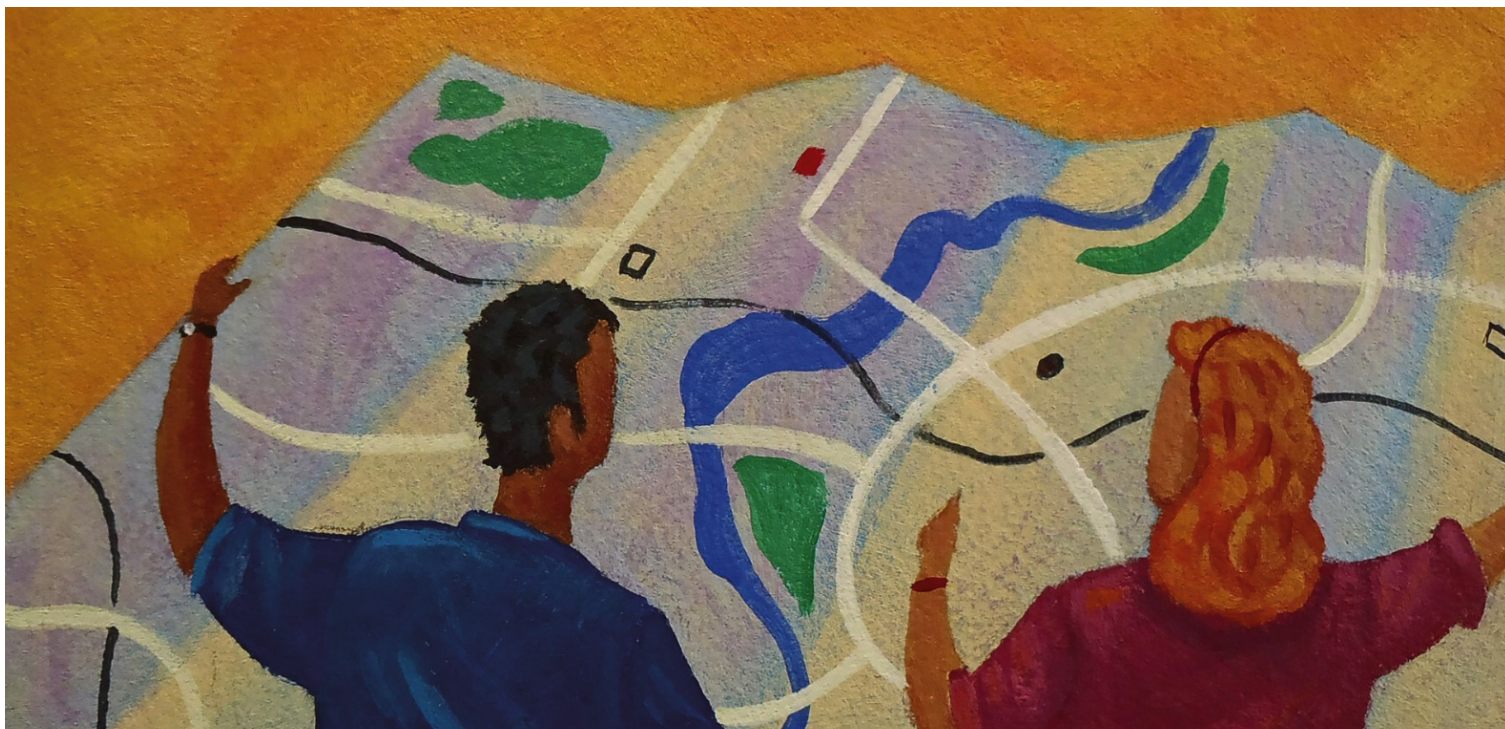


ASPECTOS BÁSICOS DE LA ALS PARA ESPECIALISTAS DE SALUD MENTAL

*De Massachusetts General Hospital
Programa de ALS sobre ser padres en un momento difícil
(ALS PACT, por sus siglas en inglés)*



Los especialistas de salud mental habitualmente trabajan con personas que, además de tener problemas médicos, tienen vulnerabilidades de salud mental. A veces, el enfoque principal de la terapia es la adaptación de una persona a una condición médica nueva o cambiante. En ciertas situaciones, las preocupaciones médicas permanecen en un segundo plano o solo surgen cuando el tratamiento de otros problemas ya está muy avanzado. Puede llevar mucho tiempo encontrar información pertinente y confiable sobre las diferentes condiciones médicas que podemos encontrar como terapeutas, pero en muchos casos, comprender la experiencia cotidiana de vivir con una enfermedad particular es vital para nuestra capacidad de ofrecerle a un paciente o usuario lo que necesita.

