


# AVANÇOS NO DIAGNÓSTICO, TRATAMENTO E QUALIDADE DE VIDA NA ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA (ELA): UMA REVISÃO NARRATIVA

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.865132515026>

*Data de aceite: 20/02/2025*

### **Ezequiel Almeida Barros**

Graduando em Medicina pelo Centro Universitário Maurício de Nassau (UNINASSAU). Graduando em Enfermagem pela Universidade Federal do Maranhão (UFMA). Bolsista de iniciação científica pelo Conselho Nacional de Pesquisa (CNPq)

### **Francisca Santos Souza Neta**

Graduanda em Medicina pelo Centro Universitário Maurício de Nassau (UNINASSAU). Engenheira Civil pela Faculdade Pitágoras São Luís. Cursando MBA em gestão empresarial pela ISAN/ FGV

### **Lyslane Gomes Ataíde**

Graduanda em Medicina pelo Centro Universitário Maurício de Nassau (UNINASSAU). Fisioterapeuta pela Universidade CEUMA, com pós-graduação em Neonatologia e Pediatria e Terapia Intensiva

### **Gabriel Pereira Da Silva**

Enfermeiro pela Universidade Federal do Maranhão (UFMA). Pós-Graduando em Saúde Mental pela Faculdade Holística (FAHOL)

### **João Gabriel Soares De Araújo**

Enfermeiro pela Universidade Federal do Maranhão. Especialista em Saúde Pública e Docência do Ensino Superior. Professor no Centro Universitário Maurício de Nassau (UNINASSAU)

### **Lucas Bragagnolo Lima**

Graduando em Medicina pelo Centro Universitário do Maranhão (UNICEUMA), unidade Imperatriz – MA  
Caroline Vitória Feitoza E Silva  
Graduanda em Medicina pela Universidade CEUMA - Imperatriz, Maranhão

### **Garê Teixeira Macêdo Júnior**

Farmacêutico generalista graduado pela Faculdade de Imperatriz-FACIMP. Participou como diretor científico da Liga Acadêmica de Farmacologia e Toxicologia (2017-2021). Monitor nas disciplinas: Anatomia Humana, Bioquímica, Farmacologia e Imunologia. Trabalha na área de Farmácia Hospitalar. Atualmente exercendo cargo de Farmacêutico III no Hospital Unimed Maranhão do Sul

### **Cynthia Cardozo Dias Lima**

Graduada em Farmácia-Bioquímica (2008) e Especialista em Análises Clínicas (2008), ambas formações pelo Centro Universitário do Estado do Pará. Mestre em Saúde e Tecnologia pela Universidade Federal do Maranhão (2022-2024). Pós-graduanda em Saúde Materno Infantil pela Escola de Saúde Pública do Estado do Maranhão (2021-2023). durante o mestrado fui bolsista da Fundação de Amparo à Pesquisa e ao Desenvolvimento Científico e Tecnológico do Maranhão - FAPEMA com o projeto “Aspectos Clínicos e Geoepidemiológicos da Tuberculose no Estado do Maranhão”. Foi coordenadora da Farmácia do Hospital Regional Materno Infantil (2015-2022). Atuando atualmente como coodenadora da farmácia Hospital Unimed

### **Francisco Alves Lima Júnior**

Graduação em Enfermagem pela Universidade Estadual do Maranhão UEMA/CESGRA, especialista em Enfermagem do Trabalho - FACIBRA, Enfermagem em UTI - INESPO e Ativação do Processo de Mudança na Formação Superior de Profissionais de Saúde - ENSP-FIOCRUZ. Mestre Profissional em Cirurgia e Pesquisa Experimental pela Universidade do Estado do Pará - UEPA e Doutor Profissional em Enfermagem pela Faculdade de Medicina de Botucatu, Universidade do Estadual Paulista -FMB/UNESP. Foi docente nas especializações de Enf. em Terapia Intensiva, Nefrologia e Saúde Ocupacional no Instituto Nordeste de educação Superior, dos Cursos de Enfermagem e Medicina da Universidade CEUMA, Campus Imperatriz. Atualmente é Professor Adjunto I da Universidade Federal do Maranhão, Campus Imperatriz

