



Características clínicas e demográficas dos pacientes com Esclerose Lateral Amiotrófica

Clinical and demographic characteristics of patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis

Características clínicas y demográficas de los pacientes con Esclerosis Lateral Amiotrófica

Cristhiano Augusto de Oliveira Holanda Braga¹, Denise Sisterolli Diniz², Valeriana de Castro Guimarães².

RESUMO

Objetivo: Descrever as características clínicas e demográficas dos pacientes com Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) correlacionando suas incapacidades com a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF). **Métodos:** Trata-se de um estudo transversal descritivo no qual 135 pacientes, foram avaliados como ELA definitiva, de acordo com os critérios de El Escorial, por neurologistas e fisiatras, bem como, classificados pela CIF em diversos domínios funcionais pela equipe multiprofissional. Os dados obtidos foram analisados por estatística descritiva com o software IBM SPSS Statistics. O estudo foi aprovado por Comitê de Ética em Pesquisa. **Resultados:** A amostra apresentou 7 pacientes com ELA Familiar e 128 com ELA Esporádica, 73 (54,1%) do sexo masculino (M:F), 34 (25,2%) classificados como Bulbares e 101 (74,8%) como não Bulbares. A média etária foi de 59 anos. O tempo médio do início dos sintomas até o diagnóstico foi de 33 meses. **Conclusão:** A epidemiologia se mostrou semelhante aos países desenvolvidos, todavia, observou-se que os pacientes chegaram com grande incapacidade para realização das Atividades Instrumentais de Vida Diária e para as Atividades de Vida Diária e que apesar dos descritores epidemiológicos o diagnóstico e a reabilitação foram realizados de forma tardia.

Palavras-chave: Esclerose Lateral Amiotrófica, Incapacidade, CIF.

ABSTRACT

Objective: To describe the clinical and demographic characteristics of patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) correlating their disabilities with the International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF). **Methods:** This is a descriptive cross-sectional study in which 135 patients were assessed as having definitive ALS, according to the El Escorial criteria, by neurologists and physiatrists, as well as classified by the ICF in several functional domains by the multidisciplinary team. The data obtained were analyzed by descriptive statistics with the IBM SPSS Statistics software. The study was approved by the Research Ethics Committee. **Results:** The sample consisted of 7 patients with Familial ALS and 128 with Sporadic ALS, 73 (54.1%) male (M:F), 34 (25.2%) classified as Bulbar and 101 (74.8%) as non-Bulbar. The mean age was 59 years. The mean time from onset of symptoms to diagnosis was 33 months. **Conclusion:** The epidemiology

¹ Universidade Federal de Goiás (UFG), Goiânia - GO.

was similar to that of developed countries; however, it was observed that patients arrived with great incapacity to perform Instrumental Activities of Daily Living and Activities of Daily Living, and that despite the epidemiological descriptors, diagnosis and rehabilitation were performed late.

Keywords: Amyotrophic Lateral Sclerosis, Disability, ICF.

RESUMEN

Objetivo: Describir las características clínicas y demográficas de los pacientes con Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) correlacionando sus discapacidades con la Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud (CIF). **Métodos:** Se trata de un estudio descriptivo transversal en el que 135 pacientes fueron evaluados como portadores de ELA definitiva, según los criterios de El Escorial, por neurólogos y fisiatras, así como clasificados por la CIF en varios dominios funcionales por el equipo multidisciplinario. Los datos obtenidos fueron analizados mediante estadística descriptiva utilizando el software IBM SPSS Statistics. El estudio fue aprobado por el Comité de Ética en Investigación. **Resultados:** La muestra estuvo compuesta por 7 pacientes con ELA Familiar y 128 con ELA Esporádica, 73 (54,1%) varones (M:F), 34 (25,2%) clasificados como Bulbares y 101 (74,8%) como no Bulbares. La edad media fue de 59 años. El tiempo medio desde el inicio de los síntomas hasta el diagnóstico fue de 33 meses. **Conclusión:** La epidemiología fue similar a la de países desarrollados, sin embargo, se observó que los pacientes llegaron con gran incapacidad para realizar Actividades Instrumentales de la Vida Diaria y Actividades de la Vida Diaria y que a pesar de los descriptores epidemiológicos, el diagnóstico y la rehabilitación se realizaron de manera tardía.

Palabras clave: Esclerosis Lateral Amiotrófica, Discapacidad, CIF.

INTRODUÇÃO

A Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) é uma doença neurodegenerativa progressiva, irreversível, caracterizada por uma perda seletiva de neurônios motores na medula espinhal, tronco encefálico e córtex motor, levando o paciente a perda funcional com múltiplas incapacidades funcionais até o óbito (RIZEA RE, et al., 2024). Clinicamente os pacientes apresentam-se com manifestações de comprometimento do primeiro e segundo neurônio motor, envolvendo o feixe motor corticoespinhal (piramidal) e os neurônios motores no corno anterior da medula espinhal e núcleos motores de nervos cranianos bulbares (ABRELA, 2013). Definida como uma doença neurodegenerativa, progressiva e irreversível que acomete o sistema motor em vários níveis: bulbar, cervical, torácico e lombar, bem como a região frontotemporal do cérebro. Com a progressão da doença, ocorre paralisia completa de membros superiores e inferiores, bem como, ocorre o acometimento da musculatura necessária para a fala, deglutição e respiração, levando ao óbito, geralmente entre 3 a 5 anos, em decorrência principalmente da insuficiência respiratória (LECHTZIN N, et al., 2018).

