



**PBPC**  
ISSN 2674-9432



**Qualis A3**  
CAPES 2021-2024



DOI - Crossref

Latindex



Indexado no  
Acadêmico

## **Avaliação da evolução clínica e funcional de uma paciente com Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA)**

*Natália de Lima Soares, Nicole Cristine Oliveira dos Santos, Caroline Coelho Ferreira.*



<https://doi.org/10.36557/2674-9432.2026v5n2p701-718>

Artigo recebido em 11 de Fevereiro e publicado em 11 de Abril de 2026

### **Estudo de caso**

#### **RESUMO**

A Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) é uma doença neurodegenerativa rara, progressiva e fatal. A enfermidade provoca enfraquecimento progressivo da musculatura, evoluindo para paralisia, dificuldades na fala (disartria), na deglutição (disfagia) e na respiração. O presente trabalho trata-se de um estudo de caso qualitativo, exploratório e comparativo, que analisa a evolução clínica e funcional de uma paciente de 35 anos, residente em Manaus (AM), diagnosticada com ELA em 2018, aos 27 anos. Seu quadro clínico é comparado com 20 estudos de caso identificados na literatura científica publicada entre 2022 e 2025. Verificou-se uma progressão atípica: após sete anos de diagnóstico, a paciente apresenta estabilização clínica, recuperação motora parcial (movimentos de pinça, deambulação por longos períodos e movimentação dos membros superiores), preservação da fala e da deglutição, dispensando a gastrostomia inicialmente recomendada. Testes de Sequenciamento de Nova Geração (NGS) não identificaram mutações nos genes clássicos da ELA (SOD1, C9orf72, TDP-43, FUS), e investigações por Exoma e CGH Array estão em andamento. A estabilização é atribuída à intervenção multidisciplinar precoce, adesão ao riluzol, uso de BiPAP noturno e controle psicoterápico. O caso desafia o paradigma de irreversibilidade da doença e reforça a importância do cuidado integrado e de novas abordagens terapêuticas (CRISPR/Cas9 e células-tronco) para a ELA.

**Palavras-chave:** Esclerose Lateral Amiotrófica. Doença Neurodegenerativa. Estudo de caso.

## ABSTRACT

Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) is a rare, progressive, and fatal neurodegenerative disease. The condition causes progressive muscle weakness, which advances to paralysis, speech difficulties (dysarthria), swallowing difficulties (dysphagia) and breathing problems. This work is a qualitative, exploratory and comparative case study analyzing the clinical and functional evolution of a 35-year-old patient from Manaus (AM, Brazil), diagnosed with ALS in 2018 at the age of 27. Her clinical profile is compared with 20 case studies identified in the scientific literature published between 2022 and 2025. An atypical progression was observed: after seven years of diagnosis, the patient presents clinical stabilization, partial motor recovery (pinch movements, prolonged ambulation and partial upper limb movement), preservation of speech and swallowing without requiring the initially recommended gastrostomy. Next-Generation Sequencing (NGS) tests found no mutations in classic ALS genes (SOD1, C9orf72, TDP-43, FUS), and Exome and CGH Array investigations are ongoing. The stabilization is attributed to early multidisciplinary intervention, riluzole adherence, nocturnal BiPAP use, and psychotherapeutic management. This case challenges the irreversibility paradigm of ALS and reinforces the importance of integrated care and emerging therapeutic approaches (CRISPR/Cas9 and stem cells).

**Keywords:** Amyotrophic Lateral Sclerosis. Neurodegenerative Disease. Case Study.

**Instituição afiliada** – Faculdade Metropolitana de Manaus - FAMETRO

**Autor correspondente:** *Natália de Lima Soares*

This work is licensed under a [Creative Commons Attribution 4.0 International License](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/).



## **1. INTRODUÇÃO**

A Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) é uma doença degenerativa que afeta o interior da medula, tronco cerebral e a célula Betz (localizada no córtex motor primário). A doença é rara, progressiva e compromete os neurônios motores superiores e inferiores, resultando em perda de força muscular e evolução para paralisia, com predomínio nos membros superiores. A paralisia resulta do comprometimento tanto dos neurônios motores superiores quanto dos inferiores (KIERMAN, 2011)

Disartria é uma condição caracterizada por alterações na sucessão dos sons, que prejudica a inteligibilidade da fala, sua articulação, ressonância, prosódia e a respiração. Segundo a literatura, é causada pela alteração da musculatura inervada pelos nervos bulbares (Darley, 1969). Disfagia é a dificuldade técnica em deglutir (engolir). Já a labilidade emocional refere-se a mudanças rápidas e inapropriadas na expressão emocional, frequentemente desproporcional ao contexto e de difícil controle consciente, conforme critérios da *American Psychiatric Association* (2013).

Pacientes com ELA evoluem para óbito, em média, cinco anos após o diagnóstico (DOURADO JUNIOR, 2014). Esta pesquisa trata-se de um estudo de caso cuja paciente diagnosticada há sete anos no município de Manaus apresenta quadro clínico que diverge da literatura em vários aspectos, com aparente estabilização dos sintomas.