### **Francisca Jacinta Feitoza De Oliveira**

Doutora em Ciências da Saúde pelo Centro Universitário do ABC-SP, Mestre em Saúde e Efetividade Baseada em Evidências - UNIFESP- Gestão de Tecnologia em Saúde e Graduada em Enfermagem pela Universidade Estadual Vale do Acaraú Sobral -Ceará, Especialização em Saúde da Família pela Escola de Saúde Pública Visconde de Sabóia -Sobral -CE, Gestão em Saúde -UFMA, Didática do ensino superior -FAMA, e Docência na Saúde -UFRGS. Docente da Universidade Federal do Maranhão- UFMA, Professora Associada Curso de Enfermagem da Universidade Federal do Maranhão - UFMA - Imperatriz, ministra a disciplina de Enfermagem em Atenção Básica. Membro da Associação Brasileira de Enfermagem - ABEn MA. Docente Permanente do Mestrado Profissional PROFSAÚDE/FIOCRUZ/CE e colaboradora no Programa de pós-graduação em Saúde do Adulto-PPGSAD do Centro de Ciências Biológicas e da Saúde-CCBS/UFMA Campus Dom Delgado em São Luís-MA

### **Hamilton Leandro Pinto De Andrade**

Doutor pelo Programa de Pós Graduação Interunidades em Enfermagem, Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo. Mestre em Enfermagem pelo Programa de Pós-Graduação em Enfermagem da UFRN. Especialista em Saúde Pública pela Faculdade de Ciências Sociais Aplicadas (FACISA. Graduado em Enfermagem e Obstetrícia pela Universidade Federal do Rio Grande do Norte. Docente em Enfermagem pela Universidade Federal do Maranhão, Imperatriz

**RESUMO: Objetivo:** Analisar os avanços recentes no diagnóstico, tratamento e estratégias

de melhoria da qualidade de vida em pacientes com Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA). **Materiais e métodos:** Trata-se de uma revisão narrativa da literatura, realizada em janeiro de 2025, a partir das bases *PubMed*®, SciELO, LILACS, ScienceDirect, MEDLINE, e *Web of Science*, abrangendo publicações entre 2019 e 2025. Foram utilizados descritores em português e inglês: Diagnóstico Precoce, Protocolos de Tratamento, qualidade de vida e Esclerose Lateral Amiotrófica, cruzados pelo operador booleano AND. **Resultados:** O diagnóstico da ELA pode ser desafiador, especialmente nos estágios iniciais, quando os sintomas são localizados. Avanços tecnológicos, como a utilização de exames de curiose difusional e biomarcadores como o DNA mitocondrial e a cadeia leve do neurofilamento, têm contribuído para uma detecção mais precisa e para o acompanhamento da progressão da doença. No entanto, o tratamento continua limitado, com o riluzol sendo o único medicamento aprovado, oferecendo benefícios modestos. A qualidade de vida (QV) dos pacientes é severamente impactada pela progressão da doença, perda de independência e desafios emocionais e cognitivos. A sobrecarga do cuidador também é uma preocupação, afetando não apenas o paciente, mas também a QV daqueles que assumem o cuidado diário. A relação entre a funcionalidade do paciente e sua QV é estreita, destacando a importância de uma abordagem terapêutica multidisciplinar. Cuidados sintomáticos, suporte psicológico e estratégias que envolvem tanto o paciente quanto os cuidadores são fundamentais para melhorar o bem-estar e a qualidade de vida dessa população. **Considerações finais:** O manejo da ELA deve ser holístico, envolvendo não apenas o tratamento médico, mas também suporte psicológico e emocional para os pacientes e suas famílias. **PALAVRAS-CHAVE:** Diagnóstico Precoce, Protocolos de Tratamento, Qualidade de Vida e Esclerose Lateral Amiotrófica.

