

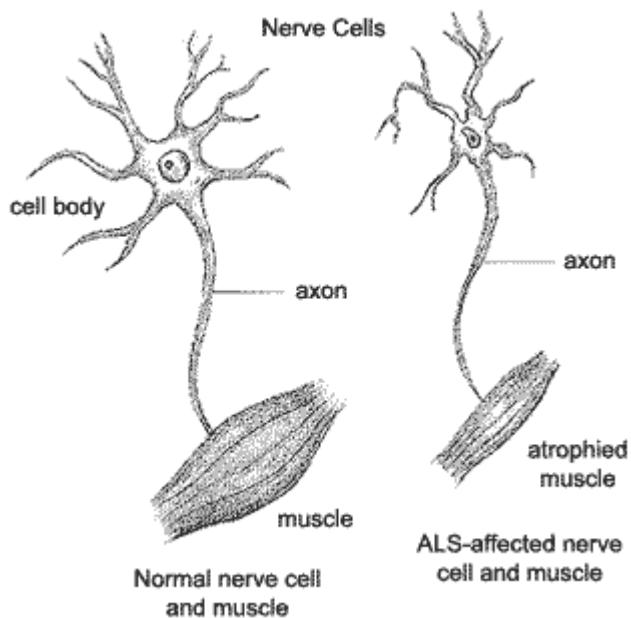
## Acerca de la ELA

### ¿Qué es la ELA?

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA), a menudo conocida como la "enfermedad de Lou Gehrig", es una enfermedad neurodegenerativa progresiva que afecta a las células nerviosas del cerebro y de la médula espinal. Las neuronas motoras van del cerebro a la médula espinal y de la médula espinal a los músculos de todo el cuerpo. Con el tiempo, la degeneración progresiva de las neuronas motoras producida por la ELA ocasiona la muerte de éstas. Cuando mueren las neuronas motoras, el cerebro pierde la capacidad de iniciar y controlar el movimiento de los músculos. Debido al efecto progresivo sobre la acción de los músculos voluntarios, los pacientes en las etapas finales de la enfermedad pueden quedar totalmente paralizados.

A-mio-trófica proviene del griego. "A" significa sin o carente. "Mio" se refiere a los músculos, y "trófica" significa alimentación: "Sin alimentación a los músculos". Cuando un músculo no es alimentado, se "atrofia" o se desgasta. "Lateral" identifica las áreas de la médula espinal donde se localizan partes de las células nerviosas que dan señales y controlan los músculos. A medida que esta área se va degenerando, produce la cicatrización o el endurecimiento ("esclerosis") en la región.

A medida que las neuronas motoras se van degenerando, dejan de enviar impulsos a las fibras musculares que normalmente resultan en el movimiento muscular. Los primeros síntomas de la ELA a menudo incluyen una mayor debilidad muscular, especialmente en brazos y piernas, en el habla, en la acción de tragar o en la respiración. Cuando los músculos dejan de recibir los mensajes de las neuronas motoras que requieren para funcionar, se empiezan a atrofiar (se vuelven más pequeños). Las extremidades se empiezan a ver más "delgadas", a medida que se atrofia el tejido muscular.



Nerve Cells                      Células nerviosas

Cell body	Cuerpo de la célula
Axon	Axón
Atrophied muscle	Músculo atrofiado
Muscle	Músculo
ALS-affected nerve cell and muscle	Célula nerviosa y músculo afectados por la ELA
Normal nerve cell and muscle	Célula nerviosa y músculo normales

## ¿Qué tipos de nervios hacen funcionar el cuerpo adecuadamente?

(de *La vida con ELA, Manual 1: ¿De qué se trata todo esto?*)

*El cuerpo tiene muchas clases de nervios. Hay los involucrados en el proceso del pensamiento, la memoria y en la detección de sensaciones (tales como caliente o frío, afilado o romo, etc.), y otros para la vista, el oído y otras funciones corporales. Los nervios que son afectados por la ELA son las neuronas motoras que producen movimientos voluntarios y fuerza muscular. Ejemplos de movimientos voluntarios son hacer el esfuerzo de alcanzar el teléfono o bajarse de la acera; estas acciones son controladas por los músculos de los brazos y piernas.*

