

ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA:

ENTENDER PARA CUIDAR

Guia para profissionais e familiares sobre os cuidados com o portador de ELA



UFG
UNIVERSIDADE
FEDERAL DE GOIÁS

PPGAAS

PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM
ASSISTÊNCIA E AVALIAÇÃO EM SAÚDE

PROGRAMA DE
PÓS-GRADUAÇÃO EM
CIÊNCIAS DA SAÚDE
FACULDADE DE MEDICINA - FM



Todo o conteúdo apresentado neste livro é de responsabilidade do(s) autor(es).

Esta publicação está licenciada sob [CC BY-NC-ND 4.0](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/)

Conselho Editorial

Prof. Dr. Ednilson Sergio Ramalho de Souza - UFOPA

(Editor-Chefe)

Prof. Dr. Laecio Nobre de Macedo-UFMA

Prof. Dr. Aldrin Vianna de Santana-UNIFAP

Prof.^a. Dr.^a. Raquel Silvano Almeida-Unespar

Prof. Dr. Carlos Erick Brito de Sousa-UFMA

Prof.^a. Dr.^a. Ilka Kassandra Pereira Belfort-Faculdade Laboro

Prof.^a. Dr. Renata Cristina Lopes Andrade-FURG

Prof. Dr. Elias Rocha Gonçalves-IFF

Prof. Dr. Clézio dos Santos-UFRRJ

Prof. Dr. Rodrigo Luiz Fabri-UFJF

Prof. Dr. Manoel dos Santos Costa-IEMA

Prof.^a Dr.^a. Isabella Macário Ferro Cavalcanti-UFPE

Prof. Dr. Rodolfo Maduro Almeida-UFOPA

Prof. Dr. Deivid Alex dos Santos-UEL

Prof.^a Dr.^a. Maria de Fatima Vilhena da Silva-UFPA

Prof.^a Dr.^a. Dayse Marinho Martins-IEMA

Prof. Dr. Daniel Tarciso Martins Pereira-UFAM

Prof.^a Dr.^a. Elane da Silva Barbosa-UERN

Prof. Dr. Piter Anderson Severino de Jesus-Université Aix Marseille

Nossa missão é a difusão do conhecimento gerado no âmbito acadêmico por meio da organização e da publicação de livros científicos de fácil acesso, de baixo custo financeiro e de alta qualidade!

Nossa inspiração é acreditar que a ampla divulgação do conhecimento científico pode mudar para melhor o mundo em que vivemos!

Equipe RFB Editora

© 2024 Edição brasileira
by RFB Editora
© 2024 Texto
by Autor
Todos os direitos reservados

RFB Editora
CNPJ: 39.242.488/0001-07
91985661194
www.rfbeditora.com
adm@rfbeditora.com
Tv. Quintino Bocaiúva, 2301, Sala 713, Batista Campos,
Belém - PA, CEP: 66045-315

Editor-Chefe

Prof. Dr. Ednilson Ramalho

Diagramação e projeto gráfico

Autores

Revisão de texto e capa

Autores

Bibliotecária

Janaina Karina Alves Trigo Ramos-CRB

8/9166

Produtor editorial

Nazareno Da Luz

Dados Internacionais de Catalogação na publicação (CIP)



G943

Guia para profissionais e familiares sobre os cuidados com o portador de esclerose lateral amiotrófica / Ana Paula Oliveira Prado *et al.* – Belém: RFB, 2024.

Outros autores

Dhioغو da Cruz Pereira Bento

Angela Adamski da Silva Reis

Rodrigo da Silva Santos

Livro em PDF

34p.

ISBN: 978-65-5889-716-3

DOI: 10.46898/rfb.4ec539a8-20e7-41c9-a53d-12d43a3e2934

1. Guia para profissionais e familiares. I. Ana Paula Oliveira Prado *et al.* II. Título.

CDD 613

Índice para catálogo sistemático

I. Saúde.

ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA:

ENTENDER PARA CUIDAR

Guia para profissionais e familiares sobre os cuidados com o portador de ELA

1ª Edição

Ana Paula Oliveira Prado

Dhiogo da Cruz Pereira Bento

Profª. Dra. Angela Adamski da Silva Reis

Prof. Dr. Rodrigo da Silva Santos



Editor Chefe: Prof. Dr. Rodrigo da Silva Santos

Diagramação: Ana Paula Oliveira Prado

Capa: Ana Paula Oliveira Prado

Elaboração: Os autores

Revisão: Conselho editorial

Imagens: extraídas do site www.canva.com, exceto as figuras 1 e 2, que são de autoria própria e a foto 2 que foi extraída do artigo de Bento, et al., 2022.

É permitido realizar download, compartilhamento, bem como reprodução parcial ou total desta obra, desde que seja atribuído crédito aos autores, bem como a citação da fonte. A violação dos direitos autorais (Lei nº 9610/98) é crime estabelecido pelo artigo 184 do código penal.

Elaboração, Distribuição e Informação:

Núcleo de Pesquisas em Neurogenética (NeuroGene); Instituto de Ciências Biológicas II (ICBII); Universidade Federal de Goiás - Campus II - Samambaia; Goiânia-Goiás-Brasil, CEP: 74001-970; Tel.: +55 62 35211431/ +55 62 98169- 4000; E-mail: rdssantos@ufg.br.

Sobre este guia

Este guia oferece uma visão geral sobre a Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA), assim como orientações teóricas e práticas sobre as intervenções disponíveis para melhorar a qualidade de vida das pessoas diagnosticadas com ELA.

Destina-se aos profissionais de saúde que estão diretamente envolvidos com o cuidado destes pacientes, às famílias que possuem portadores de ELA e a todos os que desejam conhecer os aspectos mais importantes da doença.

Nosso objetivo com a elaboração deste documento é ser fonte de informações auxiliando no entendimento e manejo deste grupo de pacientes, considerando suas necessidades e encorajando-os a lutar diariamente, mesmo diante dos obstáculos impostos pela doença.

Somente com muito carinho, dedicação, conhecimento e apoio mútuo venceremos as dificuldades e proporcionaremos as pessoas com ELA uma vida cada vez melhor.

Um forte abraço,

Os autores!



Sumário

Capítulo 1: História da ELA	8
Histórico e Conceitos.....	8
Capítulo 2: Vamos entender a ELA?	9
Definição da ELA.....	9
Formas da ELA.....	10
Causas da ELA.....	10
Classificação da ELA e sintomas.....	11
Diagnóstico da ELA.....	13
Capítulo 3: Cuidando dos portadores de ELA	14
Tratamento medicamentoso.....	14
Tratamento medicamentoso dos sintomas.....	15
Equipe multidisciplinar nos cuidados da ELA.....	16
Capítulo 4: Dia a dia do portador de ELA	20
Equipamentos.....	20
Tecnologias assistivas.....	25
Assistência domiciliar (<i>home care</i>).....	27
Convivendo com a ELA.....	29
Considerações finais	30
Referências	30
Agradecimentos	32
Quem somos?	32
Sobre os autores	33



CAPÍTULO 1

HISTÓRIA DA ELA

Histórico e conceitos

No Brasil, a primeira descrição da Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) foi em 1909, e a partir das décadas de 1930 a 1940, ficou popularmente conhecida, principalmente nos Estados Unidos, como doença de *Lou Gehrig* em homenagem a um importante jogador de beisebol da época, morto precocemente aos 37 anos com diagnóstico da doença. As doenças neuromusculares (DNM) foram reconhecidas com maior notoriedade no ano de 1946, na Conferência Internacional de Saúde, em Nova York. Entre elas, a mais comum era a ELA e suas variantes.

Doença ou distúrbio do neurônio motor (DNM) são termos usados para se referir a qualquer doença que afete os neurônios motores. Designam distúrbios neurodegenerativos progressivos com etiologia e manifestações clínicas diferentes, mas com um evento final comum: perda de neurônios motores superiores e/ou inferiores. Essas patologias caracterizam-se por causarem apoptose neuronal, ou seja, dano na estrutura funcional celular, por alterações do DNA ou por estresse funcional. As DNM se distinguem na variabilidade de acometimento anatômico, com seletividade por locais e organelas específicas, levando as diferenças de apresentação clínica.