La ALS (esclerosis lateral amiotrófica) es uno de esos casos. Debido a que es relativamente inusual, la mayoría de las personas no tienen experiencia directa con ella, a diferencia de una enfermedad como el cáncer, que muchas veces resulta muy común en nuestras propias vidas. Sin embargo, las personas afectadas por la ALS muchas veces nos cuentan lo difícil que es "conectarse" realmente con un terapeuta que parece no tener idea de cómo son sus vidas. Este documento se redactó específicamente pensando en los especialistas de salud mental. Su objetivo es entregar una descripción general accesible de algunos aspectos físicos y médicos fundamentales de vivir con ALS. Constituye una colaboración entre médicos con diversos antecedentes profesionales de la Clínica Multidisciplinaria de ALS de Massachusetts General Hospital. Esperamos que ofrezca información que le resulte útil en cualquier trabajo que realice con personas o familias afectadas por la ALS.

"[Aspectos básicos de la ALS para especialistas de salud mental](#)" es parte de un proyecto más grande que lo financia la organización ALS Finding a Cure (ALS-FAC). El proyecto, "Crianza con ALS: Orientación para apoyar a sus hijos" consta de una serie de folletos para adultos con ALS y sus parejas que ofrecen orientación a los padres para apoyar la adaptación de los niños a la enfermedad de uno de los padres, una guía para los miembros de una clínica multidisciplinaria de ALS y esta guía para especialistas de salud mental. Estos materiales para padres también pueden ser útiles para usted. Por ejemplo, aborda cómo los padres pueden ayudar a los niños a prepararse y adaptarse a los diversos cambios funcionales asociados con la ALS que se describen a continuación. También tratan muchos de los aspectos emocionales de vivir con ALS. Algunos de ellos resultarán conocidos para la mayoría de los especialistas de salud mental, aunque otros pueden no serlo tanto. Por ejemplo:

- **Impacto emocional:** La ALS puede producir consecuencias importantes emocionales y psicológicas en los pacientes y sus familias. Los especialistas de salud mental pueden reconocer estos desafíos, como el duelo, la ansiedad, la depresión y las dificultades de adaptación, y ofrecer un entorno compasivo y de apoyo para el procesamiento y la resolución de problemas.
- **Pérdida y duelo:** Vivir con una enfermedad progresiva como la ALS implica una pérdida constante y un duelo anticipado. A los pacientes les resultará beneficioso un apoyo que les ayude a adaptarse a sus circunstancias en constante cambio.
- **Apoyo al cuidador:** Vivir con ALS generalmente requiere cuidados minuciosos, lo que genera un estrés significativo en los miembros de la familia, tanto en los niños como en los adultos. Los especialistas de salud mental pueden ayudar a abordar la carga emocional, el riesgo de agotamiento del cuidador y la necesidad de cuidados de relevo.

- **Crianza y coparentalidad:** La ALS afecta la experiencia de ser padre de diversas maneras. Pueden ocurrir cambios a tal nivel en que un padre no pueda vincularse físicamente y comunicarse con sus hijos debido a la progresión de los síntomas de la función motora y del habla. Los padres y los co-padres también pueden experimentar preocupación, tristeza o culpa. Todo esto puede contribuir a una menor autoeficacia y disfrute de la crianza. Para los co-padres, el equilibrio entre cuidar a los niños y a la pareja puede cambiar significativamente la experiencia de crianza. A ambos padres les puede resultar beneficioso un seguimiento de los trastornos del estado de ánimo, así como de las oportunidades para procesar las distintas emociones y volver a imaginar sus identidades como padres.

Es posible acceder gratuitamente a los materiales de orientación para padres de este proyecto aquí: <https://www.massgeneral.org/als-pact>

Conceptos clave:

Este documento proporciona información sobre:

- Conceptos básicos de la ALS: síntomas, pronóstico
- Formas genéticas de la ALS
- Curso clínico
- Estudios diagnósticos y retrasos en el diagnóstico
- Tratamiento: atención multidisciplinaria y medicamentos
- Dificultades de la movilidad, intervenciones y equipamientos
- Dificultades del habla e intervenciones
- Dificultades para deglutir y comer e intervenciones
- Dificultades de respiración e intervenciones
- Cuidados paliativos y hospicio