## **2 METODOLOGIA**

Para a realização da pesquisa foram utilizadas as plataformas Google Acadêmico, SciELO e PubMed. Para embasamento do conceito da ELA foram utilizados os seguintes termos no Google Acadêmico: "Esclerose lateral amiotrófica relato de caso" e "Esclerose Lateral Amiotrófica tratamento". No PubMed, foram utilizados os descritores: "*Amyotrophic Lateral Sclerosis case report*", "*ALS atypical progression*" e "*ALS clinical stabilization*". Todos os artigos selecionados foram publicados entre 2022 e 2025 e foram revisados por pares.

A partir da leitura destes artigos, foram encontrados argumentos que respondessem sobre o conceito, a origem e o nível de incidência da doença pelo mundo. De forma complementar, solicitou-se ao *Research Rabbit* identificar estudos de caso com características semelhantes ao caso em questão. De um total de 80 artigos identificados em português, foram selecionados 20 para embasamento teórico após análise de títulos e resumos.

Oitenta por cento dos artigos de estudo de caso apresentados foram publicados na língua inglesa, com maior recorrência de autores americanos e chineses. Foram apresentados estudos sobre tratamentos tradicionais e outros mais avançados, no

estado da arte, como o uso de células-tronco e CRISPR/Cas9.

Outras fontes consultadas: Associação Brasileira de Esclerose Lateral Amiotrófica — ABRELA (<https://www.abrela.org.br/>) e Associação Pró-Cura da ELA (<https://procuradaela.org.br/>), utilizadas para dados epidemiológicos nacionais e informações sobre o contexto assistencial brasileiro.

O método está relacionado a um caso clínico específico de uma paciente com ELA (estudo de caso) que será comparado com o que foi encontrado na literatura atual (revisão descritiva da literatura). O estudo é qualitativo, porque esse tipo de abordagem é especialmente indicado quando se busca compreender processos, vivências e particularidades clínicas que não podem ser reduzidas a dados numéricos (MINAYO, 2014). É exploratório, pois busca ampliar o conhecimento sobre um fenômeno ainda pouco elucidado (GIL, 2019).

O estudo de caso consiste em uma investigação empírica aprofundada de um fenômeno contemporâneo inserido em seu contexto real. Permite a análise detalhada de um indivíduo, grupo ou situação com vistas à compreensão aprofundada de sua singularidade (YIN, 2015). O método comparativo, segundo Lakatos e Marconi (2017), permite examinar as semelhanças e diferenças entre fenômenos, o que é fundamental para uma interpretação crítica dos resultados e para o aprofundamento das hipóteses explicativas.

### **3 RESULTADOS e DISCUSSÃO**

#### **3.1 Background teórico**

A esclerose lateral amiotrófica (ELA) é uma doença que causa degeneração dos neurônios e afeta todo o sistema nervoso. A neurodegeneração na ELA resulta de mecanismos fisiopatológicos diversos, originando-se a partir de múltiplos processos interligados: estresse oxidativo, disfunção mitocondrial, desequilíbrio na homeostase proteica, disfunção do transporte axonal, alterações no metabolismo do RNA e neuroinflamação (VAN DAMME, 2024).

A ativação de astrócitos e microglia promove a liberação de citocinas pró-inflamatórias, contribui para o estabelecimento de um quadro de neuroinflamação e para a subsequente degeneração dos neurônios motores (CHOI et al., 2023).

Uma variedade de genes e vias está envolvida na gênese patológica da ELA, como o desequilíbrio da homeostase proteica nos neurônios, a desordem do metabolismo do ácido ribonucleico (RNA), a disfunção mitocondrial e o comprometimento do transporte axonal. Agregados proteicos de TDP-43, SOD1 e FUS são marcadores patológicos centrais da doença (RIVA et al., 2024).

Historicamente, a identificação de genes relacionados à ELA teve início de forma gradual, a partir da descoberta do gene SOD1 em 1993. Contudo, os avanços recentes em tecnologias genômicas aceleraram a identificação de variantes genéticas associadas à doença. A expansão de repetição do hexanucleotídeo no gene C9orf72, descoberta em 2011, representa a causa genética mais comum tanto de ELA familiar quanto esporádica, sendo responsável por aproximadamente 40% dos casos familiares e 5–10% dos esporádicos nas populações europeias (ZOU et al., 2017).

Atualmente, mais de 50 genes foram associados à ELA, entre os quais os genes C9orf72, SOD1, TDP-43 e FUS; estes são considerados intimamente relacionados à patogênese da ELA. As mutações em diversos genes levam ao acúmulo anormal de proteínas nos neurônios motores, interferindo no processamento do RNA, na homeostase proteica e na função celular como um todo (HARDIMAN et al., 2022).

### 3.1.1 Epidemiologia

A incidência global total de ELA é de 4,42 por 100.000 pessoas-ano, mas esse parâmetro varia amplamente de 1,57 por 100.000 pessoas-ano no Irã a 10–12 por 100.000 pessoas-ano na Europa e 11,80 por 100.000 pessoas-ano na Austrália (ARTHUR et al., 2016). O que gera maior preocupação entre os cientistas é que o número de pacientes tende a aumentar cerca de 20–30% até 2040. Esse crescimento deve ser mais pronunciado em países em desenvolvimento, onde o envelhecimento populacional é acelerado e os recursos de saúde são mais limitados.