Todavia, o prognóstico é variável, uma diversidade de estudos afirmou que em cerca de 20% dos pacientes a sobrevivência foi maior ou igual a cinco anos, em 10% foi maior ou igual a 10 anos, e em alguns poucos pacientes foi registrado uma sobrevivência em torno de 20 anos (CHIÒ A, et al., 2009; TAVAZZI E, et al., 2023). Segundo a Associação Brasileira de Esclerose Lateral Amiotrófica a prevalência populacional no Brasil da Esclerose Lateral Amiotrófica é de 3 a 8/100.000 habitantes (ABRELA, 2013).

Existem poucos e antigos estudos epidemiológicos no Centro Oeste brasileiro (DIETRICH-NETO F, et al., 1998). Goiás é um dos 27 estados brasileiros, localizado no Centro Oeste do país, no Planalto Central, com um território formado por 340.257 km², dividido em cinco mesorregiões com 246 municípios. A capital, Goiânia, detém 21,63% da população do Estado, há época do estudo figurava na 11^a posição entre as capitais brasileiras em número de habitantes e dos 5565 municípios avaliados no Brasil, segundo o levantamento do Programa das Nações Unidas para o Desenvolvimento (PNUD) ocupa a 45^a posição com IDHM de 0,799, empatada com a cidade do Rio de Janeiro.

O IDHM obtido por Goiânia coloca o município como a oitava capital mais bem avaliadas do país, no limite da faixa de Desenvolvimento Humano Alto (IDHM entre 0,700 e 0,799) e muito próximo à faixa Muito Alto (entre 0,800 e 1). A área que mais contribuiu para o IDHM da cidade é Longevidade (0,838), seguida de Renda (0,824), e de Educação (0,739) (IBGE, 2020). O objetivo do presente estudo foi a caracterização do perfil epidemiológico dos pacientes portadores de Esclerose Lateral Amiotrófica de Goiás atendidos em um hospital de reabilitação reconhecido como CER IV (Centro Especializado) pelo Ministério da Saúde e referência no atendimento de ELA no estado de Goiás e investigando por meio da CIF o grau de incapacidade dos pacientes.

MÉTODOS

O estudo populacional avaliou os prontuários de todos os pacientes com diagnóstico de ELA definitiva atendidos no CRER, de acordo com os critérios de El Escorial, avaliados por neurologistas e fisiatras da instituição de 01 de janeiro de 2016 a 01 de janeiro de 2018 (AL-CHALABI A, et al., 2016). Os pacientes foram classificados por equipes multiprofissionais no início da reabilitação por neurologistas, fisiatras, pneumologista, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, psicólogos, fonoaudiólogos, enfermeiros e assistentes sociais dentro da expertise de suas áreas de atuação nas diversas incapacidades utilizando a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde - CIF, sendo realizada análise da amplitude de movimento (b7102:X), da força muscular (b7300:X), da capacidade de realizar transferências enquanto deitado (d4201:X), das capacidades de deitar-se (d4100:X), agachar-se (d4101:X), sentar-se (d4103:X), levantar-se (d4104:X), se conseguia pular (d4553:X), correr (d4552:X), subir degraus (d4552:X), falar (d3300:X), deglutição (b5105:X), da qualidade de consciência (b1102:X), das funções intelectuais (b117:X), da manutenção do trabalho/ emprego (d859:X), da execução das AVD's (Atividades de Vida Diária) como comer (d5500:X), lavar-se (d5100:X) e vestir-se (d5400:X). Bem como, foram analisados à chegada no hospital se os pacientes já se encontravam com gastrostomia (GTT), traqueostomia (TQT) se utilizavam algum deambulador ou aparelho auxiliar de marcha, se utilizava cadeira de rodas, se havia parado de deambular e se utilizava aparelho de ventilação mecânica.

Foram estabelecidos os critérios sociodemográficos utilizados para a constituição da amostra e registrados os municípios de residência de cada paciente dentro do estado de Goiás, favorecendo com isso a análise da distribuição espacial destes pacientes e o deslocamento para atendimento no centro de referência. Os dados foram digitados e analisados no software de análise estatística SPSS (Statistical Package for Social Sciences), versão 15.0. As variáveis categóricas foram apresentadas como percentuais acompanhadas dos respectivos intervalos com 95% de confiança. As variáveis contínuas foram apresentadas como média e desvio padrão, acompanhada de mediana e dos valores mínimo e máximo. Este estudo foi registrado na Plataforma Brasil e submetido à avaliação do Comitê de Ética e Pesquisa (CEP) da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Goiás sob parecer número 2.873.116 e CAAE 90969116.7.0000.50778.

