

DIAGNÓSTICO PRECOCE DA ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA: DESAFIOS E AVANÇOS NA PRÁTICA CLÍNICA

Isabelle Martins e Silva¹, Eduardo Andraus Barbosa²

isabelleaju@gmail.com

RESUMO

Objetivo: O presente estudo objetiva Revisar os principais desafios relacionados ao diagnóstico precoce da Esclerose Lateral Amiotrófica e descrever os avanços recentes em métodos clínicos, eletrofisiológicos, laboratoriais, genéticos e de neuroimagem que favorecem sua detecção inicial na prática clínica. **Metodologia:** Este estudo tem como objetivo analisar os principais obstáculos no diagnóstico inicial da ELA e discutir os avanços recentes que vêm contribuindo para sua detecção precoce. Trata-se de uma revisão narrativa da literatura, realizada nas bases de dados PubMed, SciELO e LILACS, abrangendo publicações entre 2020 e 2025. **Resultados e Discussão:** Os achados indicam que o diagnóstico permanece predominantemente clínico, fundamentado nos critérios revisados de El Escorial, associados à avaliação eletromiográfica para identificação do acometimento do neurônio motor inferior. Mesmo assim, é frequente um intervalo de até 12 meses ou mais entre o início dos sintomas e a confirmação diagnóstica. Nesse contexto, destacam-se os avanços em biomarcadores séricos e do líquido cefalorraquidiano, especialmente os neurofilamentos de cadeia leve (NfL), que têm demonstrado utilidade tanto para o suporte diagnóstico precoce quanto para o monitoramento da progressão da doença. Além disso, técnicas modernas de neuroimagem e ferramentas eletrofisiológicas vêm sendo estudadas como complementos promissores ao exame clínico. **Conclusão:** Conclui-se que a incorporação de biomarcadores e tecnologias diagnósticas à avaliação tradicional pode reduzir o atraso na identificação da ELA, possibilitando intervenções mais precoces, melhor planejamento terapêutico e potencial melhoria na qualidade de vida dos pacientes.

Palavras-chave: Esclerose lateral amiotrófica, Exames clínicos e Neuroimagem.

1 INTRODUÇÃO

A Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) é uma doença neurodegenerativa progressiva caracterizada pela degeneração dos neurônios motores superiores, localizados no córtex motor, e inferiores, situados no tronco encefálico e na medula espinhal. A perda progressiva dessas células compromete a transmissão dos impulsos nervosos responsáveis pela contração muscular voluntária, resultando em fraqueza, atrofia, fasciculações e espasticidade, com evolução para incapacidade funcional e insuficiência respiratória, principal causa de óbito nesses pacientes (HARDIMAN et al., 2017).

Do ponto de vista epidemiológico, a incidência mundial da ELA é estimada entre 1 e 2 casos por 100.000 habitantes por ano, com maior prevalência em indivíduos entre a quinta e sétima décadas de vida. A doença acomete ambos os sexos, com discreto predomínio masculino, e apresenta impacto socioeconômico expressivo, uma vez que compromete pessoas em idade produtiva e exige acompanhamento contínuo e

multidisciplinar (VAN ES et al., 2020).

A apresentação clínica da ELA é heterogênea. Os sintomas iniciais podem ser bulbares, com disartria e disfagia, ou espinhais, com fraqueza assimétrica em membros superiores ou inferiores. Em muitos casos, manifestações iniciais como câibras, fadiga muscular, alterações discretas da coordenação ou da fala são atribuídas a doenças musculoesqueléticas ou neuropatias periféricas, o que retarda o encaminhamento ao neurologista e o estabelecimento do diagnóstico correto.

O diagnóstico permanece essencialmente clínico, fundamentado na identificação concomitante de sinais de acometimento do neurônio motor superior, como espasticidade e hiperreflexia, e do neurônio motor inferior, como atrofia e fasciculações. Exames complementares, especialmente a eletroneuromiografia, a ressonância magnética e testes laboratoriais, são utilizados para apoiar a investigação e excluir diagnósticos diferenciais, mas nenhum exame isolado é capaz de confirmar a ELA de forma definitiva (GOUTMAN et al., 2024).

