



**UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA
FACULDADE DE CIÊNCIAS MÉDICAS**

PÓS STRICTO SENSU EM CIÊNCIAS MÉDICAS

JULIANA DE ÁVILA PANISSET

**PERFIL POPULACIONAL E QUALIDADE DE VIDA EM PACIENTES COM
ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA (ELA)**

BRASÍLIA

SETEMBRO, 2014

JULIANA DE ÁVILA PANISSET

**PERFIL POPULACIONAL E QUALIDADE DE VIDA EM PACIENTES COM
ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA (ELA)**

Trabalho Dissertativo apresentado para
obtenção do título de mestre em Ciências
Médicas pela Universidade de Brasília – UnB.

Orientador: prof. Dr. Adson Ferreira da Rocha.

Coorientador: prof. Dr. Natan Monsores

BRASÍLIA

SETEMBRO, 2014

TITULO

PERFIL POPULACIONAL E QUALIDADE DE VIDA EM PACIENTES COM ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA (ELA)

Autora: Juliana de Ávila Panisset

Discente do mestrado da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade de Brasília – UnB; Especialista em Bioética pela Cátedra UNESCO de Bioética da UnB; Especialista em Educação e Promoção de Saúde pela Faculdade de Ciências da Saúde da UnB; Fisioterapeuta e Professora de Educação Física. Brasília, DF, Brasil.

Professor Doutor Adson Ferreira da Rocha

Pós-doutor no Politecnico di Torino; Doutor em Engenharia Biomédica pela *University Of Texas At Austin*; Mestre em Engenharia Elétrica pela Universidade Estadual de Campinas; Professor do Departamento de Ciências Médicas da UnB; Orientador da Pesquisa; Engenheiro Eletricista. Brasília, DF, Brasil.

Professor Doutor Natan Monsore

Doutor em Bioética e Pesquisador da Cátedra UNESCO de Bioética da Universidade de Brasília; Professor do Departamento de Saúde Coletiva da UnB; Coordenador do Comitê de Ética da Faculdade de Ciências da Saúde; Membro da diretoria da Associação dos Docentes da UnB e Vice-Presidente da Sociedade Brasileira de Bioética DF; Coorientador da Pesquisa; Biólogo. Brasília, DF, Brasil.

AGRADECIMENTOS

Em primeiro lugar a Deus, que como uma semente, plantou esse sonho em meu coração e certamente contribuiu para esta oportunidade, pois me capacitou com inteligência e persistência suficientes para atingir esta etapa da minha vida. Aos pacientes com diagnóstico de Esclerose Lateral Amiotrófica e seus familiares e às associações de ELA. Aos meus familiares. Aos meus Orientador e Coorientador: Professor Dr. Adson Ferreira e Dr. Natan Monsores e ao programa de pós graduação da Universidade de Brasília e a Universidade em questão. A todos os meus professores e mestres que foram verdadeiros exemplos de vida e excelentes profissionais. Ao Dr. Natan Monsores: não há palavras que descrevam minha gratidão por ter mudado minha vida pois a maior parte das conquistas profissionais que tive foram devido ao seu suporte e auxílio; ao Dr. Daniel: que com sua doçura e amabilidade é facilitador na evolução de seus discentes com seu conhecimento amplo, seus sábios conselhos e exemplos; ao Dr. Leopoldo: que é um profissional de altíssima qualificação e cuja honra é sempre memorável, ao Dr. Sandor que com seu conhecimento e incentivo ajudou-me a traçar planos e a cumprir as metas estipuladas; a Dra. Lenora que com seu “bom coração” e grande conhecimento proporciona aos discentes da Universidade a oportunidade de ver e de sentir a dura realidade da vida na periferia do Distrito Federal, contribuindo para a humanização na formação acadêmica de seus discentes e que com sua simpatia, seu sorriso bonito e “largo” conquista a todos.

Aos amigos: Bruna Monsores por sua amizade, carinho e principalmente por suas atitudes pois por meio dela meus pés tocaram o chão. Ao Tiago Aragão que com seu sorriso sempre me dizia: “*não desiste, falta pouco!*”, a Rita Costa com seu comentário: “*Juju, amigona, tá perto!*”, enfim a toda equipe da Comissão Nacional de Ética em Pesquisa – CONEP.

Agradeço as seguintes pessoas que me ajudaram e confiaram em mim e no meu potencial: Adson Ferreira da Rocha, Natan Monsores, Bruna Monsores, Albany Ossege, Marie Togashi, Camile Giaretta Sachetti, Érica Pacheco, Raísa Sfalsini, Andreia Jardim, Liane Jardim, Valdinéia, Roberto, Stella, Elizabeth Panisset, Denise Falcão, Rivadávio, Jurema e Paulinho.

“Todos somos Gênios! Agora, se julgar um peixe por sua capacidade de subir em árvores, ele passará sua vida inteira acreditando ser estúpido.”

Albert Einstein

SUMÁRIO

SUMÁRIO.....	4
ABSTRACT	11
1. INTRODUÇÃO	12
1.1 ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA ENQUANTO DOENÇA RARA.....	12
1.2 ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA (ELA).....	15
2. REVISÃO BIBLIOGRÁFICA.....	18
2.1. TERMINOLOGIA.....	18
2.2. BREVE HISTÓRICO DA ELA.....	18
2.3. ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA.....	18
2.4 CLASSIFICAÇÃO E QUADRO CLÍNICO	19
2.5 CLASSIFICAÇÃO DAS DOENÇAS NEURO MUSCULARES	19
2.6 DIAGNÓSTICO PARA DNM/ ELA.....	20
2.7 DIAGNÓSTIO DEFERENCIAL.....	21
2.8 EPIDEMIOLOGIA	21
2.9 FORMAS DE APRESENTAÇÃO DA ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA	22
2.10 ETIOLOGIA	22
2.11 ATIVIDADE FÍSICA.....	22
2.12 TRATAMENTO ESTUDOS CLÍNICOS	23
2.13 QUADRO CLÍNICO.....	24
2.14 TRABALHOS RELEVANTES	26
3. OBJETIVOS.....	28
3.1 OBJETIVO PRINCIPAL.....	28
3.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS	28
4. MÉTODO	29
4.1. CARACTERÍSTICAS DO ESTUDO E DA POPULAÇÃO	29
4.2. CRITÉRIOS DE INCLUSÃO E EXCLUSÃO	29
4.3. ASPECTOS ÉTICOS	30
5. RESULTADOS E DISCUSSÃO.....	31
5.1. DADOS EPIDEMIOLÓGICOS.....	31
5.1.1. POPULAÇÃO.....	31
5.1.2. DIAGNÓSTICO.....	35

5.1.3.	RELAÇÃO DOS SINTOMAS COM O ACOMETIMENTO DO TIPO DE NEURÔNIO MOTOR	36
5.1.4.	TRATAMENTOS OU MEDICAMENTOS EXPERIMENTAIS	37
5.1.5.	TIPOS DE TRATAMENTOS OU MEDICAMENTOS EXPERIMENTAIS.....	39
5.1.6.	ASSISTÊNCIA MÉDICA.....	39
5.1.7.	ACESSO À ASSISTÊNCIA MÉDICA	40
5.1.8.	ACESSO AO TRATAMENTO MÉDICO.....	42
5.1.9.	ASSISTÊNCIA FARMACOLÓGICA	42
5.1.10.	ACESSO À ASSISTÊNCIA FARMACOLÓGICA.....	45
5.1.11.	ACESSO AO TRATAMENTO FARMACOLÓGICO	45
5.1.12.	TRATAMENTO FISIOTERAPÊUTICO	46
5.1.13.	ACESSO AO TRATAMENTO FISIOTERAPÊUTICO.....	47
5.1.14.	LOCOMOÇÃO	48
5.1.15.	TECNOLOGIA ASSISTIVA.....	49
5.1.16.	PROCEDIMENTO CIRÚRGICO	50
5.1.17.	PARCERIA COM ASSOCIAÇÕES CIVIS	52
5.2.	54
	DADOS OBTIDOS PELA APLICAÇÃO DO QUESTIONÁRIO ALSAQ-40/BR.....	54
5.2.1	DESEJO EM PARTICIPAR DA SEGUNDA ETAPA – ALSAQ 40/BR	55
5.2.2	ATIVIDADES DE VIDA DIÁRIA E A INDEPENDÊNCIA NA REALIZAÇÃO DESSAS TAREFAS	56
5.2.2.1	FUNCIONALIDADE E LOCOMOÇÃO	56
5.2.2.2	FADIGA E DOR NA LOCOMOÇÃO	58
5.2.2.3	LOCOMOÇÃO NO SENTIDO VERTICAL - ESCADAS	58
5.2.3	ASPECTOS FÍSICOS	60
5.2.4	ASPECTOS ALIMENTARES	63
5.2.5	ASPECTOS EMOCIONAIS	64
5.2.6	ASPECTOS ESPECÍFICOS PARA AVALIAÇÃO DE CERTAS PROFISSÕES DA SAÚDE	67
6.	CONCLUSÃO	77
7.	REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	79
	ANEXO 01	87
	PARECER DE APROVAÇÃO nº 647.623.....	87
	ANEXO 02.....	1
	QUESTIONÁRIO ALSAQ-40/BR	1

APÊNDICE 01	1
TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO	1
APÊNDICE 02	1
QUESTIONÁRIO EPIDEMIOLÓGICO	1

Lista de Tabelas

Tabela 1: Frequência de ELA / sexo.....	31
Tabela 2: Frequência de ELA / Idade.....	31
Tabela 3: Frequência de ELA/ Etnia.....	32
Tabela 4: Frequência de ELA / Grau de Escolaridade	32
Tabela 5: Tempo de Diagnostico da ELA (meses)	35
Tabela 7: Profissional que Realizou o Diagnostico de ELA.....	35
Tabela 8: Primeiros Sintomas da ELA.....	36
Tabela 9: Primeiros Sintomas x Associação com os Neurônios Motores Superior ou Inferior.....	37
Tabela 10: Submissão de Algum Tratamento ou Medicamento Experimental para ELA	38
Tabela 11: Tipo de Tratamento ou Medicamento Experimental ao Qual foi Submetido para ELA	38
Tabela 12: Realização de Acompanhamento Médico	39
Tabela 13:Tipo de Atendimento do Médico Responsável	40
Tabela 14: Acionamento da Justiça para Conseguir Acompanhamento Médico	42
Tabela 15: Realização de Tratamento Farmacológico para ELA	43
Tabela 16: Qual Medicamento Faz Uso para ELA	44
Tabela 17: Meio pelo Qual Consegue os Medicamentos do Tratamento de ELA	45
Tabela 18: Acionamento da Justiça para Obter os Medicamentos Relacionados à ELA	45
Tabela 19: Realização de Tratamento Fisioterapêutico	46
Tabela 20: Meio pelo Qual Consegue o Tratamento Fisioterapêutico.....	47
Tabela 21: Local em que o Tratamento de Fisioterapia é Realizado	48
Tabela 22: Meio pelo Qual Realiza a Locomoção/ Deambulação	48
Tabela 23: Utilização de Tecnologia Assistiva	49
Tabela 24: Tipo de Tecnologia Assistiva Utilizada	50
Tabela 25: Realização de Algum Procedimento Cirúrgico Relacionado à ELA.....	51
Tabela 26: Procedimento Cirúrgico Realizado	Erro! Indicador não definido.
Tabela 27: Parceria com Associação para Pacientes com ELA.....	52

Tabela 28: Qual Associação Possui Parceria.....	53
Tabela 29: Realização de "Troca de Experiência" com outros Pacientes com ELA	53
Tabela 30: Cidade em que Reside	54
Tabela 31: Estado Brasileiro que Reside	Erro! Indicador não definido.
Tabela 32: Estado Civil	Erro! Indicador não definido.
Tabela 33: Renda Mensal Familiar.....	Erro! Indicador não definido.
Tabela 34: Desejo em Participar da Segunda Fase da Pesquisa.....	44
Tabela 35: E-mail para Receber a Segunda Parte da Pesquisa	54
Tabela 36: Caminhar Curtas Distâncias.....	56
Tabela 37: Caminhar Curtas Distâncias.....	56
Tabela 38: Tropeçado Enquanto Caminho.....	56
Tabela 39: Perda de Equilíbrio Enquanto Caminho	57
Tabela 40: Frequência de Atenção na Marcha.....	57
Tabela 41: Frequência de Fadiga na Marcha.....	58
Tabela 42: Frequência de Dor Enquanto na Marcha.....	58
Tabela 43: Frequência de Dificuldade para Subir e Descer Degraus.....	58
Tabela 44: Frequência de Dificuldade para Ficar na Posição Ortostática	59
Tabela 45: Frequência de Dificuldade para Levantar-se da Cadeira	59
Tabela 46: Frequência de Dificuldade para Utilizar MMSS	60
Tabela 47: Frequência na Dificuldade em Movimenta-se na Cama	60
Tabela 48: Frequência de Dificuldade em Pegar Objetos	60
Tabela 49: Frequência de Dificuldade em Manter Livros e Jornais.....	61
Tabela 50: Frequência de Dificuldade em Escrever.....	61
Tabela 51: Frequência de Dificuldade em Fazer os Trabalhos de Casa.....	61
Tabela 52: Frequência em Dificuldade em Alimentar Sozinho	62
Tabela 53: Frequência na Dificuldade de Escovar Cabelos e Dentes.....	62
Tabela 54: Frequência na Dificuldade de Vestir Roupas Sozinho.....	62
Tabela 55: Frequência na Dificuldade em Lavar a Mão na Pia.....	63
Tabela 56: Frequência na Dificuldade em Deglutir.....	63
Tabela 57: Frequência na Dificuldade de Mastigar Alimentos Sólidos.....	63
Tabela 58: Frequência na Dificuldade em Deglutir Líquidos	64
Tabela 59: Frequência na Dificuldade na Fala	64
Tabela 60: Frequência na Dificuldade das Pessoas Entenderem Minha Fala .	64

Tabela 61: Frequência na Dificuldade em Falar Certas Palavras ou Letras	65
Tabela 62: Frequência na Dificuldade da Velocidade da Minha Fala.....	65
Tabela 63: Frequência de Dificuldade na Quantidade que Falo Devido ao Não Entendimento das Outras Pessoas	66
Tabela 64: Frequência de Incômodo com Minha Própria Fala	66
Tabela 65: Consciência sobre a Minha Dificuldade na Minha Fala	66
Tabela 66: Frequência do Sentimento de Solidão.....	66
Tabela 67: Frequência de Aborrecimento	67
Tabela 68: Frequência Com que Sinto Vergonha Sobre Minha Situação Social	67
Tabela 69: Esperança em Relação ao Futuro	68
Tabela 70: Frequência na Preocupação em Dependere dos Outros	68
Tabela 71: Frequência na Reflexão Sobre Continuar Lutando	68
Tabela 72: Frequência na Dificuldade em Aceitar a Doença	69
Tabela 73: Frequência de Sentimento de Depressão	69
Tabela 74: Frequência de Preocupação com o Futuro	69
Tabela 75: Frequência de Sentimento de Dependência nas AVD	70
Tabela 76: Sexo dos Pacientes que Responderam ao Alsaq-40	70

RESUMO

Este trabalho teve como objetivo obter dados epidemiológicos da população diagnosticada com esclerose lateral amiotrófica (ELA) no Brasil para produzir informação no campo da saúde para auxiliar no desenvolvimento de políticas públicas e de novas terapêuticas para a população com ELA no Brasil. O trabalho foi realizado em 2 etapas: 1) questionário epidemiológico aplicado a 209 pacientes com ELA e 2) Alsaq-40/BR aplicado a 74 pacientes portadores de ELA. O segundo instrumento aplicado é composto por 40 questões, sendo divididas em 5 categorias: (1) questão 1-10: atividades de vida diária (ADV) e a independência; (2) das questões 11-20: aspectos físicos; (3) questões 21-23: aspectos alimentares; (4) questões 24-30: aspectos emocionais (5) questões 31-40: Aspectos específicos para certas profissões da saúde. A população do Estudo na primeira etapa foi composta por: 92 mulheres e 117 homens e na segunda: 30 mulheres e 44 homens. A idade da amostra respondente da primeira etapa, oscilava entre: 18 e 88 anos, gerando a média de idade de 52 anos. Concluiu-se que a amostra estudada corrobora com a literatura quanto a idade apresentada pois o destaque é para a quinta década de vida e quanto ao sexo porque neste estudo a maioria da amostra pertence ao sexo masculino. Quando analisada a autonomia do paciente na realização de suas AVD foi verificado um alto grau de dependência funcional, o que sugere uma baixa qualidade de vida.

PALAVRA-CHAVE: Esclerose Lateral Amiotrófica e Doenças Raras e Qualidade de Vida.

ABSTRACT

This study aimed to obtain epidemiological data of the population diagnosed with amyotrophic lateral sclerosis (ALS) in Brazil to produce information in the health field to assist in the development of public policies and new therapies for people with ALS in Brazil. The work was carried out in two steps: 1) epidemiological questionnaire administered to 209 patients with ALS and 2) ALSAQ-40 / BR applied to 74 patients with ALS. The second instrument used consists of 40 questions and is divided into five categories: (1) question 1-10: daily life (ADV) and the independence activities; (2) the questions 11-20: physical aspects; (3) questions 21-23: dietary aspects; (4) questions 24-30: Emotions (5) questions 31-40: Specific Aspects certain health professions. The population of the study in the first stage consisted of: 92 women and 117 men, and the second: 30 women and 44 men. The age of the respondent sample from the first stage oscillated between: 18 and 88 years, generating an average age of 52 years. It was concluded that the studied sample corroborates the literature regarding age is presented as the highlight for the fifth decade of life and about the sex in this study because most of the sample is male. When analyzed patient autonomy in performing ADLs there was a high degree of functional dependence, which suggests a lower quality of life.

KEY-WORDS: Amyotrophic Lateral Sclerosis And Quality Of Life and Rare Disease.

1. INTRODUÇÃO

1.1 ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA ENQUANTO DOENÇA RARA

A Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA), também conhecida como Doença de *Lou Gehrig* (Palermo *et al.*, 2009), é uma doença neurológica rara que compromete a motricidade e a respiração. Por ser uma doença rara (DR), se enquadra num novo campo da saúde que surgiu em meados da década de 1980 (Bromberg, 2008). Trata-se da reconfiguração e ampliação da temática das doenças genéticas de modo a incluir anomalias congênitas, deficiências intelectuais, erros inatos de metabolismo e outras doenças de origem não genética que têm baixa prevalência na população. A relativa novidade conceitual, bem como a associação das doenças raras às questões de medicamentos de alto custo e de tratamentos específicos, tornam o tema num desafio para a área da saúde.

A *European Organization for Rare Diseases – EURORDIS* (2005), define DR como:

“Disfunção de saúde ou condição anormal de funcionamento. É um estado patológico de uma parte, órgão ou sistema de um organismo resultante de várias causas, tais como infecção, defeito genético, ou estresse ambiental, e é caracterizado por um grupo identificável de sinais e sintomas”.

A título de esclarecimento a EURORDIS (2005), destaca por meio de uma ressalva, explana a diferença entre DR e doenças negligenciadas:

“As doenças negligenciadas são doenças comuns, transmissíveis que afetam principalmente os pacientes que vivem nos países em desenvolvimento. Porque estas não são uma prioridade de saúde pública nos países industrializados, pouca pesquisa e desenvolvimento de medicamentos são realizados para essas doenças. Elas são “negligenciadas” pela indústria farmacêutica, porque o mercado é geralmente visto como inútil. Há uma necessidade de regulação econômica e abordagens alternativas neste campo, a fim de criar incentivos que visam estimular a pesquisa e desenvolvimento de tratamentos para combater doenças negligenciadas. As doenças negligenciadas são, portanto, as doenças não raras”.

As discussões sobre incidência e prevalência de DR são controversas até mesmo na literatura especializada. Não há consenso sobre estimativas numéricas e estas variam de acordo com o continente, o país ou composição étnico-populacional (vide tabela 1):

Tabela 1: Frequência de ELA / sexo

Continentel/ país	Lang e Wood (1999)	National Institute for Clinical Excellence (2004)	Hughes et al. (2005)
Europa	5 a cada 10.000 indivíduos		
EUA	7 a cada 10.000 indivíduos		7 a cada 10.000 indivíduos
Japão	2,5 a cada 10.000 indivíduos		2,5 a cada 10.000 indivíduos
Reino Unido		5 a cada 10.000 indivíduos 65 a cada 100.000 indivíduos	5 a cada 10.000 indivíduos

De acordo com a EURORDIS (2005), a incidência é 1 a cada 2.000 pessoas, atingindo de 6 a 8% da população. Isso equivale a aproximadamente 30 milhões de pessoas distribuídas nos 25 países da União Europeia, este valor equivale à soma da população de Luxemburgo, Bélgica e Holanda. Foram cadastradas (na população citada acima): de 5.000 a 8.000 doenças cadastradas como “raras”, porém este número pode variar. No Japão, estima-se que exista de 5.000 a 7.000 DR cadastradas; já nos EUA há mais de 6.800. Ainda de acordo com a EURORDIS, todas as pessoas possuem de 6 a 8 genes com anomalias, porém, por serem recessivos, tais genes em geral não se manifestam.

Como já afirmado, os sintomas e sinais das DR variam de doença para doença e também dentro da mesma doença, o que pode acarretar diferentes níveis de gravidade da mesma doença e de subtipos que podem transformá-la em formas mais brandas ou agressivas. Em geral, afetam as capacidades físicas e sensoriais, comportamento, habilidades mentais, muitas vezes numa mesma pessoa, fenômeno conhecido como “*polyhandcap*” (EURORDIS, 2005).

A média da expectativa de vida dos pacientes diagnosticados com DR é baixa, porém existe a variabilidade de uma doença para outra, algumas são

degenerativas e fatais, porém outras são compatíveis com a vida se diagnosticadas a tempo e devidamente tratadas (EURORDIS, 2005).

As DR são, geralmente, crônicas, degenerativas, progressivas e podem evoluir para óbito. De maneira geral, são incapacitantes e, portanto, podem comprometer a qualidade de vida por reduzir a autonomia do indivíduo. Isso causa elevado nível de dor e de sofrimento ao paciente e sua família devido à alta carga psicossocial. Além das características citadas acima, ocorre a ausência de apoio prático do governo e da sociedade, portanto o paciente torna-se “marginalizado”.