RESULTADOS

A amostra foi constituída de 135 pacientes com ELA, 7 pacientes com ELA Familiar e 128 com ELA Esporádica, sendo 73 (54,1%) do sexo masculino e 62 (45,9%) do sexo feminino, obtendo-se a razão de sexo (M:F), 1,18:1. Foram agrupados como Bulbares e não Bulbares, com 34 (25,2%) pacientes classificados como Bulbares e 101 (74,8%) como não Bulbares. A média etária se apresentou de 59 anos ($\pm 13,71$) a chegada do serviço, a faixa etária mais prevalente foi entre 60 a 69 anos (30,37%), seguida da faixa etária entre 51 a 60 anos (22,96%) e da população entre 71 a 80 anos (20%).

Observou-se também que o tempo médio do início dos sintomas até a primeira avaliação na instituição foi de 55 meses e que de forma geral entre o diagnóstico e o início do tratamento na reabilitação foi de 22 meses. No grupo dos pacientes classificados como Bulbares à maior prevalência da população feminina ($p 0,034$), não houve diferença estatisticamente significativa quanto a mortalidade entre os dois grupos na amostra estudada, durante o seguimento dos dois anos.

A prevalência nos dois anos de 135 pacientes, avaliados e classificados como ELA. Durante o ano de 2016 foram atendidos no CRER 193.295 pacientes e durante o ano de 2017 foram atendidos 194.357 pacientes, caracterizando uma incidência de 22,76 casos/100.000 em 2016 na instituição e 16,46 casos/100.000 em 2017, e uma prevalência de 0,034% nos dois anos da pesquisa, para com os pacientes atendidos no hospital.

Todos os pacientes foram classificados quanto aos componentes da CIF, analisados de acordo com o domínio de classificação relevante de 0 a 4 para quantificar deficiência, limitação de capacidade, problema de desempenho ou barreira. A Priore, fora realizada análise da amplitude de movimento (b7102:X), da força muscular (b7300:X), da capacidade de realizar transferências enquanto deitado (d4201:X), das capacidades de deitar-se (d4100:X), agachar-se (d4101:X), sentar-se (d4103:X), levantar-se (d4104:X), se conseguia pular (d4553:X), correr (d4552:X), subir degraus (d4552:X), falar (d3300:X), deglutição (b5105:X), da qualidade de consciência (b1102:X), das funções intelectuais (b117:X), da manutenção do trabalho/ emprego (d859:X), da execução das AVD's (Atividades de Vida Diária) como comer (d5500:X), lavar-se (d5100:X) e vestir-se (d5400:X) (Tabela 1).

Tabela 1 - Análise dos pacientes quanto a capacidade funcional pela CIF, diferenciando os grupos Bulbar e não Bulbar.