Em relação à incidência nos sexos, a doença afeta mais frequentemente os homens, na proporção de 1,5:100 mil, com início geralmente entre 50 e 65 anos. Em idosos acima de 80 anos, a incidência é ainda maior. A forma familiar da doença corresponde a apenas 5–10% dos casos, enquanto a esporádica representa 90–95% (LINDEN JUNIOR et al., 2013).

Em estudo realizado por Amaral (2024), a expectativa de vida após o diagnóstico varia entre 3 a 15 anos, dependendo da condição clínica. Além dos sintomas relacionados à ELA, a doença pode causar manifestações neuropsiquiátricas como demência frontotemporal, presente em 5–15% dos casos.

### 3.1.2 Dos sintomas

As alterações decorrentes do comprometimento do neurônio motor superior caracterizam-se predominantemente por aumento dos tônus musculares (espasticidade), movimentos descoordenados, presença de sinais neurológicos como o sinal de Babinski e os reflexos tendinosos hiperativos. O comprometimento do neurônio motor inferior manifesta-se por fraqueza muscular, hipotrofia, fasciculações e hipotonia (HARDIMAN et al., 2022).

Embora a deterioração física explique os sintomas primários, mudanças cognitivas e/ou

comportamentais são observadas em até metade dos pacientes com ELA e 5–15% dos casos de ELA atendem aos critérios diagnósticos de demência frontotemporal. De modo geral, quando presentes, as alterações cognitivas e comportamentais exercem impacto negativo substancial sobre a sobrevida do paciente, seu bem-estar psicológico, sua capacidade de fornecer consentimento informado para decisões terapêuticas e, conseqüentemente, sobre a qualidade de vida.

Um dos graves problemas da doença é a dificuldade do seu diagnóstico. A demora em encontrar a causa dos sintomas já é um problema grave para o paciente, pois o atraso no diagnóstico favorece a progressão da doença sem intervenção terapêutica adequada. O tempo médio entre os primeiros sintomas e o diagnóstico definitivo varia de 9 a 14 meses (CELLURA et al., 2012).

### 3.1.3 Do tratamento

Três principais medicamentos utilizados no tratamento da ELA aprovados pela *Food and Drug Administration (FDA)* dos Estados Unidos são o Riluzol, Edaravona intravenoso e oral, e o Tofersen, sendo este último indicado especificamente para pacientes com mutação no gene SOD1 (BONGIOANNI et al., 2023).

Riluzol é um dos principais medicamentos utilizados no tratamento da ELA. 100 mg do fármaco utilizado todos os dias é considerado um fator prognóstico positivo independente. Os pacientes apresentam um aumento médio de sobrevida de 2 a 3 meses. O mecanismo de ação envolve a inibição da liberação de glutamato, reduzindo a excitotoxicidade neuronal.

Já a Edaravona possui a função de retardar a evolução da esclerose. O medicamento diminui o estresse oxidativo, associado à degeneração dos neurônios motores. O fármaco, portanto, é um excelente antioxidante que age como neuroprotetor.

Além desses medicamentos que são considerados tradicionais e mundialmente reconhecidos, há alguns tratamentos complementares, tais como o uso de canabidiol. A substância possui propriedades antioxidantes, anti-inflamatórias e neuroprotetoras, sendo estudada como potencial adjuvante no manejo dos sintomas (ORSINI et al., 2019; CARNEIRO; MORGADINHO, 2019).

Alguns estudos recentes mostram que as células-tronco são objeto de estudo promissoras para o tratamento da ELA, em especial células-tronco embrionárias (CSCs), células-tronco pluripotentes induzidas (iPSCs), células precursoras neurais (NPCs) e células-tronco mesenquimais (MSCs), com capacidade de secretar fatores neurotróficos e modular a neuroinflamação (CHENG et al., 2023). Técnicas de edição genética, como CRISPR/Cas9 e oligonucleotídeos antisense, surgem como perspectivas terapêuticas para casos com mutações identificadas (SHIRYAEVA et al., 2025).

### 3.2 Relato de Caso

Mulher de 35 anos iniciou quadro de perda de força muscular nos membros superiores aos 27 anos, em um contexto de prática diária de exercícios físicos intensos em academia e término de um relacionamento de longa data com seu companheiro. Apresentou quadro de insônia há 10 meses, ansiedade e depressão após esse fato. Iniciou com perda de força muscular, ausência de reflexo, perda de sensibilidade das mãos e pés, dificuldade de movimentação dos dedos, sensação de peso nos braços e membros, chegando a um ponto de tetraparesia, que é a paralisação dos quatro membros.

Paciente, residente no município de Tabatinga (AM), procurou o hospital a fim de descobrir a causa da perda progressiva dos movimentos. Os médicos inicialmente questionaram quais medicamentos a mesma utilizava, uma vez que os sintomas apresentados se assemelhavam aos efeitos colaterais de algum medicamento.

