el intelecto y los músculos de los ojos. A medida que evoluciona, el paciente requiere más ayuda para realizar las actividades de la vida diaria, volviéndose así y de manera progresiva una persona cada vez más dependiente (1).

## **Epidemiología**

Aunque la ELA fue descrita por primera vez en 1869 por el neurólogo francés Jean-Martin Charcot, no fue hasta 1990 cuando aparecieron los primeros registros epidemiológicos (1).

A nivel universal, son varios los estudios epidemiológicos que recogen datos acerca de la incidencia y prevalencia de la ELA. Aunque la estandarización de la incidencia a escala mundial sea de 1,68 (1,50-1,85/100.000), se aprecia una clara heterogeneidad entre regiones. Mientras que, entre Europa, Norte de América y Nueva Zelanda tiende a homogenizarse, siendo la incidencia estandarizada de 1,81 (1,66-

1,97/100.000/año); en el este y sur de Asia se describe una incidencia de 0,83 (0,42-1,24/100.000/año) y 0,73 (0,58-0,89/100.000/año) respectivamente (3)(4).

Dentro de Europa, existen leves diferencias según la región. Las incidencias oscilan entre 1,92 (1,49-2,34/100.000/año) en el norte, 2,22 (1,72-2,73/100.000/año) en el sur y 2,35 (1,79-2,92/100.000/año) en el oeste (3)(4).

Respecto a la población española, son pocos los estudios epidemiológicos publicados hasta el momento. Entre otros encontramos los que incluyen a la población de Cantabria, la isla de Palma, Segovia y Cataluña (2)(4). Los datos más recientes los encontramos de la mano de Fundación Luzón, donde nos hablan de la existencia de 4000 casos nuevos diagnosticados en España en el año 2018 (8,52/100000/año) (5).

La prevalencia, medida que depende por completo de la tasa de supervivencia de la enfermedad y que se ajusta a los avances en el tratamiento de la misma, se mantiene baja, ya que la mortalidad de la ELA es todavía muy alta, oscilando entre 2 a 5 casos por cada 100000 habitantes (4)(6).

La edad media de inicio se encuentra entre los 50-60 años, con un intervalo amplio entre 15 y 90 años y un pico de incidencia a los 70-75 años (4). En la región occidental, el ratio de incidencia entre sexos es de 1,5-1 favorable a los varones (4)(6) que tiende a igualarse a medida que aumenta la edad.

## **Etiología**

Actualmente, no se conoce un origen definido. Son muchos los autores que hablan de diferentes hipótesis, siendo la de una etiología multifactorial (6)(7) la que mayor aceptación ha adquirido.

Se conocen dos variantes de ELA según su causa: ELA esporádica (ELAe), responsable del 90-95% de los casos y asociada a la exposición de diversos

agentes, y ELA familiar (ELAf) , 5-10% de los casos y vinculada a la predisposición genética (1)(2)(7).

Al hablar de un origen multifactorial, son muchos los factores que se han propuesto como factores de riesgo asociados a la ELA. Sin embargo, solo tres están establecidos como factores de riesgo reales: edad avanzada, sexo masculino y antecedentes familiares (6)(7)(8).

#### Alteraciones genéticas:

En la ELA familiar, existe un claro componente hereditario. En este caso, hablamos de una herencia autosómica (no ligada al sexo) y dominante (solo es necesario la mutación en un único gen) (1)(6)(7)(8).

Las teorías genéticas hablan de muchas posibles mutaciones (7)(9)(10) en multitud de genes, centrandos sus esfuerzos mayormente en:

- SOD1: en el 10-20% de los casos de ELAf y el 1-5% de ELAe existe una mutación en este gen (6)(7).
- C9ORF72: esta mutación que forma una expansión patológica de la repetición de nucleótidos GGGGCC está asociada a la demencia frontotemporal (6)(7).
- TARDBP: mutaciones en este gen aparecen en un 4% de los casos de ELAf y en un 1% de ELAe (6)(7).

#### Alteraciones metabólicas:

Desde hace tiempo se sabe que los pacientes con ELA sufren una reducción progresiva de masa corporal, principalmente asociada a la atrofia muscular propia de la enfermedad. Sin embargo, varios estudios asocian esta reducción a un aumento del gasto energético basal o hipermetabolismo sistémico (6)(11).

Se ha observado que junto a estos defectos aparecen otros, tales como déficit de hormona del crecimiento, intolerancia a la glucosa y resistencia a la insulina (11).

Es por esto que existe una estrecha relación entre la ELA y la diabetes. La diabetes tipo 1, como responsable de triplicar el riesgo de padecer la patología, y la diabetes tipo 2 con un menor riesgo de padecerla (6)(12).

#### Estilo de vida:

El tabaco, y según varias evidencias científicas, se está empezando a considerar posible factor de riesgo de ELA. Quizás de mayor impacto en mujeres menopaúsicas, y de menor en hombres (6)(7).

La relación que más se ha investigado entre los factores dietéticos y la ELA es el alto consumo de antioxidantes como la vitamina E como reductor del riesgo a padecer la enfermedad (9)(13).

Existen estudios donde hablan de los ácidos grasos poliinsaturados, que quizás sean capaces de modular el metabolismo lipídico, el estrés oxidativo y procesos inflamatorios, principales responsables de la patogenia (9)(13). En cambio, los intentos de asociar el consumo de café y alcohol a este rol siguen siendo escasos a día de hoy (6).

#### Actividad física

Se ha establecido una clara relación entre los pacientes de ELA y la alta práctica de ejercicio y un bajo IMC (1)(7)(12). Existe un mayor riesgo en atletas profesionales que en aquellos que lo practican en forma de ocio. Un estudio Sueco longitudinal asoció el nivel alto de actividad física a los 18 años con un mayor riesgo de padecer ELA y de obtener un peor pronóstico. Respecto al IMC, varios estudios longitudinales y de cohortes apuntan a un mayor riesgo de padecer la patología en personas con un bajo IMC (1)(6)(7)(12).

#### Exposición ambiental:

Si hablamos de factores de riesgo ambientales, cabe destacar una mayor incidencia de ELA en profesiones que trabajan expuestas a diferentes agentes ambientales: trabajadores de cabina de avión, trabajadores de la construcción, electricistas, granjeros, peluqueros, pintores, técnicos de laboratorio, trabajadores en piel, mecánicos, personal militar, profesionales

sanitarios, trabajadores de plantas de producción de energía, tabacaleros, pastores, veterinarios, soldadores y trabajadores de metalurgia (1)(6)(7).

Está estudiado que existe relación entre el aumento del riesgo a desarrollar la enfermedad con la exposición, entre otros, a altos niveles de radiación electromagnética, niveles elevados de plomo en sangre y de manganeso, selenio, hierro, cobre o aluminio en líquido cefalorraquídeo (6)(9), así como a pesticidas como los organoclorados, piretroides, herbicidas y fumigantes, o a la  $\beta$ -metilamino-L-alanina (BMAA), producto del metabolismo de ciertas cianobacterias (6)(7).

## **Diagnóstico**

Al igual que se ha mencionado previamente, aunque hablemos de una enfermedad con una rápida progresión, lograr un diagnóstico en las fases iniciales de la ELA es una ardua tarea, debido a su inicio insidioso, ausencia de marcadores diagnósticos específicos y su heterogeneidad clínica (1)(14)(15)(16).

Esto se traduce en la realización de pruebas innecesarias, el aumento de errores diagnósticos, y por ello un retraso diagnóstico de entorno a un año (un tercio de la supervivencia global de la enfermedad) (17)(18).

Actualmente, lograr acortar este "tiempo de espera" en el diagnóstico de una enfermedad como es la ELA, repercute de manera directa y positiva en aspectos como la ansiedad que viven pacientes y familiares durante la fase diagnóstica, número de pruebas e intervenciones innecesarias, inicio del tratamiento con riluzol (siendo en la fase inicial de la enfermedad más efectiva) y la planificación al proceso de enfermedad (2)(17)(18).

Por tanto, el diagnóstico definitivo sigue todavía vinculado a la historia clínica y exploración física, examen neurológico (criterios de El Escorial (anexo II), Arlie House y Awaji-shima (anexo III), características clínicas y neuroimagen, con el fin de descartar tumores o un síndrome piramidal (19), pruebas radiológicas (20), electro diagnósticas y de laboratorio (1)(18)(21).

Dentro de la ELA, existen varios perfiles clínicos (anexo IV) en función de la aparición de los signos y síntomas, cuya aparición se rige en consecuencia del tipo de motoneurona afectada (anexo V) (1)(9)(16).

## **Tratamiento**

A día de hoy, y aunque se sigue avanzando en el camino de lograr un tratamiento capaz de erradicar la enfermedad, no se conoce cura, por lo que en la gran parte de afectados por ELA, la muerte es debido a una insuficiencia respiratoria entre los 3 y 5 años desde el inicio de los síntomas (1)(22)(23).

De ahí, la importancia de abordar la enfermedad desde un ámbito multidisciplinar, involucrando tanto a profesionales sanitarios como servicios y sistemas de apoyo social (2)(23)(16).

Por tanto, el régimen terapéutico se fundamenta principalmente en el tratamiento sintomático, sin dejar de lado el abordaje no farmacológico, imprescindible para mantener una calidad de vida y actuar como soporte fundamental en el correcto afrontamiento holístico de la enfermedad (1)(2)(23)(16).

### Tratamiento farmacológico

Actualmente, solo un fármaco se emplea en el tratamiento definitivo de la ELA: riluzol (23) (RILUTEK®), demostrando prolongar la supervivencia en dos-tres meses, con un mecanismo de acción centrado en bloquear el exceso de acción del glutamato, una administración de 50mg c/12h, y varios efectos adversos (anexo VI).

No existen estudios que avalen la eficacia del riluzol en la fase final de la enfermedad, sin embargo, algunos autores asocian una mayor eficacia del fármaco a la administración de la misma en la fase inicial de la enfermedad (6)(23), difícil teniendo en cuenta el retraso diagnóstico propio de la ELA .

