

**GUÍA DE ORIENTACIÓN EN LA  
PRÁCTICA PROFESIONAL DE LA  
VALORACIÓN REGLAMENTARIA  
DE LA SITUACIÓN DE  
DEPENDENCIA EN PERSONAS  
CON ESCLEROSIS LATERAL  
AMIOTRÓFICA Y OTRAS  
ENFERMEDADES  
NEUROMUSCULARES RARAS**



## AUTORES

Profesionales **del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer)**. Burgos.

- Yolanda Barrios García, Trabajadora social
- Almudena Caño Labarga, Terapeuta ocupacional
- Sonia Fernández Justel, Fisioterapeuta
- Yerko Petar Ivanovic Barbeito, Médico rehabilitador
- Silvia Molia Galarreta, Logopeda
- Miguel Ángel Ruiz Carabias, Director Gerente. Psicólogo
- Begoña Ruiz García, Responsable del Área Técnica I. Psicóloga

## REVISIÓN

- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)
- Plataforma de afectados de ELA (ELA)
- Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (ASEM)
- Asociación Española de ELA (ADELA)
- Comisión Técnica de coordinación y seguimiento de la aplicación del baremo de Valoración de la situación de Dependencia (CTVD)
- Área de Valoración de la Dependencia del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imserso).

## CON LA PARTICIPACIÓN DE



**Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias**

## OBJETO DE LA GUÍA

La presente guía tiene el objetivo de ser un instrumento útil en la práctica profesional de la valoración oficial de la situación de dependencia en las personas con ***Enfermedades Raras de tipo neuromuscular***, y servir de apoyo a la formación de los/as profesionales de los órganos de valoración.

Con esta finalidad se realiza una revisión de las condiciones de salud de este colectivo que pueden dar lugar a situación de dependencia, en aplicación del Baremo de Valoración de la Dependencia (BVD), aprobado por Real Decreto 174/2011, de 11 de febrero.

Trata de transmitir conocimientos útiles para la comprensión de su condición de salud en el proceso de evaluación de la situación de dependencia. Y desarrolla orientaciones para facilitar la aplicación de dicho baremo de forma homogénea y eficiente en todas las Comunidades Autónomas conforme a lo acordado por el Consejo Territorial del SAAD el 1 de junio de 2010, en Acuerdo sobre la modificación del baremo establecido en el Real Decreto 504/2007, de 20 de abril.

Los enunciados de la guía están supeditados al valor jurídico de lo establecido por la normativa vigente y orientan y ayudan en la aplicación de los criterios en ella establecidos.

Instituto de Mayores y Servicios Sociales  
(Imsero)

# ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN	5
2. ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES RARAS	7
2.1. Concepto y Etiología	7
2.2. Manifestaciones clínicas y discapacidad	9
2.3. Algunos tipos de Enfermedades Neuromusculares Raras	10
2.3.1. Distrofias Musculares	10
2.3.2. Distrofia Miotónica de Steinert	11
2.3.3. Enfermedades musculares inflamatorias	12
2.3.4. Enfermedades de la unión neuromuscular	12
2.3.5. Amiotrofias Espinales	13
3. ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA (ELA)	15
3.1. Descripción, etiología y diagnóstico	15
3.1.1. Esclerosis Lateral Amiotrófica	15
3.1.2. Etiología de la enfermedad	15
3.1.3. Formas iniciales	15
3.1.4. Variantes clínicas	16
3.1.5. Incidencia universal	18
3.1.6. Disfunción Fronto-Temporal	18
3.1.7. Esperanza de vida	19
3.2. Manifestaciones clínicas de la ELA	19
3.2.1. Síntomas y signos que surgen durante la evolución	19
3.3. Aspectos y Limitaciones Funcionales de la ELA	24
3.4. Influencia del entorno en las personas con ELA	27
3.4.1. Barreras	27
3.4.2. Riesgos asociados	28
3.4.3. Facilitadores//Productos de Apoyo// Adaptaciones en el hogar	28

4. ABORDAJE DE LA VALORACIÓN -----	30
4.1. Interpretación del informe de salud -----	30
4.2. Mejora del desarrollo de la entrevista: pautas y recursos -----	31
4.3. Evaluación del impacto del entorno físico y humano -----	31
5. NECESIDAD DE UNA ATENCIÓN INTERDISCIPLINAR Y CUIDADOS ESPECIALES ---	32
6. GLOSARIO -----	33
7. BIBLIOGRAFÍA -----	44
8. Webs de interés -----	46
9. UNIDADES DE REFERENCIA DE ELA -----	49

## 1.-INTRODUCCIÓN.

Las enfermedades raras son aquellas que tienen una baja prevalencia en la población. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica sólo puede afectar a menos de 5 de cada 10.000 habitantes.

Las personas con enfermedades raras tienen una problemática común a cualquier enfermo o persona con discapacidad, y además, por su baja prevalencia y dispersión tienen un problema añadido que es la dificultad en poder ser atendidos con parecidos parámetros de calidad a como lo son otros grupos de personas con otro tipo de enfermedades.

Se precisa, en estas situaciones, establecer estrategias de equiparación que salven en lo posible las desventajas que supone el estar afectado de una enfermedad rara y que garanticen la igualdad en el acceso y disfrute del derecho a la salud, a la educación, al desarrollo profesional, a la seguridad social, etc. tal como establece la Constitución para todos los españoles.

El reconocimiento de los derechos de las personas con dependencia en la Ley 39/2006 de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia, supone una oportunidad excepcional para dar respuesta a las necesidades sociales de las personas con enfermedad rara.

En este nuevo contexto adquieren la condición real de ciudadanos con necesidades derivadas de la situación de vulnerabilidad, al reconocer que precisan apoyos para el desarrollo de las actividades de la vida diaria, para incrementar su autonomía personal y en definitiva para ser ciudadanos de pleno derecho.

Las personas con enfermedades raras y sus familias son un colectivo con necesidades específicas de protección social y sanitaria. Esta constatado que constituyen un amplio colectivo de personas con dificultades en el acceso a los diagnósticos y pruebas biológicas, a los dispositivos médicos, a los tratamientos farmacológicos, dado que va implícito en su carácter de "enfermedad rara", y todo ello también va a repercutir en la atención social y en los cuidados en la escuela, entre otros servicios.

Las enfermedades neuromusculares agrupan a más de 150 diagnósticos diferentes y con una prevalencia de una cada cinco mil personas, aunque en algunas de ellas la prevalencia es mas baja. Aparecen en cualquier etapa de la vida. Pueden ser hereditarias o producidas por una mutación genética, en algunos casos se producen por una respuesta inmune anormal, o pueden tener una causa desconocida. Se caracterizan por la pérdida progresiva de la fuerza muscular y la degeneración del conjunto de los músculos y de los nervios que

los controlan. Las dificultades funcionales y la pérdida de autonomía funcional afecta en diferentes grados, según la enfermedad.

La dependencia relacionada con las enfermedades neuromusculares y raras tiene también algunas características especiales que pueden dificultar su evaluación. La repercusión funcional a menudo no es estable y depende de circunstancias externas; la sintomatología negativa: apatía, abulia, restricción de intereses, y trastornos cognitivos, son difíciles de valorar, y deben tenerse en cuenta para la correcta apreciación de la necesidad de ayuda y apoyo.

La falta de una adecuada conciencia de su discapacidad es otra característica de ésta población.

La evaluación del entorno y la aportación de los informes de los equipos especializados que le atienden, serán de crucial importancia para una correcta aplicación del baremo.

Cada caso es diferente, la misma patología en diferentes individuos puede dar lugar a grados diferentes de dependencia según el grado de afectación, y una misma patología con el mismo grado de afectación, también puede tener manifestaciones clínicas diferentes que, dependiendo del individuo y del contexto, den lugar a grados diferentes de dependencia

## 2.-ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES RARAS

### 2.1.-CONCEPTO Y ETIOLOGÍA

Las enfermedades neuromusculares (ENM) son un conjunto de más de 150 enfermedades neurológicas hereditarias o adquiridas que afectan a la musculatura y al sistema nervioso, pudiendo estar afectados:

- El músculo.
- La unión neuromuscular (donde se junta el nervio con el músculo).
- El nervio periférico (en brazos, piernas, cuello y cara).
- La motoneurona espinal (células nerviosas que controlan la acción de los músculos).
- Bulbo Raquídeo y Corteza cerebral

Se encuentran dentro del grupo de las denominadas enfermedades raras y son enfermedades poco conocidas. Su aparición puede producirse en cualquier etapa de la vida, tanto en el nacimiento como en la adolescencia o en la edad adulta.

La enfermedad puede ser transmitida por las líneas genéticas de una familia, y en algunos casos coexisten varios afectados en la misma familia. En otras ocasiones no hay ningún historial familiar, y la enfermedad es resultado de una mutación genética espontánea, una respuesta inmune anormal o una causa desconocida (adquiridas).

Las ENM pueden ser de origen genético o adquirido.

#### ❖ **Enfermedades neuromusculares de origen genético**

Las ENM de origen genético se producen como consecuencia de la alteración en una estructura relacionada con la herencia llamada gen.

Se pueden categorizar en: ENM genética, ENM hereditaria y ENM congénita.

Enfermedad genética: es debida a una alteración de una pequeña porción del genoma, que es el conjunto de los genes repartidos en 23 pares de cromosomas en la especie humana. La presencia de una enfermedad genética puede ser debida a:

- La presencia de una anomalía cromosómica.
- La pérdida y/o exceso de un fragmento de cromosoma.
- Al defecto de un gen o mutación. Una mutación es un cambio en la secuencia química de un gen con respecto a la variante normal que tiene consecuencias patológicas.

Enfermedad hereditaria: se trata de una enfermedad heredada de uno o los dos padres y que se transmite a la descendencia. Sin embargo, en muchos casos, el



gen defectuoso no se expresa en los padres portadores. Una enfermedad hereditaria puede transmitirse con diferentes patrones de herencia:

- Autosómica dominante (uno de los padres se halla afectado aunque puede estarlo de forma leve. Esto determina un riesgo del 50% de tener hijos afectados).
- Autosómica recesiva (en este caso, hay un gen normal en el otro cromosoma del mismo par y éste compensa los efectos del gen lesionado, existe una transmisión del gen alterado, pero la persona puede desarrollar o no la enfermedad)
- Recesiva ligada al sexo: El defecto genético se halla en el mismo cromosoma que determina el sexo. Los hombres tienen una conformación de cromosomas sexuales llamada XY y las mujeres XX. Por ello, los varones pueden padecer enfermedades que se hallan ligadas o ubicadas en el cromosoma X, ya que al tener solo un X, no cuentan con una versión sana del mismo que reemplace la función alterada. De este modo, las mujeres son portadoras de la enfermedad y sus hijos varones pueden padecer la enfermedad con una probabilidad del 50%.

Enfermedad congénita: Es una enfermedad que se presenta al nacimiento y que, incluso, puede manifestarse durante la vida intrauterina. No explica la causa de la enfermedad sino, únicamente, el momento de su manifestación.

#### ❖ **Enfermedades neuromusculares adquiridas**

Según el mecanismo causante distinguimos cuatro tipos:

De origen inmunológico o de base autoinmune: Son aquellas en las que el sistema inmune (encargado de defender al organismo de invasiones extrañas de microorganismo patógenos o del desarrollo de células) ataca a las propias células o estructuras del organismo porque no las reconoce como tales.