O primeiro possível diagnóstico foi dado pelo clínico geral como Acidente Vascular Cerebral (AVC) ou Isquemia, baseado apenas no quadro clínico, sem a confirmação da causa por exames. Dada a escassez de exames de imagem e especialistas na cidade, a paciente buscou atendimento em Manaus.

Ao contatar o primeiro neurologista, foi solicitado o exame de eletroencefalograma. O quadro clínico era interpretado como transtorno conversivo, cujos sintomas são perturbações de conversão, apresentando sintomas neurológicos sem causa orgânica identificável. Com esse diagnóstico, a paciente recebeu encaminhamento apenas para acompanhamento psicológico.

Não satisfeita com o diagnóstico, a paciente procurou um segundo neurologista, que a encaminhou para o neurocirurgião, uma vez que, em sua avaliação, não seria possível definir a causa apenas com um exame. Foram solicitados Ressonância Magnética do crânio e da medula espinhal, eletroneuromiografia e demais exames laboratoriais completos.

A Ressonância Magnética do crânio e da medula espinhal apresentaram resultados dentro da normalidade. Os resultados dos exames laboratoriais de sangue de rotina e para avaliação de deficiências vitamínicas e hormonais também foram normais. O neurocirurgião descartou qualquer hipótese de intervenção cirúrgica e encaminhou a paciente para o Neurologista Fisiológico, especialista em neurofisiologia clínica.

O Neurologista Fisiológico a diagnosticou com tetraparesia de predomínio distal, com sintomas acentuados nos membros superiores, e encaminhou de volta ao neurocirurgião para tratamento. Reflexos tendinosos hiperativos (++/++++ simétrico) e sinais de Hoffman positivos foram confirmados pela eletroneuromiografia. Com base nesses resultados e na exclusão de outras hipóteses diagnósticas, foi confirmado o diagnóstico de ELA. O processo diagnóstico durou aproximadamente 11 meses desde o início dos sintomas.

A paciente não tem histórico familiar, posto que pertence a família adotiva. De acordo com o painel genético — *Next Generation Sequencing* (NGS) — nenhum gene dos clássicos C9orf72, SOD1, TDP-43 e FUS, bem como outros 26 genes hereditários investigados, apresentou resultado positivo.

Até o momento, com resultado deste painel, a ELA é considerada esporádica, sem associação a causa genética. No entanto, o resultado não afasta completamente uma causa genética/hereditária, já que outras variantes de genes ainda podem ser responsáveis. Nesses casos, o exame de exoma e o CGH Array são recomendados para investigação mais abrangente.

Doravante, a paciente foi encaminhada para realizar o exame EXOMA, painel genético de cerca de 20 mil genes. O exoma corresponde a todas as regiões do DNA que produzem proteínas, chamadas de éxons. Embora representem apenas 1–2% do genoma total, concentram aproximadamente 85% das mutações causadoras de doenças conhecidas. De forma complementar, foi recomendado o CGH Array — *Comparative Genomic Hybridization* — que detecta variações no número de cópias do DNA (ganhos ou perdas de segmentos genômicos) com alta resolução (DUMAS et al., 2014; ZHANG et al., 2015).

Depois disso, foi sugerido à paciente o acompanhamento do tratamento no hospital especializado Sarah, porém ela permaneceu em Manaus. Desde então, a paciente vem realizando o tratamento com o uso dos seguintes medicamentos: Riluzol (contínuo), toxina botulínica e atropina (para sialorreia), fenitoína (para espasmos), escitalopram (para ansiedade e depressão), ciclobenzaprina (para dores musculares) e suplementação vitamínica.

Além disso, o tratamento é complementado por uso de aparelho respiratório (BiPAP) de uso contínuo durante o período noturno. Fisioterapia realizada duas vezes na semana em sua residência. Acompanhamento semanal com psicólogo. Acompanhamento com terapeuta ocupacional. Acompanhamento com fonoaudiólogos especializados em terapia respiratória e terapia muscular e facial.

Foi recomendado o uso de Gastrostomia (GTT) devido ao grau de disfagia, porém não foi dada continuidade, em função da estabilização e da preservação da deglutição com uso de alimentos pastosos. Passados 7 anos do diagnóstico, a paciente mantém fala inteligível e deglutição por via oral, sem necessidade de via alternativa de alimentação.

Nesse aspecto, o quadro da paciente já apresentou melhorias na função mastigatória, na possibilidade de andar por longos períodos, na movimentação das mãos e no quadro de sono. Porém, ainda apresenta sequelas como ausência de força para tarefas que exijam mais resistência, como segurar copos pesados, lavar louça, pendurar roupas, entre outras.

Entretanto, após cerca de seis anos do diagnóstico, observou-se uma melhora

atípica para o padrão clássico da ELA. A paciente recuperou movimentos em um dos membros inferiores, voltou a movimentar parcialmente os braços e recuperou a capacidade de realizar movimentos de pinça com as mãos, possibilitando a apreensão de objetos. Esse desfecho não foi observado em nenhum dos 20 estudos de caso analisados, onde a recuperação motora estava ausente em 100% dos relatos.