Junto a estos fármacos de primera elección, existe otra vía que refuerza de alguna manera el objetivo de frenar el avance de la patología. El estrés

oxidativo, juega un gran papel en la patogenia de esta, por lo que administrar fármacos antioxidantes puede influir en el retraso de la aparición de los síntomas y el avance de la misma. Entre otros encontramos la vitamina E y vitamina C, carotenos, flavonoides, resveratrol, cúrcuma, Co-enzima Q<sub>10</sub>, melatonina y edaravone (13)(23).

El tratamiento sintomático (15)(23) engloba síntomas como la sialorrea, secreciones bronquiales, calambres, espasticidad, dolor, edemas, espasmos laríngeos, labilidad emocional, ansiedad y depresión (anexo VII).

### Tratamiento no farmacológico

Al hilo de lo mencionado previamente, el tratamiento de la ELA mantiene un carácter paliativo, siendo varios los aspectos a tratar de manera no farmacológica, entre los que encontramos (1)(2)(16):

- Asistencia respiratoria: es crucial lograr abordar la disfunción respiratoria que emerge durante la enfermedad. El soporte ventilatorio juega un papel crucial (16) (anexo VIII).

Por un lado encontramos la ventilación mecánica no invasiva (VMNI), mascarilla nasales o BiPAP entre otros, que evitan la necesidad de una intubación endotraqueal, y la ventilación mecánica invasiva (VMI), capaz de introducir presión positiva en los pulmones, evitando que tanto músculos respiratorios como el diafragma tengan que actuar (16)(24).

Existen discusiones entre la eficacia de una y otra, pero estudios recientes afirman que ambas ayudan a prolongar la supervivencia del paciente, mientras que solo la VMNI está asociada a la mejora de calidad de vida (24).

- Asistencia nutricional: son muchos los factores implicados en la malnutrición (disfagia, sialorrea, hiporexia, depresión...) o el aumento del gasto energético (11)(22).

Instituciones como autores coinciden en la importancia de llevar a cabo una valoración nutricional precoz y periódica, lo cual hace importante conocer cuáles son los factores implicados en la malnutrición (anexo IX) (2)(22). Durante el proceso de la

enfermedad, son muchas las dudas que surgen tanto profesionales como en pacientes y familiares o entorno cercano, siendo en ocasiones un problema en el manejo de la misma (anexo X).

En las primeras fases es crucial proporcionar una correcta educación sanitaria, sin embargo, en fases posteriores se requiere la colocación de una sonda nasogástrica y/o gastrostomía endoscópica percutánea (PEG) (22)(16).

- Asistencia psicológica: la ELA, con un proceso gravemente discapacitante y todavía mortal, produce un fuerte impacto tanto en el que la padece como en los que están cerca de ella, haciendo aparecer una serie de reacciones emocionales que demandan su asistencia, atención e intervención (1)(2)(25).

Ante las incógnitas que presenta todavía el tratamiento actual y la necesidad de encontrar un tratamiento definitivo, son muchas las investigaciones que se mantienen activas, proporcionando alternativas terapéuticas, entre las que destacan:

- Edaravone: potente agente antioxidante, que aun siendo empleado en varios países, en Europa está todavía a la espera de la aprobación por la Agencia Europea de Medicamentos (7)(23)(26).
- Células madre: todavía en fase de estudio, donde se plantea la extracción de células madre de la medula ósea del paciente para luego introducirlas en los músculos afectados (26)(27)(28).
- Masitinib (Masivet<sup>®</sup>, Rinavet-CA1<sup>®</sup>): tiene como mecanismo de acción inhibir la proliferación y el desplazamiento de la microglía. Se esperaba comercializar en 2018, pero después de que varios estudios demostraran que produce cambios significativos respecto a fármacos ya existentes, se detuvo de inmediato. Actualmente se ha aprobado el inicio de un estudio en fase 3 para probar la seguridad y efectividad del fármaco (23)(26).
- Fármacos multidiana: con el fin de encontrar una estrategia terapéutica eficaz, surge la idea de utilizar fármacos multidiana para el tratamiento de patologías multifactoriales. Existe un estudio realizado en 2019, donde se demuestra que la combinación de

inhibidores producen un efecto sinérgico en la neuroprotección celular (26)(29).

- Terapia génica: permitiría sustituir el gen modificado por uno normal, restableciendo su función. Sin embargo, todavía resulta complicado dirigir el material genético específicamente a aquellos tejidos donde ejerce su acción el gen (26)(30).

## **Atención sanitaria**

### Calidad de vida

Con el fin de contextualizar la asistencia sanitaria que reciben los pacientes afectados de ELA, es necesario mencionar el término calidad de vida relacionada con la salud (CVRS), aspecto indispensable en el correcto abordaje del proceso de enfermedad (2)(16)(31)(32).

Son muchos los beneficios que conlleva la aparición de este concepto en el abordaje de incontables enfermedades donde, entre otros, encontramos incrementar la atención sobre las preocupaciones de los pacientes, mejorar la comunicación entre el paciente y su médico, identificar y priorizar problemas y monitorizar el impacto de la enfermedad y el tratamiento (2)(16)(32).

Aunque existan incongruencias en el desarrollo de instrumentos específicos para medir la CVRS en diferentes enfermedades, la ELA tiene su propia herramienta, capaz de realizar una medición que engloba las características de la misma: Specific Quality of Life-Revised (ALSSQOL-R) (16)(32).

### Atención sanitaria

Teniendo en cuenta las características de la ELA, es esencial proporcionar una asistencia sanitaria multidisciplinar ajustada a las necesidades evolutivas de cada paciente y su entorno (2)(8)(16).

Se requiere la participación de un gran número de profesionales de farmacia, psicología clínica, profesionales de enfermería, fisioterapia, terapia ocupacional, cobertura social, además de especialistas en atención

primaria, neurología, rehabilitación, neumología, endocrinología y nutrición (anexo XI) (1)(2)(5)(8)(16).

La Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, con el fin de facilitar el seguimiento, la aplicación y continuidad de la atención sanitaria en las Comunidades Autónomas (CCAA), apoya la figura del "gestor de casos", responsable de coordinar la multitud de intervenciones que requieren los usuarios (2)(8)(16).

El traslado al hospital a veces ocasiona problemas técnicos y emocionalmente costosos, por lo que la Atención Primaria juega un papel crucial, ya que es capaz de proporcionar la ayuda domiciliaria que tanto necesitan, asegurando la continuidad de los cuidados (2)(8)(16).

Las necesidades de los pacientes se multiplican con la evolución de la enfermedad, por lo que es fundamental la coordinación de todas las actuaciones para trabajar en la misma línea, evitando contradicciones y reforzando las buenas prácticas. La atención temprana a estos pacientes contribuye a su mejor formación y a la de sus familiares para prevenir situaciones de deterioro y afrontar el proceso de dependencia (1)(2).

### Recursos sociosanitarios en España

Existe un amplio abanico de recursos sanitarios disponibles para el abordaje multidisciplinar de pacientes y entorno afectados por la ELA. Sin embargo, en España existen claras diferencias entre CCAA (anexo XII) (2)(5).

Respecto a los medios sociales, dentro del área de Servicios Sociales no existen recursos específicos para la ELA, por lo que entran dentro del circuito de certificación de discapacidad y/o de situación de dependencia, adjudicando los recursos para personas con discapacidad física (16)(31)(33).

Actualmente, y con el firme propósito de mejorar la atención social de personas con ELA y sus cuidadores, el Boletín Oficial del Estado publica la

resolución del convenio entre la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales y la fundación Francisco Luzón, el 13 de enero de 2020 (33).

#### Impacto económico en España

La ELA, como enfermedad degenerativa crónica, supone el trabajo en conjunto de muchos ámbitos, y aunque entre casos predomine la heterogeneidad, tanto por los objetivos perseguidos como por la metodología empleada en el abordaje de la patología, el coste económico asciende hasta los 44.483 euros, según un estudio dirigido por Mario Garcés (4), que logró estimar un coste medio por paciente en el año 2014, y donde se observa una clara diferencia entre la ELA y otras enfermedades neurodegenerativas, como el Parkinson o el Alzheimer(anexo XIII) (2)(4).

#### Cuidados enfermería

Dentro del papel que desempeña Enfermería, son muchas las intervenciones que llevan a cabo, teniendo como objetivo planificar y adaptar los cuidados a las necesidades de los pacientes, valorando el grado de afectación de esta a su estado físico, psicológico y social (8)(34).

Entre otras encontramos: supervisar los cambios en las vías respiratorias, la deglución o el habla, ofrecer cuidados de la piel y prevenir las úlceras por presión, ayudar a lograr que la dieta del paciente esté bien equilibrada, seguir las pautas de profesionales de fisioterapia y terapia ocupacional, controlar las alteraciones en los patrones de evacuación. implementar estrategias de prevención de caídas, como la eliminación de posibles peligros de tropiezo y/o una silla para la ducha y ofrecer apoyo emocional, tanto al paciente como a su familia y/o cuidadores (8)(34).

De ahí, la necesidad de formar adecuadamente a los profesionales, con el fin de brindar una atención de calidad necesaria en este tipo de patologías (2)(16)(17)(34).

