

**PROYECTO DE TITULACIÓN**

**UNIVERSIDAD SAN FRANCISCO DE QUITO**

**“Investigación Nacional Sobre  
Esclerosis Lateral Amiotrófica”**

Por:

Gabriela Dumancela

18 de mayo de 2012

## **ESCLERÓISIS LATERAL AMIOTRÓFICA:**

La enfermedad y su impacto social

Investigación sobre el tema a nivel nacional

### **1.- Introducción:**

La Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) es una enfermedad degenerativa del Sistema Nervioso Central y constituye un importante problema de salud pese a su baja prevalencia dentro de nuestro país.

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es la enfermedad degenerativa de las motoneuronas más común en los adultos. Se caracteriza por la pérdida progresiva de motoneuronas que da como resultado un cuadro clínico complejo y, finalmente, la muerte.

(Marín, J. 2009)

Debido a la baja esperanza de vida de los pacientes deriva un alto nivel de sufrimiento y daños psicológicos para quien la padece y para su familia ya que demanda un cuidado excesivo mientras se sigue desarrollando. Requiere de mucha sensibilización por parte de la sociedad a nivel nacional ya que es poco conocida pero, no es infrecuente.

### **2.- Patogénesis:**

Dentro de las características patológicas de la enfermedad está el engrosamiento de la zona próxima a los axones motores, inclusiones neuronales citoplasmáticas similares a cuerpos Lewy, la fragmentación del aparato de Golgi y la degeneración axonal walleriana.

Aún se desconocen las causas que originan la enfermedad. Sin embargo, existen algunas hipótesis como la excitotoxicidad medida por glutamato, estrés

oxidativo, entre otras.

Según la doctora Miriam Buchely, directora del Proyecto ELA Ecuador, el 75% de los casos de ELA empiezan en la cuarta y sexta década de la vida. La mayoría de pacientes detectados con la patología tienen un promedio de vida de 3 a 5 años como máximo.

Existen dos tipos de Esclerósisis Lateral Amiotrófica: de tipo esporádica y de tipo familiar, siendo la esporádica la que presenta mayor caso de incidencia.

<b>Tipo de ELA</b>	<b>Incidencia</b>	<b>Características</b>
ELA Familiar	Entre 5 y 10%	<ul style="list-style-type: none"><li>• Muestra un patrón de herencia autosómico dominante</li><li>• Entre 20-30% de los casos de ELAf son debidos a mutaciones de la enzima Cu-Zn superóxido dismutasa-1(SOD1)</li><li>• Se reportó por primera vez hace más de 15 Años 11 casos y hasta el momento se han identificado más de 120 mutaciones puntuales en este gen</li></ul>

**Tabla 1.-** Resumen de las características de la ELA familiar. Tomado de Revista Mexicana de Neurociencia, Julio-agosto (Marín, J. 2009)

### **3.- Manifestaciones Clínicas:**

El cuadro clínico de la Esclerosis Lateral Amiotrófica es complejo y se manifiesta de manera lenta y progresiva. Sus primeros síntomas suelen confundirse con otras enfermedades del tipo neurológico.

Frecuentemente inicia con la pérdida de fuerza en las extremidades inferiores, a través de la debilidad del pie y en las superiores, con la pérdida de fuerza en manos y brazos.

Conforme avanza la enfermedad, la parálisis se extiende al resto del cuerpo. ELA puede ir acompañada también de un déficit cognitivo moderado. Los médicos encargados de tratar la enfermedad son los neurólogos

Los síntomas se vinculan a la neurona motora inferior y superior, siendo la debilidad muscular, atrofia muscular y calambres musculares ocasionados por la neurona motora inferior. Mientras, que la espasticidad y los reflejos patológicos son ocasionados por daños en la neurona motora superior.

### **4.- Prevalencia de la ELA en el Ecuador:**

Según el Proyecto ELA- Ecuador, es difícil establecer un número exacto del número de afectados por la enfermedad en el país, ya que no se ha hecho ningún tipo de investigación previa al respecto. Se han realizado estudios como el de la Misión Solidaria Manuela Espejo, a través de la cual se ha podido establecer el número y la ubicación exacta de personas con discapacidad. Sin embargo, las personas afectadas por Esclerosis Lateral Amiotrófica pese a que deben ser consideradas como discapacitadas, no pertenecen a éste grupo.

Para poder determinar la prevalencia, el proyecto ha realizado una relación entre la prevalencia mundial y la nacional para concluir que si a nivel global la prevalencia es de 3 a 5 enfermos por cada 100 000 habitantes, entonces en nuestro país existen de 125 a 200 personas afectadas por Esclerosis Lateral Amiotrófica.