### 3.4 Resultados

Ao analisar os 20 artigos que descrevem estudos de casos de paciente com ELA com o relato de caso da paciente analisada, foi possível analisar os seguintes fatores em comum/incomum, conforme a tabela abaixo.

Tabela 1. Comparação de características clínicas entre a paciente em estudo e a literatura (n=20 estudos de caso).

<i>Sintoma / Característica</i>	<i>Paciente</i>	<i>Literatura (% dos casos)</i>	<i>Classificação</i>
<i>Diminuição da fala (disartria)</i>	Estabilizada	75%	Atípico
<i>Fraqueza em membros superiores</i>	Presente (parcial)	100%	Comum
<i>Fraqueza em membros inferiores</i>	Melhora parcial	80%	Atípico
<i>Desequilíbrio/ quedas</i>	Presente (controlado)	70%	Comum
<i>Disfagia progressiva</i>	Estabilizada	95%	Divergente
<i>Ansiedade e depressão</i>	Presente (controlada)	75%	Comum
<i>Sialorreia</i>	Presente (tratada)	60%	Comum
<i>Suporte respiratório (BiPAP)</i>	Presente (noturno)	70%	Comum
<i>Necessidade de auxílio para mobilidade</i>	Parcial	85%	Atípico
<i>Gastrostomia</i>	Não realizada	55%	Divergente
<i>Recuperação motora parcial</i>	Presente	0%	Altamente atípico
<i>Sobrevida &gt; 7 anos</i>	Presente	10%	Relativamente incomum
<i>Idade de início</i>	27 anos	Incomum	Fenótipo

(média literatura: 50-65a)		juvenil	
Tempo até diagnóstico	até	11 meses	9-14 meses (média)
			Dentro da média

Fonte: elaborado pela autora com base nos estudos comparados (2022–2025).

Os 20 estudos de caso analisados abordaram possuem os seguintes títulos: Esclerose lateral amiotrófica - ELA: progressão da doença em pacientes diagnosticados; Um diagnóstico desafiador de doença do neurônio motor: relato de caso; Utilização de ventilação não invasiva com dois níveis de pressão positiva nas vias aéreas e volume alvo em paciente com esclerose lateral amiotrófica; Cuidados paliativos em paciente com esclerose lateral amiotrófica: relato de caso na assistência domiciliar; Esclerose lateral amiotrófica: descrição de aspectos clínicos e funcionais de uma série de casos numa região do nordeste do Brasil; . Esclerose lateral amiotrófica: descrição de aspectos clínicos e funcionais de uma série de casos numa região do nordeste do Brasil; 1) *Bulbar onset amyotrophic lateral sclerosis: A case report*; 2) *Case Report: A case of ALS type associated with a FUS gene variant and right limb muscle weakness and atrophy as the initial symptom*; 3) *Time-Restricted ketogenic diet in amyotrophic lateral sclerosis: a case study*; 4) *Dropped head syndrome" in amyotrophic lateral sclerosis: A case report*; 5) *Amyotrophic lateral sclerosis in a patient with chronic lymphocytic leukaemia and drug related sarcoid-like reaction*; 6) *Atendimento multiprofissional ao paciente com esclerose lateral amiotrófica: um relato de caso*; 7) *Esclerose lateral amiotrófica: relato de caso*; 8) *Esclerose lateral amiotrófica: enfrentando o processo de adoecimento*; 9) *Esclerose Lateral Amiotrófica com insuficiência respiratória e disautonomia: relato de caso*; 10) *Desafios Associados à esclerose lateral amiotrófica: relato de caso clínico*; 11) *Estudo de caso de um paciente com esclerose lateral amiotrófica (ELA): considerações a partir de encontros de tutoria*; 12) *Cuidados paliativos, esclerose lateral amiotrófica e deglutição: estudo de caso*; 13) *Esclerose lateral amiotrófica pós infecção pelo SARS-CoV-2: relato de caso*; 14) *Juvenile Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Case Report of a Rare and Aggressive Presentation in a 22-Year-Old Filipino Male*; 15) *Nursing care systematization to the patient with amyotrophic lateral sclerosis: case report*.

Em relação ao primeiro artigo, trata-se de 26 artigos consolidados em uma só pesquisa. Foi utilizado como critério para definição de presença ou não dos sintomas: quando a maioria dos artigos inclui as manifestações como sintomas recorrentes nos casos analisados, considera-se como presente determinado sintoma constante na tabela.

Quanto ao quinto artigo, trata-se do estudo de 06 casos. Para a definição das médias de idade e tempo de diagnóstico, foi retirada a média aritmética; quanto à inserção ou não dos sintomas, foi inserido o dado quando a maioria dos casos

apresentava o sintoma.

Em relação décimo sétimo artigo, trata-se do estudo de caso cujo acompanhamento abordou 4 pacientes. Nesse sentido, adotou-se a seguinte metodologia para definição dos números destacados: para sintomas, adotou-se o dado quando presente na maioria dos casos; para idade e tempo de diagnóstico, adotou-se a média aritmética dos 4 casos.

