

Esclerosis Lateral Amiotrófica y Cuidados de Enfermería: Revisión Bibliográfica

Autora: Nacoremi Pérez Rodríguez

Tutores: Domingo David Afonso Oramas y Pedro Javier Barroso Chinaa

Titulación: Grado de Enfermería

Convocatoria: Junio

Facultad de Ciencias de la Salud: Sección Enfermería y Fisioterapia.

Tenerife, Universidad de La Laguna.

Fecha: 28/05/2017





AUTORIZACIÓN DEL TUTOR PARA LA PRESENTACIÓN DEL TRABAJO FIN DE GRADO

Grado en Enfermería. Universidad de La Laguna

Esclerosis Lateral Amiotrófica y Cuidados de Enfermería: Revisión Bibliográfica

Autora:

Nacoremi Pérez Rodríguez

Firma de la alumna

Una firma manuscrita en azul que dice "Nacoremi".

Tutores:

Domingo David Afonso Oramas y Pedro Javier Barroso Chinaa

Una firma manuscrita en azul que parece decir "Domingo David Afonso Oramas".

Una firma manuscrita en azul que parece decir "Pedro Javier Barroso Chinaa".

Vº. Bº del Tutor/a:

La Laguna a 28 de mayo de 2017

Resumen

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa crónica y progresiva caracterizada por debilidad progresiva de la musculatura voluntaria. La ELA es una enfermedad familiar que afecta aproximadamente al 10% de los pacientes, mientras que el 90% restante desarrolla ELA esporádica. Hasta la fecha, no se ha encontrado una cura para la ELA, pero es tratable. Por definición, gran parte de la atención que se brinda a los pacientes con ELA es paliativa, a pesar de que existen estrategias activas para mejorar la calidad de vida, prolongar la supervivencia y apoyar a los pacientes con ELA y sus familias así como ayudarles a anticiparse y prepararse para el fin de la vida. Los tratamientos sintomáticos, así como la insuficiencia respiratoria y las terapias nutricionales deben ser evaluados regularmente a medida que la enfermedad avanza por diferentes especialistas mediante una correcta coordinación multidisciplinar. En este sentido, las enfermeras desempeñan un papel primordial en el cuidado diario de los pacientes con ELA, sin perder de vista la carga impuesta a los cuidadores no profesionales del paciente. El objetivo de esta revisión es actualizar los datos existentes hasta la fecha sobre esta enfermedad, principalmente en España, centrándose en diferentes aspectos como la etiología, la epidemiología, los síntomas, el diagnóstico, las formas clínicas del tratamiento y el impacto económico. Finalmente, nos hemos centrado en el cuidado de los pacientes con ELA realizado por enfermeras durante la progresión de la enfermedad, siguiendo protocolos específicos desarrollados principalmente en hospitales de Tenerife.

Palabras clave

Esclerosis Lateral Amiotrófica; enfermedad neurodegenerativa; cuidados de enfermería; equipo multidisciplinar.

Abstract

Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) is a chronic and progressive neurodegenerative disease characterized by progressive weakness of voluntary muscles. ALS is a familial disease that affects approximately 10% of patients, with the remaining 90% developing sporadic ALS. To date, a cure for ALS has not been found, but it is treatable. By definition, much of the care provided to ALS patients is palliative, even though active life-sustaining strategies are available to improve quality of life, prolong survival, and support ALS patients and their families, and also help them to anticipate and prepare for the end of life. Symptomatic treatments as well as respiratory insufficiency and nutritional life-sustaining therapies must be regularly evaluated as the disease progresses by different specialists with a correct multidisciplinary coordination. In this sense, nurses have a primordial role in daily care of the ALS patients, without losing sight of the burden placed on the patient's non-professional caregivers. The objective of this review is to update the data that exist to date on this disease, mainly in Spain, focusing on different aspects such as etiology, epidemiology, symptoms, diagnosis, clinical forms of the disease, treatment and economic impact. Finally, we have focused on the care of the ALS patients by nurses during the progression of the disease, following specific protocols performed mainly in hospitals in Tenerife.

Key words

Amyotrophic Lateral Sclerosis; neurodegenerative disease; nursing care; multidisciplinary team.

Abreviaturas utilizadas

- **AVD:** Actividades de la Vida Diaria.
- **CHUNSC:** Complejo Hospitalario Universitario Nuestra señora de Candelaria.
- **ELA:** Esclerosis Lateral Amiotrófica.
- **HUC:** Hospital Universitario de Canarias.
- **HUNSC:** Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria.
- **INE:** Instituto Nacional de Estadística.
- **MMII:** Miembros Inferiores.
- **MMSS:** Miembros Superiores.
- **NOC:** Clasificación de Resultados de Enfermería.
- **PEG:** Gastrostomía Endoscópica Percutánea.
- **SNG:** Sonda Nasogástrica.
- **UPP:** Úlcera Por Presión.
- **VMI:** Ventilación Mecánica Invasiva.
- **VMNI:** Ventilación Mecánica No Invasiva.

Índice

1. INTRODUCCIÓN.....	1
1.1. Definición e historia.....	1
1.2. Etiología.....	2
1.3. Epidemiología.....	2
1.4. Signos y síntomas clínicos.....	3
1.5. Diagnóstico.....	4
1.6. Formas clínicas de ELA.....	5
1.7. Evolución y pronóstico.....	7
1.8. Mortalidad.....	7
1.9. Tratamiento.....	8
1.9.1. <i>Tratamiento farmacológico</i>	8
1.9.2. <i>Tratamiento no farmacológico</i>	8
1.10. Impacto económico de la ELA.....	9
1.11. Cuidados de Enfermería.....	9
2. OBJETIVOS.....	11
2.1. Objetivos generales.....	11
2.2. Objetivos específicos.....	11
3. MATERIAL Y MÉTODO	12
3.1. Tipo de estudio.....	12
3.2. Estrategias de búsqueda.....	12
3.3. Palabras clave.....	12
3.4. Criterios de inclusión.....	12
3.5. Criterios de exclusión.....	13
4. RESULTADOS Y DISCUSIÓN.....	14
5. CONCLUSIONES.....	26
6. BIBLIOGRAFÍA.....	27

1. INTRODUCCIÓN

1.1. Definición e historia

La Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) es una enfermedad neurodegenerativa en la que se van deteriorando las neuronas encargadas de controlar la musculatura voluntaria, las motoneuronas.

