

Novos Critérios de Diagnóstico de Esclerose Lateral Amiotrófica

New Diagnostic Criteria for Amyotrophic Lateral Sclerosis

Gonçalo Gomes Engenheiro⁽¹⁾ | David Almeida e Reis⁽²⁾ | Ismael Carneiro⁽³⁾ | Rui Carvalho Santos⁽³⁾ | Ana Machado Lima⁽³⁾

Resposta ao artigo:

Saavedra M, Pereira F, Moreno B, Azevedo MJ. Recomendações na abordagem da esclerose lateral amiotrófica. *Rev Soc Por Med Fis Reabil.* 2020;32:101-19.

Palavras-chave: Esclerose Lateral Amiotrófica/diagnóstico; Padrões de Referência

Keywords: *Amyotrophic Lateral Sclerosis/ diagnosis; Reference Standards*

Exmo. Editor,

Desde a publicação do artigo de Saavedra M *et al*,¹ que realizou uma extensa e cuidada revisão do processo de diagnóstico e tratamento, com enfoque na reabilitação, do paciente com esclerose lateral amiotrófica (ELA), surgiram novos critérios de diagnóstico² que julgamos ser de relevo divulgar.

Em Setembro de 2019, um grupo de peritos internacional reuniu-se em Gold Coast, Austrália com o objetivo de rever o processo diagnóstico da ELA. Os peritos tinham vindo a reconhecer a complexidade dos critérios anteriores, com baixa confiabilidade interobservador mesmo entre médicos mais experientes, com a consequente exclusão de muitos doentes de ensaios clínicos por não preencherem critérios de doença “definitiva” ou “provável”. Além disso, existia uma notória dificuldade na comunicação do diagnóstico ao paciente e na sua interpretação, frequentemente permanecendo uma desconcertante dúvida diagnóstica quando os achados clínicos e/ou eletromiográficos não permitiam enquadrar o quadro clínico na categoria “ELA

definitiva”. Assim, da reunião resultou uma revisão dos critérios de diagnóstico (Tabela 1),² que se mantêm fundamentalmente clínicos, mas manifestamente mais simplificados, desde logo pela eliminação das categorias diagnósticas, as quais tinham estado presentes desde a sua primeira versão. A aplicação dos novos critérios permite, num determinado momento, confirmar ou refutar o diagnóstico de ELA. Outra das grandes novidades trazidas pelos critérios de Gold Coast é, pela primeira vez, o reconhecimento de que a ELA pode incluir alterações cognitivas, comportamentais e/ou psiquiátricas, embora estas ainda não sejam obrigatórias para o diagnóstico.²

Desde a publicação dos novos critérios de Gold Coast têm surgido vários estudos retrospectivos que os testaram e a experiência na sua utilização tem sido bastante favorável.³⁻⁵ Salienta-se um aumento na sensibilidade diagnóstica entre 3% e 10%^{3,4} e, sobretudo, um acréscimo significativo na elegibilidade dos pacientes para ensaios clínicos de potenciais fármacos modificadores de doença.⁵ Além destes dados, a aplicação dos critérios de Gold Coast promete proporcionar ao doente um diagnóstico mais assertivo.²

No seu conjunto estes dados têm levado a comunidade científica internacional a recomendar os critérios de Gold Coast para utilização na prática clínica e para seleção de doentes para ensaios clínicos. Por estes motivos consideramos relevante a sua divulgação à comunidade médica e científica nacional de Medicina Física e de Reabilitação, especialidade fulcral ao melhor tratamento das pessoas que sofrem desta doença extremamente debilitante.

(1) Serviço MFR - Centro Hospitalar de Entre o Douro e Vouga (CHEDV).

(2) Serviço MFR - Centro Hospitalar Universitário de São João.

(3) Centro de Reabilitação do Norte.

© Autor(es) (ou seu(s) empregador(es)) e Revista SPMFR 2022. Reutilização permitida de acordo com CC BY-NC. Nenhuma reutilização comercial.

© Author(s) (or their employer(s)) and SPMFR Journal 2022. Re-use permitted under CC BY-NC. No commercial re-use.

Autor correspondente: Gonçalo Gomes Engenheiro. email: goncalo.engenheiro@gmail.com. Orcid: <http://orcid.org/0000-0002-0408-8148>. Rua Dr. Cândido de Pinho, 4520-211 Santa Maria da Feira.