## **CONCLUSIONES**

- La Esclerosis Lateral Amiotrófica, enfermedad neurodegenerativa con afectación a las neuronas motoras que avanza hasta la parálisis, mantiene una incidencia baja de 2,36/100000/año en Europa.
- La prevalencia de la enfermedad se mantiene baja (entre 2 y 5 casos/100000 habitantes), ya que la mortalidad sigue siendo alta a causa de no existir todavía un tratamiento efectivo.
- Aunque existen criterios diferenciales y multitud de pruebas con las que formular un diagnóstico definitivo, todavía cuesta alcanzar el objetivo en fases inicial de la enfermedad, lo que se traduce en un retraso del diagnóstico medio de un año.
- Actualmente, solo dos son los fármacos aceptados como tratamiento modificador de la ELA: riluzol (Rilutek) y edaravone (a la espera de la aprobación de la Agencia Europea de Medicamentos).
- Son muchos los recursos enfocados a la asistencia de este tipo de pacientes. Sin embargo, dentro de España todavía existen claras diferencias entre CCAA.
- Al no existir recursos específicos para la ELA, todavía entran dentro del circuito de certificación de discapacidad y/o de situación de dependencia, adjudicando los recursos para personas con discapacidad física.
- A causa de la implicación de los diferentes servicios sanitarios y la complejidad de los cuidados que todavía prevalece a causa de no existir un tratamiento curativo, el coste económico asciende a 44.483 euros, por encima de enfermedades neurodegenerativas como el Alzheimer o el Parkinson.
- Es fundamental abordar la asistencia sanitaria desde un ámbito multidisciplinar, ya que está demostrado ser la manera más efectiva de proporcionar un cuidado holístico e integral.
- Enfermería juega un papel clave tanto en la educación sanitaria como en el apoyo emocional hacia el paciente y su entorno.

## **AGRADECIMIENTOS**

En primer lugar, agradecer a la Universidad de Zaragoza, en concreto a la Escuela Universitaria de Enfermería de Huesca, por estos cuatro años de formación. Docentes, trabajadores de la escuela, personal sanitario de Huesca y compañera/os de clase son en gran parte responsables de poder sentirme enfermero.

En segundo lugar, agradecer a D<sup>a</sup> Carmen Tosat Mancho, docente de la escuela y tutora de este trabajo, por su orientación, dedicación, comprensión y apoyo. Gracias por confiar en mí.

Y por último, a mi entorno más cercano. Habéis sido clave en todo esto. Gracias de todo corazón.

Josu.

## **BIBLIOGRAFÍA**

1. Brown RH, Al-Chalabi A. Amyotrophic lateral sclerosis. *N Engl J Med* [Internet]. 2017 [citado 4 de marzo de 2020]; 377: 162-72. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28700839>
2. Rodríguez Escobar J, Andradas Aragones E, Casado Durandez P. Abordaje de la Esclerosis Lateral Amiotrófica dentro de la estrategia en enfermedades neurodegenerativas del Sistema Nacional de Salud [Internet]. 2017 [citado 4 de marzo de 2020]. Disponible en: [https://www.mscbs.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Abordaje\\_de\\_la\\_Esclerosis\\_Lateral\\_Amiotrofica\\_2017.pdf](https://www.mscbs.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Abordaje_de_la_Esclerosis_Lateral_Amiotrofica_2017.pdf)
3. Marin B, Boumédiene F, Logroscino G, Couratier P, Babron MC, Leutenegger AL, et al. Variation in world wide incidence of amyotrophic lateral sclerosis: A meta-analysis. *Int J Epidemiol* [Internet]. 2017 [citado 6 de marzo de 2020]; 46(1):57-74. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5407171/>
4. Garcés M, Crespo Puras C, Finkel L, Arroyo Menéndez M. Estudio sobre las enfermedades neurodegenerativas en España y su impacto económico y social [Internet]. 2016 [citado 6 de marzo de 2020]; 180. Disponible en: <https://neuroalianza.org/wp-content/uploads/Informe-NeuroAlianza-Completo-v-5-optimizado.pdf>
5. Ffluzon.org: Observatorio Fundación Luzón: Informe de resultados [Internet]. 2018 [citado 9 de marzo de 2020]. Disponible en: <https://ffluzon.org/wp-content/uploads/2020/02/Observatorio-Luzo%CC%81n-ELA-2018.pdf>
6. Ingre C, Roos PM, Piehl F, Kamel F, Fang F. Risk factors for amyotrophic lateral sclerosis. Dove Medical Press Ltd: *Clinical Epidemiology* [Internet]. 2015 [citado 6 de marzo de 2020]; 7: 181-93. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4334292/>
7. Nowicka N, Juranek J, Juranek JK, Wojtkiewicz J. Risk factors and emerging therapies in amyotrophic lateral sclerosis. *Int J Mol Sci* [Internet]. 2019 [citado 11 de marzo de 2020]; 20: 2616. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31141951>

8. Hogden A, Foley G, Henderson RD, James N, Aoun SM. Amyotrophic lateral sclerosis: improving care with a multidisciplinary approach. *J Multidiscip Healthc* [Internet]. 2017 [citado 12 de marzo de 2020]; 10: 205-15. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28579792>
9. Riancho J, Gonzalo I, Ruiz-Soto M, Berciano J. Why do motor neurons degenerate? Actualization in the pathogenesis of amyotrophic lateral sclerosis. *Neur* [Internet]; 2019 [citado 6 de marzo de 2020]; 34: 27-37. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26853842>
10. Cervantes-Aragón I, Ramírez-García SA, Baltazar-Rodríguez LM, García-Cruz D, Castañeda-Cisneros G. Aproximación genética en la esclerosis lateral amiotrófica. *Gac Med Mex* [Internet]. 2019 [citado 14 de marzo 2020]; 155(5): 513-21. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/31695223>
11. Ngo ST, Steyn FJ. The interplay between metabolic homeostasis and neurodegeneration: Insights into the neurometabolic nature of amyotrophic lateral sclerosis. *BioMed Central Ltd: Cell Regen* [Internet]; 2015 [citado 16 de marzo de 2020]. 4: 5. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26322226>
12. Kioumourtzoglou MA, Rotem RS, Ryan M, Seals RM, Ole Gredal MD, Hansen J et al. Diabetes mellitus, obesity, and diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis a population-based study. *JAMA Neurol* [Internet]. 2015 [citado 16 de marzo 2020]; 72(8): 905-11. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26030836>
13. Carrera-Juliá S, Moreno ML, Barrios C, de la Rubia Ortí JE, Drehmer E. Antioxidant Alternatives in the Treatment of Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Comprehensive Review. *Front Physiol* [Internet]. 2020 [citado 17 de marzo 2020]; 11: 1-30. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32116773>
14. Geevasinga N, Menon P, Scherman DB, Simon N, Yiannikas C, Henderson RD, et al. Diagnostic criteria in amyotrophic lateral sclerosis. *Neurology* [Internet]. 2016 [citado 18 de marzo 2020]; 87(7): 684-90. Disponible en: <https://n.neurology.org/content/87/7/684>
15. Ng L, Khan F, Ca Y, Galea M. Symptomatic treatments for

- amyotrophic lateral sclerosis/motor neuron disease. *Cochr Datab Syst Rev* [Internet]. 2017 [citado 20 de marzo 2020]; Disponible en: <https://www.cochranelibrary.com/cdsr/doi/10.1002/14651858.CD011776.pub2/full/es>
16. Antelo Pose AM, Blanco Vazquez OM, Barreiro Mosquera JL, Cantón Blanco A, Castro Vieites JL, Diéguez Varela C et al. *Proceso Asistencial Integrado De Esclerosis Lateral Amiotrófica*. [Internet]. 2018 [citado 21 de marzo 2020]; Disponible en: [https://www.sergas.es/Asistencia-sanitaria/Documents/1076/Proceso\\_AI\\_ELA\\_C\\_cas.pdf](https://www.sergas.es/Asistencia-sanitaria/Documents/1076/Proceso_AI_ELA_C_cas.pdf)
  17. Galvin M, Ryan P, Maguire S, Heverin M, Madden C, Vajda A, et al. The path to specialist multidisciplinary care in amyotrophic lateral sclerosis: A population-based study of consultations, interventions and costs. *PLoS One* [Internet]. 2017 [citado 21 de marzo 2020]; 12(6): 1-12. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28640860>
  18. Vázquez-Costa JF, Martínez-Molina M, Fernández-Polo M, Fornés-Ferrer V, Frasset-Carrera M, Sevilla-Mantecón T. Análisis del trayecto y retraso diagnóstico de los pacientes con esclerosis lateral amiotrófica en la Comunidad Valenciana. *Neur* [Internet]. 2018 [citado 22 de marzo 2020]; Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-295-avance-resumen-analisis-del-trayecto-retraso-diagnostico-S0213485318301579>
  19. Álvarez N, Díez L, Avellaneda C, Serra M, Rubio M. Relevancia del síndrome piramidal en la esclerosis lateral amiotrófica. *Neur* [Internet]. 2018 [citado 22 de marzo 2020]; 33(1): 35-46. Disponible en: <https://medes.com/publication/127188>
  20. Menke RAL, Agosta F, Grosskreutz J, Filippi M, Turner MR. Neuroimaging Endpoints in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Neurotherap* [Internet]. 2017 [citado 22 de marzo 2020]; 14(1): 11-23. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1007/s13311-016-0484-9>
  21. Fornés C. Estudio sobre biomarcadores moleculares para el diagnóstico y el seguimiento de Esclerosis Lateral Amiotrófica. *Therap* [Internet]. 2019 [citado 23 de marzo 2020]; 46730: 103-32. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=7156562>

22. Del Olmo García MD, Virgili Casas N, Cantón Blanco A, Lozano Fuster FM, Wanden-Berghe C, Avilés V et al. Manejo nutricional de la esclerosis lateral amiotrófica: resumen de recomendaciones. *Nutr Hosp* [Internet]. 2018 [citado 26 de marzo 2020]; 35(5): 489-94. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.20960/nh.1819>
23. Chiò A, Mazzini L, Mora G. Disease-modifying therapies in amyotrophic lateral sclerosis. *Neuropharm* [Internet]; 2020 [citado 26 de marzo 2020]; 167: 107986. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30207671>
24. Silberberg AA, Robetto J, Achával M. Suspensión del Soporte Respiratorio En Enfermos Con Esclerosis Lateral Suspension of Respiratory Support in Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Cuad d bioet* [Internet]. 2018 [citado 27 de marzo 2020]; 29(96): 136-146. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=6493817>
25. Benbrika S, Desgranges B, Eustache F, Viader F. Cognitive, emotional and psychological manifestations in amyotrophic lateral sclerosis at baseline and overtime: A review. *Front Neurosci* [Internet]. 2019 [citado 28 de marzo 2020]; 13: 1-22. Disponible en: <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fnins.2019.00951/full>
26. Riva N, Agosta F, Lunetta C, Filippi M, Quattrini A. Recent advances in amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol* [Internet]. 2016 [citado 14 de marzo 2020]; 263(6): 1241-54. Disponible en: <https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=6493817>
27. Ciervo Y, Ning K, Jun X, Shaw PJ, Mead RJ. Advances, challenges and future directions for stem cell therapy in amyotrophic lateral sclerosis. *Mol Neurodegener* [Internet]. 2017 [citado 21 de marzo 2020]; 12(1): 1-22. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29132389>
28. Garbuzova-Davis S, Shell R, Mustafa H, Hailu S, Willing AE, Sanberg PR, et al. Advancing Stem Cell Therapy for Repair of Damaged Lung Microvasculature in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Cell Transplant* [Internet]. 2020 [citado 30 de marzo 2020]; 29:1-9. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/32207340>
29. Lezana Juberías EB, Martínez-González L, Martínez A. Fármacos