Esto da lugar a síntomas muy variados, en función de la estructura afectada. Este proceso suele desencadenarse tras una infección viral o bacteriana previa sobre una base de predisposición genética. Ejemplos de este grupo son la miastenia, polimiositis, polineuropatías, etc.

De origen infeccioso: Se producen por la infección provocada por un agente exógeno (procede del exterior del organismo) que puede ser vírico, bacteriano o parasitario.

De origen tóxico-medicamentoso: Se deben a la acción de tóxicos exógenos como el alcohol o algunos fármacos (como estatinas), tóxicos industriales o tóxicos vegetales.

De origen endocrino-metabólico: Son enfermedades que se pueden producir por tres mecanismos:

- Deficiencia de nutrientes o vitaminas esenciales.
- Ausencia o exceso de determinadas hormonas.
- Acción de tóxicos endógenos (del propio cuerpo) producidos por el mal funcionamiento de algunos sistemas corporales como el hígado o el riñón.

## 2.2.-MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y DISCAPACIDAD

Tienen en común la sintomatología clínica que se caracteriza por la pérdida progresiva de fuerza muscular y la degeneración del conjunto de los músculos y de los nervios que los controlan.

Aunque la degeneración muscular no es dolorosa, la debilidad resultante puede causar calambres, rigidez, deformidades de las articulaciones, dolores crónicos, y a veces el agarrotamiento y paralización de las articulaciones (contracciones).

Existen una serie de manifestaciones clínicas comunes a todos los tipos de Enfermedades Neuromusculares, siendo el síntoma principal ***“la debilidad muscular”***. Es detectado por la persona cuando comienza a tener dificultades para realizar las actividades de la vida diaria. Puede ser progresiva o intermitente y es generalmente simétrica, afectando de forma similar a ambos lados del cuerpo.

Otro síntoma frecuente es la ***“miotonía”*** que consiste en la dificultad para relajar el músculo tras una contracción muscular.

La debilidad muscular puede condicionar la aparición de ***“contracturas”*** tras una inmovilización prolongada, que conlleva una fijación articular y pérdida de la libertad de movimientos.

Otros síntomas que se pueden presentar son los **calambres**, la **rigidez**, los **síntomas sensitivos** como hormigueos, pérdida de sensibilidad etc.

Las Enfermedades Neuromusculares implican una pérdida progresiva de la capacidad funcional de la persona, afectándose la movilidad global y la realización de las tareas de la vida cotidiana.

La principal causa de la disminución de la capacidad funcional es la pérdida progresiva de la deambulación. Muchas de las personas afectadas no podrán alcanzar nunca un adecuado nivel de independencia para las actividades básicas de la vida diaria como el vestido o la higiene.

La afectación o ausencia de marcha produce una falta de independencia para los desplazamientos y más adelante se producirá una incapacidad para autopulsar una silla de ruedas, ya que todas las enfermedades neuromusculares son de naturaleza progresiva.

Como consecuencia se produce un aumento de la necesidad de ayuda para realizar estas actividades, bien mediante la asistencia de tercera persona o bien a través de otros dispositivos como adaptaciones o ayudas técnicas.

Este grupo de enfermedades no tienen actualmente un tratamiento etiológico, por ello, las estrategias de rehabilitación son imprescindibles con el objetivo prevenir sus complicaciones.

Además, la progresividad de la enfermedad conlleva que la persona tenga que ir adaptándose constantemente a los cambios, proceso que produce de forma secundaria una merma en la esfera psicoemocional.

## 2.3.-ALGUNOS TIPOS DE ENFERMEDADES NEUROMUSCULARES RARAS

### 2.3.1 DISTROFIAS MUSCULARES

Las distrofias musculares afectan predominantemente al músculo estriado y se deben a una alteración de alguna de las proteínas que forman parte de la fibra muscular.

- ***Distrofia muscular de Duchenne (G71.0)***: Es la más conocida. Es una enfermedad hereditaria con un patrón de herencia de tipo recesivo ligado al cromosoma X, por lo que es mucho más común en hombres que en mujeres.

Es una miopatía de origen genético que produce destrucción del músculo estriado. El gen anormal, es el que codifica la proteína llamada *distrofina*.

Los síntomas generalmente aparecen antes de los 6 años de edad y pueden darse incluso en el periodo de la lactancia, y son los siguientes:

- a) *Debilidad muscular* que comienza en las piernas y la pelvis, pero también se presenta con menos severidad en los brazos, el cuello y otras áreas del cuerpo.
- b) *Dificultad con habilidades motoras* (correr, bailar, saltar), Caídas frecuentes.
- c) *Debilidad rápidamente progresiva*.
- d) *Fatiga*.
- e) *Y posible Retardo mental* que no empeora con el tiempo.

Hacia la edad de 10 años, la persona puede necesitar aparatos ortopédicos para caminar, y a la edad de 12 años la mayoría de las personas necesitan utilizar una silla de ruedas.

➤ ***Distrofia muscular de Becker (G71.0)***: Es un trastorno hereditario ligado al cromosoma X. El gen anormal, también codifica la proteína llamada *distrofina*.

Tiene una evolución más lenta que la distrofia muscular de Duchenne. Las alteraciones musculares son menos severas y generalmente sobreviven hasta la edad adulta.

Los síntomas generalmente aparecen en los hombres alrededor de los 12 años de edad y son los siguientes:

a) *Problemas cognitivos* que no empeoran con el tiempo.

b) *Fatiga*.

c) *Pérdida del equilibrio y la coordinación*.

d) *Debilidad muscular en los brazos, el cuello y otras áreas* (no tan severas como en la parte inferior del cuerpo).

e) *Debilidad muscular de las piernas y la pelvis* que empeora lentamente.

f) *Dificultad con las destrezas musculares* (correr, brincar, saltar).

g) *Y Problemas respiratorios*.

### 2.3.2. DISTROFIA MIOTÓNICA DE STEINERT (G71.1)

Es la distrofia miotónica más frecuente. Tiene una herencia autosómica dominante, y la edad de aparición, que es altamente variable, desciende con las sucesivas generaciones.

Así pues la evolución de la enfermedad muestra lo que se llama un *fenómeno denominado anticipación*, en que los síntomas suelen aparecer de forma más precoz y suelen ser más graves en generaciones sucesivas.

Se caracteriza por la aparición de una *debilidad progresiva de los músculos faciales*, elevadores de párpados (existe ptosis), bulbares (suele existir disfagia) y dístales.

Lo que caracteriza y da nombre a la enfermedad es la *dificultad para relajar los músculos* después de una contracción mantenida, lo que se denomina *fenómeno miotónico*.

Es habitual la presencia de otras alteraciones como cataratas, calvicie y anomalías endocrinas, hormonales y cardíacas. Su evolución es variable y puede llegar a alcanzar un estado de gran invalidez a los 15 o 20 años de su aparición.

### 2.3.3. ENFERMEDADES MUSCULARES INFLAMATORIAS

**La polimiositis (PM) (M33.2)** es una enfermedad muscular inflamatoria de etiología desconocida, aunque las alteraciones inmunes se implican en diversos grados en la génesis de la enfermedad.

La PM ocurre casi exclusivamente en adultos. Es una alteración adquirida, incluso puede existir un fondo genético de predisposición. La aparición puede ser aguda pero a menudo es progresiva.

Los signos clínicos incluyen *debilidad muscular proximal* (hombros, brazos, muslos), *mialgias* en el 60% de las personas que la padecen.

Puede producirse inflamación en los músculos de la faringe, responsable de las alteraciones de la deglución, que además requieren hospitalización de emergencia en unidades especializadas.

Otros signos, como las artralgias y las palpitaciones, son menos comunes.

La PM es una enfermedad rara de los tejidos conectivos, cuya incidencia se estima entre 5-10 casos / millón individuos / año, con una prevalencia de 6-7 casos/100,000 personas.

El tratamiento de esta enfermedad incluye agentes inmunomoduladores y terapia física después de la fase inflamatoria aguda. Los corticosteroides son el tratamiento de primera elección, ya que son efectivos a largo plazo en el 60-70% de las personas.

### 2.3.4. ENFERMEDADES DE LA UNIÓN NEUROMUSCULAR

- **La miastenia gravis (MG) (G70.0)** es un trastorno autoinmune raro, de la unión neuromuscular. La prevalencia actual es de aproximadamente 1/5.000.

La MG cursa con debilidad indolora y fluctuante que afecta a grupos de músculos específicos.

El nombre es ya inadecuado, de cuando no existía tratamiento, pues con las terapias actuales la mayoría de los casos de miastenia gravis no son, para nada, graves como su nombre indica. De hecho, para la mayoría de las personas con miastenia gravis, la esperanza de vida no disminuye a causa de su trastorno.

Es una enfermedad que puede manifestarse a cualquier edad, aunque lo más frecuente es entre los 20 y 30 años en las mujeres y entre los 40 y 60 en los hombres.

El cuadro clínico inicial más típico es:

- Debilidad ocular, con ptosis palpebral asimétrica y diplopía binocular.
- La debilidad orofaríngea (que va a repercutir en la expresión facial, la masticación, el habla y la deglución)
- Y la debilidad de extremidades, de forma temprana o aislada son menos comunes.

El curso es variable y la mayoría de pacientes con debilidad ocular inicial desarrollan debilidad bulbar o de las extremidades en el transcurso de tres años a partir de la aparición del primer síntoma. Evoluciona por brotes o crisis y suele mejorar de forma notable con el tratamiento, que debe ser sintomático e individualizado.

### 2.3.5. AMIOTROFIAS ESPINALES

Las amiotrofias espinales son enfermedades neuromusculares hereditarias de transmisión autosómica recesiva. Se caracterizan por una debilidad muscular progresiva resultado de una degeneración y pérdida de las neuronas motoras inferiores en la médula espinal y en los núcleos del tronco encefálico. Se estima una prevalencia de 1/30.000 aproximadamente.

Se han definido 4 subtipos en función de la edad de aparición y de la gravedad de la enfermedad:

- **Tipo 1 (SMA1)**, la forma más grave. Su inicio es antes de los 6 meses de edad y son niños con una debilidad tan intensa que no llegan a sentarse. Se caracteriza por presentar una debilidad simétrica de los músculos proximales y del tronco, extendiéndose hacia las extremidades. Son frecuentes las afecciones respiratorias.
- **Tipo 2 (SMA2)**, que aparece entre los 6 y los 18 meses de edad. Son niños que llegan a poder sentarse, aunque no adquieren la marcha. Cursa con una debilidad simétrica de los músculos proximales y del tronco. Puede haber una posible afectación de los músculos intercostales inferiores.
- **Tipo 3 (SMA3)**, que aparece entre la infancia y la adolescencia. Cursa con debilidad de los músculos proximales, y aunque llegan a adquirir la marcha, lo hacen con dificultad y presentan también dificultad para levantarse del suelo y para subir escaleras.
- **Tipo 4 (SMA4)**, la forma menos grave, con aparición en la edad adulta. Cursa con parálisis y atrofia de los músculos distales de las piernas. Pueden existir también dificultades respiratorias.

Alrededor del 2% de los casos están causados por mutaciones de novo. El diagnóstico se basa en el examen y en el historial clínico y puede confirmarse mediante test genético.

El diagnóstico prenatal es posible mediante análisis molecular de muestras de vellosidades coriónicas o de amniocitos. Debe ofrecerse consejo genético a las familias afectadas.