El movimiento de la musculatura voluntaria consiste en la acción de la segunda motoneurona, que encontramos en el asta anterior de la médula espinal, sobre el músculo estriado. La información a la médula llega desde la corteza motora primaria donde se encuentra la primera motoneurona. En el caso de la ELA, tanto la primera motoneurona como la segunda se ven afectadas, produciéndose una degeneración de las mismas hasta llegar a la muerte neuronal. De esta forma se produce la pérdida del movimiento voluntario, de la capacidad de comunicarse, de la deglución y por último se produce un fallo respiratorio. Este fallo respiratorio tiene lugar debido a que a medida que la enfermedad avanza van dejando de funcionar los músculos de la pared torácica y el diafragma, por lo que los pacientes empiezan a tener problemas respiratorios hasta el punto de necesitar un ventilador o respirador artificial para poder vivir. Al ser una enfermedad que afecta exclusivamente al sistema motor, otras funciones del sistema nervioso como la inteligencia o la sensibilidad no se ven afectadas. ^{1,2}

La esperanza de vida desde el comienzo de los síntomas en pacientes con esta patología es generalmente de 2 a 5 años, aunque existe un 10% de la población que llega a sobrevivir aproximadamente 10 años o más.

La primera descripción conocida sobre la ELA se debe a Charles Bell quien, en su empeño por demostrar la independencia de las funciones motoras y sensitivas, publica en 1830 en su trabajo *"The nervous system of the human body"*, el caso de una paciente con afectación bulbar inicial que se extiende progresivamente a las cuatro extremidades, sin daño sensitivo ni de otras funciones distintas a las motoras. ³

Serán, sin embargo, los estudios de Jean-Martin Charcot (1825-1893) los que describan las características clínico-patológicas de la ELA de una forma similar a como la conocemos hoy en día ⁴. El método de Charcot se basaba, en primer lugar, en una observación minuciosa de los síntomas clínicos y de su progresión en cada paciente, para después correlacionarlos con las lesiones anatómicas comprobadas en la autopsia.

1.2. Etiología

La ELA es una enfermedad neurodegenerativa progresiva e invalidante de origen desconocido. Sin embargo, los datos actuales lo asocian a un origen multifactorial, es decir, está determinada por factores genéticos como ambientales.^{5, 6, 7} Recientemente se ha planteado la posibilidad de que los priones puedan presentar algún papel en el desarrollo de ELA.⁸

La mayoría de los casos de ELA (90-95%) son esporádicos, sin una causa genética aparente ni factores de riesgo asociados. El resto de los casos de ELA (5-10%) tienen una causa genética heredada (ELA familiar), siendo la más conocida y estudiada las que muestran habitualmente una herencia autosómica dominante, como es el caso de las mutaciones en el gen de la superóxido dismutasa 1.⁹ 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.⁷ Además, existen genes candidatos en pacientes con formas esporádicas como familiares que presentan mutaciones génicas, como la que se identificó en 2010, en la región intrónica del gen C9ORF72, asociado al cromosoma 9, cuya mutación está presente en una importante proporción de pacientes con ELA.¹⁰ Por otro lado, se han identificados alteraciones en el gen TARDBP (TDP-43) y FUS/TLS, los cuales están asociados a un metabolismo aberrante de los ARN^{11, 12}, provocado por alteraciones transcripcionales y procesamiento de los ARN que pueden contribuir a la patogenia de la ELA. Recientemente, se han descrito otras mutaciones que afectan al gen que codifica para la proteína Ubiquilina-2, una proteína similar a la ubiquitina que interviene en la proteostasis promoviendo la proteólisis proteasomal. Esta mutación provoca que algunos pacientes con ELA presenten inclusiones de Ubiquilina-2 en el asta anterior de la medula.¹³

A pesar de que pueda haber un origen diferente entre ELA familiar y la esporádica, ambas se caracterizan por presentar un mismo perfil clínico y patológico que afecta a las mismas neuronas.

1.3. Epidemiología

A día de hoy existen muy pocos estudios epidemiológicos sobre esta enfermedad en la población española. La ELA se encuentra en el tercer puesto de las enfermedades neurodegenerativas en incidencia, tras la enfermedad de Alzheimer y Parkinson.

A nivel global, la incidencia de la ELA se encuentra entre 1 y 2 casos nuevos por cada 100.000 habitantes y año. En el caso de España, se calcula que hay más de 3.000 personas que sufren ELA y cada día se diagnostican unos 3 casos nuevos. Actualmente se calcula que la incidencia en España corresponde a 1,4 nuevo casos por cada 100.000 habitantes y año. Esta cifra puede variar bastante de año en año pues la esperanza de vida tras ser diagnosticados es de una media de 6 años. La edad media de inicio de la enfermedad suele aparecer entre los 60 y 69 años, con un pico de incidencia a los 70-75 años. En los países occidentales, la incidencia en los varones es ligeramente superior a la de las mujeres, siendo esta diferencia totalmente opuesta en poblaciones afroamericanas ¹⁴. En Canarias se calcula que hay alrededor de 113 enfermos de ELA y durante el 2011 se diagnosticaron aproximadamente 41 casos, unos tres nuevos enfermos al mes (Complejo Hospitalario Universitario Ntra. Sra. de Candelaria (CHUNSC)).

Sin embargo, 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 baja debido a la alta mortalidad de la enfermedad, oscilando en los distintos estudios entre 2 a 5 casos por 100.000 habitantes. ^{15, 16}

1.4. Signos y síntomas clínicos

Las manifestaciones clínicas que puede presentar un paciente con la ELA son:

- **Debilidad muscular**, debido a la progresiva degeneración y muerte de las neuronas motoras.

- **Atrofia muscular**, producida por la pérdida de las fibras musculares.

- **Fasciculaciones** de las fibras musculares, que son producidas por las alteraciones de la excitabilidad de la membrana de la neurona motora inferior.

- **Calambres musculares** que pueden afectar a cualquier músculo (brazos, muslos, cuello,...).

- **Hipotonía y arreflexia** que son, respectivamente, la pérdida del tono muscular y la ausencia de los reflejos miotáticos (reflejos monosinápticos).
- **Espasticidad** (músculos rígidos) debido a la ausencia de la relajación de los músculos antagonistas.
- **Hiperreflexia** provocada por la liberación de los reflejos musculares profundos a consecuencia de la pérdida de control de la neurona motora cortical.
- **Reflejos patológicos** que a diferencia de los reflejos miotáticos, son reflejos polisinápticos que indican que la neurona motora superior está afectada.
- **Disartria** debido a la debilidad muscular.
- **Labilidad emocional**, que consiste en accesos de risa o llanto de forma espasmódica ante pequeños estímulos emocionales o sin ninguna causa aparente.