Os tratamentos objetivam reduzir complicações, coibir a evolução e controlar os efeitos causados pela doença. Ou seja, visa melhorar a qualidade de vida por meio de tratamentos paliativos de saúde, portanto, profissões como a fisioterapia e a fonoaudiologia possuem um destaque importante na vida dos pacientes portadores de DR (EURORDIS, 2005 e Bromberg, 2008).

Uma dificuldade encontrada pelos pacientes portadores de DR é obter o diagnóstico. A demora elevada na obtenção deste pode gerar retardo no tratamento e acarretar a submissão dos pacientes a tratamentos equivocados. Outras dificuldades que podem ser citadas: (a) escassez das informações sobre DR; (b) desconhecimento ou não divulgação de centros de tratamento especializados; (c) escassez de profissionais qualificados/capacitados para tratar desses pacientes; (d) falta de acesso aos cuidados apropriados com o paciente (equipe multi, inter e transdisciplinar); (e) estigmatização do paciente e de sua família culminando no isolamento social e afetivo; (f) elevado custo financeiro do tratamento: medicamentos e atendimentos de profissionais cujas sessões e consultas são particulares pois os atendimentos tendem a ser domiciliares devido a incapacidade dos pacientes (EURORDIS, 2005).

Quando o paciente é portador de uma DR, cuja incidência é mais elevada na população, existe uma agilidade no processo do diagnóstico e, portanto no tratamento e nas assistências médica e social (EURORDIS, 2005). Porém, após o recebimento do diagnóstico, os pacientes e seus familiares deveriam ser encaminhados aos “centros específicos” que são referência no tratamento daquela DR (apesar de não existir protocolos de boas práticas clínicas para a grande maioria das DR, no Brasil, há centros de saúde que são referências em algumas DR).

1.2 ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA (ELA)

A ELA é caracterizada por degeneração dos neurônios motores superiores e inferiores, deterioração neurológica progressiva envolvendo o trato corticoespinal, com paralisia progressiva de membros (superiores e inferiores), orofaringe e musculatura respiratória. A consequência dessa perda motora é a disfagia, insuficiência respiratória e disartria, até a evolução ao óbito do paciente geralmente por insuficiência respiratória progressiva. Nesta doença, não há o comprometimento das funções sensitivas, corticais superiores (como inteligência e memória), vesico-esfincterianas e sexuais (Zanoteli *et al.*, 2004; Clavelou *et al.*, 2005; Bromberg, 2008; Bandeira *et al.*, 2010; Hardman *et al.*, 2011; Silva *et al.*, 2013).

A fraqueza muscular, atrofia, hipotonia, fasciculações e câimbras musculares são características da ELA quando há o comprometimento do neurônio motor inferior. Sinal de *Babinski*, reflexos tendinosos hiperativos, espasticidade, clônus, disfagia, disartria e sialorréia são sinais de comprometimento do neurônio motor superior. Tudo isso culmina na incapacidade definitiva do paciente em realizar suas atividades de vida diária (Ghezzi *et al.*, 2005; Xerez, 2008).

Na ELA, aproximadamente 20% dos pacientes, apresentam sinais e sintomas relacionados ao comprometimento bulbar. No exame físico, o paciente apresenta: diminuição do reflexo do vômito e da tosse, debilidade do palato, língua atrófica e acúmulo de saliva na faringe. Cerca de 40% dos pacientes apresentam a ELA “apendicular”, manifestada pela fraqueza dos músculos das extremidades superiores (Bourke *et al.*, 2001).

A incidência maior de ELA é em indivíduos adultos, sendo esta doença responsável por 66% dos pacientes com patologias relacionadas ao acometimento do neurônio motor.

Logo, mais pesquisas devem ser realizadas para descrever e caracterizar a ELA e as necessidades dos pacientes e seus familiares. Tais dados podem auxiliar na melhoria das políticas públicas de saúde das DR: (a) criação de um dispositivo que possibilite alternativas de consultas para os pacientes; (b) divulgação dos meios de contato das unidades de atendimento especializadas, (c) acesso para atendimento do paciente e seus familiares nas

unidades especializadas, (d) inserção da lei do “passe livre” para os portadores de DR, (e) desenvolvimento de um novo censo nacional dos portadores de DR e (f) acesso a informações de fortalecimento e empoderamento desta população.

A incidência da ELA é maior em indivíduos do sexo masculino, sua etiologia é desconhecida, sendo caracterizada pela atrofia progressiva da musculatura estriada esquelética, que resultará no comprometimento das atividades funcionais. Em geral, após o início dos sinais e sintomas, estima-se que a progressão até o óbito ocorra num período de três a cinco anos devido às complicações respiratórias. A perda da musculatura é tão significativa que o paciente torna-se um “dependente funcional” (Norris *et al.*, 1993; Nelson *et al.*, 2003; Borges, 2003; Goldstein *et al.*, 2006 e De Groot *et al.*, 2007; Bromberg, 2008; Logroscino, 2010).

A média de aparecimento dos sintomas relacionados a ELA é na 5ª década de vida sendo a sobrevida de 4 a 5 anos em 50% dos pacientes e maior ou igual a 10 anos de vida em 50% dos indivíduos acometidos (Xerez, 2008).

Tais comprometimentos ocorrem em um espaço de tempo relativamente curto, e o paciente, por possuir a capacidade cognitiva preservada, se vê prisioneiro em seu corpo, sendo um desafio para a família e para os cuidadores, que em geral é o cônjuge ou um familiar próximo (Kaub-Wittermer *et al.*, 2003; Nelson *et al.*, 2003; Borges, 2003; Goldstein *et al.*, 2006 e De Groot *et al.*, 2007).

Apesar da ELA ser uma doença de característica progressiva, degenerativa e não possuir cura, pode-se trabalhar os cuidados paliativos para aliviar os sinais e sintomas e ampliar a qualidade de vida. A fisioterapia é uma opção importante neste processo, pois estimula a funcionalidade dos pacientes para mantê-la pelo maior tempo possível e aos pacientes já acamados auxilia na parte respiratória, com o intuito de evitar acúmulo de secreção nos pulmões o que poderia ocasionar complicações respiratórias, sendo a pneumonia uma delas (Simmons, 2005 e Lima, 2009).

Para pacientes diagnosticados com ELA foram desenvolvidos questionários específicos, um deles é denominado “*Amyotrophic Lateral Sclerosis Assessment Questionnaire*” (Alsaq-40). O Alsaq-40 é utilizado para

avaliar os aspectos da saúde e o impacto do tratamento nos pacientes com ELA em diversos países como: Inglaterra, Portugal, Noruega, Grécia e outros países do continente (Jenkson *et al.*, 1999a; Jenkson *et al.*, 1999b; Jenkson *et al.*, 2000; Jenkson *et al.*, 2001; Jenkson *et al.*, 2002; Jenkson *et al.*, 2003; Pavan *et al.*, 2010). A tradução e adequação para a realidade Brasileira – socioeconômica e cultural – ocorreu em 2007 (Pavan *et al.*, 2007). A validação deste instrumento ocorreu em 2010 tendo uma amostra composta por 20 pacientes (10 homens e 10 mulheres) diagnosticados com ELA (Pavan *et al.*, 2010).

Para que as necessidades dos pacientes com ELA e de seus familiares sejam atingidas pela sociedade e pelo governo (desenvolvimento de estratégias de políticas públicas de saúde), o ponto de vista da comunidade (entende-se como comunidade: pacientes e familiares) afetada por esta DR pode ser consultado. O governo pode auxiliar ao proporcionar condições adequadas de trabalho para os profissionais, com equipe de trabalho multidisciplinar (Hardiman, 2007 e Oliveira *et al.*, 2012). Tal equipe poderá ser constituída por: fisioterapeutas, professores de educação física, médicos, biomédicos, farmacêuticos, biólogos, bioquímicos, psicólogos, terapeutas ocupacionais, fonoaudiólogos, enfermeiros, técnicos de enfermagem dentre outros.

Os dados que mapeiam a população de ELA no Brasil, datam da década de 1990 (embora tenham sido publicados em 2000); logo não há dados epidemiológicos recentes. Portanto, faz-se necessário realizar trabalhos com esta população com o objetivo de conhecer as características, as especificidades, as necessidades e a qualidade de vida dos brasileiros diagnosticados com ELA (Dietrich-Neto *et al.*, 2000).

2. REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

2.1. TERMINOLOGIA

Esclerose Lateral Amiotrófica significa fraqueza dos músculos (devido à atrofia) ocasionada pela morte dos neurônios motores inferiores, ou seja, dos neurônios que estão na porção ventral da coluna (AbrELA, 2013).

2.2. BREVE HISTÓRICO DA ELA

Em 1830 o cirurgião britânico Carles Bell descreveu a progressão da paralisia em uma mulher – acometendo os MM e a língua, quando realizou o estudo anátomo-patológico desta paciente verificou que a porção anterior da medula estava alterada enquanto a posterior estava preservada. Diversos outros estudiosos descreveram paralisias progressivas, como por exemplo: François Aran (1848), Jean Martin Charcot (1869), Brain (1933) e Walton (1969).

Brain e Walton, após estudar o caso de vários pacientes, consideraram que a doença do neurônio motor era sinônimo de ELA. Outros estudos posteriores, descreveram que a “atrofia muscular progressiva (AMP), Paralisia Bulbar progressiva (PBP) e Esclerose Lateral Primária (ELP) como subtipos de ELA, já que nesses pacientes havia um processo degenerativo do sistema nervoso central (Lima, 1979; Pereira, 2006 e AbrELA, 2013).

2.3. ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA

Em 1909 foi descrito pela primeira vez no Brasil pelo médico Cypriano de Freitas (Archivos Brasileiros de Psychiatria). Dois outros pacientes tiveram os seus casos clínicos descritos na literatura, em 1916, pelo Dr. Gonçalves Viana (professor em Porto Alegre). Ainda no mesmo ano, foi discutido um caso clínico de acometimento bulbar pelo Dr. Moreira da Silva. Resumo das conclusões deste: herança nervosa de fundo indireto; sempre progressiva; a duração da moléstia varia de acordo com a forma clínica que o paciente

apresenta; se a doença começar com os sintomas bulbares, o paciente pode viver menos que 3 anos (Pereira, 2006 e AbrELA, 2013).

2.4 CLASSIFICAÇÃO E QUADRO CLÍNICO

A classificação das DNM depende de diversos fatores como por exemplo: quadro clínico, tipos de neurônios motores acometidos, alterações morfológicas, genética, anormalidade bioquímicas e imunológicas. Os neurônios motores afetados pela ELA são:

- a. Neurônios motores superiores (NMS) ou primeiro neurônio (células de Betz):
 - i. Localização: giro pré-central (área motora do cérebro);
 - ii. Função: regulam os NMI por meio de neurotransmissores, permitindo a ativação da contração dos músculos voluntários do corpo
- b. Neurônios motores inferiores (NMI) ou segundo neurônio:
 - i. Localização: tronco cerebral e na porção anterior da medula.
 - ii. Função: os NMI no tronco cerebral ativam os músculos da face, língua, boca e laringe e faringe. E os NMI da medula espinhal ativam todos os outros músculos voluntários do corpo: MMII, MMSS, tronco, pescoço e diafragma.

A disfunção do NMS pode alterar os reflexos do paciente - sinal de *Babinski* e fraqueza, a disfunção do NMI, fraqueza, fasciculações, atrofia e atonia. Já a disfunção dos Neurônios Motores do Tronco Cerebral pode acarretar disfagia e disartria (Oliveira e Gabbai, 2001 e AbrELA, 2013).

2.5 CLASSIFICAÇÃO DAS DOENÇAS NEURO MUSCULARES

Paralisia Bulbar Progressiva (PBP): comprometimento dos neurônios do tronco cerebral, comprometendo a musculatura de inervação bulbar e pode ter ou não lesão no NMS. Quadro clínico: disfagia e disartria são os principais sintomas, sendo que fraqueza, atrofia e fasciculações de língua também podem ocorrer (Chieia, 2005; Palermo *et al.*, 2006 e AbrELA, 2013). O

predomínio é maior no sexo feminino, sendo composta por labilidade emocional (Chieia, 2005).

Esclerose Lateral Primária (ELP): acomete somente o NMS. Quadro clínico: evolução lenta com surtos insidiosos, sinal de *Babinski* bilateral, quadriparesia espástica, reflexos tendíneos profundos exacerbados, disartria espástica e labilidade emocional (Lima, 1979 e Chieia, 2005).

Atrofia Muscular Progressiva (AMP): acomete somente o NMI, representando apenas de 5% a 10% das DNM. Quadro clínico: fasciculações (mais frequente nos MMSS no início da doença e posteriormente nos MMII), fraqueza e atrofia. Os reflexos profundos ficam comprometidos (Chieia, 2005).

Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA): Por ser a forma mais frequente das DNM, o paciente pode receber o diagnóstico de ELA apenas por ter uma DNM.

2.6 DIAGNÓSTICO PARA DNM/ ELA

De acordo com a AbrELA os critérios de diagnósticos foram determinados pela Federação Mundial de Neurologia (*World Federation of Neurology*). Sendo basicamente:

- Ausência de: comprometimento sensitivo e autonômico; alterações em exames de neuroimagem; evidência patológica e/ou eletrofisiológica de outro processo que envolva os sinais de comprometimento dos NMI e NMS;
- Presença de: eletroneuromiográfico, envolvimento clínico ou anatomopatológico do NMI e/ou NMS; alterações em ENMG para músculos clinicamente normais; progressão da doença.
- Apoiado por: fasciculação, alteração em ENMG - alterações neurogênicas (incluindo alterações na velocidade de condução do estímulo nervoso, porém não há bloqueio de condução).

Para que o diagnóstico seja realizado com efetividade faz-se necessário um exame físico completo, além de investigar o histórico do paciente. Exames complementares como: laboratoriais clínicos, de neuroimagens e eletroneuromiográficos - testes como: Estimulação magnética transcutânea e eletrofisiológico com contagem de unidades motoras também tem sido utilizados (Palermo *et al.*, 2009).

2.7 DIAGNÓSTICO DEFERENCIAL

Inúmeras doenças podem se confundidas com a Esclerose Lateral Amiotórfica, sendo a diferenciação do diagnóstico por meio de exames, como por exemplo: Esclerose Múltipla - RM de encéfalo e medula; Infecção: HIV, Sífilis, Lyme - Reação Sorológica; doença de acúmulo de poliglucosan; adrenomieloneuropatia - Mielograma; doença priônica - RM / LCR; espondilose cervical com mielopatia/ radicular - RM; neuropatia Tóxica por organofosforado; seringomielia - RM coluna; neurofibromatose central - RM coluna (Oliveira e Maynard, 2001 e AbrELA, 2013).

2.8 EPIDEMIOLOGIA

A incidência é cerca de 1 a 2,5 indivíduos portadores para cada 100.000 pessoas/ano, representando um grande impacto socioeconômico para a sociedade e para o Estado. A prevalência é de 2,5 a 8,5 por 100.000 habitantes (Portaria SAS/MS nº 913, 2002).

Em geral, em estudos com ELA verifica-se que o sexo masculino é mais comprometido que o feminino na proporção de 2:1, sendo a etnia branca mais afetada que a negra. A média de idade do início dos primeiros sintomas é na quinta década de vida, sendo esta menor no Brasil (em torno de 52 anos) do que: na América do Norte – acima de 65 anos, e na Europa – de 59 a 65 anos (Durrleman e Alperovitch, 1989; Costa *et al.*, 2000; Dietrich-Neto *et al.*, 2000 e Palermo, 2009). A AbrELA divulgou que "*cerca de 4% a 6% dos casos afetados são pessoas com menos de 40 anos*".

A sobrevivência, em média, dos pacientes é de 3 a 5 anos, quando há o envolvimento bulbar, a expectativa de vida diminui (de 6 meses a 3 anos). Contudo, há pacientes que convivem com a doença por mais de 10 anos, um exemplo é o Stephen Hawking, que foi diagnosticado aos 21 anos de idade e ainda hoje permanece vivo e consegue trabalhar, apesar das limitações físicas da doença (Voltarelli, 2004 e AbrELA, 2013).

2.9 FORMAS DE APRESENTAÇÃO DA ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA

Existe 3 tipos formas de apresentação da ELA (AbrELA, 2013):

- a. Esporádica: As causas para da ELA são desconhecidas, porém, por meio de estudos, conclui-se que diversos fatores estão associados.
- b. Familiar: estima-se que sejam cerca de 5 a 10% de todos os casos de ELA. Assemelha-se à "ELA esporádica", porém esta forma de comprometimento é de etiologia genética (herança autossômica dominante). Sendo o início de 10 a 15 anos anterior ao da "ELA esporádica" - mutação no gene da enzima de cobre/zinco superóxido desmutase (SOD1) no cromossomo 21. Conforme a AbrELA: "*Outras mutações têm sido descritas em outros genes: 9q34; 9q21-22; 2q33; 15q15-22*".
- c. Pacífico do Oeste: ocorre na Ilha de Guam e acomete a população dos Chamorros com a prevalência 50 a 100 vezes maior que no restante do mundo. Apesar do quadro clínico ser muito semelhante ao dos outros países, existe características anátomo-patológicas de Alzheimer e Parkinsonismo

2.10 ETIOLOGIA

A etiologia é de origem desconhecida, porém a literatura tem demonstrado que a doença se relaciona com algum fator genético que quando o indivíduo é exposto há alguns fatores ambientais, ocorre o desencadeamento do processo de degeneração do motoneurônio. Pode-se destacar alguns fatores desencadeantes do processo de degeneração, como a exposição a agentes tóxicos e processos inflamatórios (Voltarelli, 2004 e Chieia, 2005).

2.11 ATIVIDADE FÍSICA

Acredita-se que traumas podem desencadear a ativação da degeneração dos neurônios motores, fatores traumáticos como: físico,

mecânico, elétrico, ou cirúrgico, sendo o fator de risco maior e mais consistente. Talvez o histórico de descrições dos pacientes de ELA possam explicar a predileção da ELA pelo sexo masculino. O primeiro caso descrito foi de um acrobata (Aran, 1850), posteriormente, em 1940 o famoso jogador de beisebol *Lou Gehrig* foi diagnosticado com ELA e na década de 1960, três jogadores de futebol americano da Califórnia desenvolveram ELA.

Uma pesquisa foi realizada em animais por Liebetanz *et al.* (2004), onde foi questionado em seu trabalho se a atividade física aumenta o risco de lesão ou promove a progressão da degeneração neuronal e motora na ELA. A pesquisa foi composta por dois grupos:

- Controle: ratos com ELA sedentários;
- Ratos com ELA que realizavam 10 horas de exercício na roda motorizada por dia.

Conclui-se que não foram constatadas diferenças quanto ao início/progressão da doença entre os grupos.

2.12 TRATAMENTO ESTUDOS CLÍNICOS

Para que um tratamento seja efetivo, faz-se necessário que o paciente entenda um pouco da doença - Em respeito ao direito de autonomia deste e que certos procedimentos sejam realizados. Além disso, os profissionais que auxiliam no cuidado com estes pacientes, devem compor uma equipe, multi, inter e transdisciplinar.

Há evidências crescentes que intervenção precoce pode auxiliar a melhorar e prolongar a vida - qualidade de vida para esses pacientes. A Portaria SAS/MS de 19 de novembro de 2002 descreve o protocolo clínico e as diretrizes terapêuticas para ELA por meio de uma medicação denominada Riluzol. Tal medicamento foi liberado pelo FDA em 1995, é apresentado em comprimidos de 50 mg, sendo a administração realizada 1 hora antes das refeições (duas vezes ao dia) ou 2 horas após as refeições (2 vezes ao dia). O benefício esperado com o tratamento é o aumento da sobrevida em aproximadamente três meses. O monitoramento do paciente é recomendado pelo MS por meio do acompanhamento a longo prazo por meio de um controle hematológico, enzimático (fígado) e hemograma completo (antes de iniciar o

tratamento, no primeiro, segundo, terceiro, sexto, nono e no décimo segundo mês).

Outros dois medicamentos podem ser utilizados para ELA, porém o uso rotineiro desses é para câncer de mama e para Alzheimer respectivamente: Tamoxifeno (potencial de inibir a degradação protéica e lipídica, atuando como neuroproteção celular. Pacientes com ELA tratados com 20 mg/dia de tamoxifeno foram avaliados através de medidas evolutivas com força muscular, capacidade ventilatória, escala de qualidade de vida e sobrevivência, apresentaram uma diferença clínica estatisticamente significativa, quando comparados com placebo, sendo os homens mais beneficiados) e Memantina (droga anti-glutamatérgica, seu benefício em Fase II foi provado e atualmente estão sendo desenvolvidos estudos Fase III que demonstram alguns resultados animadores na diminuição da progressão da doença - Portaria SAS/MS de 19 de novembro de 2002 e AbrELA, 2013).

2.13 QUADRO CLÍNICO

- Disartria: atrofia e fraqueza da musculatura da língua, lábios, músculos faciais, faringe e laringe, essa característica afeta cerca de 80% dos indivíduos com ELA. A progressão ocorre da seguinte forma: rouquidão, falta de vocalização e posteriormente, anartria. Há necessidade de auxílio terapêutico, um profissional indicado para auxiliar o paciente é o fonoaudiólogo (Orsini *et al.*, 2008).
- Disfagia: atrofia e posterior paralisia dos músculos bulbares (devido o comprometimento dos nervos glossofaríngeo, vago, acessório e hipoglosso). Ocorre em 60% dos pacientes. Manifestação clínica: perda da capacidade de mastigar, deglutir e formar o bolo alimentar, posteriormente pode ocorrer a desidratação e perda de peso do paciente. Além disso uma complicação frequente é a aspiração do alimento para os pulmões - denominada broncoaspiração. Isso pode evoluir para infecções pulmonares recorrentes, comprometendo a capacidade respiratória (Oliveira e Gabbai, 2001; Chieia, 2005 e Palermo *et al.*, 2009).