## ADVANCES IN DIAGNOSIS, TREATMENT AND QUALITY OF LIFE IN AMYOTROPHIC LATERAL SCLEROSIS (ALS): A NARRATIVE REVIEW

**ABSTRACT: Objective:** To analyze recent advances in the diagnosis, treatment, and strategies to improve the quality of life of patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS). **Materials and methods:** This is a narrative review of the literature, carried out in January 2025, from the *PubMed*®, SciELO, LILACS, ScienceDirect, MEDLINE, and *Web of Science* databases, covering publications between 2019 and 2025. The following descriptors were used in Portuguese and English: Early Diagnosis, Treatment Protocols, quality of life, and Amyotrophic Lateral Sclerosis, crossed by the Boolean operator AND. **Results:** The diagnosis of ALS can be challenging, especially in the early stages, when symptoms are localized. Technological advances, such as the use of diffusional kurtosis tests and biomarkers such as mitochondrial DNA and neurofilament light chain, have contributed to more accurate detection and monitoring of disease progression. However, treatment remains limited, with riluzole being the only approved drug, offering modest benefits. Quality of life (QoL) of patients is severely impacted by disease progression, loss of independence, and emotional and cognitive challenges. Caregiver burden is also a concern, affecting not only the patient but also the QoL of those who assume daily care. The relationship between patient functionality and their QoL is close, highlighting the importance of a multidisciplinary therapeutic approach. Symptomatic care, psychological support, and strategies that involve both patient and caregivers are essential to improve the well-being and quality of life of this population. **Final considerations:** The management of ALS should be holistic, involving not only medical treatment but also psychological and emotional support for patients and their families. **KEYWORDS:** Early Diagnosis, Treatment Protocols, Quality of Life and Amyotrophic Lateral Sclerosis.

## INTRODUÇÃO

A Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) é uma doença neurodegenerativa progressiva que afeta os neurônios motores superiores e inferiores, resultando em perda gradual de movimento, força e coordenação muscular. Os pacientes frequentemente apresentam fasciculações, hiperreflexia e parestesia, o que dificulta a realização de atividades diárias básicas. Classificada como uma das principais doenças neurodegenerativas, ao lado do Alzheimer e Parkinson, a ELA é uma Doença do Neurônio Motor (DNM) com incidência variável, de 0,73 a 1,89 casos por 100.000 pessoas ao ano, sendo mais comum no sul da Ásia e no norte da Europa, respectivamente (Brasil, 2021).

A idade é o principal fator de risco, com maior prevalência entre indivíduos de 55 a 75 anos. A progressão da doença envolve a degeneração do sistema motor em diferentes níveis, incluindo os segmentos bulbar, cervical, torácico e lombar. Essa extensão afeta de forma significativa a funcionalidade e a qualidade de vida dos pacientes, exigindo intervenções complexas e multidisciplinares para manejo dos sintomas e suporte aos pacientes e suas famílias (Alencar et al., 2017).

A fisiopatologia da ELA envolve uma rápida degeneração dos neurônios motores periféricos, iniciando no corno anterior da medula e no tronco encefálico, comprometendo reflexos motores e contrações voluntárias. Essa degeneração resulta em atrofia muscular progressiva, incluindo o envolvimento da musculatura respiratória, o que frequentemente leva ao óbito. Embora os sentidos e as funções cognitivas sejam preservados, a doença, em estado avançado, pode afetar a inervação dos esfíncteres do intestino e da bexiga, comprometendo essas funções (Cavaco, 2016; Brasil, 2021)

A etiologia da ELA é multifatorial, com fatores genéticos e exógenos contribuindo para a destruição neuronal. Mutações em genes como SOD1, FUS, ANG, ALS2 e SETX estão associadas à doença. Além disso, fatores exógenos, como excitotoxicidade por glutamato, neuroinflamação causada por toxinas e metais, agregação proteica, estresse oxidativo, disfunções neurovasculares e dos astrócitos, bem como alterações em neurofilamentos e microtúbulos, exercem funções importantes. Esses fatores atuam de forma combinada, evidenciando a complexidade do processo etiopatogênico da ELA, que continua sendo objeto de intensas investigações científicas (Souza et al., 2015).

A ELA é uma doença neurodegenerativa rara e progressiva, que representa um grande desafio tanto no diagnóstico quanto no tratamento, afetando diretamente a qualidade de vida dos pacientes. Embora os avanços nas últimas décadas tenham trazido uma melhor compreensão sobre os mecanismos fisiopatológicos da doença, ainda existem lacunas significativas no conhecimento sobre suas causas, previsões e opções terapêuticas. A escassez de tratamentos terapêuticos, aliada ao impacto devastador da doença na vida dos pacientes e de suas famílias, justifica a necessidade de intensificação das pesquisas sobre os avanços no diagnóstico, tratamento e manejo da qualidade de vida desses indivíduos (Brasil, 2021).

Adicionalmente, a complexidade e a heterogeneidade clínica da ELA tornam a busca por tratamentos personalizados e estratégias de intervenção precoce essencial. Desta forma, a realização desta revisão narrativa justifica-se como uma ferramenta importante para consolidar os avanços mais recentes e oferecer uma análise crítica sobre as estratégias existentes, trazendo a melhoria do cuidado e a redução da carga de sofrimento dos pacientes com ELA.