Debemos tener en cuenta que esta enfermedad solo ataca a las motoneuronas, por lo que los sentidos no se ven afectados, con lo cual no hay alteración de la vista, olfato, gusto y tacto. Además no afecta tampoco a las funciones de los esfínteres de la vejiga o el recto, así como de los músculos de los ojos. Por otro lado, permanecen intactas las funciones musculares automáticas como el corazón y los intestinos, y por sí, la enfermedad no produce dolor y tampoco se ven alteradas las funciones mentales en los pacientes que padecen ELA.^{3, 17, 18}

1.5. Diagnóstico

Teniendo en cuenta la importancia que tiene realizar un diagnóstico precoz, y la dificultad que hay a la hora de detectarla, por su semejanza de los síntomas con otras enfermedades neuromusculares, es de vital importancia, realizar diversas pruebas que confirmen que el paciente que llega a consulta padece ELA y no otra enfermedad neurodegenerativa. Por eso, el diagnóstico de la enfermedad es principalmente clínico. En 1990 la Federación Mundial de Neurología estableció los criterios diagnósticos conocidos como criterios de El Escorial.¹⁹ De acuerdo con estos criterios el diagnóstico de ELA requiere signos de neurona motora superior, signos de neurona motora inferior, y curso progresivo. Los criterios de El Escorial siguen

vigentes tras su revisión en 1998, momento en el que se establecen los criterios Arlie²⁰. Además de estos criterios clínicos se debe realizar varias pruebas tales como: 1.- una electromiografía en el que se mide la actividad eléctrica muscular, 2.- una prueba de velocidad de conducción de los nervios, 3.- una resonancia magnética y finalmente 4.- una biopsia del músculo para detectar si existe una atrofia de las fibras musculares, e incluso 5.- una neuroimagen. Además, el médico también puede solicitar un análisis de sangre y de orina para descartar la posibilidad de otras enfermedades neurológicas.

Con respecto a un estudio neurorradiológico en ELA, tiene como objetivo principal la exclusión de otros procesos que pudiesen justificar los síntomas y signos del paciente. En numerosas ocasiones, se recomienda hacer un estudio genético en los casos de ELA familiar. Además, en los casos donde existen problemas respiratorios se procede a iniciar un diagnóstico de los mismos mediante una valoración clínica y funcional.²¹

Respecto al personal sanitario, deben presentar una buena formación y experiencia que les permita familiarizarse con dicha enfermedad y sus síntomas, así como, conocer las posibles complicaciones que puedan aparecer, incluyendo los problemas que pueden ocasionar a nivel psicológico, no solo al paciente, sino también a los familiares. Teniendo en cuenta lo anteriormente descrito, es necesario que el personal sanitario deba saber responder de forma ágil y coordinada ante un posible caso de ELA para lograr un diagnóstico lo más precoz posible, ya que es una enfermedad que avanza rápidamente y el paciente requiere de unos cuidados permanentes que van cambiando según vaya avanzando la enfermedad.^{3, 22}

1.6. Formas clínicas de ELA

Actualmente se distinguen varias formas clínicas de ELA según la aparición de los signos y 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, principalmente disfagia, disartria, alteraciones de la tos y, finalmente se induce una insuficiencia respiratoria global cuando se ve afectado los músculos que controlan la respiración. Además, el trastorno motor puede impedir por completo la producción del lenguaje oral, dando lugar a la anartria (trastorno del lenguaje que imposibilita la capacidad de articular sonidos). Esta dificultad en la

comunicación implica una limitación importante de la actividad y de la participación social.

No obstante, independientemente del inicio de la enfermedad, cerca de un 80% de los pacientes terminarán desarrollando signos y síntomas bulbares.¹⁶

Existen dos formas fundamentales de ELA: *ELA esporádica* y *ELA familiar*. La ELA familiar supone un 5-10% de todos los casos, como se comentó anteriormente. Las manifestaciones clínicas de las formas esporádicas y familiares son similares. Sin embargo, las diferencias entre ambas hacen referencia a la edad de inicio, incidencia según el sexo y al grado de las lesiones microscópicas.

Además, existe también un tercer tipo de ELA menos comentado, conocido como *ELA territorial o Guameña*, por observarse una incidencia extremadamente elevada de la enfermedad en Guam (Pacífico).

Actualmente existe un consenso de que existen varias formas clínicas en función de la semiología predominante de ELA. A continuación se hará una breve descripción:

1. **Forma clásica de ELA.**- Asocia hallazgos típicos de neurona motora cortical y medular; suele iniciarse en extremidades superiores y progresar en poco tiempo hacia el resto de la musculatura, incluida la bulbar.
2. **Esclerosis lateral primaria.**- Se manifiesta exclusivamente por un síndrome de neurona motora cortical y de sus vías corticoespinal y bulbar; la supervivencia de los afectados suele ser superior a los 5 años.
3. **Amiotrofia espinal progresiva (atrofia muscular primaria).**- Se manifiesta por signos de neurona motora medular, los signos de neurona motora superior están ausentes. Su progresión suele ser más lenta.
4. **Parálisis bulbar progresiva.**- Se manifiesta de entrada por un síndrome bulbar (disartria, disfonía, disfagia), con signos de neurona motora inferior bulbar (atrofia de la lengua y fasciculaciones linguales) acompañados de labilidad emocional y signos de liberación de la vía corticoespinal a nivel de extremidades (hiperreflexia, espasticidad).^{17, 16}

1.7. Evolución y pronóstico

La ELA presenta una progresión más bien aleatoria y varía mucho de unas personas a otras. En este sentido, es necesario conocer el inicio de los síntomas y el diagnóstico precoz, ya que puede ayudar a conocer el pronóstico de dicha enfermedad. 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 del 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 mejorar la calidad de vida de estos pacientes.

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) es usada con frecuencia debido a que es de las más sensibles y apropiadas para predecir la supervivencia.²²

1.8. Mortalidad

La ELA es una enfermedad mortal que evoluciona rápidamente en un plazo de tiempo muy corto. Desde el inicio de la enfermedad, la mitad de las personas con ELA fallece en menos de 3 años, un 80% en menos de 5 años, y la mayoría (más del 95%) en menos de 10 años.¹⁶ En la actualidad, se estima que este porcentaje de mortalidad irá en aumento en los próximos años. La mortalidad global calculada es de 1,49 por 100.000, siendo algo más alta en varones (1,90 en varones y 1,21 para mujeres), con un pico entre los 60-69 años.²³ Según el Instituto Nacional de Estadística (INE), en 2011 murieron en España 965 pacientes con ELA. Estos datos indican que el número de defunciones ha ido aumentando progresivamente desde el 2000, registrándose 682 casos de defunción, hecho que probablemente se debe a una mejor codificación y conocimiento de la enfermedad.^{3, 16}