## **5.- Tratamientos para ELA en el Ecuador:**

Debido a que las causas de la Esclerosis Lateral Amiotrófica aún se desconocen, a nivel global ha sido difícil establecer una cura. Sin embargo, el Riluzole es el medicamento con mayor efectividad para las personas que sufren de ELA. Aunque, es importante mencionar que el medicamento no los cura ni evita la progresión de la enfermedad. Además, es bastante caro lo que dificulta el acceso al mismo ya que tiene un valor de diez dólares y de 12 euros, mientras que en nuestro país no se lo comercializa.

Por lo tanto, las personas tienen que importarlo, lo que aumenta su costo ya que la dosis consiste en dos píldoras diarias.

El riluzol, un inhibidor de la liberación de glutamato, es la única droga aprobada para el tratamiento de la ELA, prolongando la sobrevivencia en tres meses. Más de 30 ensayos clínicos se han llevado a cabo con el fin de obtener nuevos tratamientos para la ELA, incluyendo antioxidantes, antiglutamatérgicos, inmunomoduladores y factores de crecimiento, con resultados insatisfactorios.

(Marín, J. 2009)

Por el momento es difícil crear otro tipo de medicamento que ayude a la cura de la Esclerosis Lateral Amiotrófica, ya que según la Dra. Miriam Bucheli, directora del Proyecto ELA Ecuador, el promedio de vida de los pacientes no excede los 5 años y para poder introducir un nuevo fármaco al mercado se requiere entre 12 y 15 años de pruebas antes de poder aplicarlo.

## **6.- Pacientes con ELA en el Hospital IESS:**

El departamento de neurología es el encargado de recibir a pacientes con Esclerosis Lateral Amiotrófica y proporcionarle tratamientos. Actualmente, se recibe un promedio de entre 3 y 4 pacientes por año. Pero, del registro de

personas con ELA dentro del hospital es posible conocer que solo entre el veinte y treinta por ciento de pacientes han sobrevivido más de 5 años.

### **7.- Publicaciones sobre ELA en medios de comunicación de relevancia nacional:**

Ecuador no tiene publicaciones acerca de la enfermedad, y aún en Argentina, que es el país con mayor incidencia de la enfermedad según Bucheli, se habla muy poco al respecto.

Esto lo podemos ver principalmente en los medios de comunicación nacionales, ya que se realizó una investigación sobre la presencia de la Esclerosis Lateral Amiotrófica en medios de prensa escrita y de televisión del país y solo se encontraron 24 noticias que hablan al respecto. Las noticias se tomaron en cuenta desde el 2004 hasta el presente 2012. Siendo el Diario El Universo en el que se encontró el mayor número de publicaciones, pero ninguna de ellas hace referencia al ámbito nacional y todas hablan sobre avances a nivel nacional, investigaciones y relaciones de la enfermedad con personajes famosos. El Diario Hoy es el segundo medio en el que más noticias se encontraron al respecto, pero solo hay dos menciones sobre la situación de la ELA a nivel nacional. Mientras que las 8 publicaciones que se refieren a la Esclerosis Lateral Amiotrófica, lo hacen para referirse a nuevos avances en otros países como: Argentina, Chile y Brasil. Pero, también asocian a la patología con personajes famosos que la padecen como el astrofísico Stephen Hawking, el dibujante de cómics Roberto Fontanarrosa y el periodista ecuatoriano, Fernando Artieda, que murió en el 2010. En todas éstas notas los diarios publican la situación de quien las padece, pero también explican de forma rápida y sencilla de qué se trata la enfermedad. El Diario el Comercio es uno de los medios que ha publicado información más reciente ya que las 2 noticias publicadas pertenecen a éste 2012 y en ambas se hace referencia al Proyecto ELA-Ecuador y en una de ellas se encuentra una entrevista a la Dra. Miriam Bucheli. Las dos noticias que publica Teleamazonas hacen referencia a la vida y el avance de la enfermedad en Stephen Hawking, pero tocan de forma muy breve la patología. Mientras que

en Ecuavisa no se encontró ningún tipo de nota al respecto. A continuación, se presenta una tabla con los resultados encontrados:

<b>Medio</b>	<b>Noticias Sobre ELA</b>	<b>Noticias Nacionales sobre ELA</b>	<b>Año de publicación</b>
El Comercio	2	2	2012
El Universo	12	0	2004-2012
El Hoy	8	2	1998, 2010
Teleamazonas	2	0	2011-2012
Ecuavisa	0	0	
Revista Vistazo	1	0	2012

Tabla 1.- Resultado del monitoreo de medios nacionales para detectar noticias sobre la Esclerosis Lateral Amiotrófica.