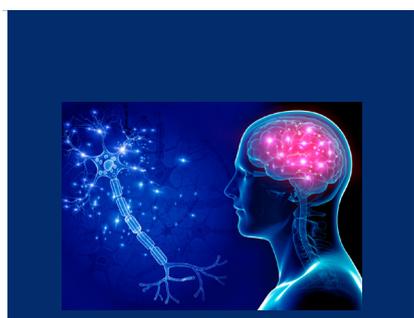
Apesar da ELA ser a DNM mais conhecida, outras três síndromes estão incluídas no grupo das motoneuronopatias: atrofia muscular progressiva (AMP), esclerose lateral primária (ELP) e paralisia bulbar progressiva (PBP). A identificação da forma da doença dependerá de quais neurônios motores são afetados, embora elas possam se sobrepor.

A AMP é uma condição clínica que se manifesta pelo comprometimento dos neurônios motores inferiores (NMI), com perda de células do corno anterior da medula e ausência de sinais de degeneração de neurônios motores superiores (NMS), ou seja, comprometimento puro de NMI e preservação de NMS. Manifestações de fraqueza muscular bulbar podem ou não estar presentes. Clinicamente, nota-se fraqueza e atrofia muscular, hipotonia e fasciculação, ocorrendo inicialmente de forma assimétrica e em membros superiores, progredindo para envolvimento de membros inferiores e músculos bulbares.

A ELP é uma condição oriunda da degeneração de neurônios motores superiores e preservação dos neurônios motores inferiores. Tais alterações se restringem ao córtex motor e tratos corticoespinhais. É uma manifestação rara, representando cerca de 2% das DNM. A doença cursa lenta e progressivamente para tetraplegia espástica, hiperreflexia, sinal de *Babinski* bilateral, disartria e labilidade emocional.

A PBP é uma doença do neurônio motor rara e progressiva, assim como as demais DNM, caracterizada pela degeneração seletiva dos neurônios motores da parte inferior do tronco cerebral, envolvendo os pares de nervos cranianos: glossofaríngeo (IX), vago (X) e hipoglosso (XII). O envolvimento de NMI pode estar presente. Atinge ambos os sexos, porém predomina-se no sexo feminino.

E por fim, a ELA, sendo a mais comum deste grupo e o objeto de estudo deste guia. Trata-se de uma doença progressiva do neurônio motor caracterizada por alterações degenerativas nos NMS e NMI. Os pacientes acometidos apresentam sinais e sintomas diversos, que vão se agravando com o passar do tempo. Ao longo do texto, analisaremos as características, formas de diagnóstico, tratamentos disponíveis e abordagem da equipe interdisciplinar para a doença.



CAPÍTULO 2

VAMOS ENTENDER A ELA?

Definição de ELA

A Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) é uma condição rara e de caráter progressivo que envolve os neurônios motores nas regiões do córtex motor primário, tronco cerebral, vias corticoespinhais e medula espinhal. Estes neurônios são células responsáveis por conduzir impulsos para os músculos gerando os movimentos do corpo.

Os neurônios motores superiores (NMS) ou primeiro neurônio transportam informações motoras do córtex motor através do tronco encefálico e da medula espinhal para os neurônios motores inferiores (NMI) ou segundo neurônio, que por sua vez se comunicam diretamente com os músculos. A degeneração destas células leva à paralisia do indivíduo de forma progressiva.

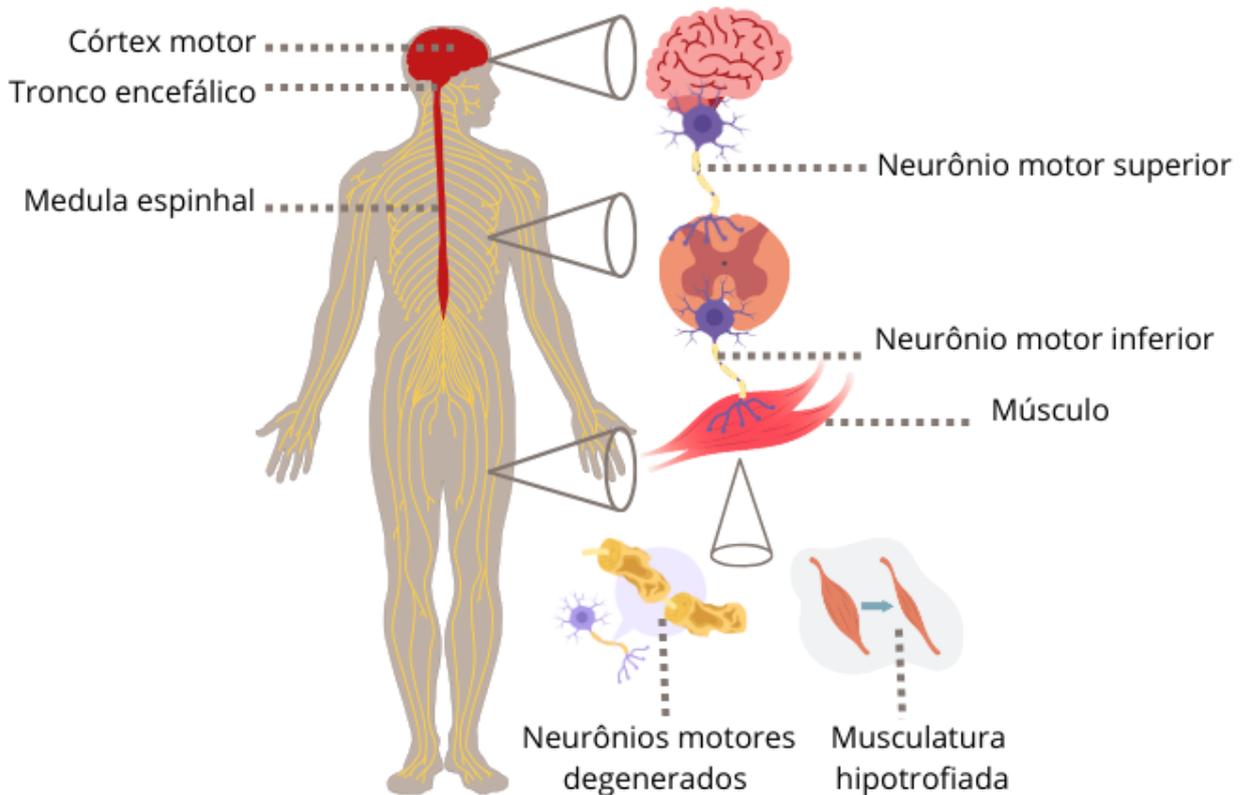


Figura 1. Os neurônios motores superiores (NMS) são responsáveis por enviar informações motoras do córtex motor através do tronco encefálico e medula espinhal para os neurônios motores inferiores (NMI), que estão diretamente ligados aos músculos. A morte destes neurônios leva a paralisia muscular e consequente incapacidade motora no indivíduo acometido pela doença.

Formas de ELA

Familiar ou Esporádica

A doença pode se expressar de duas formas, familiar ou esporádica. Cerca de 5 a 10% dos pacientes apresentam história familiar, ou seja, há outros indivíduos na família com a doença. Esses casos são geralmente herdados como traços dominantes e são denominados de ELA familiar.

Os demais casos, cerca de 90%, são considerados ELA esporádica, sendo na maioria das vezes de etiologia ainda não definida. Acredita-se que as suscetibilidades ambiental e genética interagem para eventualmente causar a doença em indivíduos com predisposição.

Causas da ELA

Uma pequena porcentagem dos casos de ELA são atribuídos a fatores genéticos, há estudos comprovando o envolvimento de mutações em alguns genes como *SOD1*, *TARDBP*, *FUS*, *OPTN*, *VCP*, *UBQLN2* e *C9ORF72*. No entanto, a maioria dos casos ainda apresenta etiologia obscura.

Os fatores que causam a ELA ainda não são totalmente esclarecidos e compreendidos pelo meio científico, porém a teoria mais aceita postula que a presença de suscetibilidade genética do indivíduo

associado a possíveis fatores de risco endógenos (hormônios sexuais) e exógenos (atividade física extenuante, traumatismos repetidos no crânio, exposição a substâncias tóxicas - principalmente pesticidas e metais pesados), funcionariam como um gatilho para o início da morte dos neurônios motores.

Esse processo de morte neuronal desencadeia a liberação de toxinas (glutamato, óxido nítrico, cálcio, radicais e metais livres) aos neurônios vizinhos, causando amplificação da lesão inicial, ou seja, a morte dos neurônios começa a ocorrer de forma progressiva e irreparável.