El diagnóstico diferencial debe incluir la esclerosis lateral amiotrófica, distrofias musculares congénitas, miopatías congénitas, esclerosis lateral primaria, miastenia gravis etc.

Desde el punto de vista del tratamiento, de momento el manejo sigue siendo sintomático, implicando un enfoque multidisciplinar y dirigido a aumentar la calidad de vida. Se necesitan terapias respiratorias y ocupacionales, y fisioterapia. Puede requerirse ventilación no invasiva y gastrostomía. En caso de infección pulmonar se requiere terapia antibiótica. La escoliosis y las manifestaciones articulares pueden requerir una corrección quirúrgica. Los pacientes pueden necesitar una silla de ruedas o el uso de un corsé o de una faja lumbar como soporte.

El pronóstico depende de la gravedad de la enfermedad, lo que generalmente está asociado con la edad de aparición: las formas de aparición temprana suelen tener un pronóstico peor, mientras que la esperanza de vida puede ser normal en las formas de aparición tardía.

### **3.- ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA (ELA) (G12.2 en CIE- 10)**

#### **3.1. DESCRIPCIÓN, ETIOLOGÍA Y DIAGNÓSTICO**

##### **3.1.1. LA ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA (ELA)**

-ELA- es una enfermedad degenerativa de tipo neuromuscular por la cual las células del sistema nervioso llamadas motoneuronas disminuyen gradualmente su funcionamiento y mueren, provocando una parálisis muscular progresiva de pronóstico mortal, que en sus etapas avanzadas da lugar a parálisis total que se acompaña de una exaltación de los reflejos tendinosos.

En Francia se la conoce como enfermedad de Charcot y en Estados Unidos Enfermedad de Lou-Gehrig (según el libro "ELA una enfermedad tratable").

Es la más grave del grupo de las enfermedades de las motoneuronas. En la ELA, las funciones cerebrales no relacionadas con la actividad motora, esto es, la sensibilidad y la inteligencia, se mantienen inalteradas. Sin embargo, recientes publicaciones muestran una relación entre demencias frontotemporales y casos de ELA. En todos los casos, existe una clínica afectiva importante que requiere de la intervención de psiquiatría y psicología.

Por otro lado, apenas resultan afectadas las motoneuronas que controlan los músculos extrínsecos del ojo, por lo que los enfermos conservan los movimientos oculares. Igualmente, la ELA no daña el núcleo de Onuf, por lo que tampoco resultan afectados los músculos de los esfínteres que controlan la micción y defecación.

Es una enfermedad que afecta al asta anterior medular, nervios craneales y tractos corticoespinales y bulbares. De inicio brusco, curso rápido y progresivamente incapacitante.

##### **3.1.2. LA ETIOLOGÍA DE LA ENFERMEDAD**

Es desconocida, excepto una pequeña proporción de individuos en los que existe un componente hereditario. Lo importante es tener conciencia de la afectación multisistémica que se produce y la gran discapacidad que se instaura rápidamente tras aparecer los síntomas y signos propios de la patología.

##### **3.1.3. FORMAS INICIALES.**

Según la clínica de inicio y predominante, es importante diferenciar entre diferentes localizaciones: bulbar, cervico-braquial, dorsal y lumbo-sacro.

- a) **Las formas de inicio bulbar** comprometen pares craneales implicados en la fonación con lo que se aprecia una disartria flácida o



espástica en función de la lesión de motoneurona predominante, que será descrita más adelante. La disfagia suele ir unida a la disartria más o menos consecutivamente, y como se describirá, implica una progresión hasta la afagia, con requerimiento de soporte con Gastrostoma para mantener una adecuada nutrición y evitar el peligro de una neumonía aspirativa, causa de fallecimiento evitable en pacientes con ELA.

La extensión de la clínica bulbar puede pasar a otras localizaciones en una cuarta parte de los pacientes con esta variante, afectando a mano, y posteriormente a los miembros inferiores.

- b) **El inicio cervico-braquial** afecta a las extremidades superiores, con predominio distal y marcada atrofia de la musculatura de la mano (interóseos y lumbricales y eminencia tenar e hipotenar) en un corto espacio de tiempo.  
Es importante el diagnóstico diferencial en estos pacientes, en concreto con la radiculopatía y con la patología mecánica del hombro, dado que muchas veces la incapacidad para abducción y flexión del mismo sugiere una patología de manguito rotador. Será importante nuevamente diferenciar predominio de 1º o 2ª motoneurona.
- c) **El inicio lumbo-sacro** se muestra como un steppage leve, que tiende a progresar e hipotrofiar zona de pedio y región del tibial anterior. El signo de Babinski puede faltar por la paresia del extensor del pulgar. La debilidad proximal aparece una vez que progresa de forma importante la enfermedad. Es raro que primariamente se manifieste con patrón miopático con debilidad proximal. Suele ser la forma de mayor supervivencia.
- d) **El inicio dorsal** no es frecuente y muestra una clínica de inicio respiratoria, con disnea, actitud corporal hipercifótica y disminución de la capacidad vital objetiva. Requiere de ventilación mecánica invasiva a corto plazo.

#### 3.1.4. VARIANTES CLÍNICAS:

##### ❖ *Atrofia muscular progresiva*

Suele comenzar en torno a los 40 años y es difícil establecer, de forma estadística, su incidencia o prevalencia por entretorsearse con distrofias musculares.

Es hasta tres veces más frecuente en hombres que mujeres y la supervivencia puede llegar a ser superior a la década con facilidad, dependiendo de si existe una conversión a ELA.

Dentro de este tipo de variante clínica de ELA se pueden diferenciar otras dos formas:

1) La que afecta a miembros superiores de forma proximal para extenderse a toda la extremidad y provocar una parálisis completa localizada que tiene una supervivencia mucho mayor que el resto de variantes.

2) La forma de diplejía que afecta a miembros inferiores que igualmente presenta una elevada supervivencia.

#### ❖ ***Esclerosis lateral primaria***

Esta variante clínica se caracteriza por existir un predominio casi absoluto de signos de motoneurona superior con marcada espasticidad en todo el cuerpo. La evolución es muy lenta iniciándose en torno a la quinta década de la vida y permitiendo una cierta calidad de vida con algunas limitaciones por la espasticidad.

Pueden existir signos de segunda motoneurona pero tienen una mínima expresión en la clínica del paciente. La evolución de estos casos puede ser de hasta 30 años.

Es clave determinar si existe, en casos en que la evolución se agrava rápidamente, una conversión a forma convencional de ELA.

***El síndrome de Mills*** es una variante que provoca espasticidad hemicorporal de extremidades ipsilaterales.

#### ❖ ***Amiotrofia focal o monomiélica benigna***

Suelen ser característicamente autolimitadas en su evolución, sin clínica en otras regiones (puede haber signos de segunda motoneurona en otras regiones con mínima expresión clínica) y como su nombre indica, no compromete la vida del paciente.

#### ❖ ***Variante plus: esclerosis lateral amiotrófica + demencia frontotemporal***

En un próximo apartado se definirán las características más importantes de esta variante de la enfermedad en que a la sintomatología propia de la ELA se asocia una disfunción frontotemporal.

#### ❖ ***Esclerosis lateral amiotrófica familiar***

Las formas familiares presentan una enorme heterogeneidad, en la actualidad cada vez se tipifican más variantes clínicas asociadas a mutaciones genéticas concretas.

### 3.1.5. LA INCIDENCIA UNIVERSAL.

Según estimaciones orientativas la prevalencia de esta enfermedad se sitúa en torno a 1,5 casos cada 100.000 habitantes y por año, pero realmente la mejora en la capacidad diagnóstica va incrementando paulatinamente la incidencia en todo el mundo.

La prevalencia de la ELA en España se sitúa en los 3,5 casos por cada 100.000 habitantes, siendo superior al resto de países de nuestro medio.

La edad de comienzo más frecuente es a partir de los 60 años para las formas esporádicas y en torno a una decena de años menos para las formas familiares.

Antes de los 70 años existe una mayor frecuencia en sexo masculino (1,78 casos en varones por 1 en mujeres), para igualarse en edades avanzadas.

### 3.1.6 DISFUNCIÓN FRONTO-TEMPORAL

La ELA presenta con una frecuencia del 30% -según información de necropsias- disfunción frontotemporal, por lo que, a efectos de intervención, en el análisis de la limitación en la actividad de la persona debemos considerar los signos y síntomas que se detallan a continuación con especial atención:

- **Trastorno conductual:** de comienzo mal definido y lenta evolución con pérdida precoz de la introspección. Signos de irritabilidad, estereotipias, desinhibición, "rigidez mental", hiperoralidad, conductas de utilización, falta de atención marcada.

- **Trastornos del habla:** inicialmente se manifiesta por una pérdida de la espontaneidad para poderse comunicar, y posteriormente pasa a convertirse en una reducción progresiva del habla, con esfuerzo para comunicación simple. Perseverancia y estereotipia del habla sería la siguiente fase de evolución, para llegar a una ecolalia que dificulta enormemente la comunicación, terminando en mutismo tardío.

- **Signos físicos:** que requieren de una detallada exploración como pueden ser: acinesia tardía, temblor tardío y tendencia a la hipotensión.

- **Síntomas afectivos:** Inicialmente estos síntomas de inicio poco preciso son ansiedad, depresión, hipocondría, cierta agresividad emocional, hipomimia, apatía y dificultad para poder empatizar con situaciones ajenas.

Es importante destacar que es más frecuente la presentación de una enfermedad neuromuscular de tipo ELA asociada a una disfunción frontotemporal en pacientes mayores de 65 años y que además tengan una relación de parentesco de primer grado con personas de igual evolución.

La *forma de parálisis supranuclear progresiva* es la que más comúnmente presenta una disfunción frontotemporal, en la que cabe destacar los aspectos del habla como indicadores claros de evolución de la enfermedad.

### 3.1.7. ESPERANZA DE VIDA

La esperanza de vida media en casos de ELA ronda los tres años con una variabilidad de entre 1 y 10 años. La progresión tan rápida de este tipo de enfermedades y su ritmo de agravamiento igualmente rápido, deben ser tenidos en cuenta a la hora de valorar la situación de dependencia de estas personas. Ya hemos mencionado anteriormente, que no todas las personas con ELA evolucionan igual, de tal forma que a veces la evolución es primero muy lenta y posteriormente se acelera de forma brusca.

## 3.2. MANIFESTACIONES CLÍNICAS DE LA ELA.

La evolución y manifestaciones clínicas de la ELA muestran una enorme diversidad. Esto implica una gran dificultad para poder realizar un diagnóstico precoz diferencial, donde el factor temporal resulta especialmente limitante, y teniendo en cuenta que la supervivencia en algunos casos más graves se limita a meses tras la aparición de los primeros signos.

La parálisis progresiva va extendiéndose a distintas zonas hasta afectar a todo el cuerpo, produciendo una discapacidad grave con un grado elevado de dependencia, que desemboca en el fallecimiento por causas generalmente respiratorias.

### 3.2.1. SÍNTOMAS Y SIGNOS QUE SURGEN DURANTE LA EVOLUCIÓN.

- **Disminución del balance muscular:**

Va disminuyendo progresivamente a medida que la enfermedad avanza, y generalmente suele haber una afectación inicial limitada que el paciente refiere como debilidad o falta de fuerza para realizar cargas que previamente no suponían un esfuerzo.