1.9. Tratamiento

1.9.1 Tratamiento Farmacológico

Actualmente no existe ningún tratamiento curativo para la ELA, aunque existen datos que consideran que el único fármaco que ha demostrado eficacia es un fármaco antagonista del glutamato, llamado Riluzol, que ayuda a reducir los síntomas y permite retrasar el proceso de la enfermedad (Asociación Americana de Neurología). El Riluzol inhibe la liberación de ácido glutámico en el Sistema Nervioso Central aumentando así la supervivencia celular ¹⁴. Además del Riluzol, existen otros fármacos que se usan para diferentes sintomatologías de la enfermedad permitiendo mantener la calidad de vida del paciente el mayor tiempo posible. Por ejemplo, para el tratamiento de la espasticidad se utilizan: el **Baclofen**, el fármaco más empleado debido a su efectividad y tolerancia y, la **Tizanidina**, fármaco indicado para los pacientes que no toleran bien el Baclofen. Para la espasticidad, también se utiliza el **diazepam** aunque presenta efectos secundarios como somnolencia, reacciones paradójicas en edad avanzada, disminución de la secreción lagrimal y en personas diabéticas podrían aparecer hipoglucemias; según el tipo de paciente, para calmar el entumecimiento muscular, se podrían utilizar fármacos como el **sulfato de quinina**, **baclofen** y **clonazepam**; para evitar que el paciente sufra Sialorrea (salivación excesiva), suele utilizarse la **amitriptilina**, un antidepresivo tricíclico, que también es útil para otros posibles efectos de la enfermedad; en el caso de que el paciente sufra síntomas psiquiátricos, son útiles fármacos como: la **amitriptilina**, **sertralina**, **paroxetina**, etc.; y para tratar el reflujo gástrico se puede utilizar el **omeprazol**, **pantoprazol**, **ranitidina**, entre otros. ¹⁶

1.9.2. Tratamiento no farmacológico

Por otro lado, existen tratamientos farmacológicos tales como la rehabilitación neuropsicológica, fisioterapia, logopedia y la terapia ocupacional. Este tratamiento pretende mantener el mayor nivel de calidad de vida del paciente, mejorar su adaptación al entorno, aumentar su autonomía y resolver las complicaciones que vayan surgiendo. Los ejercicios de terapia física y logopedia, y el uso adecuado de ayudas técnicas, conforme a las indicaciones de un profesional, pueden alentar el estado de ánimo del paciente. La frecuencia y duración de las sesiones de tratamiento deben adaptarse a las condiciones del paciente, hasta alcanzar los objetivos funcionales predeterminados por el equipo. Para valorar la efectividad del tratamiento

se utiliza la escala ALS FRS (Amyotrophic lateral Sclerosis Functional Rating Scale).^{24,}
25, 26

1.10. Impacto económico de la ELA

Respecto al impacto económico de la ELA, en España aún no existen estudios que calculen los gastos aunque hay trabajos procedentes de otros países que miden dicho impacto. En el caso de un estudio irlandés,²⁷ se calculó que el coste mensual que supone esta enfermedad, desde que se diagnostica hasta la muerte, era aproximadamente de 1.795,21 €, de los cuales un 21% procedía de los costes del funcionamiento de las unidades multidisciplinares, un 72% venía de los gastos de los cuidados necesarios para el paciente basados en la comunidad, y el 7% restante eran de los gastos asociados a la adquisición de ayudas técnicas y el aparataje necesario.

Otro trabajo realizado en Canadá, muestra que los gastos directos de pacientes con ELA y sus familias era de unos 32.337 dólares anuales.²⁸ Los gastos más importantes eran debidos a adecuación del domicilio, ayudas para la movilidad, gastos médicos y de cuidadores privados. También calcularon los costes indirectos por pérdida de ingresos en 56.821 dólares anuales. Otro trabajo similar en Estados Unidos encontró que el coste total por paciente a lo largo de la enfermedad era de 1,433.992 dólares (85% costeados por las aseguradoras, 9% por la familia y 6% por asociaciones). Los gastos más importantes eran los derivados de cuidadores a domicilio (669.150 dólares), ventilación (212.430 dólares) y cuidados hospitalarios (114.558 dólares).²⁹ 16

1.11. Cuidados de Enfermería

El Hospital Universitario de Canarias (HUC), un centro hospitalario público, dependiente de la Consejería de Sanidad del Gobierno de canarias y que atiende las necesidades sanitarias de la población del área norte de Tenerife, actualmente no dispone de un protocolo a seguir para tratar a este tipo de pacientes.

Sin embargo, tras haber consultado en el Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria (HUNSC), adscrito a la Consejería de Sanidad del Gobierno de Canarias, hemos sabido que dispone de una consulta monográfica semanal para el seguimiento de pacientes diagnosticados con ELA, bajo la supervisión del Jefe del

Servicio de Neurología el Dr. Fernando Montón Álvarez. En la actualidad, la Consulta Multidisciplinar de ELA de este centro sanitario atiende a una media de 83 pacientes.

También hemos podido saber que en el Hospital de San Juan de Dios de Santa Cruz de Tenerife, existe una unidad de Patología neuromuscular dirigida por el especialista en Neurología Jonathan López Fernández, con un protocolo asistencial para aquellos pacientes que sufren patologías neuromusculares. Esta unidad está también formada por un equipo multidisciplinar (neurólogo, neumólogo, médico rehabilitador/logopeda, endocrinólogo y nutricionista) que centran su atención en el manejo y tratamiento individualizado de pacientes, tratando de mejorar la calidad de vida del paciente y la familia.

2. OBJETIVOS

2.1. Objetivos generales

- ✓ Realizar una revisión bibliográfica exhaustiva de una de las enfermedades neurodegenerativas más terribles que pueden afectar al ser humano como es el caso de la ELA con el objetivo de obtener una base de datos actualizada, enfocándonos principalmente en los siguientes apartados:
 - Definición, síntomas y causas.
 - Epidemiología en España y especialmente en Canarias.
 - Diagnóstico y formas clínicas.
 - Evolución y pronóstico.
 - Tratamiento farmacológico.
 - Impacto económico.

2.2. Objetivos específicos

- ✓ Realizar una revisión bibliográfica de dicha enfermedad con el fin de obtener información sobre los cuidados de enfermería que se deben tener en cuenta a la hora de manejar a un paciente con ELA, destacando principalmente los protocolos de acción que se están llevando a cabo en centros hospitalarios de Canarias.

3. MATERIAL Y MÉTODO

3.1. Tipo de estudio

Este estudio consiste en una revisión bibliográfica de la literatura científica disponible sobre la etiología, epidemiología, evolución y pronóstico y sobre todo, cuidados de enfermería relacionados con la ELA analizando las causas y consecuencias de esta enfermedad, su diagnóstico y tratamiento, así como las estrategias de actuación ante este trastorno neurológico, haciendo hincapié fundamentalmente, en la Comunidad Autónoma de Canarias.

3.2. Estrategias de búsqueda

Para llevar a cabo este estudio se ha realizado una búsqueda retrospectiva, que abarca los últimos 10 años, sobre el tema a tratar. Los idiomas que se han utilizado para realizar esta revisión han sido tanto el castellano como el inglés debido a la importancia que tiene esta última lengua en la literatura científica.

En este trabajo se utilizó el punto Q de la biblioteca de la Universidad de La Laguna para acceder a revistas, libros y a las siguientes bases de datos: PubMed, Scopus, CINAHL (Ebsco) y Dialnet usadas en esta revisión.