- multidiana en el posible tratamiento de la esclerosis lateral  
amiotrófica. *Dianas* [Internet]. 2019 [citado 16 de marzo 2020]; 8(2).  
Disponible en: <https://ebuah.uah.es/dspace/handle/10017/41480>
30. Mòdol-Caballero G, Santos D, Navarro X, Herrando-Grabulosa M.  
Neuregulin 1 reduces motoneuron cell death and promotes neurite  
growth in an in vitro model of motoneuron degeneration. *Front Cell  
Neurosci* [Internet]. 2018 [citado 27 de marzo 2020]; 11: 1-11.  
Disponible en:  
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5767462/>
31. Camacho A, Esteban J, Paradas C. Informe de la Fundación Del  
Cerebro sobre el impacto social de la esclerosis lateral amiotrófica y  
las enfermedades neuromusculares. *Neurologia* [Internet]. 2018  
[citado 24 de marzo 2020]; 33(1): 35-46. Disponible en:  
<http://dx.doi.org/10.1016/j.nrl.2015.02.003>
32. Felgoise SH, Feinberg R, Stephens HE, Barkhaus P, Boylan K, Caress  
J, et al. Amyotrophic lateral sclerosis-specific quality of life-short form  
(ALSSQOL-SF): A brief, reliable, and valid version of the ALSSQOL-R.  
*Muscle and Nerve* [Internet]. 2018 [citado 19 de marzo de 2020];  
58(5): 646-54. Disponible en:  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/30028537>
33. España. Ministerio de Derechos Sociales. Otras disposiciones.  
[Internet]. 2020 [citado 23 de marzo 2020]; 27: 9688-93. Disponible  
en: <https://www.boe.es>
34. Bellomo TL, Cichminski L. Esclerosis lateral amiotrófica: qué necesitan  
saber las enfermeras. *Nursing16* [Internet]. 2016 [citado 26 de marzo  
2020]; 33(3): 18-22. Disponible en: [https://www.elsevier.es/es-  
revista-nursing-20-articulo-ela-esclerosis-lateral-amiotrofica-que-  
S0212538216300498](https://www.elsevier.es/es-revista-nursing-20-articulo-ela-esclerosis-lateral-amiotrofica-que-S0212538216300498)

## **ANEXOS**

### **Anexo I: Artículos tras la búsqueda bibliográfica.**

| <b>TÍTULO</b>  | <b>TIPO</b>           | <b>AUTORES</b>  | <b>LUGAR DE PUBLICACIÓN</b>                                | <b>FECHA DE PUBLICACIÓN</b> |
|--|-----------------------|---|--|-----------------------------|
| 1. "Amyotrophic lateral sclerosis"   | Artículo de revisión  | Brown R. H.<br>Al-Chalabi A.  | New Journal<br>England of Medicine                         | 2017                        |
| 2. "Abordaje de la Esclerosis Lateral Amiotrófica. Estrategia en Enfermedades Neurodegenerativas del Sistema Nacional de Salud." | Artículo de revisión  | Rodriguez Escobar J.<br>Andradas Aragones E.;<br>Casado Durandez P.                                 | Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social. España. | 2017                        |
| 3. "Variation in world wide incidence of amyotrophic lateral sclerosis: A meta-analysis."  | Metaanálisis          | Marin B. Boumédiene F.<br>Logroscino G.;<br>Couratier P.<br>Babron MC.<br>Leutenegger AL.<br>et al. | International Journal of Epidemiology                      | 2017                        |
| 4. "Estudio sobre las enfermedades neurodegenerativas en España y su impacto económico y social."                                | Informe documental    | Garcés M.<br>Crespo Puras C.<br>Finkel L.   | Neuroalianza   | 2016                        |
| 5. "Observatorio Fundación Luzón: Informe de resultados."  | Informe de resultados | Fundación Francisco Luzón   | Fundación Francisco Luzón                                  | 2018                        |
| 6. "Risk factors for amyotrophic lateral sclerosis."   | Artículo de revisión  | Ingre C. Roos<br>PM. Piehl F.<br>Kamel F. Fang F.   | Clinical Epidemiology                                      | 2015                        |
| 7. "Risk Factors and Emerging Therapies in Amyotrophic Lateral Sclerosis."   | Artículo de revisión  | Nowicka N.<br>Juraneck J.<br>Juraneck J.K.<br>Wojtkiewicz J.  | International Journal of Molecular Sciences                | 2019                        |
| 8. "Amyotrophic lateral sclerosis: improving care with a multidisciplinary approach."  | Artículo de revisión  | Anne Hogden   | Journal of Multidisciplinary Healthcare                    | 2017                        |
| 9. "Why do motor neurons degenerate? Actualization in the pathogenesis of amyotrophic lateral sclerosis."                        | Artículo de revisión  | Riancho J.<br>Gonzalo I. Ruiz-Soto M.<br>Berciano J.  | Neurología   | 2015                        |

| <b>TÍTULO</b>   | <b>TIPO</b>                            | <b>AUTORES</b>  | <b>LUGAR DE PUBLICACIÓN</b>   | <b>FECHA DE PUBLICACIÓN</b> |
|---|--|---|---|-----------------------------|
| 10. "Aproximación genética en la esclerosis lateral amiotrófica."   | Artículo de revisión                   | Cervantes-Aragón I.<br>Ramírez-García SA. Baltazar-Rodríguez LM. et al.             | Gaceta médica de México   | 2019                        |
| 11. "The interplay between metabolic homeostasis and neurodegeneration: Insights into the neurometabolic nature of amyotrophic lateral sclerosis" | Artículo de revisión                   | Ngo ST. Steyn FJ.   | BioMed central. Cell regeneration.                                  | 2015                        |
| 12. "Diabetes mellitus, obesity, and diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis a population-based study."  | Estudio poblacional: casos y controles | Kioumourtzoglou MA<br>Rotem RS.<br>Seals RM,.                                       | JAMA Neurology  | 2015                        |
| 13. "Antioxidant Alternatives in the Treatment of Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Comprehensive Review."   | Artículo de revisión                   | Carrera-Juliá S.<br>Moreno ML.<br>Barrios C.<br>de la Rubia Ortí JE.<br>Drehmer E.  | Frontiers in Physiology   | 2020                        |
| 14. "Diagnostic criteria in amyotrophic lateral sclerosis."   | Estudio retrospectivo                  | Geevasinga N.<br>Menon P.<br>Scherman DB.<br>Yiannikas C.<br>Henderson RD.<br>et al | Neurology   | 2016                        |
| 15. "Symptomatic treatments for amyotrophic lateral sclerosis/motor neuron disease"   | Revisión sistemática                   | Ng L.<br>Khan F.<br>Ca Y.<br>Galea M.   | Cochrane Database of Systematic Reviews                             | 2017                        |
| 16. "Proceso Asistencial Integrado De Esclerosis Lateral Amiotrófica."  | Manual de cuidados                     | Antelo Pose AM.<br>Blanco Vazquez OM.<br>Barreiro Mosquera JL.                      | Xunta de Galicia. Consellería de Sanidade. Servizo Galego de Saúde. | 2018                        |

| <b>TÍTULO</b>   | <b>TIPO</b>            | <b>AUTORES</b>   | <b>LUGAR DE PUBLICACIÓN</b> | <b>FECHA DE PUBLICACIÓN</b> |
|---|------------------------|--|-----------------------------|-----------------------------|
| 17. "The path to specialist multidisciplinary care in amyotrophic lateral sclerosis: A population-based study of consultations, interventions and costs." | Artículo de revisión   | Galvin M. Ryan<br>P. Maguire S.<br>Madden C. Vajda<br>A et al.   | Plos One                    | 2017                        |
| 18. "Análisis del trayecto y retraso diagnóstico de los pacientes con esclerosis lateral amiotrófica en la Comunidad Valenciana."                         | Análisis estadístico   | Vázquez-Costa JF, Martínez-Molina M, Fernández-Polo M, Fornés-Ferrer V, Frasquet-Carrera M, Sevilla-Mantecón T           | Neurología                  | 2018                        |
| 19. "Relevancia del síndrome piramidal en la esclerosis lateral amiotrófica."   | Análisis retrospectivo | Álvarez N.<br>Díez L.<br>Avellaneda C.<br>Serra M.<br>Rubio M  | Neurología                  | 2018                        |
| 20. "Neuroimaging Endpoints in Amyotrophic Lateral Sclerosis. Neurotherapeutics."   | Artículo de revisión   | Menke RAL.<br>Agosta F.<br>Grosskreutz J.<br>Filippi M.<br>Turner MR.  | Neurotherapeutics           | 2017                        |
| 21. "Estudio sobre biomarcadores moleculares para el diagnóstico y el seguimiento de esclerosis lateral amiotrófica."                                     | Revisión bibliográfica | C. Fornés  | Therapeía                   | 2019                        |
| 22. "Manejo nutricional de la esclerosis lateral amiotrófica: resumen de recomendaciones"   | Artículo narrativo     | Del Olmo García MD.<br>Virgili Casas N.<br>Cantón Blanco A.<br>Lozano Fuster FM.<br>Wanden-Berghe C.<br>Avilés V. et al. | Nutrición hospitalaria      | 2018                        |