Es la clínica más importante y vital de la ELA. La debilidad no se acompaña de alteraciones sensitivas. Es casi siempre focal al inicio y se extiende progresivamente a músculos vecinos.

El grado de debilidad se valora pidiendo realizar un movimiento resistido en la musculatura de miembro superior, inferior, cuello y tronco.

- **Alteración del tono muscular:** puede estar aumentando o disminuido.

*Aumento de tono:* Que podría producir Rigidez, Espasticidad, Contracturas y Calambres musculares.

*Disminución de tono:* Que provocaría debilidad muscular.

- **Atrofia muscular:**

Disminución del volumen y tamaño de los músculos. Suele iniciarse en la parte distal de las extremidades.

- **Fasciculaciones:**

Contracciones espontáneas e involuntarias, de un conjunto de fibras musculares, que se observan en brazos, pantorrillas, tórax, abdomen, cuello y cara.

Suelen desaparecer en las fases finales de la enfermedad, cuando la degeneración axonal disminuye o desaparece.

- **Espasticidad:**

El músculo presenta una contracción muscular permanente (principalmente en patrón flexor), no cede en reposo, aumenta con movimientos bruscos y de estiramiento.

Es más frecuente en miembros inferiores. Y a nivel articular causa limitación del movimiento y fijaciones articulares y deformaciones.

- **Hiperreflexia:**

Los reflejos están aumentados. Se manifiesta por la brusquedad de la respuesta al golpear el tendón del músculo con un martillo de reflejos.

- **Contracturas musculares:**

Es una contracción muscular prolongada e involuntaria del músculo o alguna de sus fibras.

Produce un dolor constante y persistente y a la palpación el músculo se observa tenso y duro.

La debilidad muscular que tienen estas personas conlleva limitación del movimiento y esquemas posturales no ergonómicos, y mantener estas posiciones durante un periodo de tiempo prolongado da lugar a que el músculo esté mucho tiempo acortado, no se oxigene bien, y se mantenga la contractura muscular.

- **Calambres musculares:**

Contracción muscular involuntaria, prolongada y dolorosa, que puede desencadenarse ante un esfuerzo y a veces estar asociada a una postura anómala. Se suele aliviar mediante estiramientos. Es una manifestación inicial frecuente en la ELA.

Pueden aparecer en reposo, por la noche o tras el ejercicio. Suelen afectar con más frecuencia a pantorrillas y pies, pero también pueden observarse en muslos, brazos, manos, abdomen, cuello y mandíbula. Desaparecen en estadios avanzados de la enfermedad.

- **Rigidez articular:**

Sensación de resistencia en una articulación al realizar un movimiento. La atrofia muscular altera el movimiento y por tanto la articulación pierde sus propiedades viscoelásticas y líquido sinovial y se vuelve dura y fija.

- **Pérdida de destreza manipulativa:**

Alteración de la motricidad fina y gruesa. Dificultad y falta de habilidad para realizar acciones repetitivas rápidas.

- **Alteraciones en el sistema neuro-sensitivo:**

- Paresia: pérdida parcial de sensibilidad.
- Plejía: pérdida total de la sensibilidad y del movimiento.
- Sensaciones dolorosas acompañadas de hormigueo o "acorchamiento".

- **Alteración de la coordinación y el equilibrio:**

Ambas van a producir una alteración en la marcha.

- **Alteraciones de la función respiratoria:**

Las dificultades respiratorias son consecuencia de la debilidad de la musculatura respiratoria y aparecen en la mayoría de los pacientes con ELA.

Los signos de disfunción respiratoria son:

- disnea (en supino y tras esfuerzo físico)
- taquipnea
- utilización de la musculatura accesoria
- debilidad para la tos e inhalación.

A lo largo de la evolución pueden llegar a requerir ventilación mecánica no invasiva en los períodos nocturnos. Las complicaciones respiratorias

representan la primera causa de morbilidad y la insuficiencia respiratoria es la causa más frecuente de muerte.

- **La disartria o alteración del habla:**

Producida por lesión del sistema nervioso central y/o periférico, dando lugar a parálisis, debilidad o incoordinación de la musculatura del habla, comprometiendo de esa forma los mecanismos que participan en la misma (respiración, fonación, articulación, resonancia y prosodia).

La más frecuente es la de tipo *flácido*, con un tono típicamente nasal, que produce un incremento de la emisión del aire por vía nasal, el tono es monótono y la inspiración que realiza el paciente es excesivamente audible.

- **Disfonía o afonías:**

La disfonía es una alteración de las cualidades básicas de la voz (timbre, altura e intensidad) que perturba la comunicación. Se manifiesta como un esfuerzo al emitir un sonido, y hay dificultades para mantener la voz, cansancio al hablar, variaciones de frecuencia, carraspeo o falta de volumen.

- **La disfagia:**

Dificultad para tragar o deglutir los alimentos líquidos y/o sólidos por afectación de una o más fases de la deglución. La afectación puede presentarse en la preparación oral del bolo o en el desplazamiento del alimento desde la boca hasta el estómago.

Existen cuatro fases en la deglución que son:

- Fase preparatoria oral: la lengua retienen el alimento sólido o líquido en el bolo cohesivo después de que los componentes sólidos han sido masticados y mezclados con la saliva. El bolo alimenticio se mantiene unido mediante el empuje de este contra el paladar duro por efecto de la lengua.
- Fase oral: los labios se cierran y la lengua desplaza el alimento hacia la parte posterior de la cavidad oral.
- Fase faríngea: se inicia la respuesta de deglución que cursa con varias actividades fisiológicas que tienen lugar de manera simultánea y cuyo objetivo es el empuje del alimento desde la faringe hasta el esófago.
- Fase esofágica: por defecto de los movimientos peristálticos, el alimento atraviesa el esófago y llega al estómago.

En fases avanzadas existe una disfagia para sólidos e incluso se puede llegar a la afagia con incapacidad para poder deglutir la propia saliva, obligando al paciente a disponer de un recipiente para poder expulsarla.

El empleo de la sonda nasogástrica en la ELA debe ser completamente temporal y nunca permanente.

A veces es necesario realizar una gastrostomía percutánea que debe ser instaurada antes de comenzar a mostrar una disfagia para texturas pudín, y se debe explicar a la persona claramente el objetivo de esta operación quirúrgica que permitirá en el futuro una alimentación complementada.

- **El dolor:**

En los pacientes con ELA como consecuencia de la propia amiotrofia o bien debido a las retracciones musculares puede existir dolor. Sobre todo puede darse si no reciben un tratamiento de cinesiterapia que mantenga adecuados rangos en el caso de existir espasticidad. Debe ser tratado siempre.

- **La labilidad emocional:**

La alteración bulbar del proceso puede provocar dificultades en las relaciones sociales que deben ser explicadas y comprendidas por todas las personas del entorno del paciente.

La persona puede tener risas, carcajadas difícilmente controlables, lloros y otras respuestas emocionales desproporcionadas.

- **Fatiga:**

Sensación de ahogo, de agotamiento al realizar tareas motoras. Al caminar un recorrido, al hablar ciertos minutos.

- **Síntomas atípicos:**

**Alteraciones sensitivas:** Sólo un 25 % de los pacientes con ELA sufren dolor o parestesias en extremidad superior o inferior.

- **Las escaras o úlceras por decúbito:**

Son una complicación frecuente pero evitable, y debe informarse a la familia tanto como al propio paciente sobre los cuidados necesarios para poder evitar este problema.

- **Otros síntomas:**

Depresión-ansiedad, Problemas de atención, de la memoria y de la concentración, Trastornos alimentarios, Alteraciones en el sueño, secundarias a intranquilidad, nerviosismo, agitación, cansancio, cefaleas etc.



### 3.3.-ASPECTOS Y LIMITACIONES FUNCIONALES DE LA ELA

En función del grado de afectación pueden aparecer limitaciones en mayor o menor medida en cada una de las áreas afectando a la realización de las actividades de la vida diaria.

#### a) AREA MOTORA:

**Alteraciones del tono muscular y del movimiento:** el tono puede estar aumentado (espasticidad) o disminuido (debilidad) y esto supone limitaciones en la calidad y recorrido del movimiento.

Con la espasticidad el movimiento disminuye o está ausente en algún plano. Son movimientos en bloque y "a trompicones". La persona expresa que le cuesta mucho esfuerzo movilizar una extremidad, tiene fuerza pero no puede.

En miembros inferiores ocasiona inestabilidad y pérdida del equilibrio por lo que la marcha se altera, arrastra los pies. En miembros superiores las AVD como aseo y alimentación entre las más importantes pueden estar limitadas.

Con la debilidad el movimiento también disminuye o no existe por atrofia muscular. La fuerza disminuye progresivamente a medida que avanza la enfermedad.

#### **Alteraciones de la función respiratoria**

La función respiratoria también se ve alterada. Disminuye la cantidad de aire inspirado. La respiración es más superficial.

Aumenta el esfuerzo para coger el aire, disminuye el tiempo de retención del aire en los pulmones y al expulsarlo se le escapa por las comisuras de los labios.

Presentan cansancio y disnea de reposo. Disminuye la capacidad para toser y expectorar las mucosidades, por lo que aumentan las infecciones. También pueden presentar Neumonías por aspiración de alimentos.

#### **Alteraciones de la coordinación y de la motricidad (fina y gruesa).**

La pérdida de fuerza va asociada a la pérdida de destrezas manipulativas y a la movilidad en la mano. La mano es más torpe.

Algunos ejemplos:

- Dificultad para descomponer un movimiento complicado en pasos más sencillos.

- Dificultad para realizar un movimiento con un brazo y otro diferente con el otro.
- Dificultad para hacer movimientos sencillos o complicados que impliquen precisión.
- Dificultad para unir el dedo pulgar de la mano con el resto de dedos.

### **Otras Alteraciones:**

- Disminuye la bipedestación y aumenta el sedentarismo.
- Disminuye la fuerza en el sistema esfínter-urinario: Se producen pérdidas de orina y heces. Aumentan las infecciones en las vías urinarias por retención.
- Aumentan las úlceras por presión: por mantener húmedas las regiones de evacuación y por la sedestación prolongada.

### **Disfagia:**

Las dificultades de alimentación en esta enfermedad pueden relacionarse principalmente con:

- Alteraciones en la habilidad manual para la alimentación.
- Alteraciones de la postura, equilibrio y coordinación de movimientos para comer y tragar.
- Problemas en la manipulación de alimentos en la boca.
- Alteración en el paso del alimento a faringe y esófago.
- Dificultades, molestias o dolores al tragar:
  - Necesidad de realizar varios intentos al tragar, con más problemas en los líquidos que en los sólidos y evitación de ciertos alimentos.
  - A veces mantienen restos de comida en la boca después de realizar la deglución.
  - Dificultad para tragar las secreciones orales, babeo.
- Problemas de protección de la vía aérea en el momento de tragar, provocando tos y atragantamientos.
- Pérdida de apetito.
- Lentitud en la ingesta y cansancio.

## **b) AREA DEL LENGUAJE Y DE LA COMUNICACIÓN:**

### **Disartrias:**

Dependiendo del lugar de la afectación, en la ELA existen tres tipos de disartria:

***Disartria flácida:*** El habla se caracteriza por ser nasal, monótona, con dificultades para pronunciar determinados fonemas.

