

Esclerosis lateral amiotrófica

ELA / Enfermedad de Charcot / Enfermedad de Lou Gherig / Enfermedad de la motoneurona

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras. En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

Breve descripción de la esclerosis lateral amiotrófica

Adaptado de la enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- Definición:** La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una **enfermedad degenerativa poco frecuente** debida a la muerte **progresiva de las motoneuronas superiores** (desde la corteza motora a la médula espinal o al tronco cerebral) y de las **inferiores** (desde la médula espinal o del tronco cerebral al músculo). Se caracteriza por diversos grados de **parálisis progresiva de las extremidades, alteración de la función bulbar (disartria, disfagia)** e **insuficiencia respiratoria restrictiva** por afectación de los músculos respiratorios.
- Epidemiología:** La incidencia (aproximadamente 1/50.000 habitantes/año) y la prevalencia (alrededor de 1/20.000 habitantes) son relativamente uniformes en los países occidentales pero son algo más elevadas en determinadas islas del Pacífico Oeste (complejo ELA/Parkinson/demencia de la isla de Guam). La enfermedad afecta a unas **3.000 a 4.000 personas en España con 1.000 casos nuevos cada año**. La edad media de inicio de la ELA esporádica se sitúa entre los 60 y 65 años de edad, con un ligero predominio en varones (relación V/M aproximadamente 1,5/1).
- Clínica:** En torno a **2 de cada 3 personas** afectadas por la forma clásica de ELA presentan una **forma de inicio espinal** caracterizada por el desarrollo de **amiotrofia y debilidad de los miembros inferiores y/o superiores**. Los síntomas más significativos son **alteraciones en la destreza manual y/o trastornos de la marcha**. Con frecuencia aparece **espasticidad**. Los afectados que debutan con la **forma de inicio bulbar** presentan **inicialmente disartria y disfagia, especialmente para líquidos**. Las manifestaciones en las extremidades pueden aparecer simultáneamente o con un retraso variable. La **parálisis es progresiva** y puede implicar **insuficiencia respiratoria** por afectación del diafragma, lo que determina el pronóstico vital. A los déficit motores se pueden añadir otras manifestaciones: **estreñimiento, pérdida de peso, dolor, trastornos circulatorios** (riesgo de flebitis) y **alteraciones del sueño**.
En torno al 5% de los casos presenta signos de **demencia frontotemporal (DFT)**, asociando **trastornos de conducta** a la **afectación de las funciones ejecutivas** y del **lenguaje**.

- **Etiología:** El 90% de los casos son **esporádicos** y puede estar relacionada con una **mutación espontánea** de uno o más genes. En el **10% de los casos**, la ELA es **familiar**, siendo 4 los genes implicados con mayor frecuencia (*SOD1*, *C9ORF72*, *TARDBP* y *FUS*).
- **Manejo y pronóstico:** El **tratamiento es sintomático y multidisciplinar**. La afectación respiratoria requiere fisioterapia respiratoria e incluso el uso de **ventilación mecánica no invasiva** para **mejorar la supervivencia y la calidad de vida**. El riluzol es el único medicamento neuroprotector con autorización de comercialización en Europa. El pronóstico es muy difícil de determinar debido a la variabilidad de formas de ELA, de las que algunas evolucionan más rápidamente que otras.
La investigación sobre la enfermedad es activa, con perspectivas terapéuticas alentadoras.

La discapacidad en el curso de la esclerosis lateral amiotrófica

- **¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones de la enfermedad?**

Las manifestaciones de la enfermedad, así como su gravedad, son variables. No todas las personas afectadas presentan todas las manifestaciones, ni padecen todas las situaciones de discapacidad mencionadas a continuación.

- La **forma de inicio espinal de la ELA** debuta por término medio a los **55 años** y se pone de manifiesto con **problemas motores en miembros inferiores y/o superiores**.
- La **forma de inicio bulbar** se inicia más tarde (**60-65 años**) y se pone de manifiesto con **trastornos del habla y de la deglución**.

La evolución habitual consiste en una **generalización del déficit motor**, con **afectación de las extremidades y del área bulbar e insuficiencia respiratoria**.