## **8.- Investigaciones y Noticias a Nivel Nacional**

- Existen pocas publicaciones científicas y médicas de ELA, realizadas en el Ecuador. La página web Ecuador Ciencia publicó el 20 de Septiembre de 2009 el descubrimiento del proceso que provoca la Esclerosis Lateral Amiotrófica. El descubrimiento fue realizado por unos investigadores del departamento de Bioquímica y de Biología Molecular de la Universidad Autónoma de Barcelona en España. Sin embargo, la noticia fue publicada en esta página web.

“Los investigadores analizaron la estructura tridimensional de proteínas tóxicas que, pese a encontrarse plegadas, no tienen un funcionamiento adecuado y por tanto podrían estar detrás de enfermedades de las que hasta ahora se desconoce el origen.

Las células producen al día miles de nuevas proteínas que se renuevan cada segundo y que, obedeciendo las pautas del código genético, trabajan para conseguir un funcionamiento normal del cuerpo. A pesar de ello, algunas veces estas proteínas sufren una mutación genética que provoca cambios en su composición y no les permite realizar las tareas que tienen asignadas.

El pliego incorrecto de las proteínas es el origen de muchas enfermedades conformacionales, que pueden tener una causa genética o bien aparecer de forma espontánea. Las proteínas implicadas aparecen con una forma desestructurada o lineal, es decir desplegada --como sucede en el caso del Alzheimer, el Parkinson y algún tipo de diabetes--, o bien una forma globular, es decir con una estructura tridimensional y replegadas sobre ellas mismas.

Los investigadores ya conocen muchos aspectos de las proteínas lineales, pero hasta la fecha no se conocía de forma clara cómo podrían agregarse y mutar las proteínas globulares, causantes de graves enfermedades hepáticas, cardíacas, renales y neurológicas.

Salvador Ventura y Virginia Castillo, de la UAB, han descubierto que las proteínas globulares, cuando no existe enfermedad, se asocian en parejas de forma que una de las proteínas "cubre" la región con tendencia a agregar a otra, lo que evita que se desencadene la agregación de parejas malignas. Esto explica que si dos personas tienen las mismas proteínas globulares y las mismas regiones peligrosas, una que sufra una mutación genética desarrolla una enfermedad y la otra no.

Los investigadores señalan como posibles estrategias para evitar la disociación de proteínas, la introducción de mutaciones que fortalezcan la

unión, así como el desarrollo de moléculas específicas que bloqueen las regiones peligrosas de las proteínas ya separadas.

De este modo, esperan encontrar en un futuro las proteínas responsables de diversas enfermedades genéticas, el origen de las cuales es desconocido todavía, y poder sugerir así nuevas dianas terapéuticas para solventar estos desórdenes.” (Ecuador ciencia, 2009)

- Otra publicación nacional que se ha realizado al respecto es del sitio web Médicos Ecuador. En este artículo se analizan las complicaciones respiratorias de una paciente diagnosticada con ELA, en el Hospital Kennedy de Guayaquil

Debido a que una de las principales causas de muerte en pacientes con ELA es el paro respiratorio, para los doctores implica un reto el tratamiento que les permita extender el uso correcto de sus pulmones

“Mujer de 62 años, con diagnóstico de esclerosis lateral amiotrófica (ELA) desde hace aproximadamente 2 años. El motivo de consulta es dificultad respiratoria, sensación de ahogo debido a bronquitis infecciosa que mejoran con tratamiento antibiótico.

Los cuidados respiratorios son el más grande desafío mutuo, tanto para los pacientes con ELA como para el médico a cargo. Tomar la decisión de iniciar NIVM, decidir la traqueotomía o la asistencia mecánica invasiva, implican un vasto conocimiento de las complicaciones respiratorias y la evolución natural de la enfermedad. El fallo respiratorio, sigue siendo la primera causa de muerte” (Cherrez, 2008)

## **9.- Proyectos Nacionales**

### **PROYECTO ELA-ECUADOR UNIVERSIDAD SAN FRANCISCO DE QUITO**

La Universidad San Francisco de Quito y hospitales asociados buscan la participación de pacientes con Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) en el proyecto ELA-Ecuador, conducido por la Dra. Miriam Bucheli. El proyecto se enfoca en la creación de una base de datos que nos ayude a encontrar factores genéticos y de riesgo en el medio ambiente que se relacionen a la enfermedad. (Sociedad Ecuatoriana de Neurología 2011)

#### **Objetivos:**

El primer objetivo es el de establecer una base de datos de ELA en el Ecuador. Se desconoce el número exacto de pacientes con ELA. Segundo objetivo es el de desarrollar estudios: (1) Epidemiológico para la determinación de la prevalencia de ELA en el Ecuador; (2) Genético para identificar casos de ELA familiar que nos ayuden a encontrar mutaciones en genes relacionados a ELA; y (3) Evaluación de biomarcadores. (Sociedad Ecuatoriana de Neurología 2011)