Analisar os avanços recentes no diagnóstico, tratamento e estratégias de melhoria da qualidade de vida em pacientes com Esclerose Lateral Amiotrófica, destacando as principais inovações científicas e seus impactos no manejo da doença.

## MATERIAIS E MÉTODOS

Este estudo trata-se de uma revisão narrativa da literatura, realizada em janeiro de 2025, cujo objetivo é reunir e sintetizar o conhecimento existente sobre o diagnóstico, tratamento e qualidade de vida na ELA, com base em fontes relevantes e atualizadas. Este tipo de revisão permite compreender o estado da arte e identificar lacunas na literatura sobre o tópico específico (Rother, 2007).

A busca pelos estudos foi realizada em bases de dados científicas reconhecidas, como *PubMed®*, *Scientific Electronic Library Online* (SciELO), *Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde* (LILACS), *ScienceDirect*, *Medical Literature Analysis and Retrieval System Online* (MEDLINE), e *Web of Science*, abrangendo publicações entre 2019 e 2025. Foram utilizados descritores em português, com base nos Descritores em Ciências da Saúde controlados do DeCS/MeSH. Os descritores principais incluíram: Diagnóstico Precoce, Protocolos de Tratamento, qualidade de vida e Esclerose Lateral Amiotrófica. Os descritores foram cruzados pelo operador booleano AND.

Os critérios de inclusão abrangeram artigos publicados em periódicos revisados por pares, disponíveis em qualquer idioma, e que abordassem diretamente o tema central do estudo. Em contrapartida, foram excluídos teses, dissertações, resumos de congressos e artigos que não estavam alinhados aos objetivos propostos. Estudos duplicados ou de acesso restrito também foram descartados, garantindo que as informações comprovadas fossem consistentes, relevantes e acessíveis. Esses critérios são desenvolvidos para uma seleção criteriosa das publicações e para a qualidade da revisão realizada.

Os estudos foram inicialmente triados por meio da leitura dos títulos e resumos, para verificar a adequação aos critérios de inclusão. Os artigos selecionados foram analisados integralmente. A avaliação dos textos foi realizada de forma independente por dois pesquisadores, reduzindo ou viés na seleção dos materiais. Eventuais discordâncias foram resolvidas por consenso.

Os dados foram extraídos utilizando um instrumento estruturado especificamente para este estudo, contendo itens como identificação do artigo (autores, ano, periódico), objetivos do estudo, metodologia utilizada, principais resultados e conclusões, para facilitar tanto a análise descritiva quanto à categorização dos resultados.

Os estudos foram categorizados com base nas temáticas emergentes e discutidas de forma qualitativa. A análise permitiu identificar convergências, divergências e lacunas no conhecimento, destacando os principais avanços e desafios relacionados ao tema.

Este estudo, por se tratar de uma revisão narrativa baseada em dados secundários disponíveis em fontes públicas, não envolve seres humanos diretamente, dispensando, assim, a necessidade de submissão ao Comitê de Ética em Pesquisa (CEP), em conformidade com a Resolução nº 510/2016 do Conselho Nacional de Saúde.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO

A DNM é um termo frequentemente utilizado para englobar doenças que afetam a função dos neurônios motores. Esses neurônios são classificados em neurônios motores superiores (NMS), também conhecidos como primeiro neurônio, localizado na área motora do cérebro (giro pré-central), e neurônios motores inferiores (NMI), ou segundo neurônio, situados no tronco cerebral e no tronco cerebral porção anterior da medula espinhal.

São vários os sinais e sintomas presentes na ELA, devido à perda neural, como são apresentados na figura abaixo:

|         | Neurônio motor superior (NMS)  | Neurônio motor inferior (NMI)                                      |
|---------|--|--|
| Bulbar  | Incontinência emocional (choro e riso incontroláveis)<br>Disartria espástica<br>Disfagia (especialmente fase oral)<br>Hiperreflexia (masseter, orbicular da boca, refluxo nauseoso exacerbado) | Disartria flácida<br>Disfagia<br>Atrofia e fasciculações da língua |
| Espinal | Hiperreflexia tendinosa<br>Espasticidade<br>Sinal de Babinsky<br>Redução da agilidade  | Fraqueza<br>Atrofia muscular<br>Fasciculações<br>Câimbras          |

Figura 1. Achados clínicos relacionados à perda de neurônios motores superiores (NMS) e neurônios motores inferiores (NMI).

Fonte: Adaptado de Brasil (2021) & Mitchell; Borasio (2007).