Descripción general

La esclerosis lateral amiotrófica (ALS) es una enfermedad neuromuscular mortal que produce debilidad muscular progresiva en todo el cuerpo y que, con el tiempo, provoca la muerte en un promedio de 2 a 5 años después del diagnóstico. La velocidad de evolución puede variar de manera considerable: las personas con formas de evolución más lenta pueden sobrevivir durante años, sin embargo, otras con formas de evolución rápida enfrentan un deterioro rápido, y pueden morir dentro de un año a partir del diagnóstico. La ALS provoca la muerte de las neuronas motoras (células nerviosas del cerebro y la médula espinal que se conectan y controlan los músculos), lo que produce síntomas primarios de:

- Debilidad progresiva en las extremidades (generalmente comienza de manera distal, p. ej., manos o pies).
- Debilidad en los músculos que controlan el habla y la deglución (síntomas bulbares).
- Debilidad en el diafragma, lo que provoca insuficiencia respiratoria y muerte.

La aparición de la debilidad muscular puede ser sutil y, muchas veces, se advierte por primera vez solo cuando comienza a afectar al funcionamiento; p. ej., problemas para apretar los botones o girar las llaves debido a la debilidad en las manos o los dedos, alteración en la marcha, atragantamiento/problemas para deglutir o cambios en la calidad del habla.

Genética

Según los CDC, la prevalencia de ALS es de aproximadamente 4 a 6 personas por cada 100,000. Alrededor del 5 al 10 % de la ALS se debe a una mutación genética hereditaria (ALS familiar);

el resto se considera ALS esporádica ya que no hay antecedentes familiares ni genes identificables. A medida que las pruebas genéticas se implementan cada día más en la práctica clínica, se identifican más genes causantes de la ALS.

En la actualidad, existen más de 30 mutaciones genéticas conocidas que causan o aumentan el riesgo de desarrollar ALS. Los genes de la ALS tienen un patrón de herencia autosómico dominante, es decir, solo se requiere una copia mutada del gen para causar ALS. En tanto, una persona afectada con ALS familiar tiene un 50% de posibilidades de transmitir el gen a cada descendencia. Las mutaciones genéticas más comunes que causan ALS son:

- Mutación C9orf72 ("C9"). En la actualidad es la causa genética más común de la ALS a nivel mundial. Los seres humanos tenemos dos copias del gen C9, una de cada padre. En las personas con ALS C9, una de las copias del gen C9 tiene cientos o miles de secuencias repetidas de una cadena específica de seis dígitos de pares de bases de ADN (expansión de repetición de hexanucleótidos), mientras que los genes C9 normales comúnmente solo tienen unas pocas (<10) repeticiones de esta secuencia.
 - La mutación C9orf72 está asociada tanto con la ALS como con la demencia frontotemporal (DFT). Las personas pueden desarrollar solo ALS, solo DFT o tanto ALS como DFT.

- Mutación SOD1. SOD1 es el primer gen descubierto causante de la ALS. El gen SOD1 tiene muchas variantes diferentes que afectan la probabilidad de expresar la enfermedad y su evolución. La variante más común, SOD1 A5V, causa la aparición más rápida y el tiempo de supervivencia más corto, generalmente dentro de un año tras el diagnóstico.

Familiares de pacientes con ALS familiar

- Las pruebas genéticas predictivas pueden ayudar a los miembros de la familia a saber si tienen más probabilidades de desarrollar ALS. Además, puede incidir en las decisiones de planificación familiar, por ejemplo, el test genético preimplantacional (PGT) puede permitir la selección de embriones sin una anomalía genética cuando se someten a una fecundación in vitro (FIV).
- Las pruebas genéticas de ALS no están disponibles para niños.

Curso clínico

La ALS se presenta de forma heterogénea; si bien la debilidad muscular progresiva es el distintivo de la enfermedad, la edad, el lugar de aparición de los síntomas y la velocidad de evolución pueden variar de una persona a otra y no se pueden predecir. Se ha determinado que ciertas variantes genéticas causan una evolución más rápida que otras.

Síntomas en las extremidades:

- Debilidad en una extremidad distal (p. ej., manos o pies), (generalmente en un lado al principio) que progresa de manera proximal (p. ej., brazo o pierna) y se extiende a las otras extremidades.

- Se puede presentar espasticidad, una tensión anormal de los músculos, causando rigidez e inflexibilidad que impide el movimiento fluido.

Síntomas bulbares: La debilidad y espasticidad en los músculos de la lengua y la garganta provoca:

- Disartria del habla (palabras arrastradas, habla lenta, aumento de la nasalización, volumen menor, ronquera), que a la larga produce anartria (incapacidad para hablar).
- Dificultades para deglutir, babeo (sialorrea) y atragantamiento.
- El reconocimiento rápido de los síntomas bulbares es importante para iniciar con las intervenciones como los dispositivos de comunicación aumentativa y las sondas gástricas.

