

JORNADA TÉCNICA Y DE DIVULGACIÓN SOCIO SANITARIA: LA ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA.

22.04.2015, Madrid.

Resumen de la Jornada

El día 22 de abril de 2015 durante la mañana asistimos a una Jornada sobre la enfermedad Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA), para conocerla en sus diferentes facetas de diagnóstico, etiopatogenia, características genéticas, clínica, problemas respiratorios y nutricionales, así como los tratamientos actualizados en relación con nutrición, rehabilitación, logopedia, fármacos, apoyo psicológico y perspectiva de futuro tanto en la evolución de diagnóstico, tratamiento y modelos de atención.

La Dra. Lucía Galán (neuróloga) nos habló del diagnóstico de ELA basado fundamentalmente en la clínica y la necesidad de realizar diferentes pruebas complementarias para excluir otras enfermedades, describió varias escalas de discapacidad muy interesantes y útiles para evaluar la situación de cada paciente (marcha, ventilación, calidad de vida y afectación del medio familiar, cuidador).

Cabe destacar algo importantísimo en lo que hizo énfasis la Dra. Galán, la comunicación del diagnóstico al paciente de ELA debe ser sincera, honesta, en ambiente tranquilo, acompañado y restringirla a lo solicitado por el paciente.

A continuación el Dr. Jesús Esteban (neurólogo) nos habló de las bases patogénicas de la enfermedad. Hay un 10 % de ELAS que tienen varios casos en la familia y en estos pacientes se encuentran mutaciones genéticas. Se realizan estudios con muestras anatómicas de pacientes objetivándose desequilibrio de la producción y la eliminación de los radicales libres también objetivables en el 20 % de los pacientes con ELA familiar.

Existen otros factores patogénicos como el estrés oxidativo, la disfunción mitocondrial, excitotoxicidad, factores que favorecen la apoptosis. Se objetivan agregados proteicos en las neuronas y en otras células del sistema nervioso central. Existen también alteraciones en los endosomas y se objetivan alteraciones en el axón neuronal. Asimismo existe neuroinflamación y estrés endoplásmico.

Como dato, destaca la vulnerabilidad de la neurona motora y el papel de otras células además de las neuronas. Comenta que el inicio es tardío y focal e intervienen múltiples factores genéticos en la ELA familiar y factores ambientales.

Para terminar agradece a los pacientes y a sus familias la colaboración y recomienda que todos podemos ser donantes de tejido cerebral para investigación.

El siguiente ponente fue D. Alberto García Redondo (bioquímico) que habló sobre las características genéticas de la ELA. Manifestó la enorme complejidad para realizar estudios de cualquier tipo en la enfermedad: existen muchas formas clínicas, diferentes evoluciones, supervivencia, muchos genes en relación con la enfermedad. No se conocen mutaciones genéticas en ELA esporádica y sí en ELA familiar (SOD1, TDP43, FUS/TLS, C9orf72 (-)).

Existen estudios en muchos países con ELA esporádica, ELA familiar y en casos de demencia frontotemporal (DLFT). También se ha relacionado algunos genes tanto con ELA como con DLFT, parkinsonismo juvenil y otras enfermedades.

Resume su conferencia con un comentario sobre la ciencia en el Siglo XXI: *“Su charla hace 20 años habría durado muy pocos minutos, ahora se le ha quedado corto el tiempo establecido”*.

Es necesario desarrollar estudios de nuevos genes para desarrollar el diagnóstico precoz, pronóstico y tratamientos así como la relación de ELA con otras enfermedades.

El Dr. Daniel Benavides (neumólogo) nos habló de la afectación respiratoria de ELA y los medios diagnósticos y de control evolutivo como capacidad vital, VEMS, VEMS/CV, VR, monitorización de fuerza muscular, polisomnografía, oxigenación nocturna, gasometría arterial, capnografía y de los tratamientos y avances en las diferentes formas de ventilación no invasiva que consiguen no solo aumentar la supervivencia sino mejorar la calidad de vida en el paciente de ELA.

También nos comentó los diferentes tipos de ventilación no invasiva, tos asistida y por último la ventilación invasiva mediante traqueotomía para el tratamiento del fracaso ventilatorio, a pesar de la utilización de los anteriores procedimientos. La realización de traqueotomía debe ser precedida de una información veraz sobre la supervivencia y siempre con la posibilidad de la interrupción voluntaria de dicho tratamiento ventilatorio.

Doña Irene Bretón (endocrinología y nutrición) nos habló a continuación de los problemas nutricionales del paciente con ELA, los parámetros para medir el estado nutricional y también de los factores que influyen en la desnutrición (disminución de la ingesta, trastornos gastrointestinales y alteraciones metabólicas).

La falta de movilidad, el frecuente estado depresivo, la disnea, la disfagia, la disfonía influyen en dificultar una buena alimentación y también en posible deshidratación con potencial insuficiencia renal e insuficiencia respiratoria por secreciones pulmonares espesas y difíciles de expectorar.

La evaluación del estado nutricional se basa en: evaluación de la ingesta, disminución de peso, masa muscular y grasa, bioquímica general sanguínea, etc. Existen cuestionarios para evaluación de la disfagia. El mejor método es videofluoroscopia.

El soporte nutricional se debe realizar con una ingesta adecuada (oral, enteral, PEG y ocasionalmente parenteral).