Além dos sinais e sintomas decorrentes diretamente da perda neuronal, os pacientes com ELA apresentam uma série de achados clínicos relacionadas à doença, como alterações psicológicas, distúrbios do sono, constipação, sialorreia, espessamento das secreções mucosas, sintomas de hipoventilação crônica e dor. A disfunção sensitiva, como a perda de sensibilidade, não é característica da ELA, a menos que seja resultado de um distúrbio psicológico. Embora exames cognitivos detalhados possam revelar anormalidades em até 50% dos pacientes, a demência propriamente dita é rara. Quando ocorre, ela tende a ser semelhante à demência frontotemporal (Couratier et al., 2017; Brasil, 2021).

## Avanços no Diagnóstico da Esclerose Lateral Amiotrófica

O diagnóstico da ELA pode ser evidente em estágios avançados da doença, quando os sinais e sintomas já se encontram generalizados. No entanto, nos casos iniciais, com sintomas localizados em apenas uma ou duas regiões (como bulbar, membros superiores, tronco ou membros inferiores), o diagnóstico precoce pode ser desafiador. Nesses casos, a confirmação frequentemente depende da identificação de sinais em outras regiões, por meio de avaliações clínicas seriadas e exames complementares. Em média, o tempo entre o início dos sintomas e a confirmação diagnóstica varia de 10 a 13 meses (Ministério da Saúde, 2022; Tozani; Siquera, 2023; Silveira, 2014).

Os critérios de *El Escorial* revisados, classificam a ELA em diferentes categorias, com base na presença de sinais clínicos em NMS e NMI em várias regiões do corpo. Esses critérios vão desde “ELA definitiva”, caracterizada por acometimento de NMS e NMI em três regiões, até “ELA suspeita”, definida pela presença de sinais isolados em NMS ou NMI (Brooks et al., 2000).

Além da avaliação clínica, exames complementares são essenciais para o diagnóstico e exclusão de doenças que possam mimetizar a ELA. A eletroneuromiografia (ENMG), por exemplo, deve evidenciar desnervação em mais de um segmento com neurocondução preservada, enquanto ressonâncias magnéticas e análises laboratoriais devem descartar outras condições. A combinação de dados clínicos e exames complementares é indispensável para uma identificação precisa da doença (Brasil, 2021; Souza et al., 2021; Silva et al., 2019).

Os resultados do estudo destacam a praticidade das análises de imagem de curtos difusional (DKI) na detecção de alterações microestruturais específicas em pacientes com ELA, demonstrando diferenças significativas entre os subtipos bulbar (b-ALS) e de início em membros (l-ALS). Enquanto o subtipo b-ALS apresentou alterações mais graves, com aumento de difusividade média (MD), redução da anisotropia fracionada (FA) e da curtos média (MK) nas áreas motoras e pré-motoras, os pacientes com l-ALS exibiram mudanças mais moderadamente em relação aos controles de segurança. Um esclarecimento significativo entre as estatísticas de difusão e o comprometimento funcional bulbar reforça o valor clínico da técnica DKI na investigação de patologia específica e no acompanhamento da progressão da ELA (Kamiya et al., 2025).

O DNA mitocondrial (mtDNA) tem sido investigado como um potencial biomarcador fluido na ELA. Estudos mostram que o número de cópias de mtDNA (mtDNA-CN) está aumentado em pacientes com ELA, especialmente em plaquetas e linfócitos, quando comparados a controles saudáveis. Além do mais, níveis mais elevados de mtDNA-CN foram observados em casos familiares com origem materna presumida, sugerindo uma possível influência mitocondrial na progressão da doença. No entanto, algumas análises não identificaram diferenças significativas entre pacientes e controles, destacando a necessidade de estudos adicionais para compreender melhor o papel do mtDNA na ELA (Risi et al., 2025).

Um estudo destacou a importância da cadeia leve do neurofilamento sérico (sNfL) como biomarcador no diagnóstico e prognóstico da ELA. Os níveis de sNfL apresentam correlação robusta com a cadeia leve do neurofilamento no líquido cefalorraquidiano (cNfL), ambos significativamente elevados em pacientes com ELA em comparação a controles. De modo adicional, as concentrações basais de sNfL e cNfL foram identificadas como preditores independentes da progressão da doença e da sobrevida, indicando sua utilidade tanto no monitoramento clínico quanto na estratificação prognóstica. Modelos preditivos, que integram sNfL e variáveis clínicas, demonstraram precisão aprimorada na previsão de desfechos, sugerindo um papel promissor desse biomarcador no manejo da ELA (Dong et al., 2025).