Síntomas respiratorios: Debilidad en el diafragma y otros músculos respiratorios que progresa hasta causar insuficiencia respiratoria y la muerte.

Síntomas cognitivos: El 50% de las personas con ALS se ven afectadas a nivel cognitivo.

- Síndrome pseudobulbar (PBA): El PBA afecta la capacidad del cerebro para regular las emociones, lo que provoca respuestas emocionales atípicas e impredecibles que son exageradas o que no coinciden con la situación o cómo se siente alguien; por ejemplo, un ataque prolongado de risa ante un chiste moderadamente divertido o llorar en un desfile alegre.
- Entre el 15 y el 45 por ciento de todos los pacientes con ALS experimentan PBA. Esta condición puede afectar aspectos diversos de la vida, incluido el empleo, las relaciones, la sociabilidad y la autoimagen. Las personas con PBA pueden aislarse debido a la ansiedad o para evitar la vergüenza. Se cree que la causa del PBA es una alteración en los circuitos neuronales del cerebro, específicamente donde se regulan las emociones.
- Nuedexta (ver Medicamentos a continuación) ha sido aprobado para tratar el PBA. También se pueden utilizar antidepresivos tricíclicos.
- Demencia frontotemporal (DFT): Varios genes de ALS (más comúnmente, C9orf72) también causan DFT. Las personas con una mutación C9orf72 pueden desarrollar ALS, DFT o ALS con DFT.
- La DFT es un grupo de trastornos provocados por la degeneración del lóbulo frontal que puede manifestarse de varias maneras:
- Comportamiento: Cambios de personalidad caracterizados por la apatía, la desinhibición y la impulsividad, así como la dificultad para planificar y ejecutar las actividades.

- Ej.) Comportamiento socialmente inapropiado, hipersexualidad, aislamiento social.
- Habla: Esfuerzo para articular, deficiencia en la recuperación de palabras, dificultad con frases y oraciones más largas.
- Una característica distintiva de la DFT es que los pacientes carecen de percepción y creen no tener ningún síntoma.
- Las pruebas neuropsicológicas y las imágenes cerebrales pueden ayudar a diagnosticar la DFT, junto con una historia clínica completa.
- En la actualidad, no existen medicamentos aprobados para tratar la DFT.

Exámenes diagnósticos

Actualmente no existe una prueba única o biomarcador definitivo para diagnosticar la ALS. El diagnóstico es complejo y requiere una combinación de debilidad muscular progresiva y signos de la patología en las neuronas motoras superiores (neuronas que conectan el cerebro y la médula espinal) y en las neuronas motoras inferiores (neuronas motoras que se originan en la médula espinal y envían señales a los músculos de todo el cuerpo.) Estos signos incluyen debilidad muscular, reflejos anormales (hipo o hiperactivos), atrofia muscular y contracciones musculares involuntarias (fasciculaciones).

Los resultados de los exámenes neurológicos sospechosos de ALS comúnmente se evalúan junto con la electromiografía (EMG), una prueba para descubrir anomalías en la actividad eléctrica de los músculos. Una EMG puede detectar cambios que reflejan una enfermedad de la neurona motora como la ALS y/o puede ayudar a descartar otras afecciones que se asemejan a la ALS; por lo tanto, es una parte esencial para confirmar el diagnóstico.

Los "Criterios del escorial revisados" son un marco que comúnmente se utiliza para diagnosticar la ALS. Es un algoritmo complejo que considera factores como la presencia de signos de neuronas motoras inferiores o superiores, la cantidad de regiones del cuerpo afectadas por estos signos, los resultados de la EMG y los resultados de pruebas genéticas. En función de la combinación de factores, los criterios del escorial categorizan los diagnósticos de la ALS como ALS "sospechada", "posible", "probable" o "definitiva". Si bien estas categorizaciones se crearon para definir mejor la elegibilidad para los ensayos de investigación clínica, las etiquetas diagnósticas son confusas y los pacientes pueden malinterpretarlas con facilidad.

Retrasos en el diagnóstico

El tiempo promedio entre la aparición de los síntomas y el diagnóstico de la ALS es de aproximadamente un año. El retraso en el diagnóstico es común en la ALS y obedece a factores múltiples, incluido el hecho de que los pacientes postergan la atención médica hasta que los síntomas se vuelven más evidentes o afectan el funcionamiento de su cuerpo, así como el hecho de que los síntomas de la ALS pueden asemejarse a muchas otras condiciones.