- Comunicação: quando o paciente atinge o quadro de anartria, atualmente há tecnologias assistivas para auxiliar na comunicação. Exemplos de tecnologias assistivas: *mouse* óptico e sintetizadores de voz.
- Dispneia: como os neurônios motores são afetados, ocorre a fraqueza da musculatura responsável pela respiração: diafragma, intercostais e abdominais. O paciente aumenta a frequência respiratória devido a superficialidade das excursões. A fraqueza dessa musculatura também dificulta na tosse e isso pode acarretar acúmulo de muco nos pulmões, desencadeando pneumonias. Quando o paciente atinge esse estágio da doença, faz-se necessário realizar aspirações e uso de aparelhos como BiPAP. Exercícios pulmonares são essenciais com a finalidade de auxiliar o paciente a manter a Capacidade Vital. O acúmulo de CO₂ no organismo pode gerar um estado confusional no paciente, causando ansiedade, medo é pânico. Eventualmente, pode ser necessária a realização de um procedimento cirúrgico denominado traqueostomia. Há aparelhos que auxiliam o paciente quando o quadro clínico está acompanhado de dificuldade em expelir as secreções devido à fraqueza da musculatura respiratória. O aparelho denominado “*cough assist*” auxilia na higienização das vias aéreas, ou seja, o aparelho envia ar para dentro das vias aéreas por meio de uma máscara, e, rapidamente reverte o fluxo de ar. A interação dos exercícios respiratórios com os fármacos (opióides) pode auxiliar o paciente a aliviar o medo, a ansiedade e reduzir a frequência respiratória (Orsini *et al.*, 2008).
- Dor: causada por câimbra muscular, espasticidade, rigidez nas articulações, cólicas abdominais; pode atingir de 45 a 65% da população diagnosticada com ELA. A fisioterapia pode auxiliar na melhora deste quadro. Os exercícios podem ser passivos e ativos (podendo ser assistidos ou não). Isso previne contraturas musculares e mantém a mobilidade das articulações. A dor pode ser tratada com antiinflamatório não hormonal e com opióides (AbrELA, 2013).
- Higiene e cuidado da pele: quando o paciente encontra-se num estágio avançado da doença, ou seja, quando em seu leito, há o risco de formar escaras e úlceras, portanto a orientação de enfermagem é essencial.

Porém é indicado: mudança de decúbito, troca frequente de roupa de cama e da roupa do paciente, colchão especial, higienização oral, banho todos os dias, dispensação adequada de urina e fezes (efetuar a limpeza do paciente o mais breve possível). Além desses cuidados, faz-se necessária a administração adequada de fluidos e de alimentos que auxiliem na digestão (AbrELA, 2013).

2.14 TRABALHOS RELEVANTES

A evolução da ELA é rápida, sendo o intervalo, entre o início dos primeiros sintomas e a dependência de suporte ventilatório, de dois a quatro anos. A fisioterapia em pacientes com ELA é direcionada ao ganho da qualidade de vida, ao aumento da mobilidade funcional e à tentativa de aumento do tempo na autonomia do paciente para que este consiga realizar suas atividades diárias de vida (Francis *et al.*, 1999). Na ELA, mais de 70% dos pacientes têm acometimento de MMII e de MMSS (o início do acometimento é focal e assimétrico, sendo mais localizado na musculatura distal dos MM), porém, a musculatura bulbar também pode ser acometida (Palermo *et al.*, 2007 e Dal Bello-Haas *et al.*, 2007).

Na literatura há divergência quanto a prescrição de exercícios para pacientes com ELA, cuja preocupação é a de induzir uma lesão muscular devido à sobrecarga por meio da prática excessiva de exercícios. Coble e Manoley (1985) relataram em seu artigo que um músculo fraco, por trabalhar próximo ao seu limite, está mais susceptível à lesões por sobrecarga. De acordo com Bennet e Knowlton (1958) e Johson e Braddom (1971) um número elevado de repetições e de carga, em pessoas com fraqueza muscular ou com problemas de denervação, podem acentuar a perda de massa muscular.

Desnuelle *et al.* (2006) recomendaram: exercícios isométricos para músculos não afetados pela doença; uso de órteses para MMII, MMSS e cervical; aparelhos que facilitem a marcha como por exemplo cadeiras de rodas e fisioterapia aplicada para desobstrução brônquica.

Fleck *et al.* (2008) descreveram que a qualidade de vida está relacionada a aspectos: físicos, psicológicos, sociais, de percepção geral da saúde e também quanto ao grau de independência.

Contudo, numa pesquisa realizada em animais por Liebetanz *et al.*, (2004), foi questionado se a atividade física aumentava o risco de lesão ou promovia a progressão da degeneração neuronal e motora na ELA. O estudo foi realizado com ratos que tiveram os genes da ELA implantados em seu organismo. A pesquisa foi composta por dois grupos: controle (ratos com ELA sedentários) e o grupo de ratos com ELA que, diariamente, eram submetidos a 10 horas de exercício na roda motorizada. Não foram constatadas diferenças quanto ao início/ progressão da doença entre os grupos, porém foi demonstrado que uma vida inteira de exercício vigoroso não promoveu o aparecimento ou progressão da degeneração neuromotora em animais com ELA, pois os resultados sugeriram que o nível de cálcio nos neurônios motores, os quais deveriam ser aumentados em exercícios, não interferiram na progressão da fisiopatologia da ELA.

Apesar de a literatura não apresentar consenso no tratamento dos pacientes com ELA, os artigos citam que o paciente deve tratar com uma equipe multidisciplinar e que a deficiência funcional de cada paciente é “singular”, já que cada paciente apresentará uma deficiência específica em num determinado tempo. Os profissionais da saúde devem respeitar o momento em que a dificuldade surgirá e assim tratar com individualidade caso a caso. Portanto, de acordo com Conejo *et al.* (2000), no tratamento, deve ocorrer uma adaptação periódica à situação clínica do paciente.

3. OBJETIVOS

3.1 OBJETIVO PRINCIPAL

Obter dados epidemiológicos da população diagnosticada com ELA no Brasil para produzir informação no campo da saúde para auxiliar no desenvolvimento de políticas públicas e de novas terapêuticas para a população com ELA no Brasil.

3.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- (a) Reforçar os estudos preliminares de qualidade de vida de pessoas vivendo com ELA no Brasil;
- (b) Avaliar a autonomia do paciente com ELA na realização de suas atividades diárias por meio da aplicação do questionário padronizado “Amyotrophic Lateral Sclerosis Assessment Questionnaire” (Alsaq-40/BR).

4. MÉTODO

4.1. CARACTERÍSTICAS DO ESTUDO E DA POPULAÇÃO

A pesquisa realizada tem características censitárias, utilizando amostragem não probabilística e definição de sujeitos por estratégia *snowball*, em duas etapas:

1ª etapa: aplicação de questionário epidemiológico (elaborado para caracterizar a amostra desta pesquisa): nesta fase da pesquisa (fase 1), o instrumento foi aplicado em 209 pacientes, de ambos os sexos, diagnosticados com Esclerose Lateral Amiotrófica e residentes no Brasil. Os participantes incluídos no estudo pertencem ao grupo de pessoas com Esclerose Lateral Amiotrófica, recrutados através de redes sociais, alguns pacientes eram cadastrados em associações (Abrela, Arela, Pró-cura ELA, Comunidade de ELA, Ela Brasil, Movela, Grupo ELA HUOL, Comunidade Brasileira de ELA, Portadores da ELA, Comunidade virtual e CRER). Os dados obtidos foram analisados de forma descritiva.

2ª etapa: aplicação do *Amyotrophic Lateral Sclerosis Assessment Questionnaire* (Alsaq-40/BR): essa segunda fase da pesquisa, foi composta por apenas 35,40% da amostra da fase 1. Ou seja, apenas 74 pessoas responderam o instrumento em questão. O Alsaq-40/BR é utilizado para avaliar os aspectos da saúde e o impacto do tratamento nos pacientes com ELA em diversos países como: Inglaterra, EUA, Portugal, Noruega e Grécia, pois o objetivo deste instrumento é verificar a autonomia do paciente com ELA ao realizar suas atividades de vida diária (Jenkson *et al.*, 1999a; Jenkson *et al.*, 1999b; Jenkson *et al.*, 2000; Jenkson *et al.*, 2001; Jenkson *et al.*, 2002; Jenkson *et al.*, 2003; Pavan *et al.*, 2010). A adaptação transcultural do Alsaq-40/BR para a realidade Brasileira ocorreu em 2007 (Pavan *et al.*, 2007).

4.2. CRITÉRIOS DE INCLUSÃO E EXCLUSÃO

Para definir a amostra estudada foram desenvolvidos alguns critérios de inclusão e exclusão com o objetivo de tornar a amostra mais homogênea:

a. Critérios de inclusão:

Pacientes brasileiros; diagnosticados com Esclerose Lateral Amiotrófica; usuários de redes sociais virtuais; portanto, com acesso à internet e com disponibilidade para responder os questionários (sozinho ou até mesmo com auxílio de outras pessoas) e que concordaram em participar da pesquisa após efetuar a leitura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

b. Critérios de exclusão:

Pacientes com diagnóstico de alguma DNM que não seja ELA e pacientes brasileiros não residentes no Brasil.

4.3. ASPECTOS ÉTICOS

O estudo foi conduzido conforme a Resolução CNS nº 466/2012 e suas complementares, tendo como base a bioética e o intuito de realizar uma pesquisa que pudesse salvaguardar e proteger o participante da pesquisa.

O projeto proposto nesta dissertação foi submetido, por meio da Plataforma Brasil, ao CEP da faculdade de Ciências da Saúde (FS) da referida Universidade, onde recebeu o parecer de aprovado (número: 647.623), emitido em 14/05/2014. Foi gerado o Certificado de Apresentação para Apreciação Ética (CAAE) número: 16110413.6.0000.0030 (vide anexo 01).

5. RESULTADOS E DISCUSSÃO

5.1. DADOS EPIDEMIOLÓGICOS

5.1.1. POPULAÇÃO

Sobre a distribuição de sexos, houve semelhança na amostragem, apesar da amostra ser constituída por mais indivíduos do sexo masculino (Tabela 2)

Tabela 2: Frequência de ELA / sexo

Sexo	Frequência	Percentuais
Feminino	92	44
Masculino	117	56
Total	209	100

Em diversos artigos é descrita a prevalência maior em pessoas do sexo masculino (Kurtzke, 1982; Durrleman e Alperovitch, 1989; Costa, *et al.*, 2000; Dietrich-Neto *et al.*, 2000; Jenkinson *et al.*, 2003). Porém, num trabalho realizado no Brasil a população estuda teve a proporção de 1 homem para 1 mulher (Pavan *et al.*, 2010).

A tabela 3 mostra a frequência das faixas etárias apresentadas no grupo entrevistado, sendo a faixa de 51 a 60 anos, mais acometido pela doença.

Tabela 3: Frequência de ELA / Idade

Faixa Etária	Frequência	Percentuais
0 a 10 anos	3	1,43
11 a 20 anos	0	0
21 a 30 anos	9	4,0
31 a 40 anos	16	8,0
41 a 50 anos	42	20,09
51 a 60 anos	90	43,06
61 ou mais	48	23,44
Total	209	100

Na literatura: a média da idade descrita foi de 54 anos, cujo desvio padrão foi de 16,80 (Pavan *et al.*, 2010) e a média da amostra foi de 64 anos, com desvio padrão de 11,4 e *range* de 31,3 a 90,9 anos (Jenkinson *et al.*, 2003). A média de idade apresentada neste trabalho foi de aproximadamente

52 anos e o desvio padrão de 12,98; portanto foi similar à média apresentada pelo trabalho brasileiro publicado em 2010 (Pavan *et al.*, 2010) e pela epidemiologia apresentada por Palermo *et al.* (2009). Além disso, de acordo com Xerez (2008) e Nizzardo *et al.* (2012) os indivíduos na quinta década de vida são os mais acometidos por esta doença.

No Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas de ELA - Portaria SAS/MS no 496, de 23 de dezembro de 2009, descreveu-se que a ELA é “*uma das principais doenças neurodegenerativas, ao lado das doenças de Parkinson e de Alzheimer.*”. Além disso Phukan e Hardiman (2009), descreveram que a idade é o fator preditor mais importante para sua ocorrência, sendo mais prevalente nos pacientes com idade entre 55 e 75 anos. Na tabela 2, a média da idade da população estudada está próxima ao início da faixa etária descrita pelos autores (quinta década de vida).

Indivíduos autodeclarados “brancos” foram predominantes nas respostas, conforme Tabela 4. Mas há estudos sugerindo prevalência maior em indivíduos “brancos” (Sejvar *et al.*, 2005 e Pereira, 2006).

Tabela 4: Frequência de ELA/ Etnia

Etnia (autodeclarada)	Frequência	Percentuais
Amarelo	1	0,5
Branco	163	78,0
Índio	2	1,0
Negro	4	1,9
Pardo	39	18,7
Total	209	100

Na população respondente, aproximadamente 98%, possui o grau de escolaridade igual ou superior ao “ensino fundamental completo”, portanto 98,1% da amostra estudada foi alfabetizada (tabela 5).

Tabela 5: Frequência de ELA / Grau de Escolaridade

Escolaridade	Frequência	Percentuais
Analfabeto	4	1,9
Ensino Fundamental Completo	50	23,9
Ensino Médio Completo	62	29,7
Ensino Superior Completo	69	33,0
Ensino Superior Incompleto	17	8,7
Mestrado	7	3,3
Total	209	100

O CFM divulgou que 10 dos 200 médicos com especialidade em genética residem no Distrito Federal. Isso demonstra que médicos geneticistas, em geral, estão locados em grandes cidades. Talvez por estes centros terem mais equipamentos e fornecer melhores condições de trabalho e de salário e sendo assim, os pacientes e seus familiares, em busca de tratamento se mudam para tais regiões.

O estado civil dos pacientes estudados foi descrito na tabela 6. Pode-se observar que a maioria da amostra é “casado(a)” (72,7%), seguida de “solteiro(a)” com 11,5%.

Tabela 6: Estado Civil

Estado Civil	Frequência	Percentuais
Casado(a)	152	72,7
Divorciado(a)	21	10,0
Solteiro(a)	24	11,5
Viúvo(a)	12	5,7
Total	209	100

A tabela 3 descreveu as idades dos participantes, a média foi de 52 anos, no artigo de Pavan, *et al* (2010) a média foi de 54 anos e no trabalho de Jenkinson *et al.* (2003) foi de 64 anos. De acordo com Nizzardo *et al.* (2012) os adultos da quinta década de vida são os mais acometidos por esta doença. O estado civil dessa faixa etária descrita, em geral, é: “casado(a)”.

Na tabela 7 a renda mensal da amostra mais citada foi de “um a três salários mínimos” (aproximadamente 40% da amostra estudada).

Tabela 7: Renda Mensal Familiar

Renda Mensal Familiar	Frequência	Percentuais
Até um salário mínimo	18	8,6
Um a três salários mínimos	80	38,3
Quatro a seis salários mínimos	48	23,0
Mais de seis salários mínimos	63	30,1
Total	209	100

A tabela 15 descreveu que 41,9% dos pacientes conseguiram atendimento com o seu médico responsável via SUS; a tabela 19 demonstrou que 89% dos pacientes conseguem o(s) medicamento(s) pelo SUS e na 22, que 22% dos pacientes que fazem tratamento fisioterapêutico é também via SUS, diante disso, pode-se inferir que pela baixa renda dos pacientes demonstrada na tabela 7, tais pacientes, provavelmente possuem o médico responsável, medicamento e tratamento fisioterapêutico via SUS.

A tabela 8 apresenta o tempo estimado, em meses, que cada paciente aguardou para receber o diagnóstico da doença. A maior frequência apresentada neste trabalho foi até 12 meses para realizar o diagnóstico após o aparecimento dos primeiros sintomas.

Tabela 8: Tempo para o Diagnóstico da ELA (meses)

Tempo para Diagnosticar	Frequência	Percentuais
Até 12 meses	140	67,0
De 13 a 24 meses	53	25,4
De 25 a 36 meses	13	6,2
De 37 a 48 meses	0	0,0
Mais de 49 meses	5	2,4
Total	209	100

Pavan *et al.*, (2010) e Jenkinson *et al.*, (2003) não discorrem à respeito do tempo estimado para receber o diagnóstico. Contudo, estima-se que entre o aparecimento do primeiro sintoma e a descoberta do diagnóstico, seja superior a 60 meses (5 anos) no Brasil. Neste estudo, calculou-se que a média para realizar o diagnóstico foi de quase 14 meses, logo, foi inferior à estimativa apresentada pela literatura. O desvio padrão foi de 15,09 meses. Porém a média descrita neste estudo é semelhante a discorrida pela AbrELA (2013), "a média entre os primeiros sintomas e o diagnóstico persiste ao redor de 12 meses".

A ELA é caracterizada por uma degeneração e "morte" dos neurónios motores superiores e inferiores, com maior incidência em adulto (de meia idade) e a progressão é a paralisia e óbito de 1 a 5 anos do aparecimento dos primeiros sintomas (Cleveland, 1999; Kiernan *et al.*, 2011 e Silva *et al.*, 2013), portanto quanto mais rápido o diagnóstico for realizado, o paciente poderá ser

submetido aos procedimentos que auxiliem na frenagem do desenvolvimento da doença e assim melhorar a qualidade de vida.

Os comprometimentos motores ocorrem apesar da parte cognitiva estar preservada, e portanto, o paciente, se vê “prisioneiro em seu próprio corpo”. Em geral, o cuidador do paciente é um membro da família, caso o paciente tenha cônjuge, este ou esta tornar-se-á o cuidador ou cuidadora (Kaub-Wittemer *et al.*, 2003; Nelson *et al.*, 2003; Borges, 2003; Goldstein *et al.*, 2006 e De Groot *et al.*, 2007).

5.1.2. DIAGNÓSTICO

A tabela 9 cita quais foram os profissionais que realizaram o diagnóstico dos pacientes que compunham a amostra.

Tabela 9: Profissional que Realizou o Diagnostico de ELA

Diagnosticado por	Frequência	Percentuais
Enfermeiro	1	,5
Fisioterapeuta	3	1,4
Médico	205	98,1
Total	209	100

Conforme EURORDIS, 2005, as DR, em 80%, são de cunho genético e apenas 20% de origem infecciosa, alérgica, teratogênica entre outros. O CFM divulgou, que há apenas 200 médicos geneticistas no Brasil, ou seja, é uma quantidade pequena quando comparada à população brasileira, talvez por isso o diagnóstico demore tantos meses. Outro fator que interfere no diagnóstico é a convivência do paciente com outros profissionais. A fisioterapia e a enfermagem são profissões que “convivem” com o paciente e por isso conseguem observar os sinais e sintomas apresentados, logo, por vezes, são os primeiros a aventar a probabilidade do diagnóstico estar relacionado a alguma doença neurológica (conforme demonstra a tabela 9).

A tabela 10 demonstra quais foram os primeiros sintomas dos pacientes (sintomas referidos) - a maior frequência de primeiro(s) sintoma(s) foi: “fraqueza muscular apenas em MMII”, seguida de, “fraqueza muscular em MMSS”.

No Estudo realizado por Pavan *et al.* (2010) a perda de mobilidade física foi um importante achado, pois foi considerado estatisticamente significativo com o valor do coeficiente (*Alpha de Cronbac*) de $0,871 < 0,001$, ou seja, $p \leq 0,05$. Assim como o trabalho da Pavan *et al.* (2010), este estudo também possuiu grande parte da população estudada com acometimento de neurônio motor inferior, já que os pacientes tiveram afetada a sua mobilidade e apresentaram fraqueza muscular em MMII.

5.1.3. RELAÇÃO DOS SINTOMAS COM O ACOMETIMENTO DO TIPO DE NEURÔNIO MOTOR

Tabela 10: Primeiros Sintomas da ELA Relatados pelos Pacientes

Primeiros sintomas apresentados	Frequência
Algia no corpo	1
Algia em MMSS	1
Alteração na grafia	1
Alteração na coordenação motora	1
Câimbra em MMSS	1
Câimbra em MMII	1
Fadiga muscular em MMII	1
Fasciculação na língua	1
Hiperreflexia	1
Algia na cabeça	2
Alteração na Sensibilidade	2
Claudicação	2
Perda de cabelo	2
Algia	3
Alteração da Sensibilidade em MMSS	3
Paralisia em MMSS	3
Algia em MMII	4
Fadiga muscular	4
Fraqueza muscular no Tórax	4
Fraqueza muscular no diafragma	5
Atrofia	6
Dispnéia	6
Paralisia em MMII	7
Desequilíbrio	9
Alteração na deglutição	13
Fasciculação	19
Fraqueza muscular	23
Câimbra	30
Alteração na fala	37
Fraqueza muscular em MMSS	47
Fraqueza muscular em MMII	62

De acordo com Chio *et al.* (2009) e Alonso *et al.* (2009) as manifestações clínicas - degenerativas e progressivas - refletem o

acometimento de neurônios motores, podendo ser superiores (NMS) e inferiores (NMI). O acometimento do NMS pode levar à espasticidade dos MMSS e fraqueza. Por outro lado, o acometimento do NMI provoca fasciculações, perda de massa muscular, bem como fraqueza nos MMII. Já no Bulbar tem-se disartria espástica e disfagia. A forma esporádica de ELA é a mais frequente, pois representa cerca de 90% dos casos relatados, enquanto que a variante familiar, afeta 10% dos pacientes. A incidência, nº de pessoas que se tornarão doentes, por ano, é cerca de 2 a 3 casos por 100.000 habitantes e a prevalência, nº de pessoas que estão doentes, é cerca de 4 a 6 a cada 100.000 indivíduos. No relatório da *Orphanet* de 2012, intitulado “Prevalência das doenças raras: Dados bibliográficos”, a prevalência divulgada foi de 5,2 para 100.000.

Para confirmar qual o tipo de acometimento, foi necessário fazer a associação entre os sintomas e o acometimento do neurônio motor. Os dados apresentados concordam com a literatura, pois a tabela a seguir demonstra que 65,1 % da população entrevistada tiveram os primeiros sintomas relacionados ao Neurônio motor inferior.