#### 3.4.1 Principais semelhanças entre o estudo de caso e a literatura

As semelhanças identificadas entre o estudo de caso da paciente e os relatos da literatura científica estabelecem uma base comum de manifestação clínica inicial da Esclerose Lateral Amiotrófica. Os sintomas de fraqueza muscular progressiva nos membros superiores, apresentados pela paciente, são consistentes com o padrão de início espinal descrito em 70% dos casos analisados, confirmando que o fenótipo de início nos membros é o mais frequente na ELA.

Os aspectos neuropsiquiátricos, manifestados por ansiedade e depressão, refletem o impacto emocional significativo da doença, presente tanto no caso estudado quanto em parcela substancial da literatura. O uso de suporte respiratório não invasivo (BiPAP) também está alinhado com o protocolo padrão de manejo da insuficiência respiratória na ELA.

#### 3.4.2 Diferenças críticas e aspectos atípicos do caso

As divergências entre o caso da paciente e os estudos da literatura revelam um perfil clínico altamente atípico que desafia o modelo clássico de progressão da Esclerose Lateral Amiotrófica. A diferença mais marcante é a recuperação motora parcial observada após seis anos de diagnóstico — incluindo retomada de movimentos em um membro inferior, movimentação parcial dos braços e recuperação de movimentos de pinça. Esse desfecho é inexistente nos 20 estudos de caso comparados (0% de ocorrência), tornando o caso singular na literatura.

A preservação das funções bulbares constitui outra divergência crítica, pois, contrariando os 75% dos casos com diminuição progressiva da fala e os 95% com disfagia evolutiva, a paciente mantém sua capacidade de comunicação oral e alimentação por via oral com consistência pastosa, sem necessitar da gastrostomia recomendada. Paradoxalmente, o caso demonstra melhora sintomática progressiva — incluindo melhora na função mastigatória e no padrão de sono — invertendo o curso neurodegenerativo esperado, onde a deterioração física e funcional deveria ser contínua e irreversível.

#### 3.4.3 Possíveis causas dos fatores estabilizadores do caso analisado

A evolução atípica observada no caso sugere a atuação de múltiplos fatores estabilizadores que podem ter contribuído para o desfecho clínico incomum. O

tratamento multidisciplinar intensivo emerge como o principal fator diferencial, envolvendo fisioterapia domiciliar frequente, fonoaudiologia especializada (terapia respiratória e muscular facial), terapia ocupacional semanal e uso contínuo de BiPAP noturno — combinação que, juntos, podem ter retardado significativamente a progressão da disfagia e da insuficiência respiratória.

O suporte psicoemocional estruturado, com controle efetivo da ansiedade e depressão e melhora significativa no padrão de sono — anteriormente comprometido por 10 meses de insônia —, pode ter exercido papel neuroprotetor, reduzindo o estresse oxidativo crônico, um dos principais mediadores da neurodegeneração na ELA.

A intervenção terapêutica relativamente precoce, apesar dos 11 meses até o diagnóstico definitivo, permitiu a implementação rápida de medidas farmacológicas e não farmacológicas que podem ter sido determinantes na preservação funcional. A idade jovem no início dos sintomas (27 anos) sugere também um fenótipo diferente, possivelmente relacionado a maior capacidade de neuroplasticidade e a um subtipo molecular ainda não caracterizado.

#### **4 CONCLUSÃO**

O presente estudo traz implicações científicas dada a relevância do caso. O estudo possui implicações científicas profundas que transcendem o relato clínico individual, oferecendo contribuições significativas para o campo da neurociência e da medicina de precisão. O caso desafia fundamentalmente o paradigma estabelecido da ELA como condição exclusivamente neurodegenerativa e progressiva, demonstrando que, em circunstâncias específicas, a estabilização e até a recuperação funcional parcial são possíveis.

O fenótipo apresentado — caracterizado por recuperação funcional parcial em vez de degeneração progressiva — desafia o paradigma clássico da ELA como doença exclusivamente neurodegenerativa e irreversível. A ausência de mutações nos genes clássicos, combinada com a evolução clínica atípica, sugere a existência de mecanismos

patogênicos alternativos ou de combinações oligogênicas ainda não identificadas que merecem investigação sistemática por meio de tecnologias genômicas avançadas, como o Sequenciamento do Exoma e o CGH Array, como este último exame ainda não foi realizado, a análise esta limitada para uma melhor compreensão do diagnóstico específico da paciente.

Este tipo de caso atípico fornece evidências empíricas que subsidiam a investigação de terapias emergentes, incluindo o uso de células-tronco embrionárias, mesenquimais e precursoras neurais, bem como a aplicação de técnicas de edição genética como CRISPR/Cas9 e oligonucleotídeos antisense, que representam as fronteiras mais avançadas do tratamento da ELA (SHIRYAEVA et al., 2025; CHENG et al., 2023).