Los pacientes pueden pasar meses o incluso años siendo evaluados y diagnosticados de forma errónea por proveedores de diferentes especialidades antes de que se pueda siquiera considerar un diagnóstico de ALS. Es posible que les realicen pruebas de diagnóstico innecesarias y dolorosas, o incluso procedimientos invasivos (p. ej., cirugía de columna).

Además de ser estresante para los pacientes y sus familiares, el retraso en el diagnóstico también retrasa el inicio de los tratamientos para la ALS (que tienden a ser más eficaces mientras antes se inician.) El retraso en el diagnóstico también puede limitar la elegibilidad para los ensayos clínicos, ya que muchos estudios de investigación tienen fechas límite de diagnóstico estrictas para poder participar.

Tratamiento

Atención multidisciplinaria

Dado que no existe cura para la ALS y que las terapias modificadoras de la enfermedad son limitadas, la paliación de los síntomas es un factor clave en el tratamiento de la ALS. Los pacientes que reciben atención multidisciplinaria para la ALS viven más tiempo y tienen una mayor calidad de vida. Las clínicas multidisciplinarias de ALS combinan visitas periódicas a un neurólogo con los servicios de fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, patólogos del habla y lenguaje (para ayudar con las dificultades para hablar, masticar y deglutir) y/o terapeutas respiratorios cuando la respiración se ve afectada.

Medicamentos

Hasta abril de 2023, existen cuatro medicamentos modificadores de la enfermedad aprobados para la ALS:

Nombre de la marca	Nombre genérico	Vía de administración	Mecanismo	Efectos secundarios más comunes
Rilutek	Riluzol	Oral o tubo G (pastilla, líquido)	Retrasa la evolución. Disminuye las señales que sobrecargan y dañan las células nerviosas.	Náuseas, fatiga, enzimas hepáticas elevadas.
Radicava	Edaravona	Oral o Tubo G (tableta, suspensión, película oral), infusión intravenosa	Retrasa la evolución. Removedor de radicales libres que presuntamente disminuyen el estrés oxidativo.	Dolor de cabeza, fatiga, problemas para caminar, hematomas en el lugar de la inyección (solo intravenosa), reacción alérgica al sulfito (si es susceptible.)
Relyvrio	Fenilbutirato de sodio + TUDCA	Oral o tubo G (polvo)	Retrasa la evolución. Disminuye las vías de estrés celular.	Malestar gastrointestinal, infección del tracto respiratorio superior, náuseas, dolor abdominal, diarrea; grave: mayores niveles de ácidos biliares, retención de sal.
Qalsody (*Solo para ALS familiar SOD1)	Tofersen	Inyección intratecal (es decir, administrada mediante punción lumbar)	Bloquea la producción de la proteína tóxica SOD1. Se ha descubierto que disminuye el biomarcador de ALS, la cadena ligera de neurofilamentos (NFL).	Dolor que incluye dolor de espalda y dolor en los brazos o las piernas. Fatiga. Dolores musculares y articulares. Aumento del recuento de glóbulos blancos.

Medicamentos para el control de los síntomas:

Síntoma	Nombre de la marca	Nombre genérico	Vía de administración	Efectos secundarios más comunes
Síndrome pseudobulbar	Nuedexta	Quinidina + Dextrometorfano	Oral	Diarrea, mareos, tos, vómitos
Calambres musculares	Mexitil, Namuscla	Mexiletina	Oral	Mareos, ataxia, marcha anormal, adormecimiento, parestesia, confusión, dolor de cabeza y temblores
Calambres musculares		Baclofeno	Oral	Fatiga, diarrea, náuseas, vómitos
Sialorrea (exceso de saliva)		Atropina	Gotas sublinguales	Visión borrosa, dolor en el pecho, mareo
Sialorrea (exceso de saliva)	Transderm Scop®	Escopolamina	Parche transdérmico, oral	Sensación de mareo, picazón (parche transdérmico)
Sialorrea (exceso de saliva)	Levsin®, Hyosyn	Hiosiamina	Oral, gotas sublinguales	Mareos, somnolencia, visión borrosa

Intervenciones y equipos durante la progresión de la ALS

Movilidad

En la ALS, la debilidad muscular progresiva en los pies, las piernas y los músculos del tronco afecta la movilidad. Los fisioterapeutas y terapeutas ocupacionales son cruciales para evaluar e indicar las intervenciones para mantener la movilidad y la independencia de una persona durante el mayor tiempo posible.

