



Encontro Internacional  
de Produção Científica  
24 a 26 de outubro de 2017

## ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA: REVISÃO SOBRE AS DIFICULDADES NO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL.

*Isabela Aparecida Zavatti da Silva<sup>1</sup>; Marcela Funaki dos Reis<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>Acadêmica do Curso de Biomedicina, Centro Universitário de Maringá – UNICESUMAR, Maringá – PR.

<sup>2</sup>Orientadora, Doutora, docente do Centro Universitário de Maringá - UNICESUMAR, Maringá – PR.

### RESUMO

A esclerose Lateral Amiotrófica – ELA é uma doença neuromotora que causa atrofia muscular progressiva que pode ocorrer como uma herança genética ou em casos esporádicos. A doença altera a rotina de vida do portador e familiares devido aos distúrbios psicológicos. Devido ao diagnóstico para doença ser indireto e ser realizado tardiamente a sobrevida logo após o diagnóstico é muito baixa. Com isto, este estudo tem como objetivo realizar uma revisão bibliográfica a respeito dos desafios e perspectivas no diagnóstico diferencial em ELA. Para tanto será realizado um levantamento bibliográfico compreendido no período de 2007-2017, buscando como fontes de dados artigos e outras referências que tratem do tema central do estudo. Estes estudos serão analisados e utilizados para discussão a cerca do diagnóstico diferencial de ELA. Assim, é esperado expor os desafios no diagnóstico diferencial em ELA e com isso traçar as perspectivas futuras no diagnóstico e qualidade de vida para os pacientes diagnosticados tardiamente com ELA.

**PALAVRAS-CHAVE:** degeneração; mutação genética; neurônio motor.

### 1 INTRODUÇÃO

A Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) é uma doença fatal que causa atrofia muscular degenerativa e extremamente progressiva, que afeta os neurônios motores e tem comprometimentos físicos, acumulativos e comportamentais, tais como depressão e insônia (SCHLINDWEIN-ZANINI et al., 2016).

Conhecida nos Estados Unidos como “doença de Lou Gehrig”, afeta as células nervosas e medula espinhal, atingindo aos músculos em todo o corpo (CERQUEIRA, 2007). ELA é uma doença rara, costuma levar o portador à morte quando os neurônios motores param de funcionar e a capacidade de comando para esses músculos se movimentarem é perdida, podendo paralisar todo o corpo em casos mais avançados (JUNIOR et al., 2016).

Não existe uma ordem de membros que podem ser afetados, em alguns estudos de casos costuma-se começar em membros superiores, inferiores, deglutição e por fim atingindo o diafragma causando falência respiratória. Quando um músculo não é nutrido e ele atrofia ou se desgasta causa um comprometimento nas células nervosas da medula espinhal que sinalizam e controlam os músculos (CERQUEIRA, 2007).

É conhecida por apresentar lesões de neurônio motor inferior, superior e bulbo. Acontece uma alteração dos neurônios motores com atrofia e uma carga de glutamato (aminoácido que compõe tipos de proteínas dos seres vivos) que leva a sua alteração, em casos genéticos foi destacada uma mutação genética na SOD1 responsável por essa degeneração (CERQUEIRA, 2007).

A doença é responsável por mais de 50% de pacientes com doenças neurológicas sendo mais comuns entre homens idosos, os sintomas podem manifestar-se aos 50 anos de idade, não deixando de lado a possibilidade que podem aparecer os sintomas alguns anos antes ou depois. Os sintomas começam com fraqueza muscular frequentemente em um lado do corpo, tremor nos músculos e câibra (CERQUEIRA, 2007).

A sobrevida de um paciente com ELA é de 4 a 5 anos em 50% dos casos, entre 10 e 15% é igual ou a cima de 10 anos, o diagnóstico precoce da doença seria de suma importância, pois ocasionalmente se pode levar até 13 meses para que ele seja concretizado. Ou seja, percebe-se



Encontro Internacional  
de Produção Científica  
24 a 26 de outubro de 2017

que, na sua grande maioria, a expectativa de vida do indivíduo é baixa após a conclusão dos exames necessários para apontar a presença da doença no paciente (JUNIOR et al., 2016).

Os sintomas são evidentes quando começam a se manifestarem em membros do corpo, o padrão para diagnóstico de ELA é baseado nos critérios recomendados pelo *World Federation of Neurology (WFN) Research Group on Motor Neuron Diseases* em 1994 e revisados em 1998 (BROOKS et al., 2000; FERGUSON; ELMAN, 2007). Deste modo, o corpo é dividido em quatro partes sendo elas, tronco cerebral, regiões da medula espinhal cervical, torácica e lombar (JUNIOR et al., 2016).