Las frases pueden ser más cortas y con alteraciones en la entonación.

***Disartria espástica:*** El habla en estos casos es áspera, forzada y lenta con un tono bajo. Las consonantes son imprecisas y las vocales se distorsionan.

***Disartria mixta:*** combinación de los dos tipos anteriores y probablemente la más frecuente en la ELA.

Es frecuente la debilidad en la lengua, labios y paladar, con disminución del rango de movimiento.

### **Disfonías y afonía:**

**Disfonías:** Pérdida del timbre normal de la voz.

**Afonía:** Pérdida total de la voz.

### **Comunicación:**

Como consecuencia de las alteraciones funcionales mencionadas, el habla puede llegar a ser ininteligible, y por tanto no permite llevar a cabo una comunicación satisfactoria, teniendo que utilizar en muchos casos el uso de sistemas especiales de comunicación (SAAC).

SAAC: Se entiende la comunicación aumentativa y alternativa como un extenso conjunto de elaboraciones teóricas, sistemas de signos, ayudas técnicas y estrategias de intervención que se dirigen a sustituir y/o aumentar el habla".

### **c) AREA COGNITIVO-PSICOLOGICA**

- Problemas de depresión y apatía
- Labilidad emocional y cambios en el estado de ánimo
- Aumento de la irritabilidad
- Problemas de atención y de memoria
- Problemas de concentración
- Problemas para aprender cosas nuevas
- Alteraciones del sueño
- Ansiedad y nerviosismo

### **d) AREA SOCIAL**

Las limitaciones funcionales descritas van a repercutir en sus relaciones sociales y familiares, observándose un aumento del aislamiento social, una dificultad para mantener su vida de pareja y su vida familiar y laboral:

- Aumento del sedentarismo.
- Aumenta el absentismo laboral.

Se establece un círculo vicioso que aumenta su ansiedad, su baja autoestima y sus sentimientos de culpa y tristeza.

### **3.4.-INFLUENCIA DEL ENTORNO EN LAS PERSONAS CON ELA**

#### **3.4.1 BARRERAS:**

##### **BARRERAS FISICAS:**

###### Comunes:

- Ausencia de ascensores o ascensores sin cota cero.
- Escaleras.
- Rampas no accesibles.
- Colchón inadecuado, cama baja.
- Cama no articulada y no regulable en altura.
- Baños públicos sin adaptar.

###### Si camina:

- Alfombras y suelos deslizantes.
- Bordillos sin rebajes o solo a un lado de la calle.
- Plato de ducha con bordillo, bañera.
- Falta de asideros

###### Si va en silla de ruedas:

- Escaleras y rampas con demasiada pendiente.
- Muebles no ajustables en altura.
- Poca amplitud de espacios, mesas muy juntas (en bares, restaurantes)
- Bañeras
- Entradas y salidas demasiado estrechas.
- Pasillos estrechos
- Ausencia de grúa o ayuda mecánica.

###### Si esta encamado:

- Habitación pequeña.
- Cama pegada a la pared.
- Ausencia de grúa o ayuda mecánica.

##### **BARRERAS AMBIENTALES**

- Frío y calor
- Porcentaje de humedad.
- Altitud
- Ruido

##### **BARRERAS COMUNICATIVAS:**

- Altura y posición para hablar a una persona que va en silla de ruedas.

- No uso de un sistema alternativo o aumentativo de comunicación.

#### BARRERAS SOCIALES:

- Económicas: cambios en los ingresos en el núcleo familiar.
- Familiares: cambios en la organización de roles (si es la madre, el padre o el hijo).
- Cambio en el estilo de vida, cambio de las aficiones, problemas en el entorno familiar.
- Laborales: cambios en el tipo de trabajo o baja definitiva.
- Aceptación social. Cambios en las relaciones sociales.

#### 3.4.2. RIESGOS ASOCIADOS

##### Riesgos físicos:

- Caídas, fracturas, contusiones.
- Contracturas musculares cérico-lumbares por el resalte del bordillo (si va en silla de ruedas).
- Dolores musculares: cambios posturales mal realizados.
- Ulceras por presión y dolor muscular al no poder hacer cambios posturales.

##### Riesgos ambientales:

- El frío aumenta la espasticidad.
- La humedad aumenta el riesgo de infecciones respiratorias, sobre todo en casos de hipotonía muscular.
- La fatiga puede llegar a una insuficiencia respiratoria.
- Los ambientes ruidosos favorecen que el paciente se ponga nervioso, favorecen las caídas y generan hiperactividad y tensión muscular.

#### 3.4.3. FACILITADORES // PRODUCTOS DE APOYO // ADAPTACIONES EN EL HOGAR:

Producto de apoyo es cualquier producto fabricado especialmente o disponible en el mercado, para prevenir, compensar, mitigar, o neutralizar deficiencias, limitaciones en la actividad y restricciones en la participación.

Sirven de ayuda a la persona afectada y a aquellas que le rodean, pues facilitan las tareas de atención y cuidado del afectado. Son personalizadas, se adaptan a las características y a las necesidades de la persona afectada.

Además de los productos de apoyo puede ser necesario el uso de facilitadores y la realización de adaptaciones en el hogar.

Se describen algunos de ellos:

##### Para la marcha inestable:

- Andadores, Bastones y Muletas, Sillas de ruedas.

- Barandillas.
- Ascensores.
- Cintas pegadas entre el suelo y la alfombra para evitar caídas.
- Espacios amplios.
- Suelos antideslizantes.
- Buen calzado.

Para la silla de ruedas:

- Ruedas traseras antivuelco.
- Rebaje de bordillos.
- Rampas accesibles y con barandillas laterales para agarre.
- Pasillos y puertas con anchura accesible.

Si esta encamado:

- Cama hidráulica o Cama alta y articulada.
- Grúa.

Productos de apoyo y facilitadores para alimentación, aseo, vestido y transferencias.

Las pequeñas adaptaciones y los productos de apoyo ayudan con las tareas cotidianas:

- Cubiertos y platos adaptados
- Barras en inodoros
- Sillas de ducha
- Pinzas alargadoras
- Abrochabotones
- Etc ...

Sistemas de comunicación

- Uso de sistemas de comunicación aumentativa o alternativa. Los Sistemas Aumentativos se emplean cuando el habla no es suficientemente inteligible, por lo que constituyen un apoyo para ser entendidos.
- Las adaptaciones de ordenador y software permiten a personas con movimientos limitados escribir y navegar por la red de Internet.

## 4.-ABORDAJE DE LA VALORACIÓN

Es importante realizar un diagnóstico precoz diferencial, ya que el factor temporal resulta especialmente importante en estas personas.

### 4.1. INTERPRETACIÓN DEL INFORME DE SALUD

El informe de salud debería recoger:

#### 1. PROBLEMAS DE SALUD Y ANTECEDENTES DE INTERÉS.

Diagnostico: debe figurar claro y sin siglas, y con fecha de emisión, descripción de la enfermedad, manifestaciones clínicas (físicas y psíquicas), si cursa con brotes (continua/intermitente), gravedad de la enfermedad y si es de progresión lenta o rápida, edad de inicio de la enfermedad (niños/adultos/ancianos), otras manifestaciones clínicas secundarias de la ELA.

Es importante:

- Especificar que se trata de una enfermedad progresiva y degenerativa.
- Que los informes aportados sean de médicos especialistas (neurólogos o medico rehabilitador).

#### 2. TRATAMIENTOS (FARMACOLOGICOS, PSICOTERAPEUTICOS, REHABILITADORES Y OTRAS MEDIDAS TERAPEUTICAS)

Es conveniente que el informe de salud especifique el tratamiento y la temporalidad, ya que es un dato que facilitaría el proceso de valoración.

Dentro de los tratamientos se debe precisar también la rehabilitación y especificar el tipo (fisioterapia, Terapia ocupacional, psicología, logopedia, terapias alternativas).

#### 3. INFORMACIÓN ADICIONAL

Además del informe de salud puede ayudar tener información complementaria aportada por diferentes escalas o tests, como el TEST DE BARTHEL Y el MINIMENTAL. Si se aportan estos tests, hay que tener en cuenta que su realización sea actual.

Un Informe completo permite al/a la valorador/a tener unas nociones claras, previas a la valoración y así poder preparar adecuadamente la estrategia a seguir.

#### 4. CUIDADOS (INCLUYENDO ORTESIS, PRÓTESIS, MEDIDAS DE SOPORTE FUNCIONAL Y/O TERAPÉUTICO OXIGENOTERAPIA Y DIETA)

La labor del profesional valorador se facilitaría si en el informe de salud se pudiera:

- Especificar el tipo de apoyo y para qué lo utiliza (ortesis, prótesis, bastones, silla de ruedas, si precisa ayuda de otra persona).
- Especificar otros cuidados: oxigenoterapia, sonda naso gástrica, y gastrostomía endoscópica percutánea PEG.
- Especificar si es autónomo en el mantenimiento de su salud y el grado (independiente, necesita ayuda, dependencia total).

## **4.2. MEJORA DEL DESARROLLO DE LA ENTREVISTA: PAUTAS Y RECURSOS**

La manera de entrevistar debe ser neutra, objetiva, el/la valorador/a no debe sentirse afectado emocionalmente, ni debe dejarse manipular por la persona y/o su familia.

Esto no quiere decir que deba mostrarse distante, sino cercano, como ya hemos dicho con anterioridad.

Es conveniente establecer contacto sin hacer desde el inicio preguntas cerradas o cuestionario. Las preguntas se realizarán en función de los datos que va aportando la persona y se debe explicar muy bien el motivo y la necesidad de realizar las preguntas.

## **4.3. EVALUACIÓN DEL IMPACTO DEL ENTORNO FÍSICO Y SOCIAL**

En la vida de estas personas, la propia enfermedad ya supone el primer y más fuerte impacto y, teniendo en cuenta la afectación física que su enfermedad le provoca, es muy importante el entorno en que se desenvuelve.

En estadios avanzados de la enfermedad van a necesitar un apoyo constante de toda la familia y/o cuidadores profesionales, por lo que el impacto de su entorno dependerá del momento de su evolución.



## 5.- NECESIDAD DE UNA ATENCIÓN INTERDISCIPLINAR Y CUIDADOS ESPECIALES

La evolución de la propia enfermedad hace necesario una rápida intervención con un componente interdisciplinar para poder manejar todas las posibles complicaciones que se puedan presentar durante el curso de la misma.

Dicha atención debería estar sustentada por un equipo formado principalmente por neurólogo, neumólogo, trabajador social, médico rehabilitador, médico de familia, psicólogo, terapeuta ocupacional, fisioterapeuta, logopeda y enfermeras/os.

Estas personas no tienen una discapacidad común, son personas con una enfermedad degenerativa a las que progresivamente les aumentan las limitaciones en un espacio de tiempo relativamente corto. Nos encontramos ante una patología que obliga a la persona y a su entorno a una rápida adaptación a los cambios que se suceden continuamente, haciendo imprescindible una capacidad de comunicación entre los profesionales, paciente y familia con unas expectativas realistas.

No existe tratamiento curativo, los cuidados suelen ser domiciliarios y a cargo de sus familiares; la atención institucional suele estar limitada.

En las personas con ELA u otras enfermedades neuromusculares raras es muy importante el papel del "asistente permanente", cuya presencia ayuda a mantener la expectativa y calidad de vida de las mismas.