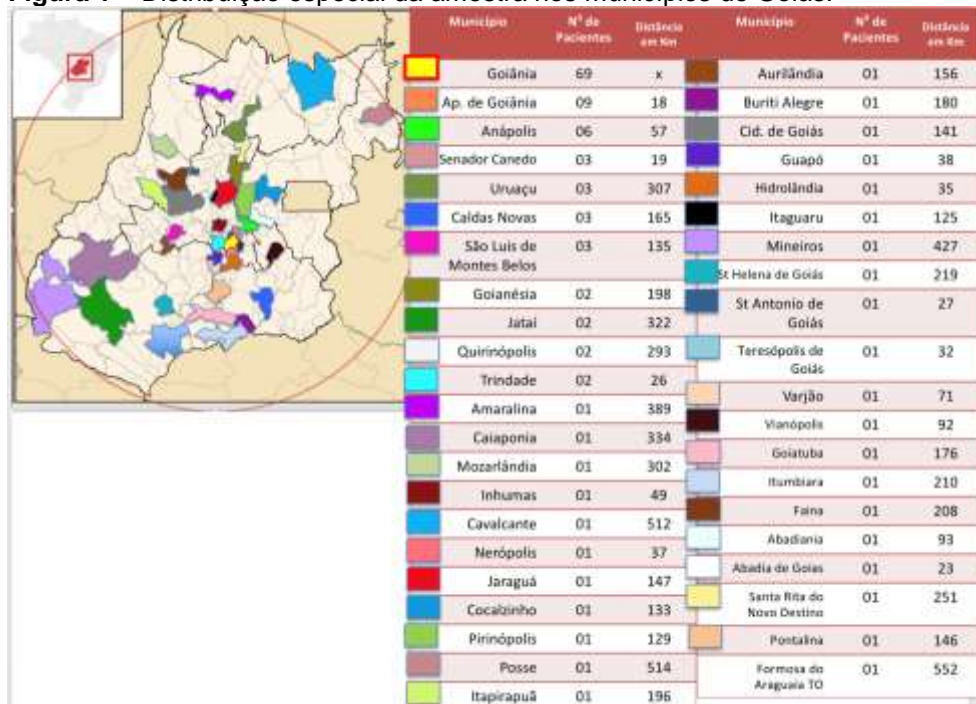
Número de pacientes (n=135) - Não bulbar (n = 101) / bulbar (n = 34)								
Bulbar		0	1	2	3	4	P	Or
Não	Amplitude e movimento (b7102:x)	54 (53,5%)	14(13,9%)	9 (8,9%)	11(10,9%)	13 (12,9%)	0,588 1,071	
Sim		20 (58,8%)	1 (2,9%)	1 (2,9%)	6 (17,6%)	6 (17,6%)		
Não	Força muscular (b7300:x)	9 (8,9%)	17 (16,8%)	23 (22,8%)	19(18,8%)	33 (32,7%)	0,073	0,770
Sim		7 (20,6%)	6 (17,6%)	9 (26,5%)	4 (11,8%)	8 (23,5%)		
Não	Agachar-se (d4101:x)	7 (6,9%)	3 (3,0%)	9 (8,9%)	14(13,9%)	68 (67,3%)	0,360	0,872
Sim		4 (11,8%)	1 (2,9%)	6 (17,6%)	- (0,0%)	23 (67,6%)		
Não	Sentar-se (d4103:x)	25 (24,8%)	5 (5,0%)	13 (12,9%)	17(16,8%)	41 (40,6%)	0,432	0,911
Sim		11 (32,4%)	2 (5,9%)	5 (14,7%)	2 (5,9%)	14 (41,2%)		
Não	Levanta-se (d4104:x)	24 (23,8%)	4 (4,0%)	8 (7,9%)	16(15,8%)	49 (48,5%)	0,432	0,913
Sim		10 (29,4%)	1 (2,9%)	6 (17,6%)	1 (2,9%)	16 (47,1%)		
Não	Correr (d4552:x)	3 (3,0%)	2 (2,0%)	2 (2,0%)	- (0,0%)	94 (93,1%)	0,446	0,855
Sim		2 (5,9%)	- (0,0%)	2 (5,9%)	- (0,0%)	30 (88,2%)		
Não	Subir degraus (d4552:x)	8 (7,9%)	3 (3,0%)	5 (5,0%)	6 (5,9%)	79 (78,2%)	0,127	0,810
Sim		6 (17,6%)	1 (2,9%)	2 (5,9%)	2 (5,9%)	23 (67,6%)		
Não	Fala (d3300:x)	32 (31,7%)	15 (14,9%)	21 (20,8%)	11(10,9%)	22 (21,8%)	0,007	1,441
Sim		5 (14,7%)	5 (14,7%)	2 (5,9%)	8 (23,5%)	14 (41,2%)		
Não	Deglutição (b5105:x)	31 (30,7%)	20 (19,8%)	13 (12,9%)	17(16,8%)	20 (19,8%)	0,001	1,621
Sim		2 (5,9%)	4 (11,8%)	7 (20,6%)	7 (20,6%)	14 (41,2%)		
Não	Funções intelectuais (b117:x)	87 (86,1%)	7 (6,9%)	2 (2,0%)	1 (1,0%)	4 (4,0%)	0,359	0,739

Número de pacientes (n=135) - Não bulbar (n = 101) / bulbar (n = 34)								
Bulbar		0	1	2	3	4	P	Or
Sim		30 (88,2%)	3 (8,8%)	1 (2,9%)	- (0,0%)	- (0,0%)		
Não	Trabalho e emprego (d859:x)	6 (5,9%)	- (0,0%)	2 (2,0%)	- (0,0%)	93 (92,1%)	0,433	0,872
Sim		3 (8,8%)	1 (2,9%)	- (0,0%)	- (0,0%)	30 (88,2%)		
Não	Comer (d5500:x)	19 (18,8%)	21 (20,8%)	17 (16,8%)	17 (16,8%)	27 (26,7%)	0,376	1,126
Sim		5 (14,7%)	8 (23,5%)	3 (8,8%)	5 (14,7%)	13 (38,2%)		
Não	Lavar-se (d5100:x)	12 (11,9%)	16 (15,8%)	16 (15,8%)	12 (11,9%)	45 (44,6%)	0,562	0,927
Sim		5 (14,7%)	8 (23,5%)	3 (8,8%)	3 (8,8%)	15 (44,1%)		
Não	Vestir-se (d5400:x)	9 (8,9%)	13 (12,9%)	12 (11,9%)	19 (18,8%)	48 (47,5%)	0,242	0,853
Sim		5 (14,7%)	6 (17,6%)	5 (14,7%)	3 (8,8%)	15 (44,1%)		

Fonte: Braga CAOH, et al., 2025.

A força muscular foi menor no grupo de pacientes Bulbares embora não tenha sido observada diferença estatisticamente significativa à chegada no CRER entre os dois grupos. Os pacientes Bulbares já chegaram na instituição para reabilitação com disfagia severa (p 0,007) e gastrostomizados (p 0,007) e em sua grande maioria com incapacidade completa para comunicar-se de forma verbal (d3300:4 com p 0,007). Não foram encontradas diferenças estatisticamente significantes para as AVD's (comer, lavar-se, vestir-se) ou para a execução das atividades laborativas nos dois grupos, sendo tais atividades extremamente acometidas em ambos ao início da avaliação no hospital. Quanto a distribuição municipal dos pacientes atendidos 51,11% eram residentes na capital, Goiânia, na qual se encontrava o Centro de Reabilitação e os 48,89% restantes apresentaram deslocamentos que variaram entre 18 km (Aparecida de Goiânia) até 552 km (Formoso do Araguaia) (Figura 1).