Trastornos motrices de los miembros inferiores y/o superiores

La atrofia progresiva de los músculos voluntarios (**amiotrofia**), debido a la degeneración de las células nerviosas (motoneuronas) se inicia en general con una sensación de **debilidad de una parte de un miembro**, con **pequeñas contracciones o sacudidas musculares involuntarias (fasciculaciones)**. Estas últimas se acompañan frecuentemente de **calambres**. Las **contracturas dolorosas** y la **sensación de rigidez (espasticidad)** de las articulaciones y los miembros pueden superponerse al déficit motor y **dificultan los movimientos**.

Esto resulta en **dificultades para la marcha con caídas imprevisibles** potencialmente peligrosas (traumatismos craneales, fracturas).

Los **trastornos del equilibrio** pueden dificultar el **subir y bajar escaleras**.

La **pérdida progresiva de la fuerza muscular en los miembros superiores** provoca **dificultades para la escritura, la prensión y la coordinación de los movimientos** (por ejemplo: dificultades para llevarse los cubiertos a la boca).

Cansancio/fatigabilidad y dolores

El **cansancio general**, presente en la mayoría de los casos, requiere ser gestionado de forma cotidiana.

La ELA se asocia con **dolores** relacionados con los calambres, la inmovilidad y la rigidez muscular. El **cansancio y los dolores disminuyen la calidad de vida y dificultan las actividades cotidianas y la capacidad de trabajo.**

Trastornos del habla (disartria y disfonía)

La afectación bulbar y/o pseudobulbar provoca una disfunción de los músculos necesarios para la fonación (mandíbula, labios, lengua, velo del paladar y cuerdas vocales), de forma que los **trastornos de articulación (disartria) y de la voz (disfonía)** pueden conducir a una pérdida total de la comunicación verbal.

Trastornos de la deglución (disfagia)

La afectación bulbar también provoca trastornos de **todas las fases de la deglución** con dificultades para la prensión bucal de los alimentos, de retención, de manejo del bolo alimenticio en la boca y de su orientación hacia el esófago. Estos problemas de la deglución causan a menudo **falsas rutas** susceptibles de provocar **complicaciones relacionadas con la aspiración de alimentos a través de las vías respiratorias (neumopatías por aspiración) y congestión.**

Trastornos de la alimentación y del tránsito digestivo, pérdida ponderal

El desgaste muscular, la disfagia y, en ocasiones la pérdida de apetito relacionada con la depresión, provocan una **pérdida de peso.**

La **desnutrición o la deshidratación** requieren de una especial vigilancia. También puede aparecer **estreñimiento o salivación excesiva.**

Trastornos respiratorios

La afectación de los músculos respiratorios da lugar a **dificultades respiratorias** que provocan **disnea e hipoventilación (trastornos ventilatorios restrictivos), trastornos del sueño, somnolencia, cefalea y cansancio**, que alteran especialmente la calidad de vida.

Trastornos cognitivos y/o psicoconductuales

La **ansiedad** y la **depresión** son frecuentes en el transcurso de la enfermedad.

Estas manifestaciones deben diferenciarse de la **labilidad emocional** (episodios involuntarios de risa o llanto), que indican una afectación pseudobulbar.

También puede aparecer **irritabilidad**, en ocasiones **apatía**, o por el contrario **desinhibición**, que deben hacer pensar en la asociación de una demencia frontotemporal (alrededor del 5% de los casos).

En la gran mayoría de los casos, la ELA no altera las funciones intelectuales ni sensoriales.

- **¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?**

Cada situación es única y las ayudas/acompañamientos mencionados a continuación no están todos sistemáticamente indicados, o son necesarios o están aprobados.

El médico que trata al paciente y los especialistas del centro de referencia (o de competencia) decidirán la adjudicación de cada uno de ellos dependiendo de las necesidades específicas de la persona.