## 6. GLOSARIO

**ABDUCCIÓN:** Movimiento por el cual un miembro u otro órgano se alejan del plano medio que divide imaginariamente el cuerpo en dos partes simétricas.

**ABVD:** Las tareas más elementales de la persona, que le permiten desenvolverse con un mínimo de autonomía e independencia, tales como: el cuidado personal, las actividades domésticas básicas, la movilidad esencial, reconocer personas y objetos, orientarse, entender y ejecutar órdenes o tareas sencillas (Art. 2.3 de la [Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia](#) (BOE número 299 de 15 de diciembre de 2006).

**ACTIVIDADES INSTRUMENTALES DE LA VIDA DIARIA:** Son actividades más complejas que las ABVD, y su realización requiere de un mayor nivel de autonomía personal. Se asocian a tareas que implican la capacidad de tomar decisiones e implican interacciones más difíciles con el medio. En esta categoría se incluyen tareas domésticas, de movilidad, de administración del hogar y de la propiedad, como poder utilizar el teléfono, acordarse de tomar la medicación, cortarse las uñas de los pies, subir una serie de escalones, coger un autobús, un metro o un taxi, preparar la propia comida, poder pasear, y administrar el propio dinero, entre otras.

### ACCESIBILIDAD

1. Tener acceso, paso o entrada a un lugar o actividad sin limitación alguna por razón de deficiencia, discapacidad, o minusvalía.
2. urbanística: referida al medio urbano o físico.
3. arquitectónica: referida a edificios públicos y privados.
4. en el transporte: referida a los medios de transporte públicos.
5. en la comunicación: referida a la información individual y colectiva.

**ADAPTACIÓN:** Acción y efecto de adaptar o adaptarse, hace referencia a acomodar o ajustar algo a otra cosa. // Cuando se habla de la adaptación de un ser vivo, se hace mención al hecho de que se **acomoda a las condiciones de su entorno**, acomodarse a diversas circunstancias y condiciones. // Adaptación física: transformación de un objeto o un mecanismo para que desempeñe funciones distintas de aquellas para la que fue construido.

**ADDUCCIÓN:** Movimiento por el cual un miembro u otro órgano se acercan al plano medio que divide imaginariamente el cuerpo en dos partes simétricas.

**ADN:** Contiene la información genética usada en el desarrollo y el funcionamiento de los organismos vivos conocidos, y es responsable de su transmisión hereditaria.

**AGUDO:** Dolor o enfermedad que tiene un inicio y un fin claramente definidos, dolor de no larga duración.

**ARTICULACIÓN:** Mecanismo por el cual se emiten palabras. Conjunto de movimientos por los cuales se forman los fonemas y las palabras. //Anat.: Unión de un hueso u órgano esquelético con otro.

**APOYO PSICOSOCIAL:** Conjunto de actividades que consisten en practicar la escucha activa con la persona, estimularla para que permanezca activa, que se relacione, que salga; en definitiva, todo aquello que fomente su autoestima, con la finalidad de prevenir situaciones de dependencia, exclusión social...

**ARTRALGIA:** Dolor de articulaciones; es un síntoma de lesión, infección, enfermedades como las reumáticas (particularmente artritis y artrosis) o reacción alérgica a medicamentos.

**ASIMÉTRICA:** Es la desequilibrada distribución en el cuerpo de los organismos de aquellas partes que aparecen duplicadas.

**ATENCIÓN INTERDISCIPLINAR:** Que se realiza con la cooperación de varias disciplinas.

**ENFOQUE MULTIDISCIPLINAR:** Que abarca o afecta a varias disciplinas.

**ATONÍA:** Falta de tensión muscular normal.

**AUTONOMÍA PERSONAL:** La capacidad de controlar, afrontar y tomar por propia iniciativa, decisiones personales acerca de cómo vivir de acuerdo con las normas y preferencias propias, así como de desarrollar las actividades básicas de la vida diaria. Art. 2.1 de la [Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia](#) (BOE número 299 de 15 de diciembre de 2006).

**AYUDA TÉCNICA PARA LA COMUNICACIÓN:** Cualquier producto, instrumento, equipo o sistema técnico usado por una persona con discapacidad, fabricado especialmente o disponible en el mercado, para prevenir, compensar, mitigar o neutralizar la deficiencia, discapacidad o minusvalía.

**BULBO RAQUIDEO:** Porción de la medula espinal desde la protuberancia anular al agujero occipital.

**CALAMBRES:** Sensación dolorosa causada por un espasmo muscular involuntario que, si bien rara vez es grave, puede ser a causa de una insuficiente oxigenación de los músculos o por la pérdida de líquidos y sales minerales, como consecuencia de un esfuerzo prolongado, movimientos bruscos o frío.

**CAPACIDAD FUNCIONAL:** Posibilidades que tiene el organismo para enfrentarse con el medio en que se desarrollan sus actividades. El consumo máximo de oxígeno al realizar una actividad es un indicador. // Como algo que se posee, algo que se puede mejorar. // Habilidad de los individuos para desarrollar actividades y papeles que son parte de la vida independiente y productiva. Como: el soporte social del individuo, la capacidad para realizar actividades de la vida diaria (instrumentales y básicas), su estado de salud física, salud mental y los recursos económicos de los que dispone.

**CÉLULAS GERMINALES:** Son aquellas a partir de las cuales se forman los gametos (espermatozoides y óvulos).

**CÉLULAS SOMÁTICAS:** Son aquellas que forman el crecimiento de tejidos y órganos de un ser vivo, procedentes de células madre originadas durante el desarrollo embrionario.

**CEREBELO:** parte postero-inferior del encéfalo

**CIF:** Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud. La Organización Mundial de la Salud (OMS) ha concluido los trabajos de revisión de una de sus clasificaciones, la dedicada a la discapacidad. La nueva versión se llama "Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud", conocida con las siglas CIF. Es la heredera de la Clasificación Internacional de Deficiencias, Discapacidades y Minusvalías (CIDDM) del año 1980.

**CIFOSIS/HIPERLORDOSIS:** Cifosis: Curvatura defectuosa de la columna vertebral, de convexidad posterior. Hiperlordosis: Es una curva exagerada en la columna lumbar. O para decirlo de otra manera, las curvas de la zona lumbar hacia el interior más de lo natural.

**CIRCUNDUCCIÓN:** Movimiento combinado de flexión, extensión, abducción.

**COMUNICACIÓN AUMENTATIVA Y ALTERNATIVA:** Conjunto estructurado de códigos no vocales, necesitados o no de un soporte físico, los cuales mediante procedimientos específicos de instrucción sirven para llevar a cabo actos de comunicación (funcional, espontánea y generalizable) por sí solos, o en conjunción con códigos vocales, o como apoyo parcial a los mismos.

**COMPLICACIONES:** Síntomas secundarios o empeoramiento de la enfermedad.  
// Situación que agrava y alarga el curso de la enfermedad y que no es propio de ella. // Distinto de las manifestaciones habituales de ésta y consecuencia de las lesiones provocadas por ella. Las complicaciones agravan generalmente el pronóstico.

**CROMOSOMAS:** Cada uno de los pequeños cuerpos en forma de bastoncillos en que se organiza la cromatina del núcleo celular durante las divisiones celulares (mitosis y meiosis)

**CRÓNICO:** Dolor que dura más de seis meses. Puede clasificarse en dolor no maligno y maligno.

**DEPENDENCIA:** El estado de carácter permanente en que se encuentran las personas que, por razones derivadas de la edad, la enfermedad o la discapacidad, y ligadas a la falta o la pérdida de autonomía física, mental, intelectual o sensorial, precisan de la atención de otra u otras personas o ayudas importantes para realizar actividades básicas de la vida diaria o, en el caso de las personas con discapacidad intelectual o enfermedad mental, de otros apoyos para su autonomía personal Art. 2.2 de la [Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia](#) (BOE número 299 de 15 de diciembre de 2006).

**DIPLOPÍA BINOCULAR:** Diplopía: Méd: Fenómeno que consiste en ver dobles los objetos. Ocluido (cerrado, tapado) el ojo del paciente le preguntamos si ve una o dos imágenes y, en caso de diplopía binocular, desaparecerá una imagen tras la oclusión de cualquiera de los ojos.

**DIPLEJÍA:** Parálisis que afecta partes iguales a cada lado del cuerpo.

**DEBILIDAD:** Falta o pérdida de fuerza.

**DEGLUCIÓN:** Paso de sustancias sólidas o líquidas de la boca al esófago.

**DEGENERATIVA:** Se conoce como **enfermedad degenerativa** a la que se produce por un desequilibrio en los mecanismos de regeneración. Son aquéllas que van degradando física y/o mentalmente a quienes las padecen. Se originan por la alteración anatómica y funcional de los tejidos de cualquier órgano, aparato o sistema del organismo. Los síntomas son variados, como vértigo y la fibra muscular que va adelgazándose mientras que el cuerpo anatómicamente pierde ciertas estructuras óseas.

**DISTONÍA:** Modificación patológica de la tensión y tonicidad de los músculos, que no permite una actividad motora normal.

**DISNEA:** Dificultad en la respiración.

**DIAFRAGMA:** Tabique muscular que separa el tórax del abdomen.

**DEAMBULACIÓN:** Acción de andar o pasear.

**DEFICIENCIA:** Dentro de la experiencia de la salud una deficiencia es toda pérdida o anomalía de una estructura o función psicológica, fisiológica o anatómica.

**DISCAPACIDAD:** Dentro de la experiencia de la salud, una discapacidad es toda restricción o ausencia (debido a una deficiencia) de la capacidad de realizar una actividad en la forma o dentro del margen que se considera normal para un ser humano. // Término genérico que incluye déficits, limitaciones en la actividad y restricciones en la participación

**ECOLALIA:** Repetición de una manera monótona, de las palabras y las frases pronunciadas por otra persona, sin añadir ninguna atención y, sobre todo, ningún sentido.

**ENFERMEDAD NEUROLÓGICA:** Las enfermedades neurológicas son trastornos del cerebro, la médula espinal y los nervios de todo el cuerpo. En conjunto, esos órganos controlan todas las funciones del cuerpo. Cuando algo funciona mal en alguna parte del sistema nervioso, es posible que tenga dificultad para moverse, hablar, tragar, respirar o aprender. También puede haber problemas con la memoria, los sentidos o el estado de ánimo.

**ENFERMEDAD HEREDITARIA:** Sinónimo: heredopatía. Enfermedad que proviene del espermatozoide o del óvulo y por tanto existe desde el principio de la vida intrauterina. Las enfermedades hereditarias se deben a la presencia de genes patológicos en los cromosomas (enfermedades hereditarias verdaderas, enfermedades genéticas o genotípicas, genopatías, transmisibles), o bien a una anomalía de los cromosomas (enfermedad por aberración cromosómica, raramente transmisibles). Según el modo de transmisión, se distinguen las enfermedades hereditarias dominantes autosómicas, las enfermedades hereditarias recesivas autosómicas y las enfermedades hereditarias ligadas al sexo. Pueden o no ser congénitas, manifestándose en este último caso durante la adolescencia o la edad madura.

**ENFERMEDAD CONGENITA:** Enfermedad con la cual nace el niño; puede ser hereditaria o adquirida durante los tres primeros meses de la vida intrauterina y no transmisible.