*El corazón y el sistema digestivo también están hechos de músculo, pero de otra clase, y sus movimientos no están bajo control voluntario. Cuando el corazón late o se digiere una comida, todo ocurre automáticamente. Por lo tanto, el corazón y el sistema digestivo no están involucrados en la ELA. El respirar también pareciera ser involuntario. Recuerde, no obstante, que si bien no se puede detener el corazón, sí se puede aguantar la respiración, por lo que debe tener en mente que, con el tiempo, la ELA podría afectar la respiración.*

Aunque por el momento no se entiende por completo qué es lo que causa la ELA, en los últimos años se ha obtenido un nuevo caudal de entendimiento científico respecto a la fisiología de esta enfermedad.

Si bien hoy en día no existe una cura o tratamiento que detenga o revierta la ELA, hay un medicamento aprobado por la FDA, riluzole, que modestamente frena el avance de la ELA, así como varios otros medicamentos en ensayos clínicos que brindan esperanza.

Es importante saber que hay dispositivos y terapias significativas que pueden controlar los síntomas de la ELA que ayudan a las personas a mantener tanta independencia como sea posible y prolongar la supervivencia. Es importante recordar que la ELA es una enfermedad bastante variable; no hay dos personas que lleven la misma vida o tengan las mismas experiencias. Existen casos médicamente documentados de personas en las que la ELA 'se agota', deja de avanzar o avanza a un ritmo muy lento. No importa cuál pueda ser su curso o

situación individual, la ALS Association y su equipo médico están a su disposición.

Para enterarse de más relatos personales de gente que vive la vida plenamente, haga clic aquí. En palabras de un hombre: "He hecho que la ELA sea parte de mi vida, no mi vida completa".



*Lou Gehrig, The Iron Horse of Baseball*

La ELA fue descrita por primera vez en 1869 por el neurólogo francés Jean-Martin Charcot, pero no fue hasta 1939 que Lou Gehrig atrajo atención nacional e internacional a la enfermedad, cuando repentinamente se retiró del beisbol tras haber sido diagnosticado con ELA. Es común que la enfermedad ataque a personas de entre 40 y 70 años de edad, y hasta 30,000 estadounidenses tienen la enfermedad en cualquier momento dado. La ELA ha acortado la vida de otras personas notables e intrépidas de la talla del famoso lanzador Jim "Catfish" Hunter, introducido al Salón de la Fama del Beisbol, el Senador Jacob Javits, los actores Michael Zaslow y David Niven, el creador de Sesame Street Jon Stone, el productor de televisión Scott Brazil, el campeón de boxeo Ezzard Charles, el jugador de baloncesto de la NBA George Yardley, introducido al Salón de la Fama del Baloncesto, el jugador de fútbol americano profesional Glenn Montgomery, el golfista Jeff Julian, el cadi de golf Bruce Edwards, el futbolista británico Jimmy Johnstone, el músico Lead Belly (Huddie Ledbetter), el fotógrafo Eddie Adams, el animador Dennis Day, el jazzista Charles Mingus, el compositor Dimitri Shostakovich, el ex vicepresidente de los Estados Unidos Henry A. Wallace y el General del Ejército de los EE.UU. Maxwell Taylor.

## Hechos que debe saber

- La ELA no es contagiosa.
- Se estima que la ELA es responsable de casi dos muertes por cada cien mil habitantes cada año.
- Aproximadamente 5,600 personas en los EE.UU. son diagnosticadas con ELA cada año. La incidencia de ELA es de dos por cada 100,000 habitantes, y se estima que hasta 30,000 estadounidenses podrían tener la enfermedad en cualquier momento dado.
- Si bien la expectativa de vida de un paciente con ELA promedia aproximadamente dos a cinco años a partir del momento del diagnóstico, esta enfermedad es variable y muchas personas llevan una vida de calidad durante cinco años o más. Más de la mitad de todos los pacientes viven más de tres años después del diagnóstico.
- Aproximadamente el veinte por ciento de las personas con ELA viven cinco años o más y hasta el diez por ciento sobrevivirá más de diez años y el cinco por ciento vivirá 20 años. Hay personas en las que la ELA ha dejado de avanzar y una cantidad pequeña de personas en las cuales los síntomas de la ELA se han revertido.