Las ayudas y acompañamientos deben ponerse en marcha lo antes posible tras una evaluación específica de la situación, ya que las consecuencias de la esclerosis lateral amiotrófica varía según las personas, sus necesidades, sus expectativas, sus proyectos de vida y la evolución de la enfermedad. El seguimiento debe hacerse preferentemente en colaboración con un Centro de Referencia en enfermedades neuromusculares y esclerosis lateral amiotrófica (ver la lista de centros/consultas expertos en www.orphanet.es)

El manejo requiere la intervención de **un equipo médico multidisciplinar** (neurólogo, ORL, neumólogo, nutricionista, gastroenterólogo, reumatólogo, especialista en medicina física y rehabilitación, etc.). La **función del neurólogo es esencial para definir mejor las dificultades y orientar los tratamientos, especialmente la reeducación en el transcurso de la enfermedad.**

Los profesionales sanitarios y socioeducativos (fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, psicomotricista, logopeda, dietista, psicólogo, etc.), las **ayudas humanas** (auxiliar de vida) y las **ayudas técnicas** (para desplazamientos, etc.) completan la atención.

El acompañamiento por parte de familiares y allegados (ayudas familiares) es esencial para mejorar el entorno de las personas afectadas, mantener su autonomía y ofrecerles la mejor calidad de vida posible.

Los profesionales sanitarios, sociosanitarios, las ayudas humanas y las ayudas técnicas mencionadas a continuación permiten una atención óptima de las personas afectadas por la ELA. No todos son necesarios a un mismo tiempo. Las necesidades evolucionan y el manejo debe estar adaptado a cada individuo, edad y situación.

Profesionales sanitarios y sociosanitarios

○ **Fisioterapeuta**

La intervención precoz del fisioterapeuta es fundamental para **mantener un buen estado muscular, la movilidad y la flexibilidad de las articulaciones**, así como para **aliviar los calambres y los dolores relacionados con la inmovilidad**. Las intervenciones serán suaves y consistirán en la movilización pasiva o activa asistida a razón de dos a tres sesiones por semana por término medio. Las sesiones de fisioterapia deberán ajustarse con regularidad en función de la evolución de la enfermedad. Los ejercicios recomendados por el fisioterapeuta pueden ser realizados en el domicilio para contribuir a mantener la capacidad muscular.

La **fisioterapia respiratoria** suele ser necesaria para la eliminación de las secreciones bronquiales. A veces se utilizan dispositivos de tos asistida mecánica (“asistente de tos”).

○ **Terapeuta ocupacional**

La terapia ocupacional ocupa un lugar importante en la **conservación del máximo de autonomía en las actividades de la vida diaria**. Este profesional aconseja en materia de ayudas técnicas, materiales que permiten compensar las dificultades relacionadas con el aseo personal, la alimentación y los desplazamientos. También se pueden programar visitas domiciliarias para asesorar en cuanto a la adaptación de la vivienda. El terapeuta ocupacional deberá aconsejar acerca del uso de material ortopédico para evitar posiciones inadecuadas (mano, pie, cabeza) y tratar de contrarrestar la aparición de dolores, así como asesorar acerca de los medios de acceso a puestos informáticos. En coordinación con el logopeda, brinda **apoyo en la puesta en marcha de dispositivos tecnológicos de comunicación**.

○ **Ortesista, podo-ortesista u ortoprotesista**

Colaboran con el facultativo reeducador, el fisioterapeuta y el terapeuta ocupacional para **confeccionar material ortopédico a medida: órtesis plantares, elevador del pie, calzado, etc.**

○ **Logopeda**

Las sesiones de logopedia son necesarias **desde el inicio de los primeros signos funcionales de origen bulbar y/o pseudobulbar**.

En un primer momento, el propósito de las sesiones (2-3/semana) es proporcionar **estrategias de compensación para preservar al máximo el habla y la deglución** con eficacia y economía (ejercicios dirigidos de articulación, de voz, de coordinación fonorrespiratoria y de ingesta-respiración-deglución, prevención de la aparición de falsas rutas mediante el aprendizaje de posturas específicas y la adaptación de la textura de los alimentos). Con la evolución de la enfermedad, cuando el habla ya no sea posible, el logopeda, en colaboración con el terapeuta ocupacional, propondrá la utilización de dispositivos de comunicación aumentativa.

○ **Psicomotricista**

El objetivo de psicomotricista es **acompañar el funcionamiento motor global al tiempo que se aborda también el aspecto psicológico**. Incide sobre los problemas relacionados con el esquema corporal contribuyendo a **desarrollar la conciencia corporal y sensorial y el conocimiento del cuerpo**.