**ENFERMEDAD GENÉTICA:** Una enfermedad o trastorno genético es una condición patológica causada por una alteración del genoma. Una enfermedad genética puede ser hereditaria o no; si el gen alterado está presente en las células germinales (óvulos y espermatozoides) será hereditaria (pasará de

generación en generación), por el contrario si sólo afecta a las células somáticas, no será heredada.

**ESCOLIOSIS:** Es una desviación de la columna vertebral que muestra una flexión lateral a la izquierda o/y la derecha, una rotación de las vértebras flexionadas y una rectificación del perfil sagital (forma de saeta).

**ESPIRACIÓN:** Uno de los tiempos de que consta la respiración, durante la cual el aire sale de los pulmones.

**EVERSIÓN:** Girar el dorso del pie hacia afuera.

**EXTENSIÓN:** Es un movimiento de separación entre huesos o partes del cuerpo, en dirección anteroposterior. Es lo opuesto a la flexión. Los músculos que causan extensiones son músculos extensores

**ETIOLOGÍA:** Origen o causa de la enfermedad.

**FARINGE:** Conducto irregular, músculo membranoso situado detrás de las fosas nasales, de la boca y de la laringe.

**FATIGA:** Es una sensación de falta de energía, de agotamiento o de cansancio. // La fatiga no es lo mismo que la somnolencia, ésta es la sensación de una necesidad imperiosa de dormir. La fatiga puede ser una respuesta normal al esfuerzo físico, al estrés emocional, o la falta de sueño. Sin embargo la fatiga también puede ser signo de un trastorno fisiológico importante. La fatiga puede ser un signo muy importante en las alteraciones del tono muscular respiratorio. Si esta aumenta o no disminuye es un síntoma de alarma y de especial importancia en la capacidad respiratoria de la persona.

**FISIOTERAPIA:** Es una rama de las Ciencias de la Salud, que se dedica a la prevención, curación o paliación de diversas patologías, mediante la aplicación de agentes físicos, como son: masajes, calor, frío, corrientes eléctricas y sus derivados, baños, ejercicios, estiramientos, etc.

**FLÁCIDO:** El músculo se torna laxo y blando, no resistiendo a un estiramiento pasivo, lo que da lugar a una debilidad extrema y la pérdida completa de los reflejos tendinosos y cutáneos.

**FLEXIÓN:** es el movimiento por el cual los huesos u otras partes del cuerpo se aproximan entre sí en dirección antero-posterior, paralela al plano sagital. La flexión es consecuencia de la contracción de uno o más músculos flexores

**FONACIÓN:** Emisión de sonidos por medio de los pliegues vocales. Emisión de la palabra oral.

**GAMETOS:** Son las células sexuales. Los gametos reciben nombres diferentes según el sexo del portador: óvulos y espermatozoides.

**GASTROSTOMÍA:** o gastrostomía endoscópica percutánea (P.E.G.): Es una intervención quirúrgica que consiste en la apertura de un orificio en la pared anterior del abdomen para introducir una sonda de alimentación en el estómago. Es un método seguro que se considera de elección en situaciones de nutrición enteral prolongada, ya que previene las complicaciones más habituales de la sonda nasogástrica (obstrucción, recambios frecuentes, imposibilidad de colocación por estenosis esofágica)

**GEN:** Un gen es una secuencia ordenada de nucleótidos en la molécula de ADN, que contiene la información necesaria para la síntesis de una macromolécula con función celular específica, normalmente proteínas.

**GENOMA:** El genoma es la totalidad de la información genética que posee un organismo en particular y que codifica para él.

**HABLA:** Conducta motórica abierta, observable, que depende en gran medida de la coordinación fisiológica y neuromuscular.

**HIPERNASALIDAD:** Rinolalia abierta.

**INSPIRACIÓN:** Acto de la respiración por el cual el aire entra en los pulmones.

**INCLINACION LATERAL:** Se efectúa por los mismos músculos que realizan la flexión y la extensión, cuando dichos músculos se contraen solamente en el lado donde tiene lugar la inclinación. A su acción coopera la contracción, también unilateral, de los elevadores de las costillas, los intertransversos y el cuadrado lumbar.

**INVERSIÓN:** Girar el dorso (revés o espalda de algo) del pie hacia adentro.

**LATERAL:** Se refiere a una parte situada en el lado de una estructura orgánica.

**LARINGE:** Órgano músculo-cartilagosos, central, simétrico, hueco, situado en la parte media cervical anterior y que comunica la traquea con la faringe. Es el órgano productor de la fonación.

**LOGOPEDIA:** Profesión y especialidad que tiene por campo de actividad la detección y exploración de los trastornos de la voz, de la audición, del habla, del lenguaje oral y escrito y la adaptación o readaptación de los pacientes que los padecen.

**MEDULA ESPINAL:** Porción intrarraquídea del sistema nervioso desde el agujero occipital hasta la segunda vértebra lumbar.



**MEIOSIS:** Es una de las formas de la reproducción celular. Este proceso se realiza en las glándulas sexuales para la producción de gametos.

**MIALGIA:** dolores musculares que pueden afectar a uno o varios músculos del cuerpo y pueden estar producidos por causas muy diversas. Pueden acompañarse en ocasiones de debilidad o pérdida de la fuerza y dolor a la palpación. También se asocia en ocasiones con calambres y contracturas de los músculos afectados.

**MIOTONÍA:** Dificultad para relajar el músculo tras una contracción muscular.

**MIOPATÍA:** Término general para designar las enfermedades del sistema muscular.

**MINUSVALÍA:** En el ámbito de la salud, minusvalía es una situación desventajosa para un individuo determinado, consecuencia de una deficiencia o de una discapacidad, que limita o impide el desempeño de unirlo que es normal en su caso (en función de su edad, sexo, y factores sociales y culturales).

**MITOSIS:** Es un proceso que ocurre en el núcleo de las células y que precede inmediatamente a la división celular, consistente en el reparto equitativo del material hereditario (ADN) característico.

**MOTONEURONA:** o neurona motora. Hace referencia a la neurona del sistema nervioso central que proyecta su axón (cilindroeje o neurita: son prolongaciones de las neuronas especializadas en conducir el impulso nervioso desde el cuerpo celular o soma hacia otra célula. En la neurona adulta se trata de una prolongación única) hacia un músculo o glándula.

**MUTISMO:** Pérdida de la palabra oral de origen psicógeno.

**MÚSCULO:** Órgano carnoso productor de movimiento, puede ser de fibra lisa (involuntaria) y de fibra estriada (voluntario).

**MÚSCULO ESTRIADO:** Músculo cuyas fibras se hayan divididas transversalmente por bandas de distinta estructura. Es el músculo esquelético voluntario, excepto el corazón.

**MOVILIDAD GLOBAL:** movimiento grande y funcional de un conjunto de músculos.

**NEUMONÍA:** Inflamación del parénquima pulmonar. Su causa más frecuente es la infección bacteriana, aunque puede producirse por otros microorganismos. Se manifiesta por fiebre, tos, expectoración y dolor torácico. En pacientes ancianos o inmunodeprimidos, puede ser una enfermedad mortal.

**NEURALGIA:** Dolor, agudo producido por la irritación de un nervio. Se caracteriza por ser muy intenso, quemante, pulsátil o similar a una descarga eléctrica. Sus causas son la infección, lesión metabólica o tóxica del nervio comprometido.

**NEUROPATÍA:** Enfermedad que afecta a uno (mononeuropatía) o a varios nervios (polineuropatía). Sus síntomas dependen de la localización y el tipo de nervio comprometido, pudiendo ser motores (debilidad muscular,) o sensitivos (disminución de la sensibilidad, dolor). Entre sus causas figuran ciertos tóxicos, trastornos metabólicos, infecciones, enfermedades degenerativas, etc.

**OROFARINGE:** Tercio medio de la faringe.

**ORTESIS/PRÓTESIS:** Ortesis: Apoyo u otro dispositivo externo aplicado al cuerpo para modificar los aspectos funcionales o estructurales del sistema neuromusculoesquelético. Prótesis: Extensión artificial que reemplaza o prevé una parte del cuerpo que falta por diversas razones.

**PARÁLISIS:** Pérdida o disminución del movimiento en un músculo por lesión propia o enfermedad de su nervio motor.

**PARAPLEJÍA:** Pérdida transitoria o definitiva de la capacidad de realizar movimientos debida a la ausencia de fuerza muscular de ambos miembros inferiores. La causa más frecuente es la lesión medular por traumatismos

**PARESIA:** Disminución de fuerza de uno o más grupos musculares. Es un grado menor de parálisis.

**PLANO FRONTAL:** un plano vertical paralelo a la posición anatómica anterior que divide el cuerpo en dos partes, la anterior y la posterior. También llamado plano coronal.

**PLANO SAGITAL:** un plano vertical perpendicular a la posición anatómica anterior que divide el cuerpo en dos partes iguales, izquierda y derecha. Es también perpendicular al plano frontal. También llamado plano medial

**PLANO TRANSVERSAL:** es un plano horizontal, paralelo al suelo que divide al cuerpo en dos partes: una parte superior donde se encuentran el tórax y la cabeza y una inferior donde se encuentra el abdomen, la pelvis y las extremidades inferiores

**PROSODIA:** Parte de la gramática que enseña la pronunciación y acentuación correcta, y estudia las particularidades de los sonidos que afectan la métrica, en particular los acentos y la cantidad.

**PRONACIÓN:** rotación medial del antebrazo que orienta la palma dorsalmente.

**PTOSIS:** Literalmente significa "caída" y se aplica en distintas situaciones para significar una localización inferior de un órgano o parte de él (ptosis renal, ptosis palpebral, etc.)

**RESONANCIA:** La RMN (Resonancia Magnética Nuclear) estudia los núcleos atómicos al alinearlos a un campo magnético constante para posteriormente perturbar este alineamiento con el uso de un campo magnético alterno, de orientación ortogonal

**RINOLALIA ABIERTA:** Hablar con todos los fonemas nasalizados.

**ROTACIÓN:** Movimiento de parte del cuerpo en torno a su eje mayor.

**ROTACIÓN INTERNA:** Es el movimiento que permite rotar una parte ósea hacia adentro partiendo de la posición anatómica y tomando como eje el punto articular.

**ROTACIÓN EXTERNA:** Es el movimiento que permite a partir de la posición anatómica, rotar una parte ósea externamente, tomando como eje de rotación el punto articular.

**TEJIDO CONECTIVO:** Es un término que agrupa diversos subtipos de tejidos; entendido "los tejidos conjuntivos" en general, especializados y no especializados. Lo llaman tejido adiposo encefalorraquídeo. El *tejido conectivo propiamente dicho* es aquel tipo de tejido conectivo ubicuo, de función más general, menos diferenciada desde una óptica histofisiológica.

**TRABAJO SOCIAL:** Actividad profesional que consiste en ayudar a las personas y grupos, a resolver sus problemas, satisfacer las necesidades y desarrollar las capacidades que les permiten, mediante la utilización y la promoción de los recursos adecuados, mejorar su calidad de vida.

**PLIEGUE VOCAL:** Eminencia horizontal anteroposterior situado en cada lado de la luz laríngea, compuesto del músculo tiroaritenoides interno, ligamento vocal, tejido conjuntivo submucoso y mucosa. Cuerda vocal.

**PRONÓSTICO DE VIDA:** Promedio de años que se espera que viva una persona, calculado a partir de la tasa de mortalidad de la población en un año determinado.

