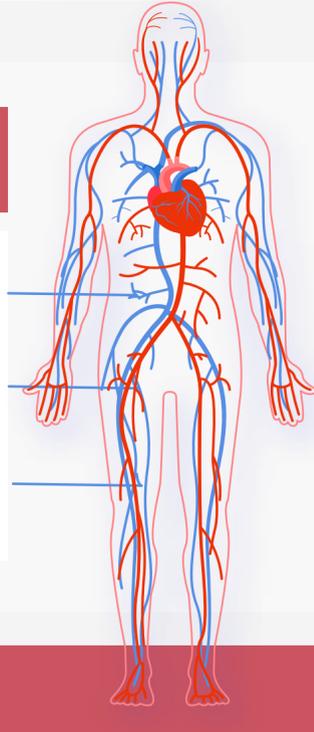




Información Esclerosis Lateral Amiotrófica

1. ¿Qué es?

Es una enfermedad neurodegenerativa que afecta motoneuronas en cerebro y médula espinal, provocando debilidad y atrofia muscular progresiva, sin afectar sensibilidad ni cognición.



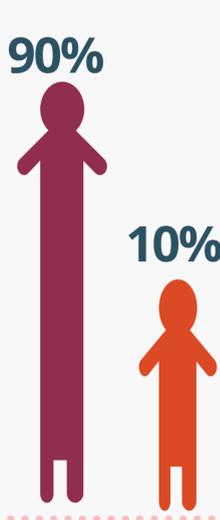
2. Epidemiología

- **Prevalencia mundial:** entre 2 y 11 casos por 100.000 habitantes.
- **Incidencia anual:** aproximadamente 1.5 – 3 casos por 100.000/año, con un pico entre los 60 – 75 años.
- **Proporción H/M:** de 1.2:1 a 1.5:1.
- **América Latina y Colombia:**
 - **Antioquia:** 4 casos por 100.000 habitantes según estudio de la Universidad de Antioquia.
 - **Colombia:** aproximadamente 48 casos nuevos al año (4 al mes).



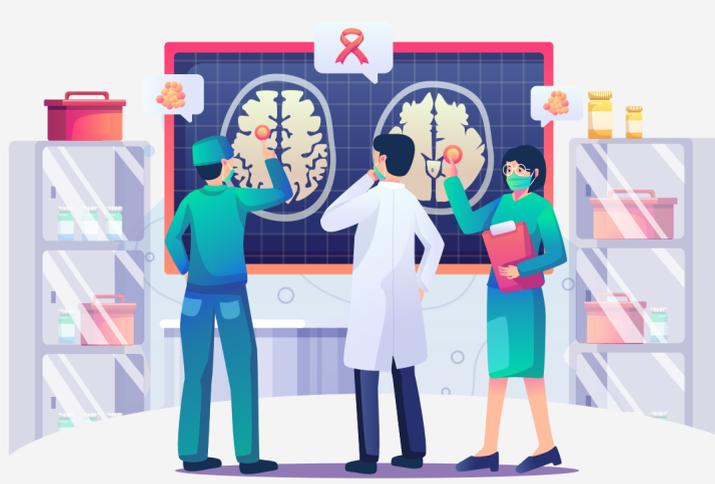
3. Factores de riesgo y etiología

- La mayoría de los casos son esporádicos (90%), con un 10% presentando un componente genético o hereditario.
- Se han identificado mutaciones comunes (C9orf72, SOD1, TARDBP, FUS).
- Factores ambientales como pesticidas, tabaco y toxinas aumentan el riesgo.
- Recientemente, se ha sugerido un posible papel de infecciones micóticas como desencadenantes.



4. Diagnóstico

- Se basa en **síntomas clínicos** como **debilidad progresiva, fasciculaciones y movimientos anormales en las extremidades, sin afectación sensitiva.**
- La **electromiografía (EMG)** es la prueba **fundamental y estándar de oro** para la patología neurológica, ya que evidencia **denervación aguda y crónica.**
- Es necesario realizar un **conjunto de exámenes** para **descartar otras causas inflamatorias e infecciosas.**
- Los **criterios diagnósticos** se basan en la escala El **Escorial/Awaji**, que evalúa signos de **afección de motoneuronas superiores e inferiores** en las regiones bulbar, cervical, torácica y lumbosacra, buscando **denervación activa.**



5. Pronóstico y supervivencia

- Supervivencia media de 3 – 5 años tras el inicio.
- Mortalidad elevada por falla respiratoria (70% fallecen en primeros 3 años).
- Supervivencia puede variar significativamente (casos excepcionales como Stephen Hawking).

6. Tratamiento

a) Farmacológico

- El tratamiento incluye **Riluzol 100mg/día**, que prolonga la supervivencia 2 - 3 meses al mejorar la excitotoxicidad.
- Manejo multidisciplinario y medidas adicionales para asegurar una buena calidad de vida.

b) Tratamiento no farmacológico y cuidados multidisciplinarios

- Ventilación no invasiva y traqueostomía para el soporte respiratorio avanzado en pacientes con vía aérea desprotegida.
- **Gastrostomía** para nutrición y para reducir el riesgo de aspiración o desnutrición.



7. Signos de alarma

- Debilidad progresiva sin síntomas sensoriales.
- Fasciculaciones, calambres y pérdida de masa muscular.
- Problemas para hablar, tragar o respirar.



8. Recomendaciones no farmacológicas

- Fisioterapia y ejercicio adaptado para preservar movilidad.
- Logoterapia para disfagia y disartria.
- Asistencia respiratoria, nutricional y apoyo emocional.
- Orientación psicoemocional para paciente y sus cuidadores.