- La ELA ocurre en todo el mundo, sin limitaciones raciales, étnicas o socioeconómicas.
- La ELA puede atacar a cualquiera.
- La aparición de la ELA es insidiosa, siendo los primeros síntomas debilidad o endurecimiento de los músculos. Por lo general, les siguen una mayor debilidad, desgaste y parálisis de los músculos de las extremidades y el tronco, así como de los músculos que controlan las funciones vitales, tales como el habla, el tragar y, más adelante, la respiración.
- La atención médica, el equipo y la prestación de cuidados de salud en el hogar pueden conllevar costos significativos en etapas posteriores de la enfermedad. Es importante conocer la cobertura de su plan de salud y otros programas a los que usted podría tener derecho, incluidos SSA, Medicare, Medical y Asuntos de Veteranos de Guerra.
- Riluzole, el primer tratamiento que altera el curso de la ELA, fue aprobado por la FDA a fines de 1995. Este fármaco antiglutamato ha demostrado científicamente prolongar la vida de las personas con ELA por lo menos unos meses. Estudios más recientes sugieren que Riluzole hace más lento el avance de la ELA, otorgándole al paciente más tiempo en las etapas de mayor funcionamiento, cuando sus funciones se ven menos afectadas por la ELA. Haga clic aquí para obtener más información sobre el medicamento ([www.rilutek.com](http://www.rilutek.com)). Rilutek® (Riluzole) es fabricado por Sanofi-Aventis Pharmaceuticals, quien patrocina un Programa de Asistencia a Pacientes, que ayuda a los pacientes que califican a recibir el medicamento. Muchos planes de salud privados cubren el costo de Riluzole. Puede encontrar más información sobre la cobertura de Riluzole a través del beneficio de medicamentos de receta de Medicare en las páginas de apoyo de este sitio web. Además, puede contactar a su Capítulo local de la ALS Association o a la Oficina Nacional para que le expliquen el recurso del Programa de Asistencia a Pacientes y le brinden más información sobre cómo obtener el Riluzole.

Informes de tres bases de datos independientes de pacientes describieron la experiencia a largo plazo con Riluzole. Los tres informes sugieren una tendencia a aumentar la supervivencia con Riluzole con el paso del tiempo. Se necesita realizar más estudios doble ciegos y controlados para confirmar las observaciones emanadas de estas bases de datos. La tendencia parece indicar que podrían necesitarse periodos de tiempo más extensos que los empleados en los ensayos clínicos con Riluzole, para percibir la ventaja de supervivencia a largo plazo del fármaco. Una observación interesante fue que a pesar del hecho de que el gobierno irlandés provee Riluzole sin cargo alguno a irlandeses con ELA, solamente dos terceras partes de los pacientes registrados en la base de datos nacional de ELA de Irlanda reportaron tomar Riluzole.

## ¿Quién se enferma de ELA?

La ELA es un trastorno que afecta la función de nervios y músculos. Basado en estudios con la población estadounidense, un poco más de 5,600 habitantes de los EE.UU. son diagnosticados con ELA cada año. (Eso equivale a 15 nuevos casos cada día.) Se estima que hasta 30,000 estadounidenses padecen de la enfermedad en cualquier momento dado. De acuerdo con la Base de datos de ALS CARE, el 60% de las personas con ELA en la base de datos son hombres, y el 93% de los pacientes de la base de datos son de raza blanca.

La mayoría de las personas que desarrollan ELA tienen entre 40 y 70 años de edad, siendo 55 la edad promedio al momento de hacer el diagnóstico. No obstante, se dan casos de la enfermedad en personas de 20 a 40 años de edad. En general, no obstante, la ELA ocurre en mayores porcentajes a medida que hombres y

mujeres avanzan en años. La ELA es 20% más común en hombres que en mujeres. Sin embargo, a mayor edad, la incidencia de ELA es más pareja entre hombres y mujeres.

Hay varios estudios de investigación, pasados y presentes, en los que se investigaron o se investigan los posibles factores de riesgo que podrían estar vinculados con la ELA. Se necesita más trabajo para determinar de manera concluyente qué factores genéticos y/o medioambientales contribuyen a desarrollar ELA. Sin embargo, se sabe que los ex combatientes de guerra, particularmente aquellos que vieron acción en la Guerra del Golfo, son aproximadamente dos veces más propensos a desarrollar ELA.