Proporciona **alivio físico y corporal** por diferentes medios: contacto terapéutico, relajación, gimnasia suave, etc. La frecuencia de las sesiones oscila entre 1-2/semana.

○ **Dietista**

El dietista, preferentemente con experiencia en el manejo de enfermedades neurológicas, complementa la labor del médico nutricionista y del logopeda en la prevención de **la pérdida de peso debida a la disfagia y a las dificultades respiratorias, manejando los posibles problemas de desnutrición y proporcionando orientación al objeto de evitar las falsas**

rutas (triturar y espesar el alimento, posicionamiento correcto de la cabeza, la cuchara, la taza, etc.). Se deberá tomar en consideración su criterio en cuanto a la decisión de realizar **una gastrostomía**, manteniendo al mismo tiempo la alimentación por vía oral para estimular el sentido del gusto. También se solicitará su asesoramiento en caso de estreñimiento (ingesta suficiente de líquidos, fibra) o de necesidad de adaptar la dieta o de proporcionar suplementos alimentarios cuando hay una pérdida de peso.

○ **Psicólogo**

La función del psicólogo en el seguimiento de los afectados por la ELA es fundamental tras el anuncio del diagnóstico y hasta el final de la vida. El **anuncio del diagnóstico** implica una auténtica **ruptura con la vida anterior**. La posibilidad de concertar una cita con la persona afectada y sus familiares **tras el anuncio del diagnóstico** permite establecer las bases para un seguimiento multidisciplinar acompañando al paciente en la elaboración psíquica de la situación y ayudándole a **gestionar la incertidumbre en torno a la enfermedad y su evolución**, la heterogeneidad entre pacientes y la ausencia de factores pronósticos. A lo largo de todo el seguimiento, el psicólogo **ayudará al paciente a movilizar sus recursos internos y brindará apoyo a sus allegados** con el fin de afrontar las diferentes etapas de la enfermedad de la mejor forma posible y **fomentar una buena calidad de vida** a pesar de las limitaciones funcionales.

○ **Personal de enfermería**

En función de las necesidades, el personal de enfermería puede acudir al domicilio bajo prescripción médica para la realización de cuidados, la administración de medicamentos y proporcionar acompañamiento, información y educación terapéutica al enfermo y a su entorno.

○ **Asistente social**

Asesora sobre el acceso a los derechos administrativos, fomentando el mantenimiento del empleo, y posteriormente proporciona orientación sobre las opciones idóneas facilitadas por otros recursos (pensión de invalidez, reconocimiento del grado de discapacidad, etc.) y sobre los **medios para financiar las ayudas técnicas, humanas o de adaptación del domicilio**. **Asiste en la presentación del informe de solicitud de ayudas o prestaciones ante el correspondiente organismo de atención a personas discapacitadas y acompaña a las familias en la presentación de solicitudes de respiro familiar y en la búsqueda de centros sociosanitarios de acogida temporal o definitiva.**

○ **Otros profesionales**

- El cepillado de los dientes y los tratamientos dentales pueden resultar difíciles para estos pacientes. De ahí la importancia de un **seguimiento odontológico regular**.
- El **podólogo** se ocupará del cuidado de los pies.

Ayudas a la persona

- **Auxiliar de vida social / ayuda a domicilio / auxiliar familiar**

Acompaña a los pacientes en las actividades cotidianas, como el aseo, las comidas, etc. Es importante que los familiares cuidadores accedan a este recurso para evitar el agotamiento y el riesgo de interrupción del cuidado de la persona afectada.

- **Acompañante educativo y social**

Permite al paciente ser actor de su proyecto vital, ya sea en su domicilio (a través de los servicios de ayuda y cuidados domiciliarios) o en establecimientos colectivos, contribuyendo a su bienestar físico y psicológico.

- **Otros profesionales**

Peluqueros y esteticistas atenderán las necesidades estéticas.

Los profesionales en técnicas de relajación también contribuyen al bienestar del paciente. Algunos autores han propuesto la utilización de técnicas de meditación basadas en la atención plena, que podrían ser ensayadas en personas receptivas a este tipo de acercamiento.

