

Recomendações na Abordagem da Esclerose Lateral Amiotrófica

Recommendations in the Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis

Mariana Saavedra⁽¹⁾ | Filipa Pereira⁽¹⁾ | Bernardo Moreno⁽¹⁾ | Maria João Vidal Azevedo⁽¹⁾

Resumo

A esclerose lateral amiotrófica (ELA) é a doença do neurónio motor mais comum com início na idade adulta. Envolve os neurónios motores superiores e inferiores com degeneração progressiva dos motoneurónios. Não existe cura, sendo inexoravelmente fatal, pelo que o tratamento sintomático e de reabilitação assumem uma importância vital.

Esta revisão pretende agrupar o conhecimento corrente acerca do diagnóstico e tratamento da ELA de uma forma sistematizada, abrangente e prática de consultar, adaptada à realidade portuguesa.

Foi efetuada uma revisão da literatura focada no tratamento e reabilitação da esclerose lateral amiotrófica de publicações com ênfase nos últimos 10 anos.

Palavras-Chave: Esclerose Lateral Amiotrófica, Reabilitação, Equipas de Saúde, Planeamento em Saúde.

Abstract

Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) is the most common motor neuron disease with onset in the adulthood. It involves the upper and lower motor neurons with progressive degeneration of the cells and neurons of the anterior horns of the spinal cord. There is no cure, being always fatal, whereby symptomatic and rehabilitative treatment is vitally important.

This review aims to group current knowledge about the diagnosis and treatment of ALS in a systematic, comprehensive and easy way to consult, adapted to the Portuguese reality.

We made a literature review focused on the treatment and rehabilitation of amyotrophic lateral sclerosis with emphasis in publications of the last 10 years.

Keywords: Amyotrophic Lateral Sclerosis, Rehabilitation, Healthcare Team, Health Planning.

Introdução

A esclerose lateral amiotrófica clinicamente apresenta-se por sinais e sintomas de lesão dos neurónios motores superiores e inferiores levando a uma fraqueza progressiva dos músculos bulbares, apendiculares, axiais e respiratórios.^{1,2} Os músculos oculomotores, a sensibilidade e a função vesico-esfincteriana encontram-se habitualmente preservados.¹ Disfunção cognitiva ocorre em 20% a 50% dos casos e 5% a 15% desenvolvem demência, geralmente do tipo frontotemporal.¹

A idade média ao diagnóstico é de 43 a 52 anos nos casos familiares e 58 a 63 anos nos casos esporádicos.^{1,2} O risco de desenvolvimento da doença ao longo da vida é de 1 em 350 a 500 indivíduos, sendo o sexo masculino, a idade avançada e a predisposição hereditária os principais fatores

(1) Hospital Senhora da Oliveira, Guimarães, Portugal

© Author(s) (or their employer(s)) and SPMFR Journal 2020. Re-use permitted under CC BY-NC. No commercial re-use.

© Autor (es) (ou seu (s) empregador (es)) e SPMFR Revista 2020. Reutilização permitida de acordo com CC BY-NC. Nenhuma reutilização comercial.

Autor correspondente: Mariana Saavedra. email: Saavedrambcsaavedra@gmail.com. Hospital Senhora da Oliveira-Guimarães E.P.E, R. dos Cutileiros 114, Creixomil, 4835-044 Guimarães

Data de submissão: junho 2018

Data de aceitação: junho 2020

Data de publicação: outubro 2020

de risco.^{1,3} A sobrevida média após o início dos sintomas é de 3 anos,^{4,5} contudo 5% a 10% dos casos podem viver por 10 ou mais anos.^{1,2}

A maioria dos casos é idiopática, contudo, em diferentes populações, a frequência de formas familiares varia entre 5% e 23% de todos os casos de ELA.^{1,2,6} Desde 1993 foram identificados 10 genes ligados a esta doença: *SOD1*, *VAPB*, *SETX*, *ALSIN*, *ANG*, *FUS*, *TARDBP*, *ATXN2*, *OPTN* e *VCP*.¹

Quadro Clínico

O quadro clínico é constituído por uma combinação, em proporção variável, de sinais e sintomas de disfunção do 1º e 2º neurónios motores.

Sintomas

Relativamente aos sintomas de 1º neurónio o doente pode apresentar queixas de espasticidade, diminuição da destreza motora e fraqueza muscular. Quanto ao 2º neurónio os sintomas habitualmente apresentados são de forma semelhante a fraqueza muscular mas também atrofia muscular, fasciculações e câibras.

Os sintomas bulbares incluem disartria, disfagia, sialorreia e labilidade emocional pseudobulbar.

A insuficiência respiratória e sintomas constitucionais como perda de peso e fadiga generalizada podem estar presentes à apresentação, estando uniformemente presentes numa fase avançada.

Sintomas cognitivos, disfunção executiva, alterações comportamentais e demência também podem ocorrer nestes pacientes.^{7,8}

Sinais

Ao exame objetivo a função dos nervos cranianos não motores, a sensibilidade e a função cerebelosa é habitualmente normal.¹

É importante para o diagnóstico de disfunção do 1º neurónio a presença de reflexos patológicos, nomeadamente o sinal de Babinsky, o sinal de Hoffman e o reflexo masseterino. Outros sinais importantes de atingimento do 1º neurónio são a diminuição da força muscular, a hiperreflexia e a espasticidade, refletidas pela positividade dos reflexos patológicos referidos.^{7,9}

Evidência de atingimento do 2º neurónio inclui diminuição da força e atrofia muscular (frequentemente com início nos músculos intrínsecos da mão), hiporreflexia, tónus muscular diminuído e fasciculações.⁷⁻⁹

Diagnóstico

Devem ser excluídas as doenças que podem mascarar a ELA, já que 5% a 8% dos pacientes aparentemente com ELA possuem um diagnóstico alternativo, que em cerca de 50% dos casos é tratável.^{1,10-12} A evolução com sintomas atípicos, ou ausência de progressão de sintomatologia típica, deve motivar a pesquisa de diagnósticos alternativos (Tabela 1).¹

Tabela 1 - Diagnóstico Diferencial da ELA

Síndromes compressivas / Anomalias anatómicas
Arnold-Chiari tipo 1
Tumores cervicais, do buraco magno ou da fossa posterior
Hérnia cervical com osteocondrose
Meningioma cervical
Tumor retrofaríngeo
Quisto epidural espinal
Mielopatia espondilótica e/ou radiculopatia motora
Siringomielia
Defeitos Enzimáticos Adquiridos
Deficiência de hexosaminidase A ou B
Doença de corpos de poliglucosano
Doença de Pompe

<p>Síndromes auto-imunes</p> <p>Gamapatia monoclonal com neuropatia motora Neuropatia motora multifocal com ou sem bloqueio de condução Polineuropatia desmielinizante inflamatória crónica Esclerose múltipla Miastenia gravis (particularmente a variante positiva para anti-recetor muscular específico da tirosina cinase)</p>
<p>Deficiências endócrinas</p> <p>Síndrome de Allgrove Amiotrofia diabética Insulinoma com neuropatia Hipertiroidismo e hipotiroidismo com miopatia Hiperparatiroidismo primário e secundário Síndrome de Conn</p>
<p>Toxinas exógenas</p> <p>Chumbo (?), Mercúrio (?), Cádmio, Alumínio, Arsénio, Tálho, Manganésio, Pesticidas Orgânicos, Konzo, Neurolatirismo</p>
<p>Infeções</p> <p>Poliomielite aguda e síndrome pós-poliomielite HIV-1 com mielopatia vacuolar Paraplegia espástica tropical Neuroborreliose Paquimeningite sífilítica hipertrófica Encefalite letárgica espinal Triquinose Brucelose Doença de priões</p>
<p>Miopatias</p> <p>Miopatia da caquexia Miopatia carcinóide Miopatia por deficiência de distrofina Miosite de corpos de inclusão Miopatias inflamatórias Polimiosite Miosite sarcoidótica</p>
<p>Síndromes neoplásicas</p> <p>Leucemia linfocítica crónica Glioma intramedular Doenças linfoproliferativas com paraproteinemia e/ou bandas oligoclonais no líquido cefalorraquidiano Síndrome do tumor de Pancoast Encefalomielite paraneoplásica com envolvimento do corno anterior da medula</p>