Tabela 11: Associação dos Primeiros Sintomas com os Neurônios Motores Superior ou Inferior

Sintoma x Neurônio motor acometido	Frequência	Percentuais
Neurônio Motor Inferior	136	65,1
Neurônio Motor Superior	73	34,9
Total	209	100

5.1.4. TRATAMENTOS OU MEDICAMENTOS EXPERIMENTAIS

Os dados da tabela 12 revelam que a maioria da amostra estudada não foi submetida a tratamento/ medicamento experimental, porém cerca de 20% afirmou ter participado de algum estudo clínico.

Tabela 12: Submissão em Alguem Tratamento ou Medicamento Experimental para ELA

Participação em tratamento ou medicamento experimentais	Frequência	Percentuais
Não	165	78,9
Sim	44	21,1
Total	209	100

O documento da EURORDIS (publicado em 2005), descreveu que a estigmatização do paciente e de sua família leva ao isolamento social e afetivo, tornando o paciente e sua família, indivíduos à margem da sociedade. Além do isolamento social, há um elevado custo financeiro para a família pois há investimento em medicamentos e em atendimentos particulares e domiciliares.

Com toda essa dificuldade financeira e assistencial, alguns pacientes e seus familiares decidem participar de pesquisas clínicas pois em protocolos multicêntricos e com cooperação estrangeira (com coleta de material genético humano) há uma “promessa” de “assistência” integral e gratuita, pelo tempo que for necessário (em obediência à Norma Operacional MS nº 001/2013, Resolução CNS nº 466/2012 e suas complementares).

Nizzardo *et al.* (2012) realizaram um trabalho de revisão bibliográfica e descreveram que não há terapia eficaz disponível para ELA, mas que pesquisas que investigam “o domínio do neurônio motor” cresce a cada dia, e que os “avanços recentes têm demonstrado a possibilidade de resgate” - de acordo com dados obtidos em estudos pré-clínicos.

“Com o vírus adeno-associado (AAV), a transferência de genes pode ser conseguida com a injeção não-invasiva sistêmica e uma toxicidade mínima (...). Argumenta-se que a terapia genética oferece novas oportunidades para abrir o caminho para o progresso clínico no tratamento de ELA.”

5.1.5. TIPOS DE TRATAMENTOS OU MEDICAMENTOS EXPERIMENTAIS

A tabela 13 explicita quais foram os medicamentos/ tratamentos experimentais que os pacientes foram submetidos. O medicamento experimental mais citado foi o Riluzol - cerca de metade da população utilizou. Quanto ao tratamento experimental mais citado pela amostra estudada o “transplante de células tronco” foi destaque. A Portaria nº 496, de 23 de dezembro de 2009 discorre sobre o protocolo clínico e as diretrizes terapêuticas relacionadas à ELA - Riluzol.

Tabela 13: Tipo de Tratamento ou Medicamento Experimental, Relacionado à ELA, ao Qual Participou

Participação em tratamento ou medicamento	Frequência	Percentuais
Transplante de Medula	1	2,3
Tamoxifeno	1	2,3
Super Vitamina D	1	2,3
Argenine alpha ceto glutarato	1	2,3
Dexpramipexole	1	2,3
Hemoterapia	1	2,3
Mamantina	1	2,3
Ciclofosfamida	2	4,5
Protocolo Deane	2	4,5
Tratamento com Células Tronco	6	13,7
Imunoglobulina	5	11,4
Riluzol	22	50,0
Total	209	100

5.1.6. ASSISTÊNCIA MÉDICA

A frequência dos pacientes com ELA que possuem acompanhamento médico é descrita na tabela 14. Apesar de possuir o diagnóstico de ELA, ainda há pacientes que não são acompanhados por médicos.

Tabela 14: Realização de Acompanhamento Médico

Acompanhamento médico	Frequência	Percentuais
Não	11	5,3
Sim	198	94,7
Total	209	100

5.1.7. ACESSO À ASSISTÊNCIA MÉDICA

A tabela 15 descreve qual o tipo de assistência prestada pelo médico, e quase 40% dos médicos realizam as consultas via SUS. Porém, a segunda opção mais citada de atendimento é: “consulta particular” (com aproximadamente 30%).

Tabela 15: Tipo de Atendimento do Médico Responsável

Acompanhamento Médico	Frequência	Percentuais
Consulta particular	62	31,3
Rede de hospital privada	53	26,8
Sistema Único de Saúde (SUS)	83	41,9
Total	209	100

As tabelas 11 e 12 mostram a realidade brasileira, onde 5,3% dos pacientes com ELA ainda não possuem acompanhamento médico, ou seja, isso pode demonstrar a “não universalização do SUS”, além disso, 31,3% dos pacientes são atendidos por médicos particulares e 26,8%, em redes de hospitais privados. Esses dados contrapõem a Constituição Federal de 1988 (até a emenda constitucional nº 64 de 04 de fevereiro de 2010), onde se lê, em diversas partes a questão do direito da dignidade humana e do direito à saúde:

“Título I - Dos Princípios Fundamentais

Art. 1º A República Federativa do Brasil, formada pela união indissolúvel dos Estados e Municípios e do Distrito Federal, constitui-se em Estado democrático de direito e tem como fundamentos:

I - a soberania;

II - a cidadania;

III a dignidade da pessoa humana.”.

“Capítulo II - Dos Direitos Sociais

Art. 6º São direitos sociais a educação, a saúde, a alimentação, o trabalho, a moradia, o lazer, a segurança, a previdência social, a proteção à maternidade e à infância, a assistência aos desamparados, na forma desta Constituição.

Art. 7º São direitos dos trabalhadores urbanos e rurais, além de outros que visem à melhoria de sua condição social:

(...)IV - salário mínimo, fixado em lei, nacionalmente unificado, capaz de atender às suas necessidades vitais básicas e às de sua família com moradia, alimentação, educação, saúde, lazer, vestuário, higiene, transporte e previdência social, com reajustes periódicos que lhe preservem o poder aquisitivo, sendo vedada sua vinculação para qualquer fim.”.

“Art. 23. É competência comum da União, dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios:

II - cuidar da saúde e assistência pública, da proteção e garantia das pessoas portadoras de deficiência.”.

“Capítulo II - Da Seguridade Social

Seção I - Disposições Gerais

Art. 194. A seguridade social compreende um conjunto integrado de ações de iniciativa dos poderes públicos e da sociedade, destinadas a assegurar os direitos relativos à saúde, à previdência e à assistência social.”.

“Seção II - Da Saúde

Art. 196. A saúde é direito de todos e dever do Estado, garantido mediante políticas sociais e econômicas que visem à redução do risco de doença e de outros agravos e ao acesso universal e igualitário às ações e serviços para sua promoção, proteção e recuperação.”.

Portanto, apesar da palavra saúde ser citada na Constituição Federal 56 vezes e o artigo 196 citar que “a saúde é direito de todos e dever do Estado, garantido mediante políticas sociais e econômicas”, esta “universalização” ainda não atinge 100% da população brasileira, pois a pesquisa demonstra que quase 30% da amostra realiza as consultas médicas de forma particular.

Novoa e Fróes Burnham (2011), na revista *Panam del Salud Publica*, descreveram as dificuldades de inserir a universalização no atendimento de genética médica como parte do Sistema Único de Saúde (SUS) no Brasil. Em 2009, foi instituída no Brasil a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Médica - a parte principal era para ser o “aconselhamento genético”, porém problemas estratégicos foram identificados para a implementação dessa política, como por exemplo: a falta de programas de formação em aconselhamento genético e o baixo número de profissionais médicos disponíveis. Portanto, como realizar diagnóstico de pacientes com DR, se 80% delas são de origem genética e o Brasil ainda não possui profissionais capacitados e especializados em genética? Como fica a universalização no

atendimento de genética para pacientes com DR? Não somente médicos deveriam se especializar nessa área, mas ainda, profissionais como biólogos, farmacêuticos, biomédicos, bioquímicos entre outros.

5.1.8. ACESSO AO TRATAMENTO MÉDICO

A tabela descreve o “acionamento da justiça” pelos pacientes para obtenção do tratamento médico. A maioria não acionou a Justiça para conseguir tratamento, porém, mais de 15% dos pacientes realizou solicitação deste via judicial.

Tabela 16: Acionamento da Justiça para Conseguir o Tratamento Médico

Acionamento da Justiça	Frequência	Percentuais
Não	177	84,7
Sim	32	15,3
Total	209	100

Segundo Oliveira *et al.* (2012), o conceito de judicialização é:

“Fenômeno complexo responsável por crescente número de ações judiciais impetradas para garantir o acesso, através do Sistema Único de saúde, a medicamentos e equipamentos, considerados por seus prescritores indispensáveis à garantia da saúde de seus pacientes.”

A Constituição prevê que “a saúde é direito de todos e dever do Estado”, porém, às vezes, os pacientes e seus familiares acionam a justiça para garantir o acesso aos tratamentos/ medicamentos. Como exemplo de judicialização, pode-se citar a reportagem da revista Época (2012) com o paciente Rafael Favaro que ganhou o direito de acesso ao tratamento e medicamento pelo SUS por uma ação judicial impetrada.

5.1.9. ASSISTÊNCIA FARMACOLÓGICA

Na tabela 17 tem-se os dados da utilização de medicamentos específicos para o tratamento de ELA e/ou das consequências causadas pela

doença em questão. Cerca de 80% da amostra realiza tratamento farmacológico.

Tabela 17: Realização de Tratamento Farmacológico para ELA

Tratamento Farmacológico	Frequência	Percentuais
Não	45	21,5
Sim	164	78,5
Total	209	100

O ministério da Saúde, na portaria SAS/ MS nº 913, de novembro de 2002, referencia 2 artigos que estudaram o Riluzol e que demonstram a eficácia do deste medicamento *“em reduzir a progressão da doença e aumentar a sobrevida dos pacientes, especialmente nos estágios iniciais”* . Além disso, a referida portaria discorre sobre o protocolo clínico de diretrizes terapêuticas para ELA.

Bensimon *et al.* (1994), conduziram um estudo clínico prospectivo, duplo-cego, randomizado e placebo controlado para determinar se o medicamento em questão seria benéfico para pacientes com Esclerose Lateral Amiotrófica, já que na fase 1 (a dose utilizada em indivíduos saudáveis para conhecer a farmacocinética da população foi de 200 mg) foi considerado bem tolerado e seguro. Neste estudo (Bensimon *et al.*, 1994), o riluzol indicou a diminuição da mortalidade e retardou a deterioração da força muscular em pacientes com ELA.

Na Resolução CNS nº 251 de 1997, tem-se a definição de fase 1:

“a - Fase I: É o primeiro estudo em seres humanos em pequenos grupos de pessoas voluntárias, em geral sadias de um novo princípio ativo, ou nova formulação pesquisado geralmente em pessoas voluntárias. Estas pesquisas se propõem estabelecer uma evolução preliminar da segurança e do perfil farmacocinético e quando possível, um perfil farmacodinâmico”.

Lacomblez *et al.* (1996), realizaram um ensaio clínico prospectivo, multicêntrico, randomizado - estratificação por centro e local de início da doença (bulbar ou membro), duplo-cego e com placebo controlado para pesquisar a dose ideal que deveria ser administrada aos pacientes com ELA. Logo, este estudo queria comprovar a eficácia da droga em dosagens

diferentes. Foram recrutados 959 pacientes com ELA com diagnóstico clínico provável ou definitivo (cuja tempo de diagnóstico realizado era inferior a 5 anos). Foram randomizados da seguinte forma: tratamento com placebo ou 50 mg, 100 mg ou 200 mg de Riluzol por dia. De acordo com o estudo o desfecho primário foi “a sobrevivência sem a realização de uma traqueostomia” e os desfechos secundários foram: “mudanças nas medidas funcionais (força muscular, capacidade funcional, função respiratória, as avaliações de fasciculação do paciente, câimbras, rigidez e cansaço)”.

A duração do estudo foi de 18 meses e ao final, Lacomblez *et al.* (1996), notaram que:

“... 122 (50,4%) dos pacientes tratados com placebo e 134 (56,8%) dos que receberam riluzol 100 mg/dia estavam vivos e sem traqueostomia. Nos grupos que receberam 50 mg e 200 mg de riluzol diário, 131 (55,3%) e 141 (57,8%) pacientes estavam vivos sem traqueostomia. As reações adversas mais comuns foram astenia, tonturas, distúrbios gastrointestinais, e sobe das enzimas hepáticas; eram mais comum com a dose de 200 mg. A eficácia e segurança resultados sugerem que a dose de 100 mg de riluzol tem a melhor relação benefício - risco . Este estudo confirma que o riluzol é bem tolerado e prolonga a sobrevida dos pacientes com ELA”.

Tabela 18: Qual Medicamento Faz Uso para ELA

Medicamento que utiliza	Frequência	Percentuais
Antiinflamatório	1	0,6%
Clonazepan	1	0,6%
Oxcarbanazepina	1	0,6%
Ebix	2	1,2%
Gabapentina	3	1,8%
Amitripilina	3	1,8%
Riluzol/ Rilutek	153	93,3%
Total	164	100

O FDA liberou o Riluzol para pacientes com diagnóstico de ELA em 1995, porém Wokke (2000) ressaltou em sua pesquisa, publicada no periódico intitulado “*The Lancet*”, que existe pouca informação sobre a farmacocinética do Riluzol em pacientes com insuficiência hepática ou renal e portanto, indivíduos que apresentam tais problemas deverão receber a droga com muita cautela.

5.1.10. ACESSO À ASSISTÊNCIA FARMACOLÓGICA

Na tabela 19 os pacientes responderam o meio pelo qual conseguiram obter o seu medicamento, até o momento em que responderam o questionário. Cerca de 90% dos pacientes conseguiram o tratamento farmacológico via SUS.

Tabela 19: Meio pelo Qual Consegue os Medicamentos do Tratamento de

ELA

Forma de Aquisição dos Medicamentos	Frequência	Percentuais
Por meio de compra na farmácia	13	7,9
Por meio de algum seguro de saúde (Plano de Saúde)	5	3,0
Por meio do Sistema Único de Saúde	146	89,0
Total	209	100

Como descrito na Portaria SAS/MS nº 913 (2002), o MS indica o Riluzol na dosagem de 100 mg (corroborando com o estudo de Lacomblez *et al* de 1996 que foi realizado por 18 meses). O fármaco foi apresentado em comprimidos de 50 mg e a administração indicada foi *“iniciar o tratamento com 50 mg duas vezes ao dia, por via oral, pelo menos 1 hora antes ou 2 após as refeições”*. (Wokke, 2000; Hutchison e Shaban, 2000 e USP DI – Information for Health Care Professional, 2000). O benefício esperado com o tratamento deste fármaco é o aumento do tempo médio de sobrevida em aproximadamente 3 meses. Atualmente, o custo de uma caixa de Riluzol com 60 comprimidos revestidos (de 50 mg) é de quase mil reais.

5.1.11. ACESSO AO TRATAMENTO FARMACOLÓGICO

A tabela 20 demonstra quantos pacientes tiveram que acionar a justiça para conseguir os seus medicamentos. Mais de 79% da amostra não precisou acionar a justiça.

Tabela 20: Acionamento da Justiça para obter os Medicamentos Relacionados à ELA

Ação na Justiça para obter medicamentos	Frequência	Percentuais
Não	130	79,3
Sim	34	20,7
Total	164	100

Artigos com evidência empírica sobre judicialização nas políticas de saúde brasileira, indicam que, nas cortes, o maior “bem judicializado” são os medicamentos (Andrade *et al.*, 2008 e Ventura *et al.*, 2010).

Além da Constituição Federal, a Lei 8.080 (1990) também descreve que a saúde é um direito de todos e portanto, o Estado deve formular e executar políticas para reduzir os riscos de doenças e de outros agravos. Estudos comprovaram a eficácia do Riluzol e a ANVISA aprovou o medicamento no Brasil, logo governo deveria facilitar o acesso ao medicamento em questão para os pacientes de ELA (de modo a evitar judiciais).

5.1.12. TRATAMENTO FISIOTERAPÊUTICO

Na tabela 21 relatou-se o número de pacientes que possuem acesso ao tratamento fisioterapêutico, cerca de 80% da amostra entrevistada.

Tabela 21: Realização de Tratamento Fisioterapêutico

Tratamento Fisioterapêutico	Frequência	Percentuais
Não	45	21,5
Sim	164	78,5
Total	209	100

A ELA é uma doença degenerativa, cuja progressão ocorre rapidamente. A evolução é para a incapacidade e posteriormente, óbito. Portanto, uma parte da população é afetada pela ELA e cabe aos profissionais da área da saúde auxiliar o paciente a sobreviver com a melhor qualidade de vida, dentro de suas possibilidades (Dietrich-Neto *et al.*, 2000 e Portaria SAS/MS nº 913 de 2002). A fisioterapia pode ajudar no trabalho da musculatura corporal (facilitando as

atividades diárias e a locomoção do paciente) e ainda, auxiliar na parte respiratória (como por exemplo: manobras para a retirada do muco com o intuito de evitar pneumonia - Simmons, 2005; Lima, 2009).

Ou seja, apesar da ELA ser uma doença de característica progressiva, degenerativa, os profissionais da saúde podem auxiliar os pacientes com os “cuidados paliativos”. Isso significa que talvez, tais profissionais possam minimizar alguns dos sinais e sintomas, bem como amplificar a qualidade de vida.

5.1.13. ACESSO AO TRATAMENTO FISIOTERAPÊUTICO

Na tabela 22, verificou-se que 50% da população estudada conseguiu o tratamento fisioterapêutico por meio de um seguro de saúde (plano de saúde). Em contrapartida, o SUS foi o meio de acesso ao tratamento menos escolhido (apenas 22% da amostra).

Tabela 22: Meio pelo Qual Consegue o Tratamento Fisioterapêutico

Meio pelo qual consegue o tratamento fisioterapêutico	Frequência	Percentuais
Tratamento particular	46	28,0
Seguro de Saúde	82	50,0
Sistema Único de Saúde	36	22,0
Total	164	100

Na tabela 23 verificou-se em que local o tratamento fisioterapêutico é realizado. A doença é neurodegenerativa e incapacitante, logo diversos pacientes são acamados, o que torna o deslocamento dispendioso, sendo possível em alguns casos somente com o auxílio da ambulância - devido à traqueostomia e ventilador mecânico. Portanto, o esperado era que a maioria dos pacientes realizasse o tratamento em casa (72,6%) e que o número de pacientes ambulatoriais fosse reduzido (na amostra foi cerca de 5%).

Tabela 23: Local em que o Tratamento de Fisioterapia é Realizado

Local do tratamento fisioterapêutico	Frequência	Percentuais
Domiciliar	119	72,6
Na clínica	36	22,0
No ambulatório	9	5,5
Total	209	100

5.1.14. LOCOMOÇÃO

O grau de acometimento do paciente pode ser verificado, entre outras formas, pelo meio de locomoção e pelo auxílio que recebe. Por exemplo, quando afeta o NMI, os MMII sofrem com alterações específicas e isso pode influenciar no tipo de auxílio que receberá na marcha.

A tabela 24, descreveu que em 37,3% da amostra entrevistada, o meio de locomoção é a "cadeiras de rodas", seguido da opção: "não consigo mais me locomover" com 30,6%. As menores incidências foram: "com auxílio de cadeira de rodas motorizada" e "muletas".

Da amostra que respondeu o questionário epidemiológico, 62 pacientes relataram sentir fraqueza muscular em MMII (podendo ou não estar associada a algum outro sintoma como câimbra, algia ...). Logo, a tabela 24 corrobora com os dados das tabelas: 10 - que descreveu que os primeiros sintomas que os pacientes relataram estavam ligados à MMII e 11 - que demonstrou que o NMI foi o mais afetado entre os pacientes que participaram da pesquisa. Ou seja, com o relato de acometimento maior em MMII e NMI, a dificuldade na locomoção era prevista.

Tabela 24: Meio pelo Qual Realiza a Locomoção

Locomoção	Frequência	Percentuais
Com auxílio de andador	14	6,7
Com auxílio de bengala	11	5,3
Com auxílio de cadeira de rodas	78	37,3
Com auxílio de cadeira de rodas motorizada	5	2,4
Com auxílio de Muleta(s)	5	2,4
Não consigo mais me locomover	64	30,6
Sem auxílio	32	15,3
Total	209	100

De acordo com Mitchell e Borasio (2007), a ELA é um distúrbio progressivo que envolve a degeneração do sistema motor, contudo os níveis e os tipo de acometimento podem alterar de paciente para paciente, podendo ser: bulbar, cervical, torácico e lombar. Cada um dos níveis acometidos levam a sintomas em locais diferentes.

5.1.15. TECNOLOGIA ASSISTIVA

Na tabela 25 a questão se referiu a utilização ou não de tecnologia assistiva, 78% dos pacientes que responderam à pesquisa relataram “não utilizar tecnologia assistiva”.

Tabela 25: Utilização de Tecnologia Assistiva

Uso de Tecnologia Assistiva	Frequência	Percentuais
Não	163	78,0
Sim	46	22,0
Total	209	100

Na tabela 26, o questionamento apresentado foi quanto ao tipo de tecnologia assistiva utilizada. Apenas 22% da população entrevistada possui acesso a algum tipo de tecnologia assistiva (tabela 27), sendo a mais utilizada o BIPAP e em segundo, “softwares” que permitem que os pacientes de ELA consigam usar o computador (o movimento dos olhos desloca o cursor do *mouse* permitindo que o paciente acesse arquivos, internet etc). A tecnologia assistiva ainda não é acessível à população brasileira, devido ao custo elevado.

Tabela 26: Tipo de Tecnologia Assistiva Utilizada

Uso de Tecnologia Assistiva	Frequência	Percentuais
Bipap	22	47,8
Bipap e Cough Assist	1	2,2
Bipap e válvula da fala	1	2,2
Bipap, Cough Assist e Tobii-eye	1	2,2
Câmara mouse	1	2,2
Computador adaptado e Tobii-eye	1	2,2
Computador adaptado	2	4,3
Eye gaze	1	2,2
Guincho elétrico	1	2,2
Guincho elétrico e computador adaptado	1	2,2
Mouse ocular	1	2,2
Nebulizador	1	2,2
Respirador mecânico	1	2,2
Respirador Trilogy	2	4,3
Softwares Headmouse	1	2,2
Tobii-eye	3	6,5
Válvula da fala	2	4,3
Ventilador mecânico	2	4,3
Total	46	100

5.1.16. PROCEDIMENTO CIRÚRGICO

Nas tabelas 27 e 28 o questionamento apresentado foi quanto aos procedimentos cirúrgicos relacionados a “ELA” ao quais o(s) paciente(s) foi(foram) submetido(s). Da população que foi submetida a algum procedimento cirúrgico, 35% dos procedimentos realizaram gastrostomia e traqueostomia.