Por fim, embora este caso excepcional não deva gerar expectativas irrealistas sobre o prognóstico geral da doença, ele oferece esperança fundamentada cientificamente e demonstra que desfechos não usuais são possíveis mediante manejo clínico intensivo, cuidado multiprofissional precoce e investigação genômica abrangente. Estudos multicêntricos com maior número de casos de ELA de início precoce e com perfil genético negativo nos painéis clássicos são necessários para validar e expandir os achados aqui apresentados.

## **5 REFERÊNCIAS**

1. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. 5. ed. Arlington: American Psychiatric Publishing, 2013.
2. ARNEZ, Aryne et al. Atendimento multiprofissional ao paciente com esclerose lateral amiotrófica: um relato de caso. PECIBES, v. 2, n. 1, p. 13-16, 2016.
3. ARTHUR, K. C. et al. Projected global burden of amyotrophic lateral sclerosis: 2015–2040. Nature Communications, v. 7, p. 1–8, 2016.
4. ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA. ABRELA. Disponível em: <https://www.abrela.org.br>. Acesso em: 10 dez. 2025.



5. ASSOCIAÇÃO PRÓ CURA DA ELA. Disponível em: <https://procuradaela.org.br>. Acesso em: 10 dez. 2025.
6. BACH JR. Amyotrophic lateral sclerosis: prolongation of life by noninvasive respiratory AIDS. *Chest*, v. 122, n. 1, p. 92-98, 2002.
7. BATISTA, Gisela de Almeida; JÚNIOR, Bárbara Antunes Coelho. Esclerose Lateral Amiotrófica: relato de caso. *Revista CEFAC*, 2003.
8. BONGIOANNI, Laura et al. Riluzole treatment in amyotrophic lateral sclerosis: effectiveness and safety profile. *Clinical Neurology and Neurosurgery*, v. 229, p. 107-118, 2023.
9. CAMPOS, Ariane Polesel; LAHAM, Cláudia Fernandes. Esclerose Lateral Amiotrófica: enfrentando o processo de adoecimento. *Psicologia Hospitalar*, v. 15, n. 2, p. 55-70, 2017.
10. CARNEIRO, Daniela; MORGADINHO, Felipe. Uso terapêutico da cannabis na esclerose lateral amiotrófica. *Cadernos Brasileiros de Medicina*, v. 32, n. 1, p. 88-102, 2019.
11. CELLURA, Eleonora et al. Factors affecting the diagnostic delay in amyotrophic lateral sclerosis. *Clinical Neurology and Neurosurgery*, v. 114, n. 6, p. 550-554, 2012.
12. CHAGAS DE CARVALHO, Laís; DE OLIVA MENEZES, Tânia Maria. Nursing care systematization to the patient with amyotrophic lateral sclerosis: case report. *Revista de Enfermagem UFPE on line*, dezembro 2012.
13. CHAPAGAIN, Subodh et al. Esclerose lateral amiotrófica com insuficiência respiratória e disautonomia: relato de caso. *Annals of Medicine and Surgery*, 2023.
14. CHENG, Li et al. Stem cell therapies for amyotrophic lateral sclerosis: current perspectives. *Stem Cell Research & Therapy*, v. 14, p. 1-14, 2023.
15. CHOI, H. J. et al. Glutathionylation on RNA-binding proteins: a regulator of liquid-liquid phase separation in the pathogenesis of amyotrophic lateral sclerosis. *Experimental and Molecular Medicine*, 2023.
16. DA PAIXÃO RODRIGUES, Márcia Cristina et al. Esclerose lateral amiotrófica pós infecção pelo SARS-CoV-2: relato de caso. *Revista de Ciências Médicas e Biológicas*, 2023.
17. Darley FL. The classification of output disturbances in neurogenic communication disorders. Paper presented at: American Speech and Hearing Association Annual Conference; 1969; Chicago, IL.
18. DE OLIVEIRA, Roselene Soares et al. Cuidados paliativos em paciente portador

de esclerose lateral amiotrófica: relato de caso na assistência domiciliar. *Revista Neurociências*, v. 31, p. 1-21, 2023.

19. DIAZ-ABAD, Montserrat; BROWN, John Edward. Utilização de ventilação não invasiva com dois níveis de pressão positiva nas vias aéreas e volume alvo em paciente com esclerose lateral amiotrófica. *Jornal Brasileiro de Pneumologia*, 2014.

20. DINIZ, Ana Beatriz Rangel; PASSOS, Marco Aurélio Ninômia. Esclerose lateral amiotrófica-ELA: progressão da doença em pacientes diagnosticados. *Revista JRG de Estudos Acadêmicos*, v. 5, n. 11, p. 160-185, 2022.

21. DO AMARAL, Matheus Rios; DE CAMARGO, Giovana Alcântara; DE FÁTIMA SCUISSATO, Edilamar. O efeito da toxina botulínica do tipo A no tratamento da sialorréia em portadores da Esclerose Lateral Amiotrófica. *Revista Sociedade Científica*, 2024.

22. DOURADO JUNIOR, Mário Emílio Teixeira et al. Protocolo diferenciado para terapia nutricional na esclerose lateral amiotrófica. 2014.

