

II. FASES DE LA ENFERMEDAD

La evolución progresiva de la enfermedad desde el inicio es una característica de la ELA y forma parte de los criterios para su diagnóstico. En los distintos periodos de esta evolución las necesidades del paciente y su entorno serán diferentes, así como los recursos necesarios y las intervenciones que se requieren por parte de los profesionales que lo atienden.

Tratar de dividir la evolución de la enfermedad en fases nos ayuda a identificar las prioridades en cada momento, aunque hay que reconocer que en cada paciente el contenido, la duración y la cronología de estas fases serán diferentes. No todos los pacientes cumplirán todas las características de las fases que detallamos a continuación. Por ejemplo, un paciente con ELA con fenotipo de inicio bulbar puede necesitar gastrostomía de forma precoz cuando todavía conserve la deambulación. Hay intervenciones puntuales que sí marcan de forma clara el paso de una fase a otra como son el diagnóstico, la colocación de nutrición enteral, el inicio de la ventilación mecánica no invasiva o la traqueotomía.

Existe bibliografía que detalla los criterios en los que se basan las propuestas para clasificar las distintas fases clínicas de la enfermedad, y aquí destacamos los trabajos de Roche 2012 y Chio 2015, que pueden consultarse para ampliar este capítulo. En el capítulo IV se mencionan los estadios clínico-funcionales, que son útiles en la planificación del tratamiento rehabilitador.

La división en tres fases que sigue a continuación no es una nueva propuesta de clasificación sino un intento de simplificar la exposición y resaltar algunos aspectos de especial importancia para dar respuesta a las necesidades y expectativas del paciente y su entorno.

FASE INICIAL O DE DIAGNÓSTICO (equivaldría a fases 1-2 de Roche)

1. SITUACIÓN. ¿En qué situación se encuentra el paciente? ¿cuáles son los síntomas y sus preocupaciones?
 - Los primeros síntomas son frecuentemente debilidad distal asimétrica en extremidades (mano torpe o pie caído p.ej) que se acompaña de signos en la exploración que sugieren afectación de NMS y/o NMI. Pueden asociarse calambres, fasciculaciones, hipo o hiperreflexia, amiotrofia (muy típica en musculatura interósea de la mano) o signos piramidales. Los pacientes con un fenotipo bulbar al inicio presentan disartria y/o disfonía, y menos

frecuentemente disfagia a líquidos como primer síntoma. Es infrecuente el debut de la enfermedad con insuficiencia respiratoria.

- Desde el inicio de los síntomas suele haber un retraso diagnóstico de 10-18 meses de media (Abrahams 2012). Este retraso puede deberse a que el paciente no consulta o consulta a otro especialista diferente del Neurólogo según el tipo de síntomas que haya presentado (Traumatología, ORL, Neurocirugía, Neurología Vasculat)
- El paciente se encuentra en una situación de incertidumbre respecto al diagnóstico.

2. EXPECTATIVAS. ¿Cuáles son las necesidades y esperanzas del paciente y sus familiares o allegados?

- En esta fase el paciente reclama un diagnóstico definitivo y así escapar de la situación de incertidumbre.
- Tiene esperanzas en un tratamiento que frene la evolución de la enfermedad y que alivie los síntomas.
- Busca atención, orientación y apoyo, necesita sentirse guiado y acompañado en el proceso de la enfermedad. Quiere evitar los sentimientos de desamparo y soledad. Estas necesidades son extensibles a sus familiares (Plan de apoyo a los cuidadores).

3. INTERVENCIÓN ¿Qué podemos hacer los profesionales involucrados en la atención de estos pacientes y cuáles son las acciones prioritarias?

- Disminuir el retraso diagnóstico facilitando y acelerando el acceso de los pacientes con sospecha de ELA a la consulta de Neurología (propuesta "Código ELA") y a las Unidades de Enfermedades Neuromusculares (ver cap. XII, Organización en la atención a los pacientes con ELA).
- De forma sistemática el neurólogo debe plantear el diagnóstico diferencial con otras enfermedades para descartarlas.
- Comunicaremos el diagnóstico tan pronto como tengamos certeza del mismo (ver apartado "Comunicación del diagnóstico"). Mantener al paciente en la duda diagnóstica impide que asuma y afronte la enfermedad. Recordamos que los criterios diagnósticos creados para la inclusión de pacientes en ensayos clínicos (El Escorial y revisiones) son herramientas a veces insuficientes en la práctica clínica habitual.
- Una vez confirmado el diagnóstico informamos al paciente de que será atendido por un equipo multidisciplinar especializado en esta enfermedad, compuesto por varios profesionales y se le proporcionarán las vías de comunicación con la Enfermera Gestora de Casos (EGC) (teléfono, correo electrónico).

- Desde el inicio debemos investigar la presencia de ortopnea, disfagia, labilidad emocional, ansiedad, depresión, función cognitiva o dolor y, si existen, tratarlos adecuadamente.
- Para evitar un impacto emocional excesivo y reforzar la confianza en su equipo multidisciplinar, se recomienda volver a citar al paciente en un mes tras el diagnóstico para: 1) Abordar temas como la historia natural de la enfermedad y la posible necesidad de ventilación mecánica y nutrición enteral en un futuro, haciendo hincapié en que cada paciente es diferente; 2) Proporcionar información sobre la declaración de Instrucciones Previas y del registro de Voluntad Vital Anticipada (VVA) así como ayuda a su cumplimentación
- Informar siempre sobre el derecho a una segunda opinión y ofrecer ayuda.