#### **Participación:**

Pacientes serán contactados para llenar información familiar, médica y de factores ambientales. Los investigadores también pedirán autorización para revisar registros médicos para los pacientes que presenten casos familiares de ELA. También se pedirá muestras de sangre y biopsias de piel de casos familiares de ELA y de individuos controles. (Sociedad Ecuatoriana de Neurología 2011)

**La Universidad de San Francisco de Quito cubrirá el costo de la participación de individuos en este estudio y brindará facilidades para la extracción de sangre y biopsias de piel.**

**Beneficios:**

A pesar de que no hay beneficios directos para aquellos participantes en este estudio, por medio del mejor conocimiento de la enfermedad y sus causas, se podrán desarrollar mejores formas de diagnosticar, evaluar, tratar y finalmente encontrar una cura para esta enfermedad.

**10.- Atención del Gobierno**

- El gobierno no provee ningún tipo de financiamiento para la investigación de ELA en el Ecuador.
- Sin embargo, La Universidad de San Francisco de Quito cubrirá el costo de la participación de individuos en este estudio y brindará facilidades para la extracción de sangre y biopsias de piel.

**11.- Conclusiones**

- Existen pocos casos de ELA registrados en el Ecuador, sin embargo aún es necesario obtener con precisión este dato y la incidencia podría ser mayor
- Los esfuerzos sociales que se han realizado son inexistentes, es por ello que se debe socializar esta enfermedad para que la gente sepa de que se trata y se solidaricen con la causa.

- Muchos pacientes están mal diagnosticados en el país, ya que existe desconocimiento incluso de los médicos por la baja incidencia y por la naturaleza de la enfermedad.
- Debido a las condiciones climáticas de nuestro país (Mitad del mundo) el comportamiento de la enfermedad puede variar mucho a como se ha observado en el resto del mundo y Latinoamérica.

## Bibliografía:

1. [http://www.neurologiaecuador.com/index.php?option=com\\_content&view=article&id=11&Itemid=10](http://www.neurologiaecuador.com/index.php?option=com_content&view=article&id=11&Itemid=10)
2. [http://www.teleamazonas.com/index.php?option=com\\_content&view=article&id=19448:stephen-hawking-celebrara-sus-70-anos-con-un-simposio-sobre-el-estado-del-universo&catid=42:actualidad-portada&Itemid=27](http://www.teleamazonas.com/index.php?option=com_content&view=article&id=19448:stephen-hawking-celebrara-sus-70-anos-con-un-simposio-sobre-el-estado-del-universo&catid=42:actualidad-portada&Itemid=27)
3. [http://www.teleamazonas.com/index.php?option=com\\_content&view=article&id=19253:stephen-hawking-esta-buscando-asistente-con-sueldo-de-38499-dolares&catid=60:entretenimiento-farandula-internacional&Itemid=55](http://www.teleamazonas.com/index.php?option=com_content&view=article&id=19253:stephen-hawking-esta-buscando-asistente-con-sueldo-de-38499-dolares&catid=60:entretenimiento-farandula-internacional&Itemid=55)
- 4.- <http://www.vistazo.com/m/webpages/1000/ciencia.php>
- 5.- [http://www.elcomercio.com/sociedad/tipo-esclerosis-rara\\_0\\_653334700.html](http://www.elcomercio.com/sociedad/tipo-esclerosis-rara_0_653334700.html)
- 6.- <http://www.hoy.com.ec/noticias-ecuador/futbol-un-tema-con-todos-los-condimentos-271657.html>
- 7.- <http://www.hoy.com.ec/noticias-ecuador/aprender-a-vivir-con-esclerosis-multiple-89072.html>
- 8.- <http://www.hoy.com.ec/noticias-ecuador/muere-el-periodista-fernando-artieda-402928.html>
- 9.- [http://www.discapidadesecuador.org/portal/index.php?option=com\\_content&task=blogcategory&id=31&Itemid=59](http://www.discapidadesecuador.org/portal/index.php?option=com_content&task=blogcategory&id=31&Itemid=59)
- 10.- [http://www.neurologiaecuador.com/index.php?option=com\\_content&view=article&id=11&Itemid=10](http://www.neurologiaecuador.com/index.php?option=com_content&view=article&id=11&Itemid=10)
- 11.- Cherréz Ojeda, A. (2008). Evaluación Pulmonar en la esclerosis Lateral Amiotrófica. Accedido de [http://www.medicosecuador.com/espanol/articulos\\_medicos/196.htm](http://www.medicosecuador.com/espanol/articulos_medicos/196.htm)
- 12.- Descubren el proceso que provoca la Escleroso Lateral Amiotrófica (2009). Accedido de <http://www.ecuadorciencia.org/noticias.asp?id=7833&fc=20090920>