Figura 1 – Distribuição especial da amostra nos municípios de Goiás.



Nota: imagem elaborada por meio de PowerPoint. Fonte: Braga CAOH, et al., 2025.

Para acompanhamento da funcionalidade os pacientes foram subdivididos entre os que Abandonaram a continuidade de tratamento e os que não Abandonaram, mesmo no grupo de abandono apresentando uma distância média 41% maior do município de residência (média de 94,9 km de distância) quando comparados àqueles que não abandonaram (média de distância 67,3 km para o município de Goiânia), quando realizado o teste de U Mann Whitney, não houve diferença estatística significativa entre os dois grupos ($p > 0,207$). Ao se verticalizar a análise a maior incidência de abandono ocorreu justamente no município de Goiânia representando 43,48% dos casos de abandono.

Quanto ao imobilismo (qualificador 4 na amplitude de movimento) e a perda de força muscular classificados no início da assistência institucional, para com o abandono no acompanhamento de dois anos, não houve diferença estatística entre as perdas funcionais citadas e o acompanhamento multiprofissional no CRER, embora a baixa amplitude de movimento do paciente tenha apresentado valores próximos de significância ($p > 0,067$). Quanto a análise de funcionalidade da amostra na avaliação inicial observou-se que os pacientes já chegaram na instituição com grande incapacidade para realização das AVD's e AIVD's. Em 91,1% da amostra os pacientes não conseguiam desempenhar nenhuma atividade laborativa (d8559.4), 23% já adentraram a instituição em uso de gastrostomia e 20,7% com traqueostomia.

O comprometimento completo para as AVD's essenciais como comer (d 5500.4), vestir-se (d5400.4) e lavar-se (d5100.4) foi encontrada em 29,6%, 46,7% e 44,4% dos quadros iniciais respectivamente. A perda de força completa (b7300.4) pôde ser observado em 30,4% e a grave (b7300.3) em 17% da amostra já no início da reabilitação, o que refletiu na absoluta perda funcional para ações como correr (d4552.4) em 91,9%, subir degraus (d4552.4) em 75,6%, agachar-se (d4101.4) em 67,4% e até sentar-se (d4103.4) em 40,7% da amostra. A afasia global (d3300.4) foi observada já na avaliação inicial em 26,7% dos pacientes e a disfagia severa (b5105.4) em 25,2% destes. Quando avaliados pelo serviço de psicologia 86,7% dos pacientes encontravam-se com suas funções intelectuais completamente preservadas (b117.0) (**Tabela 1**).

DISCUSSÃO

A classificação etiológica constituída por 7 pacientes (5,19%) com Esclerose Lateral Amiotrófica Familiar e 128 (94,81%) com ELA Esporádica vai ao encontro da literatura apresentada com ELA esporádica correspondendo em média de 90% a 95% dos pacientes e 5-10% com uma história familiar da doença (BROWN RH e AL-CHALABI A, 2017). Em relação a distribuição por gênero houve uma tendência a igualdade na distribuição na razão de 1,18:1 (M:F) o que também corrobora com a literatura internacional (RIZEA RE, et al., 2024; LARSON T, et al., 2018; BOYCE D, et al., 2024; PALESE F, et al., 2018), divergindo da elevada prevalência do sexo masculino encontrado em demais municípios brasileiros (DIETRICH-NETO F, et al., 2000; RIZEARE, et al., 2024; CASTRO-COSTA CM, et al., 2000; WERNECKL, et al., 2007; LOUREIRO MPS, et al., 2012).

Analisando a diferenciação do sexo quanto aos grupos estudados foi demonstrado o predomínio do sexo feminino na forma bulbar como fator de risco 2,36 vezes maior ($p > 0,034$) o que também é observado na literatura em geral (RIZEA RE, et al., 2024). Quanto a idade na qual os pacientes tiveram a primeira consulta na instituição, obteve-se uma média de 59 anos também equiparada aos grandes estudos internacionais e consideravelmente maior aos estudos nacionais (DIETRICH-NETO F, et al., 2000).

A população idosa correspondeu a mais de 53% do total de pacientes que chegaram ao CRER, muitos destes pacientes apresentaram retardo de diagnóstico e investigação pois foram consideradas outras etiologias de perda de força e perda funcional levando ao retardo médio de 33 meses entre o início dos sintomas e o diagnóstico, cerca de 400% mais tempo para se diagnosticar a patologia que em países desenvolvidos (WESTENENG H, et al., 2018).

Constatamos que a forma predominante foi a forma clássica (não bulbar) com 74,8% dos pacientes, enquanto que a forma Bulbar correspondeu a 25,2% da amostra, coincidindo com os trabalhos publicados na literatura (LARSON TC, et al., 2018; PALESE F, et al., 2018; RIZEA RE, et al., 2024). Acreditou-se que a distância para receber atendimento, sobretudo em pacientes com grande comprometimento funcional

(acamados restritos), fosse um agente potencializador de abandono das terapias, denotando a dificuldade de transporte de um paciente com quadro restritivo entre os municípios mais distantes para a capital, todavia essa hipótese não foi corroborada na amostra, não sendo observado significância estatística na perda de acompanhamento nos pacientes de municípios mais distantes quando comparados com os domiciliados na capital.