La mitad de todas las personas afectadas con ELA viven por lo menos tres o más años después del diagnóstico. El veinte por ciento vive cinco años o más; hasta el diez por ciento vivirá más de diez años.

Existe algo de evidencia que indica que las personas con ELA están viviendo más tiempo, por lo menos parcialmente debido a intervenciones de control clínico, el riluzole y posiblemente otros compuestos y fármacos bajo investigación.

## El diagnóstico de ELA

La ELA es una enfermedad muy difícil de diagnosticar. Hasta la fecha, no hay una sola prueba o procedimiento para establecer definitivamente el diagnóstico de ELA. Es a través de un examen clínico y una serie de pruebas de diagnóstico, que se descartan otras enfermedades que imitan a la ELA, que se puede establecer un diagnóstico. Un diagnóstico diferencial completo incluye la mayoría, si no es que todos, los siguientes procedimientos:

- pruebas electrodiagnósticas, que incluyen electromiografías (EMG) y análisis de la velocidad de conducción nerviosa (NCV, por sus siglas en inglés)
- estudios de sangre y de orina, que incluyen electroforesis de proteína del suero de alta resolución, niveles de las hormonas de la tiroides y la paratiroides, y la recolección de orina durante 24 horas para detectar metales pesados
- punción lumbar
- radiografías, incluidas imágenes de resonancia magnética (MRI, por sus siglas en inglés)
- mielograma de la columna cervical
- biopsias de los músculos y/o nervios
- examen neurológico completo

Para obtener más información sobre la importancia de obtener una segunda opinión, haga clic [aquí](#).

Estas pruebas se realizan a discreción del médico, y se basan generalmente en los resultados de otras pruebas de diagnóstico y un examen físico. Hay varias enfermedades que producen algunos de los mismos síntomas de la ELA, y la mayoría de estas afecciones son tratables. Es por este motivo que la ALS Association

recomienda que una persona diagnosticada con ELA busque una segunda opinión con un "experto" en ELA; alguien que diagnostique y trate a muchos pacientes con ELA y esté capacitado en esta especialidad médica. La ALS Association mantiene una lista de expertos reconocidos en el campo de la ELA. Ver ALS Association Certified Centers of Excellence<sup>SM</sup> (Centros de Excelencia Certificados de la ALS Association), Clínicas de ELA y contacte a su Capítulo local de la ALS Association o a la Oficina Nacional.

## Síntomas

### Síntomas iniciales de la enfermedad

Al aparecer la ELA, los síntomas pueden ser tan leves que a menudo pasan desapercibidos. Con respecto a la aparición de los síntomas y al avance de la enfermedad, el curso de la enfermedad podría incluir lo siguiente:

- debilidad muscular en uno o más de los siguientes: manos, brazos, piernas o los músculos del habla, de la acción de tragar o de la respiración
- tics (fasciculación) y calambres musculares, especialmente en manos y pies
- discapacidad del uso de brazos y piernas
- "tragarse las palabras" y dificultad para proyectar la voz
- en etapas más avanzadas, falta de aliento y dificultad para respirar y tragar

Los síntomas iniciales de la ELA pueden variar bastante de una persona a otra. Una persona podría experimentar tropiezos en los bordes de alfombras, otra podría tener dificultad para levantar objetos y el síntoma inicial de una tercera persona podría ser tartamudear. El ritmo de avance de la ELA puede variar bastante de una persona a otra. Si bien la media de supervivencia con ELA es de tres a cinco años, muchas personas viven cinco, diez o más años. En un número reducido de personas, se ha sabido que la ELA ha entrado en remisión o detenido su avance, aunque no se entiende científicamente cómo y por qué ocurre esto. Los síntomas pueden comenzar en los músculos del habla, de la función de tragar, o bien en manos, brazos, piernas o pies. No todas las personas con ELA experimentan los mismos síntomas o las mismas secuencias o modelos de progresión. Sin embargo, todas experimentan una debilidad y una parálisis muscular progresiva.