Otros acompañamientos

- **Educación terapéutica del paciente**

Se debe ofrecer educación terapéutica a los afectados y a sus familiares por parte de un equipo multidisciplinar (facultativos, personal de enfermería, asistente social, etc.) que les ayude a comprender la enfermedad, los sensibilice sobre la importancia del seguimiento médico/terapéutico, y les proporcione indicaciones acerca de la gestión del cansancio, el automantenimiento muscular, las normas higiénico-dietéticas, etc.

- **Asociaciones de pacientes**

Desempeñan una **importante labor** en relación a la orientación e información sobre la enfermedad, las ayudas disponibles, las adaptaciones para la vida cotidiana, etc. Por mediación de las asociaciones, los afectados pueden compartir sus experiencias, establecer vínculos que permitan una mejor evolución vital y romper el aislamiento de las familias. Algunas ponen a disposición de los asociados servicios de préstamo de material y ayudas técnicas que permiten mejorar la autonomía de los pacientes.

- **Servicio de acompañamiento sociosanitario para adultos discapacitados**

Permite un abordaje sociosanitario con acompañamiento en las actividades sociales, así como un acompañamiento médico y terapéutico en régimen abierto.

- **Servicio de acompañamiento social**

Permite el acompañamiento de la persona en régimen abierto, aportando consejos y ayudas prácticas para la gestión de la vida diaria (asistencia, seguimiento educativo y psicológico, ayuda en la realización de las actividades de la vida diaria, doméstica y social).

La participación activa del acompañamiento sociosanitario y social en colaboración con los centros hospitalarios tiene por objetivo brindar un apoyo personalizado que favorezca la autonomía de los adultos y su inclusión en la vida social y profesional.

- **Hospitalización domiciliaria**

Permite que los enfermos se beneficien de cuidados médicos y paramédicos domiciliarios durante un periodo determinado. Se realiza bajo prescripción facultativa por indicación del médico responsable.

- **Servicio de cuidados de enfermería a domicilio**

Bajo prescripción facultativa, se puede proponer la prestación de cuidados de enfermería en el domicilio del enfermo o en establecimientos para personas mayores (residencias de personas mayores dependientes o centros residenciales).

- **Estancia en servicios de convalecencia y rehabilitación**

Para iniciar un tratamiento reeducativo o para evitar la interrupción de la atención domiciliaria (por ejemplo: respiro familiar), el paciente puede beneficiarse, bajo prescripción médica, de una estancia en un **servicio de convalecencia y rehabilitación neurológica** atendido por un equipo multidisciplinar (facultativos, personal sanitario y sociosanitario, etc.).

- **Servicios de cuidados paliativos**

En las situaciones de final de la vida, puede resultar indispensable disponer de redes asistenciales que cuenten con equipos móviles de intervención a domicilio, equipos de enlace con el centro hospitalario, o bien poder gestionar la acogida en unidades de cuidados paliativos. También existe la posibilidad de solicitar un acompañamiento más temprano por parte de un equipo de cuidados paliativos en el caso de estancias de respiro o en el contexto de un acompañamiento global, inclusive psicológico, de larga duración. Estos tratamientos y cuidados de acompañamiento contribuyen a una mejor calidad de vida tanto para el afectado como para sus allegados.

Ayudas técnicas

Las ayudas técnicas destinadas a compensar la discapacidad son las siguientes:

- **Ayudas para la respiración y la alimentación**

En caso de afectación grave, suele ser necesaria la **asistencia respiratoria (ventilación mecánica no invasiva)**: dispositivo que conduce el aire a través de las vías respiratorias por medio de cánulas o mascarillas nasales/nasobucales durante un tiempo variable, según la gravedad de la afectación respiratoria, durante la noche, algunas horas al día o todo el día). Es esencial evitar la congestión mediante el uso de fisioterapia respiratoria y, en caso necesario, de dispositivos de insuflación-exuflación mecánica (tos asistida).

Los antibióticos se prescriben cuando hay sospecha de sobreinfección bacteriana. En caso de afectación respiratoria es indispensable la vacunación antigripal, y la vacunación antineumocócica puede prevenir infecciones bacterianas.