Cuando la dieta oral administrada de forma cuidadosa, relajada, con espesantes y suplementos nutricionales hipercalóricos e hiperprotéicos personalizados para cada paciente, es insuficiente o no tolerada se debe realizar gastrostomía como mejor alternativa que permite complementar la dieta oral o sustituirla de forma total. Recomienda la realización de gastrostomía de forma precoz para disminuir el riesgo de complicaciones.

Doña Rosario Jiménez (DUE) habla detenidamente de la gastrostomía, sus indicaciones, contraindicaciones, complicaciones locales y generales y la necesidad de realizar un estudio preoperatorio y consentimiento informado para la realización del procedimiento quirúrgico. Consejos sobre el control de ingesta y consejos sobre el recambio de la sonda de gastrostomía, según el tipo de sonda. En resumen recomienda la realización de gastrostomía porque mejora la calidad de vida y facilita un adecuado control nutricional.

El Dr. Antonio Moreno y la Dra. Concepción Núñez (médicos rehabilitadores) aconsejan la realización de ejercicio físico desde el comienzo del diagnóstico de la enfermedad con ayuda familiar o de cuidadores y ayudas técnicas de forma precoz incluso antes de la necesidad de usarlas, para realizar el aprendizaje y entrenamiento más fácilmente. Debe haber siempre contacto social, comunicación eficaz y apoyo continuado en los pacientes con ELA.

El Dr. José Luis Muñoz Blanco (neurólogo) habla del tratamiento farmacológico sintomático y específico en ELA. Comenta que debe ser dirigido por neurólogos dentro de un equipo multidisciplinar que atienden tanto en los síntomas propios de la atrofia y debilidad muscular y parálisis de miembros como los síntomas asociados al déficit motor, nutricional, respiratorio y de otros órganos o aparatos. Hay tratamientos farmacológicos específicos. Se han ensayado muchos fármacos poco útiles y en el momento actual debe ser el neurólogo el que decida el tratamiento farmacológico indicado. Es optimista en el desarrollo de ensayos clínicos con nuevos fármacos y dianas múltiples simultáneas que en corto periodo de tiempo pueden dar luz a la evolución de estos pacientes.

A continuación se presenta una mesa redonda compuesta por Dña. Isabel Blázquez (trabajadora social) y varios pacientes afectados de ELA, que resulta enormemente interesante y emotiva donde los pacientes comentan de forma espontánea y sincera sus síntomas, limitaciones y esperanzas con respecto a su enfermedad. Como resumen tienen enormes expectativas en la investigación, en los tratamientos especializados multidisciplinarios y en el apoyo familiar y social.

La siguiente ponencia la desarrolla Dña. María Jesús Rodríguez Gabriel (psicóloga) que habla del apoyo psicológico y emocional en ELA: la aceptación del diagnóstico, los procesos de duelo, desbloquear las pérdidas, ansiedad por la duda y el miedo a lo desconocido, desestabilización familiar, personal y social son problemática constante en los pacientes con ELA. Acompañar, confortar y vivir los procesos con los enfermos facilita la aceptación de la enfermedad tanto al enfermo como a la familia. En este punto las asociaciones como ADELA y otras son de una altísima eficacia y eficiencia en el cuidado de estos pacientes.

Responder a las preguntas, plantearse la certeza de la muerte, entender la rabia, el enfado, la frustración y dar sensación de naturalidad, seguridad y empatía, hacen entender la vida como un ciclo. Hay que escuchar cuando el enfermo quiere hablar y conseguir que tanto el paciente como la familia asuman la enfermedad con la mayor serenidad posible.

El Dr. Antonio Guerrero Sola (neurólogo) nos habla, para finalizar, de la evolución de la ELA y su diagnóstico en España y Europa. Comenta avances en el modelo de atención, diagnóstico, epidemiología y distribución geográfica de la enfermedad. Existen factores ocupacionales y ambientales. Sustancias tóxicas que influyen en el desarrollo de ELA. Por otro lado realiza una descripción del modelo de atención en unidades multidisciplinarias versus unidades de neurología general, recomendando las primeras por mayor supervivencia y mayor nivel de satisfacción de los enfermos. Para finalizar, refiere que aunque no podemos curar la ELA en este momento, existen múltiples estudios que constatan factores de riesgo unidos a los cambios genéticos, que pueden permitir estrategias de prevención y también es optimista en el desarrollo de nuevos fármacos que mejorarán la supervivencia y la calidad de vida del paciente con ELA.

Queremos agradecer la asistencia de D. Julio Zarco, Director General de Atención al Paciente del SERMAS, la apertura del acto y la manifestación del compromiso en la mejora de la calidad asistencial de estos pacientes. Nos deja una pregunta sobre la mesa: ¿qué tiene que hacer la Administración que no esté hecho? desde la Dirección General de Atención al Paciente. Recomienda la atención multidisciplinar, el diagnóstico

precoz, la inclusión en estudios clínicos con un arsenal terapéutico muy importante y el desarrollo de asociaciones de pacientes. También nos indica que existe un “Observatorio de Resultados de la Comunidad de Madrid”, que con transparencia en sus datos, da capacidad de elección al ciudadano.

Para finalizar el Acto, hago un breve resumen de todo lo que hemos escuchado durante la mañana, haciendo hincapié en que la persona con ELA tiene que poder comer, moverse, hablar, respirar, tener buen estado anímico y serenidad ante su enfermedad, mejorando así la supervivencia y la calidad de vida, respetando su entorno familiar, social, cultural y religioso con autonomía y capacidad de decisión en todo momento.

Dra. Mercedes Cuesta Nuín
Asesora Médica de ADELA y Moderadora de la Jornada