La debilidad muscular es una de las primeras señales distintivas de la ELA, dándose en aproximadamente el 60% de los pacientes. Los síntomas iniciales varían con cada persona, pero por lo general incluyen tropezarse, dejar caer objetos, fatiga anormal en brazos y/o piernas, tartamudear, calambres musculares y tics y/o episodios incontrolables de risa o llanto.

Las Manos y los pies podrían verse afectados al principio, ocasionando dificultad para levantar objetos, caminar o usar las manos para las actividades de la vida cotidiana, tales como vestirse, lavar y abotonarse la ropa.

A medida que la debilidad y la parálisis continúan propagándose a los músculos del tronco del cuerpo, con el

tiempo la enfermedad afecta el habla, el tragar, el masticar y la respiración. Cuando, en última instancia, los músculos de la respiración se ven afectados, el paciente necesitará ayuda permanente para respirar para poder sobrevivir.

Como la ELA ataca solamente a las neuronas motoras, el sentido de la vista, del tacto, del oído, del gusto y del olfato no se ven afectados. Para muchas personas, los músculos de los ojos y de la vejiga por lo general no son afectados.

## Formas de ELA

Se han descrito tres clasificaciones de la ELA:

- Esporádica – la forma más común de ELA en los Estados Unidos, que representa de 90 a 95% de todos los casos.
- Familiar – ocurre más de una vez en un linaje familiar (herencia dominante genética) y representa una cantidad muy pequeña de casos en los Estados Unidos; del 5 al 10% de todos los casos.
- Guamaniana – una incidencia extremadamente alta de ELA se observó en Guam y en los Territorios en Fideicomiso del Pacífico en la década de 1950.

La forma más común de ELA en los Estados Unidos es la ELA "esporádica". Puede afectar a cualquiera, en cualquier lugar. La ELA "familiar" (ELAF, por sus siglas en inglés) significa que la enfermedad es hereditaria. Sólo como el 5 al 10% de todos los pacientes con ELA parecen tener la forma genética o hereditaria de ELA. En esas familias, hay un 50% de probabilidades de que cada hijo herede la mutación del gene involucrado y pueda desarrollar la enfermedad.

## Pruebas genéticas para la ELA

*Escrito por Mara Gaudette, MS, Consejera Genética,*

*Antiguamente de Northwestern University;*

*Actualizado en noviembre de 2004 por Lisa Dellefave;*

*Actualizado en abril de 2008 por Sandra Donkervoort, MS, Consejera Genética*

*Última actualización: Febrero de 2011*

P. ¿Es hereditaria la ELA?

R. La ELA es directamente hereditaria solamente en un pequeño porcentaje de familias. La mayoría de los pacientes con ELA que contraen la enfermedad en la edad adulta (90%) no tiene un historial familiar de ELA, y ésta se presenta en casos aislados. A esto se le llama ELA esporádica (ELAE), y a pesar de que es muy probable que exista cierta predisposición genética, la ELAE no se hereda directamente en una familia. Se dan

raras excepciones cuando la ELA familiar (ELAF) se enmascara debido a un historial familiar incompleto, por ejemplo si el paciente es adoptado o sus padres murieron a una edad temprana. El 10% restante de personas con ELA tiene un segundo familiar cercano con ELA, lo cual se conoce como ELA familiar (ELAF).

En la actualidad, la mejor herramienta para distinguir entre la ELAF y la ELAE es el historial familiar. Un neurólogo o consejero genético preguntará si alguien más ha sido diagnosticado alguna vez con ELA, y si alguien más de la familia tuvo problemas progresivos al caminar o hablar. De ser así, con toda probabilidad hará preguntas adicionales para ver si los problemas de salud estuvieron relacionados con la ELA o con diversas causas de otra índole. También averiguará las edades a las que hayan fallecido los familiares de la persona, para ver si algún pariente cercano murió a temprana edad, y por el cual no se disponga de un largo historial de salud. Es muy común tener información limitada sobre la familia de uno, pero la mayoría de las familias pueden sentir alivio, ya que la mayoría de los casos de ELA no son hereditarios. Los parientes de edad avanzada a menudo son buenas fuentes de información sobre el historial familiar, y con frecuencia se puede obtener expedientes médicos con ayuda de un formulario de divulgación médica de un hospital.