Lesão física
Neuropatia por choque elétrico Mielopatia e/ou radiculopatia induzida por radiação
Doenças vasculares
Malformações arteriovenosas Síndrome de Dejerine da artéria bulbar anterior Vasculite
Outras doenças neurológicas
Atrofia de múltiplos sistemas Síndromes olivo-ponto-cerebelosos Paralisia supranuclear progressiva Encefalomielite progressiva com rigidez Paraplegia espástica familiar Atrofia muscular espinobulbar com/sem mutação do recetor andrógeno ou da dinactina Atrofia muscular espinhal tipo I-V Síndrome de Brown-Vialetto-van Laere Síndrome de Fazio-Londe Síndrome de Harper-Young Polineuropatias com predominância motora Polineuropatia amiloidótica familiar Fasciculações benignas Mioquimias

O diagnóstico de ELA é realizado utilizando os critérios revistos de EL Escorial,¹³ juntamente com os critérios eletrodiagnósticos de Awaji (resumidos na Tabela 2) levando a um aumento da sensibilidade, sem diminuir a especificidade, comparativamente com os critérios de EL Escorial isoladamente.^{14,15} Ambos incorporam critérios clínicos e neurofisiológicos, contudo, os critérios revistos de EL Escorial introduziram duas categorias adicionais de diagnóstico: ELA provável suportada laboratorialmente (por

eletrofisiologia) e ELA familiar suportada laboratorialmente (por teste genético) enquanto os critérios de Awaji introduziram como critério de evidência de desnervação ativa no exame de agulha, a presença de fasciculações num músculo com reinervação crónica, sendo esta evidência suficiente na determinação de envolvimento do 2º neurónio. Assim, o uso destes critérios em conjunto, permitiu um diagnóstico mais precoce da doença.^{16,17}

Tabela 2 - Critérios de Diagnóstico da ELA

Critérios	ELA definitiva	ELA familiar suportada laboratorialmente	ELA clinicamente provável	ELA provável suportada laboratorialmente	ELA possível
El Escorial Revistos	Sinais de disfunção de neurónios motores superiores e inferiores em ≥ 3 regiões	Sinais de disfunção de neurónio motor superior e/ou inferior sendo o doente portador de uma mutação genética	Sinais de disfunção de neurónios motores superiores e inferiores em ≥ 2 regiões, com algum sinal de disfunção de neurónios motores superiores necessariamente num nível mais rostral do que os sinais de disfunção dos neurónios motores inferiores	Sinais de disfunção de neurónio motor superior em ≥ 1 região e sinais de disfunção de neurónio motor inferior definidos por eletrofisiologia	Sinais de disfunção de neurónio motor superior e inferior ou sinais de neurónio motor superior em ≥ 2 regiões ou sinais de neurónio motor inferior e superior em ≥ 2 regiões, com os de neurónio motor superior mais rostral do que os de neurónio motor inferior
Critérios de Awaji	Evidência clínica ou eletrofisiológica de disfunção de neurónios motores superiores ou inferiores na região bulbar e em ≥ 2 regiões espinais ou disfunção de neurónio motor superior e inferior em 3 regiões espinais	Sinais de disfunção de neurónio motor superior e/ou inferior sendo o doente portador de uma mutação genética	Evidência clínica ou eletrofisiológica de disfunção de neurónio motor superior e inferior em ≥ 2 regiões com alguns sinais rostrais de neurónio motor inferior	Sinais de disfunção de neurónio motor superior em ≥ 1 região e sinais de disfunção de neurónio motor inferior definidos por eletrofisiologia	Evidência clínica ou eletrofisiológica de disfunção de neurónio motor superior e inferior isolados em ≥ 2 regiões ou sinais de neurónio motor inferior mais rostrais que os de neurónio motor superior

Avaliação Funcional

Em Medicina Física e de Reabilitação é importante o uso de instrumentos de avaliação funcional que permitam classificar e avaliar a progressão da doença relativamente à funcionalidade. A ALSFRS-R (*Amyotrophic Lateral Sclerosis*

Functional Rating Scale-Revised) é dos instrumentos de avaliação mais citados pela simplicidade de aplicação e interpretação (Tabela 3).⁹⁻¹¹ É pontuada de 0 a 40 sendo que quanto maior a pontuação obtida nesta escala, melhor a funcionalidade apresentada pelo doente.^{10,11}

Tabela 3 - ALSFRS-R, Versão Portuguesa

1. Fala	<p>4 Processo da fala normal</p> <p>3 Distúrbio da fala detetável</p> <p>2 Fala compreensível com repetição</p> <p>1 Fala combinada com comunicação não-vocal</p> <p>0 Perda de fala útil</p>
2. Salivação	<p>4 Normal</p> <p>3 Ligeiro excesso de saliva na boca; pode haver sialorreia noturna</p> <p>2 Excesso de saliva moderado; pode haver sialorreia mínima</p> <p>1 Excesso marcado de saliva com alguma sialorreia</p> <p>0 Sialorreia marcada; requer uma medida de proteção constante</p>
3. Deglutição	<p>4 Hábitos alimentares normais</p> <p>3 Problemas alimentares iniciais, com engasgamentos ocasionais</p> <p>2 Requer alterações na consistência da dieta</p> <p>1 Necessita de alimentação através de sonda</p> <p>0 Alimentação exclusivamente entérica ou parentérica</p>
4. Escrita	<p>4 Normal</p> <p>3 Lenta ou descuidada; todas as palavras são legíveis</p> <p>2 Nem todas as palavras são legíveis</p> <p>1 Capaz de segurar a caneta, mas incapaz de escrever</p> <p>0 Não é possível segurar a caneta</p>
5a. Cortar comida e usar utensílios (Pacientes sem gastrostomia)	<p>4 Normal</p> <p>3 Um pouco lento e desajeitado; não necessita de ajuda</p> <p>2 Corta a maioria dos alimentos, desajeitado e lento; necessita de alguma ajuda</p> <p>1 Os alimentos são cortados por alguém, mas ainda se alimenta lentamente</p> <p>0 Precisa ser alimentado</p>
5b. Cortar comida e usar utensílios (Pacientes com gastrostomia)	<p>4 Normal</p> <p>3 Capaz de desempenhar todas as manipulações</p> <p>2 Alguma ajuda necessária com tampas e fechos</p> <p>1 Oferece assistência mínima ao cuidador</p> <p>0 Incapaz de executar qualquer aspeto da tarefa</p>

