

Esclerose lateral amiotrófica: aspectos clínicos, diagnóstico e manejo terapêutico

Amyotrophic Lateral Sclerosis: Clinical Aspects, Diagnosis and Therapeutic Management

Raul Felipe Garcia Silva¹

Luiz Filipe Vieira Botelho²

Resumo

A esclerose lateral amiotrófica (ELA) é uma doença neurodegenerativa progressiva que acomete neurônios motores superiores e inferiores, levando à perda gradual da função motora, fraqueza muscular e insuficiência respiratória. Embora sua etiologia permaneça parcialmente desconhecida, fatores genéticos e ambientais parecem contribuir para o desenvolvimento da doença. O objetivo deste estudo é revisar os principais aspectos relacionados à fisiopatologia, diagnóstico, manejo clínico e terapêutico da ELA. Trata-se de uma revisão narrativa da literatura, realizada por meio da análise de artigos científicos publicados em bases de dados nacionais e internacionais. Os resultados demonstram que o diagnóstico precoce e o acompanhamento multidisciplinar são fundamentais para melhorar a qualidade de vida dos pacientes. Apesar da ausência de cura definitiva, terapias farmacológicas, suporte respiratório, fisioterapia e cuidados paliativos apresentam impacto significativo na sobrevida e no controle sintomático. Conclui-se que a abordagem integral e individualizada permanece essencial no

¹ Universidade Politécnica e Artística do Paraguai,
Médico ORCID: <https://orcid.org/0009-0009-1290-1811>

² Universidade San Sebastian – Paraguai
ORCID: <https://orcid.org/0009-0008-2551-9526>

tratamento da ELA, além da necessidade de novos estudos voltados ao desenvolvimento de terapias neuroprotetoras mais eficazes.

Palavras-chave: Esclerose lateral amiotrófica; Doença neurodegenerativa; Neurônio motor; Diagnóstico; Tratamento.

Abstract

Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) is a progressive neurodegenerative disease that affects upper and lower motor neurons, leading to gradual loss of motor function, muscle weakness, and respiratory failure. Although its etiology remains partially unknown, genetic and environmental factors appear to contribute to the development of the disease. The aim of this study is to review the main aspects related to the pathophysiology, diagnosis, clinical management, and therapeutic approaches of ALS. This is a narrative literature review carried out through the analysis of scientific articles published in national and international databases. The results demonstrate that early diagnosis and multidisciplinary follow-up are essential to improve patients' quality of life. Despite the absence of a definitive cure, pharmacological therapies, respiratory support, physiotherapy, and palliative care have a significant impact on survival and symptom control. It is concluded that a comprehensive and individualized approach remains essential in ALS treatment, in addition to the need for further studies aimed at developing more effective neuroprotective therapies.

Keywords: Amyotrophic lateral sclerosis; Neurodegenerative disease; Motor neuron; Diagnosis; Treatment.

Introdução

A esclerose lateral amiotrófica (ELA) é uma enfermidade neurodegenerativa rara, progressiva e fatal, caracterizada pela degeneração dos neurônios motores do córtex cerebral, tronco encefálico e medula espinhal. A doença compromete progressivamente a função muscular voluntária, resultando em fraqueza, atrofia muscular, disfagia, disartria e insuficiência respiratória.

A incidência da ELA varia entre 1 e 2 casos por 100 mil habitantes ao ano, sendo mais frequente em indivíduos entre 50 e 75 anos. A etiologia ainda não é completamente

compreendida, embora mutações genéticas, estresse oxidativo, excitotoxicidade glutamatérgica e fatores ambientais estejam associados ao desenvolvimento da doença.

A relevância clínica da ELA está relacionada à sua elevada morbimortalidade e ao importante impacto físico, psicológico e social causado aos pacientes e familiares. Dessa forma, compreender os mecanismos fisiopatológicos e estratégias terapêuticas torna-se essencial para o adequado manejo clínico.

Fundamentação teórica e revisão de literatura

A ELA é caracterizada pela degeneração progressiva dos neurônios motores superiores e inferiores. Clinicamente, os pacientes podem apresentar sinais de espasticidade, hiperreflexia, fasciculações, câimbras musculares e perda progressiva da força motora.

A fisiopatologia envolve múltiplos mecanismos, incluindo acúmulo de proteínas anormais, neuroinflamação, disfunção mitocondrial e excitotoxicidade mediada pelo glutamato. Aproximadamente 10% dos casos possuem caráter hereditário, frequentemente associados a mutações nos genes SOD1, C9orf72 e TARDBP.