P. ¿Cómo se hereda la ELAF?

R. Para responder a esta pregunta, es útil repasar información de antecedentes genéticos en lo concerniente a la ELAF. Toda célula del cuerpo humano contiene genes. Los genes tienen muchas funciones. Algunos genes contribuyen a características como el color de ojos y pelo, mientras que otros genes son responsables de la elaboración de proteínas que determinan la manera en que nuestro cuerpo circula sangre o envía señales nerviosas a los músculos. Cuando un gene es afectado por un cambio en su secuencia (lo cual se conoce como una mutación genética), el gene no puede funcionar correctamente.

Los genes están contenidos en los cromosomas. Los cromosomas se presentan en pares. Por lo tanto, los genes que residen dentro de los cromosomas también están presentes en pares. De cada par de cromosomas, uno de ellos se hereda de la madre y uno del padre. Tenemos 23 pares de cromosomas, lo que arroja un total de 46 cromosomas. Los primeros 22 pares son los cromosomas numerados que hombres y mujeres tienen en común. Solamente el par 23 difiere entre hombres y mujeres, ya que este par de cromosomas constituye el sexo de la persona; típicamente, las mujeres tienen dos cromosomas X y los hombres tienen uno X y uno Y.

Existen por lo menos 3 diferentes series hereditarias de la ELAF. La serie hereditaria más común de la ELAF se conoce como dominante autosómico. Autosómico significa que existen las mismas probabilidades de que un hombre o una mujer hereden la mutación genética de la ELAF debido a que el gene se localiza en un cromosoma numerado que hombres y mujeres tienen en común. Dominante se refiere al hecho de que una persona solamente necesita que un gene tenga una codificación mutante de la ELAF para correr un mayor riesgo de contraer ELA; por lo que alguien que tenga ELAF tendría un gene con una mutación y un gene sin ninguna mutación. Por lo tanto, un hijo nacido de alguien que tenga ELAF tiene un 50% de probabilidades de heredar la mutación genética de la ELAF y, a la inversa, un 50% de probabilidades de no heredar la mutación genética de la ELAF. La probabilidad de 1 en 2, o del 50%, proviene del hecho de que los padres heredan al azar sólo un elemento del par de genes, de modo que se transmitirá o bien el gene con la mutación o el gene

sin la mutación. A pesar de que los padres a menudo se sienten responsables de la salud de sus hijos, ellos no tienen ningún control sobre qué gene heredarán a sus hijos, al igual que sus padres no tuvieron ningún control sobre qué gene transmitieron a sus hijos. También es importante recordar que el heredar el gene de la ELAF de ninguna manera garantiza que una persona desarrollará síntomas de ELA. Si una persona no hereda la mutación genética de la ELA, la misma no podrá transmitirla a sus hijos.

Actualmente se conocen cuatro genes que se encuentran en la ELAF. Aproximadamente el 15% es causado por mutaciones en el gene SOD1, y un 3% a 4% de casos adicionales se deben a variantes patogénicas en el gene TDP-43 o en el gene FUS. Por último, una mutación recientemente encontrada en el gene de la proteína que contiene valosina (VCP, por sus siglas en inglés) es responsable de algunos casos de ELAF.

P. ¿Existe una prueba genética para la ELAF?

R. Sí, aunque las pruebas genéticas todavía son limitadas en la ELAF. El gene SOD1 está integrado por cinco regiones llamadas exones. Si imaginamos que nuestro material genético es una serie de letras que en conjunto integran un libro de instrucciones para el cuerpo humano, el gene SOD1 es un capítulo y está compuesto de 5 páginas diferentes. La función normal del gene SOD1 es desintoxicar sustancias llamadas radicales libres, las cuales pueden ser dañinas para las células. Se cree que cambios en el gene SOD1 crean una nueva función, aún no definida, que resulta tóxica para las neuronas motoras. Con mucha frecuencia, los cambios en el gene SOD1 se heredan de una manera dominante autosómica.

Existen pruebas genéticas prenatales para encontrar una mutación del gene SOD1. Los pacientes y sus familias deben comunicar sus preguntas e inquietudes a su neurólogo y a su consejero genético para obtener más información acerca de este asunto complejo y personal.