Acredita-se que a prevalência maior do abandono dos pacientes residentes no município de Goiânia se deva justamente pelo maior número de serviços que abarquem as incapacidades destes pacientes, como serviços de Homecare, Instituições de Longa Permanência, hospitais especializados em neurologia e afins, e que mesmo com a dificuldade de deslocamento e de transporte dos pacientes acamados e com múltiplos déficits funcionais, a ausência de instituições que abarquem as necessidades básicas de avaliação clínica e de orientação ante os agravos, impele os pacientes e cuidadores ao deslocamento e continuidade da terapêutica mesmo diante de tantas dificuldades.

Quanto a análise de funcionalidade da amostra na avaliação inicial observou-se que os pacientes já chegaram na instituição com grande incapacidade para realização das Atividades Instrumentais de Vida Diária (AIVD's), bem como com um percentil significativo de incapacidade para as Atividades de Vida Diária (AVD's). Em 91,1% da amostra os pacientes estudados não conseguiam desempenhar nenhuma atividade laborativa (d8559.4), 23% já adentraram a instituição em uso de gastrostomia e 20,7% com traqueostomia. O comprometimento completo para as AVD's essenciais como comer (d 5500.4), vestir-se (d5400.4) e lavar-se (d5100.4) foi encontrada em 29,6%, 46,7% e 44,4% dos quadros iniciais respectivamente.

A maioria dos pacientes, 54,8%, não apresentaram, no início, nenhuma redução da amplitude de movimento (b7102.0) embora 14,1% destes tenham, a entrada do hospital, um padrão de restrição severo com amplitude classificada como b7102.4. A perda de força completa (b7300.4) pôde ser observado em 30,4% e a grave (b7300.3) em 17% da amostra, o que refletiu na absoluta perda funcional para ações como correr (d4552.4) em 91,9%, subir degraus (d4552.4) em 75,6%, agachar-se (d4101.4) em 67,4% e até sentar-se (d4103.4) em 40,7% da amostra. A afasia global (d3300.4) foi observada já na avaliação inicial em 26,7% dos pacientes e a disfagia severa (b5105.4) em 25,2% destes. Quando avaliados pelo serviço de psicologia 86,7% dos pacientes encontravam-se com suas funções intelectuais completamente preservadas (b117.0).

Muitos pacientes foram encaminhados para o CRER em franca insuficiência respiratória, muitos já chegaram em ventilação mecânica ou foram encaminhados para suporte ventilatório em até 30 dias da avaliação inicial, estes corresponderam a 39,3% da amostra. O comprometimento das funções respiratórias de forma inicial nos possibilita abstrair o risco de morbi-mortalidade prévia ao primeiro ao atendimento, vários pacientes foram encaminhados advindos de outras unidades hospitalares após confecção de traqueostomia (20,7%) sem acompanhamento prévio ou uso pregresso de ventilação não invasiva, sem uma avaliação qualificada multiprofissional para fortalecimento da musculatura acessória e principalmente sem a autonomia da escolha para com a realização destes procedimentos invasivos.

Quando analisadas as perdas funcionais iniciais com a classificação clínica nos grupos estudados observamos a maior prevalência de afasia (p 0,007; OR 3,22), disfagia severa (p 0,007; OR 1,44) e conseqüentemente de pacientes gastrostomizados na avaliação no grupo cujos pacientes foram classificados com Bulbares, fato este que corrobora a clínica do subgrupo referido (AL-CHALABI et al., 2016) e também nos possibilita a observação do encaminhamento tardio para a unidade de reabilitação, haja visto a perda severa das funcionalidades observadas.

Ao se realizar uma Análise de Regressão Binária Logística Multivariada deparamo-nos nos pacientes Bulbares com a disfagia sendo a perda funcional de maior significância [p 0,001; OR 20347 e IC (Intervalo de Confiança) OR (95%) 1,569 – 3,511] enquanto no grupo não bulbar a incapacidade de maior impacto foi: ter parado de andar [p 0,001; OR 0,139 e IC OR (95%) 0,045 – 0,435].

Diante das perdas funcionais referidas e da severidade na qual elas se apresentaram desde o início da reabilitação uma miríade de mecanismos de readaptação foram confeccionados: cadeiras de rodas (6 motorizadas) e banho, pranchas de comunicação alternativa, aparelhos de ventilação mecânica invasiva e

não invasiva, bem como procedimentos como traqueostomias e gastrostomias, com a finalidade de facilitar a linha de cuidado pelos familiares e aliviar os sinais de desconforto.