| <b>TÍTULO</b>  | <b>TIPO</b>          | <b>AUTORES</b>   | <b>LUGAR DE PUBLICACIÓN</b>                             | <b>FECHA DE PUBLICACIÓN</b> |
|--|----------------------|--|---|-----------------------------|
| 23. "Disease-modifying therapies in amyotrophic lateral sclerosis."  | Artículo de revisión | Chiò A. Mazzini<br>L. Mora G.  | Neuropharmacology                                       | 2020                        |
| 24. "Suspensión del Soporte Respiratorio En Enfermos Con Esclerosis Lateral."  | Artículo de revisión | Silberberg AA.<br>Robetto J.<br>Achával M.   | Asociación Española de Bioética y Ética Médica, España. | 2018                        |
| 25. "Cognitive, emotional and psychological manifestations in amyotrophic lateral sclerosis at baseline and overtime: A review." | Artículo de revisión | Benbrika S.<br>Desgranges B.<br>Eustache F.<br>Viader F  | Frontiers of Physiology                                 | 2019                        |
| 26. "Recent advances in amyotrophic lateral sclerosis."  | Artículo de revisión | Riva N.<br>Agosta F.<br>Lunetta C.<br>Filippi M.<br>Quattrini A.                                 | Journal of Neurology                                    | 2016                        |
| 27. "Advances, challenges and future directions for stem cell therapy in amyotrophic lateral sclerosis."                         | Artículo de revisión | Ciervo Y.<br>Ning K.<br>Jun X.<br>Shaw PJ.<br>Mead RJ.   | Molecular Neurodegeneration                             | 2017                        |
| 28. "Advancing Stem Cell Therapy for Repair of Damaged Lung Microvasculature in Amyotrophic Lateral Sclerosis."                  | Artículo de revisión | Garbuzova-Davis S.<br>Shell R.<br>Mustafa H.<br>Hailu S.<br>Willing AE.<br>Sanberg PR.<br>et al. | Cell Transplantation                                    | 2020                        |
| 29. "Fármacos multidiana en el posible tratamiento de la esclerosis lateral amiotrófica."  | Artículo de revisión | Lezana Juberías EB.<br>Martínez-González L.<br>Martínez A.                                       | Dianas  | 2019                        |

| <b>TÍTULO</b>  | <b>TIPO</b>          | <b>AUTORES</b>   | <b>LUGAR DE PUBLICACIÓN</b>        | <b>FECHA DE PUBLICACIÓN</b> |
|--|----------------------|--|------------------------------------|-----------------------------|
| 30. "Neuregulin 1 reduces motoneuron cell death and promotes neurite growth in an in vitro model of motoneuron degeneration."                                  | Estudio analítico    | Mòdol-Caballero G.<br>Santos D. Navarro X.<br>Herrando-Grabulosa M.                            | Frontiers in Cellular Neuroscience | 2018                        |
| 31. "Informe de la Fundación Del Cerebro sobre el impacto social de la esclerosis lateral amiotrófica y las enfermedades neuromusculares."                     | Artículo de revisión | Camacho A.<br>Esteban J.<br>Paradas C  | Neurología                         | 2018                        |
| 32. "Amyotrophic lateral sclerosis-specific quality of life-short form (ALSSQOL-SF): A brief, reliable, and valid version of the ALSSQOL-R. Muscle and Nerve." | Artículo de revisión | Felgoise SH.<br>Feinberg R.<br>Stephens HE.<br>Barkhaus P.<br>Boylan K.<br>Caress J.<br>et al. | Wiley Online Library               | 2018                        |
| 33. "Otras disposiciones: Ministerio de Derechos Sociales y agenda 2030."  | Artículo legislativo | Ministerio de Derechos Sociales.<br>España.  | Boletín Oficial del Estado         | 2020                        |
| 34. "Esclerosis lateral amiotrófica: qué necesitan saber las enfermeras."  | Artículo de revisión | Bellomo T. L.<br>Cichminski L.   | Nursing16                          | 2016                        |

Fuente: elaboración propia.

## Anexo II: Criterios de El Escorial

| Requiere presencia de:   | Requiere ausencia de:  | Se apoya en:  |
|--|--|---|
| <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Signos de MNI** (incluyendo datos de EMG en músculos clínicamente normales)</li> <li>2. Signos de MNS*</li> <li>3. Progresión del trastorno en una región o en otras</li> </ol> <p>El diagnóstico de ELA</p> | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Signos sensitivos</li> <li>2. Trastornos esfinterianos</li> <li>3. Trastornos visuales</li> <li>4. Disfunción autonómica</li> <li>5. Enfermedad de Parkinson</li> <li>6. Demencia tipo Alzheimer</li> <li>7. Síndromes que "mimetizan" la ELA</li> </ol> | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Evidencia de actividad de denervación</li> <li>2. Evidencia de denervación crónica</li> <li>3. Fasciculaciones en una o más regiones</li> <li>4. Alteraciones neurógenas en el estudio EMG</li> <li>5. Conducciones motora y sensitiva de los nervios normales(las latencias distales motora y sensitiva pueden estar aumentadas)</li> <li>6. Ausencia de bloqueo de conducción</li> <li>7. Estimulación magnética craneal; hasta un 30% de incremento del TCC</li> </ol> |
| <p>**MNI: Neurona motora inferior.<br/>           * MNS: Neurona motora superior.</p>  |  |   |

Fuente: Rodríguez Escobar J.; Andradás Aragones E.; Casado Durandez P. Abordaje de la Esclerosis Lateral Amiotrófica dentro de la estrategia en enfermedades neurodegenerativas del Sistema Nacional de Salud. España. 2017.

**Anexo III: Algoritmo para el diagnóstico de ELA según los criterios de El Escorial revisado y con modificaciones del consenso Awaji-Shima.**

| Criterios                  | ELA definida  | ELA probable  | ELA probable con apoyo de laboratorio  | ELA posible   | Sospecha ELA                               |
|----------------------------|---|---|--|---|--|
| <b>EL Escorial (1994)</b>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>Signos clínicos de NMS y NMI en dos regiones espinales y región bulbar</li> <li>Signos clínicos NMS y NMI en 3 regiones espinales</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>Signos clínicos de NMS y NMI en por lo menos 2 regiones, con signos de NMS rostrales a los de NMI</li> </ul> | No incluida  | <ul style="list-style-type: none"> <li>Signos clínicos de NMS y NMI en 1 región</li> <li>Signos de NMS en 2 o más regiones</li> <li>Signos de NMI rostrales a los de NMI</li> </ul> | Signos clínicos de NMI en 2 o más regiones |
| <b>Airlie House (2000)</b> | Los mismos que los de El Escorial   | Los mismos que los de El Escorial   | Signos clínicos de NMS y NMI en 1 región o signos de NMS solo en 1 región y signos EMG de afectación de NMI en por lo menos 2 regiones | Los mismos que los de El Escorial   | No incluida                                |
| <b>Awaji-Shima (2008)</b>  | Los signos de afectación de NMI se definen clínicamente o por EMG. Resto sin cambios  | Los signos de afectación de NMI se definen clínicamente o por EMG. Resto sin cambios  | No incluida  | Los signos de afectación de NMI se definen clínicamente o por EMG. Resto sin cambios  | No incluida                                |

NMS: neurona motora superior, NMI: neurona motora inferior, EMG: electromiografía.  
 Las diferentes regiones de afectación incluyen: musculatura bulbar, cervical, dorsal y lumbosacra.

Fuente: Antelo Pose AM, Blanco Vazquez OM, Barreiro Mosquera JL, Cantón Blanco A. Proceso Asistencial Integrado De Esclerosis Lateral Amiotrófica [Internet]. 2018.

## Anexo IV: Fenotipos de afectación clínica.

|  |   |
|--|---|
| <b>Forma espinal</b>                     | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Forma de inicio más frecuente (2/3 casos)</li> <li>• Afectación de primera y segunda neurona motora de forma parcheada en las cuatro extremidades.</li> </ul>  |
| <b>Forma bulbar</b>                      | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Forma de inicio en un 25 % de los casos</li> <li>• Disartria, disfagia, atrofia y fasciculaciones linguales.</li> <li>• Peor pronóstico.</li> </ul>  |
| <b>Atrofia muscular progresiva (AMP)</b> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Signos de NMI de predominio proximal y asimétricos en las cuatro extremidades (5-10 %).</li> </ul>   |
| <b>Esclerosis lateral primaria (ELP)</b> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Signos de NMS en las cuatro extremidades.</li> <li>• El diagnóstico requiere que no aparezcan signos de NMI &gt; 4 años de evolución ya que la ELA puede debutar con signos de NMS y aparecer después los signos de NMI. Mayor supervivencia que en la ELA clásica (afectación de NMS y NMI).</li> </ul> |
| <b>Forma Hemipléjica de Mills</b>        | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Signos de NMS en un hemicuerpo con signos de neurona motora inferior leves.</li> <li>• Forma rara, presente en un 1 % de los casos.</li> </ul>   |
| <b>Forma Pseudopolineurítica</b>         | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Signos de NMI en una extremidad, con afectación distal. En las extremidades inferiores, plantea dificultades diagnósticas con cuadros más frecuentes como radiculopatía L5 o parálisis de nervio peroneo.</li> </ul>   |
| <b>Flail arm</b>                         | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Signos de NMI en extremidades superiores</li> <li>• Signos leves de NMS en extremidades inferiores.</li> <li>• Forma generalmente asociada a mayor supervivencia.</li> </ul>   |
| <b>Flail Leg</b>                         | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Signos de NMI en extremidades inferiores, de forma asimétrica e distal.</li> <li>• Forma generalmente asociada a mayor supervivencia.</li> </ul>   |
| <b>Insuficiencia respiratoria</b>        | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Disnea de pequeños esfuerzos, ortopnea. Es rara como forma de inicio (2 %).</li> </ul>   |

Fuente: Antelo Pose AM, Blanco Vazquez OM, Barreiro Mosquera JL, Cantón Blanco A. Proceso Asistencial Integrado De Esclerosis Lateral Amiotrófica [Internet]. 2018.