6. Vestuário e higiene	<p>4 Normal</p> <p>3 Independente nos autocuidados com diminuição do rendimento</p> <p>2 Assistência intermitente ou substituição dos métodos</p> <p>1 Necessita do cuidador para autocuidado</p> <p>0 Dependência total</p>
7. Virar-se na cama e ajustar cobertores	<p>4 Normal</p> <p>3 Um pouco lento ou desajeitado, não necessita de ajuda</p> <p>2 Pode virar sozinho ou ajustar o lençol com grande dificuldade</p> <p>1 Tem iniciativa, não consegue virar ou ajustar o lençol sozinho</p> <p>0 Incapaz</p>
8. Andar	<p>4 Normal</p> <p>3 Deambulação com ligeira dificuldade</p> <p>2 Deambula com assistência</p> <p>1 Movimento funcional não-deambulatório</p> <p>0 Não apresenta movimentos voluntários dos membros inferiores</p>
9. Subir escadas	<p>4 Normal</p> <p>3 Lentidão</p> <p>2 Ligeiro desequilíbrio ou fadiga</p> <p>1 Necessita de assistência</p> <p>0 Incapaz</p>
10. Dispneia	<p>4 Nenhuma</p> <p>3 Dispneia ocorre quando caminha</p> <p>2 Dispneia ocorre quando come, toma banho e se veste</p> <p>1 Dispneia ocorre no repouso, sentado ou deitado</p> <p>0 Dificuldade significativa, considerar suporte mecânico</p>
11. Ortopneia	<p>4 Nenhuma</p> <p>3 Alguma dificuldade a dormir, nem sempre requer 2 almofadas</p> <p>2 Necessita de almofadas extra para dormir (mais que 2)</p> <p>1 Só consegue dormir sentado</p> <p>0 Não consegue dormir</p>

12. Insuficiência respiratória	4 Nenhuma
	3 Uso intermitente do BiPAP
	2 Uso contínuo do BiPAP à noite
	1 Uso contínuo do BiPAP durante o dia e à noite
	0 Ventilação mecânica invasiva por intubação ou traqueostomia

Tratamento

Existem várias *guidelines* publicadas desde 1999 nos Estados Unidos, Europa e Ásia, que tentam reunir num único documento a evidência existente na abordagem dos doentes com ELA. Contudo, escasseiam os estudos com evidência classe I ou II levando a que muitas das recomendações na abordagem da ELA sejam baseadas em consensos de grupos de especialistas de renome na área.^{1,9,18}

Abordaremos os cuidados destacados nas diferentes *guidelines* internacionais, salientando o nível de evidência quando este se encontrar definido, sendo as restantes recomendações as indicadas por consenso dos diferentes grupos de especialistas.

Equipas Multidisciplinares^{9,18}

1. Todos os doentes com ELA devem ser tratados em centros com equipas multidisciplinares já que o tratamento nestes locais pode aumentar a sobrevivência, diminuir complicações médicas (nível B) e melhorar a qualidade de vida (nível C);
2. A equipa multidisciplinar deve ser constituída por: neurologista, pneumologista, médico de medicina física e de reabilitação, gastroenterologista, assistente social, terapeuta ocupacional, terapeuta da fala, fisioterapeuta, enfermeiro de reabilitação, nutricionista, psicólogo, dentista e médico de medicina paliativa (Fig. 1);
3. Os doentes devem ser reavaliados a cada 2-3 meses embora possam ser necessárias reavaliações mais



Figura 1- Modelo Multidisciplinar no Tratamento da ELA centrado no doente

frequentes nos meses após o diagnóstico ou nos estádios mais avançados da doença, e menos frequentes se a doença progredir lentamente;

4. A equipa deve manter contacto regular com o doente e os seus familiares entre as consultas;
5. Idealmente, o doente deve manter o seguimento com um único neurologista, em contacto próximo com o médico assistente dos cuidados de saúde primários;
6. A comunicação e coordenação entre a equipa multidisciplinar hospitalar, os cuidados de saúde primários, os serviços comunitários e a equipa paliativa deve ser eficaz.

Tratamento modificador da doença

Até á presente data o riluzol é o único fármaco que demonstrou desacelerar a progressão da ELA.^{9,18} A administração oral de 100 mg de riluzol diariamente aumentou a sobrevida ao 1 ano em 15% e prolongou a sobrevida em cerca de 3 meses após 18 meses de tratamento, existindo um claro efeito dose dependente. O ganho global na sobrevida pode estender-se entre 6 e 21 meses.^{5,9} É um fármaco seguro, sendo a fadiga um dos principais efeitos secundários, assim como a elevação das enzimas hepáticas. Neste momento, não existe evidência clara de quando o tratamento deve ser interrompido em doentes com doença avançada.^{9,19}

1. Todos os doentes com ELA devem ser tratados com riluzol, 50 mg duas vezes por dia (nível A);
2. O tratamento deve ser iniciado tão cedo quanto possível após o diagnóstico;
3. Expectativas realistas e potenciais efeitos secundários devem ser discutidos com o paciente e cuidadores;
4. Independentemente da história familiar, todos os doentes com doença neuromuscular progressiva e mutações genéticas da *SOD1* devem iniciar tratamento com riluzol;
5. De momento, não existe evidência suficiente para recomendação de tratamento com vitaminas, testosterona, antioxidantes como a coenzima Q10 e *gingko biloba*, imunoglobulina intravenosa, ciclosporina, interferão, copaxone, tripéptido KDI, fatores neurotróficos, ceftriaxone, creatina, gabapentina, minociclina, lítio ou células estaminais;
6. O edaravone foi aprovado em 2017 pela Foods and Drug Administration para o uso em doentes com ELA nos Estados Unidos (estando também aprovado no Japão e Coreia do Sul) contudo não obteve ainda aprovação para o seu uso na Europa.²⁰

Tratamento Sintomático^{9,18}

O tratamento sintomático dos doentes com ELA tem como objetivo a melhoria da qualidade de vida dos pacientes e dos cuidadores. Os sintomas devem ser geridos conforme vão surgindo e tornando-se incapacitantes.

Programa de Reabilitação

O programa de reabilitação dirigido ao tratamento dos doentes com ELA tem como objetivo a independência funcional, através de técnicas cinesiológicas adequadas, maximização da função ventilatória, tratamento da dor, abordagem das alterações da deglutição e comunicação, prescrição de produtos de apoio apropriados a cada fase da doença e tratamento sintomático, melhorando assim a qualidade de vida dos doentes e dos seus cuidadores.^{21,22} Desta forma, muitos dos sintomas abaixo descritos e o seu tratamento são parte integrante do âmbito de trabalho de intervenção do médico fisiatra e da restante equipa de reabilitação.

Técnicas cinesiológicas

1. Exercício aeróbio e fortalecimento muscular

A evidência quanto aos riscos e benefícios do exercício aeróbio e de fortalecimento muscular nos doentes com ELA é limitado a alguma evidência pré-clínica e a dois pequenos estudos clínicos.^{22,23} Em modelos animais de ELA, exercício aeróbio de moderada intensidade atrasou o início da doença e aumentou a sobrevida.²³⁻²⁵ Contrariamente, o exercício aeróbio de alta intensidade demonstrou ser prejudicial.^{23,24} Alguns pequenos estudos em doentes com ELA também sustentaram a segurança do exercício de intensidade moderada.^{23,24} Num pequeno estudo, 25 doentes foram randomizados para um programa de exercício de aeróbio de moderada intensidade envolvendo a maioria dos músculos dos 4 membros e tronco, em oposição a ausência de atividade física além do necessário para as atividades de vida diária. Foi demonstrada uma adequada tolerância ao programa de exercício, com menor declínio funcional na escala ALSFRS e na escala de espasticidade de Ashworth no grupo do exercício aos 3 meses de seguimento após o início do estudo.²⁶

Num segundo estudo controlado randomizado de exercício de aeróbio de moderada intensidade, 27 doentes com ELA também demonstraram melhor funcionalidade aos 6 meses na escala de ALSFRS, e em qualidade de vida, sem efeitos adversos, comparativamente com o grupo que não realizou exercício.²⁷

Assim, dada a inexistência de estudos de maiores dimensões e qualidade em doentes com ELA no que concerne ao exercício e reabilitação, a maioria da evidência atual é transposta de estudos efetuados noutras doenças neuromusculares.²² Podemos concluir que o exercício de

moderada intensidade é seguro nos doentes com ELA sendo que o esforço excessivo com consequente fadiga pós-exercício superior a 30 minutos e dor muscular prolongada devem ser evitados podendo refletir sinal de dano muscular.^{22,25}