De forma análoga, na amostra estudada, cinco pacientes optaram pela linha de cuidados paliativos sendo que em três, após inúmeras reuniões com a equipe de fisioterapia, pneumologia e psicologia da instituição, foi respeitada a autonomia dos pacientes e familiares quanto a não ser realizado procedimento de traqueostomia e uso de ventilação mecânica e sendo ofertado aos pacientes os mecanismos para alívio do desconforto respiratório, até a sedação paliativa, durante a terminalidade.

Também, fora observada uma série de fatores limitadores para a readaptação como a limitação econômica das famílias, a baixa escolaridade tanto dos pacientes quanto dos cuidadores e principalmente a falta de cuidadores que se dedicassem aos pacientes. Inúmeras foram as vezes que se confeccionaram pranchas de comunicação para facilitar a interação do paciente para com o meio, propiciando maior independência, nas quais foram relatados que os cuidadores e familiares foram capacitados pelas equipes de fonoaudiologia e terapia ocupacional, todavia as pranchas não foram utilizadas, alegando que seu uso dispndia demasiado tempo do cuidador. Quanto a elevada incidência apresentada, de 22,76 casos/ 100.000 em 2016 e de 16,46/100.000 em 2017, encontramos-nos com um viés de observação, haja visto que a instituição, como previamente citado é a referência para o recebimento destes pacientes em todo estado.

Cabendo aqui uma extrapolação da amostra institucional para a população do estado pelo censo do IBGE 2015, representando assim uma incidência da doença em 2016 de 0,88/ 100.000 habitantes, embora este dado apresente a vicissitude de extrapolar a amostra estudada para toda a população do estado este fato corrobora com a validação casuística da amostra estudada que se encontra dentro da incidência de 0,6 a 2,6/100.000 habitantes observada na literatura (CHANCELLOR AM, et al., 1993). Referenciando apenas a população atendida no CRER, a mortalidade conhecida de ELA no ano de 2016 foi de 5,17/100.000 (10/193.295) e em 2017 foi de 6,69/100.00 (13/194.357), de forma semelhante a incidência, encontramos valores acima dos estudos publicados em decorrência do viés de amostragem supracitado.

Atividades ocupacionais, intensidade de atividade física, alimentação industrializada, uso de pesticidas, campo eletromagnético das grandes cidades, doenças metabólicas e principalmente envelhecimento da população tem sido creditado a maior prevalência da ELA nos países desenvolvidos com uma paridade de gênero advindo da feminização do envelhecimento, fatores estes encontrados na nossa mostra de forma equivalente aos países desenvolvidos, de forma antípoda.

Observou-se também o atraso no diagnóstico, no envio para o centro de referência, as grandes distâncias para receber assistência médica qualificada e a perda funcional severa destes pacientes à chegada a instituição demonstraram a necessidade de investimento em saúde pública, na descentralização dos centros especializados e de reabilitação e na necessidade urgente de aprimorar os meios diagnósticos e compartilhar conhecimentos médico nos bolsões de pobreza do Brasil e do mundo (AZZOLINO D, et al., 2024; BOYCE D, et al., 2024; MERCADANTE S, et al., 2025).

CONCLUSÃO

Em suma, esta casuística retrata o paciente de ELA no Centro Oeste brasileiro, por volta dos 60 anos, com mais de quatro anos de início de sintomas, com apresentação fenotípica esporádica, com a forma clássica sendo a mais prevalente. Distribuição entre sexos mais próxima de 1:1 com leve predomínio do sexo masculino (1,18:1) e a forma Bulbar foi mais frequente no sexo feminino (p 0,034; OR 2,364). Também nos remete a observação das dificuldades de deslocamento para com os centros especializados e a falta de serviços nos diversos municípios no interior do país. Embora a apresentação para sexo, idade, fenótipo, incidência e prevalência da doença apresente-se de forma símile aos países com mais alto IDH do mundo, a desigualdade social, a extensão territorial do estado três vezes o tamanho da Inglaterra e principalmente a centralização da saúde na área metropolitana da capital contribuíram para o retardo diagnóstico e para chegar ao serviço de reabilitação de forma tardia levando a um tempo médio do início dos sintomas até a primeira avaliação na instituição de 4,64 anos, bem como, um tempo entre o diagnóstico até o início da reabilitação de 1,83 anos. Em decorrência do prolongado tempo para diagnóstico e início terapêutico os pacientes já se

encontravam no início da avaliação com perdas funcionais severas e incapacitantes (91,1% dos pacientes estudados não conseguiam desempenhar nenhuma atividade laborativa, o comprometimento completo para as AVD's essenciais como comer, vestir-se e lavar-se foi encontrada em 29,6%, 46,7% e 44,4% dos quadros iniciais respectivamente). Todavia apesar do severo comprometimento funcional houve de forma contrária a observância maior sobrevida em relação à população de ELA de forma geral a relacionada nos estudos brasileiros, tal fator poderia estar relacionada ao maior acesso da população ao Riluzol (mais de 60% dos pacientes o fazia de forma gratuita no Juarez Barboza), ao maior acesso a ventilação não invasiva e a confecção de gastrostomia, favorecendo o aporte nutricional na população avaliada, atribuído ao fato dos pacientes se encontrarem em um centro de referência nacional para doenças músculo esqueléticas recebendo também a ventilação de forma gratuita pelo ministério da saúde e a maior capacitação dos cuidadores pelas equipes multiprofissionais.