Por último, se completó la revisión bibliográfica mediante una búsqueda manual utilizando las referencias bibliográficas citadas en los artículos encontrados.

3.3. Palabras clave

Amyotrophic lateral sclerosis; neurodegenerativa; Esclerosis Lateral Amiotrófica; SOD-1; Parkinson; Riluzole.

3.4. Criterios de inclusión

- Todos los artículos que hayan sido publicados es inglés o español.
- Artículos disponibles a texto completo.
- Artículos que hayan sido publicados en un tiempo inferior a diez años.
- Aquellos artículos que hablen de otras enfermedades neurodegenerativas.

3.5. Criterios de exclusión

- Artículos que hayan sido publicados hace más de diez años.
- Artículos que no se encuentren disponibles para acceder a texto completo.

4. RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Tal y como comentaba anteriormente, en el HUC no se han encontrado protocolos específicos dirigidos al cuidado de pacientes diagnosticados con ELA, ya que por lo general, esta patología se trata como cualquier otra enfermedad neurológica. Sin embargo, hemos podido saber que la Unidad de Cuidados Paliativos del HUNSC, concretamente en la cuarta planta, dispone de una consulta semanal para realizar un seguimiento a este tipo de pacientes cuyos responsables son el Dr. Fernando Montón Álvarez y la enfermera María Inés Borges Díaz.

Debido a que esta enfermedad resulta invalidante para quien la sufre y se necesita una atención médica integral, en este hospital se han ubicado en una misma planta todos aquellos especialistas relacionados con el diagnóstico y el tratamiento de la ELA (neurólogo, neumólogo, endocrino, rehabilitación, psicólogo, trabajador social y por último, si el paciente entrase en el programa, la unidad de cuidados paliativos), evitando así desplazamientos hacia otros servicios.

Una vez el neurólogo ha diagnosticado la ELA, ha valorado la respuesta al tratamiento y ha evaluado la aparición de signos y síntomas, es conveniente que la enfermera realice una primera valoración para ver los posibles patrones ya alterados y a partir de ese momento se llevará a cabo un seguimiento integral al paciente para valorar la progresión de la enfermedad y con ello reajustar los cuidados requeridos. Para ello, la enfermera, en cada visita del paciente a la consulta, cada 3 meses aproximadamente, procede a realizar una revaloración de todos los patrones evaluando la afectación motora, la capacidad de marcha, nivel de dependencia para las Actividades de la Vida Diaria (AVD), estado de la piel, presencia del dolor, necesidad de ayudas técnicas, trastornos del lenguaje, presencia de disfagia, etc.

RESUMEN DE LOS PATRONES DE MAYOR RELEVANCIA CON SUS ÍTEMS CORRESPONDIENTES A VALORAR POR LA ENFERMERA EN LA PRIMERA CONSULTA DEL PACIENTE CON ELA:

Patrón – Nutricional y Metabólico	
Talla (cm)	
Peso (kg)	
IMC	
Refiere dificultad para	Masticar
	Tragar líquidos
	Tragar sólidos
Síntomas de disfagia	
Test de Volumen-Viscosidad	
Vía de administración de la dieta	Gastrostomía
	Oral
	Sonda nasogástrica
Uso de espesantes en la dieta	
Portador de sonda nasogástrica (SNG)/ gastrostomía (PEG)	
Estado de la piel	Deshidratada/ edemas con fóvea (al presionar el tejido por unos segundos con el dedo, el hundimiento persiste durante algunos minutos tras haber quitado el dedo) / edemas sin fóvea / sequedad / sin alteraciones
Riesgo de úlcera por presión (UPP)	

Patrón – Actividad y Ejercicio	
Saturación de Oxígeno (%)	
Alteraciones asociadas a la movilidad	Calambres
	Inestabilidad en la marcha
	No
	Pérdida de fuerza en Miembros Inferiores (MMII)
	Pérdida de fuerza en miembros superiores (MMSS)
	Psicomotricidad fina comprometida
Capacidad para alimentarse / bañarse / usar el inodoro / vestirse / la traslación / la deambulación	
Alteraciones respiratorias	

Patrón – Cognitivo y Perceptual	
Dispositivos de ayuda	
Comunicación verbal	
Dificultad de comprensión	
Escala del Dolor (de 0 a 10)	
Tipo de dolor	
Localización y características	

Patrón – Rol y Relaciones	
Tiene cuidador	
Vive con	
Es cuidador principal	

(Datos extraídos de la unidad de ELA del HUNSC)

RESULTADOS DE ENFERMERÍA (NOC: RESULTADOS ESPERADOS TRAS DEFINIR UN DIAGNÓSTICO DE ENFERMERÍA EN LA EJECUCIÓN DE UN PLAN DE CUIDADOS) E INDICADORES A VALORAR DURANTE LA EVOLUCIÓN DE LA ENFERMEDAD (SEGUNDA VISITA Y SUCESIVAS):

Conocimiento – Procedimientos terapéuticos	
Descripción de los cuidados adecuados del equipamiento	
Integridad Tisular – Piel y mucosas	
Hidratación	
Piel intacta	
Lesiones cutáneas	
Estado respiratorio – Ventilación	
Vocalización	
Dificultad respiratoria	
Estado respiratorio – Intercambio gaseoso	
Saturación de Oxígeno	
Movilidad	
Ambulación	
Realización del traslado	
Coordinación	
Ambular – Silla de ruedas	
Se traslada de y hacia la silla de ruedas	
Maniobras para entrar	
Autoestima	
Aceptación de las propias limitaciones	
Bienestar del cuidador principal	
Satisfacción con la salud emocional	
Disponibilidad de descansos	

(Datos extraídos de la unidad de ELA del HUNSC)

Es importante saber identificar a aquellos pacientes candidatos a desarrollar serios problemas nutricionales para que la enfermera pueda derivar, en este caso, al nutricionista, por lo que es necesario valorar la ingesta espontánea de alimentos, en caso de que lo hubiese, el grado de disfagia mediante el test que aparece a continuación, la pérdida de peso y el estado en que se encuentran las reservas magras y grasas del paciente.

Encuesta clínica:

HOSPITAL
UNIVERSITARIO
NTRA. SRA. DE
CANDELARIA

TEST DE DISFAGIA

UNIDAD DE
NUTRICIÓN
CLÍNICA Y
DIETÉTICA.