## Anexo V: Características clínicas de la ELA según motoneurona afectada.

| Síntomas/signos de afectación de NMS   | Síntomas/signos de afectación de NMI   | Afectación de NMS y NMI  | Síntomas y signos bulbares   |
|--|--|--|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>• Mielopatía cervico-artrósica</li> <li>• Malformación de Arnold-Chiari</li> <li>• Paraparesia espástica hereditaria</li> <li>• Paraparesia espástica asociada a HTLV I y II</li> <li>• Mielopatía por déficit de cobre</li> <li>• Tumores raquídeos o en tronco encefálico</li> <li>• Malformaciones vasculares medulares</li> <li>• Esclerosis múltiple (formas progresivas primarias)</li> <li>• Adrenomieloneuropatía</li> <li>• Latirismo</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Atrofia muscular espinal del adulto</li> <li>• Neuropatía motora multifocal</li> <li>• Síndrome postpolio</li> <li>• CIDP</li> <li>• Amiotrofia focal benigna</li> <li>• Fasciculaciones benignas</li> <li>• Síndrome calambres-fasciculaciones</li> <li>• Enfermedad de Kennedy</li> <li>• Síndrome paraneoplásica asociada a trastornos linfoproliferativos</li> <li>• Miopatías inflamatorias o mitocondriales</li> <li>• Intoxicación por plomo</li> <li>• Déficit de hexosaminidasa A</li> <li>• Síndrome postradioterapia</li> <li>• Neuralgia amiotrófica</li> <li>• Radiculopatías lumbosacras</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Mielopatía cervico-artrósica o lumbar</li> <li>• Siringomielia</li> <li>• Tumores medulares cervicales</li> <li>• Tirotoxicosis</li> <li>• Hiperparatoroidismo</li> <li>• Déficit de vitamina B12</li> <li>• Intoxicación por plomo</li> <li>• Paraproteinemias</li> <li>• Síndrome paraneoplásica</li> <li>• Enfermedades infecciosas (lúes, neuroborreliosis, VIH)</li> <li>• Enfermedad de Machado-Joseph</li> <li>• Déficit de hexosaminidasa A del adulto</li> <li>• Enfermedad por cuerpos de poliglucosanos</li> <li>• Síndrome post-electrocución</li> <li>• Síndrome de Allgrove (triple A)</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Malformación de Arnold-Chiari</li> <li>• Miastenia gravis</li> <li>• Siringobulbia</li> <li>• Enfermedad de Kennedy</li> <li>• Tumores do foramen magnum</li> </ul> |

Fuente: Antelo Pose AM, Blanco Vazquez OM, Barreiro Mosquera JL, Cantón Blanco A. Proceso Asistencial Integrado De Esclerosis Lateral Amiotrófica [Internet]. 2018.

## Anexo VI: Efectos adversos Riluzol.

| <b>Riluzol (Rilutek®)</b>  |  |
|--|--|
| <ul style="list-style-type: none"><li>• Cefalea</li><li>• Mareos</li><li>• Parestesia oral</li><li>• Somnolencia</li><li>• Taquicardia</li><li>• Náuseas</li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li>• Diarrea</li><li>• Dolor abdominal</li><li>• Vómitos</li><li>• Pruebas de la función hepática anormales</li><li>• Astenia</li><li>• Dolor</li></ul> |

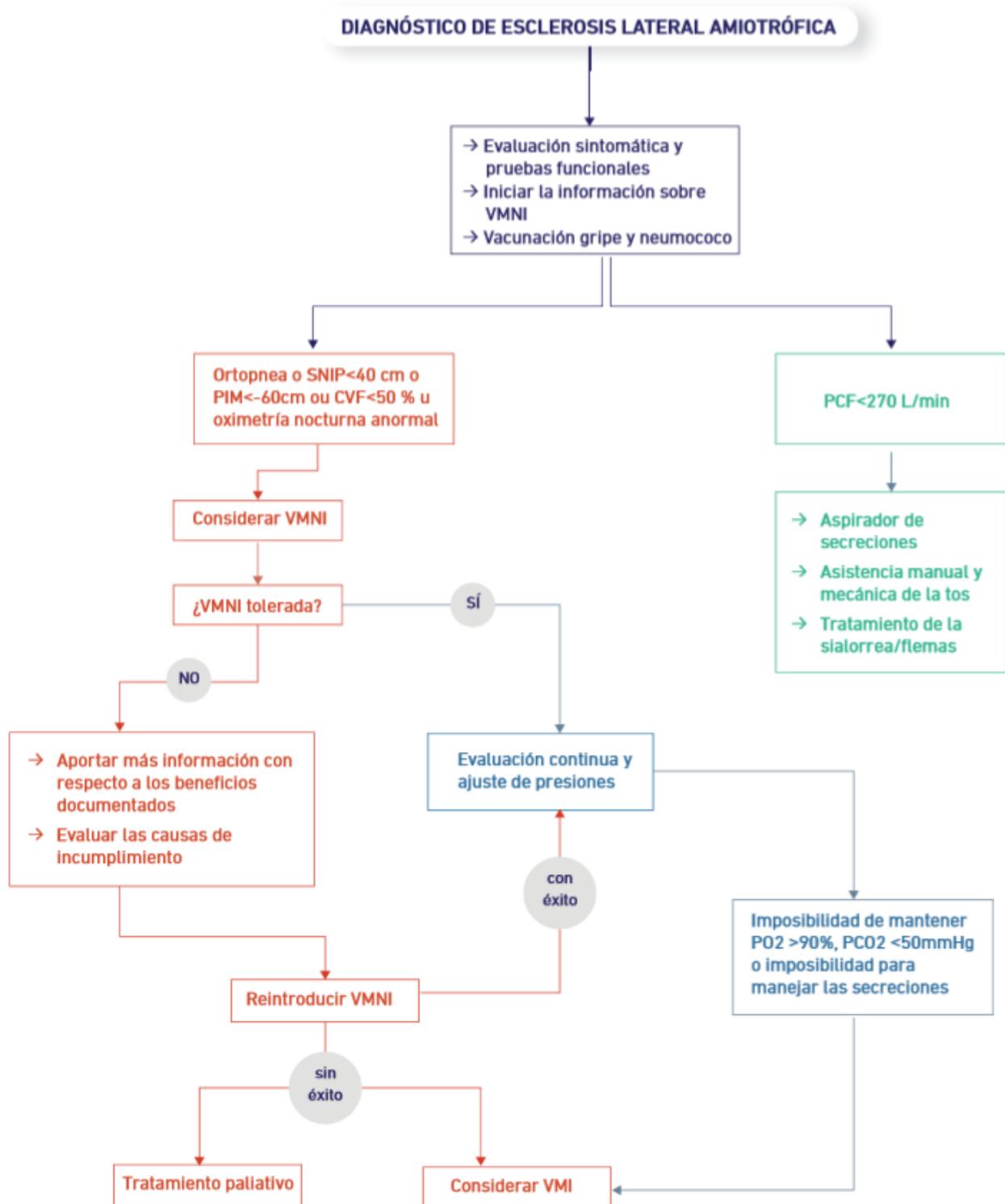
Fuente: elaboración propia a partir de Chiò A, Mazzini L, Mora G. Disease-modifying therapies in amyotrophic lateral sclerosis. Vol. 167, Neuropharmacology. Elsevier Ltd; 2020. p. 107986.

## Anexo VII: Tratamiento sintomático de la ELA.

|  |  |
|--|--|
| <b>SIALORREA</b><br>(ver también en consulta de Rehabilitación)    | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Amitriptilina</li> <li>• Atropina sublingual en gotas (colirio)</li> <li>• Parches transdérmicos de escopolamina: un parche cada 72 horas (solicitud previa a farmacia)</li> <li>• Toxina Botulínica en glándulas parótidas o submaxilares</li> <li>• Radioterapia local en glándulas salivares a bajas dosis.</li> </ul> |
| <b>BOCA SECA</b>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Hidratación, estimulantes de la saliva y/o saliva artificial</li> </ul>   |
| <b>SECRECIÓN BRONQUIAL</b>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Aspiración e Hidratación, nebulizaciones de suero salino</li> <li>• Asistente para la tos (cough-assist)</li> <li>• Propranolol - Metoprolol</li> </ul>   |
| <b>LABILIDAD EMOCIONAL</b>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Amitriptilina</li> <li>• Paroxetina, fluoxetina, fluvoxamina, sertralina, citalopram, escitalopram</li> <li>• Nuedexta® 20/10 mg (dextrometorfano y sulfato de quinina) (solicitud previa a Farmacia)</li> </ul>  |
| <b>DEPRESIÓN</b>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Amitriptilina</li> <li>• Citalopram, Escitalopram, Sertralina, Fluoxetina, Paroxetina</li> <li>• Mirtazapina</li> </ul>   |
| <b>ANSIEDAD</b>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Alprazolam, Lorazepam, Diazepam</li> <li>• Máxima precaución con posible depresión respiratoria. A valorar en cada caso.</li> </ul>   |
| <b>INSOMNIO</b>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Higiene del sueño</li> <li>• Amitriptilina</li> <li>• Mirtazapina</li> <li>• Zolpidem</li> <li>• Trazodona</li> </ul>   |
| <b>FATIGA</b>  | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Modafinilo, metilfenidato, amantadina</li> </ul>  |
| <b>CALAMBRES</b>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Hidroterapia, masajes</li> <li>• Magnesio, agua tónica, Vitamina E</li> <li>• Fenitoína, carbamazepina, levetiracetam</li> <li>• Mexiletine</li> </ul>  |
| <b>ESPASTICIDAD</b><br>(ver también en consulta de Rehabilitación) | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Fisioterapia</li> <li>• Baclofeno oral o intratecal</li> <li>• Tizanidina</li> <li>• Benzodiacepinas</li> <li>• Toxina Botulínica</li> </ul>  |
| <b>DOLOR</b><br>(ver también en consulta de Rehabilitación)        | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Fisioterapia</li> <li>• AINEs y opioides (Escala Analgésica)</li> </ul>   |
| <b>NUTRICIÓN</b><br>(ver también en consulta de Endocrinología)    | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Optimizar la dieta oral - Textura adaptada</li> <li>• Suplementos nutricionales (si ingesta insuficiente)</li> <li>• Gastrostomía si pérdida de peso (consensuada)</li> <li>• Fórmula polimérica normoproteica con fibra o hiperproteica</li> </ul>   |
| <b>ESTREÑIMIENTO</b>   | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Hidratación, ingesta de fibra</li> <li>• Lactulosa, Movicol, Evacuol</li> </ul>   |
| <b>DISNEA</b><br>(ver también en consulta de Neumología)           | <ul style="list-style-type: none"> <li>• Elevar la cabecera de la cama</li> <li>• Ventilación mecánica no invasiva</li> <li>• Lorazepam, morfina (en ámbito de paliativos)</li> </ul>  |

Fuente: Antelo Pose AM, Blanco Vazquez OM, Barreiro Mosquera JL, Cantón Blanco A. Proceso Asistencial Integrado De Esclerosis Lateral Amiotrófica [Internet]. 2018.