Tabela 27: Realização de Algum Procedimento Cirúrgico Relacionado à ELA

Procedimento Cirúrgico relacionado à ELA	Frequência	Percentuais
Sim	60	28,7
Não	149	71,3
Total	209	100

Tabela 28: Procedimento Cirúrgico Realizado

Procedimento Cirúrgico relacionado à ELA	Frequência	Percentuais
Células tronco	1	1,7
Decorticação do pulmão (após pneumonia)	1	1,7
Fratura de Fêmur	1	1,7
Gastrostomia	20	33,3
Gastrostomia e traqueostomia	21	35,0
Imunoglobulina humana	1	1,7
Infusão de células tronco	1	1,7
Marcapasso diafragmático	1	1,7
Pneumotórax	1	1,7
Transplante de células tronco	1	1,7
Transplante de medula e Quimioterapia	1	1,7
Traqueostomia	7	11,7
Traqueostomia e fechamento da laringe	1	1,7
Traqueostomia e gastrostomia	1	1,7
Traqueostomia, laparotomia, gastrostomia, colostomia e sonda urinária.	1	1,7

Nas tabelas 17 e 18, as questões estavam relacionadas ao uso ou não de medicamento e qual medicamento. A maioria referiu usar o Riluzol. Quando Bensimon *et al.* (1994), conduziram o ensaio clínico, como resultado foi divulgada a tolerabilidade do medicamento em questão. Além disso, indicou a diminuição da mortalidade por retardar a deterioração da força muscular em pacientes com ELA. Dois anos mais tarde, Lacomblez *et al.* (1996), realizaram outro estudo (duração de 18 meses) e o desfecho primário foi “a sobrevivência sem a realização de traqueostomia” e a conclusão foi: prolongamento da sobrevivência dos pacientes com ELA, que utilizam o Riluzol, em 3 meses.

A maioria dos pacientes da amostra citaram que foram submetidos à gastrostomia e traqueostomia, em contrapartida, os estudos citados acima comprovaram que o Riluzol pode retardar a progressão da doença por agir na

frenagem da deterioração da força muscular. E em média, prolonga a sobrevida em 3 meses, com uma maior qualidade, pois a não realização da traqueostomia pode ser considerada um avanço na qualidade de vida desses pacientes.

5.1.17. PARCERIA COM ASSOCIAÇÕES CIVIS

Na tabela 29 a pergunta do questionário estava relacionada a existência de parceria(s) com associação(ões) para pacientes com ELA. A maioria da amostra que respondeu ao questionário possuía parceria com alguma associação civil.

Tabela 29: Parceria com Associação para Pacientes com ELA

Parceria com Associação	Frequência	Percentuais
Sim	100	47,8
Não	109	52,2
Total	209	100

As associações civis funcionam como equipes que lutam pela causa, onde os próprios pacientes se agrupam de acordo com suas doenças e necessidades, desenvolvendo estratégias de visibilidade visíveis para as DR. Alguns congressos, atividades e encontros são realizados para divulgar tais doenças, além disso têm como objetivo: unir as associações.

As linhas e os movimentos das associações são resumidos em 2 pontos: (a) busca por novas e melhores políticas públicas de saúde e (b) comunicação para sensibilização da opinião pública, já que os pacientes sofrem estigmatização com a “invisibilidade”, “intocabilidade”, incerteza e incompetência.

A tabela 30 descreve quais são as associações que possuem parceria, foi observado que diversos pacientes possuem parcerias com mais de uma associação civil.

Tabela 30: Associação com a Qual Possui Parceria

Parceria com Associação	Frequência	Percentuais
Abrela	39	39
Abrela e Arela	2	2
Abrela e Pró-cura da ELA	1	1
Abrela, arela e Pró-cura da ELA	1	1
Abrela, Comunidade de ELA Brasil e Pró-cura da ELA	1	1
Abrela, Portadores da ELA e Pró-cura da ELA	1	1
Arela	7	7
Arela e Pró-cura da ELA	2	2
Arela, Esclerose lateral amiotrófica, Portadores de ELA, Por uma causa nobre a ELA, Pró-cura da ELA	1	1
Comunidade de ELA Brasil	2	2
Comunidade de ELA Brasil, Movela, Pró-cura da ELA	1	1
Comunidade virtual	1	1
CRER e Pró-cura da ELA	1	1
Grupo ELA HUOL	1	1
Instituto de Neurologia Diolindo Couto	1	1
Movela	3	3
Movela, IPG e pró-cura da ELA	1	1
Pró-cura da ELA	34	34

Na tabela seguinte, a de número 31, o questionamento foi quanto a “troca de experiências”. Da amostra que respondeu o questionário, a maior parte realiza a "troca de experiência" com outros pacientes portadores de ELA (77%).

Tabela 31: "Troca de Experiência" com outros Pacientes portadores de ELA

"Troca de Experiência"	Frequência	Percentuais
Sim	161	77,0
Não	48	23,0
Total	209	100

Conforme dito anteriormente as pessoas procuram centros de referência, sendo estes voltados para cada tipo específico de DR (isso ocorre porque no Brasil ainda não existe um Centro que contenha atendimento em todos os tipos de DR). Logo, os pacientes se unem na tentativa de se ajudar e com isso divulgam informações sobre: diagnóstico, tratamentos, medicamentos, profissionais e até mesmo cuidados básicos.

A tabela 32 descreveu o número de pacientes acometidos por ELA nos Estados Brasileiros. O estado mais citado na amostra entrevistada foi “São Paulo”.

Tabela 32: Estado do Brasil em que Reside

Estado do Brasil que Reside	Frequência	Porcentagem
SP	52	24,8
RJ	17	8,1
ES	4	1,9
MG	40	19,1
GO	8	3,8
DF	15	7,1
MS	2	1,0
RO	1	,5
AM	1	,5
TO	5	2,4
PI	1	,5
BA	3	1,4
CE	10	4,8
RN	2	1,0
PE	3	1,4
AL	5	2,4
SE	2	1,0
SC	6	2,9
RS	17	8,1
PA	4	1,9
PR	11	5,3
Total	209	100

Os grandes centros urbanos possuem mais equipamentos e portanto fornecem estruturas físicas que proporcionam melhores condições de trabalho para os profissionais da saúde, sendo assim, os pacientes e seus familiares, em busca de um tratamento digno se mudam para tais regiões.

5.2. DADOS OBTIDOS PELA APLICAÇÃO DO QUESTIONÁRIO ALSAQ-40/BR

Apenas 4,3% da população respondeu que não queria participar da segunda fase da pesquisa, conforme descreve a tabela 33. Porém, apenas 74 pessoas participaram da segunda fase da pesquisa e responderam ao questionário Alsaq-40/BR. Pode-se inferir que o não preenchimento deste instrumento deu-se pelo fato de diversos pacientes possuírem dependência funcional total para realizar suas AVD.

5.2.1 DESEJO EM PARTICIPAR DA SEGUNDA ETAPA – ALSAQ 40/BR

Tabela 33: Desejo em Participar da Segunda Fase da Pesquisa

Desejo em participar da segunda fase	Frequência	Percentuais
Não	9	4,3
Sim	200	95,7
Total	209	100

De acordo com Jenkinson *et al.* (2000) a escala original do Alsaq foi construída com 78 itens, no entanto, percebeu-se que havia 40 itens que os pacientes referiam “sempre” e por isso, estes foram selecionados, constituindo o instrumento denominado “Alsaq-40”.

O desenvolvimento e a validação foram realizados por Jenkinson *et al.* (1999) por meio da aplicação do instrumento para 75 pacientes portadores de ELA residentes nos EUA e na Inglaterra.

Pavan *et al.* (2007), aplicaram os seguintes questionários: Alsaq-40 e SF-36 e após 30 dias realizaram um “reteste”. O objetivo deste trabalho foi “realizar a adaptação transcultural e validação da escala Amyotrophic Lateral Sclerosis Assessment Questionnaire (ALSAQ-40/BR)” em 20 pacientes com ELA. O questionário Alsaq-40 foi validado para a língua portuguesa (podendo ser aplicado em doenças Neuromotoras). Este questionário demonstrou ser um instrumento válido para verificar: a qualidade de vida do paciente e o grau de dependência deste nas AVD.

O ALSAQ-40/BR é composto por 40 questões, sendo divididas em 5 categorias: (1) os 10 primeiros itens são referentes as AVD e a independência do paciente na execução dessas; (2) do item 11 ao 20 a análise é dos aspectos físicos; (3) do item 21 ao 23, aspectos alimentares; (4) do item 24 a 30, aspectos emocionais (5) e do item 31 a 40: são itens de especificidade voltados para algumas profissões como fisioterapia, fonoaudiologia, psicologia e terapia ocupacional. As respostas possuem apenas 5 opções de escolha: nunca, raramente, às vezes, frequentemente e sempre (Jenkinson *et al.* 1999a; Jenkinson *et al.* 1999b; Jenkinson and Fitzpatrick 2001; Pavan *et al.* 2010).

O questionário “*Amyotrophic Lateral Sclerosis Assessment Questionnaire*” (*Alsaq-40/BR*), como descrito anteriormente, é utilizado para avaliar os aspectos da saúde e o impacto do tratamento nos pacientes com ELA em muito países. Nesta pesquisa os seguintes resultados foram encontrados:

De acordo com a tabela 34, da população entrevistada 73% referiu “sempre” ter dificuldade para caminhar curtas distâncias; apenas 1,4% dos pacientes referiram sentir tal dificuldade “raramente”.

5.2.2 ATIVIDADES DE VIDA DIÁRIA E A INDEPENDÊNCIA NA REALIZAÇÃO DESSAS TAREFAS

5.2.2.1 FUNCIONALIDADE E LOCOMOÇÃO

Tabela 34: Dificuldade para Caminhar Curtas Distâncias

Caminhar Curtas Distâncias	Frequência	Percentuais
As vezes	4	5,4
Frequentemente	9	12,2
Nunca	6	8,1
Raramente	1	1,4
Sempre	54	73,0
Total	74	100

Na tabela 35; mais de 40% da população referiu "sempre" cair enquanto anda e poucos pacientes (9,5%) descreveram “raramente” e “frequentemente”.

Tabela 35: Cair Enquanto Anda

Queda Enquanto Anda	Frequência	Percentuais
As vezes	14	18,9
Frequentemente	7	9,5
Nunca	14	18,9
Raramente	7	9,5
Sempre	32	43,2
Total	74	100

A tabela 10 demonstra que 62 pacientes referiram fraqueza muscular em MMII como primeiro sintoma, ou seja, a maior parte da população entrevistada referiu este sintoma. Na tabela 11 a questão foi referente ao tipo de neurônio motor acometido e 65,1% assinalou a opção “neurônio motor inferior”. Logo, é

de se esperar que a maior parte da população, por possuir fraqueza muscular em MMII tenha dificuldade em caminhar curtas distâncias e também sofra queda enquanto caminha pequenas distâncias.

A tabela 36, indica que metade da amostra respondente referiu “sempre” tropeçar enquanto caminha e apenas 6,8%, “raramente”.

Tabela 36: Tropeçar Enquanto Caminha

Tropeçar Enquanto Caminha	Frequência	Percentuais
As vezes	15	20,3
Frequentemente	10	13,5
Nunca	7	9,5
Raramente	5	6,8
Sempre	37	50,0
Total	74	100

Quanto a perda de equilíbrio enquanto caminha, na tabela 37 a opção mais frequente é “sempre” (62,2%). A opção de menor frequência é “raramente” (4,1%).

Tabela 37: Perder o Equilíbrio Enquanto Caminha

Perda de Equilíbrio Enquanto Caminha	Frequência	Percentuais
As vezes	4	5,4
Frequentemente	14	18,9
Nunca	7	9,5
Raramente	3	4,1
Sempre	46	62,2
Total	74	100

Na tabela 38 dos pacientes entrevistados, 83,8% referem “sempre” ter alteração na marcha e 1,4%, apenas “às vezes”.

Tabela 38: Alteração na Marcha

Alteração na Marcha	Frequência	Percentuais
As vezes	1	1,4
Frequentemente	4	5,4
Nunca	4	5,4
Raramente	3	4,1
Sempre	62	83,8
Total	74	100

5.2.2.2 FADIGA E DOR NA LOCOMOÇÃO

A tabela 39 demonstra a frequência da fadiga na marcha. Em 58,1%, é relatado “sempre” haver fadiga na marcha.

Tabela 39: Frequência de Fadiga na Marcha

Fadiga na Marcha	Frequência	Percentuais
As vezes	8	10,8
Frequentemente	5	6,8
Nunca	9	12,2
Raramente	9	12,2
Sempre	43	58,1
Total	74	100

Na tabela 40 a frequência da dor enquanto caminha é “sempre” em 40,5%. A alternativa menos marcada é “frequentemente” com 9,5%.

Tabela 40: Frequência da Dor na Marcha

Frequência de Dor na Marcha	Frequência	Percentuais
As vezes	10	13,5
Frequentemente	7	9,5
Nunca	19	25,7
Raramente	8	10,8
Sempre	30	40,5
Total	74	100

5.2.2.3 LOCOMOÇÃO NO SENTIDO VERTICAL - ESCADAS

Na tabela 41; 81,1% da amostra responsiva, refere “sempre” possuir dificuldade para subir e descer degraus, enquanto 1,4%; “às vezes”.

Tabela 41: Dificuldade para Subir e Descer Degraus

Dificuldade para Subir e Descer Degraus	Frequência	Percentuais
As vezes	1	1,4
Frequentemente	6	8,1
Nunca	5	6,8
Raramente	2	2,7
Sempre	60	81,1
Total	74	100

Na tabela 42, a maioria relata (74,3%) “sempre” ter dificuldade para ficar na posição ortostática (em pé) e 8,1% “às vezes” e “frequentemente”.

Tabela 42: Frequência de Dificuldade para Ficar na Posição Ortostática

Dificuldade para Ficar na Posição Ortostática	Frequência	Percentuais
As vezes	6	8,1
Frequentemente	6	8,1
Nunca	7	9,5
Sempre	55	74,3
As vezes	6	8,1
Total	74	100

Na tabela 43; 78,4% refere sentir “sempre” dificuldade para levantar-se da cadeira e 2,7%; “nunca” e “raramente”.

Tabela 43: Frequência de Dificuldade para Levantar-se da Cadeira

Dificuldade para Levantar-se da Cadeira	Frequência	Percentuais
As vezes	7	9,5
Frequentemente	5	6,8
Nunca	2	2,7
Raramente	2	2,7
Sempre	58	78,4
Total	74	100

5.2.3 ASPECTOS FÍSICOS

Na tabela 44, “sempre” é a alternativa mais frequente (71,6%), quanto à dificuldade para utilizar MMSS. Apenas 1,4% da amostra respondente refere “nunca”.

Tabela 44: Frequência da Dificuldade para Utilizar MMSS

Frequência da Dificuldade para Utilizar MMSS	Frequência	Percentuais
As vezes	7	9,5
Frequentemente	10	13,5
Nunca	1	1,4
Raramente	3	4,1
Sempre	53	71,6
Total	74	100

Na tabela 45, quanto a dificuldade em movimentar-se na cama, 70,3% da população descreve “sempre” e 6,8% “nunca”.

Tabela 45: Frequência na Dificuldade em Movimenta-se na Cama

Dificuldade em Movimenta-se na Cama	Frequência	Percentuais
As vezes	5	6,8
Frequentemente	9	12,2
Nunca	5	6,8
Raramente	3	4,1
Sempre	52	70,3
Total	74	100

Na tabela 46 a opção mais frequente é “sempre” (62,2%) possuir dificuldade em pegar objetos e apenas 2,7%, “nunca”.

Tabela 46: Frequência de Dificuldade em Pegar Objetos

Dificuldade em Pegar Objetos	Frequência	Percentuais
As vezes	8	10,8
Frequentemente	14	18,9
Nunca	2	2,7
Raramente	4	5,4
Sempre	46	62,2
Total	74	100

Na tabela 47; a alternativa mais marcada é “sempre” com 62,2%, quanto a dificuldade de segurar nas mãos livros e jornais. A opção menos frequente, com 6,8%: “nunca” e “raramente”.

Tabela 47: Frequência de Dificuldade em Segurar Livros e Jornais

Dificuldade em Segurar Livros e Jornais	Frequência	Percentuais
As vezes	9	12,2
Frequentemente	9	12,2
Nunca	5	6,8
Raramente	5	6,8
Sempre	46	62,2
Total	74	100

Na Tabela 48; têm-se a dificuldade que o paciente refere ao escrever (na grafia), a alternativa mais frequente é “sempre” com 74,3%.

Tabela 48: Frequência de Dificuldade em Escrever

Dificuldade em Escrever	Frequência	Percentuais
As vezes	8	10,8
Frequentemente	5	6,8
Nunca	4	5,4
Raramente	2	2,7
Sempre	55	74,3
Total	74	100

As tabelas 43 à 48 referem-se à dificuldades relacionadas aos MMSS (movimentos e manutenção da contração sem movimento – Isometria).

A Tabela 49 demonstra a dificuldade em fazer os trabalhos de casa. A maioria da amostra respondente relata “sempre” ter dificuldade (86,5%). A opção menos escolhida: “raramente” (1,6%)..

Tabela 49: Frequência de Dificuldade em Fazer os Trabalhos de Casa

Dificuldade em Fazer os Trabalhos de Casa	Frequência	Percentuais
As vezes	5	6,8
Frequentemente	4	5,4
Raramente	1	1,4
Sempre	64	86,5
Total	74	100

A tabela 49 demonstrou uma opção que relaciona MMSS e MMII, pois os trabalhos de casa podem ser dificultados se houver acometimento tanto do NMS quanto do NMI.

A tabela 50 discorre sobre a “dificuldade em alimentar-se sozinho”, e 52,7% relata “sempre” ter dificuldade em alimentar-se sozinho enquanto 6,8%, “frequentemente”.

Tabela 50: Dificuldade em Alimentar Sozinho

Dificuldade em Alimentar Sozinho	Frequência	Percentuais
As vezes	11	14,9
Frequentemente	5	6,8
Nunca	10	13,5
Raramente	9	12,2
Sempre	39	52,7
Total	74	100

Quanto à AVD: escovar dentes e cabelos (tabela 51), 58,1% relata “sempre” ter dificuldade em executar esta tarefa; e 6,8%; “raramente”.

Tabela 51: Frequência na Dificuldade de Escovar Cabelos e Dentes

Dificuldade de Escovar Cabelos e Dentes	Frequência	Percentuais
As vezes	11	14,9
Frequentemente	9	12,2
Nunca	6	8,1
Raramente	5	6,8
Sempre	43	58,1
Total	74	100

Na tabela 52; da amostra respondente ao questionário, 83,8% refere “sempre” ter dificuldade em vestir roupas sozinho; e 4,1%, “raramente”.

Tabela 52: Frequência na Dificuldade de Vestir Roupas Sozinho

Dificuldade em Vestir Roupas Sozinho	Frequência	Percentuais
As vezes	5	6,8
Frequentemente	4	5,4
Raramente	3	4,1
Sempre	62	83,8
Total	74	100

A tabela 53 refere que 59,5% tem “dificuldade em lavar as mãos na pia”; em 8,1% da amostra respondente, a opção menos marcada é “às vezes”.

Tabela 53: Frequência na Dificuldade em Lavar a Mão na Pia

Dificuldade em Lavar a Mão na Pia	Frequência	Percentuais
As vezes	6	8,1
Frequentemente	9	12,2
Nunca	7	9,5
Raramente	8	10,8
Sempre	44	59,5
Total	74	100

5.2.4 ASPECTOS ALIMENTARES

A tabela 54 demonstra que 27% relata “sempre” ter dificuldade em deglutir; e 13,5%, “frequentemente” e “raramente”.

Tabela 54: Frequência na Dificuldade em Deglutir

Frequência na Dificuldade em Deglutir	Frequência	Percentuais
As vezes	15	20,3
Frequentemente	10	13,5
Nunca	19	25,7
Raramente	10	13,5
Sempre	20	27,0
Total	74	100

A tabela 55 descreve o nível de dificuldade em mastigar alimentos sólidos, a opção mais frequente é “nunca” com 40,5%; e em 8,1% da população: “raramente” e “às vezes”.

Tabela 55: Frequência na Dificuldade para Mastigar Alimentos Sólidos

Dificuldade para Mastigar Alimentos Sólidos	Frequência	Percentuais
As vezes	6	8,1
Frequentemente	8	10,8
Nunca	30	40,5
Raramente	6	8,1
Sempre	24	32,4
Total	74	100

Quanto à dificuldade em deglutir líquidos, a tabela 56, demonstra: “nunca” em 32,4% e “frequentemente” em 9,5%.

Tabela 56: Frequência na Dificuldade em Deglutir Líquidos

Dificuldade em Deglutir Líquidos	Frequência	Percentuais
As vezes	11	14,9
Frequentemente	7	9,5
Nunca	24	32,4
Raramente	14	18,9
Sempre	18	24,3
Total	74	100

5.2.5 ASPECTOS EMOCIONAIS

Quanto à dificuldade na fala, 39,2% declara “sempre” e 8,1%: “frequentemente” e “raramente” (tabela 57).

Tabela 57: Frequência na Dificuldade na Fala

Frequência na Dificuldade na Fala	Frequência	Percentuais
As vezes	14	18,9
Frequentemente	6	8,1
Nunca	19	25,7
Raramente	6	8,1
Sempre	29	39,2
Total	74	100

A tabela 58 demonstra a frequência com que as pessoas ao redor possuem “dificuldade para entender minha fala” e 33,8% refere “sempre” e 9,5%, “raramente”.

Tabela 58: Frequência na Dificuldade das Pessoas Entenderem Minha Fala

Dificuldade das Pessoas Entenderem Minha Fala	Frequência	Percentuais
As vezes	13	17,6
Frequentemente	10	13,5
Nunca	19	25,7
Raramente	7	9,5
Sempre	25	33,8
Total	74	100

Na tabela 59 tem-se a frequência da dificuldade das pessoas ao redor em entender certas palavras ou letras: 40,5%, refere “sempre” e 9,5%, “frequentemente” e “raramente”.