DATOS DEL PACIENTE	
NOMBRE:	
EDAD:	
FECHA:	
EVALUACIÓN DEL ESTADO NUTRICIONAL	
¿Como se llama?	
¿Cuántos años tiene?	
¿Qué día es hoy?	
¿Me puedes decir a que año estamos?	
¿Qué lugar es este?	
¿Qué ciudad es ésta?	
PREGUNTAS SOBRE LAS ALTERACIONES DE LA DEGLUCIÓN DETECTADOS POR EL PACIENTE Y SU IMPACTO EST.NUT.	
¿Tiene dificultades para tragar?	
¿Desde cuando nota que tiene problemas para tragar?	
¿Qué le cuesta más tragar, los líquidos o los sólidos?	
¿Ha notado que al acabar de tragar le queda una voz humeda o poca fuerza?	
Cuando bebe, ¿tiene tos?	
Cuando traga, ¿nota que el alimento le queda en la garganta /pecho?	
¿Cuánto tiempo tarda en comer, desde que empieza hasta que termina de comer?	
¿Ha perdido peso recientemente?	

SATURACIÓN BASAL:	NÉCTAR			LÍQUIDO			PUDDING		
VISCOSIDAD	ALTERACIONES O SIGNOS DE SEGURIDAD								
	5ml	10ml	20ml	5ml	10ml	20ml	5ml	10ml	20ml
TOS									
CAMBIO DE VOZ									
DESATURACIÓN									
	ALTERACIONES O SIGNOS DE EFICACIA								
	5ml	10ml	20ml	5ml	10ml	20ml	5ml	10ml	20ml
SELLO LABIAL									
RESIDUO ORAL									
DEGLUCIÓN FRACCIONADA									
RESIDUO FARINGEO									
EVALUACIÓN FINAL									

INGESTA DE FLUIDOS RECOMENDADOS			
VISCOCIDAD		VOLUMEN	
LÍQUIDO		BAJO	
NÉCTAR		MEDIO	
PUDDING		ALTO	

REV.28/04/2011

En este test, por un lado, podemos ver las preguntas a realizar a la persona afectada sobre las alteraciones detectadas en la deglución y por otro, un apartado en el que te indican los signos de seguridad (tos, cambio de voz o desaturación) y de eficacia (sello labial, residuo oral, deglución fraccionada o residuo faríngeo), a detectar tras la toma de diferentes cantidades y viscosidades de alimentos (néctar, líquido o pudín).

Las recomendaciones nutricionales a dar por la enfermera a un paciente con disfagia son las siguientes: adaptar la textura de los alimentos y bebidas (**tipo néctar**: zumo de melocotón o tomate, yogur líquido, etc.; **tipo pudding**: flan, gelatina, etc.); administrar los alimentos y líquidos a volúmenes medio/bajo; evitar todo tipo de distracciones durante la comida; intentar comer siempre sentado; tratar de bajar la cabeza al comer de tal forma que lleve la barbilla hacia el pecho; evitar o limitar alimentos con textura fibrosa (piña, judías verdes, apio, lechuga, etc.), doble consistencia (cereales con leche, sopa de fideos, etc.), alimentos duros (frutos secos, carnes a la plancha, etc.), verduras y frutas con piel o semillas (legumbres, kiwis, fresas, etc.), alimentos que se desmenuzan con facilidad (pan tostado, galletas, etc.) y alimentos pegajosos (leche condensada, caramelos, etc.); y por último, si fuese necesario, empezar a introducir espesantes a las comidas.

Cuando el paciente ya es incapaz de ingerir alimentos por vía oral, el nutricionista valorará la posibilidad de iniciar la nutrición enteral por sonda nasogástrica (SNG), es decir, administrar los alimentos mediante una sonda que va desde la nariz hasta el estómago o, por gastrostomía percutánea (PEG) que es la técnica más frecuente y consiste en administrar la nutrición a través una sonda colocada en la pared abdominal mediante un orificio que va directamente al estómago

En estos casos, antes de realizar alguna de estas técnicas, la enfermera procederá a dar los cuidados a realizar en sus domicilios.

a) Cuidados SNG:

- Antes de administrar la alimentación es muy importante comprobar que la SNG no se haya desplazado, ya que puede ser perjudicial para la salud introducir alimentos fuera del estómago.
- Intentar que no se acode o obstruya la sonda, por lo que tendrá que triturar y diluir los medicamentos y alimentos antes de administrarlos.
- Antes de cada toma y al finalizar debe introducir unos 50 ml de agua para limpiar la sonda.
- Antes de cada toma debe aspirar con una jeringa el contenido del estómago y si el contenido es superior a 150 ml reinyectar el contenido gástrico y esperar una hora antes de la nueva toma.

- Comer sentado o semisentado y permanecer así al menos una hora tras cada comida para evitar la aspiración.
- Utilizar un esparadrapo hipoalérgico para sujetar la sonda e ir cambiando los puntos de sujeción para prevenir pequeñas úlceras en la piel y, por último es fundamental llevar a cabo una buena higiene diaria de la boca y fosas nasales para prevenir infecciones.³⁰

En el caso de una PEG, presenta mayores ventajas frente a la SNG ya que la incidencia de aspiración pulmonar y reflujo gástrico es menor. Además evita las lesiones nombradas anteriormente en la nariz.

Tras la colocación de la PEG, la enfermera le explicará al paciente cómo realizar la cura del estoma (abertura creada quirúrgicamente, en este caso, en la pared abdominal, donde se ha colocado una sonda de alimentación en el estómago) y los cuidados que debe tener en cuenta con respecto a la sonda.

a) Cuidados del estoma:

- Comprobar que el disco externo de la sonda está colocado correctamente para evitar lesiones en la piel y que la piel que rodea el estoma no está inflamada, enrojecida, ni presenta secreciones.
- Durante los primeros quince días tras la colocación de la sonda, el estoma se limpiará con agua tibia y jabón desde el centro hacia fuera con movimientos circulares, se aplicará una solución antiséptica como clorhexidina y, por último se rodea la sonda con una gasa estéril abierta. A partir de la tercera semana, se limpiará la zona sólo con agua tibia y jabón.

b) Cuidados de la sonda PEG:

- Limpiar diariamente la parte externa de la sonda y el soporte externo con agua y jabón.
- Antes de cada ingesta, comprobar que la sonda está bien colocada.
- Tras cada comida o después de la administración de medicación, limpiar la sonda inyectando con una jeringa 30-50 ml de agua para evitar obstrucciones y en caso de que la nutrición sea continua, cada 4-6 horas.
- Cerrar el tapón cuando no se use.

- Durante la comida y una hora después, es recomendable que el paciente esté incorporado, mínimo 45°.
- Los alimentos o bebidas a administrar deben estar a temperatura ambiente.
- No mezclar los medicamentos con la nutrición.
- Administrar diariamente unos 500-100 ml de agua aparte de la nutrición y del agua empleada para limpiar la sonda.
- Girar diariamente la sonda ligeramente para evitar adherencias a la piel.
- Comprobar cada 8 o 9 semanas que en el balón de la sonda hay suficiente agua destilada (nunca llenar con aire ni suero fisiológico) para evitar que salga hacia fuera.

