



esclerosis lateral amiotrófica (ELA)

Enfermedad Neurodegenerativa progresiva que afecta principalmente la función motora.

Se caracteriza por degeneración de neuronas motoras superiores e inferiores provocando la denervación y atrofia de fibras motoras.



Tipos según su origen

ELA familiar (ELAF):

Sigue un patrón Autosómico dominante secundario a mutaciones en genes asociados con la degeneración de la neurona motora.

ELA esporádica (ELAS):

De origen esporádico por múltiples factores.

clínica

Las manifestaciones clínicas se presentan progresivamente y en diferentes sistemas.

	síntomas / signos
Inicio en extremidades (75-80%)	Debilidad muscular indolora, torpeza, deterioro de habilidades motoras finas, rigidez de extremidades, trastornos de la marcha, caída de muñeca/pie, fasciculaciones, calambres.
Inicio bulbar (20-25%)	disartria o cambio de voz, afecto pseudobulbar, disfagia y/o pérdida de peso, babeo y asfixia al tragar.
Inicio respiratorio (<3%)	Disnea de esfuerzo o en reposo, ortopnea, disomnia y/o somnolencia diurna.

fisiopatología

No se sabe con exactitud la causa pero algunos factores que influyen en la homeostasis celular de las motoneuronas y contribuyen a una muerte celular son:

- Factores genéticos; mutaciones en genes TDP-43, FUS y SOD1; expansión intrónica de C9ORF72 (ligado al cromosoma 9p).
- Alteraciones en el metabolismo proteico: cromatolisis, y agregado de proteínas mal plegadas implicadas en la proteostasis.
- Niveles elevados de especies reactivas de oxígeno; por mutación en SOD1.
- Alteraciones en el transporte axonal.
- Acumulación excesiva de glutamato que lleva a la excitotoxicidad.
- Inflamación neurogénica.



Pronóstico de vida es de 3-5 años aprox. debido a que se conduce a una muerte por parálisis respiratoria.

Asesoras: Dra. Teresa Antonia Meléndez Victoria y Dra. Roxana Isela Noriega Navarro

Materia Optativa:

Fisiopatología de la hiperexcitabilidad Neuronal

Departamento de Fisiología

Facultad de Medicina, UNAM

Alumna: González Melanie

Bibliografía:

Elsevier BV. (enero 2024). Esclerosis lateral amiotrófica. https://www-clinicalkey-es.pbidi.unam.mx:2443/#!/content/clinical_overview/67-s2.0-ae9519b9-88ff-4ae2-92a8-35427aabf65a#references

Riancho J, Gonzalo J, Ruiz-Soto M, Berciano J. ¿Por qué degeneran las motoneuronas? Actualización en la patogenia de la esclerosis lateral amiotrófica. Neurología. 2019;34:27-37.