AGRADECIMENTOS E FINANCIAMENTO

Agradeço ao Centro Estadual de Reabilitação e Readaptação, referência nacional em reabilitação de pacientes portadores de ELA e a todos os pacientes que gentilmente colaboraram com a realização deste estudo, por meio da doação de seu tempo e permitindo-nos conhecer um pouco mais sobre esta doença.

REFERÊNCIAS

1. ABRELA. Esclerose Lateral Amiotrófica Atualização 2013. 2013. Disponível em: <https://www.abrela.org.br/wpcontent/uploads/2018/05/AbrELA_LIVRETO_web.pdf>. Acesso em: 31 jan. 2025.
2. AL-CHALABI A, et al. Amyotrophic lateral sclerosis: moving towards a new classification system. *The Lancet Neurology*, 2016; 15(11): 1182-1194.
3. AZZOLINO D, et al. Amyotrophic lateral sclerosis as a disease model of sarcopenia. *Age Ageing*. 2024; 53(9): 209.
4. BOYCE D, et al. What do you think caused your ALS? An analysis of the CDC national amyotrophic lateral sclerosis patient registry qualitative risk factor data using artificial intelligence and qualitative methodology. *Amyotroph Lateral Scler Frontotemporal Degener*. 2024; 25(5-6): 615-624.
5. BROWN RH e AL-CHALABI A. Amyotrophic Lateral Sclerosis. *New England Journal Of Medicine*, 2017; 377(2): 162-172.
6. CASTRO-COSTA CM, et al. Motor neuron diseases in the University Hospital of Fortaleza (Northeastern Brazil): a clinico-demographic analysis of 87 cases. *Arquivos de Neuro-psiquiatria*, 2000; 58 (4): 986-989.
7. CHANCELLOR AM, et al. Risk factors for motor neuron disease: a case-control study based on patients from the Scottish Motor Neuron Disease Register. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, 1993; 56(11): 1200-1206.
8. CHENG J, et al. Evaluation of the therapeutic effects of rehabilitation therapy on patients with amyotrophic lateral sclerosis-a meta-analysis. *Front Neurol*. 2024; 3(15): 1389146.
9. CHIÒ A, et al. Prognostic factors in ALS: A critical review. *Amyotrophic Lateral Sclerosis*, 2009; 10(5-6): 310-323.
10. DIETRICH-NETO F, et al. Amyotrophic lateral sclerosis in Brazil: 1998 national survey. *Arquivos de Neuro-psiquiatria*, 2000; 58(3): 607-615.
11. IBGE. Censo Demográfico, 2000. Disponível em: <www.ibge.gov.br>. Acesso em : 31 jan. 2025.
12. LARSON TC, et al. Amyotrophic Lateral Sclerosis Mortality in the United States, 2011–2014. *Neuroepidemiology*, 2018; 51(1-2): 96-103.
13. LECHTZIN N, et al. Respiratory measures in amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotrophic Lateral Sclerosis And Frontotemporal Degeneration*, 2018; 19(5-6): 321-330.
14. LOUREIRO, MPS, et al. Clinical aspects of amyotrophic lateral sclerosis in Rio de Janeiro/Brazil. *Journal Of The Neurological Sciences*, 2012; 316(1-2): 61-66.
15. MERCADANTE S, et al. Living Will and Advance Care Planning in Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis Admitted to Specialistic Home Palliative Care. *American Journal of Hospice and Palliative Medicine*®. 2025.

16. PALESE F, et al. Epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis in Friuli-Venezia Giulia, North-Eastern Italy, 2002–2014: a retrospective population-based study. *Amyotrophic Lateral Sclerosis And Frontotemporal Degeneration*, 2018; 1-10.
17. RANGEL MFA, et al. Is functional status correlated with quality of life in individuals with amyotrophic lateral sclerosis? *Brazilian Journal of Physical Therapy*, 2024; 1.
18. RIZEA RE, et al. Understanding Amyotrophic Lateral Sclerosis: Pathophysiology, Diagnosis, and Therapeutic Advances. *Int J Mol Sci*, 2024; 25(18): 9966.
19. TARVONEN-SCHRÖDER S, et al. Disability in amyotrophic lateral sclerosis compared with traumatic brain injury using the World Health Organization Disability Assessment Schedule 2.0 and the International Classification of Functioning minimal generic set. *International Journal Of Rehabilitation Research*, 2018; 41(3): 224-229.
20. TAVAZZI E, et al. Artificial intelligence and statistical methods for stratification and prediction of progression in amyotrophic lateral sclerosis: A systematic review. *ArtifIntell Med*. 2023.
21. WERNECK LC et al. A clinical epidemiological study of 251 cases of amyotrophic lateral sclerosis in the south of Brazil. *Arquivos de Neuro-psiquiatria*, 2007; 65(2): 189-195.
22. WESTENENG H, et al. Prognosis for patients with amyotrophic lateral sclerosis: development and validation of a personalised prediction model. *The Lancet Neurology*, 2018; 17(5): 423-433.