

22/11/2016 / Dra. Raquel Campos Pereira

A Esclerose lateral amiotrófica (ELA) é uma doença rara (incidência de 2 a 3 casos para cada 100 mil habitantes), degenerativa que compromete os neurônios motores medulares e do tronco cerebral (neuronopatia motora) e também o neurônio córtex motor. Progredir de forma rápida trazendo prejuízo motor e funcional, com limitações na fala, deglutição, marcha e principalmente compromete as habilidades motoras. Alterações do comportamento e associação com distúrbios do humor (como depressão) são descritos como frequentes □ de 30 a 50% dos casos.

A idade média de início dos sintomas varia de 40 a 70 anos, com uma incidência um pouco maior no sexo masculino.

Na forma esporádica da ELA especula-se uma etiologia multifatorial, com fatores genéticos e ambientais atuando juntos para o desenvolvimento desta doença. A excitotoxicidade que glutamato e outras substâncias exercem sobre estas células, como também o stress oxidativo e auto-imunidade são fatores conhecidos e intrigantes nesta doença. Os casos familiares (com herança genética) correspondem a 5 a 10 % de todos os casos da ELA e várias mutações foram identificadas e estão associadas a doença, as mais relevantes são aquelas nos genes da Superóxido desmutase (SOD1), VAPB (ELA tipo 8) e mais recentemente o gene C9ORF72. Ainda existe a forma familiar da ELA associada com demência fronto-temporal (alterações no metabolismo da proteína TAU).

A presença de achados no exame clínico de comprometimento difuso de funções relacionadas com o motor neurônio superior e inferior são o ponto inicial para suspeita clínica de ELA. As diretrizes para facilitar o diagnóstico foram propostas por especialistas em várias reuniões de especialistas ao longo do tempo: El Escorial, revisão na reunião de Arlie House (1998), e depois no Japão (Awaji), ainda assim, em cerca de 10 %, pacientes podem receber diagnósticos não conclusivos ou errôneos, visto que não existe marcador específico de ELA. O diagnóstico definitivo nas fases iniciais pode ser um desafio complexo, pois é muito difícil distinguir ELA de outras situações clínicas que mimetizam esta doença.

## **Principais formas de apresentação clínica das DNM:**

**Atrofia Muscular Progressiva □ AMP:** A AMP, doença pura do NMI, que apresenta-se clinicamente com fraqueza, atrofia e fasciculações, geralmente de início nos membros superiores, envolvendo, progressivamente, membros inferiores região bulbar. Sem comprometimento de vias piramidais.

**Esclerose Lateral Primária □ ELP:** A ELP, doença pura do NMS, curso insidioso, lentamente progressiva comprometendo os tratos cortico-bulbar e cortico-espinhal sem sinais de DNMI nas fases iniciais da doença e a presença de labilidade emocional (achados de comprometimento pseudobulbar) são as principais características clínicas.

**Paralisia Bulbar Progressiva - PBP:** A PBP, os achados de comprometimento dos neurônios do tronco cerebral é o mais marcante nesta forma de apresentação e o envolvimento predominante da musculatura de inervação bulbar com queixas de disartria, disfagia e fraqueza da língua. Algumas vezes a musculatura do pescoço está fraca e o paciente tem a necessidade de segurar a mandíbula com uma das mãos para manter a postura adequada.

**Esclerose Lateral Amiotrófica □ ELA:** A ELA se caracteriza por paralisia progressiva marcada por sinais de comprometimento do NMS e do NMI (atrofia e fasciculações). É a forma mais comum das doenças do neurônio motor. O envolvimento inicial é da musculatura dos membros (superiores e inferiores) com posterior

comprometimento músculos bulbares, assimetrias são frequentes na instalação dos sintomas. Os sintomas evoluem e a presença de fraqueza, atrofia e fasciculações em todos os membros, inclusive na região cervical e língua é o quadro clínico que predomina nas fases tardias.

### **Os exames complementares:**

Eletroneuromiografia (ENMG) tem um papel fundamental no diagnóstico e o exame que deve ser realizado nos 4 membros e na face deve ser executado por médico neurologista experiente, com título de especialista em neurofisiologia clínica. Este exame identifica a extensão e gravidade do comprometimento do neurônio motor inferior (NMI), concluindo se critérios de Awaji estão presentes. Importante descartar outros achados de doenças que fazem o diagnóstico diferencial com ELA, como por exemplo, a neuropatia motora multifocal (NMM) que é uma doença imuno-mediada com evolução clínica e tratamento diferentes da ELA, mas que faz parte do diagnóstico diferencial desta doença.

### **Outros exames complementares que podem ser solicitados para descartar associação com outras enfermidades:**

- . Exames laboratoriais gerais, ácido úrico, e específicos como CPK, sorologias, inclusive para HTLV e dosagem de hexaminidases;
- . Screening; para síndrome paraneoplásica;
- . Ressonância nuclear magnética (RNM) medular e encefálica, esta última o uso da sequência especial - MTC/SE T1 para avaliação do trato córtico-espinhal;
- . RNM com tractografia - DTI (Diffusion Tensor Image);
- . Líquor (LCR);
- . Prova de função pulmonar.

O tratamento é proposto a partir da forma de apresentação clínica inicial dos déficits que já existem neste momento. O atendimento multiprofissional é a base deste processo: neurologista, pneumologista, fisioterapeuta, fonoaudiólogo, terapeuta ocupacional, nutricionista, psicólogo e enfermagem. O foco principal é reduzir a velocidade de evolução dos déficits, desenvolver reabilitação dentro do possível e tratamento de situações clínicas individuais, encontrando alternativas para facilitar as funções da vida diária e conforto para o paciente e cuidadores.

Momentos de definir gastrostomia e uso de ventilação não invasiva são impactantes e devem ser conversados e discutidos com paciente, cuidadores e equipe multidisciplinar de apoio.

Uma grande frustração está na internet. Fugir dos milhares de sites na internet que afirmam curas milagrosas e cobram fortunas dos pacientes fragilizados que buscam um tratamento eficaz.

Alguns pacientes são verdadeiros exemplos de amor a vida, heróis das suas histórias e que, apesar das limitações impostas pela doença, encontram estímulo interior e apoio familiar para não desistir. Eles não permitem que a doença interrompa sonhos, ganham forças extras com o suporte de órteses, cadeiras especiais e outros avanços da biotecnologia que permitem autonomia e acessibilidade, seguem disseminando esperança e ostentando superação com amor, mantendo as vitórias contra a realidade insensível imposta E.L.A.

Aguardando e torcendo para que novas propostas terapêuticas mudem o prognóstico desta doença. Este será um dia feliz para todos.

### **Outras informações úteis nos links abaixo:**

[www.abrela.org.br](http://www.abrela.org.br)

[www.ipg.org.br](http://www.ipg.org.br)

[www.abneuro.org.br](http://www.abneuro.org.br)