Caminar y trasladarse:

- La **órtesis tobillo-pie** (AFO) es un aparato ortopédico externo que comúnmente se usa para estabilizar y apoyar la debilidad de los músculos del pie y el tobillo.
- Las **sillas de ruedas eléctricas** pueden ayudar a mantener la movilidad una vez que la debilidad de los músculos de las piernas provoca que caminar sea inseguro o imposible.
- Un **elevador Hoyer** es una herramienta que ayuda a los cuidadores a trasladar de forma segura a los pacientes con movilidad limitada como consecuencia de la debilidad muscular.

Conducción:

- Los terapeutas ocupacionales pueden recomendar modificaciones en el vehículo para permitir que los pacientes con ALS sigan conduciendo de manera segura.
- Las modificaciones incluyen volantes optimizados, controles manuales y vehículos con acceso a sillas de ruedas.

Los materiales de orientación para padres correspondientes relacionados con las habilidades motoras y la movilidad se pueden encontrar aquí:

<https://www.massgeneral.org/als-pact>

Habla

Si bien la ALS no afecta la audición ni la vista, los problemas de comunicación son comunes en la ALS debido a la pérdida gradual del habla. Los músculos que se utilizan para articular el habla se debilitan o se vuelven rígidos, lo que provoca dificultad para hablar (disartria). La disartria habitualmente comienza con dificultad para hablar, menor volumen del habla y aumento de la nasalidad, hasta que la evolución de la enfermedad hace que los pacientes sean completamente incapaces de articular palabras (anartria).

Los patólogos del habla y el lenguaje son una parte importante de la atención multidisciplinaria de ALS y pueden proveer asistencia con tecnologías de comunicación aumentativa y asistida como:

- **Banco de voces.** Al inicio del curso de la enfermedad, mientras aún se conserva el habla del paciente, los pacientes trabajan con patólogos del habla y el lenguaje para digitalizar metódicamente diferentes muestras (sonidos, palabras e incluso frases típicas personales) de su propia voz. Cuando los pacientes se vuelven anártricos, su identidad vocal característica permanece guardada si utilizan un programa computarizado de conversión de texto a voz.
- **Dispositivos de seguimiento ocular.** Cuando la debilidad muscular progresa hasta el punto en que escribir o teclear se vuelve imposible, existen dispositivos que pueden detectar la mirada del paciente y que se pueden usar para "escribir" seleccionando letras, palabras o frases.

Los materiales de orientación para padres correspondientes relacionados con el habla se pueden encontrar aquí:

<https://www.massgeneral.org/als-pact>

Deglución y alimentación

Sonda gástrica (tubo G)

- La ALS afecta los músculos necesarios para masticar y deglutir, lo que con el tiempo produce una incapacidad para tragar (disfagia). Un tubo G es un puerto insertado quirúrgicamente que permite el acceso directo de alimentos, agua y medicamentos hacia el estómago.
- Muchos pacientes ven el tubo G como un "último recurso" debido a la cirugía necesaria para su inserción y la pérdida de autonomía al comer o beber. Sin embargo, los estudios recientes señalan que los tubos G deben insertarse en una etapa más temprana en el curso de la ALS, es decir, antes de que la función respiratoria disminuya más allá de un umbral que haría que la cirugía fuera insegura. Esto puede producir ansiedad en los pacientes, ya que pierden el control de las funciones corporales antes de lo que normalmente anticipaban.
- Vivir con un tubo G puede resultar incómodo y, en ocasiones, doloroso. Además de cambiar totalmente la forma en que una persona recibe su nutrición, puede requerir que los pacientes cambien de posición para dormir, cumplan con tiempos estrictos de mantenimiento y limpieza, así como otras complicaciones.

Como la nutrición y el mantenimiento del peso también son factores especialmente cruciales para los pacientes con ALS con tubo G, deben tener en cuenta los suplementos nutricionales, la combinación de comidas y el seguimiento de su peso. Sin embargo, la falta de estimulación oral puede provocar dificultades para percibir el hambre. En general, este es un cambio considerable para los pacientes y puede producir sentimientos de ansiedad y tristeza. Los pacientes pueden sentir preocupación porque estos cambios sean una carga para los cuidadores y pueden lamentar la pérdida de independencia. Por otra parte, un tubo G puede aliviar el miedo y el estrés de una asfixia posible al ingerir alimentos o líquidos de forma oral.