Respecto al patrón respiratorio, debido a la rápida evolución de la enfermedad es conveniente que la enfermera, en las primeras consultas, vaya familiarizando al paciente con la Ventilación Mecánica No Invasiva (VMNI) (es el tratamiento más utilizado aunque en determinados casos se emplea la Ventilación Mecánica Invasiva (VMI)), ya que la principal causa de muerte en los pacientes que sufren ELA es la insuficiencia respiratoria secundaria a la debilidad muscular. Este tipo de ventilación suele ser prescrita al inicio por un neumólogo para uso nocturno con el objetivo de aliviar los síntomas de hipoventilación alveolar y según progresa la debilidad muscular, deben ir aumentando el uso de la VMNI durante el día para calmar la disnea.

La VMI, es decir, mediante traqueotomía, es un método alternativo cuando la VMNI está siendo ineficaz por pérdida del tono bulbar o dificultad para eliminar las secreciones. Aún así, antes de realizar cualquiera de las dos técnicas, es necesario que el neumólogo le explique las ventajas y desventajas que tiene tanto la VMNI como la VMI para que el paciente pueda tomar una mejor decisión según sus necesidades y circunstancias.

Los pacientes que dispongan de VMNI deben conocer el funcionamiento y la conservación del equipo de ventilación y tener un teléfono de contacto con el equipo multidisciplinar del hospital, que en este caso es la enfermera, para poder aclararle cualquier duda que le surgiese con el aparato de ventilación.

En el caso de la VMI, la enfermera será la encargada de explicarle los cuidados a realizar en su domicilio:

- Cambiar la cánula interna cada 8 horas, mínimo y cada vez que sea necesario.
- Aspirar secreciones tantas veces como sea preciso a lo largo del día.
- En caso de que se forme un tapón mucoso en la cánula interna, se cambiará por otra.
- Explicar el funcionamiento del aspirador y la importancia que tiene mantenerlo a mano;
- Mantener limpio el estoma y una adecuada higiene de la boca.^{30, 31}

Por otro lado, también es conveniente introducir una terapia rehabilitadora (fisioterapia, terapia ocupacional, logopedia, etc.) adecuada para el paciente con el fin de mantener calidad de vida y una mayor autonomía en las actividades de la vida diaria el mayor tiempo posible.

La fisioterapia se intentará mantener durante todo el periodo de la enfermedad para prevenir o minimizar posibles complicaciones. Es fundamental que el paciente cuente con un cuidador principal desde el diagnóstico para así poder hacerlo participe de los ejercicios fisioterápicos y tener ayuda en su domicilio para realizarlos una vez vaya avanzando la enfermedad.

Llegará un momento en el que la enfermedad limite la movilidad del paciente hasta el punto de permanecer mucho tiempo encamado o en una silla de ruedas, por lo que aquí juega un papel fundamental su cuidador principal y la enfermera, que será la encargada de aportar las recomendaciones para prevenir la aparición de úlceras por presión:

- Realizar cambios posturales cada tres o cuatro horas teniendo en cuenta las zonas más propensas a ulcerarse (prominencias óseas).
- Proteger los puntos de contactos (patucos, almohadas, etc.).
- Observar en cada cambio postural el estado de la piel.
- Colchón antiescaras.

En el caso de la terapia ocupacional tiene como objetivo mantener o compensar la función deteriorada mejorando la calidad de vida de los pacientes. Debido al daño neurológico que van sufriendo, tienen que ir adaptando su entorno para poder realizar las actividades de la vida diaria de la forma más autónoma posible.

La enfermera le irá diciendo las diferentes ayudas técnicas que podrá ir incorporando de manera gradual a la vida del paciente según sus necesidades para proporcionar confort y bienestar, haciendo que de alguna manera, su vida sea más fácil y llevadera. Aunque debido a la rápida evolución de la enfermedad solo puede valerse a corto plazo de estas ayudas técnicas, como pueden ser adaptaciones al vestido, para alimentarse, etc.

Como los paciente que sufren ELA van perdiendo de forma gradual la capacidad de comunicarse, tanto por escrito como de forma oral, es necesario un tratamiento logopédico que se centre desde el inicio de la enfermedad en mejorar la movilidad de la musculatura orofacial, mejorar la inteligibilidad del lenguaje y la expresividad, y a medida que va progresando la ELA, será conveniente enseñar al paciente y a su familia formas no verbales de comunicarse. En fases más avanzadas, el lenguaje puede llegar a ser inteligible o incluso llegar al grado de anartria, por lo que serán necesario métodos de comunicación alternativos (sistemas basados en la utilización de ortografía: tableros con el alfabeto, frases más utilizadas,...; utilizando el teclado del ordenador de forma adaptada; sistemas de control del ordenador con los movimientos del iris, entre otros).

Como se puede ver, la función de la enfermera es primordial ya que ella es la encargada de realizar una valoración de los patrones del paciente, de aportar los cuidados requeridos en cada caso y de gestionar las citas con los especialistas, facilitando así, como hemos comentado anteriormente, el desplazamiento de este.

En el caso de la consulta del HUNSC para tratar a pacientes con ELA, cuenta además con un seguimiento telefónico de lunes a viernes, de ocho de la mañana a tres de la tarde, a disposición de los pacientes, en el que la enfermera aclara posibles dudas sobre su patología, les apoya psicológicamente ya que es una enfermedad muy difícil de llevar y también les atiende para que en caso de que surgiese alguna urgencia, sean valorados en el menor tiempo posible por los especialistas correspondientes y así establecer las medidas adecuadas.^{26, 30, 31}

Basándonos en los centros hospitalarios de Tenerife, observamos que según el hospital que te corresponda por la situación geográfica (HUC O HUNSC), recibirás una atención especializada o no, si el centro dispone de una unidad específica formada por un equipo multidisciplinar, como es el caso del HUNSC, o por el contrario, la asistencia sanitaria que recibirá el enfermo de ELA, se tratará como una patología neurológica más (HUC).

Teniendo en cuenta lo anteriormente expuesto, para una correcta atención a un enfermo afectado por ELA, se tendría que plantear que los diferentes centros hospitalarios en Tenerife dispongan de un equipo multidisciplinar formado por diferentes especialistas de rápida intervención para tratar este tipo de enfermedad, a través de un adecuado protocolo asistencial, unificado y coordinado, para minimizar los trastornos motores durante su evolución, mejorando así la calidad de vida del paciente y de la propia familia.