Tabela 59: Frequência na Dificuldade em Falar Certas Palavras ou Letras

Dificuldade em Falar Certas Palavras ou Letras	Frequência	Percentuais
As vezes	10	13,5
Frequentemente	7	9,5
Nunca	20	27,0
Raramente	7	9,5
Sempre	30	40,5
Total	74	100

A tabela 60 demonstra a dificuldade na velocidade da fala: 41,9% declara “sempre” e 9,5%, “às vezes”.

Tabela 60: Frequência da Dificuldade na Velocidade na Minha Fala

Dificuldade na Velocidade da Minha Fala	Frequência	Percentuais
As vezes	7	9,5
Frequentemente	8	10,8
Nunca	18	24,3
Raramente	10	13,5
Sempre	31	41,9
Total	74	100

A tabela 61 descreve a dificuldade na frequência que o paciente possui em falar, já que as pessoas ao redor tendem a não entender o que é falado. Na população respondente, a opção mais marcada é “sempre” com 39,2%.

Tabela 61: Dificuldade na Frequência em Falar Devido ao Não Entendimento das Outras Pessoas

Dificuldade na Frequência que Falo Devido ao Não Entendimento das Outras Pessoas	Frequência	Percentuais
As vezes	8	10,8
Frequentemente	10	13,5
Nunca	22	29,7
Raramente	5	6,8
Sempre	29	39,2
Total	74	100

Quanto a frequência de incômodo com a própria fala: “sempre” representa 36,5% da amostra respondente e 9,5%, “raramente” e “às vezes”.

Tabela 62: Frequência de Incômodo com Minha Própria Fala

Frequência de Incômodo com Minha Própria Fala	Frequência	Percentuais
As vezes	7	9,5
Frequentemente	9	12,2
Nunca	24	32,4
Raramente	7	9,5
Sempre	60	81,1
Total	74	100

A tabela 63 descreve que 62,2% dos entrevistados “sempre” tem consciência sobre a dificuldade na fala e 1,4%, “raramente”.

Tabela 63: Consciência sobre a Minha Dificuldade na Minha Fala

Consciência sobre a Minha Dificuldade na Minha Fala	Frequência	Percentuais
As vezes	3	4,1
Frequentemente	6	8,1
Nunca	18	24,3
Raramente	1	1,4
Sempre	46	62,2
Total	74	100

5.2.6 ASPECTOS ESPECÍFICOS PARA AVALIAÇÃO DE CERTAS PROFISSÕES DA SAÚDE

Na tabela 64 a opção mais referida é “nunca” sentir solidão (31,1%) e a menos descrita: “raramente” (8,1%).

Tabela 64: Frequência do Sentimento de Solidão

Frequência do Sentimento de Solidão	Frequência	Percentuais
As vezes	21	28,4
Frequentemente	11	14,9
Nunca	23	31,1
Raramente	6	8,1
Sempre	13	17,6
Total	74	100

Na tabela 65, ocorre a descrição da frequência com que os pacientes se sentem aborrecidos e 40,5% da amostra a opta por “às vezes” e 10,8%, “nunca”.

Tabela 60: Frequência de Aborrecimento

Frequência de Aborrecimento	Frequência	Percentuais
As vezes	30	40,5
Frequentemente	12	16,2
Nunca	8	10,8
Raramente	14	18,9
Sempre	10	13,5
Total	74	100

Na tabela 66, quanto ao fato de sentir vergonha sobre a situação social, 31,1%, “nunca” e 8,1%, “raramente”.

Tabela 61: Frequência Com que Sinto Vergonha Sobre Minha Situação Social

Frequência Com que Sinto Vergonha Sobre Minha Situação Social	Frequência	Percentuais
As vezes	21	28,4
Frequentemente	9	12,2
Nunca	23	31,1
Raramente	6	8,1
Sempre	15	20,3
Total	74	100

Quanto a esperança em relação ao futuro, na tabela 67, 28,4% da amostra respondente refere “sempre” ter esperança e 8,1%, “frequentemente”.

Tabela 62: Esperança em Relação ao Futuro

Dificuldade para Subir e Descer Degraus	Frequência	Percentuais
As vezes	18	24,3
Frequentemente	6	8,1
Nunca	17	23,0
Raramente	12	16,2
Sempre	21	28,4
Total	74	100

Quanto a preocupação em depender dos outros, a tabela 68 descreve que a maior parte da amostra “sempre” possui tal preocupação com 36,5% e 5,4%, “nunca” e “raramente”.

Tabela 63: Frequência na Preocupação em Depender dos Outros

Frequência na Preocupação em Depender dos Outros	Frequência	Percentuais
As vezes	16	21,6
Frequentemente	23	31,1
Nunca	4	5,4
Raramente	4	5,4
Sempre	27	36,5
Total	74	100

Quanto a reflexão sobre continuar lutando, na tabela 69, 28,4% “sempre” reflete sobre esta questão, enquanto 13,5%, “raramente”.

Tabela 64: Frequência na Reflexão Sobre Continuar Lutando

Frequência na Reflexão Sobre Continuar Lutando	Frequência	Percentuais
As vezes	18	24,3
Frequentemente	11	14,9
Nunca	14	18,9
Raramente	10	13,5
Sempre	21	28,4
Total	74	100

Na tabela 70 “nunca” aparece como a opção com maior frequência quanto a dificuldade em aceitar a doença com 25,7% e “às vezes” como menor (16,2%).

Tabela 7065: Frequência na Dificuldade em Aceitar a Doença

Frequência na Dificuldade em Aceitar a Doença	Frequência	Percentuais
As vezes	12	16,2
Frequentemente	9	12,2
Nunca	19	25,7
Raramente	16	21,6
Sempre	18	24,3
Total	74	100

Quanto à frequência com que o paciente se sente depressivo, a tabela 71 descreve que 35,1% da população “às vezes” se sente desta forma. E a opção “sempre” e “raramente” foi marcada por 12,2%.

Tabela 66: Frequência de Sentimento de Depressão

Frequência de Sentimento de Depressão	Frequência	Percentuais
As vezes	26	35,1
Frequentemente	9	12,2
Nunca	13	17,6
Raramente	17	23,0
Sempre	9	12,2
Total	74	100

Na tabela 72 a opção mais frequente: “sempre” (43,2%) possui preocupação com o futuro e 5,4%, “raramente”.

Tabela 67: Frequência de Preocupação com o Futuro

Frequência de Preocupação com o Futuro	Frequência	Percentuais
As vezes	19	25,7
Frequentemente	14	18,9
Nunca	5	6,8
Raramente	4	5,4
Sempre	32	43,2
Total	209	100

A tabela 73 descreve a frequência quanto ao sentimento de dependência nas AVD, sendo “sempre” a opção mais assinalada (41,9%) e “raramente” a menos (5,4%).

Tabela 73: Frequência de Sentimento Quanto a Dependência nas AVD

Frequência de Sentimento Quanto a Dependência nas AVD	Frequência	Percentuais
As vezes	13	17,6
Frequentemente	16	21,6
Nunca	10	13,5
Raramente	4	5,4
Sempre	31	41,9
Total	74	100

A tabela 74 descreve o sexo da amostra que respondeu ao Alsaq-40/BR. A maior parte foi composta por homens (59,5%).

Tabela 68: Sexo dos Pacientes que Responderam ao Alsaq-40/BR

Sexo	Frequência	Percentuais
Feminino	30	40,5
Masculino	44	59,5
Total	74	100

Os pacientes com diagnóstico de DR representa uma minoria populacional (6 a 8%), e esses indivíduos (e muitas vezes também as suas famílias) estão à margem da sociedade. No Brasil, apesar de não ter sido realizado um censo específico para esta população, estima-se que haja aproximadamente 15 milhões de pessoas com doenças raras (Monsore, 2013), ou seja, com o crescimento exponencial dos portadores de DR, o governo brasileiro deve tornar uma realidade a criação de novas políticas públicas de saúde. Estas podem trabalhar a prevenção, os cuidados continuados e a reabilitação desses pacientes e seus familiares. Em resumo, a proposta atual do Governo Brasileiro - o utilitarismo - não atende as necessidades desse grupo.

Contraopondo o pensamento de Bentham, Rawls (2000), norteia sua teoria – da justiça, apresentando o seguinte argumento: “a desigualdade pode

ser usada para melhorar a justiça distributiva oferecendo benefício ao indivíduo mais carente”.

Portanto, este grupo específico possui necessidades diversas e segundo Schramm e Escosteguy (2000), as atividades de avaliação tecnológica são de extrema importância para auxiliar a suprir tais necessidades: *“Fatores como as necessidades dos processos decisórios, aspectos políticos e econômicos, bem como a variabilidade cultural são fundamentais e envolvem inevitavelmente a impossibilidade de um método ser aplicável em todas as situações”.*

A ELA é responsável por 66% dos pacientes com doenças relacionadas ao neurônio motor, sua etiologia é desconhecida, sendo caracterizada pela: atrofia progressiva da musculatura estriada esquelética, logo resultará no comprometimento das atividades funcionais. Em geral, após o início dos sinais e sintomas, o paciente vai a óbito num período de 3 a 5 anos devido às complicações respiratórias. A perda da musculatura é tão significativa que o paciente torna-se um “dependente” funcional (Nelson *et al.*, 2003; Borges, 2003; Goldstein *et al.*, 2006 e De Groot *et al.*, 2007; Bromberg, 2008; Logroscino, 2010). Além das características citadas acima, a perda de peso e a depressão também são citadas na literatura (Körner *et al.* 2013). Portanto, faz-se necessária a aplicação da bioética de Proteção proposta por Schramm e Escosteguy (2000), onde relatam que devem ser criadas e seguidas estratégias para prevenção, diagnóstico e tratamento de indivíduos portadores de DR; pois por meio destas a saúde poderá ser voltada para os cuidados paliativos, preventivos e continuados que elevarão a qualidade de vida dos pacientes e em alguns casos permitirá alcançar uma autonomia, mesmo que esta ainda seja “limitada”. Dentro dessas estratégias, o treinamento, capacitação e educação continuada deveriam ser oferecidos para os profissionais e familiares, pois a mão de obra especializada é escassa.

A tabela 75 descreve um resumo das respostas mais frequentes em cada questão do Alsaq-40/BR.

Tabela 69: Resumo das Respostas Mais Frequentes em Cada Questão

Questões do Alsaq-40/BR	Frequência	Percentuais	Opção mais marcada pela amostra
Tenho encontrado dificuldade para	54	73,0	SEMPRE

caminhar curtas distâncias, isto é, em volta de casa			
Tenho caído enquanto ando:	32	43,2	SEMPRE
Tenho tropeçado enquanto caminho:	37	50,0	SEMPRE
Tenho perdido meu equilíbrio enquanto caminho:	46	62,2	SEMPRE
Tenho tido que prestar atenção enquanto caminho:	62	83,8	SEMPRE
Caminhar tem me fadigado completamente:	43	58,1	SEMPRE
Tenho tido dores em minhas pernas enquanto caminho:	30	40,5	SEMPRE
Tenho encontrado dificuldade em subir e descer degraus:	60	81,1	SEMPRE
Tenho encontrado dificuldade para ficar em pé:	55	74,3	SEMPRE
Tenho encontrado dificuldade para levantar-me de cadeiras:	58	78,4	SEMPRE
Tenho encontrado dificuldade em utilizar meus braços:	53	71,6	SEMPRE
Tenho encontrado dificuldade em virar e movimentar-me na cama:	52	70,3	SEMPRE
Tenho encontrado dificuldade em pegar pequenos objetos:	46	62,2	SEMPRE
Tenho encontrado dificuldade em manter livros ou jornais, ou virar páginas:	46	62,2	SEMPRE
Tenho encontrado dificuldade em escrever claramente:	55	74,3	SEMPRE
Tenho encontrado dificuldade em fazer trabalhos de casa:	64	86,5	SEMPRE
Tenho encontrado dificuldade para alimentar-me sozinho:	39	52,7	SEMPRE
Tenho encontrado dificuldade em escovar meus cabelos ou escovar os dentes:	43	58,1	SEMPRE
Tenho encontrado dificuldade em vestir-me:	62	83,8	SEMPRE

Tenho encontrado dificuldade em lavar a mão na pia:	44	59,5	SEMPRE
Tenho encontrado dificuldade em engolir:	20	27,0	SEMPRE
Tenho tido dificuldade em mastigar comidas sólidas:	30	40,5	NUNCA
Tenho encontrado dificuldade em beber líquidos:	24	32,4	NUNCA
Tenho encontrado dificuldade em participar de conversas pela dificuldade na fala:	29	39,2	SEMPRE
Tenho sentido que as pessoas não compreendem o que eu falo:	25	33,8	SEMPRE
Tenho tido dificuldade em falar algumas palavras ou letras:	30	40,5	SEMPRE
Tenho tido que falar muito devagar:	31	41,9	SEMPRE
Tenho falado menos que de costume pela dificuldade na fala:	29	39,2	SEMPRE
Tenho estado incomodado com minha fala:	60	81,1	SEMPRE
Tenho consciência sobre as dificuldades da minha fala:	46	62,2	SEMPRE
Tenho me sentido solitário	21	28,4	ÀS VEZES
Tenho estado aborrecido:	30	40,5	ÀS VEZES
Tenho sentido envergonhado em situações sociais:	21	28,4	SEMPRE
Tenho estado sem esperanças em relação ao futuro:	21	28,4	SEMPRE
Tenho sentido preocupado em depender dos outros	27	36,5	SEMPRE
Tenho refletido porque continuo lutando:	21	28,4	SEMPRE
Tenho dificuldades em aceitar a doença:	19	25,7	NUNCA
Tenho estado deprimido:	26	35,1	ÀS VEZES
Tenho preocupações com o futuro:	32	43,2	SEMPRE
Eu tenho sentido dependente nas AVD:	31	41,9	SEMPRE

Total da População Estudada	74	100%
------------------------------------	----	------

Na tabela 75 observa-se que no itens relacionados às AVD dos pacientes, a opção mais escolhida pelos participantes é “SEMPRE” em todas as questões, o que demonstra que a amostra estudada possui necessidade de auxílio para realizar suas AVD. Portanto, pode-se inferir que a reduzida autonomia dos participantes pode interferir na qualidade de vida destes (Körner *et al.* 2013).

Quanto aos aspectos físicos: a tabela 75 demonstra que a opção “SEMPRE” também é a mais assinalada pelos participantes, confirmando a redução na capacidade de autonomia dos pacientes.

Quanto aos aspectos alimentares: a opção “NUNCA” é a mais frequente. Logo, a amostra estuda consegue engolir líquidos sem dificuldade e possui a mastigação de sólidos intacta (em sua maioria). Portanto, há uma redução na probabilidade de ocorrer uma bronco aspiração por alimentos, evitando assim doenças pulmonares que afetam a qualidade de vida (tais doenças podem evoluir para complicações e avançar em direção ao óbito do paciente). Uma característica referida na literatura dos pacientes com ELA é a perda de peso, sendo esta atribuída muitas vezes à disfagia, porém numa pesquisa realizada com 121 pacientes diagnosticados com ELA, mais de 38% teve perda significativa de peso sem apresentar disfagia (Körner *et al.* 2013). Tal perda de peso foi atribuída pela literatura por: fasciculações musculares frequentes (há um alto gasto energético com as fasciculações), elevado esforço respiratório, hipermetabolismo e principalmente à redução da ingestão de alimentos atribuído à depressão (Desport JC *et al.* 2005, Bouteloup *et al.* 2009, Vaisman *et al.* 2009, Körner *et al.* 2013).

Quanto aos aspectos emocionais: nos 7 itens, o “SEMPRE” é a opção mais citada. Isso demonstra que a doença em questão atinge e abala os aspectos emocionais dos pacientes. Essa interferência é devastadora, ao ponto dos participantes relatarem que “SEMPRE” reduzem sua comunicação com as pessoas devido à dificuldade em sua fala (pois não são compreendidos pelos ouvintes).

Quanto aos aspectos específicos das profissões da saúde (fisioterapia, Terapia ocupacional, psicologia e fonoaudiologia): dentre os 10 itens referentes

a esta parte, tem-se: em 6 questões a resposta mais assinalada é “SEMPRE”, em 3 questões, é “ÀS VEZES” e “NUNCA” aparece como mais frequente em 1 questão. Ou seja, nessa parte do questionário os pacientes demonstram se preocupar “SEMPRE” com o “futuro” e em “depende de outras pessoas”. Além disso, descrevem “SEMPRE” não ter esperança em relação ao futuro e também “SEMPRE” sentir envergonhado da sua situação social.

Portanto nas respostas do ALSAQ-40/BR a opção mais frequente (em 34 questões) é “SEMPRE”; seguida por “ÀS VEZES” (3 questões) e “NUNCA” (3 questões).

Fleck *et al.* (2008) descreveram que a qualidade de vida está relacionada aos seguintes aspectos: físicos, psicológicos, sociais, de percepção geral da saúde e também quanto ao grau de independência. Portanto o fato da opção “SEMPRE” ter sido a mais citada no instrumento aplicado, demonstra um elevado nível de dependência dos pacientes, causando assim um elevado nível de dor e sofrimento para estes e suas famílias. Isso ocorre devido à alta carga psicossocial que os pacientes e seus familiares carregam, pois não há tratamentos curativos e ainda ocorre a ausência de apoio prático do governo e da sociedade para que o paciente realize suas atividades de vida diárias (AVD).

Conforme já explanado neste estudo a ELA é progressiva e neurodegenerativa, cuja evolução é rápida, sendo o intervalo, entre o início dos primeiros sintomas e a dependência de suporte ventilatório, de dois a cinco anos. A fisioterapia em pacientes com ELA é direcionada ao ganho da qualidade de vida, ao aumento da mobilidade funcional e à tentativa de aumento do tempo na autonomia do paciente para que este consiga realizar suas atividades diárias de vida (Francis *et al.*, 1999). Na ELA, mais de 70% dos pacientes têm acometimento de MMII e de MMSS (o início do acometimento é focal e assimétrico, sendo mais localizado na musculatura distal dos MM), porém, a musculatura bulbar também pode ser acometida (Dal Bello-Haas *et al.* 1998).

No intuito de aumentar a autonomia dos pacientes e assim refletir na qualidade de vida destes, a prescrição de exercícios físicos faz-se necessário. Porém na literatura há divergência quanto a intensidade dos exercícios pois há a preocupação de induzir uma lesão muscular pela sobrecarga da prática

excessiva de exercícios. Coble e Manoley (1985) relatou em seu artigo que um músculo fraco, por trabalhar próximo ao seu limite, e isso pode gerar lesões por sobrecarga. Além disso, de acordo com Bennet e Knowlton (1958) e Johson e Braddom (1971) um volume elevado de treinamento em pacientes com fraqueza muscular ou com problemas de denervação, podem piorar o quadro clínico do paciente ao acentuar a perda de massa muscular.

A ELA gera uma fraqueza muscular resultante do processo neurodegenerativo, porém a imobilidade no leito decorrente da doença também favorece a persistência e a piora do déficit de força muscular e culmina na atrofia muscular por desuso (Facchinetti *et al.*, 2009).

Desnuelle *et al.* (2006) recomenda: exercícios isométricos para músculos não afetados pela doença; uso de órteses para MMII, MMSS e cervical; aparelhos que facilitem a marcha como por exemplo: cadeiras de rodas e fisioterapia aplicada para desobstrução brônquica, conforme citado na introdução deste trabalho.

Para auxiliar na amplitude da qualidade de vida dos pacientes, a tecnologia assistiva é uma opção. Casemiro e Arce (2004) descreveram um paciente com ELA com sintomas de origem bulbar já apresentando “comprometimento da musculatura respiratória e dos membros e com a musculatura ocular extrínseca parcialmente poupada, intelecto e estado de consciência intactos”. Por meio da tecnologia assistiva (equipamento eletrônico e computador) e através do movimento dos olhos e da musculatura da face, este paciente conseguiu, além de se comunicar, trabalhar como desenhista gráfico. O fato do paciente poder se comunicar facilita o entendimento de suas necessidades e auxilia nos cuidados essenciais, proporcionando dignidade para o paciente e uma autonomia relativa.

Apesar de a literatura não apresentar consenso no tratamento de pacientes com ELA, os artigos citam que se deve tratar com uma equipe multidisciplinar e que a deficiência funcional de cada paciente é “singular”, já que cada paciente apresentará uma deficiência específica e num determinado tempo. Os profissionais da saúde devem respeitar o momento em que a dificuldade surgirá e assim tratar com individualidade caso a caso. Portanto, de acordo com Fernández *et al.* (2011), no tratamento, deve ocorrer uma adaptação periódica à situação clínica do paciente.

6. CONCLUSÃO

Este trabalho visou obter dados epidemiológicos da população diagnosticada com ELA no Brasil ao produzir informações sobre a qualidade de vida e saúde. O intuito foi de auxiliar no desenvolvimento de políticas públicas e de novas terapêuticas para a população com ELA no Brasil.

Existe a necessidade de formular uma base de dados nacionais sobre a ELA, uma vez que esta já possui diretrizes que discorrem sobre os procedimentos do tratamento medicamentoso. Os locais de referência (associações, clínicas e hospitais) para tratamento também poderiam ter seus dados inseridos no banco nacional da ELA, pois assim os pacientes teriam acesso as informações necessárias para escolher o local para realizar o tratamento.

Torna-se imprescindível a necessidade de qualificar a assistência e promover a educação permanente dos profissionais de saúde conectados com o desenvolvimento e implementação das políticas públicas para pacientes diagnosticados com ELA. Para elevar a qualidade de vida dos pacientes, tornando maior a autonomia em suas AVD, pode-se investir no cuidado continuado destes por meio de equipes multi, inter e transdisciplinar.

Apesar da Constituição Federal instituir que a saúde é um direito de todos, sendo dever do Estado fornecê-la, para evitar que alguns pacientes tenham acesso e outros não a um tratamento de saúde digno, faz-se necessário criar uma política de saúde para DR consolidada e bem direcionada às necessidades dessa população. A falta de uma política pública de saúde adequada e consolidada para os portadores de DR culmina na “judicialização” da saúde, levando o governo a dispendar custos elevados com pacientes específicos, para que estes pacientes obtenham medicamentos, tratamentos e até mesmo cirurgias.