23. DUMAS, L. et al. Exome sequencing and arrayCGH detection of gene sequence and copy number variation. *Mammalian Genome*, v. 25, n. 5-6, p. 183-195, 2014.

24. FREIHA, Joumana et al. Amyotrophic lateral sclerosis in a patient with chronic lymphocytic leukaemia and drug related sarcoid-like reaction. *BMC Neurology*, 2025.

25. GIL, Antonio Carlos. Métodos e técnicas de pesquisa social. 7. ed. São Paulo: Atlas, 2019.

26. HARDIMAN, Orla et al. Clinical diagnosis and management of amyotrophic lateral sclerosis. *The Lancet*, v. 399, n. 10342, p. 883-898, 2022.

27. KIEMAN, Matthew C. et al. Amyotrophic lateral sclerosis. *The Lancet Neurology*, v. 10, n. 1, p. 56-67, 2011.

28. LAKATOS, Eva Maria; MARCONI, Marina de Andrade. Fundamentos de metodologia científica. 8. ed. São Paulo: Atlas, 2017.

29. LEITE, Hagley Walson Soares. Um diagnóstico desafiador de doença do neurônio motor: relato de caso. Porto Alegre: Hospital de Clínicas de Porto Alegre, 2024.

30. LINDEN JUNIOR, Eduardo et al. Prevalência da esclerose lateral amiotrófica na cidade de Porto Alegre. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, v. 71, n. 1, p. 28-31, 2013.

31. LUCHESI, Karen Fontes; SILVEIRA, Isabela Costa. Cuidados paliativos, esclerose lateral amiotrófica e deglutição: estudo de caso. *CoDAS*, v. 30, n. 2, 2018.

32. MINAYO, Maria Cecília de Souza. O desafio do conhecimento: pesquisa qualitativa em saúde. 14. ed. São Paulo: Hucitec, 2014.

33. ORSINI, Marco et al. Canabidiol no tratamento de doenças neurológicas. *Revista Brasileira de Neurologia*, v. 55, n. 2, p. 45-60, 2019.
34. PEREIRA, Roberto Dias Batista. Epidemiologia: ELA no mundo. *Revista Neurociências*, v. 14, p. 9-13, 2006.
35. PHILLIPS, Matthew CL et al. Time-restricted ketogenic diet in amyotrophic lateral sclerosis: a case study. *Frontiers in Neurology*, v. 14, p. 1329541, 2024.
36. PO, Kimberly; MARIETTA, Olaivar. Juvenile Amyotrophic Lateral Sclerosis: A Case Report of a Rare and Aggressive Presentation in a 22-Year-Old Filipino Male. *Cureus*, 2024.
37. PRADO, Rafael et al. Canabinoides no controle da espasticidade e dor em ELA. *Revista de Neurologia Clínica*, v. 13, n. 2, p. 101-109, 2017.
38. PUDASAINI, Prasamsa et al. Bulbar onset amyotrophic lateral sclerosis: A case report. *Annals of Medicine and Surgery*, v. 84, p. 104889, 2022.
39. RIBEIRO, Maria Suzana Carlsson et al. Estudo de caso de um paciente com esclerose lateral amiotrófica (ELA): considerações a partir de sessões de tutoria. APOIAR/USP, 2006.
40. RIVA, N. et al. Update on recent advances in amyotrophic lateral sclerosis. *Journal of Neurology*, v. 271, n. 7, p. 4693-4723, 2024.
41. SCHUSTER, Joachim et al. In-depth analysis of data from the RAS-ALS study reveals new insights in rasagiline treatment for amyotrophic lateral sclerosis. *European Journal of Neurology*, 2024.
42. SHIRYAEVA, Polina et al. Gene editing strategies in amyotrophic lateral sclerosis: CRISPR and antisense therapies. *Molecular Therapy*, 2025.
43. SILVA, Leandro Pereira et al. Esclerose lateral amiotrófica: descrição de aspectos clínicos e funcionais de uma série de casos numa região de saúde do nordeste do Brasil. *Journal of Health & Biological Sciences*, v. 6, n. 4, p. 389-394, 2018.
44. UEMURA, Masahiro et al. Dropped head syndrome in amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration*, v. 14, 2013.
45. VAN DAMME, Philip. Pathophysiology of amyotrophic lateral sclerosis. *The Lancet Neurology*, v. 23, n. 2, p. 112-124, 2024.
46. YIN, Robert K. Estudo de caso: planejamento e métodos. 5. ed. Porto Alegre: Bookman, 2015.
47. ZHAN, Xiuping et al. Case Report: A case of ALS type 6 associated with a FUS gene variant and right limb muscle weakness and atrophy as the initial symptom. *Frontiers in Genetics*, 2025.



48. ZHANG, G. et al. Comparison and evaluation of two exome capture kits and sequencing platforms for variant calling. *BMC Genomics*, v. 16, p. 581, 2015.

49. ZOU, Zhang-Yu et al. Genetic epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis: a systematic review and meta-analysis. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, v. 88, n. 7, p. 540-549, 2017.