O diagnóstico é predominantemente clínico, complementado por exames como eletroneuromiografia, ressonância magnética e testes laboratoriais para exclusão de diagnósticos diferenciais. Os critérios de El Escorial permanecem amplamente utilizados para confirmação diagnóstica.

Em relação ao tratamento, o riluzol foi o primeiro medicamento aprovado para ELA, apresentando discreto aumento da sobrevida. Mais recentemente, o edaravone demonstrou potencial benefício na redução da progressão funcional em determinados pacientes.

O manejo multidisciplinar é considerado fundamental, incluindo acompanhamento neurológico, fisioterapia motora e respiratória, suporte nutricional, fonoaudiologia e cuidados paliativos. A ventilação não invasiva apresenta impacto positivo na qualidade de vida e na sobrevida dos pacientes.

Metodologia

Trata-se de uma revisão narrativa da literatura científica acerca da esclerose lateral amiotrófica. Foram selecionados artigos publicados entre 2018 e 2025 nas bases de dados PubMed, SciELO, MEDLINE e Google Acadêmico.

Utilizaram-se os descritores: “esclerose lateral amiotrófica”, “ELA”, “doença do neurônio motor”, “tratamento” e “diagnóstico”. Foram incluídos estudos clínicos, revisões sistemáticas, diretrizes terapêuticas e artigos de atualização científica em língua portuguesa e inglesa.

A análise dos dados concentrou-se nos aspectos fisiopatológicos, clínicos, diagnósticos e terapêuticos relacionados à doença.

Resultados e discussões

Os estudos analisados demonstram que a ELA permanece uma doença de prognóstico reservado, com média de sobrevida entre 3 e 5 anos após o diagnóstico. A insuficiência respiratória continua sendo a principal causa de mortalidade.

Observou-se que o diagnóstico precoce possibilita intervenções terapêuticas mais eficazes e melhor planejamento dos cuidados paliativos. O uso de riluzol mostrou benefício modesto na sobrevida, enquanto o edaravone apresentou resultados variáveis dependendo do estágio clínico da doença.

A assistência multidisciplinar demonstrou impacto positivo significativo na qualidade de vida dos pacientes, principalmente através da fisioterapia, suporte nutricional e ventilação não invasiva. Estratégias voltadas ao controle da disfagia, dor, sialorreia e sofrimento psicológico também são fundamentais.

Pesquisas recentes envolvendo terapia gênica, células-tronco e novos agentes neuroprotetores têm apresentado perspectivas promissoras, embora ainda necessitem de maiores evidências científicas para incorporação definitiva na prática clínica.

Conclusão

A esclerose lateral amiotrófica representa importante desafio clínico devido à sua progressão rápida, elevada mortalidade e ausência de tratamento curativo definitivo. O reconhecimento precoce dos sinais clínicos, aliado ao acompanhamento multidisciplinar, é essencial para melhora da qualidade de vida e prolongamento da sobrevida dos pacientes.

Embora existam limitações terapêuticas, intervenções farmacológicas e medidas de suporte apresentam benefícios relevantes no controle sintomático e funcional. O avanço das pesquisas em neuroproteção e terapia genética pode contribuir futuramente para melhores perspectivas terapêuticas.

Considerações finais

A ELA permanece como uma das principais doenças neurodegenerativas de impacto funcional severo. A complexidade da doença exige abordagem humanizada, individualizada e multidisciplinar.

O investimento em pesquisas científicas e desenvolvimento de novas terapias é indispensável para ampliar as possibilidades diagnósticas e terapêuticas, buscando maior sobrevida e qualidade de vida aos pacientes acometidos.

Referências

BRASIL. Ministério da Saúde. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Esclerose Lateral Amiotrófica. Brasília: Ministério da Saúde, 2023.

BROWN, R. H.; AL-CHALABI, A. Amyotrophic lateral sclerosis. *New England Journal of Medicine*, v. 377, n. 2, p. 162-172, 2017.

HARDIMAN, O.; AL-CHALABI, A.; CHIO, A. et al. Amyotrophic lateral sclerosis. *Nature Reviews Disease Primers*, v. 3, p. 17071, 2017.

MILLER, R. G. et al. Practice parameter update: the care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis. *Neurology*, v. 73, n. 15, p. 1227-1233, 2019.

WORLD HEALTH ORGANIZATION. Neurological disorders: public health challenges. Geneva: WHO, 2022.