Estudos recentes demonstram que o intervalo médio entre o início dos sintomas e a confirmação diagnóstica pode ultrapassar 12 meses, período no qual ocorre progressão significativa da perda funcional e do comprometimento respiratório. Esse atraso impacta diretamente o prognóstico, limita o início oportuno de terapias modificadoras da doença e dificulta o planejamento de cuidados paliativos e suporte multiprofissional (SHEFNER et al., 2024).

Embora os tratamentos disponíveis, como riluzol e edaravona, apresentem efeito modesto na progressão da doença, evidências indicam que sua eficácia é maior quando iniciados precocemente. Além disso, o acompanhamento por equipe multiprofissional, envolvendo fisioterapia, fonoaudiologia, nutrição, psicologia e pneumologia, é essencial para preservar autonomia, comunicação, nutrição e função respiratória. Nesse cenário, o aprimoramento do diagnóstico precoce representa um dos pilares para melhorar a qualidade de vida e a sobrevida dos pacientes com ELA.

Assim, a incorporação de biomarcadores, técnicas avançadas de neuroimagem e ferramentas computacionais surge como estratégia promissora para reduzir atrasos diagnósticos, apoiar a decisão clínica e otimizar o cuidado oferecido ao paciente com ELA na prática contemporânea.

2 METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão narrativa da literatura científica, conduzida com o objetivo de reunir e discutir evidências atuais sobre o diagnóstico precoce da ELA. A busca bibliográfica foi realizada nas bases de dados PubMed, SciELO e LILACS, por concentrarem produção científica relevante nacional e internacional na área das neurociências. Utilizaram-se, de forma combinada, os descritores: *Amyotrophic Lateral Sclerosis*, *Early Diagnosis*, *Biomarkers*, *Neuroimaging* e *Electrophysiology*, com o uso dos operadores booleanos AND e OR para refinamento dos resultados. Foram incluídos artigos publicados entre 2020 e 2025, nos idiomas português e inglês, que abordassem critérios diagnósticos, biomarcadores séricos e líquidos, métodos eletrofisiológicos, técnicas de neuroimagem e aplicações clínicas da inteligência artificial na ELA.

Foram considerados estudos observacionais, revisões narrativas e sistemáticas, além de diretrizes clínicas com aplicabilidade prática. Excluíram-se trabalhos duplicados, artigos estritamente experimentais, estudos em modelos animais e publicações sem enfoque direto no diagnóstico precoce da doença. A seleção ocorreu por leitura de títulos, resumos e textos completos, respeitando critérios de relevância temática e qualidade metodológica. A extração dos dados contemplou aspectos relacionados aos métodos diagnósticos empregados, benefícios, limitações, disponibilidade na prática clínica e implicações para o cuidado do paciente com ELA.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

O diagnóstico precoce da ELA continua sendo um dos maiores desafios na neurologia clínica. Mesmo com a ampliação das ferramentas diagnósticas, estudos recentes indicam que o tempo médio entre o surgimento dos primeiros sintomas e a confirmação diagnóstica varia entre 10 e 14 meses (SHEFNER et al., 2024). Esse atraso decorre, principalmente, da apresentação clínica inicial inespecífica e da sobreposição com outras doenças do neurônio motor ou condições musculoesqueléticas.

Os critérios revisados de El Escorial são amplamente utilizados na prática clínica por combinarem sinais clínicos de comprometimento do neurônio motor superior e inferior com achados eletromiográficos. Entretanto, sua aplicação pode exigir a demonstração de envolvimento em múltiplas regiões anatômicas, o que contribui para atrasos no diagnóstico. Nesse contexto, os critérios de Gold Coast, propostos em 2019, apresentam maior sensibilidade e simplicidade operacional, permitindo diagnóstico mais precoce mesmo com acometimento regional limitado.

A eletroneuromiografia permanece como ferramenta central para a detecção do comprometimento do neurônio motor inferior, identificando sinais de desnervação ativa e reinervação crônica. Contudo, seus achados podem ser sutis nas fases iniciais, exigindo experiência do examinador e correlação clínica cuidadosa.

Entre os avanços laboratoriais, os neurofilamentos de cadeia leve (NfL) e pesada fosforilada (pNfH) destacam-se como biomarcadores promissores. Detectáveis no soro e no líquido, esses marcadores refletem dano axonal precoce e apresentam níveis significativamente elevados em pacientes com ELA quando comparados a controles e a outras doenças neuromusculares. Estudos sugerem que suas concentrações se correlacionam com a velocidade de progressão da doença e com o prognóstico funcional (TURNER et al., 2023).