Portanto, espera-se que os dados obtidos por meio deste estudo possam servir de ferramenta/ instrumento para auxiliar no desenvolvimento e implementação de uma política de saúde consolidada para esta população. Seguem alguns exemplos de ações que podem possibilitar auxílio nas políticas

públicas de saúde: criação de um programa facilitado de marcação de consultas para os pacientes – inserido na base de dados da ELA; divulgação dos contatos das unidades especializadas (endereço, telefone, e-mail e site); inserção da lei do “passe livre” para os portadores de DR; realização do censo nacional de portadores de DR contendo especificação do diagnóstico desses pacientes, quando possível; divulgar ações de fortalecimento e empoderamento da população com DR; facilitação ao acesso da internet e fornecimento de tecnologias assistivas aos pacientes com ELA para auxiliar na comunicação destes (possibilitando a comunicação entre os portadores de DR e entre os pacientes e seus familiares/ cuidadores).

7. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ALONSO, A.; *et al.* Incidence and lifetime risk of motor neuron disease in the United Kingdom: a population-based study. *European Journal of Neurology*, v. 16, n. 6, p.745–751, jun. 2009

ANDRADE, E.; *et al.* A judicialização da saúde e a política nacional de assistência farmacêutica no Brasil: gestão da clínica e medicalização da justiça. *Revista Médica de Minas Gerais*, v. 18, n. 4, p. 46-50, 2008.

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA - AbrELA. *Esclerose Lateral Amiotrófica*. Atualização em 2013. São Paulo, 2013.

BANDEIRA, F.M.; *et al.* Avaliação de qualidade de vida de pacientes portadores de Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) em Brasília. *Revista neuro.*, v. 13, n. 2, p. 133-138, 2010.

BENNETT, R.L.; KNOWLTON, G.C. Overwork weakness in partially denervated skeletal muscle. *Clin Orthop.*, v. 12, p.711-15, 1958.

BENSIMON, G.; *et al.* ALS/ riluzole study group. A controlled trial of riluzole in amyotrophic lateral sclerosis. *The New England Journal of Medicine*, v. 3, p. 385-91, March. 1994.

BORGES, C.F. Dependência e morte da “mãe de família”: a solidariedade familiar e comunitária nos cuidados com a paciente de esclerose lateral amiotrófica. *Psicologia em Estudo*, Maringá, v. 8, p. 21-29, 2003.

BOURKE, S.C., *et al.* Respiratory function vs sleep-disordered breathing as predictors of QOL in ALS. *Neurology*, v. 57, p. 2040-4, 2001.

BOUTELOUP, C.; *et al.* Hypermetabolism in ALS patients: an early and persistent phenomenon. *J Neurol.*, v. 13, p.1236–1242, 2009.

BRASIL. Constituição (1988). *Constituição da República Federativa do Brasil*. Brasília, DF, Senado, 1998.

BRASIL. Lei nº 8.080 de 19 de Setembro de 1990. Dispõe sobre as condições para a promoção, proteção e recuperação da saúde, a organização e o funcionamento dos serviços correspondentes, e dá outras providências. *Diário Oficial da União*, Brasília, DF, p. 18055, 1990.

BROMBERG, M.B. Quality of life in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Elsevier*, v. 19, n. 3, p. 591-605, Aug. 2008.

CASSEMIRO, C.R.; ARCE, C.G. Comunicação visual por computador na esclerose lateral amiotrófica. *Arq. Bras. Oftalmol.* [online], v.67, n.2, p. 295-300, 2004.

CHIEIA, M.A.T. Doenças do Neurônio Motor. *Revista Neurociências*, v. 13, n. 3, jul/set, 2005.

CHIO, A.; *et al.* Epidemiology of ALS in Italy: a 10-year prospective population-based study. *Neurology*, v. 72, p. 725–731, 2009.

CLEVELAND, D.W. From Charcot to SOD1: mechanisms of selective motor neuron death in ALS. *Neuron.*, v. 24, p.515–520, 1999.

COBLE, N.O.; MANOLEY, F.P. Interdisciplinary rehabilitation of multiple sclerosis and neuromuscular disorders. In: Maloney FP, Burks JS, Ringel SP, editor(s). *Effects of exercise in neuromuscular disease* New York: *J Lippincott*, New York, p. 228-38, 1985.

CONEJO, A.M.C.; *et al.* Fisioterapia y esclerosis lateral amiotrófica / Physiotherapy and esclerosis lateral amiotrófica. *Fisioterapia* Madrid, v. 22, n. 4, p.199-205, oct. 2000.

COSTA, C.M.C.; *et al.* Motor neuron diseases in the university hospital of Fortaleza north as tern Brasil-Arq. Neuropsiquiatria, v. 58, p. 986-989, 2000.

DAL BELLO-HAAS *et al.* Physical therapy for a patient through six stages of amyotrophic lateral sclerosis. *Physical Therapy*, v. 78, n. 12, p. 1312-1324, 1998.

DAL BELLO-HAAS *et al.* A randomized controlled trial of resistance exercise in individuals with ALS. *Neurology*, v. 68, p. 2003-07, 2007.

DE GROOT, I.J.M.; *et al.* Cross-sectional and longitudinal correlations between disease progression and different health-related quality of life domains in persons with amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotrophic Lateral Sclerosis*, v. 8, p 356–361, 2007.

DESNUELLE, C.; *et al.* What physical therapy techniques can be used to improve airway freedom in amyotrophic lateral sclerosis? *Rev Neurol*, Paris, v. 162, n. 2, p.244-252, 2006.

DESSPORT, J.C.; *et al.* Hypermetabolism in ALS: correlations with clinical and paraclinical parameters. *Neurodegener Dis.*, v.13, p. 202–207, 2005.

DIETRICH-NETO, F. *et al.* Amyotrophic lateral sclerosis in Brazil: 1998 national survey. *Arq. Neuro-Psiquiatr*, v.58, p.607-615, 2000.

DURRLEMAN, S.; ALPEROVITCH, A. Increasing trend of ALS in France and elsewhere are the changes real. *Neurology*, v. 39, n. 6, p.768-773, 1989.

European Organization for Rare Diseases – EURORDIS. Rare Disease: We are 30 million in Europe. Europa. Disponível em: <http://www.eurordis.org/pt-pt/doencas-raras> - Acesso em 14/11/2013. Acesso em:12 de abr.2014.

European Organization for Rare Diseases – EURODIS. “Rare Diseases: understanding this Public Health Priority”. Europa, Nov, 2005. Disponível em: http://archive.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf. Acesso em: 11/11/2013. Acesso em: 12 de abr.2014.

European Organization for Rare Diseases – EURORDIS. Europa. Disponível em : <http://www.eurordis.org/pt-pt/news/eurordis-e-associacao-de-doentes-do-japao-assinam-memorando-de-entendimento>. Acesso em: 12 de abr.2014

FACCHINETTI, L.D.; *et al.* Os riscos do exercício excessivo na Esclerose Lateral Amiotrófica: atualização da literatura. *Rev Bras Neurol*, v. 45, n. 3, p. 33-38, 2009.

FAVARO, RAFAEL. O paciente de R\$ 800 mil. A história do rapaz que recebe do SUS o tratamento mais caro do mundo revela um dos maiores desafios do Brasil: resolver o conflito entre o direito individual e o direito coletivo à saúde. 16/03/2012. Revista Época. Entrevista concedida à Cristiane Segatto. Disponível em: <http://revistaepoca.globo.com/tempo/noticia/2012/03/o-paciente-de-r-800-mil.html>

FERNÁNDEZ, O. *et al.* Validation of the spanish version of the Multiple Sclerosis International Quality of Life (Musiqol) questionnaire. *BMC Neurol.*, v. 10, p. 1471-2377, 2011.

FLECK, M. In: Fleck *et al.* *A avaliação de qualidade de vida: guia para profissionais de saúde*. Porto Alegre: Artmed, 1ª edição, 2008.

FRANCIS, K.; *et al.* Evaluation and rehabilitation of patients with adult motor neuron disease. *Arch Phys Med Rehabil*, v.80, p. 951-63, 1999.

GEERTZ, C. *A interpretação das culturas*: Rio de Janeiro: Zahar, 1978.

GHEZZI, S.R.; *et al.* Qualidade De Sono de Pacientes com Esclerose Lateral Amiotrófica: análise dos instrumentos de avaliação. *Neurocienc*; v. 13, p. 21-7, 2005.

GOLDSTEIN, L.H.; *et al.* Predictors of psychological distress in carers of people with amyotrophic lateral sclerosis: a longitudinal study. *Psychol Med*, v. 36, p. 865–875, 2006.

GROFT, S.C.; PAZ, M.P.D.L. Rare Disease: avoiding misperceptions and stablishing realities: the need for realible epidemiological. Data. In: PAZ, MPDL; GROFT, SC (Eds.) *Rare Disease Epidemiology*, New York, Springer, 2010.

HARDIMAN, O. Multidisciplinary care in motor neurone disease, In: The Motor Neurone Disease Handbook, M. Kiernan, p. 164, *Australasian Medical Publishing Company Limited*, Prymont, 2007.

HARDMAN, O.; *et al.* Clinical diagnosis and management of amyotrophic lateral sclerosis. *Nature reviews*, v. 7, Nov, 2011.

HUGHES, D.A.; *et al.* Drugs for exceptionally rare diseases: do they deserve special status for funding? From the Centre for Economics and Policy in Health, Institute of Medical and Social Care Research, University of Wales, Bangor, UK, 2005.

HUTCHISON, T.A.; SHABAN, D.R.,(Eds): DRUGDEX® System. MICROMEDEX, Inc. Greenwood Village, Colorado, 2000.

JENKINSON, C.; *et al.* Evidence for the validity and reliability of the ALS assessment questionnaire: the ALSAQ-40. *Amyotrophic Lateral Scler Other Motor Neuron Disord*, v.1, p.33-40, 1999.

JENKINSON C.; *et al.* Development and validation of a short measure of health status for individuals with amyotrophic lateral sclerosis/motor neuron disease: the ALSAQ-40. *J Neurol*, v. 246, n. 3, p.16-21, 1999.

JENKINSON, C.; *et al.* The amyotrophic lateral sclerosis assessment questionnaire (ALSAQ-40): tests of data quality, score reliability and response rate in a survey of patients. *J Neurol Sci.*, v. 180, p.94-100, 2000.

JENKINSON, C.; FITZPATRICK, N. Reduced item set for the amyotrophic lateral sclerosis assessment questionnaire: development and validation of the ALSAQ-5. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, v. 70, p. 70-73, 2001.

JENKINSON, C.; *et al.* Use of the short form health survey (SF-36) in patients with amyotrophic lateral sclerosis: tests of data quality, score reliability, response rate and scaling assumptions. *J Neurol*, v. 249, p.178-183, 2002.

JENKINSON, C.; *et al.* Deriving summary indexes of health status from the amyotrophic lateral sclerosis assessment questionnaires (ALSAQ-40 and ALSAQ-5). *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, v. 74, p. 242-245, 2003.

JOHNSON, E.W.; BRADDOM, R. Overwork weakness in fascioescapulohumeral muscular dystrophy. *Arch Phys Med Rehabil*, v. 52, p. 333-36, 1971.

KAUB-WITTEMER D.; *et al.* Quality of life and psychosocial issues in ventilated patients with amyotrophic lateral sclerosis and their caregivers. *J Pain Symptom Manage*, v. 26, p. 890–896, 2003.

KIERNAN, M.C.; *et al.* Amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet* v. 377, p. 942–955, 2011.

KÖRNER, S.; *et al.* Weight loss, dysphagia and supplement intake in patients with amyotrophic lateral sclerosis (ALS): impact on quality of life and therapeutic options. *BMC Neurol*, p.13: 84, 2013.

KURTZKE, J.F. Epidemiology of amyotrophic lateral sclerosis. *Adv. Neurol*, v. 36, p.281-302, 1982.

LACOMBLEZ, L.; *et al.* Dose-ranging study of riluzole in amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet*, v. 347, p.1425-31, 1996.

LANG, J.; WOOD, S.C. Development of orphan vaccines: an industry perspective. *Emerg Infect Dis*, v. 5, n. 2, p.749–56, 1999.

LIEBETANZ, *et al.* Extensive exercise is not harmful in amyotrophic lateral sclerosis. *Eur J Neuroscience*, v. 20, p. 3115- 20, 2004.

LIMA, J.M.B. Contribuição para o estudo da ELA, aspectos clínicos, epidemiológico e virológico. RJ, INDC/UFRJ 1979 (Tese de Mestrado).

LIMA, N.M.F.V. Perfil da assistência domiciliar genérica e fisioterapêutica e cuidados paliativos a um grupo de pacientes com esclerose lateral amiotrófica. 22-01-2009. Dissertação (mestrado). UNICAMP: Programa de Pós-Graduação em Ciências Médicas. Campinas, SP, 2009.

LOGROSCINO, G.; *et al.* Incidence of amyotrophic lateral sclerosis in europe. *J. neurol. Neurosrg. Psychiatry*, v. 81, p. 385-390, 2010.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Norma Operacional nº 001 de 30 de Setembro de 2013. Acesso em 06/07/2014. Organização e funcionamento do Sistema CEP/CONEP. Disponível em: http://conselho.saude.gov.br/Web_comissoes/conep/index.html. Acesso em: 20 de Maio de 2014.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Resolução CNS nº 251 DE 07 DE AGOSTO DE 1997 de 12 de Dezembro de 2012. novos fármacos, vacinas e testes diagnósticos. Disponível em: http://conselho.saude.gov.br/Web_comissoes/conep/aquivos/resolucoes/resolucoes.htm. Acesso em: 20 de Maio de 2014.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Resolução CNS nº 466 de 12 de Dezembro de 2012. Aspectos Éticos Da Pesquisa Envolvendo Seres Humanos. Disponível em: <http://conselho.saude.gov.br/resolucoes/2012/Reso466.pdf>. Acesso em: 20 de Maio de 2014.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Portaria Nº 81 de 20 de janeiro de 2009. Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. Disponível em: http://portal.saude.gov.br/portal/saude/Gestor/visualizar_texto.cfm?idtxt=30616. Acesso em 11/11/2013. Acesso em: 20 de Maio de 2014.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Portaria nº 913 de 25 de Novembro de 2002. Protocolo Clínico de Diretrizes Terapêuticas – Esclerose Lateral Amiotrófica – Riluzol”. Disponível em: <http://dtr2001.saude.gov.br/sas/PORTARIAS/PORT2002/PT-913.htm>. Acesso em: 20 de Maio de 2014.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Portaria Nº 496, de 23 de dezembro de 2009. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas - Esclerose Lateral Amiotrófica. Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/sas/2009/prt0496_23_12_2009.html. Acesso em: 20 de Maio de 2014.

MINISTÉRIO DA SAÚDE. Resolução CNS nº 466 de 12 de Dezembro de 2012. Aspectos Éticos Da Pesquisa Envolvendo Seres Humanos. Disponível em: <http://conselho.saude.gov.br/resolucoes/2012/Reso466.pdf>. Acesso em: 20 de Maio de 2014.

MITCHELL, J.D.; BORASIO, G.D. Amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet*, v. 369, n. 9578, p.2031-41, 2007.

MONSORES, N. Questões bioéticas sobre doenças genéticas raras. In: Romário, editor. Dia Mundial das Doenças Raras. 1st ed., Brasília: Edições Câmara, 2013, 9 p.

National Institute for Clinical Excellence. NICE Citizens Council Report Ultra Orphan Drugs. London, NICE, 2004.

NELSON, N.D.; *et al.* Quality of Life in Patients with Amyotrophic Lateral Sclerosis: Perceptions, Coping Resources, and Illness Characteristics. *J Palliat Med*, v. 6, n. 3, p. 417-424, 2003.

NIZZARDO, M.; *et al.* Mol. Research advances in gene therapy approaches for the treatment of amyotrophic lateral sclerosis. *Life Sci.*, v. 69, p.1641–1650, 2012

NORIS, F.; *et al.* Natural History and outcome in idiopathic adult motor neuron disease. *J Neurol Sci.*, v. 118, p. 48-55, 1993.

NOVOA, M.C.; FRÓES BURNHAM, T. Desafios para a universalização da genética clínica: o caso brasileiro. *Rev Panam Salud Publica*, v. 29, n. 1, p. 61–8., 2011.

Office of Rare Diseases Research – ORDR. National Institutes of Health (NIH). Estados Unidos da América. Disponível em: <http://rarediseases.info.nih.gov/RareDiseaseList.aspx>. Acesso em: 06 de Março de 2014.

OLIVEIRA, C.R.C.; *et al.* Doenças Raras como Categoria de Classificação emergente: caso brasileiro. *Revista de informação*, v. 13, n 1, 2012.

OLIVEIRA, A.S.B.; MAYNARD, F.M. Síndrome pós-polionielite: aspectos neurológicos. *Revista Neuciências*, v. 10, n. 1, p. 31-34, 2002.

OLIVEIRA, C.R.C.; *et al.* Políticas de expertise: doenças raras e gestão das tecnologias em saúde pelo SUS. *Revista Brasileira de Ciência, Tecnologia e Sociedade*, v.2, n.2, p.150-186, 2011.

ORSINI, M.; *et al.* Medidas de Avaliação na Esclerose Lateral Amiotrófica. *Revista de Neurociências*, v. 16, n. 2, p. 144-151, 2008.

PALERMO, S.; *et al.* Epidemiologia da Esclerose Lateral Amiotrófica - Europa/América do Norte/América do Sul/Ásia. Discrepâncias e similaridades. Revisão sistemática da literatura. *Rev Bras Neurol*, v.45, n. 2, p. 5-10, 2009.

PAVAN, K.; *et al.* Adaptation of the transcultural questionnaire of the evaluation of the amyotrophic lateral sclerosis (ALSAQ- 40) in the Brazilian culture and language. *Med Rehabil*, v. 26, p. 73-76, 2007.

PAVAN, K.; *et al.* Validation of the Amyotrophic Lateral Sclerosis Assessment Questionnaire (alsaq-40) Scale in the Portuguese Language. *Arq Neuropsiquiatr*, v. 68, n. 1, p. 48-51, 2010.

PEREIRA, R.D.B. Epidemiology ALS in world. Anais do V simpósio brasileiro DNM/ELA. *Revista Neurociência*, v. 4, n. 2, p. 9-13, 2006.

PHUKAN, J.; HARDIMAN, O. The management of amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol*, v. 256, n. 2, p. 176-86, 2009.

Relatório de Atividades – Dia das Doenças Raras 26/02 - 1º Encontro de Doenças Raras. “Escrito pela Associação Maria Vitória - AMAVI em março de 2011.

Relatórios Orphanet - Prevalência das doenças raras: Dados bibliográficos - Novembro 2012 - Número 2. Prevalência das doenças raras: Dados bibliográficos - Por ordem decrescente de prevalência ou número de casos publicado. Disponível em: http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/PT/Prevalencia_das_doencas_raras_por_prevalencia_decrescente_ou_casos.pdf. Acesso em: 18 de Maio de 2014.

SCHRAMM, F.R.; ESCOSTEGUY, C.C. Bioética e avaliação tecnológica em saúde. *Cad Saúde Pública*, v. 16, p. 951-61, 2000.

SEJVAR, J.J., *et al.* Amyotrophic lateral sclerosis mortality in tese United States, 1979-2001 *Neuroepidemiology*, v. 25, n. 3, p. 144-152, 2005

SILVA, G. H.S.; *et al.* Um anjo para ELA: arquitetura baseada em visão computacional aplicada ao monitoramento on-line de parâmetros respiratórios de pacientes com Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) em ambiente hospitalar. *Rev. Bras. Eng. Bioméd.* [online]. 2013, vol.29, n.2, pp. 206-210. ISSN 1517-3151.

SIMMONS, Z. Management Strategies for Patients With Amyotrophic Lateral Sclerosis From Diagnosis Through Death. *The Neurologist*, v. 11, n. 5, p. 257–270, September. 2005.

SOUZA, M.V.; *et al.* Medicamentos de alto custo para doenças raras no Brasil: o exemplo das doenças lisossômicas. *Ciência e saúde coletiva*, v.15, p. 3443-3454, 2010.

The Supporting Organization for Patients with Rare Diseases – SORD. Japão. Disponível em: . Acesso em: 06 de Março de 2014.

USP DI 2000 – Information for Health Care Professional. Ed. 20^a. Englewood. *Micromedex Inc*, v.1, 2000.

VAISMAN, N.; *et al.* Do patients with amyotrophic lateral sclerosis (ALS) have increased energy needs? *J Neurol Sci*, v. 13, p.26–29, 2009.

VENTURA, M.; *et al.* Judicialização da saúde, acesso à justiça e à efetividade do direito à saúde. *Physis (Rio J.)*, v. 20, p. 77-100, 2010.

VOLTARELLI, J.C. Perspectivas de terapia celular na esclerose lateral amiotrófica. *Revista Brasileira de hematologia e hemoterapia*, v. 26, n. 3, p. 155-156, 2004.

XEREZ, D.R. Reabilitação na esclerose lateral amiotrófica: revisão da literatura. *Acta Fisiatr*, v. 15, p. 182-8, 2008.

WOKKE, J. Riluzole. *Lancet* 1996 v. 348, p. 795-99. Drug Facts and Comparisons 2000. 54ed. St.Louis. Facts and Comparisons, 2000.

ZANOTELI, E.; *et al.* Biologia molecular nas doenças do neurônio motor. *Rev Neurocienc*, v. 2, p. 24-9, 2004.