**PROXIMAL / DISTAL:** Son términos que se usan en los miembros para designar la mayor o menor proximidad al tronco.

**RESONANCIA:** Intensidad del sonido por transmisión de las vibraciones a una cavidad adecuada.

**RESPIRACIÓN:** Función por la cual se introduce aire del ambiente en los pulmones, los cuales absorben los gases necesarios para vivir y se eliminan los gases de desecho.

**RESPIRACIÓN ARTIFICIAL:** Modalidad de apoyo a la función respiratoria que utiliza un instrumento electromecánico (respirador artificial), capaz de insuflar cíclicamente volúmenes conocidos aire con una alta concentración de oxígeno, a través de los bronquios.

**RIGIDEZ:** Aumento permanente y generalizado del tono muscular, limitación más o menos grande de la movilidad de una articulación.

**SIMÉTRICA:** Es la equilibrada distribución en el cuerpo de los organismos de aquellas partes que aparecen duplicadas.

**SUPINACIÓN:** rotación medial del antebrazo que orienta la palma ventralmente.

**TASA DE MORTALIDAD:** medida de la frecuencia de muertes en una población definida durante un período de tiempo dado.

## 7.-BIBLIOGRAFÍA

- Albom, Mitch. *"Martes con mi viejo profesor"*. Ed. Maeva, 1998
- Aranda Jaquotot, María Teresa; de la Fuente Sánchez, Miguel; Luengo Gómez, Santiago. *"Enfermedades Raras: Situación y Demandas Sociosanitarias"*. IMSERSO, Madrid 2001
- Arpa Gutiérrez, Javier et al. *"Guía para la atención de la Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) en España"*. Ministerio de Sanidad y Consumo, Madrid 2007
- Basil, C; Soro, E; Rosell, C. *"Sistemas de signos y ayudas técnicas para la comunicación aumentativa y la escritura: principios teóricos y aplicaciones"* Ed. Masson, Barcelona 1998
- Blesedell Crepau, Elizabeth; Cohn, Ellen S.; Boyt Schell, Barbara. *"Willard and Spackman: Terapia Ocupacional"*. Editorial Panamericana, Madrid 2005
- Conteras, Elena. *"La ELA en casa"*. Fundación Diógenes, Alicante 2008
- Delgado, Clara I.: *"Comunicación aumentativa y alternativa. Guía de referencia."* CEAPAT (IMSERSO), Madrid 2009.
- Egea García, Carlos y Sarabia Sánchez, Alicia. *"Experiencias de aplicación en España de la Clasificación Internacional de Deficiencias, Discapacidades y Minusvalía"* Real Patronato sobre la Discapacidad, Madrid 2001
- Federación ASEM. *"Guía de las Enfermedades Neuromusculares. Formación y Apoyo a las Familias"*. Ed. Formación Alcalá, Jaén 2008
- Gotor Pérez, Pilar; Martínez Martín, María Luisa; Parrilla Novo, Pilar. *"Manual de cuidados para personas afectadas de Esclerosis Lateral Amiotrófica."* Asociación Española de Esclerosis Lateral Amiotrófica (ADELA).
- Intersocial. *"Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio"*. Federación Española de Enfermedades Raras. Madrid 2009
- Martín- Caro, Luis y Cols. *"Sistemas de comunicación y P.C."*. Edición ICCE, Madrid 2001.
- Mora Pardina, Jesús S. *"Esclerosis lateral amiotrófica, una enfermedad tratable."* Ed. Prous Scieencie, Madrid 1998
- Querejeta González, Miguel. *"Discapacidad/Dependencia. Unificación de criterios de valoración y clasificación"*. IMSERSO, Madrid 2004
- Rubio Terrero, Carmen *"Ojos que hablar"*. Ed. Nilo 2006

Salom, Caty. *"Yo soy Caty Salom. La victoria de Caty"*. Sevilla 1998.

Sotillo, María: *"Sistemas alternativos de comunicación"*. Edición Trotta. Madrid 1993.

Torres Monreal, Santiago: *"Sistemas alternativos de comunicación. Manual de comunicación aumentativa y alternativa: sistemas y estrategias."*. Edición Aljibe, Málaga 2001.

Telefónica: *"Comunicación para todos. Pautas para la comunicación accesible"*. CERMI Madrid 2005.

Warrick, Anne: *"Comunicación sin habla. Comunicación aumentativa y alternativa alrededor del mundo. Isaac serie 1."*. CEAPAT (IMSERSO), Madrid 2002.

### **Links de interés**

Marin Cerqueira, M<sup>a</sup> Dolores. "Cuidadores de ELA .Cuidarse y cuidar mejor".

<http://www.elaandalucia.es/htdocs/web-test/webEla/images/pdfs/cuidadosafectado/cuidadores%20de%20ela-cuidarse%20para%20cuidar%20mejor.pdf>

*"Un manual para los pacientes, las familias y los amigos"*.  
<http://www.sld.cu/galerias/pdf/sitios/rehabilitacion/ela.pdf>

*"Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional Salud"*. Ministerio de Sanidad y Política Social. Madrid 2009

[http://www.creenfermedadesraras.es/crear\\_01/documentacion/publicaciones/libros/IM\\_033331](http://www.creenfermedadesraras.es/crear_01/documentacion/publicaciones/libros/IM_033331)

Principales Enfermedades Neuromusculares. Federación ASEM.

<http://www.asem-esp.org/index.php/publicaciones/todas-las-publicaciones/func-startdown/98/>

## **8.-WEBS DE INTERÉS**

[www.imserso.es](http://www.imserso.es) (IMSERSO)

[www.creenfermedadesraras.es](http://www.creenfermedadesraras.es) (CREER)

[www.enfermedades-raras.org](http://www.enfermedades-raras.org) (FEDER)

[www.asem-esp.org](http://www.asem-esp.org) (FEDERACION ASEM)

[www.adelaweb.com](http://www.adelaweb.com) (ADELA ESPAÑA)

[www.plataformaafectadosela.org](http://www.plataformaafectadosela.org) (PLATAFORMA ELA)

### **Asociaciones Españolas**

<http://www.fundacionela.com>

<http://www.adela-cv.org>

<http://www.ela-principado.es>

<http://www.elaandalucia.es>

<http://adelavasconavarra.com>

<http://www.elaemn.es>

<http://www.elaasturias.es.vg>

<http://www.fundela.info>

<http://www.asemcantabria.org>

<http://www.asemmadrid.org>

### **Enlaces internacionales**

[www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)

[www.rarediseases.org](http://www.rarediseases.org)

<http://www.todosporela.org.br>

<http://www.mnda.org.tw>

<http://www.abrela.org.br>

<http://patricktheoptmist.org>

<http://www.dgm.org>

<http://www.ars.asso.fr/>

<http://www.als.ca>

<http://www.alsa.org>

<http://www.calmo.org.ar>

<http://www.cini.org>

<http://www.mndresearch.asn.au>  
<http://www.scotmnd.org.uk>  
<http://www.mndassociation.org/full-site/home.htm>  
<http://www.aisla.it>  
<http://www.asrim.ch>  
<http://www.march-of-faces.org>  
<http://www.lesturnerals.org>  
<http://www.alsmndalliance.org>  
<http://www.mdausa.org/espanol/esp-fa-als.html>  
<http://www.johnsjourney.org>  
<http://www.fyadenmac.org>  
<http://www.israls.org>  
<http://www.jade.dti.ne.jp/~jalsa>  
<http://www.als.ca/researchnewsletter/>  
<http://march-of-faces.org>  
<http://www.ALSLIGA.be>  
<http://www.tudosobreela.com.br>  
<http://www.wfnals.org>  
<http://www.als.net>  
<http://www.alsforums.com>  
<http://www.mndaust.asn.au>  
<http://www.seg-social.es/inicio/>  
<http://www.cocemfe.es>  
<http://www.guttmann.com>

### **Sistemas Alternativos de Comunicación (SAC) y material para realizar las actividades de la Vida diaria**

<http://www.dynavotech.com>  
<http://www.therapy-box.co.uk>  
<http://www.isaac-online.org/en/home.shtml>  
<http://www.asha.org>  
<http://www.wfnals.org>  
<http://www.aphasia.com>  
<http://www.assistivetech.com>



[http://www.geocities.com/Heartland/Plains/6097/assist\\_tech.html](http://www.geocities.com/Heartland/Plains/6097/assist_tech.html)

<http://www.salttillo.com>

<http://www.adaptivation.com/>

<http://www.ceapat.org/>

<http://acceso.uv.es/>

<http://wata.org/resource/links/links.cgi?displayion=aac>

<http://www.words-plus.com>

<http://www.toby-churchill.com/>

<http://www.prentrom.com/>

<http://www.ahf-net.com/>

<http://www.madentec.com/>

<http://www.disabilityresources.org/>

<http://www.zygo-usa.com/>

<http://www.mayer-johnson.com/>

<http://www.familyvillage.wisc.edu/at/communication.html>

<http://www.aacoinstitute.org/Resources/links.html>

<http://www.ceapat.es>

### **Otros enlaces de interés**

<https://registoraras.isciii.es/>

<http://www.ciberer.es>

<http://sid.usal.es>

<http://www.secpal.com>

<http://www.sercuidador.es>

<http://www.cedd.net>

<http://www.paliativoscanarias.org>

<http://www.websystems.com>

<http://www.negligenciasmedicas.com/comocolaborar.html>

<http://www.seg-social.es/imserso>

<http://sid.usal.es>

<http://www.sepe.es> (Servicio Público de Empleo Estatal)

<http://www.msps.es> (Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualada)

<http://www.edf-feph.org> (Foro Europeo de la discapacidad)

## 8.-UNIDADES DE REFERENCIA DE ELA

### UNIDADES ESPECIALIZADAS ELA MADRID

❖ **Laboratorio de Neurología. Fundación Jiménez Díaz.**

Av. Reyes Católicos, 2

28040 Madrid

Director de la consulta: Dr. Pedro J García Ruiz-Espiga.

Responsable de la consulta: Dra. Carmen Ayuso García.

Teléfono: 91 550 4800.

❖ **Unidad de ELA. Hospital Carlos III**

C. Sinesio Delgado 10

20029 Madrid

Director de la consulta: Dr. Jesús S Mora Pardina

Teléfonos: 91 453 2595 91 453 2799.

❖ **Unidad de ELA-Neuromuscular.**

Servicio de Neurología. **Hospital General Universitario Gregorio Marañón**

C. Doctor Esquerdo 46

28007 Madrid

Director de la consulta: Dr. José Luis Muñoz Blanco

Teléfono: 91 5868634.

❖ **Unidad de ELA**

Servicio de Neurología. **Hospital Universitario 12 de Octubre**

Av. de Córdoba s/n

28041 Madrid

Director de la consulta: Dr. Jesús Esteban Pérez

Teléfono: 91 390 8763.

❖ **Unidad de ELA. Hospital La Paz** Área 5

Paseo de la Castellana 261

28046 Madrid

Teléfono general: 91 727 7000

Teléfono de atención al paciente: 91 727 7444 (Francisco Javier Rodríguez Rivera)

Director: Javier Arpa.

❖ **Hospital Clínico San Carlos** Área 7

C Martín Lagos s/n

Ciudad Universitaria

28040 Madrid

Teléfono general: 91 3303000

Teléfono de atención al paciente: 91 330 35 13 (Concepción Ramírez Ramos)