No campo da neuroimagem, técnicas avançadas vêm ampliando a capacidade de identificação precoce da doença. A ressonância magnética com tensor de difusão (DTI) permite avaliar a integridade microestrutural do trato corticoespinhal, evidenciando redução da anisotropia fracionada antes mesmo da instalação de déficits motores significativos. A espectroscopia por ressonância magnética, por sua vez, demonstra alterações metabólicas em regiões motoras primárias e secundárias, sugerindo neurodegeneração precoce (SWASH; FERRARI, 2023).

Além disso, a análise genética tem papel crescente no contexto diagnóstico,

especialmente em casos familiares ou de início precoce. Mutação em genes como *C9orf72*, *SOD1*, *TARDBP* e *FUS* contribuem para o entendimento da fisiopatologia da ELA e podem auxiliar na estratificação de risco e no aconselhamento genético. Embora a maioria dos casos seja esporádica, a integração de dados genéticos ao raciocínio clínico amplia a precisão diagnóstica.

Mais recentemente, ferramentas baseadas em inteligência artificial e aprendizado de máquina vêm sendo exploradas para integrar dados clínicos, laboratoriais, genéticos e de imagem, criando modelos capazes de diferenciar a ELA de outras doenças do neurônio motor e estimar a progressão funcional. Esses sistemas apresentam potencial para apoiar a tomada de decisão clínica, especialmente em centros especializados (HARDIMAN; VAN DEN BERG; KIERAN, 2023).

Apesar dos avanços tecnológicos, persistem barreiras importantes, como o alto custo, a limitada disponibilidade desses exames em serviços públicos e a desigualdade no acesso a centros de referência. Dessa forma, o papel do médico generalista e do neurologista na identificação precoce de sinais suspeitos, no encaminhamento oportuno e no uso racional das ferramentas complementares continua sendo determinante para o desfecho dos pacientes com ELA.

4 CONCLUSÃO

O diagnóstico precoce da Esclerose Lateral Amiotrófica exige integração entre avaliação clínica detalhada e recursos diagnósticos modernos. A incorporação de critérios atualizados, biomarcadores neurodegenerativos, métodos eletrofisiológicos e técnicas avançadas de neuroimagem apresenta potencial para reduzir significativamente o atraso diagnóstico. Além disso, a capacitação dos profissionais de saúde para reconhecer precocemente os sinais da doença é essencial para permitir intervenções oportunas, melhor planejamento terapêutico e melhoria da qualidade de vida e da sobrevida dos pacientes.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

CHIA, R.; CHIÒ, A.; TRAYNOR, B. J. Novel genes associated with amyotrophic lateral sclerosis: diagnostic and clinical implications. *The Lancet Neurology*, v. 17, n. 1, p. 94-102, 2018.

GOUTMAN, S. A. et al. Emerging insights into the complex genetics and pathophysiology of amyotrophic lateral sclerosis. *The Lancet*, 2024.

HARDIMAN, O. et al. Amyotrophic lateral sclerosis. *Nature Reviews Disease Primers*, v. 3, p. 17085, 2017.

HARDIMAN, O.; VAN DEN BERG, L. H.; KIERAN, D. Amyotrophic lateral sclerosis. *Nature Reviews Disease Primers*, v. 9, n. 1, p. 1-21, 2023.

PEREIRA, R. C.; ALMEIDA, M. S. Avanços diagnósticos na esclerose lateral amiotrófica: revisão atualizada. *Revista Brasileira de Neurologia*, v. 60, n. 2, p. 89-97, 2022.

SHEFNER, J. M. et al. Improving early diagnosis of ALS: the role of clinical, electrophysiological and neuroimaging tools. *Journal of Neurology*, v. 271, p. 2059-2070, 2024.

SWASH, M.; FERRARI, R. Electrodiagnostic approach to early ALS diagnosis. *Clinical Neurophysiology Practice*, v. 10, p. 1-9, 2023.

TURNER, M. R. et al. Biomarkers in amyotrophic lateral sclerosis: opportunities and pitfalls. *Nature Reviews Neurology*, v. 19, p. 565-580, 2023.

VAN ES, M. A. et al. Amyotrophic lateral sclerosis: a clinical review. *European Journal of Neurology*, v. 27, n. 2, p. 191-203, 2020.