Cuando las diferentes formas de ventilación no invasiva ya no son eficaces, o cuando las sesiones de ventilación son cada vez más prolongadas, **el equipo médico deberá valorar, de forma conjunta con el paciente y sus familiares, la realización de una traqueotomía.**

Eventualmente, se puede utilizar un aspirador de secreciones para eliminar los restos de alimentos y el exceso de salivación.

Con frecuencia resulta necesario practicar una **gastrostomía (endoscópica o radiológica)** para mejorar la alimentación, evitar la desnutrición y el estrés generado por la duración de las comidas, y aliviar el temor al atragantamiento.

○ **Ayudas para el desplazamiento y la movilidad**

Comprenden el uso de bastones, andadores, silla de ruedas manual o eléctrica, dispositivos de ayuda para las transferencias, grúa, etc.

○ **Ayudas para la comunicación**

Cuando la comunicación verbal inteligible y/o la comunicación escrita no son posibles, se pueden proponer **ayudas técnicas para la comunicación de “baja tecnología”, con tableros de comunicación, o de “alta tecnología”**. Se trata de dispositivos de síntesis de voz y de programas informáticos que pueden manejarse mediante pulsadores o conmutadores accionados por una función corporal activa: de soplo-succión, con la mejilla, el dedo, etc. También se pueden utilizar programas informáticos de seguimiento ocular. Todos estos sistemas requieren una puesta a punto en un medio especializado.

○ **Ayudas para la vida diaria y profesional**

Incluye la promoción de la adaptación de la vivienda (que permita el uso de una silla de ruedas, barras de apoyo en las paredes, cojines de posicionamiento, camas y colchones adaptados, etc.), vestuario adaptado, cubiertos y vasos adaptados, etc.

El Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social ofrece a las personas con discapacidad una serie de prestaciones sociales y económicas, así como servicios, que pueden ser consultados en la siguiente dirección:

[Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social > Discapacidad](#)

● **“Vivir con”: las situaciones de discapacidad diaria**

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida cotidiana?

La esclerosis lateral amiotrófica provoca una **pérdida de autonomía en las principales actividades de la vida diaria y requiere una importante organización del entorno.**

Algunas personas, en estados avanzados de la enfermedad, necesitan ser asistidas de forma permanente para levantarse, vestirse, asearse, comer, etc.

En algunos casos, los cuidados constituyen una tarea difícil (aseo, mantenimiento de aparatos de ventilación, cuidados relacionados con la gastrostomía o la traqueostomía, aspiración de secreciones traqueales, etc.) y deben ser dispensados por profesionales experimentados durante las 24h del día.

Esta adaptación permanente al ritmo y necesidades del enfermo exige tiempo y modifica considerablemente la cotidianidad de la familia.

Los desplazamientos difíciles requieren ayudas personales y técnicas (silla manual o eléctrica). Por lo tanto, resulta necesaria la adaptación del domicilio siguiendo las indicaciones del terapeuta ocupacional y del trabajador social. Las salidas requieren una planificación por anticipado.

La ingesta de las comidas debe hacerse en un ambiente tranquilo y respetando ciertas normas (véase más abajo). Las **dificultades de alimentación con riesgo de atragantamiento** repercuten especialmente en la calidad de vida de los cuidadores y de los pacientes en el momento de comer, produciendo tensión emocional y alterando la dinámica familiar.

El **estreñimiento** y una **salivación excesiva** pueden generar **malestar, problemas de autoimagen** o de **pérdida de autoestima**.

Las dificultades de comunicación contribuyen a alterar la calidad de vida de las personas afectadas y de su entorno.

El servicio de acompañamiento social y sociosanitario puede ofrecer consejo y ayuda práctica para gestionar la vida cotidiana (véase “¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?”).

En algunos casos, puede ser necesario adoptar **medidas de protección jurídica o legal, curatela, tutela o protección futura** para salvaguardar al enfermo y ofrecerle ayuda con las gestiones administrativas y financieras.