## **Novas Abordagens Terapêuticas da Esclerose Lateral Amiotrófica**

O tratamento da ELA ainda é desafiador, com opções terapêuticas limitadas e foco principal em desacelerar a progressão da doença e melhorar a qualidade de vida do paciente. O riluzol permanece como o único medicamento aprovado pela ANVISA para o manejo específico da ELA (Brasil, 2021). Estudos clínicos demonstraram que o riluzol proporciona um aumento de sobrevida de 2 a 3 meses, sendo especialmente eficaz em estágios iniciais da doença bulbar. Sua ação neuroprotetora ainda está sob investigação, mas o medicamento é considerado um marco terapêutico na doença. Apesar disso, seu uso apresenta contraindicações, incluindo exceções hepáticas ou renais, doenças incapacitantes e gravidez (Meneses et al., 2023; Diana et al., 2017).

Além do riluzol, outras abordagens medicamentosas são científicas, como o lítio, que, embora tenham demonstrado potencial em subgrupos genéticos específicos, não possui eficácia generalizada. Terapias celulares e moduladores GABA também não apresentaram evidências robustas de benefícios clínicos. Por outro lado, o tratamento sintomático e os cuidados multidisciplinares continuam sendo a base da assistência ao paciente com ELA, incluindo manejo de sintomas como sialorreia, constipação e dor, além de suporte de doenças e nutricional (Diana et al., 2017; Corcia et al., 2019; Hogden et al., 2017).

O estadiamento clínico, como a Escala de King's College, é essencial para orientar decisões terapêuticas e avaliar a progressão da doença, com marcos como necessidade de ventilação não invasiva e gastrostomia. Ademais, o atendimento por uma equipe multidisciplinar especializada, com médicos, enfermeiros, fisioterapeutas e outros profissionais, tem demonstrado prolongar a sobrevida em até dois anos, reforçando a importância de um cuidado integral e centrado no paciente. Embora os avanços ainda sejam modestos, a pesquisa contínua sobre novas terapias e biomarcadores, como a cadeia de nível do neurofilamento, traz esperança para o futuro do manejo da ELA (Hogden et al., 2017; Simon et al., 2016).



Entre as condutas terapêuticas não medicamentosas para pacientes com ELA, o suporte ventilatório não invasivo destaca-se como uma intervenção mais eficaz, promovendo aumento significativo da sobrevida e qualidade de vida, possivelmente superando até mesmo o uso do riluzol. Outrossim, o treinamento muscular inspirador apresenta benefícios prováveis, enquanto exercícios físicos de leve intensidade, antes considerados gerais, agora são vistos como seguros e vantajosos. No entanto, práticas como interfaces cérebro-computador, estimulação magnética transcraniana repetitiva e suplementação de creatina ainda carecem de evidências robustas que justificam sua recomendação para atenuar os sinais e sintomas da doença (Brasil, 2021).

## **Qualidade de Vida em Pacientes com Esclerose Lateral Amiotrófica**

A qualidade de vida (QV) é um conceito multifacetado, impactado por diversas dimensões, como a saúde física, o bem-estar psicológico, o grau de independência, as condições de vida e as relações sociais do indivíduo. Isso leva os estudantes a entenderem a qualidade de vida de forma abrangente, considerando também o contexto econômico e político (Ruidiaz-Gómez et al., 2021).

A doença, a perda de independência e o estresse psicossocial impactam profundamente a qualidade de vida dos pacientes com ELA. A fraqueza muscular e a progressão rápida da doença afetam sentimentos de esperança, confiança e dignidade, além de comprometer a realização de atividades pessoais e a permanência no trabalho. A necessidade de assistência nas atividades diárias recai principalmente sobre os familiares, o que afeta tanto a qualidade de vida do paciente quanto a da família, gerando um impacto econômico significativo. O cuidado diário é essencial para garantir o apoio necessário, considerando os desafios emocionais e físicos enfrentados pelos pacientes (Cabral; Vitória, 2023).

Um estudo apontou correlação baixa e negativa entre a sobrecarga do cuidador e a atenção plena dos cuidadores de pacientes com ELA. Com o aumento da atenção plena, a sobrecarga do cuidador diminuiu, enquanto a pontuação de dificuldade do papel físico (uma subdimensão da qualidade de vida) aumentou. A qualidade de vida dos cuidadores também diminuiu à medida que a sobrecarga aumentava, exceto em relação à função física ( $p < 0,05$ ). Além do mais, uma correlação positiva foi encontrada entre a sobrecarga do cuidador e o avanço da Escala de Avaliação Funcional da ELA nas subcategorias bulbar, motora, respiratória e total dos pacientes ( $p < 0,05$ ) (Lutfiye Ipek, 2024).