## Anexo VIII: Manejo de problemas respiratorios.



Fuente: Antelo Pose AM, Blanco Vazquez OM, Barreiro Mosquera JL, Cantón Blanco A. Proceso Asistencial Integrado De Esclerosis Lateral Amiotrófica [Internet]. 2018.

## **Anexo IX: factores implicados en la malnutrición.**

|   |
|---|
| Disfagia  |
| Aumento del gasto energético consecuencia de: mayor trabajo respiratorio, fasciculaciones, infecciones de repetición, estado inflamatorio, etc. |
| Sialorrea   |
| Disnea y episodios de desaturación al comer   |
| Problemas en la manipulación de las herramientas y utensilios necesarios para la alimentación (preparación/administración)                      |
| Hiporexia/anorexia  |
| Problemas en el mantenimiento de una postura correcta para comer  |
| Problemas de vaciamiento gástrico   |
| Estreñimiento   |
| Depresión y ansiedad  |
| Deterioro cognitivo y/o dificultad para expresar las necesidades  |

Fuente: Del Olmo García MD, Virgili Casas N, Cantón Blanco A, Lozano Fuster FM, Wanden-Berghe C, Avilés V et al. Manejo nutricional de la esclerosis lateral amiotrófica: resumen de recomendaciones. 2018;35:489-94.

## Anexo X: Preguntas clave en el manejo nutricional de los pacientes con ELA: resumen de recomendaciones nutricionales.

| Recomendaciones (grado de recomendación)  | Sociedad científica     |
|---|-------------------------|
| <b>¿Está indicado el soporte nutricional?</b>   |                         |
| La pérdida de peso empeora la supervivencia, sin embargo, no está demostrado que el aumento de peso mejore el pronóstico vital de los pacientes con ELA (GPP - 95% de acuerdo)  | ESPEN 2017              |
| El objetivo del soporte nutricional depende de la situación de base:<br>– En pacientes con IMC < 25 kg/m <sup>2</sup> debe buscarse un aumento de peso<br>– Para pacientes con IMC entre 25-35 kg/m <sup>2</sup> el objetivo es el mantenimiento de peso<br>– Los pacientes con IMC > 35 kg/m <sup>2</sup> deben reducir peso para mejorar su movilización activa y pasiva (GPP - 95% de acuerdo) | ESPEN 2017              |
| No existen estudios clínicos aleatorizados respecto al beneficio/daño de la NE en el soporte nutricional de los pacientes con ELA   | Cochrane 2017           |
| <b>¿Cuándo y cómo debe realizarse una valoración nutricional?</b>   |                         |
| Se recomienda la evaluación nutricional, incluido el cribado de disfagia, cada tres meses (GCPP)  | EFNS 2012               |
| Se recomienda valoración nutricional (IMC y pérdida de peso) al diagnóstico y cada tres meses durante el seguimiento (B)  | ESPEN 2017              |
| El estado nutricional y la existencia de disfagia deben valorarse en cada revisión  | AAN 2009/2014           |
| Con el fin de mantener el estado nutricional en la mejor situación posible, debe hacerse una valoración periódica aun en ausencia aparente de síntomas sugestivos   | Ministerio Sanidad 2016 |
| En el momento del diagnóstico se recomienda una valoración nutricional que incluya IMC, cambios ponderales y perfil lipídico (B)  | ESPEN 2017              |
| Si está disponible, debe analizarse la composición corporal mediante DEXA y/o BIA validada, tanto al diagnóstico como durante el seguimiento (B)  | ESPEN 2017              |
| <b>¿Cuáles son los requerimientos energéticos?</b>  |                         |
| Si no se puede realizar una calorimetría, pueden estimarse los requerimientos calóricos utilizando 30 kcal/kg/día, adaptando el aporte según actividad física, evolución ponderal y cambios en la composición corporal (GPP - 100% de acuerdo)  | ESPEN 2017              |
| Los requerimientos calóricos para pacientes con ventilación mecánica, en ausencia de calorimetría, deben estimarse con 25-30 kcal/kg/día o mediante la ecuación de Harris-Benedict, adaptando el aporte a la evolución clínica y ponderal (GPP 0 - 95% de acuerdo)  | ESPEN 2017              |
| Para los pacientes con dificultad en su alimentación, representada por fatiga al comer o prolongación del tiempo de las comidas, se debe recomendar dieta fraccionada de alta densidad calórica. Si el paciente pierde peso deben indicarse suplementos orales (GPP - 95% de acuerdo)   | ESPEN 2017              |
| <b>¿Debe realizarse despistaje de disfagia?</b>   |                         |
| Debido a su alta prevalencia y a su repercusión sobre el estado nutricional y riesgo de broncoaspiraciones, el screening de disfagia debe implementarse en todos los pacientes (B)  | ESPEN 2017              |
| En el despistaje y diagnóstico de disfagia puede utilizarse cualquier método validado: cuestionarios, test de volumen viscosidad, técnicas de imagen y endoscopia (radiología, videofluoroscopia, videofluoromanometría) (B)  | ESPEN 2017              |
| Se debe tratar la disfagia de manera precoz asegurando un aporte calórico, y cuando se detectan signos de desnutrición puede proponerse de forma precoz la realización de una gastrostomía endoscópica percutánea, sin que ello suponga el abandono total de la ingesta por vía oral  | Ministerio Sanidad 2016 |
| Los pacientes con disfagia moderada deben recibir consejos sobre dieta adaptada y maniobras posturales encaminadas a proteger la vía aérea de las aspiraciones (GPP - 100% de acuerdo)  | ESPEN 2017              |
| <b>¿Cuáles son las indicaciones de los suplementos orales nutricionales y la nutrición enteral?</b>   |                         |
| Se deben indicar suplementos orales a los pacientes que no puedan cubrir sus requerimientos con una dieta enriquecida, a pesar de que no exista evidencia suficiente de que esta medida mejore la supervivencia (GPP - 100% de acuerdo)   | ESPEN 2017              |
| Se debe plantear la NE a todos los pacientes con ELA que no puedan cubrir sus requerimientos por vía oral, a pesar de que no está demostrado que la NE mejore la supervivencia ni la calidad de vida (B)  | ESPEN 2017              |
| La NE por gastrostomía prolonga la supervivencia (B) pero no ha podido demostrarse que influya en la calidad de vida  | AAN 2009/2014           |

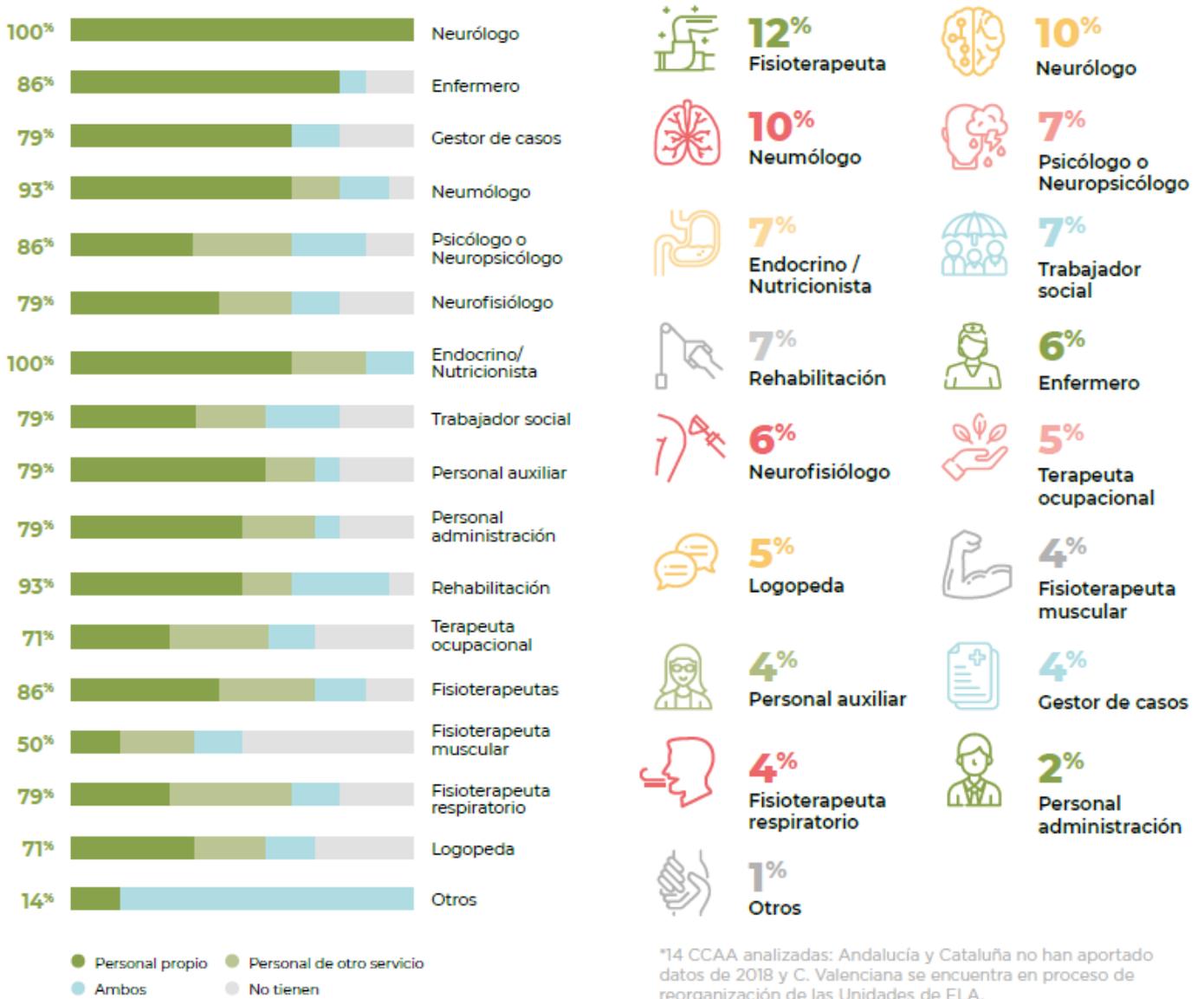
(Continúa en la siguiente página)