Al **final de la vida** puede ser necesario recurrir a servicios de cuidados paliativos (residenciales o ambulatorios). Las medidas paliativas deben plantearse con calma y ser estudiadas detenidamente por la familia, los cuidadores y el paciente, tomando en consideración todas las consecuencias de esta elección. Es preferible tomar decisiones de manera anticipada antes de que se presente una situación de urgencia con el fin de evitar dar una respuesta precipitada y al objeto de respetar en lo posible los deseos de la persona afectada.

Asimismo, el paciente puede ser informado sobre la posibilidad de redactar sus **voluntades anticipadas (voluntades expresadas por escrito relativas a las decisiones médicas a adoptar cuando la persona se encuentre al final de la vida o esté incapacitada para expresarlas)**.

Consecuencias de la enfermedad en la vida familiar

El anuncio del diagnóstico de esclerosis lateral amiotrófica supone una **conmoción para toda la familia y el entorno inmediato**.

La pérdida de autonomía, a veces rápida y extremadamente difícil de sobrellevar para el paciente, se acompaña de un sentimiento de dolor por constituir una carga para sus allegados. También para éstos, los sentimientos de impotencia y angustia constituyen una carga.

El entorno familiar deberá organizarse en consecuencia, especialmente para facilitar el seguimiento médico y el abordaje paramédico (fisioterapia, psicomotricidad, logopedia, etc.). La vida familiar se ve alterada y, en ocasiones, los familiares deben adaptar o dejar su

actividad profesional con el fin de conciliarlo con las necesidades de atención sanitaria y sociosanitaria.

En consecuencia, pueden surgir preocupaciones financieras, técnicas y administrativas, por lo que se deberá orientar a las familias en relación a la solicitud de ayudas y prestaciones.

En el siguiente enlace podrá encontrar información relativa al Convenio especial de cuidadores no profesionales de personas en situación de dependencia:

<http://www.seg-social.es/wps/portal/wss/internet/Trabajadores/Afiliacion/10547/10555/51635>

Es importante tener en consideración el estado de agotamiento de los cuidadores no profesionales, que deberán poder beneficiarse de **estancias de respiro** para sus familiares enfermos (estancias temporales en un entorno sanitario o en el lugar de residencia), de ayudas personales externas (ayudantes profesionales), de apoyo psicoterapéutico y de grupos de apoyo para evitar el aislamiento. Esta atención global permite mejorar la calidad de vida de la persona afectada y de sus allegados.

Con el fin de aliviar el temor del paciente a que sus hijos también desarrollen la enfermedad, se deberá proporcionar una cita **en una consulta de neurogenética** que disponga de un genetista y/o asesor en genética e integre a psicólogos especializados en su equipo que puedan hacer un seguimiento

También se deberá proporcionar apoyo psicológico **a los niños, testigos de las alteraciones físicas y psicológicas del familiar afectado.**

Las **asociaciones de pacientes** constituyen también un recurso muy valioso.

Consecuencias de la enfermedad en la vida social

Al hacer frente a las dificultades, el afectado se enfrenta tanto a sus propias limitaciones como al posible rechazo o temor de su entorno familiar y sus amistades. El uso de **bastones, andadores o silla de ruedas suele ser difícil de aceptar psicológicamente pero es importante comprender que su uso** permite “ahorrar” energía para otras actividades y conservar así una mayor autonomía.

La **comunicación verbal** con el paciente **puede tornarse difícil**, generándole ansiedad. Por lo tanto, es **importante recurrir a las ayudas técnicas disponibles (síntesis de voz, control ocular, etc.).**

En caso de trastornos de deglución, las **comidas familiares o fuera del domicilio pueden resultar difíciles** (el alimento debe estar triturado y el paciente debe comer despacio para evitar atragantamientos).

El **cansancio** puede hacer necesario realizar siestas regularmente y limitar ciertas actividades.

Por otra parte, la vida social de la familia puede sufrir un fuerte impacto: los desplazamientos se hacen difíciles, las salidas de ocio (museos, cine) y las vacaciones en familia pueden resultar complicadas.

Estas situaciones, que a menudo causan ira, vergüenza y tristeza, pueden dar lugar al aislamiento del afectado y de sus allegados, abandonando las relaciones familiares y de amistad.