Exercícios de fortalecimento muscular de moderada intensidade podem também ser utilizados como ferramenta para evitar o descondicionamento, não se prevendo, contudo, que possa efetivamente aumentar a força muscular nos doentes com ELA.²²

2. Alongamentos e mobilidade articular

De notar, que exercícios de alongamento e de mobilidade articular devem ser encorajados, iniciando-se desde os estadios iniciais da doença. Devem ter como alvo sobretudo as grandes articulações, prevenindo o desenvolvimento de contraturas dolorosas e limitadoras da função, e auxiliando a diminuir a espasticidade que poderá estar presente.^{22,28} O ajuste periódico do programa de reabilitação conforme a doença progride é de vital importância.^{22,28}

3. Hidroterapia

A utilização da hidroterapia com água a uma temperatura entre os 32 e os 34°C pode ser utilizada com o intuito de diminuir a espasticidade e consequentemente a dor nestes doentes.^{1,9,18}

4. Fisioterapia respiratória

A fraqueza progressiva dos músculos respiratórios torna um programa de reabilitação respiratória um dos pilares na reabilitação destes doentes, contudo existem muito poucos estudos nesta área.¹⁸

A tosse assistida manual permite o aumento em 11% e em 13% do pico de tosse em doentes com ELA bulbares e não bulbares respetivamente.

As técnicas adjuvantes da tosse podem incluir técnicas variadas como: manobras para higiene brônquica, treino de tosse eficaz, técnicas de hiperinsuflação com ambu (também conhecidas por manobras de *air stacking* – i.e. empilhamento de ar – são recomendadas quando o pico da tosse desce abaixo de 270 L/min) ou respiração glossofaringea.

Num nível mais avançado de doença, em que a diminuição do pico da tosse é mais acentuada, passar a haver também a indicação para utilização do in-exsufador mecânico (*cough assist*). Os insufladores-exsufadores mecânicos

permitem um aumento do pico de tosse após a sua utilização de 17% em indivíduos saudáveis controlo, 26% em doentes com ELA bulbares e 28% em doentes com ELA não bulbares. Estes aumentos também se verificam nos doentes traqueostomizados sendo mais eficaz que o uso isolado de aspiradores de secreções (evidência classe III).¹⁸ Os *cough-assist*, para além de aumentarem o pico da tosse, permitem também o recrutamento alveolar e a diminuição ou resolução de atelectasias, com consequente melhoria da ventilação / perfusão. Desta forma, o *cough assist* pode ser considerado parte integrante do programa de reabilitação nos doentes com ELA que apresentam uma diminuição do pico de tosse, particularmente durante infeções respiratórias agudas (nível C)¹⁸ e deve ser iniciado quando o pico de tosse desce abaixo de 270 L/min (evidência classe III),¹⁸ podendo contudo ser benéfico a partir de valores abaixo dos 350 L/min.¹⁸

Relativamente aos *high frequency chest wall oscillation devices*, não existe evidência suficiente que permita suportar ou refutar o seu uso.¹⁸

O fortalecimento dos músculos inspiratórios pode ser realizado utilizando várias técnicas, contudo a mais usada integra um aparelho de *threshold* prescrito durante 10 minutos divididos em 2 a 3 sessões diárias, podendo a resistência do aparelho ser progressivamente aumentada consoante a tolerância do doente.²⁹ A pressão utilizada no aparelho de *threshold* poderá ser de 30% a 40% da pressão inspiratória máxima determinada de forma individualizada através de testes de função pulmonar.³⁰

A força dos músculos inspiratórios é um significativo fator preditor independente de sobrevivência em indivíduos com doença inicial,³⁰ sendo que a amplitude de resposta do nervo frénico é um indicador prognóstico independente de sobrevivência na ELA.³¹

Não existem estudos de qualidade e especificamente realizados neste grupo de doentes, que indiquem quais exercícios respiratórios mais adequados nos programas de reabilitação respiratória, nem a frequência ideal com que devem ser realizados. É, contudo, consensual a sua utilização a uma intensidade baixa a moderada e respeitando os sinais de fadiga dos doentes.²²

Existem muitas outras técnicas de cinesiterapia respiratória que podem ser utilizadas para o tratamento dos doentes com ELA, mas cujo benefício se encontra sobretudo documentado em doentes com doenças neuromusculares pelo que não foram detalhados no presente artigo.¹⁸

Tabela 4 - Recomendações Empíricas na Reabilitação de doentes com ELA²²

Técnica Cinesiológica	Potencial Benefício	Considerações Práticas
Alongamentos	Prevenção e tratamento de contraturas, podem diminuir a dor e a espasticidade;	<ul style="list-style-type: none"> • Iniciar precocemente no decurso da doença e incorporar na rotina diária com a participação do cuidador;
Fortalecimento muscular	Papel potencial na manutenção do trofismo e força muscular;	<ul style="list-style-type: none"> • Não realizar em músculos sem força antigravítica; • Evitar exercícios de alta intensidade causando fadiga ou dispneia; • Evitar fortalecimento muscular excêntrico; • Progredir lentamente (<i>"start low, go slow"</i>);
Exercício aeróbio	Papel potencial na redução do descondicionamento e na melhoria do sono, humor, espasticidade e qualidade de vida;	<ul style="list-style-type: none"> • A nível moderado submáximo; • Se o doente não conseguir falar confortavelmente durante a realização dos exercícios, o programa é demasiado vigoroso; • Progredir conforme tolerância (<i>"start low, go slow"</i>); • Considerar programas comunitários que encorajem interação social e participação, como programas de desporto adaptados;
Hidroterapia	Papel potencial na diminuição da espasticidade e dor associada à mesma;	<ul style="list-style-type: none"> • Utilizar a água para imersão a uma temperatura entre os 32 e os 34°C;
Fisioterapia Respiratória	Fortalecimento dos músculos expiratórios e inspiratórios; Aumento da eficácia da tosse; Preditor independente de sobrevivência em indivíduos com doença inicial.	<ul style="list-style-type: none"> • <i>Cough-assist</i> deve idealmente ser iniciado nos doentes que apresentam uma diminuição do pico de tosse (< 270 L/min); a prescrição inicial deve ser sempre individualizada mas poderá ser iniciado da seguinte forma: ≥ 4 tratamentos/dia conforme necessidade; 4 ciclos de insuflação-exsuflação seguidos de 30 segundos de pausa; 5 séries para cada tratamento. Iniciar com pressões de +15 cmH₂O insuflação/-15 cmH₂O exsuflação, aumentando progressivamente 5 a 10 cmH₂O até atingir +40/-40 cmH₂O, mantendo as saturações periféricas de oxigénio > 94%. • Exercícios de intensidade baixa a moderada, respeitando sempre os sinais de fadiga e dispneia; • Para treino dos músculos inspiratórios pode ser usado um aparelho de <i>threshold</i> durante 10 minutos 2 a 3 sessões/dia, iniciando com pressões de 30 a 40% da pressão inspiratória máxima. Progredir em intensidade conforme tolerância até atingir 60% da pressão inspiratória máxima;

5. Atividades de vida diária e adaptação do meio

A terapia ocupacional, como a enfermagem de reabilitação, por sua vez, têm um papel essencial no treino de atividades de vida diária no doente com ELA, assim como no estudo e utilização de equipamento adaptativo para as diversas atividades, adaptando-o às necessidades individuais apresentadas pelo doente a cada momento.²⁸

Dor

Classicamente a ELA é uma doença que por si não causa dor, mas esta pode ocorrer sobretudo como complicação secundária de disfunção músculo-esquelética devido a imobilidade, diminuição das amplitudes articulares e a dificuldade nos posicionamentos na cadeira de rodas ou no leito. Muitos doentes com ELA reportam dor mesmo em estádios iniciais da doença e esta dor está associada a diminuição da qualidade de vida.