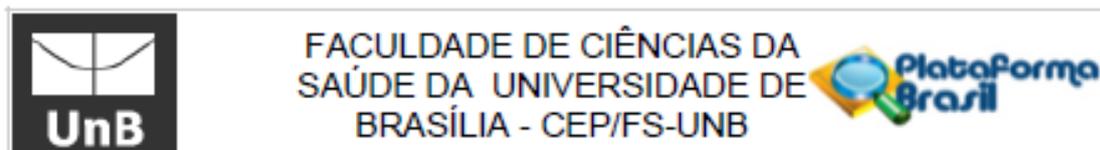
ANEXO 01**PARECER DE APROVAÇÃO nº 647.623****COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA DA FACULDADE DE CIÊNCIAS DA
SAÚDE DA UnB****PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP****DADOS DO PROJETO DE PESQUISA****Título da Pesquisa:** Observatório de Doenças Raras**Pesquisador:** Natan Monsore de Sá**Área Temática:****Versão:** 5**CAAE:** 18110413.8.0000.0030**Instituição Proponente:** Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade de Brasília**Patrocinador Principal:** Financiamento Próprio**DADOS DO PARECER****Número do Parecer:** 647.623**Data da Relatoria:** 14/05/2014**Apresentação do Projeto:**

Trata-se de projeto de pesquisa "guarda-chuva" do Programa de Iniciação Científica 2013/2014 de caráter multidisciplinar que envolverá pesquisadores da Universidade de Brasília lotados na Faculdade de Ciências da Saúde, na Faculdade de Medicina, na Faculdade da Ceilândia, na Faculdade do Gama, no Instituto de Biologia e no Instituto de Psicologia.

Resumo:

As doenças raras são caracterizadas pela baixa prevalência na população. Sua designação esconde um paradoxo nosológico, apesar de cada doença ter poucos casos na população, em conjunto constituem um grupo de cerca de 5000 diferentes síndromes, em sua maioria de etiologia genética, que afetam um contingente populacional estimado em 6-8% na Europa e Estados Unidos, mas não há dados que confirmem esta prevalência no Brasil, salvo estudos pontuais sobre patologias específicas. Apesar dos avanços na compreensão de mecanismos genéticos e gatilhos, menos de 10% dos doentes podem contar com medicamentos ou tratamentos específicos, tendo somente o aporte multidisciplinar paliativo. A escassez de pesquisa e de terapêutica se deve a heterogeneidade de fisiopatologias, a história natural mal compreendida das doenças, a variação na progressão das doenças, pela baixa disponibilidade de voluntários para realização de ensaios clínicos, assim como pela falta de marcadores patognomônicos e indicadores epidemiológicos.

Endereço: Faculdade de Ciências da Saúde - Campus Darcy Ribeiro
Bairro: Asa Norte **CEP:** 70.910-900
UF: DF **Município:** BRASÍLIA
Telefone: (61)3107-1947 **Fax:** (61)3307-3799 **E-mail:** cepfs@unb.br



Continuação do Parecer: 647.623

Assim propomos a realização de investigação epidemiológica e em saúde coletiva para preenchemos as lacunas de conhecimento sobre doenças raras no DF.

Metodologia:

Método misto, com características de inquérito populacional associado a aplicação de questionário estruturado, específico para cada plano de trabalho.

O processo de investigação está dividido em três segmentos: 1. Pesquisa epidemiológica, com a realização de inquéritos epidemiológicos no Distrito Federal e no entorno em parceria com as associações de pacientes e de instâncias governamentais, assim como estudo retrospectivo em bases de dados de patologias dos laboratórios de genética clínica da UnB e SES-DF. 2. Pesquisa em bioética, com avaliação dos impactos sociais e morais do viver com doenças raras. 3. Pesquisa multidisciplinar em saúde no diagnóstico e cuidado de pessoas com doenças raras, com envolvimento de fisioterapeutas, biólogos, geneticistas, enfermeiros, psicólogos e membros de associações de pacientes que têm trabalhado a temática no DF.

Os aspectos metodológicos de cada segmento de pesquisa serão pomenorizados em planos de trabalho individuais, mas envolverão aspectos quantitativos e qualitativos, com diversidade de métodos e técnicas. O número de voluntários que participarão do estudo dependerá da estratégia metodológica do plano individual de trabalho dos pesquisadores e estudantes envolvidos.

Serão utilizados dados fornecidos pelas associações de pacientes com doenças raras do DF, bem como de bancos de dados do Laboratório de Genética Médica da UnB.

Critério de Inclusão:

Serão incluídos pessoas com doenças raras, seus familiares e seus cuidadores (profissionais ou não).

Critério de Exclusão:

Os critérios de exclusão serão estabelecidos nos braços do projeto e posteriormente anexados na Plataforma Brasil (pendência).

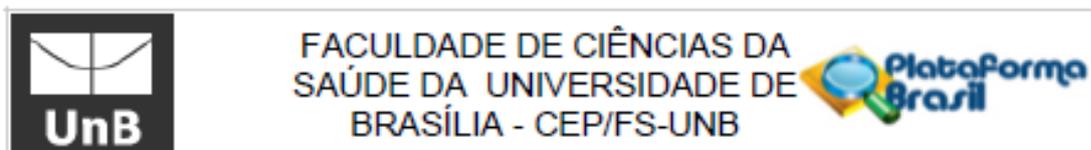
Objetivo da Pesquisa:

Objetivo Primário:

Investigar a situação epidemiológica, de pesquisa e de cuidado às pessoas com doenças raras no Brasil.

Objetivo Secundário:

Endereço: Faculdade de Ciências da Saúde - Campus Darcy Ribeiro
Bairro: Asa Norte **CEP:** 70.910-900
UF: DF **Município:** BRASÍLIA
Telefone: (61)3107-1947 **Fax:** (61)3307-3799 **E-mail:** cepfs@unb.br



Continuação do Parecer: 647.623

- a. Investigar a situação epidemiológica, de pesquisa e de cuidado às pessoas com doenças raras no Brasil.
- b. Descrever o contexto das interações, os impactos psicossociais e econômicos entre profissionais da saúde, familiares e pessoas com doenças raras.
- c. Avaliar a disseminação de informação e conhecimentos sobre doenças raras.
- d. Criar instrumentos de disseminação de informação científica sobre doenças raras e de capacitação de pessoal de saúde para o atendimento deste segmento da população.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Riscos e benefícios, segundo o pesquisador.

"Riscos:

Por tratar-se de projeto guarda-chuva quali-quantitativo, os riscos inerentes se referem aos procedimentos de entrevista. Mas haverá prerrogativa na manutenção do sigilo, da privacidade e da confidencialidade dos instrumentos adotados.

Benefícios:

Geração de dados epidemiológicos e informação qualificada sobre doenças raras, que se reverterão em ações de educação e promoção de saúde."

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

Vide item "Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações".

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Documentos analisados neste parecer foram todos postados em 14/05/2014, são eles:

"Carta Resposta às pendências do Parecer 643.894.doc";

"PB_PARECER_CONSUBSTANCIADO_CEP_643894.pdf";

"TCLE_Versao_3.0_Modificações_Alterações_Destacadas.docx"; "TCLE_Versao_3.0_Modificações.docx".

Recomendações:

Não se aplica.

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Novas pendências:

1- O pesquisador anexa os currículos de Rogério Lima Barbosa e Juliana de Ávila Panisset na Plataforma Brasil. Solicita-se informar o papel dos mesmos na equipe do projeto.

Resposta referente ao parecer No. 609.974: De acordo com a Resolução CNS nº 466/2012 em seu item III.2. h lê-se: "As pesquisas, em qualquer área do conhecimento envolvendo seres humanos,

Endereço: Faculdade de Ciências da Saúde - Campus Darcy Ribeiro
 Bairro: Asa Norte CEP: 70.910-900
 UF: DF Município: BRASÍLIA
 Telefone: (61)3107-1947 Fax: (61)3307-3799 E-mail: cepts@unb.br



FACULDADE DE CIÊNCIAS DA
SAÚDE DA UNIVERSIDADE DE
BRASÍLIA - CEP/FS-UNB



Continuação do Parecer: 647.623

deverão observar as seguintes exigências: h) contar com os recursos humanos e materiais necessários que garantam o bem-estar do participante da pesquisa, DEVENDO O(S) PESQUISADOR(ES) POSSUIR(EM) CAPACIDADE PROFISSIONAL ADEQUADA PARA DESENVOLVER SUA FUNÇÃO NO PROJETO PROPOSTO.". (Destaque meu). Pelo fato da discente de mestrado Juliana de Ávila Panisset ser minha orientada e fazer parte da equipe da pesquisa, com o intuito de comprovar capacidade profissional adequada para auxiliar na pesquisa, foi inserido o seu currículo. Quanto ao currículo de Rogério Lima Barbosa, foi inserido por engano na Plataforma Brasil.

ANÁLISE: PENDÊNCIA NÃO ATENDIDA.

No documento "TCLE_Versao_2.0_Modificações.docx", postado em 30/054/2014, pág. 2 de 2, item "Contatos com os responsáveis pelo estudo", o Sr. Rogério Barbosa consta como membro da equipe. No entanto, seu currículo foi deletado da Plataforma Brasil. Solicita-se esclarecimento.

Resposta referente ao parecer 643.894: O contato do Sr. Rogério permaneceu por esquecimento de revisar o documento apresentado no caso o TCLE, porém foi inserida uma nova versão do TCLE (Versão 3.0) onde foi retirado o contato do Sr. Rogério (Vide: "TCLE_Versao_3.0_Modificações" e "TCLE_Versao_3.0_Modificações_Alterações_Destacadas"). Além de retirar o contato do Senhor Rogério, foram corrigidos erros de português, modificada a versão e data do TCLE e o campo para rubrica.

ANÁLISE: PENDÊNCIA ATENDIDA.

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

Considerações Finais a critério do CEP:

BRASILIA, 14 de Maio de 2014

**Assinado por:
Laudimar Oliveira
(Coordenador)**

Endereço: Faculdade de Ciências da Saúde - Campus Darcy Ribeiro
 Bairro: Asa Norte CEP: 70.910-900
 UF: DF Município: BRASILIA
 Telefone: (61)3107-1947 Fax: (61)3307-3799 E-mail: cepts@unb.br

ANEXO 02

QUESTIONÁRIO ALSAQ-40/BR

- Completar este questionário assim que possível: se você não tem nenhuma dificuldade em preencher o questionário por si só, peça a alguém para ajudá-lo. De qualquer forma estamos interessados em suas respostas.
- O questionário consiste de um número de relatos sobre dificuldades que você pode ter sentido durante as 2 últimas semanas. Não há respostas certas ou erradas, sua primeira resposta é provavelmente a mais precisa para você. Sinalize o quadro que melhor descreve sua própria experiência ou sentimentos.
- Tentar responder as questões mesmo que algumas pareçam ser particularmente semelhantes a outras, ou podem não parecer relevante a você.
- Todas as informações que você dar serão tratadas com sigilo total, e é completamente anônima. Não há caminho de identificá-lo através do questionário.

Os seguintes enunciados referem a dificuldades que você pode ter tido durante as 2 últimas semanas. Indicar, assinalando o quadro apropriado, com que frequência os seguintes enunciados tem sido verdadeiros a você.

Com que frequência os seguintes enunciados tem sido verdadeiros a você?	N	R	A	F	S
1. Tenho encontrado dificuldade para caminhar curtas distâncias, isto é, em volta da casa.	0	1	2	3	4
2. Tenho caído enquanto ando.					
3. Tenho tropeçado enquanto caminho.					
4. Tenho perdido meu equilíbrio enquanto caminho.					
5. Tenho tido que prestar atenção enquanto caminho.					
6. Caminhar tem me fadigado completamente.					
7. Tenho tido dores em minhas pernas enquanto caminho.					
8. Tenho encontrado dificuldade em subir e descer degraus.					
9. Tenho encontrado dificuldade para ficar em pé.					

10. Tenho encontrado dificuldade para levantar-me de cadeiras.					
11. Tenho encontrado dificuldade em utilizar meus braços.					
12. Tenho encontrado dificuldade em virar e movimentar-me na cama.					
13. Tenho encontrado dificuldade em pegar pequenos objetos.					
14. Tenho encontrado dificuldade em manter livros ou jornais, ou virar páginas.					
15. Tenho encontrado dificuldade em escrever claramente.					
16. Tenho encontrado dificuldade em fazer trabalhos de casa.					
17. Tenho encontrado dificuldade para alimentar-me sozinho.					
18. Tenho encontrado dificuldade em escovar meus cabelos ou escovar os dentes.					
19. Tenho encontrado dificuldade em vestir-me.					
20. Tenho encontrado dificuldade em lavar a mão na pia.					
21. Tenho encontrado dificuldade em engolir.					
22. Tenho tido dificuldade em mastigar comidas sólidas.					
23. Tenho encontrado dificuldade em beber líquidos.					
24. Tenho encontrado dificuldade em participar de conversas pela dificuldade na fala.					
25. Tenho sentido que as pessoas não compreendem o que eu falo.					
26. Tenho tido dificuldade em falar algumas palavras ou letras.					
27. Tenho tido que falar muito devagar.					
28. Tenho falado menos que de costume pela dificuldade na fala.					
29. Tenho estado incomodado com minha fala.					
30. Tenho consciência sobre as dificuldades da minha fala.					
31. Tenho sentido solitário.					
32. Tenho estado aborrecido.					

33. Tenho sentido envergonhado em situações sociais.					
34. Tenho estado sem esperanças em relação ao futuro.					
35. Tenho sentido preocupado em depender dos outros.					
36. Tenho refletido porque continuo lutando.					
37. Tenho dificuldades em aceitar a doença.					
38. Tenho estado deprimido.					
39. Tenho preocupações com o futuro.					
40. Eu tenho sentido dependente nas AVDs.					

N nunca R raramente Às vezes F Frequentemente S Sempre

Fonte: Jenkinson C, Levvy G, Fitzpatrick R, Garrat A. The amyotrophic lateral sclerosis assessment questionnaire (ALSAQ-40): tests of data quality, score reliability and response rate in a survey of patients. Journal of the Neurological Sciences 2000; 180: 94-100.

Escore de 0 a 100 – quanto > pior a QV (Realizado através de regra de 3)

- 0–19: sem dificuldade
- 20-39: raramente apresenta dificuldade
- 40-59: as vezes apresenta dificuldade
- 60-79: frequentemente apresenta dificuldade
- 80-100: sempre apresenta dificuldade

APÊNDICE 01



TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Convite e Explicação dos Procedimentos:

Você é convidado, neste momento, a participar de um estudo de Doenças Raras de Esclerose Lateral Amiotrófica – ELA. Caso decida participar da pesquisa, você deverá preencher os seguintes questionários:

1. “*Amyotrophic Lateral Sclerosis Assessment Questionnaire*” (Alsaq-40/BR) – estimativa de tempo para preencher este questionário: 20 minutos;
2. Questionário Epidemiológico: estimativa de tempo para preencher este questionário 10 minutos

DADOS DO PROJETO:

Título

“Avaliação da Qualidade de Vida em Pacientes com Diagnóstico de ELA Através do Alsaq-40/Br (*Amyotrophic Lateral Sclerosis Assessment Questionnaire*)”.

Justificativa

A população de ELA ainda não possui dados epidemiológicos brasileiros, ou seja, esta Doença Rara (DR) ainda não possui trabalhos que caracterizem sua população em grande escala, portanto faz-se necessário conhecer esta população para levantar dados e características específicas.

Método

Essa é uma pesquisa descritiva e prospectiva em que o(a) Sr.(a), caso decida participar, responderá dois questionários “*Amyotrophic Lateral Sclerosis Assessment Questionnaire (Alsaq-40)*” e o questionário epidemiológico que foi desenvolvido pela equipe deste projeto.

Objetivos

Avaliar a autonomia do paciente com ELA na realização de suas atividades diárias por meio da aplicação do questionário padronizado “*Amyotrophic Lateral Sclerosis Assessment Questionnaire*” (Alsaq-40/BR);
Obter dados epidemiológicos da população diagnosticada com ELA no Brasil;
Reforçar os estudos preliminares de qualidade de vida de pessoas vivendo com ELA no Brasil;
Produzir informação no campo da saúde para auxiliar no desenvolvimento de políticas públicas e de novas terapêuticas para a população com ELA no Brasil.

Desconfortos e riscos

Pode ser que o(a) Sr(a) sinta constrangimento e/ou tristeza e/ou chateação quanto ler algumas das perguntas dos questionários, porém o(a) senhor(a)

possui o direito de não responder tal questão e ainda de decidir não participar mais da pesquisa (vide item garantia de liberdade).

Benefícios

Conhecer as características físicas, psíquicas e sociais desta parcela da população com ELA, portanto, os benefícios serão indiretos.

Acompanhamento e Assistência

Nesta pesquisa o(a) Sr.(a) responderá dois ou três questionários. Isso significa que não é uma pesquisa com algum tipo de intervenção terapêutica e portanto, não haverá acompanhamento e assistência ao Sr.(a) após responder os questionários. Mesmo não havendo acompanhamento e assistência, após o término da pesquisa, os dados analisados terão seus resultados divulgados nos links das associações das redes sociais.

Garantia de Liberdade:

Caso o(a) Sr.(a) sinta desconforto em responder alguma pergunta dos questionários, o(a) Sr.(a) poderá decidir por não respondê-la, além disso, possui o direito de desistir da pesquisa a qualquer momento sem sofrer dano e/ou prejuízo e/ou penalidade.

Sigilo e da privacidade

Apenas a equipe da pesquisa terá acesso aos dados, estes ficarão sob a guarda da pesquisadora responsável, quando houver publicação e/ou divulgação dos resultados, após o término da pesquisa, o(a) Sr.(a) não estará identificado (ou seja, ninguém saberá seu nome, telefone, endereço ...).

Informação necessária Sobre o TCLE

Como o TCLE é eletrônico, o(a) Sr.(a) poderá salvar o documento no seu computador. Além disso, o(a) poderá imprimir uma via deste no intuito de retê-la sob a sua guarda. A outra via ficará sob a guarda da pesquisadora responsável, após o consentimento.

Antes de decidir participar da pesquisa o(a) Sr.(a) pode pedir para que alguém de sua confiança leia este documento para te ajudar na tomada de decisão sobre este estudo.

Quanto aos representantes legais

Observação: os representantes legais dos convidados a participar da pesquisa; preservado o direito de informação destes, no limite de sua capacidade; poderão responder a pesquisa pelo paciente diagnosticado com ELA.

Contatos com os responsáveis pelo protocolo:

Pesquisador responsável: Juliana Panisset (discente do mestrado). Telefones para contato: 8456-7808 e 8333-3883, e-mail: julianapanisset@hotmail.com
Professores orientadores: Adson Rocha e Natan Monsores. Respetivos telefones para contato: 9145-0241 e 9557-1282 (nestes telefones, por favor, realizar ligações apenas em horários comerciais).

O Comitê de Ética em Pesquisa envolvendo seres humanos (CEP) preza por: respeitar a dignidade humana e pela especial proteção aos participantes das

pesquisas (ou seja, você), portanto o(a) Sr.(a) pode entrar em contato com o CEP quando assim desejar.

Este protocolo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa - CEP da Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade de Brasília, cujo endereço é Campus Darci Ribeiro, Universidade de Brasília CEP 70.904-970 (Asa Norte), contato telefônico: 3107-1947 e contato eletrônico: cepfs@unb.br o horário de funcionamento é das 10 às 17 horas de segunda a sexta-feira.

Assinatura do Participante da Pesquisa ou de seu Representante Legal

Assinatura do Pesquisador Responsável

APÊNDICE 02**PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO DA
UNIVERSIDADE DE BRASÍLIA**

Professor: Natan Monsores
Discentes: Juliana Panisset e
Alisson Vince

QUESTIONÁRIO EPIDEMIOLÓGICO

1. Nome Completo: _____
2. Endereço da Residência: _____
3. Cidade: _____
4. Estado: _____
5. Telefone: (____) _____
6. Sexo: () M () F
7. Data de Nascimento: ____/____/____.
8. Idade: _____ anos
9. Gênero: _____
10. Estado Civil: _____
11. Etnia (Raça/cor): _____
12. Grau de Escolaridade: _____
13. Data do diagnóstico de Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA): _____
14. Quanto tempo demorou para obter o primeiro diagnóstico (por favor, responda em meses): _____ meses.
15. Qual foi o profissional quem realizou o diagnóstico de ELA (médico, enfermeiro, fisioterapeuta, fonoaudiólogo ...)? ou seja, qual foi o primeiro profissional que disse “você pode ter esclerose lateral amiotrófica”?
16. Quais foram os seus primeiros sintomas da ELA?
17. Você saberia dizer se os primeiros sintomas foram relacionados ao neurônio motor Superior (dificuldades na fala, de engolir ...) ou inferior (dificuldades em andar...)?
18. Você já se submeteu a algum tipo de tratamento experimental? Qual?
19. Você faz acompanhamento com algum médico?
20. O médico responsável:
 - () é do Sistema único de Saúde?
 - () é de algum seguro de saúde (plano de saúde)?
 - () Atende apenas por consulta particular
 - () Tive que acionar a justiça para conseguir o(s)

21. Realiza algum tipo de tratamento farmacológico (faz uso de algum medicamento) direcionado à ELA?
22. Qual(is) medicamento(s) você utiliza no tratamento da ELA?
23. Como consegue o medicamento do tratamento de ELA?
- Consigo através do Sistema único de Saúde
 - Consigo Através de algum seguro de saúde (plano de saúde)
 - Compro na Farmácia
 - Tive que acionar a justiça para conseguir o(s) medicamento(s)
24. Você já fez uso ou faz uso de algum medicamento experimental?
25. Qual(is) medicamento(s) seria(ao) este(s)?
26. Você faz fisioterapia?
27. Como consegue o tratamento fisioterapêutico para ELA?
- Consigo através do Sistema único de Saúde
 - Consigo Através de algum seguro de saúde (plano de saúde)
 - Tive que acionar a justiça para conseguir o(s) medicamento(s)
 - Pago o tratamento particular
28. O tratamento fisioterapêutico é realizado:
- Na clínica
 - No ambulatório
 - domiciliar - o fisioterapeuta atende na minha casa
29. Eu ando
- sem auxílio
 - com auxílio de bengala
 - com auxílio de muleta(s)
 - com auxílio de andador
 - com auxílio de cadeira de rodas
 - com auxílio de cadeira de rodas – motorizada
 - não deambulo mais (fico apenas na cama)
30. Faz uso de alguma tecnologia assistiva?
31. Já fez algum procedimento cirúrgico relacionado à ELA?
32. Qual foi o procedimento?
33. O Sr(a) possui parceria com alguma associação para pacientes com diagnóstico de ELA?
34. O Sr(a) realiza “troca de experiências” com outros pacientes portadores da mesma doença?