Debe tomarse en cuenta que la mayoría de las familias con ELAF (80%) no sufrirán ningún cambio en el gene SOD1 y, por lo tanto, una prueba del gene SOD1 normal no obtendrá mucha información como resultado en una familia en la que no se haya identificado un cambio en el gene SOD1. A pesar de que investigadores están buscando diligentemente otros genes, en este momento no existe ninguna otra prueba genética que se pueda ofrecer a las familias que no tengan cambios en el gene SOD1. Por lo tanto, la determinación de que una persona tiene ELAF se basa típicamente en el historial familiar y no en una prueba genética.

P. ¿Se puede diagnosticar la ELA mediante una prueba genética?

R. No. Como la vasta mayoría de los pacientes no tienen el tipo hereditario de ELA, el diagnóstico de ELA no se determina por una prueba genética. En lugar de ello, un neurólogo emite un diagnóstico después de examinar los síntomas de una persona, realizar un examen neurológico y ver los resultados de pruebas de funciones nerviosas y musculares. Clínicamente, la ELAF y la ELAE son básicamente idénticas.

P. ¿Quién es apto para someterse a pruebas genéticas?

R. Todo el que tenga síntomas de ELA, además de un historial familiar de ELA, por ejemplo un padre, abuelo,

tío o hermano con ELA. Además, si se desconoce el historial familiar de una persona o sus padres fallecieron a temprana edad, también sería apropiado llevar a cabo pruebas. Sin embargo, sólo aproximadamente el 2% de todos los pacientes con ELA tendrán un cambio en el gene SOD1. A los pacientes con ELA que carezcan de historial familiar también se les puede ofrecer pruebas genéticas, pero es extremadamente importante que esto se haga en el contexto de recibir asesoría genética o por medio de conversaciones con un neurólogo acerca de la implicación de encontrar una mutación, ya que una mutación significaría que la ELA es ahora hereditaria en una situación aparentemente esporádica.

P. ¿Qué me indicarían los resultados de una prueba genética?

R. Una prueba positiva significa que se ha identificado la causa genética de la ELAF. Investigadores han desarrollado un modelo con ratones con el mismo cambio genético, para poder comprender mejor la manera en que un cambio en el gene SOD1 puede ocasionar síntomas de ELA. En la actualidad, se están intentando nuevas terapias en este modelo con animales, con el objeto de hacer más lento o detener el avance de la ELA. Aunque todavía está muy lejos de lograrse, también se está investigando una terapia genética para corregir el cambio genético que ocurre. Por el momento, una prueba positiva no cambia el tratamiento médico y podría o no producir información sobre el pronóstico. A pesar de que el historial familiar podría ya establecer un factor hereditario, una persona podría sentirse todavía más abrumada al enterarse de que porta una mutación en el gene SOD1 y podrían volver a aflorar preocupaciones sobre los hijos. Otros prefieren tener este conocimiento y podrían sentirse consolados de que haya tanta investigación dirigida específicamente a la ELA causada por cambios en el gene SOD1.

Una prueba negativa significa únicamente que no se ha identificado una causa genética de la ELA. No obstante, esto no descarta la ELA familiar, ya que existen otros genes todavía no identificados que causan ELA en 80% de las familias con ELAF.

P. Si tengo un historial familiar de ELAF, ¿debería someterme a una prueba genética incluso si no tengo síntomas?

R. Esta situación se conoce como pruebas presintomáticas. La decisión de someterse a pruebas genéticas presintomáticas es sumamente personal y a menudo integrantes de la misma familia estarán en desacuerdo respecto a si someterse a dichas pruebas. Sin embargo, para que la prueba sea significativa, primero necesitaría encontrarse un cambio genético en el gene SOD1 en un familiar afectado con ELA. Cuando no se identifica un cambio en el gene SOD1 en una persona sintomática, no se ofrecen pruebas genéticas presintomáticas para otros familiares, debido a que la ELA es causada por un gene no identificado y por lo tanto no se pueden hacer pruebas para detectar el mismo.