FASE INTERMEDIA O DE DETERIORO MOTOR (fases 2-3 de Roche)

1. SITUACIÓN

- En esta fase se agravan todos los síntomas de la enfermedad produciendo al paciente más limitaciones en sus actividades rutinarias y más dependencia respecto a una tercera persona.
- La debilidad muscular progresa en intensidad y extensión
- Pueden empeorar los síntomas fonatorios (disartria, disfonía o hipofonía), dificultando la comunicación verbal y favoreciendo el aislamiento del paciente.
- Puede agravarse o aparecer la disfagia, inicialmente para líquidos, lo que puede provocar sialorrea, deshidratación, desnutrición, pérdida de peso, broncoaspiración.
- Alteración de la tos, retención de secreciones bronquiales y disnea. Inicialmente ortopnea o disnea a pequeños esfuerzos.
- Pueden aparecer o agravarse otros síntomas como labilidad emocional, deterioro cognitivo, dolor, trastornos del estado de ánimo, trastornos del sueño (insomnio, somnolencia diurna), estreñimiento.

2. EXPECTATIVAS

- Respuesta ágil a los problemas que van apareciendo mediante la asistencia por los equipos multidisciplinarios.
- Ayuda y apoyo para el paciente y cuidadores.
- Asistencia homogénea sin que exista variabilidad en función del lugar de residencia.
- Existencia de investigación sobre la enfermedad y su tratamiento. Posibilidad de participar en ensayos clínicos.

3. INTERVENCIÓN

- Evaluación periódica de las necesidades del paciente tanto médicas como sociales y ofrecer tratamiento y soluciones.
- Valorar el momento más adecuado para indicar medidas como la gastrostomía o la ventilación no invasiva considerando las preferencias actuales y futuras del paciente, así como las alternativas existentes. Discutir la opción de la traqueotomía.
- Acceso y comunicación fluidas con su equipo multidisciplinar.
- Promover la comunicación y trabajo conjunto entre las distintas especialidades.
- Cuidar la independencia del paciente: facilitar el acceso a estrategias y dispositivos para facilitar la comunicación en cada fase de la enfermedad (ver cap. IX)
- Guiar al paciente en el registro de VVA.

FASE AVANZADA (fase 4 de Roche).

1. SITUACIÓN.

- La progresión de la enfermedad produce un alto grado de discapacidad.
- El paciente suele encontrarse encamado y con gran dificultad o imposibilidad para comunicarse verbalmente. Este aspecto es especialmente frustrante para el paciente y difícil de manejar para su entorno.
- Precisa alimentación por una sonda de gastrostomía y/o ventilación no invasiva.
- Hay posibilidad de fallecimiento inesperado por complicación respiratoria.

2. EXPECTATIVAS.

- Mantener la continuidad de ayudas, apoyo y cuidados para el paciente y cuidadores.
- El paciente desea poder seguir expresándose y comunicándose.
- Atención en domicilio.
- Evitar el sufrimiento. Que la muerte se produzca en condiciones dignas.

3. INTERVENCIÓN.

- Ante la situación de insuficiencia respiratoria terminal aplicar o no aplicar ventilación mediante traqueotomía según lo discutido y decidido por el paciente en fases previas.

- Evaluar si el entorno familiar es adecuado para sostener la decisión que haya tomado el paciente.
- Reforzar la atención en domicilio y la coordinación entre Atención Primaria y de Cuidados Paliativos.
- Profundizar en el proceso de planificación anticipada de las decisiones al final de la vida, optimizando la comunicación con el paciente acerca de sus preferencias de tratamiento, estimular la comunicación entre el paciente y sus seres queridos acerca de estas cuestiones y apoyar el proceso de adaptación de la familia a dichas preferencias.
- Promover la formación de los profesionales implicados en todos los aspectos que confluyen en esta fase terminal: retirada o no inicio de tratamientos inútiles, medidas de apoyo físico y psicológico, indicación y consentimiento informado de sedación paliativa si la disnea u otros síntomas se hacen refractarios.

Bibliografía

- Guía asistencial de Esclerosis Lateral Amiotrófica. Guía de actuación compartida para la atención a personas afectadas por Esclerosis Lateral Amiotrófica en el SSPA. Plan de atención a personas afectadas por enfermedades raras de Andalucía. 2012. Edita: Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud y Bienestar Social. Junta de Andalucía ISBN: 978-84-923-8524-9.
- Roche JC, Rojas-García R, Scott KM, et al. A proposed staging system for amyotrophic lateral sclerosis. *Brain* 2012;135:847-852.
- Chìo A, Hammond ER, Mora G, et al. Development and evaluation of a clinical staging system for amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2015;86:38-44.
- Andersen PM, Abrahams S, Borasio GD, de Carvalho M, et al. *Eur J Neurol* 2012;19(3):360-375. EFNS guidelines on the clinical management of amyotrophic lateral sclerosis.