O diagnóstico de ELA consiste na confirmação de degeneração do neurônio motor inferior através de um exame clínico e eletrofisiológico, o reconhecimento da degeneração do neurônio motor superior é feito por exame clínico e sintomas apresentados pelo paciente. Também pode ser diagnosticada por meio da ausência patológica de outras doenças que expliquem os sinais clínicos de degeneração do neurônio motor (JUNIOR et al., 2016).

ELA é uma doença pouco discutida na literatura em comparação a outras doenças degenerativas e apresenta um diagnóstico tardio e manifestações progressivas que conduzem o paciente a morte, com isso, destaca-se a importância em revisar os métodos diagnósticos que busquem a descoberta da doença de maneira precoce e com isso auxiliem uma possível melhora na resposta terapêutica.

A pesquisa tem o intuito de agregar conhecimentos patológicos e estudos aprofundados para diagnóstico de ELA, onde hoje os diagnósticos são tardios, tendo em vista que diagnósticos precoces antes da idade normal dos sintomas de ELA só podem ser feitos em pacientes adultos e em casos familiares. Com base nisso, essa pesquisa demonstra como seriam fundamentais métodos de diagnóstico precoce, desta forma poderia retardar mais o tempo de evolução da doença.

Assim, objetivo principal deste estudo é relatar os aspectos clínicos de ELA e discutir os aspectos relacionados ao diagnóstico diferencial como meio de indicar a situação atual no diagnóstico diferencial em ELA.

## 2 MATERIAIS E METODOS

Será realizado levantamento bibliográfico através de uma revisão sistemática compreendido entre os anos de 2007 a 2017 incluindo artigos publicados em outros anos desde que pertinentes e indispensáveis à redação do estudo. Serão possivelmente incluídos neste estudo artigos nacionais e internacionais, livros e trabalhos acadêmicos.

Como base de dados serão utilizados o Portal de Periódicos da Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES), *Scientific Electronic Library Online (SCIELO)*, *National Center for Biotechnology Information (NCBI)*, *HighWire Press*, e quando necessário o Google Acadêmico.

Serão definidos os relatores para a busca, utilizando os descritores em Ciências da Saúde, segundo a biblioteca virtual. E como critérios de inclusão de referências na pesquisa, será dada prioridade aos trabalhos que apresentem ou discutam a temática central deste estudo, ou seja, "diagnóstico diferencial de ELA".

Assim, após minucioso levantamento bibliográfico e análise, os estudos selecionados serão utilizadas para redação do artigo.



Encontro Internacional  
de Produção Científica  
24 a 26 de outubro de 2017

### 3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

É esperado expor os desafios no diagnóstico diferencial em ELA e com isso traçar as perspectivas futuras no diagnóstico e qualidade de vida para os pacientes diagnosticados tardiamente com ELA.

Isso porque a possibilidade de um diagnóstico precoce com o tratamento, os estímulos e respostas terapêuticas serão melhores, tanto psicológicos quanto físico, podendo prolongar a sobrevida e diminuir o impacto causado.

### REFERÊNCIAS

- BANDEIRA, Fabrício Marinho et al. Avaliação da qualidade de vida de pacientes portadores de Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) em Brasília. *RevNeurocienc*, v. 18, n. 2, p. 133-38, 2010.
- BROOKS, B. R. et al. *El Escorial revisited: revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. Amyotrophic Lateral Sclerosis and Other Motor Neuron Disorders*, Inglaterra, i. 1, p. 293-299, 2000.
- CERQUEIRA, Fernanda Menezes. Conseqüências da expressão da enzima Cu, Zn-superóxido dismutase (SOD1) e sua mutante G93A em neuroblastomas. Implicações para a esclerose lateral amiotrófica. 2007. Tese de Doutorado. Universidade de São Paulo.
- ELMAN, L. B.; GROSSMAN, M. *Neuropsychiatric features of amyotrophic lateral sclerosis. NeuroRehabilitation*, Holanda, i. 22, p. 425-29, 2007.
- FERGUSON, T. A.; ELMAN, L. B. *Clinical presentation and diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. NeuroRehabilitation*, Holanda, i. 22, p. 409-416, 2007.
- JUNIOR, Eduardo Linden et al. ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA: ARTIGO DE ATUALIZAÇÃO. *Fisioterapia em Ação-Anais eletrônica*, p. 47-62, 2016.
- SCHLINDWEIN-ZANINI, Rachel et al. Aspectos neuropsicológicos da Esclerose Lateral Amiotrófica: relato de caso. *Arquivos Catarinenses de Medicina*, v. 44, n. 1, p. 62-70, 2016.