O posicionamento adequado dos doentes em cadeira de rodas (CR) é crucial para o conforto e prevenção secundária de úlceras de pressão e lombalgia, muito frequentes nestes doentes.²²

Existe uma escassez de estudos do impacto dor e do seu tratamento em doentes com ELA, mas podem ser usadas diversas estratégias para o seu tratamento²² (Tabela 5).

Sialorreia

A sialorreia é comum e pode ser socialmente limitante devendo ser tratada sempre que seja considerada um problema pelo doente ou cuidadores:

1. Tratar a sialorreia com amitriptilina (10 mg três vezes por dia é geralmente suficiente), escopolamina oral ou transdérmica (1,5 mg a cada 3 dias) ou atropina em gotas (0,5% ou 1% três a quatro vezes ao dia sublingual) (consenso);

Tabela 5 - Tratamento da dor na ELA

Medidas Não Farmacológicas
Suporte lombar adequado na cadeira de rodas
Ajuste dos apoios de braços da cadeira de rodas
Espaldar alto da cadeira de rodas
Apoio cervical na cadeira de rodas
Cadeira de rodas com encosto rebatível/reclinável e assento basculante
Ensino de manobras de alívio de pressão ao paciente e cuidadores
Sling para coaptação gleno-humeral
Ortóteses de posicionamento
Técnicas cinesiológicas: Massagem, neuroestimulação elétrica transcutânea, crioterapia/calor, iontoforese, ultrassons, acupuntura, mobilização articular, alongamentos
Medidas Farmacológicas
Paracetamol
AINE's
Pregabalina, gabapentina
Amitriptilina
Opióides

2. Injeções de toxina botulínica nas glândulas parótidas / submandibulares é eficaz e geralmente bem tolerada, devendo ser usadas em doentes com sialorreia refratária (nível de evidência B para a toxina botulínica tipo B e nível C para a tipo A);
3. A irradiação das glândulas salivares pode ser considerada quando o tratamento farmacológico falhar (consenso);
4. A intervenção cirúrgica não é recomendada (consenso).

Cãibras

As cãibras podem ser um sintoma importante particularmente durante a noite interferindo com a qualidade de vida dos doentes.

1. Pode ser tentada a utilização de levetiracetam. Se insucesso terapêutico ou efeitos secundários importantes, sulfato de quinina (200 mg duas vezes por dia) pode ser benéfico (consenso);
2. Fisioterapia, exercício físico e/ou hidroterapia podem trazer benefícios (consenso).

Espasticidade

O tratamento padrão para a espasticidade na ELA é a fisioterapia (evidência classe III). Outras intervenções nomeadamente hidroterapia, calor, frio, ultrassons, estimulação elétrica, quimiodesnervação e em casos raros cirurgia já foram usados, mas não existem estudos controlados na ELA. Assim, as recomendações para o seu tratamento são:

1. Fisioterapia regular pode ajudar a diminuir a espasticidade (consenso);
2. Hidroterapia (32-34°C) e crioterapia podem ser considerados (consenso);
3. Fármacos antiespásticos como o baclofeno (30 a 80 mg/dia) e a tizanidina (6 a 24 mg/dia), devem ser tentados (consenso);
4. Se a espasticidade se mantiver severa apesar da medicação oral, baclofeno intratecal pode apresentar bons resultados (consenso).

Labilidade emocional pseudobulbar

Ocorre em pelo menos 50% dos pacientes com ELA independentemente da presença de sinais bulbares, não estando correlacionada com défice cognitivo. Os sintomas emocionais devem ser tratados apenas se interferirem com o dia-a-dia do doente:

1. Informar o doente e os familiares que a labilidade emocional não é sinal de uma alteração de humor

adicional, mas integrante da doença;

2. Amitriptilina, fluvoxamina ou escitalopram são geralmente suficientes (nível de evidência C);
3. Uma combinação de sulfato de quinidina com dextrometorfano (este último não existente no mercado português) mostrou-se efetiva (nível de evidência A).

Depressão e ansiedade

Depressão e ansiedade são frequentes em doentes com ELA e nos seus cuidadores, devendo sempre ser tratada em ambos.³² A ansiedade é particularmente prevalente nas fases iniciais e terminais da doença.³³

1. Amitriptilina ou mirtazapina devem ser usados para o tratamento da depressão sendo os inibidores seletivos da recaptção da serotonina preferíveis nos doentes idosos ou com défices cognitivos (consenso).
2. A ansiedade deve ser tratada com bupropiona ou benzodiazepinas como diazepam em comprimidos ou supositório (0,5 mg duas a três vezes por dia) ou lorazepam sublingual (consenso).

Insónia e fadiga

Insónia é frequente nos últimos meses de vida na ELA. Existem várias causas prováveis nomeadamente depressão, cãibras, dor ou dificuldade respiratória.

1. Amitriptilina, mirtazapina ou hipnóticos apropriados (ex: zolpidem) devem ser usados para tratar a insónia (consenso);
2. Pode ser considerado o tratamento com modafinil para as queixas de fadiga debilitante (nível de evidência A).

Trombose venosa

Os doentes com ELA têm um risco aumentado de TVP com uma incidência anual de pelo menos 2,7%.^{34,35} Este facto está relacionado com a imobilidade aumentada, diminuição da função respiratória e a idade do doente. Não existem estudos quanto ao tratamento da TVP em doentes com ELA.¹⁸ Recomenda-se:

1. A TVP deve ser tratada com anticoagulantes (consenso);
2. Devem ser otimizados os fatores de risco para TVP sendo recomendada fisioterapia, elevação dos membros e meias de compressão elástica (consenso);
3. Não existe evidência que permita a recomendação de anticoagulantes profiláticos.

Secreções brônquicas

A acumulação de muco é um fator de prognóstico negativo nos doentes com ELA tratados com VNI e é um problema frequentemente reportado sobretudo pelos doentes com atingimento bulbar. As recomendações para o seu tratamento são:

1. N-acetilcisteína 200-400 mg três vezes por dia pode ser benéfico (consenso);
2. Recetores beta-antagonistas e nebulização com solução salina e/ou broncodilatador anticolinérgico e/ou mucolítico e/ou furosemida podem ser usados em combinação. Os mucolíticos só devem ser usados em doentes com pico de tosse suficiente para uma tosse eficaz (consenso);
3. O uso de AMBU nomeadamente através de técnicas de *air stacking* (hiperinsuflação pulmonar) pode ser útil, particularmente em vigência de um quadro de infeção respiratória (consenso);
4. Podem ser usados um aspirador doméstico e um humidificador de ambiente (consenso).

Abordagem da insuficiência respiratória

As complicações respiratórias são a principal causa de morte na ELA, primariamente devido a fraqueza diafragmática em combinação com o risco acrescido de aspiração e conseqüente infeção respiratória.³⁶ A maioria dos doentes são assintomáticos até a capacidade vital (CV) atingir menos de 50% do previsto.³⁷

A avaliação da função respiratória através da medição de indicadores como capacidade vital forçada, o pico máximo de tosse e a procura exaustiva de sinais e sintomas sugestivos de hipoventilação devem ser realizados regularmente.¹⁸

Alterações sanguíneas gasosas geralmente são achados tardios. A ventilação não invasiva (VNI) e, menos frequentemente, a ventilação invasiva (VI) são utilizadas para aliviar os sintomas e prolongar a sobrevida nestes doentes, contudo não existe evidência clara quanto aos critérios e ao momento adequado para o seu início.^{1,18} Na Europa, os critérios mais utilizados e aceites são os publicados pela European Federation of Neurological Societies (Tabela 6).

