

## **ARTIGO DE OPINIÃO**

Prof. Mamede de Carvalho, membro do conselho científico da APELA e chefe de Serviço de Neurofisiologia e responsável pela Unidade de Neuromusculares no Centro Hospitalar Lisboa Norte (Hospital Santa Maria)

### **Breve nota sobre a Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA)**

A esclerose lateral amiotrófica (ELA) é uma doença neurodegenerativa, relativamente rara, progressiva e incurável, causada pela degeneração dos neurónios motores, as células do sistema nervoso central que controlam os movimentos voluntários dos músculos.

O seu nome deriva dos achados neuropatológicos identificados pelo muito famoso neurologista Jean-Martin Charcot, que pela primeira vez descreveu a doença, em 1869. O termo ESCLEROSE LATERAL significa a existência de uma tecido cicatricial na região lateral da medula espinhal, causada pela degenerescência dos axónios com origem no córtex motor. E AMIOTRÓFICA refere-se à perda de força e atrofia do músculo, devido à morte dos neurónios motores presentes na medula espinhal e no bulbo raquidiano.

O início dos sintomas ocorre principalmente entre os 55 e os 70 anos de idade. Somente 10% dos casos ocorrem antes dos 40 anos de idade. A ELA é classificada como uma doença rara, com uma incidência de 2-3 casos por 100.000 na Europa. Deverá existir em Portugal, cerca de 600-800 pessoas com ELA. Tem uma curta esperança de vida, a maioria dos doentes sobrevivem entre 2 a 5 anos, após os primeiros sintomas. Cerca de 20% dos doentes vivem por mais de cinco anos, e 10% mais que 20 anos.

A causa da ELA permanece desconhecida. Em aproximadamente 85 a 90% dos casos de ELA, a doença acontece de forma esporádica, ou seja sem história familiar da doença. Apenas em cerca de 5 a 10% dos casos de ELA consideramos ser uma forma familiar, pela presença desta mesma doença em outros membros da família. Foram identificados cerca de 30 genes relacionados com diferentes casos de ELA, sendo o mais frequente o gene C9orf72. A maioria dos autores defende que a doença resulta de uma interacção complexa entre factores genéticos e ambientais.

Os primeiros sintomas derivam da fraqueza muscular que se inicia ou pelos membros superiores, membros inferiores, articulação verbal, ou mesmo pela respiração. Segue-se o progressivo envolvimento de outros territórios, e aparecem outros sintomas como a dificuldade em engolir (disfagia), podendo causar sialorreia (“babar”), ou a dispneia (“falta de ar”). A sensibilidade é preservada, assim como os músculos que movimentam os olhos e os esfíncteres externos (responsáveis pela continência das fezes e urina). Os órgãos internos (coração, fígado e rins), as funções sexuais e os sentidos (visão, audição, olfacto, gosto e tacto) também não são atingidos. Em geral, a capacidade cognitiva não é afectada. O doentes podem apresentar labilidade emocional (menor controlo dos estados emocionais, chorar e rir de forma descontrolada) ou alterações do comportamento (10% dos casos). A doença se agrava progressivamente, causando fraqueza do diafragma. A insuficiência respiratória, por

envolvimento progressivo dos músculos respiratórios, inspiratórios e expiratórios, são a principal causa de morte destes doentes, apesar dos meios de suporte.

Até ao momento, não existe cura para a ELA. O tratamento passa essencialmente pelo alívio da sintomatologia associada à doença, com o intuito de melhorar a qualidade de vida do doente. O medicamento riluzol aumenta a sobrevida. O suporte ventilatório tem forte impacto no aumento da esperança de vida e na qualidade de vida.

O aumento progressivo de ensaios clínicos de melhor qualidade, e o desenvolvimento de tratamentos dirigidos a portadores de mutações específicas, fazem prever soluções terapêuticas mais eficazes no futuro próximo.