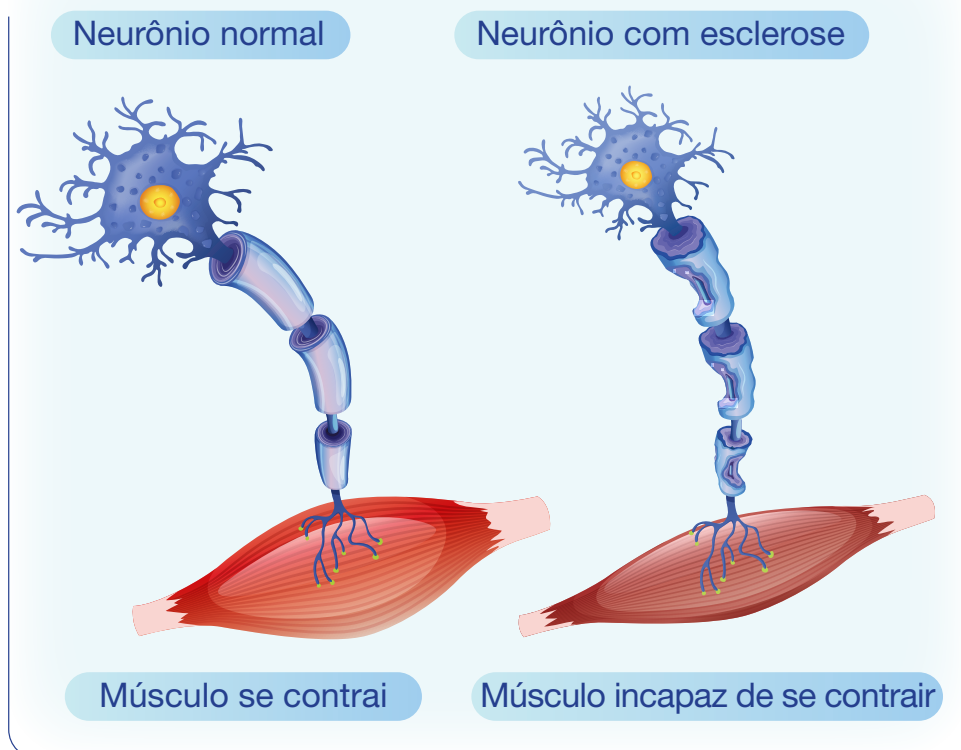


# O que é Esclerose Lateral Amiotrófica?

Na esclerose lateral amiotrófica (ELA), os neurônios motores se degeneram, o que impossibilita o controle muscular adequado.<sup>1,2</sup>



Os músculos param lentamente de funcionar, o que causa paralisia. Com o tempo, a doença evolui e leva à morte.<sup>1,2</sup>

A maioria das pessoas vive apenas alguns anos após o início dos sintomas, mas a sobrevivência de algumas pessoas alcança 10 anos ou mais depois de receberem o diagnóstico de ELA.<sup>2</sup>

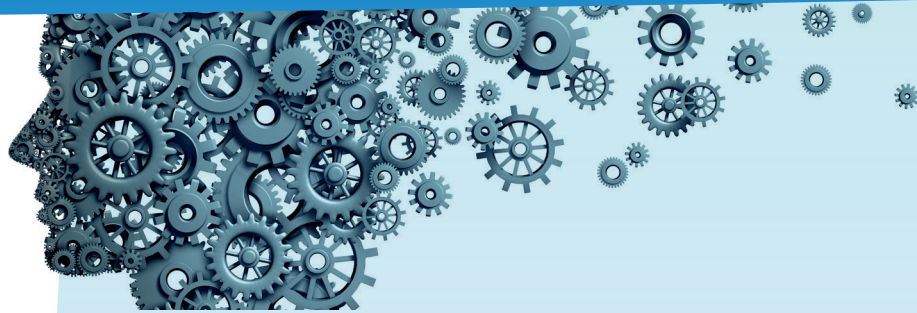
Não há cura para essa doença progressiva, mas há medicamentos que melhoram os sintomas e podem retardar um pouco a evolução da doença.<sup>2</sup>

## Quais são as causas?

Na maioria dos casos, não há causa conhecida para ELA.

Em **5%** a **10%** das pessoas, a doença está relacionada a um problema genético. Se houver essa suspeita, os testes genéticos estão recomendados, pois, em certos casos, essas informações podem afetar as opções de tratamento.<sup>1</sup>

## Quais são os sintomas?



## Quais são os tipos de ELA?

### ELA esporádica:

A ELA esporádica representa entre **90%** e **95%** de todos os casos de ELA nas diferentes populações. Nessa classificação, estão incluídos os casos isolados ou esporádicos, sem que exista contexto familiar ou hereditário da doença. A base genética individual que predispõe à doença na forma esporádica interage com fatores ambientais neurotóxicos e ocorre o desencadeamento do processo neurodegenerativo dos neurônios motores.<sup>2</sup>

### ELA familiar:

Cerca de **5%** a **10%** dos casos são classificados como ELA familiar. Apesar da semelhança clínica com a ELA esporádica, essa forma possui origem genética familiar estabelecida na maior parte dos casos, sendo a maioria destes relacionada a uma base monogênica. A média de idade de início dos sintomas motores ou cognitivos é 10 a 15 anos menor na ELA familiar em comparação com a ELA esporádica. Além disso, há a possibilidade de formas ainda mais precoces, como a forma juvenil, que se inicia antes dos 25 anos. A ELA juvenil também ocorre de forma esporádica.<sup>1</sup>

Nesse contexto, os critérios de Byrne foram desenvolvidos com o objetivo de simplificar e categorizar o diagnóstico da ELA familiar.<sup>1</sup> **(Tabela 1)**

**Tabela 1.** Critérios diagnósticos de Byrne para avaliação da ELA familiar

CATEGORIA DE ELA FAMILIAR	CRITÉRIOS DE BYRNE (Byrne <i>et al.</i> , 2011)
DEFINIDA	<ul style="list-style-type: none"> <li>• ≥3 indivíduos afetados com a ELA na família</li> <li>ou</li> <li>• 2 indivíduos afetados com uma variante genética patogênica estabelecida</li> </ul>
PROVÁVEL	<ul style="list-style-type: none"> <li>• ≥1 familiar de primeiro ou de segundo grau com diagnóstico de ELA</li> </ul>
POSSÍVEL	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Um familiar além de segundo grau acometido</li> <li>ou</li> <li>• Paciente com ELA esporádica, apresentando variante patogênica estabelecida em gene relacionado à ELA familiar</li> <li>ou</li> <li>• Familiar de primeiro grau que apresente a DFT, mas não ELA</li> </ul>

DFT: demência frontotemporal. Adaptada de: Salvioni C, Oda AL. Associação Brasileira de Esclerose Lateral Amiotrófica (Abrela): Pulso Editorial, 2021.<sup>2</sup>

Referências: 1. UpToDate. Patient education: Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) (The Basics). In: UpToDate, Waltham, MA. Disponível em: <https://www.uptodate.com/contents/amyotrophic-lateral-sclerosis-als-the-basics> Acesso em: 25 jul. 2023. 2. Salvioni C, Oda AL. Protocolo clínico para o tratamento do paciente com esclerose lateral amiotrófica/doença do neurônio motor: guia terapêutico. São José dos Campos, SP: Associação Brasileira de Esclerose Lateral Amiotrófica (Abrela): Pulso Editorial, 2021.