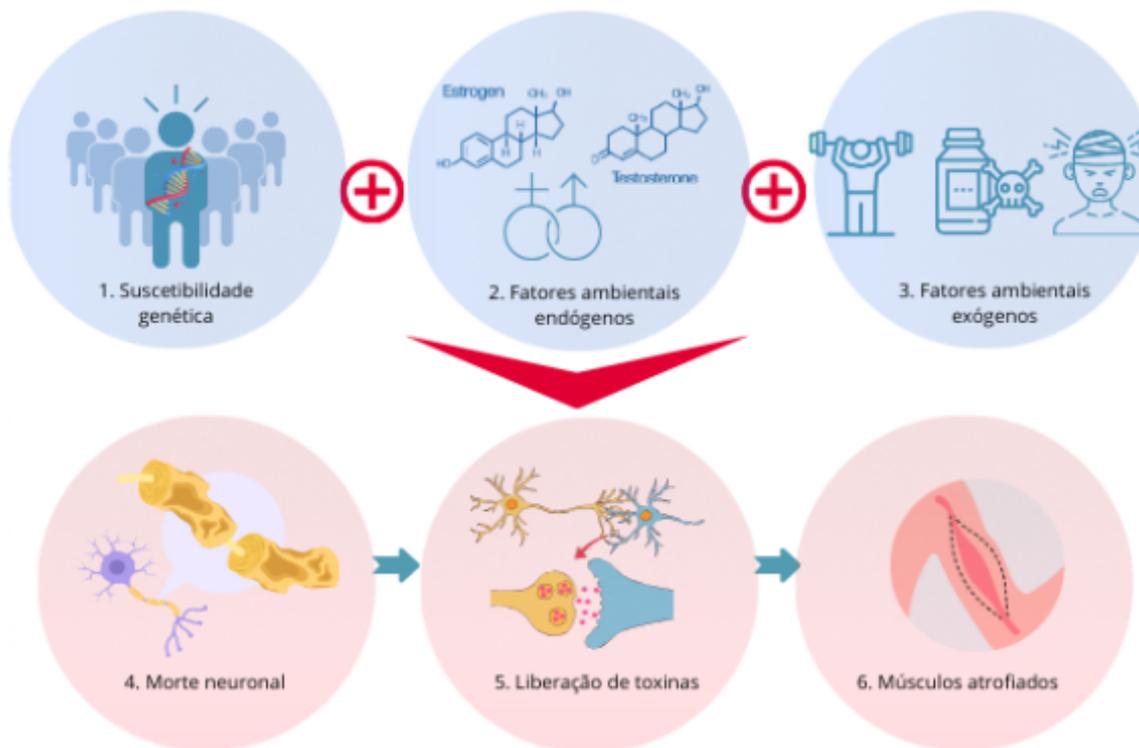


Figura 2. A presença de suscetibilidade genética associada a fatores ambientais endógenos (hormônios sexuais) e fatores ambientais exógenos (atividade física extenuante ao longo da vida, exposição a substâncias tóxicas e traumas repetidos no crânio) funcionariam como um gatilho para o início da morte neuronal, esta por sua vez desencadearia a liberação de toxinas aos neurônios adjacentes causando amplificação da lesão inicial e consequente atrofia muscular.

Classificação da ELA e sintomas

Clássica ou Bulbar

A ELA é classificada como clássica ou bulbar, o que ditará será o local de início dos sintomas.

A doença classificada como clássica apresenta manifestações iniciais nos membros, denotando que os neurônios motores superiores foram comprometidos no córtex motor. Os principais sintomas apresentados pelos portadores são: fraqueza, atrofia muscular, fasciculações e espasticidade. Por se tratar de uma doença progressiva, os pacientes enfrentam uma condição de risco à medida que a fraqueza dos músculos respiratórios progride.



Foto 1. Atrofia muscular

O paciente portador de ELA bulbar apresenta inicialmente sintomas relacionados a degeneração dos neurônios motores inferiores na região do tronco encefálico. A disfagia, disartria, disfonia e fasciculações de língua são precocemente notados, e este tipo da doença está relacionado com uma menor sobrevida. As mulheres são mais acometidas pela ELA bulbar.

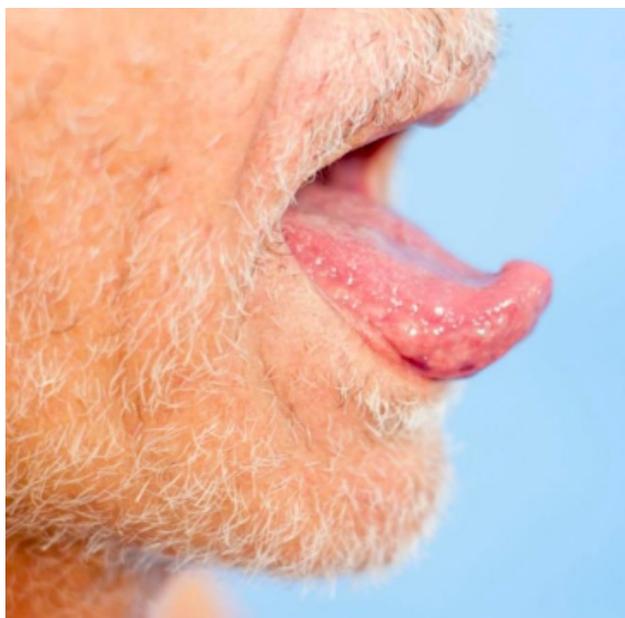


Foto 2. Atrofia e sulcos na língua.

Independente do local que a doença se manifeste inicialmente, o curso progressivo subsequente da ELA afeta as demais regiões do corpo, resultando em tetraplegia e disfunção respiratória representando a fase terminal da doença.

Diagnóstico da ELA

Os sintomas iniciais da ELA clássica, na maioria das vezes, se confundem com outras síndromes clínicas, quase sempre ortopédicas. Tal fato retarda o diagnóstico e conseqüentemente o início dos tratamentos disponíveis.

Testes para o diagnóstico definitivo de ELA ainda são inexistentes, sendo assim, o diagnóstico é feito através da avaliação clínica e exame de eletroneuromiografia, com evidência de sinais de lesão do neurônio motor inferior associado ao comprometimento clinicamente comprovado de alterações do neurônio motor superior, de evolução crônica e progressiva. É necessário também, a ausência de achados eletrofisiológicos e patológicos, característicos de outras doenças que expliquem a degeneração dos neurônios motores.

Um diagnóstico assertivo depende, além de exames complementares, de uma avaliação clínica minuciosa e para isso é fundamental que o profissional obtenha uma história detalhada do comprometimento apresentado pelo paciente, incluindo características do quadro clínico, início e evolução dos sinais e sintomas, dados familiares e um exame físico adequado.

Exames complementares

A eletroneuromiografia é um estudo elétrico, representado por gráficos, de nervos e músculos. Ela avalia o sistema nervoso periférico e investiga a presença de diversas doenças neuromusculares. Os sinais de degeneração dos NMI podem ser detectados objetivamente com a eletromiografia, ao contrário dos sinais dos NMS, que são de difícil detecção neste exame ou em quaisquer abordagens de neuroimagem, sendo portanto, notados no exame clínico.

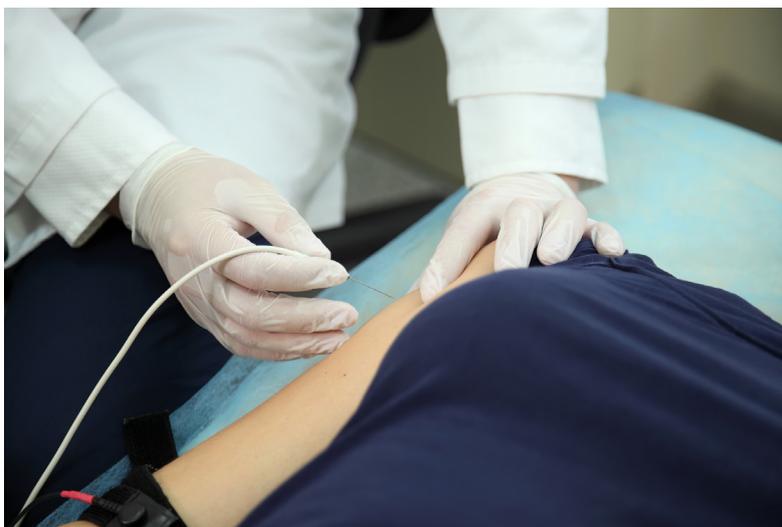


Foto 3. O exame de eletroneuromiografia avalia a função do sistema nervoso periférico (nervos, músculos e junção neuromuscular). É realizado em duas etapas, o estudo da condução nervosa (estimulação elétrica com eletrodos) e a eletromiografia de agulha (agulhas são levemente inseridas nos músculos avaliados).