| Recomendaciones (grado de recomendación)   | Sociedad científica |
|--|---------------------|
| <b>¿Cuáles son las indicaciones y el momento para realizar una gastrostomía?</b>   |                     |
| La gastrostomía de alimentación está indicada para pacientes con ELA que presenten problemas en la ingesta oral (B)  | AAN 2009/2014       |
| La decisión sobre la colocación de una gastrostomía está justificada en base a estudios no aleatorizados   | Cochrane 2017       |
| La decisión sobre la indicación y el momento de colocar una gastrostomía debe tomarse con el paciente mediante un proceso continuo, en el que se tengan en cuenta sus expectativas y deseos y se informe sobre los beneficios y riesgos de la técnica (GPP - 100% de acuerdo)              | ESPEN 2017          |
| El momento en el que se debe colocar una gastrostomía depende del paciente, su estado nutricional (pérdida del 10% de su peso), afectación bulbar y función respiratoria (GCPP)  | EFNS 2012           |
| Se recomienda la colocación precoz de la PEG (GCPP)  | EFNS 2012           |
| No existe un momento preciso en el que se deba recomendar la colocación de la gastrostomía (B)   | AAN 2009/2014       |
| No existe suficiente evidencia para determinar el mejor momento para colocar una gastrostomía  | Cochrane 2017       |
| La gastrostomía de alimentación debe hacerse antes de que exista una pérdida de peso y/o un compromiso respiratorio severo (GPP - 100% de acuerdo)   | ESPEN 2017          |
| La PEG y la GR son igual de efectivas y tienen una tasa similar de complicaciones  | Cochrane 2017       |
| Se recomienda preferentemente la vía endoscópica para la realización de la gastrostomía (0-97% de acuerdo)   | ESPEN 2017          |
| La SNG puede utilizarse como vía de acceso a corto plazo cuando otra vía de NE no sea posible (GCPP)   | EFNS 2012           |
| <b>¿Está indicada la nutrición parenteral?</b>   |                     |
| La NP puede utilizarse en ELA avanzada sin acceso para NE (GCPP)   | EFNS 2012           |
| Si la NE está contraindicada o no es factible, puede indicarse la NP<br>En caso de que el paciente rechace la NE o de que esta no sea posible, debe considerarse la NP domiciliaria, teniendo en cuenta la relación riesgo/beneficio/coste y otros aspectos éticos (GPP - 100% de acuerdo) | ESPEN 2017          |

*IMC: Índice de masa corporal; NE: nutrición enteral; NP: nutrición parenteral; DEXA: densitometría ósea; BIA: bioimpedancia. EFNS Task Force 2012: GCPP (Good Clinical Practice), no existe evidencia pero sí un consenso claro entre los expertos de la EFNS. ESPEN 2017: grados de recomendación SIGN (A, B, 0). GPP: Good Practice Point, no existe evidencia pero sí un consenso entre los expertos de la ESPEN. Cochrane 2017: grados de evidencia y recomendación GRADE.*

Fuente: Del Olmo García MD, Virgili Casas N, Cantón Blanco A, Lozano Fuster FM, Wanden-Berghe C, Avilés V et al. Manejo nutricional de la esclerosis lateral amiotrófica: resumen de recomendaciones. 2018;35:489-94.

## Anexo XI: Distribución por perfil profesional y % de CCAA que cuentan con cada perfil.



Fuente: Fundación F. Luzón. Observatorio Fundación Luzón: Informe de resultados. 2018;

## Anexo XII: Recursos sanitarios de los que disponen pacientes afectados a ELA en España.

|                    | Servicios/<br>Secciones de<br>Neurología | Consultas<br>Monográficas | Unidades de ELA | Unidades de<br>Referencia<br>Autonómica | CSUR<br>Neuromusculares | Centros<br>acreditados<br>Orphanet | Vías Clínicas | Guías |
|--------------------|--|---------------------------|-----------------|---|-------------------------|------------------------------------|---------------|-------|
| Andalucía          | 14                                       | 3(1)                      | 11(2)           | 1                                       | 1                       | 1                                  |               | 1     |
| Aragón             | 8  | 4(4)                      |                 |   |                         |                                    | 4             | 5     |
| Asturias           | 7  | 2(3)                      | 1               | 1                                       |                         |                                    |               |       |
| Baleares           | 12                                       | 3                         | 2               | 1                                       |                         |                                    |               |       |
| Canarias           | 14                                       | 4(3)                      |                 |   |                         |                                    |               |       |
| Cantabria          | 3  | 1                         |                 |   |                         |                                    |               |       |
| Castilla y León    | 16                                       | 4                         |                 |   |                         |                                    |               | 1     |
| Castilla-La Mancha | 15                                       | 3                         |                 |   |                         |                                    |               |       |
| Cataluña           | 82                                       | 4                         | 4               | 2                                       | 2                       | 2                                  | 1             |       |
| Extremadura        | 10                                       |                           |                 |   |                         |                                    | 1             |       |
| Galicia            | 19                                       |                           | 3               | 1                                       |                         |                                    | 1             | E     |
| La Rioja           | 1  | 1                         |                 |   |                         |                                    |               |       |
| Madrid             | 37                                       | 4                         | 4               | 4                                       |                         | 5                                  | 1             |       |
| Murcia             | 11                                       | 1                         |                 |   |                         |                                    |               |       |
| Navarra            | 2  | 1                         | 1               |   |                         |                                    |               |       |
| País Vasco         | 12                                       | 1                         | 1               | 1                                       |                         | 1                                  |               |       |
| Valencia           | 24                                       | 3                         | 3               |   | 1                       | 1                                  |               |       |
| Ceuta y Melilla    | 2  |                           |                 |   |                         |                                    |               |       |
| ESPAÑA             | 289                                      | 39                        | 30              | 11                                      | 4                       | 10                                 | 8             | 7     |

(1) Consulta de patología Neuromuscular  
(2) 5 hospitales con unidad multidisciplinar de ELA y 6 hospitales con equipo multidisciplinar de ELA  
(3) Consultas monográficas de enfermedades neurodegenerativas  
(4) Equipos Multidisciplinares  
E: En elaboración

Fuente: Rodríguez Escobar J.; Andradas Aragonés E.; Casado Durandez P. Abordaje de la Esclerosis Lateral Amiotrófica dentro de la estrategia en enfermedades neurodegenerativas del Sistema Nacional de Salud. España. 2017.

**Anexo XIII: Impacto económico de la asistencia en pacientes con ELA en España en comparación a otras enfermedades neurodegenerativas.**

| Costes de las enfermedades neurodegenerativas en España |                |                            |                     |            |        |                                    |                     |               |               |
|---|----------------|----------------------------|---------------------|------------|--------|------------------------------------|---------------------|---------------|---------------|
| Enfermedad  | Afectados      | Coste por paciente (euros) |                     |            |        | Costes totales (millones de Euros) |                     |               |               |
|   | Núm. estimado  | Directos médicos           | Directos no médicos | Indirectos | Total  | Directos médicos                   | Directos no médicos | Indirectos    | Total         |
| Alzheimer y Demencias                                   | 717.000        | 5.348                      | 1.237               | 22.597     | 29.182 | 3.835                              | 887                 | 16.202        | 20.923        |
| Enfermedad de Parkinson                                 | 160.000        | 3.988                      | 3.325               | 11.487     | 18.800 | 638                                | 532                 | 1.838         | 3.008         |
| Esclerosis Múltiple                                     | 47.000         | 28.964                     | 12.370              | 14.252     | 55.586 | 1.361                              | 581                 | 670           | 2.613         |
| Enf. Neuromusculares                                    | 60.000         | 13.829                     | 79.312              | 1.030      | 94.171 | 830                                | 4.759               | 62            | 5.650         |
| Esc. Lat. Amiotrófica (ELA)                             | 4.000          | 8.289                      | 27.619              | 8.575      | 44.483 | 33                                 | 110                 | 34            | 178           |
| <b>TOTALES</b>  | <b>988.000</b> |                            |                     |            |        | <b>6.697</b>                       | <b>6.870</b>        | <b>18.806</b> | <b>32.372</b> |

Fuente: Rodríguez Escobar J.; Andradas Aragones E.; Casado Durandez P. Abordaje de la Esclerosis Lateral Amiotrófica dentro de la estrategia en enfermedades neurodegenerativas del Sistema Nacional de Salud. España. 2017.