Los beneficios de las pruebas genéticas presintomáticas en la ELA están limitados por la ausencia de tratamientos preventivos, la incapacidad de predecir la edad a la que alguien que porte un gene contraerá la ELA, o incluso si un portador del gene definitivamente contraerá ELA. Debido a que un resultado de una prueba presintomática tanto negativo como positivo en una familia que se sepa que tiene una mutación en el gene SOD1 podría tener un gran impacto emocional, normalmente se requiere asesoría genética y psicológica

antes de someterse a tales pruebas (típicamente se sigue un protocolo de pruebas genéticas presintomáticas). Las personas a menudo consideran cómo afectaría su vida el saber que heredaron o no la predisposición genética, a quién le informarían de los resultados y cómo podrían cambiar sus relaciones dependiendo de los resultados.

A menudo, las personas que se enteran de que no portan la mutación del gene SOD1 sienten un gran alivio, aunque en ocasiones podrían preguntarse por qué ellas se escaparon mientras que otro familiar no. Podrían lamentar decisiones tomadas en el pasado en la presunta situación riesgosa, o tener dificultad para liberarse de esa parte de su identidad. Enterarse de que uno sí porta la predisposición genética generalmente es más difícil y la persona podría necesitar apoyo profesional continuo. La ambigüedad no se elimina por completo, ya que la pregunta podría cambiar de ¿porto el gene? a ¿desarrollaré síntomas? o ¿cuándo tendré síntomas? Los vínculos familiares y amistosos podrían fortalecerse. Sin embargo, si las compañías de seguros o empleadores se enteran de las pruebas, existiría la preocupación sobre cualquier cobertura médica futura. Un consejero genético puede analizar más a fondo las implicaciones que conllevan las pruebas presintomáticas.

P. ¿Cómo se lleva a cabo la prueba genética?

R. Se toma una muestra de sangre y se envía a un laboratorio especializado, donde se elimina el material genético, también llamado ADN. Técnicas especiales de laboratorio permiten reproducir el gene SOD1 que luego se somete a prueba. Una forma de análisis es colocar la muestra en gel para generar una serie de bandas. Si existe un cambio genético, las bandas estarán en un lugar diferente comparado con una muestra de control, del cual se sabe que no tiene un cambio genético en el gene SOD1. A este método se le llama polimorfismo de conformación de una sola hebra (SSCP, por sus siglas en inglés). También podría usarse otro método llamado secuenciación, que se utiliza ya sea para la prueba inicial o para confirmar los resultados. En la secuenciación se puede ver el ADN en una escala más pequeña, ya que se muestran las letras reales del "libro de instrucciones" para poder ver los cambios.

P. ¿Cuánto tiempo se lleva la prueba genética?

R. Debido a que hay que examinar cinco partes diferentes del gene SOD1, la prueba generalmente toma de 2 a 3 meses. El costo es de aproximadamente \$300 a \$500 dependiendo del laboratorio clínico que realice la prueba.

## **En su comunidad**

La ALS Association Greater New York Chapter ayuda a pacientes y a sus familias a enfrentar los retos cotidianos de vivir con ELA, brindándoles información, recursos y referencias a muchas fuentes, incluida una amplia variedad de servicios comunitarios.

Nuestra capítulo ofrece apoyo localizado a pacientes y sus familias en New York City, Long Island, norte y centro de New Jersey, y el Hudson Valley. Nuestra red de clínicas de ELA certificadas —ALS Association Centers<sup>SM</sup>— brinda atención médica y servicios multidisciplinarios ultramodernos para la

ELA en un entorno de apoyo, haciendo énfasis en la esperanza y en la calidad de vida. Hay tres clínicas de ELA certificadas en la región de Nueva York:

**ALS Comprehensive Care Center at Beth Israel Medical Center**

10 Union Square East, (Bet. 14th & 15th Streets), New York, NY  
(212) 844-6188

**Neuromuscular and ALS Comprehensive Care Center at Robert Wood Johnson University Hospital**

125 Paterson Street, New Brunswick, NJ  
(732) 235-7733/7340

**ALS Comprehensive Care Center at Stony Brook University Medical Center**

179 Belle Meade Rd, E. Setauket, NY  
(631) 444-4623

Para obtener más información, mande un email a Tom Griffey – [tgriffey@als-ny.org](mailto:tgriffey@als-ny.org).