Los materiales de orientación para padres correspondientes relacionados con la deglución y la alimentación se pueden encontrar aquí <https://www.massgeneral.org/als-pact>

Dificultades respiratorias (respiración)

La ALS puede afectar a todos los músculos voluntarios del cuerpo, incluidos los que facilitan la respiración. Cuando esos músculos se ven afectados, la respiración se vuelve difícil, lo que resulta agotador e inquietante para una persona. A medida que progresa esta debilidad, la insuficiencia respiratoria es una causa común de muerte en la ALS.

La capacidad respiratoria a través de la fuerza de los músculos del diafragma se evalúa habitualmente en cada visita a una clínica multidisciplinaria de ALS. Los pacientes exhalan a través de un espirómetro, lo que genera una medición llamada capacidad vital lenta (SVC), que se considera un marcador importante de la evolución de la enfermedad.

Los terapeutas respiratorios pueden ofrecer las siguientes intervenciones para mejorar la calidad de vida y la supervivencia en pacientes con ALS:

- **Dispositivos de tos asistida:** A medida que avanza la debilidad de los músculos respiratorios, se vuelve más difícil o imposible toser, una acción importante para eliminar las secreciones de los pulmones. Un dispositivo de tos asistida proporciona presión positiva y negativa para simular la tos, lo que permite eliminar las secreciones pulmonares y disminuir la probabilidad de infecciones pulmonares.
- La **ventilación no invasiva (NIV)** se refiere a la ventilación mecánica que no requiere intubación. Una máquina BIPAP (presión positiva bilateral en las vías respiratorias) entrega presión positiva y negativa de manera mecánica para facilitar la inhalación y la exhalación. Los pacientes habitualmente usan una mascarilla conectada mediante una manguera a la máquina BIPAP. La BIPAP se puede usar solo durante el sueño o ciertas actividades extenuantes; a medida que avanza la debilidad respiratoria, los pacientes pueden requerir el uso continuo de una BIPAP las 24 horas del día.

Traqueotomía y ventilación

Cuando la debilidad de los músculos respiratorios ha avanzado hasta el punto de que ya no es posible respirar solo con la ventilación no invasiva, los pacientes pueden decidir someterse a un procedimiento quirúrgico llamado traqueotomía. Un cirujano crea una pequeña abertura (traqueotomía) en la tráquea, en la que se puede colocar un tubo conectado a un ventilador mecánico (intubación).

El ventilador mecánico hace todo el trabajo de respirar, trasladando continuamente el aire dentro y fuera de los pulmones.

Las personas con traqueotomía conectada a un ventilador deben ser atendidas por familiares o personal contratado las 24 horas del día. Los centros de rehabilitación ofrecen capacitación y educación integrales a los familiares y otros cuidadores sobre los cuidados y el manejo de equipos. Una persona que tiene una traqueotomía y está conectada a un ventilador debe tener presente una persona capacitada en todo momento. Es posible que el seguro no cubra los salarios de los asistentes de atención médica a domicilio y que deba pagarlos el asegurado.

Debido al enorme grado de invasión y la carga financiera, la decisión de someterse a una traqueotomía/ventilador es muy personal y, por lo general, es una discusión continua entre los pacientes y sus equipos de atención, que comienza en la fase temprana de la enfermedad como parte de la definición de los objetivos de atención del paciente y deseos al final de su vida.

Los materiales de orientación para padres correspondientes relacionados con las dificultades respiratorias se pueden encontrar aquí: <https://www.massgeneral.org/als-pact>

Participación en investigaciones y ensayos clínicos

En los últimos diez años, ha habido un gran aumento en la disponibilidad de ensayos de investigación clínica para la ALS. Participar en los ensayos clínicos, además de acelerar el camino hacia nuevos tratamientos y posiblemente una cura, muchas veces también beneficia de muchas formas a los pacientes con ALS a nivel individual. Pueden recibir tratamientos experimentales que podrían retardar o estabilizar la evolución de su enfermedad, es probable que los especialistas de su equipo de investigación los supervisen con más frecuencia que sus proveedores clínicos, y es posible que sientan una sensación de esperanza, propósito y empoderamiento de que pueden ser útiles, pese a padecer una enfermedad mortal que lo hace sentir tan desvalido. Además, existen estudios de observación para familiares de pacientes de ALS genética, que pueden beneficiarlos al ofrecerles pruebas genéticas gratuitas y confidenciales (comúnmente con el apoyo de un consejero genético), así como un seguimiento frecuente de los síntomas y un acceso rápido a la atención en caso de que también desarrollen ALS.