5. CONCLUSIONES

1. La Esclerosis Lateral Amiotrófica es una enfermedad neurodegenerativa invalidante en la cual se ve afectado el sistema motor piramidal, produciéndose una degeneración a nivel de las motoneuronas que termina con un fallo respiratorio con el posterior fallecimiento del paciente.
2. Debido al desarrollo y complejidad de esta enfermedad es necesario un equipo multidisciplinar que trabaje de manera conjunta para poder abordar los diferentes problemas que van surgiendo en la evolución de la misma.
3. El trabajo de la enfermera es fundamental a partir del momento en que el neurólogo diagnostica la enfermedad realizando tanto una valoración inicial como un seguimiento integral al paciente que durará todo el proceso de dicha patología.
4. A pesar de la existencia de protocolos dirigidos al cuidado de pacientes con Esclerosis Lateral Amiotrófica en diferentes centros hospitalarios, tanto en Europa como en EEUU, no encontramos ninguno de estos protocolos en la mayoría de los centros sanitarios consultados de la Isla de Tenerife.

6. BIBLIOGRAFÍA

1. Wijesekera LC, Leigh PN. Amyotrophic lateral sclerosis. *Orphanet J Rare Dis* 2009;4(1).
2. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. [Internet]. [consultado 18 de febrero de 2017]. Disponible en : https://www.espanol.ninds.nih.gov/trastornos/esclerosis_lateral_amiotrofica.htm
3. Gutiérrez Rivas e. Historia y terminología. en: esclerosis lateral amiotrófica. Una enfermedad tratable. Mora Pardina J. editor, 1999; 3-11.
4. Goetz CG. amyotrophic lateral sclerosis: early contributions of Jean-Martin Charcot. *Muscle & Nerve* 2000; 23: 336-343.
5. Smith RG, Henry YK, Mattson MP, Appel SH. Presence of 4-hydroxynonenal in cerebrospinal fluid of patients with sporadic amyotrophic lateral sclerosis. *Ann Neurol*. 1998;44:696—9.
6. Ferraiuolo L, Kirby J, Grierson AJ, Sendtner M, Shaw PJ. Molecular pathways of motor neuron injury in amyotrophic lateral sclerosis. *Nat Rev Neurol*. 2011;7:616—30.
7. J. Riancho, I. Gonzalo, M. Ruiz-Soto y J. Berciano. Why do motor neurons degenerate? Actualization in the pathogenesis of amyotrophic lateral sclerosis. *Neurologia*. 2016. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26853842>
8. Stanley B. Prusiner. Biology and Genetics of Prions Causing Neurodegeneration *Annu Rev Genet*. 2013 ; 47: 601–623.
9. Andersen PM, Al Chalabi A. Clinical genetics of amyotrophic lateral sclerosis: what do we really know? *Nat Rev Neurol*. 2011; 7:603—15.
10. DeJesus-Hernandez M1, Mackenzie IR, Boeve BF, Boxer AL, Baker M, Rutherford NJ, et al. Expanded GGGGCC hexanucleotide repeat in noncoding

region of C9ORF72 causes chromosome 9p-linked FTD and ALS. *Neuron* 2011; 72:245–256.

11. Rutherford NJ, Zhang YJ, Baker M, Gass JM, Finch NA, Xu YF, et al. Novel mutations in TARDBP (TDP-43) in patients with familial amyotrophic lateral sclerosis. *PLoS Genet.* 2008; 4:e1000193.
12. Mackenzie IR, Rademakers R, Neumann M. TDP-43 and FUS in amyotrophic lateral sclerosis and frontotemporal dementia. *Lancet Neurol.* 2010; 9:995-1007.
13. Williams KL, Warraich ST, Yang S, Solski JA, Fernando R, Rouleau GA, et al. UBQLN2/ubiquilin 2 mutation and pathology in familial amyotrophic lateral sclerosis. *Neurobiol Aging.* 2012; 33:2527—610.
14. 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.
15. Torrel Vallespín G. AMF. [Internet]. [consultado 5 de abril de 2017]. Disponible en: http://amf-semfyc.com/web/article_ver.php?id=1450.
16. Estrategia en Enfermedades Neurodegenerativas del Sistema Nacional de Salud. Madrid: Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad; 2016.
17. adEla. [Internet].; 1990 [consultado 19 de enero de 2017]. Disponible en: <http://adelaweb.org/la-ela/la-enfermedad>.
18. E. Bucheli M, Campos M, Bermudes DB, Chuquimarca JP, Sambache K, Niato JF, et al. Esclerosis Lateral Amiotrófica: Revisión de Evidencia Médica para Tratamiento. *Revista ecuatoriana de Neurología.* 2013; 22(1-3).
19. Brooks B. El Escorial World Federation of Neurology criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral Sclerosis. Subcommittee on Motor Neuron Diseases/amyotrophic lateral Sclerosis of the World Federation of Neurology Research Group on Neuromuscular Diseases and the el Escorial “Clinical limits

- of amyotrophic lateral sclerosis” workshop contributors. J Neurol Sci 1994; 124 (Suppl): 96-107.
20. Meininger V. Getting the diagnosis right: beyond el escorial. J Neurol 1999; 246 Suppl 3: III 10-2.
 21. Bensimon G, Iacomblez I, Meininger V, et al. a controlled trial of riluzole in amyotrophic lateral sclerosis. aIS/Riluzole study group. N eng J Med 1994; 330: 585-91.
 22. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. [Internet]. [consultado 18 de febrero de 2017]. Disponible en: https://www.espanol.ninds.nih.gov/trastornos/esclerosis_lateral_amiotrofica.htm
 23. Veiga-Cabo J, Almazán-Isla J, Sendra-Gutiérrez JM, de Pedro-Cuesta J. Differential features of motor neuron disease mortality in Spain. Int J Epidemiol 1997; 26:1024-1032.
 24. Iacomblez I, Bensimon G, Leigh PN, et al. Dose-ranging study of riluzole in amyotrophic lateral sclerosis. Lancet 1996; 347: 1.425-31.
 25. L Goldman, D Ausiello. Amyotrophic lateral sclerosis y other motor neuron diseases. In. Philadelphia: Saunders Elsevier; 2007.
 26. Contreras E. ELA EN CASA Pérez C, Contreras E, Marco G, Botella L, editors. Alicante: Fundación Diógenes; 2008.
 27. Connolly S, Heslin C, Mays I, Corr B, Normann C and Hardiman O. Health and social care costs of managing amyotrophic lateral sclerosis (ALS): An Irish perspective. Amyotroph Lateral Scler and Frontotemporal Degen. 2014; 2014; 6:1-5.
 28. Gladman M, Dharamshi C, Zinman L. Economic burden of amyotrophic lateral sclerosis: a Canadian study of out-of-pocket expenses. Amyotroph Lateral Scler and Frontotemporal Degen 2014; 15:426-32.

29. Obermann M, Lyon M. Financial cost of amyotrophic lateral sclerosis: A case study. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration*. 2014; 23:1-4.
30. Gotor Pérez P, Martínez Martín ML, Parrilla Novo P. Manual de Cuidados para personas afectadas de Esclerosis Lateral Amiotrófica: ADELA; 2004.
31. Guía Asistencial de Esclerosis Lateral Amiotrófica. Sevilla: Consejería de Salud y Bienestar Social de Andalucía; 2012.