



Què és l'ELA?

L'Esclerosi Lateral Amiotròfica (ELA), també coneguda com a Malaltia de Lou Gehrig, és una malaltia neurodegenerativa que afecta les neurones motores del cervell, tronc encefàlic i medul·la espinal, que són les cèl·lules encarregades de transmetre l'ordre del moviment voluntari del cervell als músculs.

La malaltia actualment no té cura i encara no es disposa de cap tractament que permeti aturar el seu procés degeneratiu.

La degeneració de les neurones motores, fa que la capacitat del cervell per iniciar i controlar el moviment muscular es perdi. En conseqüència els pacients presenten atrofia muscular que avança provocant paràlisi progressiva. A part de l'autonomia motora, la capacitat de parla, deglució i respiració també es veuen afectades.

Estudis recents han posat de manifest que l'ELA es pot presentar associada a la demència frontotemporal, fet que implica que en alguns casos les persones afectades puguin presentar també alteracions a nivell cognitiu o conductual, en major o menor grau.

Tot i això, en la majoria dels casos, la persona afectada és plenament conscient de la seva situació i del procés evolutiu de la malaltia. L'ELA tampoc no afecta la capacitat d'una persona per veure, oïr, sentir, o reconèixer el tacte.

Els primers símptomes de l'ELA poden ser tan subtils que sovint es passen per alt. En alguns casos, els símptomes afecten inicialment una de les cames i els pacients experimenten dificultat en caminar o córrer o ensopeguen amb més freqüència. En altres pacients, l'afectació inicial es dona en una mà o al braç i experimenten dificultats amb tasques senzilles que requereixen destresa manual com botonar una camisa, escriure o girar una clau en un pany. Altres pacients noten problemes de la parla o dificultat per mastegar o empassar.

És molt important que el diagnòstic de l'ELA el realitzi un neuròleg qualificat i especialitzat en la malaltia, donat que el diagnòstic és clínic i no existeix un test específic.

L'ELA afecta principalment a persones d'entre els 40 i els 70 anys d'edat però també pot afectar persones més joves o persones d'edat més avançada. Els homes presenten una incidència lleugerament més elevada que les dones. Afecta a persones de tot el món, de qualsevol raça i origen ètnic.

L'ELA es considerada una malaltia minoritària o rara, donat que la seva prevalença (nombre de persones que pateixen la malaltia) se situa entre 6-8 persones afectades/100.000 habitants però no podem oblidar que no deixen de diagnosticar-se casos. La incidència de la malaltia és de 1-3 casos nous/100.000 habitants/any.

S'estimen unes 400 persones afectades a Catalunya, 4000 a tot el territori espanyol i 350.000 a nivell mundial. Cada any es diagnostiquen uns 120.000 casos nous a tot el món.

La causa d'ELA no és coneguda, i els científics encara no saben per què l'ELA afecta algunes persones i altres no. Alguns dels mecanismes fisiopatològics involucrats en la malaltia són: la disponibilitat disminuïda de factors neurotròfics, alteracions en el metabolisme del calci, excitotoxicitat per glutamat, augment de la resposta neuroinflamatòria, canvis en el citoesquelet, estrès oxidatiu, dany mitocondrial, agregació proteica, alteracions en la transcripció, alteracions en la micròglia, etc.

Entre el 90-95% dels casos d'ELA, són considerats casos d'ELA esporàdica, en els que la malaltia ocorre aparentment a l'atzar, sense cap factor de risc clarament associat, tot i que es creu que hi intervenen tant factors endògens (genètics i metabòlics) com exògens (ambientals i relacionats amb l'estil de vida). Alguns dels factors que es creu que podrien estar relacionats amb l'aparició de la malaltia, tot i que no s'ha pogut evidenciar clarament, són: exposició a tòxics o a certs productes químics (metalls pesats, pesticides, herbicides, dissolvents, etc.), treballs que impliquen esforç físic, l'exercici físic excessiu, traumatismes, el tabaquisme, entre d'altres. En aquests casos els seus familiars no es consideren en major risc de desenvolupar ELA.

En el 5-10 % dels casos restants, l'ELA és familiar i hereditària i s'han descrit alguns dels gens implicats (SOD1, ALSIN, VAPB, TARDBP, FUS, SETX, OPTN, VCP, ANG, UBQLN2, C9ORF72).

L'evolució de la malaltia generalment és ràpida però és important destacar que no hi ha dos casos d'ELA exactament iguals. Els símptomes i la progressió de la malaltia poden variar molt d'una persona a un altre i cal tractar cada cas segons les seves necessitats específiques i la seva situació familiar concreta. Un dels casos més coneguts de persones afectades d'ELA és el del físic britànic Stephen Hawking, el qual fou diagnosticat d'aquesta patologia l'any 1963, quan només tenia 21 anys.

L'únic medicament aprovat actualment pel tractament de l'ELA és el Riluzol, el qual alenteix la seva progressió.

L'atenció als pacients d'ELA va dirigida a alleujar els símptomes de la malaltia i a millorar la seva qualitat de vida i la de les seves famílies. Cal destacar que diversos estudis publicats han vingut demostrant des de fa anys que l'atenció integral i multidisciplinària, per part d'un equip de professionals especialitzats en la malaltia, millora la qualitat de vida de les persones afectades d'ELA i la de les seves famílies, fins al punt de contribuir a allargar el procés d'evolució de la malaltia.

Donat que la malaltia afecta a diferents nivells, requereix ser tractada per diferents especialistes, que puguin donar una resposta adequada a les necessitats que vagin sorgint.

Els professionals implicats en l'atenció a les persones afectades d'ELA són: neuròleg, pneumòleg, fisioterapeuta respiratori, infermera de pneumologia, metge rehabilitador, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, endocrinòleg, dietista, logopeda, infermera d'enllaç, psicòloga i treballadora social.

El treball coordinat de tots aquests professionals, tant a nivell de l'atenció mèdica com social; la prescripció de medicació o altres teràpies destinades al tractament de la simptomatologia associada; la incorporació de productes de suport o altres dispositius,

etc. contribueix a millorar la qualitat de vida dels pacients, a mantenir la seva autonomia tant com sigui possible i a perllongar la seva supervivència.

En tot el procés, també cal oferir suport als familiars i entorn proper, donat que sovint es troben superats per la duresa de la situació.

L'esperança rau en que les investigacions acabin donant el seu fruit i es trobi un tractament efectiu per a l'ELA.

Ens els últims anys s'han produït avanços importants en el coneixement de la malaltia i s'ha incrementat el nombre d'assajos clínics dirigits a trobar nous fàrmacs i tractaments efectius. Actualment científics i clínics de tot el món estan treballant en diferents vies i estratègies per tal d'assolir un objectiu comú: "Vèncer l'ELA".

FUNDACIÓ CATALANA
D'ESCLEROSI LATERAL AMIOTRÒFICA

MIQUEL VALLS

La **Fundació Catalana d'ELA Miquel Valls** ofereix suport i atenció especialitzada a les persones afectades d'ELA i famílies, a tot Catalunya. Contacta'ns per telèfon: 93 766 59 69 o per c/e.: ela@fundaciomiquelvalls.org.