O estudo conduzido por Rangel et al. (2024) revelou uma forte correlação entre o status funcional e a qualidade de vida de indivíduos com ELA, destacando a importância de monitorar essas variações ao longo do tratamento. A pesquisa mostrou que a pontuação do ALSFRS-R, que avalia a função motora e respiratória, explicou 82,6% da variação nas tensões do ALSAQ-40, um instrumento utilizado para medir a qualidade de vida específica para ELA. A análise demonstra uma correlação mais forte entre os domínios bulbar e motor da escala de funcionalidade e qualidade de vida, o que sugere que a funcionalidade da função motora e bulbar tem um impacto mais significativo no bem-estar dos pacientes.

Um estudo que analisou 121 participantes com ELA, identificou 61,2% com comprometimento cognitivo e/ou comportamental. Pacientes com comprometimento comportamental (ELAB) tiveram uma qualidade de vida significativamente menor nos domínios de emoções negativas e interação social, enquanto aqueles com ambos os tipos de comprometimento de domínio (ELACb) tiveram qualidade de vida mais baixo no intimidade. Uma análise de regressão revelou que fatores como a psicose predizem uma qualidade de vida inferior em subdomínios específicos. Os resultados ressaltam a importância de avaliar os aspectos cognitivos e comportamentais na gestão da qualidade de vida dos pacientes com ELA (Radakovic, et al., 2024).

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

A ELA é uma doença desafiadora, cujo diagnóstico precoce continua sendo um desafio, especialmente em estágios iniciais. Avanços recentes nas tecnologias de imagem, como a curiose difusional (DKI), e o uso de biomarcadores como o DNA mitocondrial e a cadeia leve do neurofilamento, estão aprimorando a precisão diagnóstica e possibilitando o monitoramento da progressão da doença. No entanto, o tratamento continua limitado, com o riluzol sendo o principal medicamento disponível, enquanto terapias complementares e cuidados sintomáticos continuam essenciais para a melhoria da qualidade de vida (QV) dos pacientes.

A QV dos pacientes com ELA é profundamente afetada pela progressão da doença, que compromete tanto a função motora quanto os aspectos emocionais e cognitivos. A perda de independência e os desafios psicossociais impõem um grande impacto no bem-estar dos pacientes, com uma sobrecarga significativa sobre os cuidadores. Estudos indicam que, à medida que a funcionalidade do paciente diminui, a QV também é negativamente impactada, reforçando a necessidade de estratégias de cuidado multidisciplinar. Portanto, o manejo da ELA deve ser holístico, envolvendo não apenas o tratamento médico, mas também suporte psicológico e emocional para os pacientes e suas famílias.

## REFERÊNCIAS

RADAKOVIC, R. et al. Self-perceived quality of life, cognitive and behavioural impairment in amyotrophic lateral sclerosis. *Journal of Neurology*, p. 6822–6838, 2024.

RANGEL, M. F. de A. et al. IS functional status correlated with quality of life in individuals with amyotrophic lateral sclerosis? *Brazilian Journal of Physical Therapy*, v. 28, p. 100888, 21 mar. 2024.

LUTFIYE IPEK, G. Y. G. G. Is caregiver burden of patients with amyotrophic lateral sclerosis related to caregivers' mindfulness, quality of life, and patients' functional level. *Journal of Clinical Neuroscience*, v. 126, p. 95–100, 11 jun. 2024.

CABRAL, P. E.; VITÓRIA, D. R. da. Esclerose lateral amiotrófica (ELA): contribuições dos cuidadores para manutenção da qualidade de vida dos portadores. *Revista Multidisciplinar do Nordeste Mineiro*, v. 8, n. 1, 2023.

RUIDIAZ-GÓMEZ, K. S.; CACANTE-CABALLERO, J. V. Desarrollo histórico del concepto Calidad de Vida: una revisión de la literatura. *Revista Ciencia y Cuidado*, v. 18, n. 3, p. 86–99, 2021.

KAMIYA, K. et al. Surface-based analyses of diffusional kurtosis imaging in amyotrophic lateral sclerosis: relationship with onset subtypes. *Magnetic Resonance in Medical Sciences*, p. 122–132, 2025.