Tabela 6 - Critérios para início de ventilação não-invasiva¹

<p>Sintomas/sinais relacionados com a fraqueza dos músculos respiratórios.</p> <p>Pelo menos um dos seguintes:</p> <p>Dispneia</p> <p>Taquipneia</p> <p>Ortopneia</p> <p>Perturbações do sono devido a dessaturação noturna</p> <p>Cefaleias matinais</p> <p>Uso dos músculos acessórios da respiração em repouso</p> <p>Respiração paradoxal</p> <p>Fadiga diurna</p> <p>Sonolência diurna excessiva (caracterizada por <i>Epworth Sleepiness Score</i> > 9)</p>
<p>Sintomas/sinais relacionados com a fraqueza dos músculos respiratórios.</p> <p>Pelo menos um dos seguintes:</p> <p>Capacidade vital forçada < 80% do valor previsto</p> <p>Pressão inspiratória nasal máxima < 40 cmH₂O</p> <p>Pressão inspiratória máxima < 60 mmH₂O</p> <p>Dessaturação noturna significativa na oximetria de pulso noturna</p> <p>Gasometria arterial com pCO₂ > 45 mmHg</p>

A VI pode prolongar a sobrevida por vários anos, mas sem evidência de melhoria da qualidade de vida sendo que apresenta maior risco de complicações nomeadamente o desenvolvimento de síndrome de *locked-in*.^{21,22}

Há, portanto, que considerar as seguintes questões¹⁸:

1. A CV forçada e a CV são os parâmetros mais objetivos disponíveis para acompanhamento, e sempre que possível, devem ser realizados em sedestação, em pé e em decúbito (consenso);
2. A pressão nasal inspiratória (*sniff nasal pressure*) pode ser usada particularmente naqueles doentes com afeção bulbar grave que não permite a aferição da CV. Contudo, nenhuma medida é um preditor de insuficiência respiratória suficientemente sensível quando estamos perante envolvimento bulbar grave (consenso);
3. A oximetria noturna percutânea pode ser usada para monitorizar os sintomas de hipoventilação noturna (consenso);
4. Os sinais e sintomas de insuficiência respiratória devem levar a uma discussão com o paciente e seus cuidadores sobre as opções terapêuticas disponíveis e suas repercussões. A discussão precoce permite um planeamento antecipado e a construção de diretivas antecipadas de vontade do doente (consenso);
5. A VNI deve ser considerada previamente à VI se existirem sintomas de insuficiência respiratória (consenso);
6. A VNI pode prolongar a sobrevida por vários meses (nível de evidência A) e pode melhorar a qualidade de vida do doente (nível de evidência C);
7. O tratamento ativo das secreções brônquicas e o uso de dispositivos de auxílio da tosse pode melhorar a eficácia da ventilação assistida na ELA (consenso);
8. A VI é um procedimento que possui um grande impacto sobre os cuidadores e só deve ser iniciada após discussão informada (consenso);
9. A VI de emergência deve ser evitada a todo o custo através de discussão precoce sobre a fase terminal da doença com a coordenação da equipa de cuidados paliativos através da elaboração de diretivas antecipadas da vontade do paciente (consenso);
10. O tratamento isolado com oxigénio deve ter evitado já que pode exacerbar a retenção de dióxido de carbono e, em situações extremas, culminar em

paragem respiratória. Está ainda associado a queixas frequentes de secura oral. Deve ser usado apenas na hipoxia sintomática e muitas vezes associado à VNI (consenso).

Abordagem da disfagia

A perda de peso à data do diagnóstico é um fator de prognóstico independente para diminuição da sobrevida.³⁸ Dados apontam que os doentes com ELA apresentam uma taxa metabólica basal aumentada, o que leva a uma necessidade diária de ingestão calórica total superior.¹⁸ Os doentes devem ser avaliados tendo em conta os seguintes pontos:

1. Avaliação da disfunção bulbar através de um teste de rastreio da disfagia e do estado nutricional, incluindo o peso corporal, devem ser efetuados a cada consulta do doente (consenso);
2. Assim que a disfagia é detetada, o paciente deve ser encaminhado para consulta de nutrição e referenciado para terapia da fala. Devem ser esclarecidas as alterações necessárias na consistência da dieta e dos líquidos, iniciada suplementação calórica e proteica sempre que necessário, adaptadas estratégias compensatórias, técnicas de facilitação da deglutição e manobras de proteção da via aérea (consenso);
3. A orientação para colocação da gastrostomia é baseada em critérios de segurança e eficácia: presença de disfagia grave com risco de aspiração para todas as consistências testadas nos testes de cabeceira de rastreio da disfagia, ou aspiração para a via aérea visualizada durante avaliação por videofluoroscopia (evidência classe III); sinais de desidratação; refeições limitadas pela fadiga com a alimentação; sinais de desnutrição com diminuição igual ou superior a 10% peso corporal do doente desde a data do diagnóstico; diminuição da capacidade vital para menos de 50% do previsto – idealmente a gastrostomia deve ser colocada antes que se ultrapassem os valores mencionados (evidência classe IV);
4. A desnutrição debilita o sistema imunológico, aumentando a predisposição a infeções que, juntamente com a disfagia decorrente da perda progressiva da força muscular, aumenta ainda mais o risco de desenvolvimento de pneumonias de aspiração. Assim, a atitude expectante pode resultar em complicações infecciosas sérias, bem como a um risco maior de intercorrências respiratórias durante a colocação da gastrostomia;

5. Quando a colocação de gastrostomia endoscópica (PEG) está indicada, o paciente e os cuidadores devem ser informados dos riscos e benefícios do procedimento, deve ser enfatizado que o paciente poderá continuar alimentação por via oral pelo período que for possível e que adiar o procedimento para uma fase mais tardia da doença acarreta o aumento dos riscos do procedimento (consenso);
6. A gastrostomia radiológica (PRG) é uma alternativa à PEG quando o risco para a colocação da última for considerado excessivo. Sobretudo em doentes com capacidade vital forçada situada entre os 50% e os 30% do previsto (consenso);
7. O uso de SNG para a alimentação pode ser usada por curta duração ou quando a colocação de PEG/PRG não for possível (consenso);
8. A nutrição parentérica domiciliária, quando aceite pelo doente, pode ser usada como alternativa à alimentação entérica em doentes com doença avançada e insuficiência respiratória grave que impeçam a colocação de PEG (evidência classe IV).

Abordagem das Alterações de Comunicação

A maioria das dificuldades de comunicação dos pacientes com ELA resulta da disartria. Contudo, alterações subtis na linguagem podem ocorrer sendo por vezes apenas identificadas perante testes neuropsicológicos formais.³⁹

O objetivo primordial deve ser focado na otimização da eficácia da comunicação, com especial atenção a comunicação interpessoal significativa com o cuidador primário e a família. Para tal devem ser utilizadas estratégias de comunicação efetivas e introduzidos sistemas de comunicação alternativos. Estes sistemas aumentam substancialmente a qualidade de vida dos pacientes e dos cuidadores.¹⁸

É muito importante abordar a questão da comunicação cedo no decurso da doença, de forma a permitir a discussão das diferentes opções e estratégias com o doente e os cuidadores, permitindo opções que em estádios avançados da doença se tornam impossíveis.^{18,21,22}

Existem diversos sistemas de comunicação alternativos, sendo que nos sistemas eletrónicos apenas alguns se encontram adaptados à língua portuguesa (PT).^{9,40,41} Nos últimos anos têm surgido cada vez mais opções permitindo uma oferta mais diversificada aos doentes:

- Amplificadores sonoros;
- Tábuas de comunicação com imagens / letras ou

tábuas com frases e palavras pré-definidas pelo doente e cuidador;

- Sistemas sim/não/talvez com piscar de olhos ou movimentos oculares predefinidos;
- Sistemas de frases pré-gravadas pelo doente através de um gravador portátil;
- *MegaBee*TM;
- Aplicações móveis: *Speak It*, *Small for Aphasia*, *Locabulary*, *Proloquo2Go*; *GridPlayer-iOS* (disponível em PT), *PT Magic Contact-Android*TM (disponível em PT);
- Geradores eletrónicos de discurso: *VMax* da Dynavox, *ECO* da Prentke Romich, *Lightwriter* da Tobii/ATI;
- Sistemas por controlo ocular: *Magic Eye*, *Eye Max*, *Accent NuEye*; *PTGRID 3* (disponível em PT), *PT Magic Key* (disponível em PT).