Cuidados paliativos, cuidados terminales y final de la vida

La medicina de cuidados paliativos es una especialidad que se enfoca en el cuidado de personas que viven con una enfermedad grave, como ALS, cáncer o insuficiencia cardíaca. Los cuidados paliativos se centran en tratar y controlar los síntomas que acompañan a las enfermedades graves, como dolor, dificultad para respirar, fatiga y estrés emocional, con la finalidad de mejorar la calidad de vida general de una persona.

Al mismo tiempo, los pacientes también pueden recibir tratamiento destinado a curar o retardar su enfermedad grave, por lo que los cuidados paliativos pueden ser útiles para las personas que tal vez no tengan mucho tiempo de vida, así como para aquellas que esperan mejorar, las personas que esperan vivir durante mucho tiempo con una enfermedad y las personas a las que se les ha diagnosticado recientemente una enfermedad.

A veces se confunden los cuidados para enfermos terminales y los cuidados paliativos. Tienen algunos aspectos en común, pero existen diferencias importantes entre ellos. Los cuidados para enfermos terminales se centran en la atención, la comodidad y la calidad de vida de una persona con una enfermedad grave, y que se acerca al final de su vida.

En un momento determinado, puede que no sea posible curar o retardar la evolución de una enfermedad grave, o que un paciente decida no someterse a un tratamiento adicional que tenga estos fines. Un hospicio está diseñado para esta situación. Para los pacientes con ALS, los cuidados terminales generalmente se ofrecen cuando una persona ha sufrido un deterioro funcional rápido y significativo, como estar postrado en cama, necesitar asistencia total, tener problemas respiratorios severos (cuando no quieren que los conecten a un ventilador) y problemas de nutrición graves (cuando no quieren un tubo G). Algunos pacientes pueden considerar los cuidados terminales como "darse por vencidos", pero es importante saber que su objetivo es mejorar la comodidad mientras la persona se acerca al final de su vida.

Muchas veces es útil que las personas consideren los cuidados para enfermos terminales lo antes posible para evitar estrés adicional durante las situaciones de emergencia; de este modo, la familia ya está familiarizada con el equipo de cuidados terminales y el proceso para acceder a ayuda.

Los pacientes y sus familias pueden tener dificultades para participar en la planificación del final de la vida, como decidir cuándo y cómo usar los servicios de cuidados paliativos y cuidados terminales, así como planificar los rituales y las tradiciones para el final de la vida.

Sin embargo, lo ideal sería que los pacientes con ALS tengan conversaciones frecuentes y continuas con su familia y su equipo de cuidados para garantizar que la atención al final de la vida que elijan se ajuste a sus objetivos y expectativas y satisfaga sus necesidades tanto emocionales como físicas.

Los materiales de orientación para padres correspondientes relacionados con el final de la vida se pueden encontrar aquí:

<https://www.massgeneral.org/als-pact>

Listado de recursos

ALS Association: ALSA es una organización que atiende, aboga y capacita a las personas que viven con ALS para que vivan sus vidas al máximo y trabaja para descubrir tratamientos y una cura para la ALS. <https://www.als.org>

Asociación de investigación ALS ONE : <https://alsone.org>

Compassionate Care ALS: CCALS ofrece recursos que incluyen equipos, oportunidades educativas, asistencia sobre Medicare/Medicaid, asistencia en comunicaciones, orientación y concientización con respecto a vivir con ALS, provisión de cuidados y aproximación al final de la vida cuando se le invita. <https://ccals.org>

ALS Finding a Cure Foundation: <https://www.alsfindingacure.org>

Información sobre ALS en los Institutos Nacionales de Salud (NIH)
<https://medlineplus.gov/amyotrophiclateralsclerosis.html>

Everything ALS: Una organización sin fines de lucro que ofrece a las personas con ALS una plataforma para la interacción directa con otros pacientes, cuidadores, investigadores y compañías farmacéuticas. Everything ALS organiza reuniones comunitarias bimestrales concebidas para ofrecer apoyo e información a pacientes y cuidadores.
<https://www.everythingals.org/>

I Am ALS: Una organización dedicada a redefinir la comprensión pública de la ALS y conectar a pacientes, familiares y amigos con recursos comunitarios. Su misión es educar y motivar a todos sobre la ALS. I Am ALS es una plataforma para que los pacientes que viven con ALS tomen la iniciativa en la lucha contra la ALS y busquen una cura. <https://iamals.org/>

Your ALS Guide: Una guía en línea para ayudar a las personas recientemente diagnosticadas con ALS a comprender los aspectos más importantes que deben saber sobre su diagnóstico para planificar el futuro. <https://www.youralsguide.com/newly-diagnosed.html>