A ressonância nuclear magnética pode demonstrar a distribuição e o grau de comprometimento dos músculos em diversos quadros de miopatias e também descarta a presença de outros quadros clínicos.



Foto 4. Equipamento para a realização da ressonância nuclear magnética, em muitos casos há a necessidade de sedação e acompanhamento do médico anestesiologista.

Os exames laboratoriais são de grande valia para a conclusão diagnóstica, principalmente a dosagem da enzima creatinoquinase (CK). A concentração sérica de CK depende de fatores como idade, sexo, etnia, atividade física e massa muscular. Valores aumentados da enzima estão relacionados a alterações das fibras musculares, quanto mais degeneradas estiverem e quanto maior a massa muscular do indivíduo, maior será a concentração plasmática de CK.

O fato de não haver nenhum teste definitivo para a doença, torna fundamental que os profissionais de saúde conheçam bem sobre a biologia da doença. O atraso no diagnóstico e conseqüentemente no início do tratamento, impacta diretamente na sobrevivência do indivíduo portador de ELA.



CAPÍTULO 3

CUIDANDO DOS PORTADORES DE ELA

Tratamento medicamentoso

Até a década de 1990, o manejo da ELA era apenas sintomático e basicamente de caráter paliativo. A partir de 12 de dezembro de 1995, o primeiro medicamento para tratamento da ELA foi aprovado pelo FDA (*Federal Drugs Administration*) dos Estados Unidos, o riluzol.

No Brasil, o riluzol é o único medicamento aprovado pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA) para o tratamento específico da ELA. É um fármaco com propriedades neuroprotetoras que bloqueia a neurotransmissão glutamatérgica no sistema nervoso central. Atua inibindo a liberação de

ácido glutâmico de neurônios cultivados, de fatias cerebrais e de neurônios corticoestriados *in vivo*. Astenia, náusea e elevação dos testes de função hepática, são os principais efeitos colaterais associados ao uso deste fármaco. O paciente deve passar por avaliação criteriosa e periódica das enzimas hepáticas durante o tratamento, é sugerido que os exames sejam realizados a cada três meses. Estima-se que o uso do riluzol aumente a sobrevida do portador de ELA em aproximadamente 2 a 3 meses.

Em 2021, O Ministério da Saúde publicou o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) da ELA, recomendando como tratamento específico a terapia com riluzol na dose de 50mg por via oral, a cada 12 horas, devendo ser utilizado uma hora antes ou duas horas após as refeições. Os principais desfechos esperados com o tratamento são melhora de sintomas bulbares e da função dos membros superiores e inferiores, e aumento da sobrevida.

Há um outro medicamento para tratamento da ELA liberado em 2017 nos Estados Unidos pela *Food and Drug Administration* (FDA) e em vários outros países, o edaravone. Ele atua clinicamente para retardar a progressão da doença, embora estudos que comprovem tal eficácia sejam escassos e controversos.

Recentemente a FDA aprovou o uso do rilyvrio, este fármaco foi desenvolvido com o intuito de reduzir a morte neuronal na ELA, atenuando simultaneamente o estresse do retículo endoplasmático e a disfunção mitocondrial. Dentre os efeitos colaterais, o mais prevalente foi relacionado ao trato gastrointestinal durante as duas primeiras semanas.

Reforçamos que a ANVISA, até o momento, liberou a comercialização somente do riluzol em território nacional.

Tratamento medicamentoso dos sintomas

Além do riluzol, que é o tratamento farmacológico específico para a ELA, há vários medicamentos que podem ser utilizados para a manejo dos sintomas apresentados pelo portador da doença.

O PCDT recomenda uma série de fármacos para proporcionar ao paciente uma melhor qualidade de vida e auxiliá-lo a manter a autonomia pelo maior tempo possível.

A seguir, estão listados os medicamentos recomendados e os outros tratamentos possíveis para alívio de cada sintoma:

Situação	Medicamentos 1ª linha	Medicamentos 2ª linha	Outros tratamentos	Comentários
Fasciculações	Carbamazepina 100-200 mg 2x/dia, VO.	Clonazepam 0,5 a 2 mg/dia, VO.	-	Ocorre na fase inicial da doença e raramente incomoda. Não há necessidade de tratamento, na maioria das vezes.
Espasticidade (vide o PCDT de espasticidade102)		Diazepam (5- 10 mg/dia).	Fisioterapia e hidroterapia em piscina aquecida (32 a 34 °C).	Efeitos adversos dos medicamentos: fadiga e náusea.
Sialorreia	Amitriptilina 25 a 75 mg/dia, VO ou Nortriptilina 10 a 100 mg/dia, VO.	Butilbrometo de escopolamina 10 mg 6/6h, VO.	Aspirações.	EA associado a anticolinérgico: sedação, obstipação, fadiga, impotência, retenção urinária, visão turva, taquicardia, hipotensão ortostática e tontura. Contraindicações: glaucoma, hipertrofia benigna da próstata ou distúrbios cardíacos de condução.
Laringoespasmo	Ranitidina 150 mg 2x/dia, VO Metoclopramida solução oral 4 mg/mL, 50 gotas, VO.	-	Mudança rápida da parte superior do corpo (sentado), respiração através do nariz, engolir repetidamente e respirando lentamente, com expiração pela boca.	Ocorre por fechamento súbito das cordas vocais resultando em apneia, é curta duração e é seguido de pânico. Precipitantes: contato de líquido (saliva) na laringe, fumo, álcool, refluxo gástrico, alimentos picantes.
Saliva espessa/ secreção brônquica		Cloridrato de propranolol 10mg 2xdia/VO. Nebulizar com solução salina e ipratrópio 0,25 mg/mL, 40 gotas 3 a 4x dia.	Umidificar o ar. Aumentar a ingestão de líquidos (incluindo, sucos de mamão ou abacaxi) e reduzir cafeína, leite ou álcool. Técnicas de empilhamento de ar.	A saliva espessa pode ser indicador de desidratação.
Dor	Dipirona, paracetamol ou ibuprofeno.	Paracetamol + codeína. Morfina.	Massagem; calor local; movimentos passivos; mudança de decúbito. TENS. Cama hospitalar.	Múltiplas causas (rigidez articular; pressão cutânea em única área; neuropática; câibras).
Labilidade emocional	Antidepressivos tricíclicos: Amitriptilina 25-75 mg/dia, VO ou Nortriptilina 10-100 mg/dia, VO. ISRS: Fluoxetina 10-30 mg/dia, VO.		-	EA dos ISRS: disfunção sexual, acatisia, distúrbio do sono e ansiedade.

Situação	Medicamentos 1ª linha	Medicamentos 2ª linha	Outros tratamentos	Comentários
Constipação	Lactulose 15 a 30ml/dia, VO.	Supositório retal de glicerol 72mg. Enema de glicerol 120 mg/mL solução retal.	Hidratação. Dieta rica em fibras, frutas, vegetais. (por exemplo, mamão, tamarindo, laranja, ameixa, manga, folhas em geral). Remoção manual caso impactação fecal (fecaloma).	Causas: mobilidade reduzida, redução da ingestão de líquidos/alimentos, efeitos colaterais de medicamentos. EA da lactulona: distensão abdominal, diarreia, flatulência e náusea.
Depressão	Amitriptilina 25-75 mg/dia, VO ou Nortriptilina 10-100 mg/dia, VO ou Fluoxetina 10-30 mg/dia, VO.		Suporte psicológico para o paciente e sua família. Práticas integrativas como a meditação, massoterapia, por exemplo.	A escolha do antidepressivo será segundo os sintomas associados.
Insônia	Amitriptilina 12,5 a 75 mg/dia, VO.		Cama hospitalar. Colchão pneumático. VNI.	Comum. Causas: depressão, ansiedade, hipoventilação noturna, dificuldade de se mover na cama, dor.
Ansiedade	Diazepam 2,5 a 10 mg 12/12 h, VO.	Clonazepam 0,5-2mg, à noite, VO.	Psicoterapia. Práticas integrativas como a meditação, massoterapia, por exemplo.	Os benzodiazepínicos apresentam risco de agravar a insuficiência respiratória, provocar tolerância e sintomas de abstinência.
Fadiga103	-	-	Fisioterapia motora.	Descartar causas secundárias: insuficiência respiratória, desnutrição, anemia, efeitos adversos de medicamentos e outras comorbidades.
Frequência/urgência urinária.	Amitriptilina 12,5-75 mg/dia, VO.		Evitar cafeína e álcool.	Não ocorre na fase inicial da doença. Alguns pacientes precisam urinar a cada 1-2 horas. Para pacientes com muita fraqueza, transferi-lo ao banheiro frequentemente pode ser difícil e demorado. Observar EA da oxibutinina e amitriptilina.

VO: por via oral. ISRS: inibidores seletivos da recaptação da serotonina. EA: efeitos adversos. AINE: anti-inflamatório não esteroidal. TENS: estimulação elétrica nervosa transcutânea. VNI: ventilação noturna não invasiva.

Fonte: Ministério da Saúde, Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Esclerose Lateral Amiotrófica, 2021.

Equipe interdisciplinar nos cuidados da ELA

Por se tratar de uma doença complexa e com comprometimentos sistêmicos, o portador de ELA necessita de cuidados especializados de uma equipe interdisciplinar. A combinação da farmacoterapia às outras intervenções terapêuticas pode aumentar a sobrevivência, retardar a progressão dos sintomas e melhorar a qualidade de vida do paciente.

O portador de ELA deve ser tratado em sua integralidade, sendo necessário que corpo, mente, espírito e relações sociais estejam em equilíbrio, cooperando para que os estágios avançados da doença sejam vividos de forma digna e com menor sofrimento.

Médico

O diagnóstico da doença é feito pelo médico, assim como a prescrição dos medicamentos para tratamento da doença e dos sintomas.

Algumas especialidades médicas estão diretamente relacionadas ao cuidado do paciente com ELA, entre elas: neurologista, pneumologista, cirurgião geral e torácico.

O neurologista e o pneumologista realizam consultas rotineiras, solicitam exames complementares, prescrevem medicações e adequam as dosagens necessárias para cada paciente.

Com o avançar da doença, as funções de deglutição, mastigação e todo o sistema orofacial ficará comprometido, impedindo o paciente de se alimentar pela via oral, fazendo-se necessário a realização de outra via alternativa de alimentação, a gastrostomia endoscópica percutânea (GEP). O cirurgião geral é o médico responsável pela realização deste procedimento.

Assim como a musculatura orofacial é atingida com a progressão da doença, os músculos respiratórios também são, e o paciente necessitará de suporte ventilatório em tempo integral, tornando necessário a realização da traqueostomia (TQT), procedimento realizado pelo cirurgião torácico.

Além destas especialidades, durante o curso da doença, outras podem ser requisitadas: cardiologista, nutrólogo e psiquiatra. A demanda dependerá de quais sintomas ou doença prévia o paciente apresenta.

Enfermeiro

A equipe de enfermagem, geralmente composta por técnicos de enfermagem e enfermeiros, é de suma importância nos cuidados com o paciente portador de ELA. São eles que conduzem as intervenções para prevenção e tratamento das lesões por pressão, realizam curativos, administram medicações, fluídos e alimentos de forma adequada para prevenir complicações do trato urinário e gastrointestinal.



Foto 5. As lesões por pressão (LPP) são complicações comuns em pacientes acamados, agravam-se quando não se realiza o correto posicionamento e mudança de decúbito no leito. Podem ser divididas em 5 estágios, onde: 1. pele íntegra com a presença de eritema que não embranquece; 2. perda da pele em sua espessura parcial com exposição da derme; 3.

perda da pele em sua espessura total; 4. perda da pele em sua espessura total e perda tissular; 5. não classificável - perda da pele em sua espessura total e perda tissular não visível.

Fisioterapeuta

Profissional responsável por manter a mobilidade do paciente, evitando a instalação de contraturas e deformidades que levam a quadros álgicos intensos.

Lembrando que a mesma fraqueza progressiva que ocorre nos músculos esqueléticos do portador de ELA, atinge também os músculos respiratórios, tornando as intervenções da fisioterapia respiratória fator primordial na reabilitação destes pacientes.

O principal objetivo da fisioterapia respiratória é manter os pulmões expandidos e livre de secreções, proporcionando uma ventilação pulmonar adequada, evitando infecções e insuficiência respiratória.

Com a progressão da doença, o uso de suporte ventilatório será necessário. Inicialmente do tipo não invasiva e posteriormente ventilação invasiva, ou seja, por meio de traqueostomia. O fisioterapeuta é o profissional que realiza os ajustes e adaptação do paciente ao uso da ventilação.



Foto 6. Os portadores de ELA não se beneficiam de exercícios resistidos ou com carga, as condutas indicadas dependerão do estágio em que o paciente se encontra, mas no geral, podemos citar as seguintes intervenções: alongamentos musculares, exercícios (passivo, ativo assistido e ativo livre), e mobilização articular.

Fonoaudiólogo

Alguns sintomas presentes na ELA causam grande desconforto e dependência, entre eles a disfagia e a disartria. O Fonoaudiólogo é o profissional capacitado para realizar intervenções e orientações para mitigar os riscos inerentes a esses sintomas.

A deglutição é uma função que requer movimentos sofisticados da musculatura orofacial, além da coordenação com a respiração. A alteração do padrão respiratório, comum nos pacientes portadores de ELA, leva a incoordenação da respiração-deglutição, ocorrendo os engasgos.

A tosse é o nosso mecanismo natural de proteção e na ELA, devido a fraqueza da musculatura respiratória, ela é ineficaz e pode levar a quadros de broncoaspiração devido aos engasgos

frequentes. A Fonoaudiologia atua nesse processo indicando exercícios para a musculatura orofacial, realizando manobras de deglutição e estratégias auxiliares para o gerenciamento da saliva e secreção no momento da refeição, tais condutas promovem maior conforto ao paciente e segurança aos familiares.

O Fonoaudiólogo também realiza a adaptação de tecnologia assistiva para a comunicação aumentativa e alternativa destes pacientes.



Figura 3. Há vários recursos utilizados para facilitar a comunicação dos pacientes que perderam a capacidade de falar, entre eles temos as pranchas de comunicação com fotos, símbolos e alfabeto, cartões de comunicação, *softwares* e aplicativos para celulares e computadores.

Nutrição

Antes da realização da GEP, o portador de ELA normalmente perde boa parte do peso corporal devido as dificuldades em mastigar e engolir adequadamente os alimentos. Orientações de um nutricionista são imprescindíveis para este paciente, assegurando que a oferta de nutrientes e calorias seja adequada.

Com a progressão da doença, a GEP torna-se fundamental, assegurando que a alimentação e hidratação seja ofertada na quantidade correta ao paciente. As indicações para esta via alternativa de alimentação são: engasgos frequentes, tosse durante as refeições, sensação de alimento parado na garganta, perda de peso, insuficiência respiratória. Caso haja impossibilidade da colocação da GEP, a sonda nasoenteral pode ser uma opção.

O nutricionista realiza todas as orientações para manejo da GEP, como cuidado com a sonda, modo de infusão da dieta e manipulação da fórmula que será utilizada.

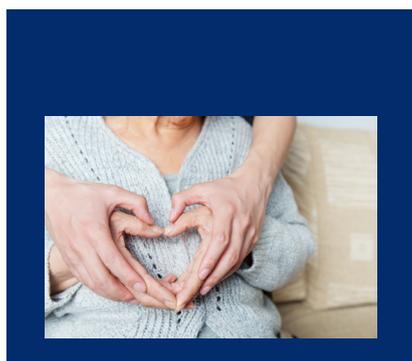


Foto 7. Pela sonda de gastrostomia pode ser ofertado água, dieta e medicamentos diluídos.

Psicologia

A Psicologia assume um papel fundamental na vida do portador de ELA e seus familiares, pois receber o diagnóstico da doença, muda drasticamente a vida de uma pessoa e de seus entes.

A nova realidade que será vivenciada pode ser encarada com grande dificuldade e dor, o apoio da família, em conjunto com o acompanhamento de um Psicoterapeuta pode aliviar esse desconforto e auxiliar o paciente a enfrentar o processo da doença.



CAPÍTULO 4

DIA A DIA DO PORTADOR DE ELA

Equipamentos

Ventilador com suporte pressórico em modo bi-nível (*bilevel*)

Equipamento de ventilação mecânica não-invasiva, ou seja, utilizado com máscara oronasal ou facial. Fornece dois níveis de pressão positiva nas vias aéreas (*bilevel*), o que proporciona maior conforto ao paciente durante o uso. Este aparelho possui frequência respiratória de *backup*, ou seja, se o paciente

fizer um período de apneia, automaticamente o ventilador enviará incursões respiratórias, garantindo a manutenção do volume pulmonar.

Há ventiladores bi-níveis que são projetados para serem utilizados por até 8 horas consecutivas, na maioria das vezes no período noturno, esses não possuem bateria, ou seja, só podem ser utilizados quando conectados a uma fonte de energia. A utilização por tempo superior pode gerar superaquecimento do aparelho e prejudicar a ventilação pulmonar do paciente, podendo levá-lo à óbito.

E existem bi-níveis de uso intermediário, que podem ser utilizados de 8 a 16 horas, geralmente utilizado no período noturno e de forma intermitente durante o dia, estes possuem bateria interna e adaptador de oxigênio. Há várias marcas e empresas no mercado que fabricam tais equipamentos.

Com a progressão da doença, o portador de ELA necessitará utilizar a ventilação por tempo superior a 16 horas, fazendo-se necessário o uso de suporte ventilatório com equipamentos de suporte a vida.

Ressaltamos a importância de um profissional experiente em ventilação mecânica de pacientes neuromusculares para realizar os ajustes e adaptação do paciente ao equipamento.



Foto 8. Ventilador bi-nível sendo utilizado de forma não invasiva, através da máscara oronasal.

ATENÇÃO: o uso de CPAP (Pressão Positiva Contínua na Via Aérea) é contraindicado para o uso em pacientes portadores de ELA, pois ele não oferta auxílio respiratório e não oferece *backup* de frequência respiratória, somente mantém as vias aéreas abertas através da pressão positiva, sendo indicado para distúrbios do sono, como a apneia do sono.

Ventilador de suporte a vida

São equipamentos utilizados quando o paciente necessita de suporte ventilatório por mais de 16 horas por dia. Ele possui bateria interna com autonomia de aproximadamente 4 horas.

A este ponto da doença, a via aérea natural não será mais adequada às necessidades do paciente, sendo indicado a realização da traqueostomia, portanto sendo esta a via de conexão com o suporte ventilatório.



Fotos 9 e 10. Paciente em uso de ventilação mecânica por traqueostomia. A traqueostomia é um procedimento cirúrgico para a realização de uma abertura anterior na traquéia para colocação de uma cânula plástica, a qual fará conexão com o meio externo. O balão (CUFF) presente na cânula serve para auxiliar na fixação e vedar a passagem de saliva e secreção da boca para os pulmões.

ATENÇÃO: O portador de ELA em falência respiratória deve ser ventilado e nunca somente oxigenado. O fator causal de insuficiência respiratória neste grupo de pacientes é a fraqueza muscular que leva à hipoventilação alveolar, e conseqüentemente a hipercapnia e hipoxemia. O uso de oxigênio suplementar piora a hipoventilação alveolar, pois pode deprimir o centro respiratório do paciente, dificultando ainda mais a troca gasosa. O uso indiscriminado e excessivo de oxigênio leva a parada respiratória e coma. O uso de oxigênio suplementar deve ser prescrito com muita cautela, sempre associado à ventilação mecânica e em casos de doenças pulmonares associadas, como a pneumonia. A monitorização do CO₂ (gás carbônico) deve ser realizada durante a suplementação.

Máquina de tosse (insuflador - exsuflador mecânico)

É um equipamento que gera uma pressão positiva na via aérea (insuflação) seguida de uma rápida pressão negativa (exsuflação), simulando o mecanismo de tosse. Tal ação auxilia na remoção de

secreções. As pressões positivas e negativas são instauradas de acordo com o conforto do paciente, porém pressões inferiores a 40cmH₂O não são capazes de deslocar e remover secreções. Comumente são utilizadas pressões entre 40 e 60cmH₂O. Assim como na tosse fisiológica, o tempo de inspiração deve ser maior que o tempo de expiração.

O uso deste equipamento é mais importante quando nota-se um aumento das secreções e em quadros de infecção respiratória. É necessário um profissional com experiência em ventilação mecânica de pacientes neuromusculares para realizar a correta parametrização e para orientar familiares e cuidadores quanto ao uso.

Ressuscitador Manual

Equipamento que promove a ventilação pulmonar de forma manual. Tem as seguintes funções para o paciente de ELA:

- ventilação manual em caso de falha do ventilador mecânico;
- ventilação manual em momentos de intercorrências clínicas, como parada cardiorrespiratória ou queda drástica de saturação periférica de oxigênio;
- utilizado para a realização de manobras de expansão pulmonar (técnica de empilhamento de ar) e auxílio a tosse, por insuflar o pulmão e gerar um aumento do fluxo expiratório.



Fotos 11 e 12. Ressuscitador manual com reservatório e conexão para alimentação de gás oxigênio, caso necessário. Pode ser utilizado com máscara facial ou conectado a traqueostomia. Além de proporcionar ventilação pulmonar de forma manual, é utilizado para manobras de expansão pulmonar (empilhamento de ar/*air stacking*).

ATENÇÃO: sempre levar o ressuscitador manual para onde o paciente for, este equipamento pode salvar a vida do portador de ELA.

Oxímetro de pulso

É um equipamento utilizado para monitorar a saturação periférica de oxigênio (SpO_2), ou seja, é uma medição em percentuais que mostra se o oxigênio está ou não ligado a hemoglobina, quanto mais próximo de 100%, maior é a oxigenação sanguínea do indivíduo.

Além da SpO_2 , a frequência cardíaca (FC) também pode ser mensurada pelo oxímetro de pulso. A FC abaixo do habitual do paciente (bradicardia) ou elevada (taquicardia) deve ser investigada por profissional capacitado.



Foto 13. O oxímetro monitora a FC e a SpO_2 , a qual idealmente deve estar acima de 95%.

Aspirador

O aspirador de secreção é um equipamento utilizado diariamente pelos pacientes portadores de ELA. Tem a função de sugar a secreção e saliva quando o paciente não tem a capacidade de expelir ou tossir ativamente e de forma eficaz.

Há aparelhos utilizados somente quando ligados a fonte de energia e há os portáteis, que possuem bateria interna e podem ser utilizados durante transporte ou em local onde não há disponibilidade de energia elétrica.



Fotos 14 e 15. Aspirador portátil. O procedimento de aspiração deve ser feito com técnicas estéreis. Familiares e cuidadores devem aprender a técnica com profissionais capacitados.

SITUAÇÕES EMERGENCIAIS:

A família e cuidadores devem ter um plano emergencial bem definido:

- Ressuscitador manual sempre por perto;
- Telefones dos serviços de emergência anotados em locais de fácil acesso;
- Hospitais definidos para encaminhar o paciente em casos de emergência;
- Estarem treinados para o uso de todos os equipamentos: ressuscitador manual, oxímetro de pulso, aspirador.

Tecnologias assistivas

São os produtos e serviços disponíveis para ampliar as habilidades funcionais dos pacientes, promovendo maior autonomia, independência e participação na sociedade.

Os mais utilizados pelos portadores de ELA são:

- auxílios de mobilidade: cadeira de rodas motorizada, cadeira de rodas manual com suportes posturais personalizados, dispositivos de adequação postural (encostos, assentos, almofadas, suportes de cabeça, apoio de tronco e membros);
- projetos arquitetônicos para acessibilidade: camas e cadeiras com regulagens, cadeiras de banho, guinchos de transferências, automação residencial;
- comunicação alternativa: pranchas de comunicação, vocalizadores, *softwares*, adaptações para uso de *tablets* e computadores.

Lembrando que a prescrição e indicação destes dispositivos devem ser realizadas por um profissional especializado, geralmente o Terapeuta Ocupacional e o Fonoaudiólogo.



Foto 16. Há diversos modelos de cadeiras de rodas motorizadas e elas devem ser adaptadas conforme a necessidade de cada paciente.



Foto 17. Cama hospitalar com regulagens de cabeceira e pés.



Foto 18. Guincho de transferência.

Assistência domiciliar (*Home care*)

O portador de ELA, se estável clinicamente, permanece em cuidados domiciliares. Estar em casa favorece o convívio familiar e ainda reduz o risco do paciente contrair infecções hospitalares.

Para que o paciente e familiares fiquem seguros, há a necessidade de uma estrutura de *home care* adequada. A seguir, uma relação sugestiva com os itens e serviços minimamente necessários para a manutenção de um paciente portador de ELA em domicílio:

Estrutura física e mobiliário:

- quarto com janela, e de preferência, com ar-condicionado;
- portas com largura suficiente para a passagem de cadeira de rodas e higiênica/banho;
- banheiro com espaço suficiente para o uso da cadeira higiênica/banho;
- cama hospitalar com ajuste de regulagens de cabeceira;
- poltrona;
- suportes para soro e bombas de infusão;
- suportes para ventilador mecânico e aspirador;
- armário para armazenamento de insumos e materiais.

Equipamentos:

- cadeira higiênica/banho;
- cadeira de rodas manual;
- ventilador mecânico (indicado pelo profissional responsável conforme necessidade do paciente);
- máscara oronasal no caso de uso de VNI;

- umidificador de ar com base aquecida;
- *nobreak*;
- ressuscitador manual adulto com reservatório;
- aspirador;
- nebulizador;
- bomba de infusão;
- colchão pneumático ou caixa de ovo (este requer troca trimestral);
- oxímetro de pulso;
- oxigênio (cilindro e concentrador de O₂)
- termômetro;
- esfignomanômetro.

Insumos:

- álcool líquido 70%;
- álcool gel 70%;
- água destilada;
- soro fisiológico de 10ml;
- seringas de 10ml e 20ml;
- luvas de procedimento;
- luvas estéreis;
- gaze estéril e não estéril;
- sonda de aspiração nº 12 e 14;
- sugadores;
- filtro HME;
- filtro bacteriológico;
- frasco de dieta;
- fixador de traqueostomia;
- *micropore*;
- esparadrapo;
- pomada para prevenir assaduras;
- hidratante corporal;
- fraldas descartáveis;
- dietas (conforme prescrição médica ou do nutricionista);
- medicações e vitaminas (conforme prescrição médica).

Profissionais de saúde:

- Auxiliar ou Técnico de Enfermagem: 24 horas por dia;
- Fisioterapeuta: diariamente;
- Terapeuta Ocupacional: 2 a 3 visitas semanais;
- Fonoaudiólogo: diariamente;
- Enfermeiro: 1 visita semanal;
- Nutricionista: trimestralmente;
- Dentista: trimestralmente;
- Médico: conforme necessidade.

ATENÇÃO: o número de visitas mencionado é uma sugestão para suprir as demandas básicas do portador de ELA, cada caso deve ser avaliado e o profissional especializado deve definir a quantidade de visitas necessárias para cada paciente.



Foto 19. Quarto adaptado para a realização de *home care*.

Convivendo com a ELA

Ao receber o diagnóstico, é comum que um sentimento de insegurança, medo e raiva tome conta do portador de ELA e de sua família. A informação e o conhecimento sobre a doença se torna aliada neste processo de enfrentamento, em conjunto com o apoio de profissionais capacitados.

Ter ELA não é um impeditivo para a realização de atividades prazerosas como passear e viajar, sendo totalmente possível realizar tais atividades desde que seja feita com planejamento. É importante levar todos os insumos e equipamentos necessários.

As viagens de carro são mais flexíveis, lembrando que o tempo de durabilidade das baterias dos equipamentos deve ser considerado. Já as viagens de avião devem ser autorizadas pelo médico assistente e uma solicitação de autorização prévia deve ser realizada ao departamento responsável na companhia aérea. As pessoas com necessidades médicas especiais precisam preencher um formulário chamado *Medif*, assinado pelo paciente ou responsável, e pelo seu médico, para que a viagem de avião possa ser feita.

Sair com amigos e familiares, visitar uma pessoa querida, dar uma volta no parque ou no *shopping* são atividades que o portador de ELA pode e deve realizar, o isolamento social pode causar desânimo e tristeza. Preencher o tempo com pequenos prazeres é de grande valia: ouvir músicas, assistir filmes, ler e aproveitar os recursos disponíveis nos dias de hoje, como *internet* e computadores.

A participação em grupos de apoio e associações de pacientes portadores de ELA pode trazer maior conforto ao paciente e familiares, geralmente nestes ambientes a convivência com outros pacientes e o aprendizado sobre a doença torna a jornada mais leve.



Considerações finais

A ELA é uma doença desafiadora, onde o paciente e seus familiares vivenciam uma mudança radical de vida. Esperamos que este guia, tenha contribuído para que os profissionais conheçam melhor sobre a doença e busquem aprofundar seus conhecimentos, para que possam conduzir o tratamento desses pacientes de maneira correta e com o carinho que eles e seus familiares merecem. E que os familiares possam utilizá-lo para se empoderar de conhecimento, facilitando os cuidados no dia a dia.

Por fim, ressaltamos que vocês não estão sozinhos! Agora mesmo, pesquisadores pelo mundo todo estão em busca de respostas para o entendimento da biologia da ELA, novos medicamentos, novas intervenções e novas possibilidades são estudadas diariamente para que um dia possamos chegar a resolução deste quadro fatal.

Para saber mais!

Al-Chalabi A, Hardiman O, Kiernan MC, Chiò A, Rix-Brooks B, Van den Berg LH. Amyotrophic lateral sclerosis: moving towards a new classification system. *The Lancet Neurology*. 2016; 15:1182–94.

Bento DCP, Oliveira RPD, Santos KF, Azevedo RM, Minasi LB, Ternes YMF, Reis AAS, Santos RS. Clinical and epidemiological characteristics of patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) in central Brazil. *Revista de Medicina de Ribeirão Preto (USP)*. 2022; 55 (3):1-9.

Blasco H, Guennoc AM, Veyrat-Durebex C, Gordon PH, Andres CR, Camu W, Corcia P. Amyotrophic lateral sclerosis: A hormonal condition? *Amyotrophic Lateral Sclerosis*. 2012; 13: 585–588.

Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Ciência, Tecn. e Insumos Estratégicos. Protocolo clínico e diretrizes terapêuticas da Esclerose Lateral Amiotrófica. Brasília, DF:Conitec, 2021. Disponível em:https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/protocolos/publicacoes_ms/20210713_publicacao_ela.pdf. Acesso em: 5 jan. 2024.

Calzada NG, Soro EP, Gomez LM, Bulta EG, Izquierdo AC, Panades MP, Sargatal JD, Muñoz EF. Factors predicting survival in amyotrophic lateral sclerosis patients on non-invasive ventilation. *Amyotrophic Lateral Sclerosis Frontotemporal Degeneration*. 2016 Jul-Aug; 17(5-6):337-342.

Chieia MAT. Doenças do neurônio motor. *Revista Neurociências*. 2005; 13(3):26-30.

Chieia MA, Oliveira ASB, Silva HCA, Gabbai AA. Considerations on diagnostic criteria. *Arquivos de neuropsiquiatria*. 2010; 68(6):837-842.

Chiò A, Logroscino G, Traynor BJ, Collins J, Simeone JC, Goldstein LA, White LA. Global Epidemiology of Amyotrophic Lateral Sclerosis: a Systematic Review of the Published Literature. *Neuroepidemiology*. 2013; 41(2): 118–130.

Cubillo KA, Cascante CD, Acuña CG, Cordero JC, Herrera IS. Efectos del riluzol en la evolución clínica y sobrevida de los pacientes con esclerose lateral amiotrófica en Costa Rica. *Acta méd costarric*. 2015; 57(4).

Ingre C, Roos PM, Piehl F, Kamel F, Fang F. Risk factors for Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Clinical Epidemiology*. 2015; 7:181–193.

Lee CTC, Chiu YW, Wang KC, Hwang CS, Lin KH, Lee IT, Tsai CP. Riluzole and Prognostic Factors in Amyotrophic Lateral Sclerosis Long-term and Short-term Survival: A Population-Based Study of 1149 Cases in Taiwan. *Journal of Epidemiology*. 2013; 23(1):35-40.

Lenglet T, Camdessanche J-P. Amyotrophic lateral sclerosis or not: Keys for the diagnosis. *Revue Neurologique*. 2017; 173(5):280-287.

Nishiyama A, Niihori T, Hitoshi Warita H, Izumi R, Akiyama T, Kato M, Suzuki N, Aoki Y, Aoki M. Comprehensive targeted next-generation sequencing in Japanese familial amyotrophic lateral sclerosis. *Neurobiology of Aging*. 2017; 53:194-198.

Nikitin D, Makam AN, Suh K, McKenna A, Carlson JJ, Richardson M, Rind DM, Pearson SD. The effectiveness and value of AMX0035 and oral edaravone for amyotrophic lateral sclerosis: A summary from the Institute for Clinical and Economic Review's Midwest Comparative Effectiveness Public Advisory Council. *Journal of managed care and specialty pharmacy*. 2023; 29(2):216-21.

Oliveira ASB, Oda AL. Reabilitação em doenças neuromusculares: guia terapêutico prático. 1º ed. São Paulo: Editora Atheneu, 2014.

Oliveira ASB, Pereira RDB. Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS): Three letters that change the people's life. *Arquivos de Neuropsiquiatria*. 2009; 67(3-A):750-782.

Paganoni S, Macklin EA, Hendrix S, et al. Trial of Sodium Phenylbutyrate–Taurursodiol for Amyotrophic Lateral Sclerosis. *The New England Journal of Medicine*. 2020; 383(10):919-930.

Riancho J, Lozano-Cuesta P, Santurtún A, Sánchez-Juan P, López-Vega JM, Berciano J., Polo JM. Amyotrophic Lateral Sclerosis in Northern Spain 40 Years Later: What Has Changed? *Neurodegenerative Diseases*. 2016; 16:337–341.

Takeda T, Kitagawa K, Arai K. Phenotypic variability and its pathological basis in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Neuropathology*. 2020; 40:40–56.

Trojsi F, D'alvano G, Bonavita S, Tedeschi G. Genetics and sex in the pathogenesis of Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS): is there a link? *International Journal of Molecular Sciences*. 2020; 21-3647.

Volonté C, Apolloni S, Sabatelli M. Histamine beyond its effects on allergy: Potential therapeutic benefits for the treatment of Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS). *Pharmacology & Therapeutics*. 2019; 120–131.

Vu M, Tortorice K, Zacher J, Dong D, Hur K, Zhang R, Good CB, Glassman PA, MBBS, Francesca E. Cunningham FE. Assessment of Use and Safety of Edaravone for Amyotrophic Lateral Sclerosis in the Veterans Affairs Health Care System. *Jama Network Open*. 2020; 3(10).

Zanoteli E, Peres ABA, Oliveira ASB, Gabbai AA. Biologia molecular nas doenças do neurônio motor. *Neurociências*. 2004; 12(1):24-29.

Agradecimentos

Que Deus em sua infinita bondade nos proporcione sabedoria para decifrar todos os mistérios contidos na ELA, não temos palavras para agradecer cada paciente e cada familiar que cruzou nosso caminho até o momento.

O Núcleo de Pesquisas em Neurogenética (NeuroGene) só é o que é hoje, graças a cada um de vocês. Como contribuição, nos comprometemos a continuar pesquisando, estudando e nos aprofundando na ELA, e esperando sempre que possamos logo dar a todos, boas novas!

Obrigado!

Quem somos?

O Núcleo de Pesquisas em Neurogenética (NeuroGene) do Instituto de Ciências Biológicas II da Universidade Federal de Goiás (UFG), é composto por uma equipe multiprofissional, englobando biólogos, biomédicos, profissionais de educação física, enfermeiros, farmacêuticos, fisioterapeutas,

fonoaudiólogos, nutricionistas e médicos. Buscando aspectos interdisciplinares, trabalhamos pesquisando as bases moleculares da ELA.

Sobre os autores

Ana Paula Oliveira Prado - Mestranda do Programa de Pós-Graduação de Assistência e Avaliação em Saúde da Faculdade de Farmácia da Universidade Federal de Goiás. Possui graduação em Fisioterapia pela Sociedade de Educação e Cultura de Goiás. Especialista em Fisioterapia Neurofuncional do Adulto e Idoso pelo COFITTO, MBA em Auditoria e Gestão em Serviços de Saúde pelo Instituto de Pós-Graduação e Graduação (IPOG), Pós-graduada em Fisioterapia Geral com ênfase em Fisioterapia Hospitalar pelo Centro de Estudos Avançados e Educação Integrada (CEAFI). Membro do Núcleo de Pesquisas em Neurogenética (NeuroGene) do Instituto de Ciências Biológicas II da Universidade Federal de Goiás.

Dhiogo da Cruz Pereira Bento - Mestrando do Programa de Pós-Graduação em Ciências da Saúde da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Goiás. Possui graduação em Fisioterapia pela Sociedade de Educação e Cultura de Goiás. Pós-graduado em Intervenção Fisioterapêutica nas Doenças Neuromusculares pela Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP). Pós-graduado em Fisioterapia Geral com ênfase em Fisioterapia Hospitalar pelo Centro de Estudos Avançados e Educação Integrada (CEAFI). Membro do Núcleo de Pesquisas em Neurogenética (NeuroGene) do Instituto de Ciências Biológicas II da Universidade Federal de Goiás.

Profa. Dra. Angela Adamski da Silva Reis - Professora Adjunta da Universidade Federal de Goiás (UFG), no Departamento de Bioquímica e Biologia Molecular (DBBM) do Instituto de Ciências Biológicas (ICB) e Coordenadora do Grupo de Pesquisa NeuroGene. Possui graduação em Ciências Biológicas (Biomedicina) pela Pontifícia Universidade Católica de Goiás (PUC-GO). Mestrado em Ciências Biológicas (área de concentração: Genética), Doutorado em Ciências Biológicas (área de concentração: Biologia Celular e Molecular) pela Universidade Federal de Goiás (UFG) e Pós-Doutorado em Genética e Biologia Molecular pela Universidade Federal de Goiás (UFG). Atualmente trabalha com doenças crônicas, como Diabetes e neurocomplicações e Genética de Doenças Neurodegenerativas: Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA).

Prof. Dr. Rodrigo da Silva Santos (Neurogenética) - Professor Adjunto no Departamento de Bioquímica e Biologia Molecular (DBBM) do Instituto de Ciências Biológicas (ICB) da Universidade Federal de Goiás (UFG). Coordenador do Grupo de Pesquisa NeuroGene. Professor Orientador Permanente (Mestrado/Doutorado) no Programa de Pós-Graduação em Ciências da Saúde da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Goiás (PPGCS-FM-UFG). Biólogo Geneticista com Doutorado em Genética pela Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo (Depto. de Genética, FMRP-USP). Estágio de Doutorado Sanduíche no Exterior pelo Chávez Lab - Grupo de Expressão Gênica em Eucariotos da Faculdade de Biologia da Universidade de Sevilla (Depto. de Genética, US-Espanha). Pesquisador Visitante (Doutorado-USP) - Visiting Researcher/Scientific Training no Grupo de Bioquímica e Biologia Computacional do Theoretical Biophysics, Institut für Biologie da Humboldt-Universität zu Berlin associado ao Max Planck Institute for Molecular Genetics (Depto. de Biofísica, HUB-Alemanha). Pós-Doutorado em Ciências Biológicas (Farmacogenética de Transtornos Neuropsiquiátricos) pelo PPGCB - Bioquímica e Genética, no Grupo

de Farmacologia Bioquímica e Molecular do Instituto de Ciências Biológicas da Universidade Federal de Goiás (Depto. de Farmacologia, ICB-UFG). Desde o início de suas atividades científicas, tem se dedicado a Engenharia Genética e a Biotecnologia, ao Estudo da Organização Genômica, Regulação da Expressão Gênica e Metabolismo em Eucariotos - Genômica Estrutural, Funcional, Comparativa e Aplicada. Membro da Sociedade Brasileira de Genética (SBG). Auditor Externo em Genética Forense e Sistema de Gestão da Qualidade para Laboratórios de DNA da Rede Integrada de Bancos de Perfis Genéticos (RIBPG) em cooperação com a Secretaria Nacional de Segurança Pública do Ministério da Justiça (SENASP-MJ) e Instituto Nacional de Criminalística (Depto. de Polícia Federal, DPF-INC-Brasil). Tem formação e experiência em Genética, Bioquímica e Biologia Molecular, atuando na área de Genética Humana e Médica, com interesse nos temas: (i) Neurogenética - Arquitetura Genética e Bases Moleculares das Escleroses Neurodegenerativas (Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) e Esclerose Múltipla (EM)) e das Complicações Neurológicas da Diabetes Mellitus e/ou outras Comorbidades Metabólicas (ii) Genética e Biologia Molecular de Doenças Crônicas Não Transmissíveis (DCNTs - Neurodegenerativas e Metabólicas) (iii) Genômica Humana, Médica e Saúde de Precisão. Contato: rdssantos@ufg.br

Contatos

Rodrigo da Silva Santos

rdssantos@ufg.br

Ana Paula Oliveira Prado

anapaula.o.prado@hotmail.com



PPGAAS
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM
ASSISTÊNCIA E AVALIAÇÃO EM SAÚDE

PROGRAMA DE
PÓS-GRADUAÇÃO EM
CIÊNCIAS DA SAÚDE
FACULDADE DE MEDICINA - FM



RFB Editora
CNPJ: 39.242.488/0001-07
91985661194
www.rfbeditora.com
adm@rfbeditora.com
Tv. Quintino Bocaiúva, 2301, Sala 713, Batista Campos,
Belém - PA, CEP: 66045-315