Data de submissão: dezembro 2022

Data de aceitação: janeiro 2023

Data de publicação: março 2023

Tabela 1 - Critérios para diagnóstico de esclerose lateral amiotrófica

1. Disfunção motora progressiva documentada pela história clínica ou avaliação clínica repetida, precedida de função motora normal, e
2. Presença de disfunção do neurónio motor superior ¹ e neurónio motor inferior ² em pelo menos 1 região corporal ³ (com a disfunção de ambos os neurónios a afetar a mesma região corporal caso apenas haja envolvimento de 1 região corporal) ou disfunção do neurónio motor inferior em pelo menos 2 regiões corporais, e
3. Investigações ⁴ excluindo outras doenças

Notas de rodapé:

¹Disfunção do neurónio motor superior implica a presença de pelo menos 1 dos seguintes achados clínicos:

1. Aumento dos reflexos tendinosos profundos, incluindo a presença de um reflexo num músculo clinicamente enfraquecido e atrofiado, ou extensão aos músculos adjacentes.
2. Presença de reflexos patológicos, incluindo o sinal de Hoffman, sinal de Babinski, reflexo adutor cruzado ou reflexo do beicinho.
3. Espasticidade
4. Lentificação e incoordenação nos movimentos voluntários, não atribuível a fraqueza com origem no neurónio motor inferior ou sinais de Parkinsonismo

²Disfunção do neurónio motor inferior num dado músculo requer uma das seguintes:

Evidência ao exame clínico de fraqueza muscular e atrofia muscular

Fraqueza muscular, e

Atrofia muscular

OU

Anomalias EMG que devem incluir:

Ambas as evidências de alterações neurogénicas crónicas, definidas por aumento da duração e/ou amplitude dos potenciais de unidade motora largos, com a presença de polifasia e a instabilidade de unidade motora considerada como evidência a favor não obrigatória.

E evidência de desenervação em curso, incluindo

Potenciais de fibrilhação ou ondas agudas positivas

potenciais de fasciculação

³Regiões corporais são definidas como bulbar, cervical, torácica e lombossagrada. Para se classificar como uma região na qual existe envolvimento do neurónio motor inferior, deve haver anomalias clínicas ou EMG em 2 músculos apendiculares innervados por raízes e nervos diferentes, ou 1 músculo bulbar, ou 1 músculo torácico.

⁴As investigações apropriadas dependem da apresentação clínica, e podem incluir estudos de condução nervosa e EMG, RM ou outro exame de imagem, estudos de fluidos sanguíneos ou LCE, ou outras modalidades conforme for clinicamente necessário.

EMG – eletromiografia; RM – ressonância magnética; LCE – líquido cerebrospinal

Conflitos de Interesse: Os autores declaram não possuir conflitos de interesse. Suporte Financeiro: O presente trabalho não foi suportado por nenhum subsídio o bolsa ou bolsa. Proveniência e Revisão por Pares: Não comissionado; revisão externa por pares.

Conflicts of Interest: The authors have no conflicts of interest to declare. Financial Support: This work has not received any contribution grant or scholarship. Provenance and Peer Review: Not commissioned; externally peer reviewed.

Referências / References

1. Saavedra M, Pereira F, Moreno B, Azevedo MJ. Recomendações na abordagem da esclerose lateral amiotrófica. *Rev Soc Por Med Fis Rehabil.* 2020;32:101-19.
2. Shefner JM, Al-Chalabi A, Baker MR, Cui LY, Carvalho M, Eisen A, et al. A proposal for new criteria for ALS. *Clin Neurophysiol.* 2020; 131:1975-8. doi: 10.1016/j.clinph.2020.04.005.
3. Hannaford A, Pavey N, van den Bos M, Geevasinga N, Menon P, Shefner JM, et al. Diagnostic Utility of Gold Coast Criteria in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Ann Neurol.* 2021;89:979-86. doi: 10.1002/ana.26045.
4. Shen D, Yang X, Wang Y, He D, Sun X, Cai Z, et al. The Gold Coast criteria increases the diagnostic sensitivity for amyotrophic lateral sclerosis in a Chinese population. *Transl Neurodegener.* 2021;10:28. doi: 10.1186/s40035-021-00253-2.
5. Jewett G, Khayambashi S, Frost GS, Beland B, Lee A, Hodgkinson Vet al. Gold Coast criteria expand clinical trial eligibility in amyotrophic lateral sclerosis. *Muscle Nerve.* 2022;66:397-403. doi: 10.1002/mus.27660.