DIANA, A. et al. Gamma aminobutyric acid (GABA) modulators for amyotrophic lateral sclerosis/motor neuron disease. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, v. 1, p. CD006049, 2017.

CORCIA, P. et al. Staging amyotrophic lateral sclerosis: a new focus on progression. *Revue Neurologique*, v. 175, n. 5, p. 277-282, 2019.

HOGDEN, A. et al. Aoun S. Amyotrophic lateral sclerosis: improving care with a multidisciplinary approach. *Journal of Multidisciplinary Healthcare*, v. 10, p. 205-215, 2017.

SIMON, S. T. et al. Benzodiazepines for the relief of breathlessness in advanced malignant and non-malignant diseases in adults. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, v. 10, n. 10, p. CD007354, 2016.

MENESES, J. V. S. et al. Impacto do tratamento com riluzol na eficiência e regressão da esclerose lateral amiotrófica. *Revista Foco*, v. 16, n. 11, p. e3216, 2023.

DONG, S. et al. Prognostic value of cerebrospinal fluid and serum neurofilament light chain in amyotrophic lateral sclerosis: a correlation study. *Brain and Behavior*, v. 15, n. 1, jan. 2025.

RISI, B. et al. Mitochondrial DNA (mtDNA) as fluid biomarker in neurodegenerative disorders: a systematic review. *European Journal of Neurology*, v. 32, n. 1, p. e70014, jan. 2025.

SILVA, A. N. R. da et al. SOD1 in amyotrophic lateral sclerosis development - in silico analysis and molecular dynamics of A4F and A4V variants. *Journal of Cellular Biochemistry*, v. 120, n. 10, p. 17822-17830, 2019.

BRITO, M. F. et al. Doenças neurodegenerativas: importância do exame de imagem no diagnóstico precoce e no manejo: uma visão geral. *Revista Corpus Hippocraticum*, v. 1, n. 1, 24 ago. 2023.

SOUZA, F. S. et al. Eletroneuromiografia em esclerose lateral amiotrófica (ELA): relato de caso e revisão de literatura. *Revista Brasileira de Desenvolvimento*, v. 5, p. 51528–51534, 2021. DOI: 10.34117/bjdv.v7i5.30247.

TOZANI, F. de D.; SIQUEIRA, E. C. de. **Esclerose lateral amiotrófica**. *REAMed* [Internet], 21 fev. 2023. Disponível em: <https://acervomais.com.br/index.php/medico/article/view/12006>. Acesso em: 29 jan. 2025.

ROTHER, E. T. Revisão sistemática X revisão narrativa. *Acta Paulista de Enfermagem*, v. 20, n. 2, p. 5-6, 2007.

ALENCAR, D. S. et al. **Esclerose lateral amiotrófica: fatores de risco e diagnóstico**. In: *Anais II CONBRACIS*. Campina Grande: Realize Editora, 2017.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Protocolo clínico e diretrizes terapêuticas da esclerose lateral amiotrófica**. Brasília: Ministério da Saúde, 2021. 36 p.

CAVACO, S. G. **Esclerose lateral amiotrófica: fisiopatologia e novas abordagens farmacológicas**. Dissertação (Mestrado) – Universidade do Algarve, Portugal, 2016.

SOUZA, P. V. S. de et al. Clinical and genetic basis of familial amyotrophic lateral sclerosis. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, v. 73, n. 12, p. 1026–1037, dez. 2015.

MITCHELL, J. D.; BORASIO, G. D. Amyotrophic lateral sclerosis. **Lancet**, v. 369, n. 9578, p. 2031-2041, 2007.

COURATIER, P. et al. ALS and frontotemporal dementia belong to a common disease spectrum. **Revue Neurologique**, v. 173, n. 5, p. 273-279, 2017.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Diagnóstico de ELA**. 2022. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/e/ela/diagnostico>. Acesso em: 28 jan. 2025.

BROOKS, B. R. et al. El Escorial revisited: revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. **Amyotrophic Lateral Sclerosis and Other Motor Neuron Disorders**, v. 1, n. 5, p. 293-299, 2000.

SILVEIRA, L. M. C. **Esclerose lateral amiotrófica (ELA) e as estratégias moleculares de diagnóstico: uma revisão integrativa de literatura**. Trabalho de Conclusão de Curso (Ciências Biológicas). Pontifícia Universidade Católica de Goiás, 2014.