Estes devem ser utilizados de forma individualizada tendo em conta o estadio da doença em que o doente se encontra, o nível de escolaridade, a preferência do doente, e a capacidade de aprendizagem, sendo que nenhum aspeto deve ser descurado no momento da escolha do mesmo.³⁹

São recomendados os seguintes cuidados¹⁸:

1. Avaliação regular, a cada 3-6 meses, da fala e da linguagem por um terapeuta da fala experiente (consenso);
2. Todos os doentes com alterações precoces na linguagem devem ser avaliados através de testes neuropsicológicos (consenso);
3. Devem ser usados, sempre que necessários, meios de comunicação alternativos (desde os mais simples aos mais complexos) de forma individualizada e oferecendo o treino e suporte necessários a cada caso (consenso).

Abordagem da disfunção cognitiva nos doentes com ELA

Cerca de 5% - 15% dos doentes com ELA apresentam critérios diagnósticos de demência frontotemporal (evidência classe III) sendo que outro terço apresenta disfunção cognitiva ou alterações comportamentais leves.⁴² Os sintomas de disfunção cognitiva podem surgir antes ou após o início dos sintomas motores e estão associados a pior prognóstico.¹⁸

Ferramentas de rastreio rápidas, que incluem testes de

fluência verbal, podem identificar doentes em que uma avaliação neuropsicológica mais detalhada é mandatória (nível de evidência C).¹⁸

Em todos os pacientes com síndromes frontais e alterações executivas, devem ser tomadas medidas para o consentimento informado durante as tomadas de decisão, podendo ser necessário levar em consideração a capacidade do doente para tais atos. Assim, todos os profissionais de saúde envolvidos e os cuidadores devem ser informados da presença destas alterações e preparados para o seu tratamento.¹⁸

Impacto psicológico da ELA nos doentes e nos cuidadores

Embora o impacto psicológico nos doentes com ELA e nos seus cuidadores esteja bem estudado, nomeadamente a nível da qualidade de vida, depressão, ansiedade, espiritualidade e desesperança, e tenha sido alvo de múltiplos estudos, não existem estudos especificamente direcionados para as melhores estratégias de intervenção psicológica nestes doentes ou nos seus cuidadores.⁴³

Sabe-se, contudo, extrapolando de estudos com doentes com outras doenças terminais e neurodegenerativas, que a intervenção psicológica permite, ao doente e aos cuidadores, uma maior capacidade de *coping* com o diagnóstico, redução dos níveis de ansiedade e de depressão, melhoria da autoestima, das relações interpessoais e, conseqüentemente, da qualidade de vida.^{43,44}

Cuidados de conforto, paliativos e de fim-da-vida

Os doentes com ELA devem ser referenciados precocemente a uma equipa de cuidados paliativos devendo esta equipa estar incorporada no âmbito geral do plano de cuidados para o doente desde o diagnóstico.⁴⁵

1. Sempre que possível, deve ser oferecida precocemente informação ao doente por uma equipa de cuidados paliativos (consenso);
2. Deve ser iniciada a discussão a respeito das decisões de fim-da-vida assim que o doente as questione ou proporcione a oportunidade de discussão das mesmas (consenso);
3. Devem ser apresentadas as opções existentes de suporte ventilatório se o paciente apresentar dispneia, outros sinais de hipoventilação ou CV forçada <50% do previsto (consenso);

4. Informar o paciente sobre a legislação relativa ao testamento vital: diretivas antecipadas da vontade e nomeação de um ou mais procuradores de cuidados de saúde (consenso);
5. As preferências do paciente a respeito de medidas de suporte de vida devem ser reavaliadas, pelo menos, a cada 6 meses (consenso);
6. No tratamento da dispneia e/ou da dor intratável, podem ser usados opioides isolados ou em associação com benzodiazepinas se estiver presente ansiedade. A titulação da dose de acordo com os sintomas raramente ou nunca resulta em depressão respiratória ameaçadora da vida (consenso);
7. Perante a agitação e confusão resultantes da hipercapnia podem ser usados neurolépticos (clorpromazina 12,5 mg a cada 4-12 horas por via oral, intravenosa ou parentérica) (consenso).

Conclusão

A ELA apresenta-se como uma doença com uma incidência relativamente baixa e sobrevida curta, o que leva a que existam poucos estudos nesta população de doentes. Assim, a maioria das recomendações no tratamento destes doentes é baseada em consensos de especialistas, muitas vezes extrapolados de outras doenças neurológicas, e de conhecimento empírico.

Desta forma, a investigação no âmbito da ELA, com estudos randomizados e duplos-cegos mostra-se de importância vital para o tratamento adequado destes doentes e para a evolução futura da Medicina neste campo.

É primordial o acompanhamento multidisciplinar destes doentes, sendo o papel de cada elemento da equipa e a coordenação entre todos essencial. A avaliação atenta e regular dos doentes, o conhecimento acerca das diferentes vertentes do tratamento e a contínua atualização de todos os elementos da equipa para o conhecimento dos tratamentos na vanguarda e novos estudos nesta área fazem parte também do papel de cada profissional. Tudo para que, em conjunto, se possa melhorar a sobrevida, a funcionalidade e a qualidade de vida dos doentes afetados com ELA.

Esta revisão pretende assim agrupar o conhecimento corrente acerca do diagnóstico e tratamento da ELA numa tentativa de facilitar a prática clínica das equipas multidisciplinares que seguem estes doentes.

Referências / References

- Andersen P, Abrahams S, Borasio G, Carvalho M, Chioe A, Van Damme P, et al. EFNS guidelines on the Clinical Management of Amyotrophic Lateral Sclerosis (MALS) – revised report of an EFNS task force. *Eur J Neurol*. 2012; 19: 350–75.
- Forsgren L, Almay BG, Holmgren G, Wall S. Epidemiology of motor neuron disease in northern Sweden. *Acta Neurol Scand*. 1983; 68: 20–9.
- Alonso A, Logroschino G, Jick SS, Hernan MA. Incidence and lifetime risk of motor neuron disease in the United Kingdom: a population-based study. *Eur J Neurol*. 2009;16: 745–51. doi: 10.1111/j.1468-1331.2009.02586.x.
- Chio, A, Mora, G, Calvo, A, Mazzini, L, Bottacchi E, Mutani R. Epidemiology of ALS in Italy: A 10-year prospective population-based study. *Neurology*. 2009; 72: 725–31.
- Miller RG, Mitchell JD, Moore DH. Riluzole for amyotrophic lateral sclerosis (ALS)/motor neuron disease (MND) 2012. *Cochrane Database Syst Rev*. 2012;2012:CD001447. doi: 10.1002/14651858.CD001447
- Andersen P, Abrahams S, Borasio G, Carvalho M, Chioe A, Van Damme P, et al. Management of amyotrophic lateral sclerosis. In: Gilhus NE, Barnes MP, Brainin M eds. *European Handbook of Neurological Management*, 2nd ed.. Chichester: Wiley-Blackwell; 2010. p. 283–310.
- Hardiman O, van den Berg LH, Kiernan MC. Clinical diagnosis and management of amyotrophic lateral sclerosis. *Nat Rev Neurol*. 2011;7:639–49.
- Wijesekera LC, Leigh PN. Amyotrophic lateral sclerosis. *Orphanet J Rare Dis*. 2009; 4:3.
- Xerez DR. Reabilitação na Esclerose Lateral Amiotrófica: revisão da literatura. *Acta Fisiátrica São Paulo*. 2008;15:182-8.
- Kimura F, Fujimura C, Ishida S, Nakajima H, Furutama D, Uehara H, et al. Progression rate of ALSFRS-R at time of diagnosis predicts survival time in ALS. *Neurology*. 2006;66:265-7.
- Kaufmann P, Levy G, Thompson JL, Delbene ML, Battista V, Gordon PH, et al. The ALSFRS predicts survival time in an ALS clinic population. *Neurology*. 2005;64:38-43.
- Turner MR, Talbot K. Mimics and chameleons in motor neurone disease. *Pract Neurol*. 2013;13:153-64. doi: 10.1136/practneurol-2013-000557.
- Brooks BR, Miller RG, Swash M, Munsat TL. El Escorial revisited: revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord*. 2001; 1:293-9.
- Carvalho M, Swash M. Awaji diagnostic algorithm increases sensitivity of El Escorial criteria for ALS diagnosis. *Amyotroph Lateral Scler*. 2009; 10: 53–7.
- Douglass CP, Kandler RH, Shaw PJ, McDermott CJ. An evaluation of neurophysiological criteria used in the diagnosis of motor neurone disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2010; 81: 646–9.
- Schrooten M, Smetcoren C, Robberecht W, Van Damme P. Benefit of the Awaji diagnostic algorithm for amyotrophic lateral sclerosis: a prospective study. *Ann Neurol*. 2011; 70: 79–83.
- Okita T, Nodera H, Shibuta Y, Nodera A, Asanuma K, Shimatani Y, et al. Can Awaji ALS criteria provide earlier diagnosis than the revised El Escorial criteria? *J Neurol Sci*. 2011; 302: 29–32.
- Miller RG, Jackson CE, Kasarskis EJ. Practice Parameter update: The care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: Drug, nutritional, and respiratory therapies (an evidence-based review). Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology. *Neurology*. 2009;73:1218-26. doi: 10.1212/WNL.0b013e3181bc0141.
- Bensimon G, Lacomblez L, Delumeau JC, Bejuit R, Truffinet P, Meininger V. A study of riluzole in the treatment of advanced stage or elderly patients with amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol*. 2002; 249: 609–15.
- Cruz MP. Edaravone (radicava). A novel neuroprotective agent for the treatment of amyotrophic lateral sclerosis. *P T*. 2018;43:25-8.
- Majmudar S, Wu J, Paganoni S. Rehabilitation in amyotrophic lateral sclerosis: why it matters. *Muscle Nerve*. 2014; 50: 4–13. doi:10.1002/mus.24202.
- Paganoni S, Karam C, Joyce N, Bedlack R, Carter GT. Comprehensive rehabilitative care across the spectrum of Amyotrophic Lateral Sclerosis. *NeuroRehabilitation*. 2015;37: 53–68.
- Dal Bello-Haas V, Florence JM. Therapeutic exercise for people with amyotrophic lateral sclerosis or motor neuron disease. *Cochrane Database Syst Rev*. 2013;31:5:CD005229.
- Chen A, Montes J, Mitsumoto H. The Role of Exercise in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Phys Med Rehabil Clin N Am*. 2008; 19: 545–57.
- Almeida JP, Silvestre R, Pinto AC, Carvalho M. Exercise and amyotrophic lateral sclerosis. *Neurol Sci*. 2012;33:9-15.
- Drory VE, Goltsman E, Reznik JG, Mosek A, Korczyn AD. The value of muscle exercise in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Sci*. 2001; 91: 133-7.
- Bello-Haas VD, Florenc, JM, Kloos AD, Scheirbecker LG, Hayes SM, Pioro EP, et al. A randomized controlled trial of resistance exercise in individuals with ALS. *Neurology*. 2007; 68: 2003-7. doi: 10.1212/01.wnl.0000264418.92308.a4.
- Majmudar S, Wu J, Paganoni S. Rehabilitation In Amyotrophic Lateral Sclerosis: Why It Matters. *Muscle Nerve*. 2014; 50: 4–13. doi:10.1002/mus.24202.
- Macpherson CE, Clare C. Pulmonary physical therapy techniques to enhance survival in amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review. *J Neurol Phys Ther*. 2016;40:165-75. doi: 10.1097/NPT.0000000000000136.
- Pinto S, Carvalho M. Can inspiratory muscle training increase survival in early-affected amyotrophic lateral sclerosis patients? *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener*. 2013;14:124-6. doi: 10.3109/17482968.2012.726227.
- Pinto S, Pinto A, de Carvalho M. Phrenic nerve studies predict survival in amyotrophic lateral sclerosis. *Clin Neurophysiol*. 2012;123:2454-9. doi: 10.1016/j.clinph.2012.05.012.
- Vignola A, Guzzo A, Calvo A, Moglia C, Pessia A, Cavallo E, et al. Anxiety undermines quality of life in ALS patients and caregivers. *Eur J Neurol*. 2008; 15: 1231–6.
- Wicks P, Abrahams S, Masi D, Hejda-Forde S, Leigh PN, Goldstein LH. Prevalence of depression in a 12-month consecutive sample of patients with ALS. *Eur J Neurol*. 2007; 14: 993–1001.
- Elman LB, Siderowf A, Houseman G, Kelley M, McCluskey LF. Venous thrombosis in an ALS population over four years. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord*. 2005; 6: 246–9.
- Qureshi MM, Cudkovic ME, Zhang H, Raynor E. Increased incidence of deep venous thrombosis in ALS. *Neurology*. 2007; 68: 76–7.
- Gil J, Funalot B, Verschuere A. Causes of death amongst French patients with amyotrophic lateral sclerosis: a prospective study. *Eur J Neurol*. 2008; 15: 1245–51.
- Ng L, Khan F, Young CA, Galea M. Symptomatic treatments for amyotrophic

- lateral sclerosis/motor neuron disease. *Cochrane Database Syst Rev.* 2017. 1:CD011776. doi: 10.1002/14651858.CD011776.pub2.
38. Marin B, Desport JC, Kajeu P, Jesus P, Nicolaud B, Nicol M, et al. Alteration of nutritional status at diagnosis is a prognostic factor for survival of amyotrophic lateral sclerosis patients. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 2011; 82: 628–34.
39. Abrahams S, Leigh PN, Goldstein LH. Cognitive change in ALS: a prospective study. *Neurology.* 2005; 64: 1222–6.
40. Flaubert JL, Spicer CM, Jette AM, editors. *The Promise of Assistive Technology to Enhance Activity and Work Participation.* Washington: National Academies Press; 2017.
41. Fundação PT Soluções Especiais PT [consultado 2018 Junho] Disponível em: <http://www.fundacao.telecom.pt> [homepage na Internet].
42. Ringholz GM, Appel SH, Bradshaw M, Cooke NA, Mosnik DM, Schulz PE. Prevalence and patterns of cognitive impairment in sporadic ALS. *Neurology.* 2005; 65: 586–90.
43. Panigni F. Psychological wellbeing and quality of life in amyotrophic lateral sclerosis: A review. *Int J Psychol.* 2013;48:194-205. doi: 10.1080/00207594.2012.691977.
44. Harris M, Thomas G, Thomas M, Cafarella P, Stocks A, Greig J, McEvoy RD. Supporting wellbeing in motor neurone disease for patients, carers, social networks, and health professionals: A scoping review and synthesis. *Palliat Support Care.* 2018;16:228-37. doi: 10.1017/S1478951517000700.
45. Mitsumoto H, Bromberg M, Johnston W, Tandan R, Byock I, Lyon M et al. Promoting excellence in end-of-life care in ALS. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord.* 2005; 6: 145–54.