Existen ayudas para hacer frente a estas dificultades y es importante dejarse asesorar por los trabajadores sociales y las asociaciones de pacientes para acceder a vacaciones con acompañamiento, vacaciones para el cuidador y para el paciente, ajustes y organización anticipada de las salidas, o la posibilidad de recurrir a un auxiliar de vida social, etc.

Se recomienda recurrir a la atención psicológica para hacer frente a estas situaciones.

Consecuencias de la enfermedad en la actividad física

Deberá alentarse la realización de actividad física (o deportiva) **por el equilibrio que proporciona**, escogiendo la actividad en función de las capacidades físicas, previa opinión facultativa y adaptada a la evolución de la enfermedad. Por ejemplo, son preferibles los recorridos cortos y frecuentes en lugar de los recorridos largos que pueden resultar extenuantes. La actividad física no debe ser intensa y puede enmarcarse, siempre con el asesoramiento de profesionales, como una actividad física adaptada.

Consecuencias de la enfermedad en la vida escolar

Por lo general, la enfermedad debuta en la edad adulta y no tiene repercusión sobre la escolarización. Sin embargo, cuando uno de los progenitores está afectado por la esclerosis lateral amiotrófica, los niños pueden sufrir dificultades relacionadas con el ambiente familiar, siendo necesario que reciban apoyo.

Consecuencias de la enfermedad en la vida profesional

Si las capacidades físicas lo permiten, es importante que los pacientes sigan desempeñando su actividad profesional. La conducción de vehículos debe ser evaluada de forma individualizada en función de la afectación muscular. La mayoría de las personas afectadas puede trabajar en un entorno convencional.

En caso de repercusión profesional, con dificultades para obtener o conservar el empleo, es posible solicitar el reconocimiento de la condición de persona con discapacidad. Esta condición permite obtener ayudas y adaptaciones en el entorno profesional: vehículo adaptado, ayudas para el transporte, medidas de acompañamiento, reducción de jornada, teletrabajo, reclasificación, cambio de puesto de trabajo o reconversión profesional.

El médico de empresa y el servicio de recursos humanos serán los interlocutores para la adaptación del **puesto de trabajo en colaboración con fisioterapeutas y ergónomos.**

Es importante informar a los empleadores sobre las ayudas y mecanismos establecidos con las empresas para favorecer la inclusión profesional de personas en situación de discapacidad. Además, la presencia de estas personas dentro de un equipo constituye con frecuencia una fuente de inspiración y tiende a enriquecer las relaciones profesionales.

El reconocimiento de la condición de persona con discapacidad se solicita en la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imsero) o en los órganos correspondientes de cada Comunidad Autónoma.

Para más información, puede consultar los siguientes enlaces:

- [Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social > Empleo y discapacidad](#)
- [Servicio de Información sobre Discapacidad > Empleo y Protección Económica de la Discapacidad](#)
- [IMSERSO > Autonomía Personal y Dependencia > Grado de discapacidad](#)

Nota: Para orientar al personal sanitario acerca de los cuidados necesarios para las personas afectadas por esclerosis lateral amiotrófica se dispone de un protocolo nacional de diagnóstico y atención accesible en el sitio web del Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social.

* Guía para la atención de la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) en España. Madrid: Ministerio de Sanidad y Política Social, 2009

<https://www.msbs.gob.es/profesionales/prestacionesSanitarias/publicaciones/docs/esclerosisLA.pdf>

Con la colaboración de:

- **Dr. Pierre-François Pradat** y **Sra. Sandrine Maniez** (fisioterapeuta), **Sra. Nathalie Lévêque** (logopeda), **Sr. Christophe Coupé** (psicólogo) – **Centre Sclérose latérale amyotrophique**, Île-de-France, AP-HP hôpital de la Pitié-Salpêtrière, Paris.
- **Arsla** (Association pour la recherche sur la sclérose latérale amyotrophique).
- Traducción y adaptación de la versión francesa del 7 de agosto de 2017 por el **Dr. Alfredo Rosado Bartolomé** – Centro de Salud Mar Báltico, Dirección Asistencial Este, Servicio Madrileño de Salud; validación de la traducción por el **Dr. Jesús Esteban Pérez** – Director de la Unidad ELA del Instituto de Investigación Sanitaria Hospital 12 de Octubre, Madrid, agosto de 2020

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA