

UNIVERSIDADE DE LISBOA

FACULDADE DE MEDICINA DE LISBOA



**NECESSIDADES DOS DOENTES PORTADORES DE ESCLEROSE LATERAL
AMIOTRÓFICA E SEU CUIDADOR PRINCIPAL. SUA INFLUÊNCIA NA
QUALIDADE DE VIDA.**

ANNA CAROLINE MARQUES DOS ANJOS BRAGA

MESTRADO EM CUIDADOS PALIATIVOS

2009

A impressão desta dissertação foi aprovada pela Comissão Coordenadora do Conselho Científico da Faculdade de Medicina de Lisboa em reunião de 13 de Abril de 2010.

Dissertação orientada pela Prof^a.Dr^a. Anabela Leuschner Fernandes Cardoso Pinto Noronha Sanches e co-orientada pelo Prof.Dr.Mamede de Carvalho.

Todas as afirmações efectuadas no presente documento são da exclusiva responsabilidade do seu autor, não cabendo qualquer responsabilidade à Faculdade de Medicina de Lisboa pelos conteúdos nele apresentados.

*Da Incapacidade de deixar o Bem;
Do zelo excessivo pelo novo e o desprezo pelo que é velho;
De colocar o conhecimento antes da sabedoria, a ciência
antes da arte, e a erudição antes do bom senso;
De tratar os pacientes como casos, de fazer a cura mais
dolorosa que a tolerância a ela,
Bom Deus, livrai-nos.
Sir Robert Hutchinson
(BMJ, 1953)*

Agradecimentos

Primeiramente gostaria de agradecer a Deus pelo dom da curiosidade e teimosia tão presentes na minha pessoa desde muito cedo. Não poderia deixar de citar o incondicional apoio do meu marido *João Miguel* e da minha filha *Ana Luísa*, por tantos momentos em que tive de prescindir de suas companhias para levar adiante este projecto. Gostaria, também, de agradecer a oportunidade de ter tido excelentes orientadores, o meu muito obrigado aos Professores Doutores *Anabela Pinto* e *Mamede de Carvalho*. Os meus sinceros agradecimentos ao Prof.Dr.João Winck e a sua equipa do Serviço de Pneumologia do Hospital São João do Porto e ao do Dr. Joaquim Moita do Serviço de Penumologia do Hospital dos Covões, em Coimbra, pela imprescindível colaboração na realização deste estudo. E, finalmente, porém não menos importante, tenho que expressar o meu mais profundo agradecimento a todos aqueles que permitiram a realização deste trabalho e que me ensinaram muito mais sobre a doença Esclerose Lateral Amiotrófica do que qualquer livro ou artigo científico: os doentes que participaram neste projecto e as suas famílias que abriram as portas de suas vidas e permitiram-me partilhar vivências e experiências de vida únicos. Verdadeiros exemplos de coragem ...

Aos colegas de trabalho, companheiros do Curso de Mestrado, aos funcionários da Biblioteca da Faculdade de Medicina de Lisboa; os quais também colaboraram neste estudo através das palavras de incentivo e encorajamento... A todos vocês o meu muito obrigada!

ÍNDICE

Agradecimentos.....	5
Lista de Tabelas.....	7
Lista de Gráficos.....	8
Lista de Figuras e Legendas.....	9
Resumo/Abstract.....	10
1. Introdução.....	15
2. Breve Historial sobre Cuidados Paliativos.....	19
3. Revisão Sumária sobre Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA)	26
4. Fisioterapia e Cuidados Paliativos na ELA	50
5. Avaliação de Necessidades em Cuidados Paliativos	63
6. Metodologia	67
7. Resultados.....	78
8. Discussão.....	88
9. Conclusões.....	94
Referências bibliográficas	96
Anexos	114

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 – Critérios de Diagnóstico da ELA

Tabela 2 – Diagnóstico da ELA: Investigações recomendadas

Tabela 3 – Critérios El Escorial Revisto 1998

Tabela 4 – Diagnóstico Diferencial da ELA

Tabela 5 – Variáveis de Caracterização da Amostra

Tabela 5.1 – Variáveis de Caracterização da Amostra II

Tabela 5.2 – Variáveis de caracterização da Amostra II - ALSFRS

Tabela 6 – Utilização de serviços

Tabela 6.1 – Utilização de equipamento especializado

Tabela 7 – Categoria de Ajudas técnicas

Tabela 8 – Aquisição de Ajudas técnicas

Lista de GRÁFICOS

Gráfico 1. Consulta de Doença Neuromuscular especializada

Gráfico 2. Consulta de Neurologia

Gráfico 3. Consulta de Fisiatria

Gráfico 4. Consulta de Outras Especialidades

Gráfico 5. ALSFRS – Lisboa

Gráfico 6. ALSFRS – Porto/Coimbra

LISTA DE FIGURAS E LEGENDAS

Figura 1. Via Cortico Espinhal

Legendas:

- ELA: Esclerose Lateral Amiotrófica
- WFN: World Federation of Neurology
- EMG: Electromiografia
- OMS: Organização Mundial de Saúde
- SNC: Sistema Nervoso Central
- QV: Qualidade de Vida
- ALSFRS: Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rate Scale
- QoL: Quality of Life
- SNS: Serviço Nacional de Saúde
- MND: Motor Neuron Disease

RESUMO

A gestão da doença, direccionando recursos de uma forma organizada é o objectivo de uma melhor prestação de cuidados aos pacientes com ELA e seus cuidadores. Uma abordagem optimizada e a prevenção de problemas futuros na ELA é o valor acrescentado do acompanhamento por uma equipa especializada e interdisciplinar. Este estudo visa analisar o acompanhamento de pacientes com ELA em diferentes regiões do país e seu impacto sobre a qualidade de vida (QV) desses pacientes. Foram realizadas entrevistas semi-estruturadas com 40 pacientes distribuídos em dois subgrupos pelos centros onde os pacientes são seguidos (20 doentes em Lisboa e em 20 doentes no Porto / Coimbra), a qual forneceu dados demográficos e perfil sócio-familiar, e identificou quais profissionais estiveram envolvidos no acompanhamento destes pacientes. Os profissionais foram divididos em equipas profissionais, tais como o Serviço de Saúde, que incluiu a equipe de enfermagem (para Enfermagem Especializada e Enfermagem Privada), a equipe médica (Neurologista, Fisiatra, Clínico Geral, outras especialidades), Equipe Técnica (Fisioterapeuta, Terapeuta Ocupacional, Terapeuta da Fala, Dietista), e Serviço Social (Assistente Social, Ajudante de Lar e Apoio Domiciliário) e Associações de Doentes. A QV foi avaliada por EuroQol-5D. Foram encontradas diferenças significativas na equipe de enfermagem: presença de enfermagem especializada ($p=0,009$), e acompanhamento por outras especialidades médicas ($p=0,037$) no grupo Porto / Coimbra e no estado funcional (ALSFRS – $p=0,029$). O principal objectivo da intervenção multidisciplinar é a manutenção da QV e da funcionalidade, e certificar-se de que há uma adequada intervenção nas necessidades dos pacientes e seus

cuidadores. O acompanhamento destes pacientes é necessário tanto a nível local como nacional, a fim de estabelecer as prioridades no âmbito da prestação de cuidados.

O estudo realizado demonstrou que apesar das diferenças existentes regionalmente, foi possível detectar factores externos comuns aos dois grupos que influenciaram, nesta população, a Qualidade de Vida; que são eles: o género do doente, o nível de instrução, a capacidade funcional e a quantidade de Ajudas Técnicas.

Palavras-chave: Qualidade de Vida, Equipa Multidisciplinar, Cuidados Paliativos

ABSTRACT

The disease's management, directing resources to an organized way is the goal of providing better care to patients with ALS and their caregivers. An optimal management and prevention of future problems in ALS is the added value of monitoring by a specialized and interdisciplinary team. This study aims to identify which professionals are involved in monitoring of patients with ALS in different regions of the country and its impact on quality of life (QoL) of these patients. The questionnaires were conducted through semi-structured interviews with 40 patients divided into two subgroups by the center where the patients were followed (20 patients in Lisbon and 20 patients in Porto / Coimbra), which provided demographic data and profile and socio-familial identify which professionals were involved in monitoring these patients. The professionals were divided into professional teams such as the Health Service, including the nursing staff (for Nursing and Nursing for Private), the medical team (Neurologist, Physiotherapy, General Practice, others), Technical Team (Physiotherapist, Occupational Therapist, Speech Therapist, Dietitian), and Social Services (Social Worker, Home Work and Home Care) and patients associations. The QoL was evaluated by EuroQol-5D. Significant differences were found in nursing staff: presence of specialized nurses ($p = 0,009$) and accompanied by other medical specialties ($p = 0,037$) in the Porto / Coimbra, and functional status (ALSFRS - $p = 0,029$). The main purpose of the multidisciplinary intervention is to maintain the QoL and functionality, and make sure there is an appropriate approach to the needs of patients and their caregivers. The follow up of these patients both the local and national level

to establish priorities in the provision of care. The study showed that despite the differences regionally, we found external factors common to both groups that have, in this population, influence on the quality of life, which they are: gender of patient, education level, functionality and the amount of Technical Aids.

Key words: Quality of Life, Multidisciplinary team, Palliative Care.

**NECESSIDADES DOS DOENTES PORTADORES DE ESCLEROSE LATERAL
AMIOTRÓFICA E SEU CUIDADOR PRINCIPAL.SUA INFLUÊNCIA NA QUALIDADE
DE VIDA.**

Capítulo 1: Introdução

O interesse em abordar a Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) no contexto dos cuidados paliativos advém da minha vivência profissional com pacientes com ELA e seus familiares no Serviço de Medicina Física e Reabilitação do Centro Hospitalar Lisboa Norte – Hospital de Santa Maria. Constatei que a ELA, apesar de ser uma doença devastadora não tem recebido uma abordagem diferenciada e envolvendo todas as necessidades destes doentes e de seus cuidadores. Reconhecendo esta lacuna resolvi contribuir na promoção de uma abordagem diferenciada e multidisciplinar a esta população de doentes e cuidadores, tal como definido nos moldes preconizados pela *European Association of Palliative Care*. Encontrei apoio em dois médicos que se têm dedicado a esta doença: a Prof.Doutora Anabela Pinto e o Prof. Doutor Mamede de Carvalho. Aqui reconheço a sua ajuda para este projecto.

Como Fisioterapeuta tenho acompanhado, na minha prática profissional, a dura realidade vivida pelos pacientes e seus familiares, desde o momento que iniciam a reabilitação até à morte. Durante este período de acompanhamento, convivemos com os problemas, desafios e desabafos dos pacientes e familiares que, em geral, desconhecem todas as possibilidades de aliviar o sofrimento físico ou psicológico.

Com base nesta vivência e com o intuito de contribuir para ajudar as dificuldades destes doentes e suas famílias decidi fazer um estudo que avaliasse os problemas desta população de doentes e cuidadores, de forma a melhorar a abordagem dos cuidados prestados.

A Organização Mundial de Saúde define Cuidados Paliativos como uma disciplina médica que objectiva melhorar a qualidade de vida do conjunto paciente/família que se depara com uma doença incurável e potencialmente fatal ⁹⁶.

Quanto a definição de doença terminal, é necessário – além da ausência de cura – que a doença seja avançada e também progressiva, no sentido que, com ou sem tratamento efectivo, progrida ¹⁵⁰.

Muitos são os autores que já dissertaram sobre a composição de uma equipa de Cuidados Paliativos, e vários são os estudos que descrevem a composição da equipa em função do grau de necessidades da população alvo e da tipologia de serviço onde a Equipa está inserida. O papel do Fisioterapeuta já se encontra bem delineado e fundamentado na literatura. É sabido que a abordagem dos Cuidados Paliativos passa não só pelo controlo sintomático e medidas de conforto nos últimos momentos de vida, mas também recai sobre a prevenção de problemas previsíveis e planeamento sobre a gestão da doença. O que nos leva a realizar constantemente, mediante a evolução da doença, um *check-list* sobre as possíveis necessidades daquele doente/cuidador que estamos a acompanhar.

A ELA é a mais frequente das doenças do neurónio motor, também conhecida nos Estados Unidos da América por doença de Lou Gherig, em homenagem ao famoso jogador de basebol precocemente atingido pela doença, e por doença de Charcot em França. Foi primeiramente descrita na literatura científica por Jean-Marie Charcot, neurologista francês em 1869. É uma doença que afecta de forma assimétrica os músculos dos membros, do tronco e dos pares cranianos, com sinais piramidais, atrofia, perda de força, fasciculações e fadiga, por norma

sem alterações de outras vias do SNC, nomeadamente da sensibilidade, das funções nervosas superiores, da coordenação ou dos esfíncteres ¹²².

A duração média da doença estima-se em três anos e o seu acompanhamento exige um enorme esforço dos pacientes, das famílias, dos cuidadores e dos profissionais de saúde ¹¹⁶. É uma das mais devastadoras doenças em Neurologia do adulto.

Os pacientes sofrem uma incapacidade progressiva, devido a degeneração dos neurónios motores localizados no córtex, no tronco cerebral e na medula espinhal; com preservação da consciência. A morte geralmente ocorre 3-5 anos após o início dos sintomas, quase sempre devido a problemas respiratórios ¹²².

Actualmente a única droga capaz de modificar a história natural da doença é o Riluzol, que estatisticamente prolonga a vida em 2 a 3 meses segundo uma revisão sistemática realizada pela *Cochrane Database of Systematic Reviews* em 2007⁹⁸. No entanto, estudos populacionais apontam para uma maior sobrevida em doentes tratados precocemente ¹⁰⁹. Os cuidados paliativos são fundamentais no acompanhamento de doentes com ELA ⁴⁶. Estes cuidados devem-se iniciar, idealmente, no momento do diagnóstico e manter-se ao longo de todo o processo da doença, pois são essenciais para uma melhor gestão da doença nos estádios finais.

Os Cuidados Paliativos implicam numa visão holística, que considera não somente a dimensão física, mas também as preocupações psicológicas, sociais e espirituais dos pacientes. Para estes casos o problema não é somente de diagnóstico e de prognóstico, mas é necessário que o profissional e o paciente revejam e estabeleçam suas próprias definições de vida e morte.

O grande objectivo é concentrar-se no paciente e na questão de que sua família pode ser envolvida no processo de cuidado como parte activa. Esta ideia se traduz através de acções que visam também à melhoria da qualidade de vida do cuidador-familiar, por meio de intervenções efectivas e organizadas para tal.

Após passar por este primeiro passo fundamental, poderemos avançar para o desenvolvimento de estratégias de gestão da doença, alocando recursos de forma direccionada e mais organizada de modo a obter uma melhor prestação de cuidados aos pacientes com ELA e seus familiares.

Considerando a pesquisa bibliográfica realizada sobre o tema “ cuidados paliativos na ELA” onde se verifica que não existem publicações relativas à prestação de cuidados paliativos na ELA em Portugal, o presente estudo tem como finalidade identificar a realidade actual vivida pela população estudada no que se relaciona aos cuidados prestados em diferentes regiões do País, às necessidades destes doentes e seus cuidadores e a influência destas necessidades na sua qualidade de vida.

Este estudo está dividido em vários capítulos onde serão abordados os seguintes temas: contextualização e abordagem dos Cuidados Paliativos, uma breve revisão sobre a Esclerose Lateral Amiotrófica, o papel da Fisioterapia no acompanhamento de pacientes com ELA, a importância da avaliação das necessidades no contexto dos cuidados paliativos e, finalmente a realidade actual vivida pela população estudada no que se relaciona aos cuidados prestados em diferentes regiões do País, a sua relação com a qualidade de vida dos doentes de ELA.

Capítulo 2: Breve Historial sobre Cuidados Paliativos

O uso mais remoto da palavra “Hospice” unicamente para cuidar de doentes moribundos foi feito pela Mne. Jeane Garnier em Lyon, em 1842, que fundou vários destes *Hospices* ou *Calvaries*. Estes não apresentavam nenhuma ligação com *Irish Sisters of Charity*, que fundaram o *Our Lady’s Hospice* em Dublin em 1879 e *St. Joseph’s Hospice*, em East London, em 1905, para os doentes incuráveis e moribundos; porém o *Calvary Hospital* em New York (1889) inspirou-se nestes modelos. Três lares protestantes foram abertos em Londres, ao mesmo tempo que o *St. Joseph’s* recebia os pacientes. Eram eles o *Friendensheim Home of Rest* (mais tarde chamado *St Columba’s Hospital*) em 1885, *The Hostel of God* (mais tarde *Trinity Hospice*) em 1891, e *St Luke’s Home for the Dying Poor* em 1893. Vários pequenos Lares católicos, protestantes e judaicos foram fundados sob nomes diferentes, no virar dos séculos XIX e XX, nos E.U.A. e na Austrália⁸⁸.

Em 1967, Cicely Sanders fundou o St Christopher’s Hospice no Sul de Londres como o primeiro Hospice moderno em Inglaterra, combinando cuidados clínicos, educação e pesquisa. Com formação em Enfermagem, Serviço Social e Medicina, o trabalho da Dr^a Sanders foi amplamente reconhecido como um modelo de inspiração pelo que, após 1967, tornou-se um movimento Hospice dos cuidados paliativos e foi reconhecido mundialmente. Dez anos depois, outros serviços começaram a aparecer em outros locais do Oeste da Europa: na Suécia (1967), Itália (1980), Alemanha (1983), Espanha (1984), Bélgica (1985) e Holanda (1991). Nos antigos países comunistas da Europa Oriental e Ásia Central, havia pouco desenvolvimento em cuidados

paliativos durante os anos de domínio soviético. Um serviço de *Hospice* voluntário começou em Cracóvia, Polónia, em 1976. Lakhta Hospice foi aberto em St. Petersburgo, Rússia, em 1990 e um serviço iniciou em Budapeste, Hungria, no ano seguinte. Após o que, outras iniciativas foram surgindo noutros locais: 1992 - Bulgária, Roménia, República Checa e Eslovénia; 1993 - Albânia, Quirguistão e Lituânia; 1994 - Belarus e Croácia; 1996 – Ucrânia; 1997 - Estónia e Letónia; 1998 - Azerbaijão, Bósnia, Macedónia e Moldávia; 1999 – Arménia, Eslováquia; 2000 – Sérvia; 2001 – Geórgia³⁰.

Actualmente os Cuidados Paliativos apresentam-se com os seus conceitos difundidos nas várias partes do mundo, porém o que não quer dizer que sejam correctamente interpretados e aplicados. Ocorrem muitas divergências sobre a população alvo e sobre quando iniciar os cuidados paliativos.

Em Portugal, desde 2006 existe o Decreto-Lei 101/2006 (06 de Junho de 2006) o qual legisla sobre o funcionamento e orientações a seguir pelo Sistema Nacional de Saúde e também nos Serviços Privados de Assistência a Saúde com relação a prestação dos Cuidados Continuados nos quais estão inseridos os Cuidados Paliativos. Segundo o Decreto-Lei 101/2006 a população alvo em Portugal a qual deverá ter assistência pelos cuidados paliativos são “doentes em situação de sofrimento decorrente de doença severa e ou incurável em fase avançada e rapidamente progressiva, com o principal objectivo de promover o seu bem-estar e qualidade de vida”; de acordo com o Plano Nacional de Cuidados Paliativos também estão englobados os pacientes que apresentem os seguintes critérios:

a) Não têm perspectiva de tratamento curativo;

- b) Têm rápida progressão da doença e com expectativa de vida limitada;
- c) Têm intenso sofrimento;
- d) Têm problemas e necessidades de difícil resolução que exigem apoio específico, organizado e interdisciplinar.

Na maioria das vezes por desconhecimento sobre o que são cuidados paliativos ou qual a sua forma de actuação, muitas famílias e seus doentes não recebem a devida assistência de forma holística. É necessário esclarecer não somente às famílias, mas também os profissionais de saúde envolvidos no acompanhamento destes pacientes.

Segundo o Plano Nacional dos Cuidados Paliativos, regulamentado por despacho ministerial em 15 de Junho de 2004, os Cuidados Paliativos em Portugal estão divididos por níveis de diferenciação:

Cuidados Paliativos de Nível I:

Estruturam-se através de equipas móveis que não dispõem de estrutura de internamento próprio mas de espaço físico para sediar a sua actividade. Prestam apoio nas situações de maior complexidade e são multidisciplinares. Compostas no mínimo, por médico, enfermeiros, assistente social e secretária. Pode contar com apoio espiritual estruturado e apoio de voluntários. Apresentam também as seguintes características:

- São prestados por equipas com formação diferenciada em cuidados paliativos.
- Podem ser prestados quer em regime de internamento, quer em regime domiciliário.
- Podem ser limitados à função de aconselhamento diferenciado.

Cuidados Paliativos de Nível II:

São prestados em unidades de internamento próprio ou no domicílio, por equipas multidisciplinares e diferenciadas que prestam directamente os cuidados paliativos e que garantem disponibilidade e apoio durante 24 horas. As equipas multidisciplinares possuem formação diferenciada em cuidados paliativos e que, para além de médicos e enfermeiros, incluem técnicos indispensáveis à prestação de um apoio global, nomeadamente nas áreas social, psicológica e espiritual.

Tem uma dotação média entre 10 a 15 camas e cada equipa domiciliária tem a seu cargo entre 10 – 15 doentes. A equipa formada é multidisciplinar incluindo, pelo menos:

- Médicos, enfermeiros e auxiliares de acção médica que assegurem a visita diária e assistência efectiva durante todos os dias da semana, incluindo urgências durante a noite;
- Enfermeiros que assegurem, em regime de internamento, a sua permanência efectiva durante as 24 horas;
- Auxiliares de acção médica que assegurem, em regime de internamento, a sua permanência efectiva durante as 24 horas;
- Apoio psicológico que assegure a visita diária dos doentes e o apoio às famílias e aos profissionais;
- Fisioterapeuta que assegure os planos terapêuticos individuais;
- Técnico de serviço social;
- Apoio espiritual estruturado;

- Secretariado;
- Gestão da unidade;
- Coordenação técnica da unidade.

Cuidados Paliativos de Nível III:

Estão dotadas de recursos que permitam o desenvolvimento das actividades de formação e de investigação e têm particular papel e responsabilidade na formação dos vários profissionais que irão constituir equipas multidisciplinares de cuidados paliativos. Reúnem as condições e capacidades próprias dos Cuidados Paliativos de Nível II acrescidas das seguintes características:

- a) Desenvolvem programas estruturados e regulares de formação especializada em cuidados paliativos;
- b) Desenvolvem actividade regular de investigação em cuidados paliativos;
- c) Possuem equipas multidisciplinares alargadas, com capacidade para responder a situações de elevada exigência e complexidade em matéria de cuidados paliativos, assumindo-se como unidades de referência.

A abordagem dos cuidados paliativos recai sobre doentes que se encontrem em situações como as insuficiências avançadas de órgãos (cardíaca, renal, hepática, respiratória), a SIDA em estágio terminal, as doenças neurológicas degenerativas, as demências na sua fase final, a fibrose quística, doenças oncológicas e tantas outras que sejam alvo de cuidados centrados nas suas necessidades e não no seu diagnóstico e prognóstico ¹⁴⁹.

Não se deve esquecer que o cuidar no contexto de uma doença fatal, progressiva, incapacitante promove dentro da estrutura familiar situações de grande complexidade e que necessitam ser avaliadas sobre os diferentes aspectos físico, psíquico, social e espiritual. É relevante determinarmos o conjunto de necessidades que serão impostas à estrutura familiar em decorrência da existência de tais situações.

Alguns estudos relatam que a busca da qualidade de vida do paciente tem sido reiterada como uma das pedras angulares dos cuidados paliativos, havendo um número significativo e crescente de pesquisas sobre o que seria qualidade de vida em cuidados no fim da vida, e sobre quais seriam seus possíveis indicadores, especialmente para o paciente e seu cuidador ^{42,67,136}. Esta é uma questão crucial, pois estudos mostram que a preferência dos doentes, com doença terminal, em relação ao tratamento é pouco considerada pelos médicos, e que há problemas de comunicação destes com seus doentes, assim como também há pouca atenção e pouco cuidado oferecido pelos médicos a seus doentes e familiares neste período ^{29,64}.

Embora seja difícil de definir os termos “sobrecarga” e “stress no cuidador”, estes são usados para descrever o que ocorre quando a saúde física ou emocional dos cuidadores está comprometida ou quando as exigências de cuidados superam os recursos disponíveis ⁴⁹. “Stress” e sobrecarga, juntamente com a depressão, são comuns em cuidadores familiares e, se não tratados, podem resultar em danos para a saúde física e mental ⁵⁰. Os membros mais próximos da família servem como cuidadores informais na maioria das vezes, porém, outras pessoas que compartilham um importante vínculo com o paciente também pode desempenhar o papel de cuidador ¹³⁴.

A complexidade dos papéis de cuidador muitas vezes é variável e difícil de definir. Ao cuidador deve ser prestado um suporte multidimensional que ultrapassa os aspectos físicos, psicológicos, espirituais e emocional. Num esforço para apreciar plenamente as sobrecargas associadas com o cuidador, é importante explorar outros termos associados com o cuidar. O “stress do cuidador”, um termo envolvente, ocorre quando o cuidador percebe a dificuldade em desenvolver papéis ou sente-se esmagado pelas suas tarefas⁷. Outros termos, como *carga objectiva*, descreve eventos ou actividades associadas com o papel de cuidador. Estas actividades incluem a prestação de cuidados no dia-a-dia, ou a gestão desafiadora das mudanças comportamentais no paciente. Em contrapartida, a *carga subjectiva* do cuidador é geralmente menos visível e descreve reacções emocionais do cuidador ao acto de cuidar, tais como a preocupação, ansiedade, frustração, ou fadiga¹²⁰.

A sobrecarga física e emocional do cuidador também é uma questão que deve ser abordada e os meios para aliviá-la devem fazer parte da gestão da situação acompanhada por equipa multidisciplinar de cuidados paliativos.

O próximo capítulo é dedicado a uma breve revisão sobre ELA, com o objectivo de enquadrar esta doença e fundamentar a sua inclusão no contexto de Cuidados Paliativos.

Capítulo 3: Revisão Sumária sobre a Esclerose Lateral Amiotrófica

Neste capítulo serão descritos temas que permitirão uma visão mais abrangente sobre a Esclerose Lateral Amiotrófica. São eles:

3.1 Nota Histórica

3.2 Neuroanatomia

3.3 Etiopatogênese

3.4 Factores de Risco

3.5 Epidemiologia

3.6 Diagnóstico

3.7 Manifestações Clínicas

3.8 Tratamento

3.1 Nota Histórica: A descoberta das Doenças Neuromusculares:

O famoso neurologista francês Duchenne foi o primeiro a descrever doenças do neurónio motor não infecciosas, esporádicas ou hereditárias, a partir da metade do século XIX⁵³.

Guillaume Benjamin Amand Duchenne foi mentor de outro grande génio da Medicina – Jean-Martin Charcot, que graças ao seu método de dedução anatomoclínica e registo fotográfico utilizado nos seus pacientes contribuiu de forma indelével para o desenvolvimento da Neurologia.

Jean-Martin Charcot foi uma criança solitária com talentos artísticos e uma atípica atenção aos detalhes visuais, qualidades que mais tarde provaram ser valiosas nas suas investigações neurológicas. Foi admitido para a Escola de Medicina na Universidade de Paris, concluindo-a em 1853. Em 1857, Charcot foi colocado como Professor de Medicina e rapidamente tornou-se chefe dos Serviços Médicos no Hospital Salpêtrière, onde permaneceu pelo resto de sua carreira. Em 1872, foi eleito professor de anatomia patológica na Universidade de Paris, e em 1882 assumiu a recém criada disciplina de Neurologia.

3.1.1 Esclerose Lateral Amiotrófica: De Charcot ao século XX:

A primeira página desta história foi escrita em 1865 por Charcot num estudo de caso de uma mulher histérica com uma “permanente” contractura dos membros⁷². Um exame *postmortem* demonstrou esclerose fascicular do feixe lateral da medula. Esta foi a primeira descrição do envolvimento do feixe lateral da medula e foi a primeira tentativa de associar um sintoma clínico,

a contractura, com esta lesão. A década seguinte foi cenário de vigorosos debates os quais conduziram ao reconhecimento dos neurónios motores como alvo da paralisia muscular atrofiante – “*paralyisie musculaire atrophiant*”³¹ – e definiram três conceitos nosológicos: atrofia muscular progressiva, Esclerose Lateral Primária e Esclerose Lateral Amiotrófica (Doença de Charcot).

Os três principais critérios selecionados por Charcot para caracterizar a ELA foram a fraqueza motora de progressão rápida, sem uma clara relação com a atrofia; uma permanente “contractura”; o desencadear de dor muscular espontânea devido a tracção ou pressão⁷¹. Ele reconheceu um padrão típico: a doença surgia na mão, com proeminente contractura nas pernas e, geralmente com envolvimento bulbar. Charcot estabeleceu uma relação entre neurónios motores e atrofia muscular, e entre o tracto lateral da medula e a contractura.

Actualmente, passados mais de 100 anos desde a primeira descrição da ELA por Charcot, quando pedimos para definir esta patologia, a maioria dos neurologistas irão responder que a ELA permanece como uma doença por vezes de difícil diagnóstico precoce e sem tratamento eficaz⁹⁷.

A ELA não despertava a atenção do público em geral até que Lou Gehrig, o grande “Iron Horse” – jogador de basebol do New York Yankees (EUA) – desenvolveu-a em 1930. Gehrig era um atleta com uma construção muscular invulgar⁵³.

A ELA forçou Gehrig a se retirar do Basebol a partir de 1939, encerrando a sua memorável marca de 2.130 jogos realizados. A sua esposa tornou-se seu motorista, enfermeira, nutricionista e constante companhia. Ela exercitava-o, segurava a sua mão quando ele precisava

assinar o seu nome, e ajudava-o diariamente a tomar as suas injeções de vitamina E, que naquele tempo era a única intervenção possível conhecida para ELA.

Em 1941 Lou Gehrig perdeu a sua batalha para a ELA. Eleanor Gehrig tornou-se mais tarde uma activista na luta contra a ELA, posteriormente atraindo a atenção do público para a doença. Em 1950 a Sr^a.Gehrig convenceu uma então recente organização chamada *Muscular Dystrophy Association* (MDA) a incluir a ELA nos estatutos da sua missão de combater as doenças neuromusculares. Na altura o principal interesse da Associação prendia-se com a distrofia muscular de Duchene, mas com o apelo de Eleanor Gehrig a MDA veio a tornar-se por muitos anos a organização privada líder mundial na pesquisa e nos apoios na ELA.

Eleanor Gehrig faleceu em 1984; entretanto o seu legado na luta em defesa da ELA fez surgir numerosos centros de pesquisa multidisciplinar para ELA espalhados pelos EUA e pelo mundo⁵³. Na Europa existem várias associações que apoiam os cuidados a pacientes e seus familiares na luta diária pela qualidade de vida e na angariação de fundos para incentivar e manter as pesquisas na busca da cura para a ELA. Uma das importantes Associações na Europa é a MDA (Muscular Disease Association) com sede no Reino Unido e que já existe há 29 anos, e conta actualmente com vários centros afiliados espalhados por vários estados da União Europeia e recebe apoio de figuras públicas do meio artístico-cultural e de membros da realeza Britânica¹⁴⁸.

O aparecimento de 1-2 novos casos diagnosticados a cada 100.000 pessoas/ano nos EUA¹³¹, e de 0.4 – 2.5 para cada 100.000 pessoas/ano na Europa¹⁵; associado a um prognóstico

reservado e esperança de vida média entre 2-5 anos a partir do diagnóstico, ao facto da doença manifestar-se na região filogeneticamente mais evoluída do controle motor ⁹⁰, e de não haver até o momento cura; são em conjunto factores que tornam relevante o crescente interesse na investigação desta patologia na comunidade científica.

3.2 Neuroanatomia:

O 1º neurónio motor origina-se no córtex motor, nas áreas pré-motoras, no córtex temporal e córtex parietal, e convergem para formar os tractos corticobulbar e corticoespinal, como esquematizado na Figura 1.

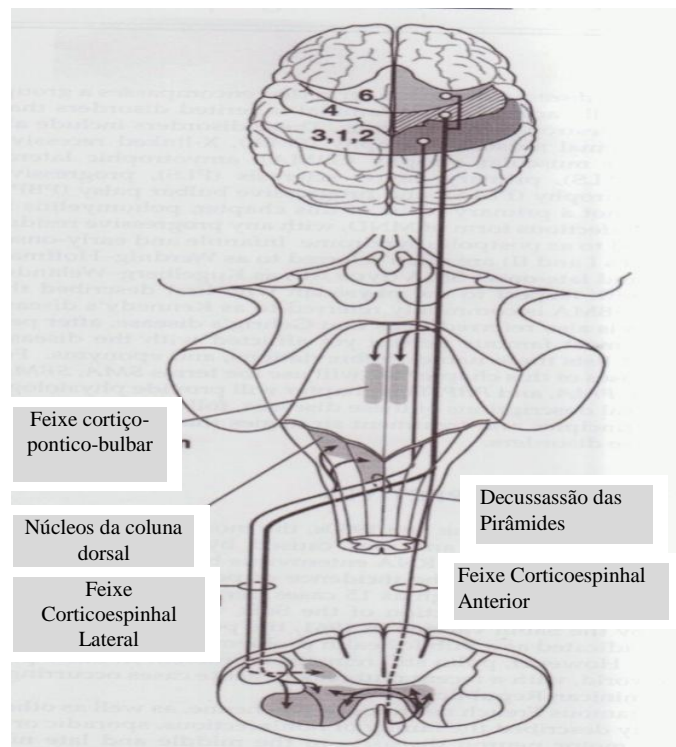


Figura 1. A via cortico-espinal é formada por fibras originadas no córtex motor primário (área 4), córtex pré-motor (área 6) Córtex parietal (áreas 1,2,3) e do córtex temporal ⁵⁹.

As fibras destes tractos fazem sinapse com os neurónios motores do tronco cerebral e do corno anterior da medula espinhal, o denominado 2º neurónio motor, cujos axónios terminam no músculo-esquelético. Há dois tipos primários de 2º neurónio motor, os motoneuronios de maior diâmetro (motoneurónios alpha) que são responsáveis pela contração muscular do músculo-esquelético e os motoneuronios gama que inervam o fuso neuromuscular. Ambos os tipos de motoneuronios contêm grandes axónios de condução rápida, mielinizados.

A mielina, que é produzida pelas células de Schwann, é responsável pela condução saltatória entre os nódulos de Ranvier. A velocidade de condução do nervo motor periférico é de aproximadamente 45-60 m/s.

As células do corno anterior da substância cinzenta da medula são o término dos impulsos corticoespinhais descendentes. O potencial de repouso das células do corno anterior da medula é afectado por múltiplas aferências, os quais aumentam ou diminuem o limiar de excitabilidade.

As células do corno anterior da medula podem ser consideradas como um interruptor que governa todas as actividades subsequentes na unidade motora⁵³. Denomina-se unidade motora ao conjunto formado por um neurónio motor e todas as fibras musculares por ele inervadas. O termo aplica-se apenas aos neurónios motores somáticos, ou seja, à inervação dos músculos estriados esqueléticos. As unidades motoras são as menores unidades funcionais do sistema motor⁸⁹.

Os axónios das células do corno anterior da medula adquirem um tecido conectivo protector (*epineurium*, *perineurium*) e formam o nervo motor periférico. Cada axónio motor ramifica-se em várias fibras responsáveis pela inervação das várias fibras musculares

dependentes da mesma unidade motora. O número de fibras musculares inervadas por uma unidade motora define o grau de controlo muscular. Músculos com funções motoras finas requerem substancialmente mais células do corno anterior por unidade de volume do músculo, em comparação com músculos responsáveis por movimentos menos elaborados. As ramificações do nervo periférico terminam na placa motora da junção neuromuscular. A junção neuromuscular é o ponto onde, através de neurotransmissores, a energia electroquímica é transferida do nervo motor periférico para a fibra muscular⁵³.

3.3 Etiopatogênese:

Estudos em modelos experimentais animais e humanos com a mutação do gene SOD1 indicam que a perda de neurónios motores é precedida de um período de disfunção celular⁵.

3.3.1 O Papel do transporte axonal nas doenças neurodegenerativas:

Os defeitos no transporte axonal são talvez melhor caracterizados por desordens do neurónio motor. Estas desordens incluem a ELA, a neuropatia motora hereditária, a atrofia muscular espinhal e a paraplegia espástica hereditária⁸¹.

A maioria das doenças neurodegenerativas no ser humano, incluindo a Doença de Alzheimer, Doença de Parkinson e a ELA, demonstram uma patologia axonal incluindo acúmulo anormal de proteínas e agregados. Estas patologias evidenciam a lesão axonal como parte do processo patogénico e, em particular a disfunção no transporte de metabolitos através do axónio.

O mecanismo pelo qual o transporte axonal é perturbado é diverso. A interrupção no transporte pode ocorrer através de distúrbios enzimáticos (cinesina e dineína - também

responsáveis pelo transporte axonal)¹⁴⁷, da disfunção no processo de transporte (microtubulos); da interação de metabolitos com outros meios de transporte; e por insuficiência no fornecimento de ATP (mitocondrias). De facto, todos estes eventos podem contribuir para a neurodegeneração^{81,22}. Semelhanças clínicas e neuropatológicas entre a forma esporádica e algumas formas hereditárias de ELA sugerem uma patogênese comum.

A maioria das formas de ELA são esporádicas, aproximadamente 10% dos casos têm história familiar, neste caso quase sempre de transmissão autossômica dominante. Actualmente o vários genes genes têm sido associados a esta doença²², e recentemente foi descrito o 11º gene¹⁴⁷.

3.3.2 Mutação SOD1:

Mutações no gene da Superóxido-Dismutase-1 para o Cu/Zn (SOD1) causam aproximadamente 20% dos casos de ELA familiar. A expressão da mutação na SOD1 em ratos transgênicos induz a doença, a análise destes animais revela que a disfunção no transporte axonal é um evento patogénico precoce^{37, 79, 26, 153}. A natureza precoce desta disfunção fundamenta que o dano no transporte axonal contribui para o processo da doença numa fase primária e não apenas no estágio final. A mutação SOD1 perturba ambos, o transporte axonal rápido e lento^{37, 26, 153}.

3.3.3 Lesão Mitocondrial:

Muitos estudos têm demonstrado que a mutação SOD1 afecta selectivamente as mitocondrias¹⁸.

3.3.4 Sinais inflamatórios:

Respostas inflamatórias tem sido fortemente ligadas a ELA, e a SOD1 mutante pode ela própria ser segregada e activar a micróglia^{14, 112, 140}. Sinais inflamatórios a partir de células vizinhas podem consequentemente causar dano adicional ao transporte axonal³⁶.

3.3.5 Sinais de Excitotoxicidade:

A excitotoxicidade provavelmente contribui para a ELA devido a alterações nas proteínas e metabólitos envolvidos no manuseio do glutamato vistas nos casos esporádicos de ELA¹⁴¹. A patogénese da ELA esporádica é desconhecida, mas várias observações sugerem que o glutamato possa participar na degeneração selectiva dos neurónios motores. Níveis extracelulares de glutamato estão elevados na ELA. As concentrações sinápticas de glutamato são reguladas por transporte de glutamato de alta afinidade, e defeitos neste transporte têm sido observados na ELA¹²⁸.

A excitotoxicidade pode contribuir para o processo patogénico em ambos os casos de ELA familiar e esporádico. Estudos têm recentemente mostrado que a acção excitotóxica do glutamato danifica o transporte axonal^{60,3}.

3.4 Factores de Risco:

Os factores de risco considerados inquestionáveis para a ELA são a idade, o sexo e a genética. Acredita-se que a ELA esporádica seja uma doença multifactorial, provavelmente

produzida por múltiplos genes que interagem com factores ambientais, com as suas complexas causas ainda indeterminadas¹³⁸.

Segundo o estudo GENEVA¹³¹, realizado nos EUA, um número de prováveis factores de risco ambientais para ELA esporádica tem sido examinado, a maioria deles com achados inconsistentes nos estudos realizados. Alguns dos mais consistentes relataram associações incluindo exposição a pesticidas e trabalho agrícola, exposição ao chumbo e possivelmente outros metais pesados, tabaco e a actividade física intensa incluindo futebol profissional. A importância dos factores de risco ambientais sugere um potencial envolvimento de genes no metabolismo xenobiotico.

3.4.1 Exercício:

Muitos estudos têm sido desenvolvidos sobre o risco ocupacional na ELA. Duas ocupações têm sido associadas com o risco de desenvolver ELA: jogadores de futebol profissional e militares^{16, 15}. A maior actividade física ou o desgaste em situações especiais como nos casos de Guerra do Golfo poderia colocar-se mais como um factor precipitante que causal⁵⁴.

Veldink em 2005 realizou um estudo para avaliar se a actividade física ocupacional e a actividade física de lazer estava associado com o risco aumentado de desenvolver ELA esporádica e determinar a associação entre a actividade física e a duração ou idade de aparecimento da doença. Foi encontrado que o uso de Tabaco e bebidas alcoólicas estão independentemente associadas com a ELA, e não foi encontrado nenhuma associação significativa com a actividade física ocupacional e de lazer¹⁴².

3.4.2 História Familiar:

Existem alguns estudos que apoiam que a presença de antecedentes familiares de outras doenças degenerativas aumenta o risco de sofrer da doença, portanto colocou-se a hipótese que o risco de ELA, doença de Parkinson e demência ser maior nos familiares de pacientes que tenham sofrido alguma destas doenças^{132, 90, 54}.

3.4.3 Tabaco:

O cigarro contém inúmeras substâncias neurotóxicas e deste modo fumar pode ser um factor de risco para ELA. Em um recente estudo de coorte, o tabagismo foi associado com um risco moderadamente aumentado de óbito em mulheres portadoras de ELA, mas não em homens¹⁵¹.

Diferentes dados na literatura apoiam que o tabaco poderia aumentar o risco de desenvolver a ELA¹, especialmente em mulheres, porém o mesmo não está claro para a população masculina¹⁴⁶. Num estudo de *case-control* sobre o álcool e tabaco¹⁰⁷ não se pôde demonstrar que o álcool está associado a uma maior incidência de ELA, no entanto observou-se que nos indivíduos que haviam sido fumadores tinham um risco duas vezes maior e nos indivíduos que ainda eram fumadores apresentavam um risco superior ao triplo. Os fumadores iniciantes apresentavam um risco mais moderado. O risco de apresentar ELA está significativamente associado a duração do acto de fumar tabaco, assim como ao número de maços consumidos por ano⁵⁴.

3.4.4 Alimentação:

Determinados produtos da dieta têm sido associados a um maior risco de desenvolver ELA. Uma dieta rica em gordura associa-se a um maior risco de desenvolver ELA¹⁰⁶, embora sem significância estatística, enquanto uma dieta composta por fibras supõe redução do risco. O maior consumo de glutamato supõe de forma significativa um acréscimo praticamente triplicado no risco de desenvolver a enfermidade. O consumo de vitaminas ou substâncias antioxidantes não têm demonstrado alterações no risco de ELA⁹.

Um consumo elevado de ácidos gordos poliinsaturados e de vitamina E (que actua de forma sinérgica) supõem uma redução no risco de desenvolver a ELA. A ingestão de flavinóides, licopeno, vitamina C, Vitamina B12, cálcio ou fitoestrógenos não demonstrou modificação no risco¹⁴³.

3.4.5 Idade e Sexo:

A idade é o factor de risco mais importante. A doença ocorre durante a vida adulta, com um pico de incidência entre 50-75 anos de idade. Uma ligeira predominância masculina, numa relação masculino – feminino de 1,5:1, diminuindo com a idade para 1:1 acima dos 70 anos⁶⁹.

3.5. Epidemiologia:

A incidência anual de ELA é de 1 – 2 para cada 100.000 habitantes, com uma taxa de prevalência de 4 – 7 casos para cada 100.000 habitantes. A média de sobrevivência após o

diagnóstico é de 3 anos, um considerável número de pacientes (19-25%) sobrevive após 5 anos e mais 10% estão vivos após 10 anos⁶⁹.

A média de idade de aparecimento dos sintomas é 47 – 52 anos para os casos de ELA familiar e 58 – 63 anos nos casos de ELA esporádica¹¹⁷.

São considerados factores de mau prognóstico: início tardio dos sintomas (acima 60 anos), apresentação bulbar, sexo feminino, o envolvimento respiratório ou a baixa capacidade vital forçada no momento do diagnóstico, a rápida progressão da doença, e o curto intervalo entre o início dos sintomas e o diagnóstico sugerindo um curso mais agressivo da doença¹⁰⁰.

3.6 Diagnóstico:

Em 1988, o grupo de trabalho sobre ELA da *World Federation of Neurology* (WFN) propôs *guidelines* para inclusão de pacientes com ELA em ensaios clínicos²³. Estes critérios têm sido usados para facilitar o diagnóstico de ELA e são usados como base para as definições apresentadas na Tabela 1.

O diagnóstico de ELA requer a presença de: (critérios positivos)
Sinais do 2º neurónio (incluindo EMG em músculos clinicamente não afectados)
Sinais do 1º neurónio
Progressão dos sinais e sintomas
O diagnóstico de ELA requer a ausência de: (diagnóstico por exclusão)
Sinais sensitivos
Distúrbios esfinterianos
Distúrbios visuais
Sinais autonômicos
Disfunção nos gânglios da base
Demência tipo Alzheimer
Síndromas que mimiquem ELA
O diagnóstico de ELA é suportado por:
Fasciculações em uma ou mais regiões
Alterações neurogenicas no EMG
Condução nervosa sensitiva e e motora normais
Ausência de bloqueios de condução nas fibras motoras

Tabela 1. Critérios de Diagnóstico para ELA.
EMG – Eletromiografia, ELA – Esclerose Lateral Amiotrófica²³

A propósito dos recentes desenvolvimentos no campo da genética e biologia molecular da ELA, a World Federation of Neurology organizou outro *workshop* em 1998 para discutir as *guidelines* existentes para o design e execução de ensaios clínicos em ELA e rever os critérios de El Escorial^{97,23}.

Os critérios de diagnóstico do El Escorial têm a sua utilidade restringida para o uso na selecção de doentes para ensaios clínicos ou estudos científicos, não sendo aceitável quando o objectivo for estabelecer o diagnóstico tão cedo quanto possível ¹²⁷. Como não há um marcador biológico da doença, o diagnóstico deve ser baseado nos sintomas, no exame clínico cuidadoso, na investigação electrodiagnóstica, nos exames laboratoriais e de neuroimagem, tal como descrito na Tabela 2 ^{86,121}.

O estudo electrodiagnóstico tem um importante papel para o diagnóstico precoce e na avaliação da ELA. É útil para o diagnóstico diferencial e na avaliação quantitativa da progressão da doença ^{56,34}.

Técnicas quantitativas podem ser aplicadas para medir a reinervação utilizando electromiografia de detecção com electrodo agulha. A metodologia da estimativa do número de unidades motoras pode ser útil na medição da perda de unidades motoras em grupos de pacientes, mas a variabilidade na medida utilizando métodos correntes limita a sua sensibilidade na avaliação de pacientes individuais. Medidas neurofisiológicas convencionais, expressas como um índice multimétrico, pode ser útil em avaliar progressos. O primeiro neurónio motor pode ser avaliado usando protocolos de estimulação magnética transcortical.

Análises ao Sangue	Urina
Sedimentação de Eritrócitos	Chumbo (secreção 24 h)
Proteína C Reactiva	Mercurio
Rastreio hematológico	Manganês
ASAT, ALAT, LDH	Neurofisiologia
Hormonas TSH, FT4, FT3	EMG
Vitaminas B12 and folato	Velocidade de condução nervosa
Electroforese de proteínas séricas	MEP
Imunoelectroforese sérica	Radiologia
Creatinaquinase (CK)	Ressonância Magnética, TAC (cabeça/cervical, torax, lumbar)
Creatinina	Rx Pulmão
Electrólitos (Na ⁺ , K ⁺ , Cl ⁻), Ca ²⁺ , PO ₄ ³⁻)	Biopsia
Glicose	Músculo
Enzima conversora Angiotensina(ACE)	Nervo
Lactato	Medula óssea
Hexoaminidase A e B	CSF
Anticorpos Gangliosideos GM-1	Contagem de células
Anti-Hu, anti-MAG	Citologia
RA, ANA, anti-DNA	Concentração total de proteínas
Sorologia (Borrelia, incluindo HIV)	Glicose, lactato

Tabela 2. Diagnóstico de ELA/DNM: investigações recomendadas

A revisão do diagnóstico é obrigatória no caso de não haver evidência de progressão da doença ou se o paciente desenvolver sintomas atípicos. O diagnóstico da ELA é subdividido, segundo o “*revised el escorial criteria*” em: definitiva, provável, provável suportado por laboratório e possível, conforme descrito na tabela 3 ¹⁰¹.

Subclassificação de ELA:

ELA Definitiva	Sinais do 1º e do 2º neurónio em 3 regiões do corpo
ELA familiar definitiva	Sinais do 1º e do 2º neurónio em 1 região do corpo mais identificação (com suporte laboratorial) da mutação do gene associado com a ELA.
ELA Provável	Sinais do 1º e do 2º neurónio em 2 regiões do corpo (com sinais do 1º neurónio rostrais aos sinais do 2º neurónio)
ELA Provável (suportado por laboratório)	Sinais do 1º e do 2º neurónio em 1 região do corpo mais evidencia electromiográfica de desinervação recente em 2 ou mais regiões.
Possível ELA	Sinais do 1º e do 2º neurónio em 1 região do corpo.

Tabela 3. Critérios El Escorial Revisto – 1998. Legenda: ELA – Esclerose Lateral Amiotrófica.

3.6.1 Diagnóstico Diferencial:

A possibilidade de outras doenças com deficit motor (como por exemplo Miastenia Gravis, neuropatias com bloqueios de condução nervosa, neuropatias motoras, siringomielia cervical) devem ser eliminadas, pois estas doenças podem se assemelhar a ELA nos estadios iniciais.

A Tabela 4 descreve alguns dos possíveis diagnósticos diferenciais ¹⁰¹ que podem ocorrer:

Outras doenças do neurónio motor	Doenças neurológicas hereditárias
<ul style="list-style-type: none">• Atrofia Muscular Progressiva• Paralisia Bulbar Progressiva• Esclerose Lateral Primária	<ul style="list-style-type: none">• Atrofia Muscular Espinobulbar ligada ao cromossoma X (Doença de Kennedy)• Deficiência de Hexosaminidase A• Paraplegia espástica hereditária com amiotrofia• Ataxia espinocerebelosa• Distrofia Oculofaríngea• Adrenomieloneuropatia• Deficiência de maltase ácida
Doenças estruturais	Doenças infecciosas
<ul style="list-style-type: none">• Mielopatia espondilótica cervical• Malformação de Arnold-Chiari• Siringomielia ou siringobulbia• Lesão por radiação no Sistema Nervoso Central• Tumor no SNC	<ul style="list-style-type: none">• HTLV• Mielopatia• Doença de Creutzfeldt-Jakob• Sífilis
Doenças metabólicas e tóxicas	Outras doenças degenerativas do SNC
<ul style="list-style-type: none">• Hipertireoidismo• Hiperparatireoidismo• Intoxicação por metais pesados (chumbo, mercúrio)	<ul style="list-style-type: none">• Degenerescência cortico-basal• Doença dos Corpos de Lewy• Atrofia Múlti- sistémica• Paralisia Supranuclear progressiva• Doença de Parkinson
Doenças inflamatórias e autoimunes	
<ul style="list-style-type: none">• Neuropatia motora multifocal• Polineuropatia desmielinizante inflamatória crónica• Esclerose Múltipla• Miastenia gravis• Miopatia Inflamatória• Miosite com corpos de inclusão• Doença do Neurónio Motor Paraneoplásica	

Tabela 4. Diagnósticos Diferenciais – ELA. Christen L. Shoesmith MJS. Amyotrophic lateral sclerosis. Update for family physicians. Can Fam Physician. 2006;52:1563-9

3.7 Manifestações Clínicas:

A disfunção cognitiva é observada em 20%-50% na realização de testes neuropsicológicos, e 3% – 5% desenvolvem demência, sendo que esta é do tipo Frontotemporal². A maioria dos pacientes que têm ELA diagnosticada com uma disfunção cognitiva é caracterizada como *ALSci* (*Amiotrophic Lateral Scleroses with cognitive impairment*). Numerosos estudos mostram que os deficits primários na *ALSci* ocorrem nos domínios da atenção e concentração, flexibilidade cognitiva, geração de palavras, planeamento e resolução de problemas, raciocínio abstracto, competências visuais e de percepção, fluência e memória⁷⁶.

A parésia progressiva é a queixa inicial mais comum. Remissões e recaídas não são observadas. Notavelmente a dor, queixas sensoriais e disfunção esfíncteriana devem estar ausentes. A fraqueza geralmente apresenta-se unilateralmente num único segmento (bulbar, cervical, torácico e lombossacral) e é mais comumente relatado na porção distal dos membros superiores ou inferiores. Inicialmente a fraqueza progride no segmento afectado.

Com progressão da doença a parésia irá afectar outras regiões do corpo. Um terço dos pacientes podem ter como sintoma inicial disfunção bulbar incluindo disartria e/ou disfagia.

O comprometimento respiratório inicial é o padrão menos comum de apresentação. As queixas associadas com fraqueza respiratória incluem dispneia de esforço ou em repouso, ortopneia, cefaleia matinal, e sonolência. Outras queixas podem incluir caibrãs, fasciculações, e labilidade emocional. Uma significativa perda de peso no início da doença pode ser observada. Sendo geralmente considerado um factor de mau prognóstico⁸⁴.

O diagnóstico de ELA depende da combinação de sinais de compromisso do primeiro e do segundo neurónios, em múltiplos segmentos corporais. Os sinais motores do 2º neurónio incluem fraqueza, atrofia muscular, fasciculações e hiporeflexia. O aparecimento da atrofia e fasciculações é insidioso e pode escapar a percepção do paciente. Os sinais da disfunção dos neurónios motores na região bulbar incluem fraqueza facial, disartria, fraca elevação do palato, e fasciculações na língua. Os movimentos oculares permanecem normais até muito tarde na doença e a ptose é muito rara. As anormalidades respiratórias podem ser manifestadas no uso inapropriado dos músculos acessórios da respiração. Os sinais da disfunção do primeiro neurónio motor podem ser mais difíceis de detectar, especialmente se a fraqueza e a atrofia são pronunciadas. Os sinais incluem lentidão dos movimentos, tonus muscular aumentado e hiperreflexia. A presença de reflexos normais nos membros fracos e atroficos sugere relativa hiperreflexia^{69,84}.

O sinal de Babinski é achado em 30%-50% dos pacientes. Quando presente, é prova inequívoca da lesão do primeiro neurónio. Outros reflexos patológicos incluem o Sinal de Hoffman, o reflexo palmomentoniano e o reflexo masseterino vivo.

Sinais de disfunção incluem discurso espástico, lento e movimentos lentificados da língua juntamente com o sinal palmomentoniano, o reflexo masseterino vivo e reflexos faciais assimétricos ou exagerados⁸⁴.

3.7.1 Insuficiência Respiratória na ELA:

A falência respiratória é a causa de morte mais frequente dos pacientes com ELA. A disfunção muscular respiratória tem impacto sobre a sobrevivência e a qualidade de vida. Tentativas de compensar a falência respiratória são um importante aspecto da gestão do paciente com ELA⁵¹. Os músculos respiratórios dividem-se em quatro grupos funcionais: músculos inspiratórios, músculos expiratórios, músculos acessórios da respiração e os músculos das vias aéreas superiores.

Os sintomas precoces da fraqueza do músculo diafragma podem ser subtis⁸⁵. A supinação traz uma desvantagem mecânica a um diafragma enfraquecido, e os sintomas iniciais da diminuição da força do diafragma podem ocorrer durante o sono. Uma excursão diminuída do diafragma durante o sono pode resultar em hipoventilação e transtornos respiratórios. Sintomas de hipoventilação incluem sono não reparador, fadiga, sonolência diurna e cefaleias matinais¹²⁴. A causa mais frequentemente atribuída à origem dos transtornos respiratórios durante o sono é a paralisia do diafragma. Este músculo representa 60% a 70% da força muscular dos músculos inspiratórios, e tem sido objecto de estudo em numerosas publicações que mostram o seu envolvimento na IR da ELA¹²¹. Com um deficit no diafragma em curso, ocorrem sintomas de dispneia. A dispneia em repouso é um sintoma de avançada parésia do diafragma.

Há muitos métodos úteis para avaliação da força muscular inspiratória. É recomendado que a avaliação da função muscular respiratória seja feita a cada três meses em pacientes com ELA, ou mais frequentemente se o paciente desenvolver novos sintomas respiratórios^{117,59}.

Testes de força muscular inspiratória que são práticos para o uso com pacientes acompanhados em ambulatório incluem medida da capacidade vital forçada (CVF), pressão de inspiração nasal (SNIP), e pressão inspiratória máxima (PImax)⁸⁵. A CVF não é específica para detectar fraqueza no diafragma. A medida da CVF na posição supina pode ser um melhor indicador da fraqueza do diafragma. Em indivíduos normais, há um pequeno decréscimo na CVF na posição supina em comparação com a CVF na posição sentado. A diminuição na CVF na posição supina é maior em pacientes com fraqueza no diafragma.

Sendo o diafragma o único músculo inspiratório activo durante a fase REM do sono, os pacientes com fraqueza no diafragma estão provavelmente a ter hipoventilação nocturna, dessaturação de oxigénio e transtornos respiratórios no sono⁶⁸. Pacientes de ELA que se submeteram a polissonografia têm mostrado um reduzido tempo total de sono, com despertares frequentes, hipopnéia central, aumento da fase I do sono e diminuição da fase REM⁴⁷.

Deve ser considerado que o estabelecimento da Insuficiência Respiratória (IR) é um fenómeno de instalação precoce e um factor decisivo no prognóstico da doença. A importância na detecção precoce da IR está também relacionada com o uso da ventilação não invasiva, tratamento este que prolonga e melhora a qualidade de vida dos doentes¹²¹.

A oximetria de pulso nocturna realizada em casa é simples e fácil de aplicar, e pode ser utilizada como critério para iniciar a ventilação não invasiva (VNI) em pacientes com ELA. A oximetria nocturna também serve como um método simples para monitorizar a eficácia da VNI, e geralmente é usada como parâmetro para modificar os padrões na VNI. As *guidelines* da

Academia Americana de Neurologia (AAA) e a EFNS recomendam o início da VNI quando a CVF é menor que 50% do predicto^{117,65}.

Além da CVF <50%, outro critério usado para prescrição de VNI é uma P_Imax <- 60 cmH₂O, SNIP <40% do predicto, dessaturação de O₂ na oximetria de pulso nocturna, PSG anormal e pCO₂> 45 mmHg.

A ventilação não invasiva pode ser fornecida por um ventilador limitado a pressão ou a volume. Ventiladores limitados por pressão (do tipo BIPAP) são os mais comentes utilizados. Alguns autores acreditam que os ventiladores a volume fornecem um suporte respiratório superior aos pacientes com ELA¹³. Ventiladores a volume permitem maiores volumes inspiratórios que pode prevenir atelectasias e melhoram a tosse em pacientes com falha respiratória neuromuscular.

3.8 Tratamento:

O tratamento da ELA é baseado no controlo de sintomas. Em termos de medicação aprovada pela FDA temos somente comercializado o Riluzol. Em ambos os modelos animais e humanos, o efeito de prolongamento o tempo de vida do Riluzol é maior quanto mais cedo é iniciada a medicação¹². Além disso, a administração precoce da medicação pode ter um profundo efeito psicológico sobre os pacientes e cuidadores.

Até o presente momento temos algumas opções de tratamento sintomático que promovem um imediato alívio dos sintomas, como por exemplo nos sintomas respiratórios temos a Ventilação Não Invasiva (VNI), os equipamentos de tosse assistida, a fisioterapia respiratória que

auxilia na fluidificação e retirada de secreções, a vacinação profiláctica dos doentes, a prevenção das infecções e da Pneumonia Adquirida dos Ventiladores; nos casos de disfagia, perda progressiva de peso e caquexia, há a gastrostomia percutânea por via endoscópica.

Mas é necessário perceber que o tratamento para pacientes com ELA, também deve ser acompanhado de um *follow-up* dos familiares envolvidos no cuidar destes pacientes. É de suma importância abordar as questões relacionadas com as necessidades e possíveis sobrecargas que possam vir a desenvolver-se nos cuidadores de pacientes com ELA. A perda de papéis sociais, a sobrecarga física, emocional e financeira imposta pela doença nas famílias e nos próprios pacientes com ELA devem ser atempadamente objecto de gestão da equipa que acompanha os pacientes de ELA.

Os défices resultantes na ELA conduzem a perda de autonomia e requerem precocemente, uma gestão multidisciplinar graduada e contínua, de modo que o paciente possa permanecer em casa. Entretanto, devido a doença ser severa e geralmente prolongada, novas formas de organizar cuidados necessitam ser encontradas colectivamente e implementadas, com especial ênfase nas necessidades dos pacientes, cuidadores e família, e na equipa de trabalho interdisciplinar¹⁰⁹.

A temática sobre a multidisciplinaridade no acompanhamento de pacientes com ELA será abordada no capítulo seguinte.

Capítulo 4: Fisioterapia e Cuidados Paliativos na ELA

Está bem documentado que equipas interdisciplinares de cuidados paliativos têm tido um efeito positivo sobre os cuidados em fim de vida em milhares de pacientes e seus familiares^{59,74,136,53}. Estas equipas estão se tornando mais comuns em serviços de saúde para pacientes agudos no Canadá, EUA e na Europa⁷⁴. Todavia é estimado que apenas 15% dos pacientes que morrem no Canadá têm tido acesso a serviços de cuidados paliativos. Há um grande número de pacientes os quais podem beneficiar de cuidados paliativos e que não o recebem. A identificação destes pacientes é problemática.

A limitação na capacidade de prever com precisão o prognóstico, bem como a universal falta de consenso sobre quando iniciar os cuidados paliativos são importantes considerações^{144,145,92}.

Dado o número relativamente pequeno de profissionais formados em cuidados paliativos, em comparação com a população que envelhece e morre, nem todos os doentes serão capazes de receber serviços especializados⁹⁴. Aqueles com câncer e sob cuidados paliativos apresentam elevados níveis de incapacidade física e dor, que estão, por sua vez, relacionadas com a progressão da doença, efeito directo do tumor, síndromes paraneoplásicas, ou efeitos locais ou sistémicos do tratamento do câncer e suas complicações. O prejuízo da função física e dor crónica são factores significativos que contribuem para a diminuição da qualidade de vida destes pacientes^{103,27}.

O conceito de reabilitação está a ganhar uma maior atenção em pacientes em cuidados paliativos. O objectivo da reabilitação em pacientes em cuidados paliativos é eliminar ou reduzir a incapacidade através da optimização do status funcional, independência física, e qualidade de vida através de um tratamento apropriado¹²⁹. O uso da reabilitação em cuidados paliativos deve ser individualizado e ter em conta a expectativa global de vida e o desejo do paciente em participar activamente na terapia.

Nos últimos anos, tem havido uma mudança de paradigma na forma de prestação de cuidados de saúde para pacientes com ELA; têm surgido clínicas multidisciplinares para ELA com dedicação exclusiva a pacientes com esta condição¹¹⁰. O concentrar de um grande número de pacientes em clínicas para ELA leva a uma acumulação de recursos e “expertise” clínica que facilita a gestão desta doença rapidamente progressiva.

Apesar das clínicas multidisciplinares promoverem melhorias na qualidade de vida e prolongarem a sobrevivência em outras doenças neurodegenerativas, a influência destas clínicas na sobrevivência de pacientes com ELA é desconhecido¹¹.

Os profissionais de saúde devem aplicar uma abordagem holística ao tratamento e aos cuidados prestados aos pacientes com ELA. As famílias devem ser incluídas no processo, e não se deve assumir que pacientes e cuidadores estão de acordo sobre todos os interesses. As pesquisas futuras devem focar sobre intervenções terapêuticas para ajudar os pacientes com ELA e seus familiares a lidar com os múltiplos factores que acompanham uma doença grave⁹³.

O “stress” é definido como uma resposta fisiológica, cognitiva e/ou emocional do indivíduo ao perceber alterações ou influências perturbadoras no ambiente ao redor. Os factores

que criam e influenciam o stress são chamados “*Stressors*”^{55,49}. O “stress” como um factor de risco para doença está documentado na literatura¹³⁶. Um recente estudo feito por Zauntra apoia a premissa de que “*Stressors*” são predictores do aumento da actividade da doença na Artrite Reumatóide. Pesquisadores têm encontrado que algumas formas de “stress” levam a respostas imunossupressoras¹⁵².

Identificar “*Stressors*” nos pacientes com ELA pode ajudar aos profissionais de saúde na avaliação da qualidade de vida individual¹⁰³. Além do mais, pacientes de ELA e cuidadores deparam-se diariamente com muitos dos mesmos desafios, e devido as delineações de papéis do paciente e do cuidador, alguns “*Stressors*” serão diferentes.

Os três maiores “*Stressors*” relatados pelos pacientes num estudo realizado por Marilyn Trail em 2004⁹³ com pacientes com ELA e familiares foram: 1) preocupações sobre a dependência e progressão da doença, 2) problemas em falar, e 3) fraqueza muscular. Para os cuidadores, os três maiores “*Stressors*” foram: 1) preocupações sobre a progressão da doença do paciente, 2) preocupações sobre dificuldade de alimentação e deglutição, e 3) bem-estar físico e emocional do seu ente querido.

Promover um tratamento sintomático eficaz é crítico para manter um bom status funcional, sendo possível conseguir uma melhoria importante com o alívio parcial das alterações potencialmente tratáveis. Um segundo elemento básico a valorizar é o potencial reabilitador, definido como a estimativa da capacidade de um indivíduo de cooperar dentro de um programa de reabilitação a fim de obter ganhos funcionais mensuráveis.

A incapacidade é um termo que descreve uma deficiência, limitação na actividade ou restrição para participação, que tende a ser um impedimento maior para uma boa qualidade de vida do paciente, pelo que a reabilitação deverá ser oferecida a todos aqueles que sofrem de alguma forma de incapacidade, e não somente àqueles em que se espera alguma recuperação. Não se pode solicitar ao indivíduo para colaborar se este próprio apresenta queixas de dor muito intensa ou outro sintoma qualquer descontrolado, pois é necessário um correcto controlo sintomático, seja qual for o prognóstico apresentado, e uma boa comunicação é necessária de modo a permitir ao paciente saber que as suas necessidades são reconhecidas e que irá ser feito o possível para supri-las.

É difícil mas não impossível conseguir alguma melhoria clínica mesmo com capacidades funcionais limitadas. Especial atenção deve ser dada, também, aos aspectos psicossociais, os quais têm um impacto negativo sobre o potencial de reabilitação. Deste modo a depressão, frequente na patologia terminal pode apresentar-se como apatia, ira, desmotivação, confusão mental e falta de vontade em participar na terapia e nas actividades.

A comunicação entre todos os envolvidos é essencial. É importante que toda a equipa esteja consciente da mudança na ênfase nos cuidados quando são alcançados os estadios terminais da doença. Alguns membros da equipa podem ter alterado o seu papel nestes estadios tardios da doença, por exemplo o papel do terapeuta ocupacional pode ser reduzido enquanto o do fisioterapeuta é mais focado para o conforto que para mobilidade. É importante certificar-se que o paciente e a família estão conscientes desta alteração nos cuidados, e estão totalmente envolvidos na tomada de decisão¹¹⁶.

Com relação aos aspectos físicos dos cuidados a serem prestados devem ser feitas considerações em relação ao paciente e em relação às necessidades do cuidador. No que diz respeito ao paciente há muitos sintomas diferentes que devem ser considerados, alguns directamente relacionados com o processo da doença, outros relacionados com a fraqueza muscular¹¹⁶.

A seguir descreveremos alguns dos aspectos físicos a serem considerados nos pacientes com ELA:

4.a) Dispneia:

A fraqueza dos músculos intercostais e do diafragma podem levar a um aumento dos problemas respiratórios – em particular a dispneia e a insuficiência respiratória. O paciente pode queixar-se de sintomas de insuficiência respiratória, incluindo dor de cabeça matinal, sono pobre e perturbado, ortopnéia, distúrbios de humor e perda de apetite ou, dispneia em repouso ou para pequenos esforços⁸⁷. Estes sintomas podem ser muito subtis e uma avaliação cuidadosa é essencial, pois os pacientes podem não perceber que estão com problemas respiratórios. A dispneia é muito comum e acima de 95% dos pacientes desenvolvem os sintomas durante a progressão da doença¹¹⁴. Uma avaliação completa da função respiratória pode ser apropriada, incluindo uma medida seriada da capacidade vital forçada e de outros testes da função respiratória, assim como a gasimetria e a oximetria nocturna¹¹³. Simples medidas podem ser efectivas inicialmente, tais como certificar-se de um correcto posicionamento da cadeira de rodas com uma ligeira inclinação para trás¹¹². O envolvimento de uma equipa multidisciplinar alargada é útil, particularmente o fisioterapeuta e o terapeuta ocupacional⁸⁰.

A utilização da Ventilação Não Invasiva (VNI) tem sido colocada por diversos autores como uma boa prática e pode causar uma modificação relevante na melhoria da qualidade de vida destes pacientes. Entretanto, deve ser discutido com o paciente e a família, pois estes devem estar conscientes dos futuros planos e posterior gestão se os sintomas piorarem novamente⁸⁷.

Muitos pacientes descobrem que o uso de VNI aumenta com o tempo, até ao ponto que pode ser necessário 24 horas de suporte. Se há uma deterioração posterior, deve-se ter um claro plano de gestão nesta fase terminal. Nestas situações alguns autores defendem o suporte respiratório com ventilação por traqueostomia. Infelizmente, esta decisão é geralmente tomada quando há uma deterioração súbita, talvez antes do médico assistente perceber que o paciente tem ELA⁴⁵. Há riscos desta ventilação implicar um “stress” acrescido nos pacientes e particularmente nos seus familiares⁴⁵, quando eles tornarem-se totalmente incapacitados e com necessidade de cuidados totais.

Aproximadamente 10% dos pacientes tornam-se “*locked in*”, com nenhum método de comunicação, mas com o suporte básico de vida contínuo. Os pacientes necessitam saber sobre os riscos deste desenvolvimento quando a VNI é discutida, e desta maneira os pacientes podem tomar uma decisão clara e autónoma⁴⁵. O uso do suporte ventilatório levanta muitas áreas de debate ético e dilemas, e todos os envolvidos nos cuidados dos pacientes devem estar conscientes dos potenciais riscos e da necessidade de discuti-los honestamente.

4.b) Fraqueza Muscular:

A fraqueza progressiva é inevitável na progressão da doença. A Fisioterapia é muito útil no seguimento do paciente para tirar proveito da sua capacidade remanescente e ajustá-la à sua crescente incapacidade¹¹³. A fraqueza muscular leva a imobilidade total do paciente e com isto poderão surgir consequências desconfortáveis decorrente da adopção de posturas viciosas com compromisso articular e retracções tendinosas que levam a quadros álgicos bem como obstipação e o surgimento de lesões cutâneas, nomeadamente úlceras de pressão.

4.c) Dor:

Embora haja pouca evidência sobre o envolvimento nervoso sensitivo, a dor é um sintoma comum, com estudos mostrando uma prevalência acima de 73%¹¹⁴. A dor pode ser devida a:

- contracturas musculares e espasmos na espasticidade, então o uso de relaxantes musculares como o baclofen pode ser útil,¹¹⁶.
- Alterações da actividade muscular ao redor da articulação – o fisioterapeuta pode ajudar na avaliação e gestão deste tipo de dor certificando-se de um correcto posicionamento e encorajando movimentos passivos¹¹³.

Embora seja o menor dos problemas no início da doença, a dor tem sido relatada como um sintoma frequente nos estadios tardios da ELA⁴⁴ onde nos estudos os autores descrevem uma ocorrência superior a 73% dos casos^{52,116}. A dor é predominantemente na região lombar, nos

ombros, pescoço e nos membros inferiores⁴⁴ e pode ser persistente ou paroxística¹¹¹. Os doentes às vezes referem dor de diferentes tipos em várias partes do corpo. Embora na maioria dos casos a severidade da dor é relatada como de ligeira a moderada, 20% dos pacientes referem dor como severa^{43,111}. Tem sido sugerido que a intensidade da dor aumenta com a duração da doença³⁵.

4.d) Insônia:

No início da doença, os pacientes podem ter dificuldades no sono. Uma avaliação cuidadosa é essencial, pois podem haver várias causas:

- Ansiedade devido ao diagnóstico, ou progressão da doença;
- Depressão como resultado do processo da doença;
- Medo de não serem ouvidos pelos cuidadores quando houver disartria ou menor volume da voz, particularmente se for necessária ajuda extra para se movimentar na cama;
- Caibrãs ou espasticidade;
- Disfagia e problemas com a expulsão das secreções, e sialorreia
- Insuficiência respiratória, com pesadelos e dispneia.

Factores causais devem ser resolvidos antes de iniciar o tratamento. Pode haver a necessidade de utilizar algumas medidas simples, tais como o fornecimento de uma campainha para permitir que um paciente com diminuição na voz possa pedir ajuda ou medicação apropriada pode ser necessária, tais como antidepressivos, relaxantes musculares, anticolinérgicos ou ansiolíticos¹¹⁶.

4.e) Tosse:

A tosse pode ocorrer:

- Devido a musculatura respiratória estar fraca e tornar-se extremamente difícil expulsar as secreções – a redução destas secreções, particularmente a noite, pode ser útil, em conjunto com a Fisioterapia;
- Devido à diminuição na eficiência da deglutição de gotículas de saliva que seguem para as vias aéreas, estimulando o reflexo de tosse;
- Quando há uma infecção no tracto respiratório, superior ou inferior, com aumento das secreções e uma reduzida capacidade para expeli-las

O tratamento deve ser dirigido a causa ⁸⁷. Os opióides podem ser úteis no caso de a tosse permanecer um problema ¹¹⁵.

4.f) Obstipação:

A obstipação pode ocorrer naqueles pacientes com dieta reduzida, ou com diminuição da actividade física, particularmente quando a medicação que tem sido prescrita leva a obstipação, como no caso dos opiáceos e anticolinérgicos – um estudo relata que 53% dos pacientes queixam-se de obstipação¹¹⁴.A prevenção da obstipação é importante, através de uma adequada hidratação e dieta balanceada Com a diminuição na mobilidade o fisioterapeuta e o terapeuta ocupacional são de grande ajuda.

4.1 O papel da Fisioterapia nos Cuidados Paliativos:

A Fisioterapia tem como objectivo “optimizar”o nível funcional e tem em consideração a relação entre os aspectos físicos, psicológicos, sociais e vocacionais ⁴³.

São objectivos da Fisioterapia:

- Manter uma função respiratória óptima;
- Manter uma função circulatória óptima;
- Prevenir retrações tendinosas
- Prevenir queixas articulares;
- Influenciar o controlo da dor;
- Optimizar a independência funcional;
- Educação e participação do cuidador ⁴³.

A referenciação à Fisioterapia o mais cedo possível é aconselhável para assegurar uma precoce implementação dos objectivos da reabilitação, especialmente aqueles que são preventivos ou restaurativos¹⁵³. Segundo o Working Group for Palliative Care (UK) as razões para encaminhar um paciente estão englobadas nos critérios de encaminhamento para o fisioterapeuta.

Quando o paciente apresenta algum dos seguintes itens:

- Dispneia ou outro sintoma respiratório como tosse ou excesso de secreções;
- Sintomas neurológicos periféricos ou central, que possam requerer um encaminhamento para um fisioterapeuta especializado em neurologia;

Quando o paciente necessita de algum dos seguintes itens:

- Nebulizador portátil ou instrução no uso correcto de aparelhos inaladores;
- Tratamento para melhorar, manter, ou gerir a deterioração da tolerância ao exercício e força muscular;
- Tratamento para manter ou melhorar a amplitude articular dos movimentos e flexibilidade dos tecidos moles;
- Reeducação da marcha e/ ou fornecimento de ajudas técnicas para maximizar a independência na mobilidade e/ ou transferências;
- Adjuvante na gestão não farmacológica da dor, incluindo o uso do TENS (Transcutaneous Electrical Nerve Stimulation) apoiando a intervenção farmacológica na gestão das náuseas, vômitos e dor;
- Gestão do stress e ansiedade, através de técnicas de relaxamento e massoterapia.

Os princípios gerais da fisioterapia estão discutidos por inúmeros autores¹⁵³ e podem ser resumidos da seguinte forma:

- Iniciar o tratamento tão breve quanto possível após a avaliação funcional do paciente. Considerar que a capacidade de colaboração do paciente pode estar reduzida. Fazer aos poucos e várias vezes é o princípio. Manter a avaliação e a modificação dos objectivos é essencial.
- Identificação de multipatologias, avaliando actuais e potenciais limitações para a função, incluindo a dor e outros problemas de natureza musculoesquelética, neurológica, respiratória ou circulatória.
- Considerar a pessoa como um todo, identificando metas realistas e alcançáveis, negociadas com o paciente, cuidadores e equipa interdisciplinar.
- Considerar a segurança do paciente e de cuidadores fornecendo orientação e treinamento sobre o manuseio e mobilização segura dos pacientes;
- Avaliar, fornecer e apoiar o uso de ajudas técnicas, nebulizadores, aparelhos de TENS, etc.
- Estar preparados para ouvir os pacientes, cuidadores, membros da equipa e outros profissionais de saúde quanto ao potencial e status funcional do paciente.
- Ajustar os programas de tratamento para atender as capacidades dos pacientes²².

Durante a evolução da doença será necessário, além gestão dos problemas musculoesqueléticos, fazer uma abordagem direccionada para os problemas de foro respiratório que estes pacientes irão desenvolver. Para uma melhor abordagem poderão ser utilizadas técnicas apropriadas e orientadas por um Fisioterapeuta especializado na área de Fisioterapia Respiratória.

Várias técnicas para fisioterapia respiratória podem ser usadas em pacientes com desordens neurológicas, que apresentam tosse fraca, compromisso na limpeza das vias aéreas e aumento no risco de desenvolver “rolhões”, atelectasias e pneumonia.

Cada terapia é particularmente importante para os pacientes com desordens pulmonares comórbidas que resultam em excesso de produção de secreções traqueobronquicas. Actualmente há dados insuficientes para sugerir que uma ou mais destas técnicas sobrepõem se a outras⁶⁴. As técnicas podem ser combinadas e usadas em conjunção com outras modalidades da fisioterapia. O esquema seleccionado deve ter um tempo eficiente, confortável, efectivo, e apto a ser implementado pelo paciente ou com ajuda de uma 3ª pessoa⁶⁴.

A Reabilitação em Cuidados Paliativos deve ter em conta que estes pacientes são propensos a mudanças bruscas no seu estado de saúde e deterioração, por isso é necessário uma maior velocidade de resposta da equipa e um plano de intervenção susceptível de sofrer mudanças de acordo com as necessidades presentes e futuras dos pacientes¹⁰.

Capítulo 5: Avaliação de Necessidades em Cuidados Paliativos

A evolução da medicina e a sua capacidade para combater situações clínicas graves que no passado poderiam levar o indivíduo ao *exitus precoce* - o que actualmente tem melhorado decorrente dos melhores cuidados médicos e da eficácia de algumas intervenções - favoreceu um aumento da sobrevida, porém isto não se traduz numa relação directa e proporcional com a qualidade de vida. A nossa era actual de Medicina tecnicista, onde nem sempre direcciona-se o tratamento para o indivíduo e sim para a doença, fragilizou os pilares que sustentavam a Medicina Humanista e hoje temos a Medicina Baseada na Evidência. Isto não quer dizer que não haja mérito na Ciência, pois sem ela também não poderíamos evoluir e melhorar a prestação dos cuidados. Mas o factor Humanização nem sempre pode ser medido por escalas padronizadas e ensaios clínicos. É necessário aceitar que cada indivíduo irá reagir de forma diferenciada a um diagnóstico de doença com mau prognóstico, logo é importante associar a ciência com a experiência de vida e olhar cada paciente como um caso diferenciado.

É já uma aceitação global de que os cuidados paliativos não se aplicam somente aqueles indivíduos em fim de vida; portanto devemos reformular a percepção que cuidados paliativos só actuam sobre o alívio de sintomas físicos. A gestão optimizada e a prevenção de problemas futuros que indubitavelmente irão se desenvolver em algumas situações clínicas, e a ELA é uma delas; é a mais-valia de um acompanhamento por parte de uma equipa de cuidados paliativos.

Não querendo aqui dizer que a equipa de cuidados paliativos será a única envolvida no processo de acompanhamento dos doentes e seus cuidadores. É necessário que, após a

identificação das necessidades e problemáticas envolvidas, estes doentes tenham suporte de uma rede de profissionais os quais trabalhando de forma integrada com equipas de cuidados paliativos possa acompanhar os doentes sem que haja a necessidade de grandes deslocações na sua área de residência. Basta a formação de uma rede de suporte multiprofissional, onde possa haver partilha de conhecimentos e de informações referentes aos processos dos doentes, de modo a que todos os profissionais envolvidos pudessem estar a par da situação corrente do doente e do seu cuidador. Com o actual acesso as Tecnologias de Informação, estas possíveis redes de suporte multiprofissional não são de todo impossíveis de se concretizar.

Xavier Gomes-Batiste¹⁴³ esclarece-nos acerca do real objectivo na prestação dos cuidados paliativos e de como um serviço vocacionado para cuidados paliativos deve proceder. Do ponto de vista ético, clínico, prático e também conceptual, a ausência de cura deveria supor uma troca substancial nos planeamentos terapêuticos, fundamentalmente no equilíbrio apropriado entre tratamento, iatrogenia, melhoria (geralmente atribuída à resposta) qualidade de vida e também, primordialmente, no papel do doente e da família nas tomadas de decisões. O problema é que nem sempre isto está explícito, nem tampouco reconhecido pelas equipas terapêuticas.

Na prática clínica, os profissionais da saúde lidam com aspectos de necessidades de saúde mais gerais que a *capacidade de fazer o bem* ", tais como o apoio social, as necessidades de informação e equipamentos para actividades de vida diária.

É necessário promover uma intervenção precoce junto aos pacientes com ELA e seus cuidadores de modo a abordar importantes aspectos, tais como:

- Transmissão do diagnóstico ao paciente e seus familiares, a qual deverá ser feita sob a forma de uma comunicação adequada e baseada numa relação de confiança entre o profissional e o paciente/família;
- Adaptação às perdas, pois devem ser identificadas situações de perdas de papéis sociais e familiares, os quais precisarão de ser remodelados mediante a capacidade dos cuidadores e familiares envolvidos;
- Controlo sintomático; que deve incluir esclarecimento sobre todas as hipóteses existentes e passíveis de serem utilizadas mediante concordância mútua entre a equipa e o paciente;
- Apoio aos cuidadores/família, o qual deverá ser baseado numa perspicaz avaliação de necessidades tanto iniciais como durante a evolução da doença e apoio no luto;
- Identificação de Dilemas/Problemas éticos que possam a vir se desenvolver durante a evolução da doença;
- Esclarecimento sobre Directivas Avançadas, as quais devem ser fruto de extensa reflexão e esclarecimento por parte da equipa que acompanha o paciente e sua família de modo a ser possível conjugar os interesses do paciente com as possibilidades da Equipa e também prevenir conflitos futuros dentro da estrutura familiar com o decorrer da evolução da doença.

Desta forma, segundo David Oliver (2002) ¹¹⁶ teremos uma avaliação mais completa dos problemas e interesses do paciente com ELA e sua família.

As necessidades dos pacientes e famílias variam largamente com a evolução da doença, os recursos próprios e mecanismos de “coping” prévios da família, e a viabilidade de recursos e apoios¹⁶. A primeira acção a ser ter em mente quando o doente tem o seu tratamento direccionado para uma abordagem paliativa, além de manter o controlo sintomático, é identificar quais as principais necessidades de suporte para aquele doente e sua família, tais como, por exemplo: presença de acompanhamento médico regular desde o diagnóstico; presença de suporte familiar, cuidador identificado e capacitado; compreensão por parte do paciente e família acerca da situação clínica do doente, aspectos sociais e financeiros para manter o doente no domicílio, necessidade de apoio domiciliário, reabilitação e ajudas técnicas; necessidades de ensino ao doente/cuidador, entre outras que poderão surgir na sequência da evolução ou agravamento da situação.

A intervenção multidisciplinar e especializada tem o principal objectivo de preservar a qualidade de vida, a funcionalidade, e assegurar o adequado encontro com as necessidades dos doentes e seus cuidadores. Porém, a percepção do trabalho de equipa na perspectiva dos doentes e cuidadores é uma realidade inconstante, pouco frequente e subavaliada¹⁷. Sem uma prévia avaliação de toda a problemática envolvente acerca do conjunto doente/ família não será possível realizar uma gestão otimizada dos recursos solicitados para melhor prestar os cuidados necessários. No capítulo seguinte iremos abordar a metodologia utilizada neste estudo para analisar as necessidades num contexto de Cuidados Paliativos para pacientes com ELA.

Capítulo 6: Metodologia

O presente estudo propôs-se fazer um levantamento das necessidades em terapêuticas adjuvantes, nomeadamente em cuidados paliativos em doentes com ELA e seus cuidadores, em diferentes regiões de Portugal.

Para tal, foram estabelecidos os seguintes objectivos:

- a) Identificar características sócio-demográficas da ELA na população estudada;
- b) Comparar, na população estudada, a utilização dos Serviços de Saúde, Serviços de Assistência Social, Serviços de Voluntariado; a utilização de equipamento especializado entre os Hospitais descritos na amostra;
- c) Avaliar a influência da prestação dos Serviços na qualidade de vida dos doentes com ELA.

Hipóteses do Estudo:

H₀: Não existem diferenças no acompanhamento feito aos doentes com ELA e seu cuidador principal entre os Hospitais descritos no universo.

H₁: Existem diferenças no acompanhamento feito aos doentes com ELA e seu cuidador principal entre os Hospitais descritos no universo.

H₀: A prestação de cuidados não influencia no Score da Qualidade de Vida dos doentes com ELA.

H₂: A prestação de cuidados influencia no Score da Qualidade de Vida dos doentes com ELA.

Tipo de Estudo: Estudo de observação comparativo com análise quantitativa, correlacional, e transversal sobre doentes portadores de ELA e seu cuidador principal seguidos em serviços com diferentes níveis de especialização em ELA (Consulta de referência nacional x Consulta de Especialidade).

Universo: Pacientes diagnosticados com ELA e seu cuidador principal seguidos no Centro Hospitalar Lisboa Norte - Hospital Santa Maria em Lisboa, no Hospital São João do Porto e no Centro Hospitalar dos Covões – Coimbra.

População Alvo: Pacientes com ELA e seus cuidadores seguidos em Serviço de Neurologia do Hospital Santa Maria em Lisboa e Hospital São João do Porto, e no Centro Hospitalar dos Covões – Coimbra.

Amostra: Pacientes com ELA e seus cuidadores seguidos em Serviço de Neurologia que aceitem participar do estudo mediante autorização através de consentimento informado e sem distúrbios cognitivos. Durante o estudo participaram 40 doentes com ELA e seu cuidador principal, dos quais 20 na Região de Lisboa, 11 na Região do Porto e os restantes 09 na Região de Coimbra. Foram entrevistados pessoalmente pelo autor deste estudo, no período compreendido entre Março de 2008 e Abril de 2009. A escolha da amostra não foi aleatória, sendo que na Região de Lisboa foram seleccionados doentes da base de dados do Serviço de Neurologia do CHLN – Hospital Santa Maria; na Região do Porto e Coimbra a amostra foi seleccionada por conveniência, onde foram utilizadas as Bases de Dados de Serviços da Especialidade de Pneumologia que autorizaram e aceitaram colaborar com a execução deste estudo.

No primeiro contacto com o doente e seu cuidador explicaram-se os objectivos, a finalidade do estudo e foi verificada a disponibilidade e vontade em participar, assim como os restantes aspectos relacionados com a investigação. Informou-se acerca do direito à auto-determinação e privacidade, bem como o direito de recusa em colaborar, a opção de desistência em qualquer momento, a qual em nada interferiria com a normal assistência nos serviços. O estudo obteve o parecer favorável da comissão de ética e dos responsáveis dos serviços das Instituições envolvidas. Estas e outras informações adicionais, nomeadamente a morada, o contacto do investigador principal para possíveis esclarecimentos constavam no termo de consentimento informado entregue a cada participante.

Após certificação dos critérios de inclusão/exclusão dos participantes, e caso estes aceitassem participar, foi combinada uma data e local para realização da entrevista com o doente e seu cuidador. Nos casos onde não foi possível a presença do cuidador, foi enviado por correio o questionário a ser respondido pelo cuidador.

Variáveis:As variáveis presentes neste estudo estão descritas neste sub-capítulo de acordo com a variação que podem exercer uma sobre as outras.

1) Variáveis Independentes:

1.1) Características sócio-demográficas, funcionais, psicológicas, e de seguimento clínico:

- Género do doente e do cuidador,
- Idade do Doente (< 30 anos, entre 31 e 60 anos e > de 60 anos),
- Nível de Escolaridade (< 4 anos de instrução, entre 4 e 11 anos e > de 11 anos),

- Relação com o Cuidador: distribuído pelo grau de parentesco (Marido, Esposa, Filho, Filha e Outros.),
- Distúrbios de Humor (Ansiedade / Depressão),
- Formas de Manifestação da doença (Medular/ Bulbar),
- Consultas realizadas (Doenças Neuromusculares, Neurologia, Clínica Geral, Medicina Física e Reabilitação, Cuidados Paliativos, Outras Especialidades),
- Grau de Funcionalidade do Doente – ALSFRS.

1.2) Características assistenciais do doente e seu cuidador principal:

1.2.1 Utilização dos serviços de Saúde:

1.2.2 Utilização dos serviços de Assistência Social;

1.2.3 Utilização dos serviços de Voluntariado;

Para estas variáveis foi considerado a periodicidade do acompanhamento prestado, distribuído da seguinte maneira: Contacto regular (semanal, mensal, contacto telefónico e visitas regulares – até três meses) x Contacto Irregular (referenciado e não visto, sem contacto – acima de 3/3 meses).

1.2.4 Utilização de equipamento especializado:

A análise foi feita com base na quantidade de ajudas técnicas que o doente possuía na altura do estudo. Segundo o Instituto Nacional de Reabilitação em Portugal, define-se “ajudas técnicas / produtos de apoio” como qualquer produto (incluindo dispositivos, equipamento, instrumentos, tecnologia e software) especialmente produzido e disponível, para prevenir, compensar,

monitorizar, aliviar ou neutralizar qualquer impedimento, limitação da actividade e restrição na participação. Foi distribuído da seguinte maneira: Não utiliza Ajudas Técnicas, Utiliza entre 1 a 3 Ajudas Técnicas, Utiliza entre 4 e 6 Ajudas Técnicas e Utiliza mais de 6 Ajudas Técnicas.

2) Variável dependente:

1. Qualidade de Vida do Doente com ELA: EuroQoL-5D(EQ-5D).

Metodologia Estatística:

Numa primeira etapa será apresentada a estatística descritiva com as características sócio-demográficas dos doentes e cuidadores e a comparação entre os grupos analisados. A seguir será apresentada a análise estatística inferencial dos dados obtidos com as variáveis independentes e dependente. Para a análise estatística dos resultados, utilizou-se o programa SPSS versão 16.0.

Foi utilizado o Teste Não Paramétrico de Kolmogorov-Smirnov para verificação da Normalidade na distribuição amostral da população estudada.

Devido à natureza diversificada das variáveis, foram utilizados testes paramétricos e não paramétricos. As diferenças nas características gerais dos pacientes e do cuidador estão resumidas no capítulo 7 – Resultados (Ver Tabelas 5, 5.1 e 5.2) na qual observam-se também as diferenças existentes entre os grupos com relação a forma de manifestação da ELA (Medular/Bulbar), a presença ou não de Distúrbios de humor (Ansiedade/Depressão), as consultas realizadas desde o diagnóstico até o momento da entrevista para o estudo, e também a diferença no grau de funcionalidade dado pela ALSFR nos dois grupos.

Para análise da 1ª Hipótese de estudo foi realizado o Teste de Mann-Whitney para comparação entre os grupos com relação ao contacto regular ou Irregular na Utilização dos Serviços de Saúde, Assistência Social e Voluntariado, e para a variável Utilização de Equipamento Especializado foi analisado a quantidade de Ajudas Técnicas que os doentes possuíam. Os resultados estão descritos no capítulo 7, nas tabelas 6 e 6.1.

Para avaliar a influência das variáveis independentes sobre a Qualidade de vida dos doentes – a nossa 2ª Hipótese de estudo - foi realizada uma regressão linear univariada para saber quais os factores que influenciavam isoladamente a qualidade de vida e a seguir efectuou-se por regressão linear múltipla a pesquisa dos factores independentes com influência na qualidade de vida, considerando o *pool* total dos doentes entrevistados, seleccionando as variáveis independentes e significativas na regressão univariada, com objectivo de identificar com rigor os aspectos relevantes na prestação dos cuidados. A seguir foi avaliada a potência do efeito das variáveis independentes através do programa G*Power Versão 3.1.0.

Colheita de Dados:

Foram utilizados os seguintes instrumentos de medida para realização da colheita de dados:

- Escala de Qualidade de Vida: EQ- 5D;
- Escala Funcional de ELA (ALSFRS);
- Escala de Ansiedade e Depressão Hospitalar (HADS – versão portuguesa); e

- Entrevista onde foi aplicado um questionário estruturado ao doente e seu cuidador principal. Este questionário aborda aspectos relacionados com a caracterização da amostra de pacientes entrevistados, tais como características sócio-demográficas, informação médica e *follow up* dos pacientes, utilização de serviços de saúde, serviço de assistência social, voluntariado, e o uso e/ou espera por equipamentos especializados.

Segue abaixo uma breve descrição acerca dos Instrumentos de Medida utilizados na colheita dos dados deste estudo:

1) **EUROQoL – 5D (versão Portuguesa)**: Anexo A

A EuroQol-5 Dimensions (EQ-5D) pertence a um grupo de instrumentos genéricos que pretendem medir *Health-Related Quality of Life* (HRQoL).

O *EuroQol* (EQ-5D) é instrumento genérico, multidimensional, que avalia o estado de saúde. Engloba cinco domínios: mobilidade, auto-cuidados, actividade habitual, dor/desconforto e ansiedade/depressão. Essencialmente consiste de duas páginas, onde na 1ª delas o entrevistado responderá 5 questões sobre os já citados domínios (mobilidade, auto-cuidados, actividade habitual, dor/desconforto e ansiedade/depressão). Para cada item, existe pontuação de 1 a 3. A página seguinte tem uma escala visual analógica, em que o paciente valoriza o seu estado geral de saúde de 0 (pior imaginável) a 100 (melhor imaginável). Cada um dos 5 domínios compreendendo o sistema descritivo EQ-5D é dividido em 3 níveis de problemas:

Nível 1: Sem problemas;

Nível 2: Algum problema;

Nível 3: Graves problemas⁹⁵.

A versão portuguesa do EQ-5D foi utilizada para efectuar um estudo transversal correlacional, com o objectivo de medir o estado de saúde da população em estudo, e correlacioná-la com o suporte recebido pelos Serviços de Saúde, Assistência Social, Serviços de Voluntariado e Uso de Equipamentos especializados.

2) **ESCALA FUNCIONAL de ELA (ALSFRS): Anexo B**

Esta escala foi utilizada com o intuito de identificar a variável de caracterização da amostra “*Grau de Funcionalidade do Paciente*”. A escala funcional de avaliação em esclerose lateral amiotrófica (ALSFRS – *Amyotrophic Lateral Sclerosis Functional Rating Scale*). É uma escala que avalia a capacidade funcional dos pacientes em 10 actividades. A pontuação varia de 0 a 4, com uma pontuação máxima de 40. A ALSFRS quantifica e avalia as funções motoras, bulbares e respiratórias dos pacientes com ELA, funcionando com um indicativo prognóstico⁸². A informação sobre a pontuação da ALSFRS referente a cada paciente no momento da aplicação do questionário foi retirada por meio de consulta no processo clínico do próprio paciente, com a autorização do médico assistente.

3) **ESCALA de ANSIEDADE E DEPRESSÃO HOSPITALAR (HADS – versão portuguesa): Anexo C**

A Escala de Ansiedade e Depressão Hospitalar foi concebida para ajudar no reconhecimento de componentes emocionais da doença⁶⁷, a sua configuração tem-se mostrado útil na avaliação das alterações no estado emocional do paciente.

Esta escala foi utilizada com o intuito de realizar uma triagem para a presença de distúrbios de humor Ansiedade/depressão nos pacientes com ELA entrevistados neste estudo.

A Escala de Ansiedade e Depressão Hospitalar (HADS) consiste de 2 subescalas, onde uma mede a ansiedade e a outra mede a depressão, com sete itens cada, que são pontuadas separadamente. Cada item respondido pelo paciente apresenta 4 categorias de resposta (desde 0 até 3), e a pontuação vai desde 0 a 21 para ansiedade e de 0 a 21 para depressão. O tempo para responder geralmente é de 2 – 5 minutos¹³⁰. As orientações da HADS indicam que uma pontuação entre 0 e 7 é normal, entre 8 e 10 é dita mediana, entre 11 e 14 moderada e entre 15 e 21 considera-se severa.

4) **Questionário “Necessidades dos Pacientes com ELA e seu Cuidador Principal – O suporte encontrado na Comunidade”**: Anexo D

O Questionário “Necessidades dos Pacientes com ELA e seu Cuidador Principal – O suporte encontrado na Comunidade” foi traduzido a partir do original “ *The needs of people with M.N.D and their carers in the community and how they are being met*” (com permissão do autor) e adaptado a realidade da população portuguesa. A entrevista foi conduzida pessoalmente, semelhante ao estudo conduzido por Edwin R. van Teijlingen na Escócia em 1996 e publicado na *Health and Social Care in the Community* em 2001.

Critérios de Inclusão:

- Pacientes com ELA e seu cuidador principal que aceitem participarem no estudo mediante consentimento informado assinado pelo doente e pelo seu cuidador principal;
- Ser seguido em consulta médica de especialidade dos Hospitais referenciados na amostra;

Critérios de Exclusão:

- Pacientes com ELA e seu cuidador principal que expressem não querer participar no estudo,
- Não ser seguido em consulta médica de especialidade nos Hospitais referenciados na amostra.
- Alterações cognitivas reconhecidas na avaliação neurológica.

Considerações Éticas e Legais:

As considerações éticas nomeadas na Lei nº 12/2005 de 26 de Janeiro estão salvaguardadas no processo de toda a investigação. Para a realização deste estudo são formalizados pedidos de autorização aos locais de aplicação de questionário. Para os indivíduos participantes deste estudo, o consentimento voluntário foi essencial, bem como o direito à intimidade e confidencialidade de todos os resultados. Os doentes e seus cuidadores foram informados que participaram num estudo e qual da finalidade e dos objectivos do mesmo, nunca trairdo a sua confiança e sendo assegurado o direito de sigilo e de protecção de identidade³².

Capítulo 7: Resultados

É possível visualizar através dos gráficos (página 79) a distribuição da estatística descritiva das variáveis de caracterização dos grupos estudados com diferenças significativas entre os grupos. Analisámos a Normalidade da ALSFRS (Escala de Funcionalidade da ELA) e o teste K-S demonstrou ser uma amostra não diferente de uma distribuição normal.

As diferenças significativas entre os grupos G1 (Grupo Lisboa) e G2 (Grupo Porto/Coimbra) estão assinaladas na tabela 5 e 5.1, com valor de $p < 0,05$.

Tabela 5. Variáveis de Caracterização da Amostra (X^2)

	Grupo 1 (n=20)		Grupo 2 (n=20)		G ₁ /G ₂
	Mean	S. D	Mean	S. D	Valor de p^*
Género(% - M/F)	(M)75	(F)25	(M)75	(F)25	1,0
Género do cuidador (% - M/F)	(M)15	(F)85	(M)20	(F)80	0,6
Relação com Paciente	2,20	1,542	2,10	1,483	0,9
Sintomas	1,80	0,410	1,75	0,444	0,7
Consultas Neuromuscular especializada	1,10	0,308	1,90	0,308	<0,001
Consulta Neurologia	1,80	0,410	1,15	0,366	<0,001
Consulta Clínica Geral	2,00	0	2,00	0	1,0
Consulta MFR	1,10	0,308	1,95	0,224	<0,001
Consulta Cuidados Paliativos	2,00	0	2,00	0	1,0
Outras consultas	2,00	0	1,00	0	<0,001
Ansiedade	1,25	0,444	1,30	0,470	0,72
Depressão	1,35	0,489	1,20	0,410	0,29

Tabela 5.1 Variáveis de Caracterização da Amostra II (T Test)

	Grupo 1 (n=20)		Grupo 2 (n=20)		G ₁ /G ₂
	Mean	S. D	Mean	S. D	Valor de p*
Idade	2,55	0,605	2,55	0,510	0,422
Anos de Instrução	2,00	0,795	1,75	0,786	0,595

Tabela 5.2 Variáveis de Caracterização da Amostra II (T Test)

	Grupo 1 (n=20)		Grupo 2 (n=20)		G ₁ /G ₂
	Mean	S.D	Mean	S.D	Valor de p
ALSFRS	24,95	8,666	18,25	9,894	0,029

Com relação ao género do doente não foi encontrado uma diferença estatisticamente significativa entre os grupos ($p = 1,0$), porém houve uma predominância do sexo masculino ($n=15$) em ambos os grupos de estudo. Na característica Idade foi registado uma percentagem mais elevada na faixa etária acima dos 60 Anos na totalidade da amostra, porém *entre* os grupos não houve diferença significativa ($p = 0,4$). O nível de escolaridade apresentado na amostra foi mais marcante nas categorias até 4 anos de Instrução e entre 5 e 11 anos de Instrução, porém *esta* característica apresentou-se de uniformemente *distribuída* entre os grupos ($p = 0,5$). Com relação ao género do cuidador podemos observar uma acentuada percentagem de indivíduos do género feminino a desempenharem o papel de cuidador em ambos os grupos, *distribuída* de modo uniforme entre os grupos ($p = 0,6$). O relacionamento do cuidador com o Doente foi mais destacado nos seguintes graus de parentesco: maioritariamente esposa, seguido da filha e do marido, com distribuição uniforme entre os grupos ($p = 0,9$). Ambos os grupos analisados tiveram

uma distribuição uniforme com relação a forma de manifestação da ELA. Houve um predomínio da característica medular, e não houve diferença significativa entre o grupo Lisboa e o grupo Porto/Coimbra ($p = 0,7$). O tempo médio de evolução da doença desde o diagnóstico até a data da entrevista foi mais acentuado entre 12 e 24 meses no Grupo 1 e acima de 36 meses no grupo 2 ($p = 0,058$).

Os dados obtidos pela HADS revelou existir uma fraca presença de distúrbios de humor com tendência a Ansiedade ou Depressão em ambos os grupos.

Com relação às consultas realizadas, apenas as Consultas de doenças neuromusculares especializada, Consulta de Neurologia, Consulta de MFR e Consultas a outras especialidades tiveram diferenças significativas entre os grupos ($p < 0,001$).Ver gráficos abaixo.

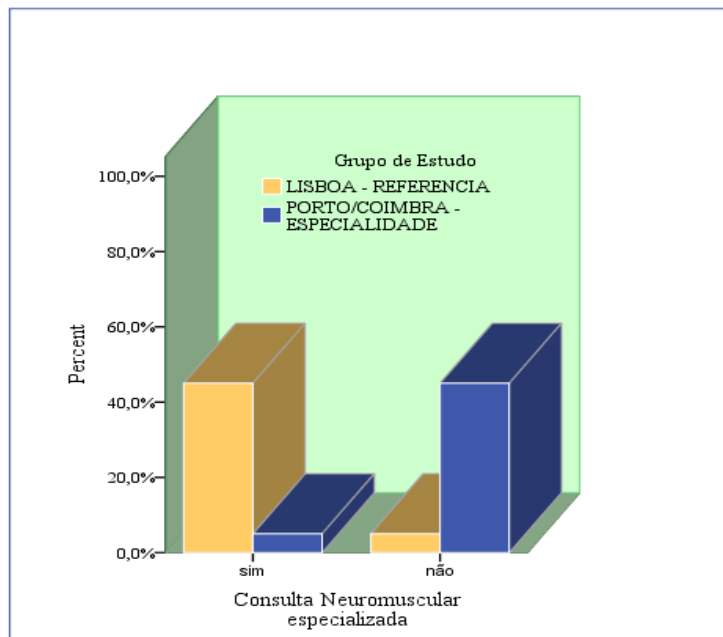


Gráfico 1. Consulta de Doenças Neuromusculares especializada

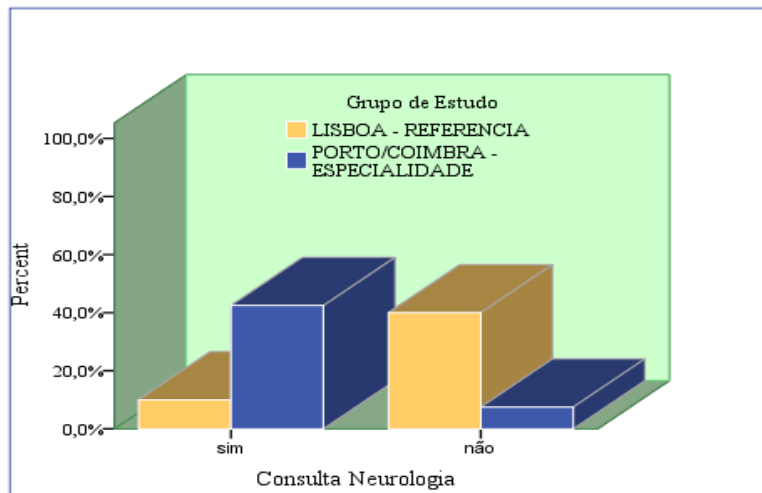


Gráfico 2. Consulta de Neurologia

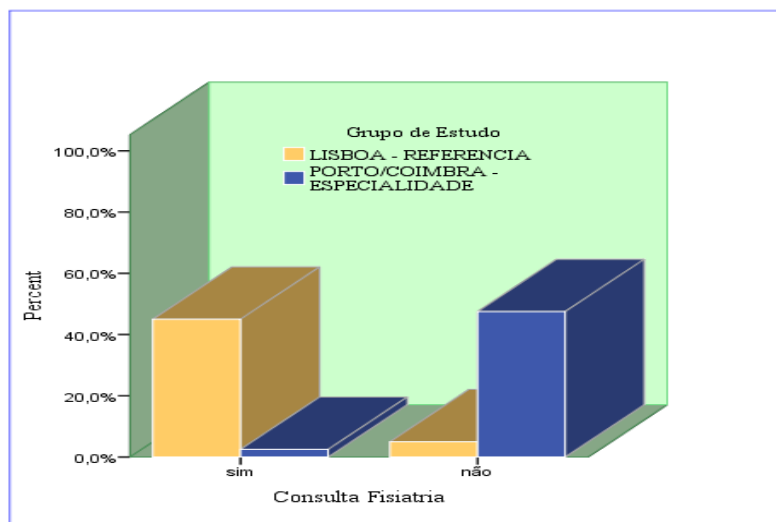


Gráfico 3. Consulta de Fisiatria

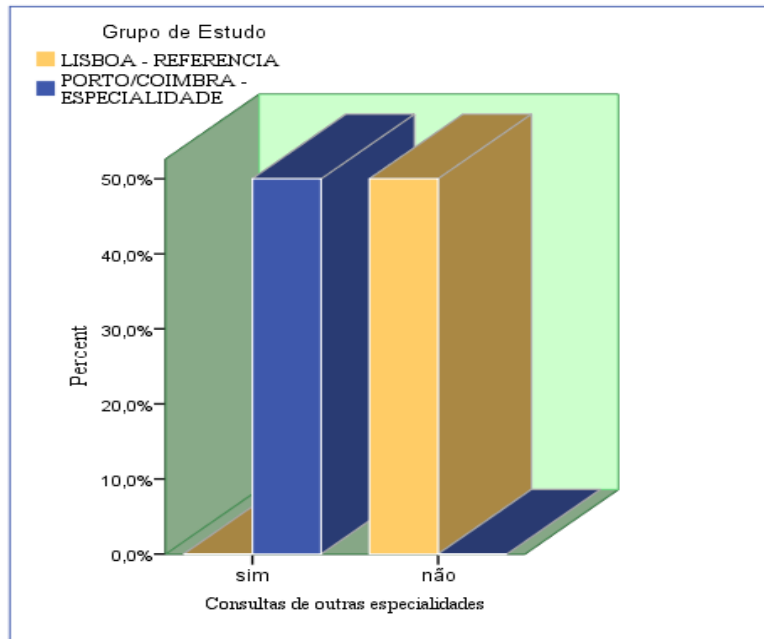


Gráfico 4. Consulta de Outras Especialidades

A análise dos dados da ALSFRS apresentou diferenças significativas entre os grupos ($p= 0,029$).

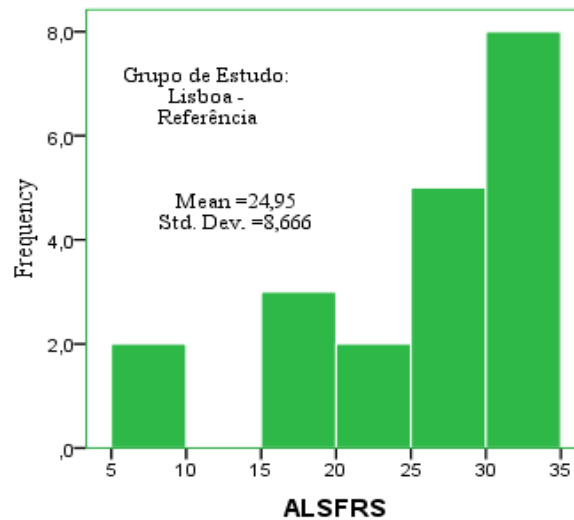


Gráfico 5. ALSFRS Lisboa

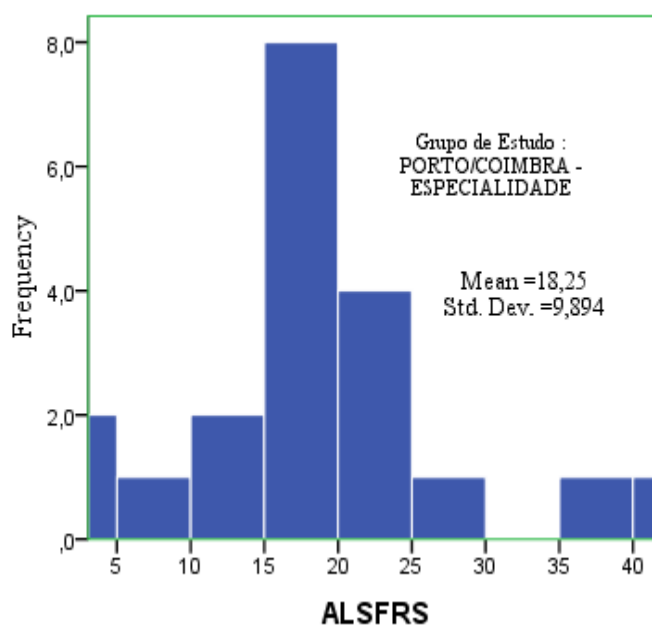


Gráfico 6. ALSFRS Porto/Coimbra

Análise da estatística inferencial:

Neste tópico é possível comparar, na população estudada, a utilização dos Serviços de Saúde, Serviços de Assistência Social, Serviços de Voluntariado; a utilização de equipamento especializado entre os Hospitais descritos na amostra.

Relembrando:

A nossa primeira hipótese de estudo questionava a existência ou não de diferenças no acompanhamento feito aos doentes com ELA e seu cuidador principal entre os Hospitais descritos no universo. Foram encontradas diferenças significativas no acompanhamento feito aos grupos analisados em parte das variáveis analisadas: (Ver tabela 6 e 6.1)

- Serviços de Saúde: as diferenças significativas foram verificadas nos seguintes profissionais:
 - Outros profissionais (Pneumologistas) ($p=0,037$) e Enfermagem especializada ($p=0,009$) apenas existentes no grupo 2;
 - Houve uma tendencia predominate no Grupo 1 para a presença de Fisiatra ($p=0,1$) e Fisioterapeuta ($p=0,2$). Os restantes profissionais desta categoria de serviços não apresentaram diferenças significativas entre os grupos 1 e 2.
- Serviço de Assistência Social: somente no grupo 1 foi observada uma tendência predominante ($p= 0,15$) para a presença de Assistente Social. Os restantes profissionais desta categoria de serviços não apresentaram diferenças entre os grupos 1 e 2.
- Serviço de Voluntariado: não apresentou diferenças entre os grupos analisados.
- Utilização de equipamento especializado: não apresentou diferenças entre os grupos analisados.

Tabela 6 Utilização de Serviços (Mann-Whitney Test)

	Mann-Whitney U	Z	Asymp. Sig. (2-tailed)
Enfermagem Especializada	140,000	-2,623	0,009
Enfermagem Particular	190,000	-1,000	0,317
Neurologista	190,000	-0,593	0,553
Fisiatra	150,000	-1,612	0,107
Clínico Geral	190,000	-0,472	0,637
Fisioterapeuta	160,000	-1,275	0,202
Dietista	190,000	-0,593	0,553
Terapeuta Fala	200,000	0,000	1,000
Terapeuta Ocupacional	190,000	-1,000	0,317
Outros	160,000	-2,082	0,037
Assistente Social	180,000	-1,433	0,152
Ajudante Lar	180,000	-0,681	0,496
Apoio Domiciliar	200,000	0,000	1,000
Associação ELA	180,000	-0,874	0,382

Tabela 6.1
Utilização de equipamento especializado (T Test)

	Grupo 1 (n=20)		Grupo 2 (n=20)		G ₁ /G ₂
	Mean	S.D	Mean	S.D	Valor de p
Quantidade de Ajudas Técnicas	2,50	0,889	2,35	0,988	0,617

Foi também verificado a distribuição percentual de utilização de equipamento especializado nos grupos estudados:

- Grupo Lisboa (consulta de Referência): 95% dos inquiridos utilizam Ajudas Técnicas,
- Grupo Porto/Coimbra (consulta de especialidade): 80% dos inquiridos utilizam Ajudas Técnicas.

Os equipamentos especializados mais utilizados pela população estudada distribuídos por categoria de Ajuda Técnica são os seguintes:

Tipo de Ajuda Técnica	Grupo 1 (LISBOA)	Grupo2 (PORTO/COIMBRA)	Valor de p
Cadeira de Posicionamento			
Cadeira de posicionamento Eléctrica/verticalização/encosto reclináveis	(n=4) 20,0%	(n=5) 25,0%	0,71
Cadeira de Rodas			
Manual	(n=9) 45,0%	(n=10) 50,0%	0,75
Mobilidade			
Andarilho	(n=7) 35,0%	(n=5) 25,0%	0,50
Comunicação	(n=3) 15,0%	(n=0) 0%	0,07
Posicionar/Manusear			
Equipamento de supervisão	(n=1) 5,0%	(n=2) 10,0%	0,56
Conforto			
Colchão	(n=5) 15,0%	(n=10) 50,0%	0,10
Leitura	(n=0) 0%	(n=0) 0%	X
Casa de Banho			
Cadeira de rodas com dispositivo Sanitário	(n=8) 40,0%	(n=8) 40,0%	1,0
Respiração	(n=18) 90,0%	(n=10) 50,0%	0,005
Alimentação	(n=1) 5,0%	(n=1) 5,0%	1,0

Tabela 7. Categoria de Ajudas Técnicas

Verificou-se que 30% das Ajudas Técnicas foram fornecidas pelo Serviço Nacional de Saúde, 17,5% foram adquiridos por conta própria, 40 % foram adquiridas pelo SNS/Compra Particular, somente 2,5% foram doações e 10 % do total dos inquiridos não possuíam Ajudas Técnicas.

	SNS	Compra Particular	SNS+Compra Particular	Outros/Doações	Sem aquisição	Total
Grupo 1	22,5%	5,0%	22,5%	-	-	50,0%
Grupo2	7,5%	12,5%	17,5%	2,5%	10,0%	50,0%
Total	30,0%	17,5%	40,0%	2,5%	10,0%	100,0%

Tabela 8 Aquisição de Ajudas Técnicas. Valor de p = 0,010 (G1/G2)

A nossa 2ª Hipótese de estudo questionava se a prestação de cuidados influenciou ou não no Score da Qualidade de Vida dos doentes com ELA.

Foram utilizados dois modelos estatísticos: O 1º modelo de regressão linear múltipla incluía todos os factores encontrados na regressão univariada que exerciam uma influência na Qualidade de vida: Género, Anos de instrução, Quantidade de Ajudas Técnicas e a capacidade funcional (ALSFRS). No 2º modelo estatístico só foram utilizados os factores Género, Anos de instrução e Quantidade de Ajudas Técnicas. A justificativa para o uso de dois modelos estatísticos está no capítulo 8 – Discussão dos Resultados.

Capítulo 8: Discussão dos Resultados

Na análise das variáveis independentes de caracterização da amostra não foram encontrados dados diferentes dos descritos na literatura científica para este tipo de patologia. Nomeadamente a faixa etária, o género do doente e a forma de manifestação da doença mantiveram o padrão já descrito na literatura mundial. Com relação aos anos de escolaridade, a relação com o cuidador e o género do cuidador, os dados aproximam-se dos dados obtidos em estudos realizados sobre doentes e cuidadores familiares em situação de doença crónica e dependência total de terceiros realizados na comunidade europeia ²¹. Não há em Portugal estudos realizados sobre a situação do cuidador familiar especificadamente para doença neuromuscular, e buscar resultados em estudos sobre cuidadores de doentes neuromusculares realizados fora do contexto nacional não nos forneceriam dados comparativos fiáveis, pois a situação sociocultural de outros países produziria um viés nesta análise.

A fraca presença de distúrbios de humor com tendência a depressão ou a ansiedade nesta população pode ser explicada por duas razões: primeiro pelo facto do tipo de instrumento (HADS) utilizado para avaliação da presença de ansiedade ou depressão funcionar somente como um instrumento de triagem para distúrbios do humor com tendência a Ansiedade/Depressão e não apresentar sensibilidade para diagnóstico; a segunda razão deve-se ao facto destes doentes terem o seu acompanhamento clínico baseado nas recomendações da World Federation of Neurology, em que é preconizado, segundo a necessidade, a terapêutica medicamentosa antidepressiva e ansiolítica. Sendo estas as razões pelas quais não se identificaram valores acentuados de distúrbios desta natureza nesta população.

A análise dos dados sobre as consultas realizadas por estes doentes demonstra a existência de uma disparidade a nível regional no que se relaciona com o tipo de seguimento clínico prestado a esta população. O Grupo 1 (consulta de referência/Lisboa) apresenta um seguimento clínico composto por Consulta de Doença Neuromuscular especializada e Fisiatria, enquanto que no Grupo 2 (Consulta de especialidade/Porto-Coimbra) apresenta um seguimento clínico composto por Outras especialidades e consulta de Neurologia não especializada. Tanto no Grupo 1 como no Grupo 2 podemos detectar a ausência de especialidades médicas necessárias na composição da equipa que presta cuidados a essa população de doentes, mais especificamente: médicos especializados em Cuidados Paliativos (em ambos os grupos), Pneumologistas (no grupo 1) e Fisiatras (no grupo 2). Com relação a capacidade funcional, os grupos apresentaram diferenças significativas ($p= 0,028$).

A nossa primeira hipótese de estudo questionava a existência ou não de diferenças no acompanhamento feito aos doentes com ELA e seu cuidador principal entre os Hospitais descritos no universo.

Foram encontradas diferenças significativas no acompanhamento feito aos grupos analisados em parte das variáveis analisadas: temos a presença de Enfermagem especializada ($p=0,009$) e a presença de Outros profissionais de saúde ($p=0,037$) - maioritariamente Pneumologia - mais presente no Grupo 2. Podemos ainda dizer que há uma *tendência predominante* para a presença de Fisiatra, Fisioterapeuta e Assistente Social no Grupo 1. Os restantes profissionais analisados (ver tabela 6) apresentaram-se com uma presença pouco

significativa ou mesmo ausência completa na equipa que faz o acompanhamento aos grupos estudados.

Na análise da variável “Utilização de equipamento especializado”, a ausência de diferenças significativas nesta variável deve-se ao facto de outras especialidades médicas, que não a Fisiatria, intervirem nesta área suprimindo as necessidades dos doentes relacionadas com o uso de Ajudas Técnicas. Também foi determinante na presença deste equipamento a forma de aquisição do mesmo. A grande maioria das Ajudas Técnicas fora adquirida com o auxílio do Serviço Nacional de Saúde, o que contribui para reduzir uma fatia dos encargos que o doente de ELA e seu cuidador comportam ao longo do processo evolutivo da doença, e também razão pela qual os doentes puderam usufruir de uma melhoria na sua qualidade de vida.

É necessário lembrar que não foi objecto deste estudo qualificar se a prestação de cuidados realizada pela Consulta de Referência em Lisboa apresenta melhor ou pior qualidade que a Consulta de Especialidade referente ao grupo Porto/Coimbra, e sim identificar a presença ou não de uma uniformidade acerca dos profissionais envolvidos na prestação de cuidados da população estudada e como isto influencia ou não a qualidade de vida dos doentes com ELA.

Gostaria de ressaltar que os resultados obtidos neste estudo reportam a uma população pequena (40 doentes) e não têm por objectivo estender estes resultados a todo o universo de doentes com ELA em Portugal, embora contribui para demonstrar que não existe uma padronização nos cuidados prestados.

Após ter sido identificadas diferenças no acompanhamento dos doentes, iremos agora discutir os resultados referentes a nossa 2º hipótese de estudo: A prestação de cuidados influencia ou não no Score da Qualidade de Vida dos doentes com ELA.

Esta análise foi feita tendo em conta toda a população descrita na amostra, isto é os 40 doentes entrevistados, pois como foi demonstrado na análise da 1ª hipótese de estudo não houve uma uniformidade na prestação de cuidados, deste modo, de forma a evitar um enviesamento do estudo, optou-se por analisar a influência da prestação dos cuidados levando em consideração todas as variáveis independentes deste estudo.

Para análise da influência das variáveis independentes sobre a variável dependente Qualidade de Vida foram usados dois modelos estatísticos. No 1º modelo estatístico (ANOVA $p=0,001$) encontramos que a ALSFRS ($p = 0,001$) exercia de forma significativa e única uma influência na Qualidade de vida. Contudo, e dado que também é nosso objectivo o planeamento de uma estratégia de gestão dos cuidados de saúde voltada para o futuro, equacionou-se secundariamente a determinação de outros factores concorrentes. Como os scores da ALSFRS foram diferentes entre os grupos ($p = 0,029$) optamos por excluir essa variável, pois não se apresentava como uma covariável verdadeira; e desse modo obtivemos um 2º modelo de regressão múltipla. Assim, efectuou-se uma segunda análise por regressão múltipla excluindo a ALSFRS. No 2º modelo estatístico (ANOVA $p= 0,06$) só foram utilizados os factores Género do doente, Anos de instrução e Quantidade de Ajudas Técnicas, e foi possível verificar a forte tendência da presença das Ajudas Técnicas ($p = 0,076$) na influência sobre a Qualidade de Vida dos doentes com ELA. Outros factores como o género do doente ($p=0,1$) e os anos de instrução

do doente ($p=0,2$), embora não significativos apontam uma tendência a realçar, considerando que o tamanho da amostra face ao universo é representativo e demonstra uma potência aceitável ($d = 0,95$).

O estudo mostrou que, apesar das diferenças regionais, encontramos outros factores, comuns a ambos os grupos que exerceram uma influência significativa ou uma tendência predominante sobre a QV, como o score da ALSFRS ($p = 0,001$), o género do doente ($p = 0,17$) e a quantidade de Ajudas Técnicas ($p = 0,07$). No entanto não houve diferença entre os grupos com relação a quantidade de ajudas técnicas. As diferenças regionais significativas quanto à composição da equipe, não tiveram impacto sobre a QV, sugerindo que os diferentes modelos de cuidados são aceitáveis desde que não haja diferenças significativas no score EQ-5D. Estudos recentes também identificaram a necessidade de fornecer em tempo útil as ajudas técnicas adequadas a fim de obter a maior qualidade de vida durante o decurso da doença¹²⁹.

Nomeadamente com o padrão evolutivo da ELA apresentando-se com uma marcada incapacidade funcional progressiva, a presença de equipamento especializado que possa permitir uma melhor adaptação às inevitáveis alterações funcionais do doente é uma mais-valia na sua qualidade de vida. É também um auxílio precioso para o cuidador que necessita lidar com as limitações na mobilidade e funcionalidade das Actividades de Vida Diária do seu familiar.

Vale ressaltar que não apenas a prescrição de equipamento especializado pode fazer a diferença na qualidade de vida destes doentes, é necessário um acompanhamento contínuo e regular por parte de toda a equipa envolvida no seguimento destes doentes de forma a identificar necessidades de treino e adaptações dos equipamentos utilizados, caso contrário temos a seguir o

problema da não-adesão à terapêutica prescrita. O doente recebe o seu equipamento especializado, mas por falta de orientação e/ou adaptação na utilização do mesmo termina por não usufruir de uma possível melhoria na sua qualidade de vida.

A ausência de alguns profissionais na composição das equipas que realizavam o acompanhamento destes doentes, tanto no Grupo 1 como no Grupo 2, pode também explicar a exclusividade da variável independente “utilização de equipamento especializado” como sendo o factor com tendência predominante na influência sobre a qualidade de vida dos doentes.

Capítulo 9. Conclusões:

A Esclerose Lateral Amiotrófica é uma doença degenerativa progressiva do sistema nervoso central caracterizada pela fraqueza nos músculos dos membros, do tronco e dos músculos dependentes da inervação do tronco cerebral, por envolvimento quase selectivo do 1º e 2º neurónio motor com atrofia, espasticidade, perda de peso e por último a insuficiência respiratória. Apresenta uma incidência aproximada de 2 - 4 novos casos para cada 100.000 habitantes por ano, e em média estes pacientes têm uma sobrevida de 3 a 5 anos. O stress da doença sobre os pacientes, familiares e cuidadores é drasticamente elevado com o acréscimo associado da incapacidade e necessidade de cuidados de saúde constantes e intermináveis. Para muitos doentes com ELA, os Cuidados Paliativos preenchem uma lacuna fundamental, pois têm a premissa de coordenar a prestação de cuidados com base numa criteriosa avaliação de necessidades.

A avaliação de necessidades deve ser idealizada na presença de uma Equipa multidisciplinar composta de vários profissionais de saúde de distintas áreas, tais como: Médica, Enfermagem, Assistência Social, Fisioterapia e Psicologia^{19,116}. Estas serão as valências que irão suportar as necessidades nos domínios físico, social e psicológico, que são inicialmente abalados a partir do diagnóstico da ELA. Devem ter conhecimento aprofundado sobre a doença, de modo a ter uma maior percepção da realidade nesta condição clínica.

Neste estudo observou-se a presença de diferenças significativas na gestão dos pacientes com ELA nas diferentes regiões do País. De entre todos os factores analisados o único factor que apresentou uma tendência predominante, de forma positiva, sobre a Qualidade de Vida dos

doentes analisados neste seguimento foi a utilização de equipamento especializado, nomeadamente as Ajudas Técnicas que permitiram uma melhor adaptação às consequências da evolução da doença.

É necessário chamar a atenção para a relevância na realização de estudos posteriores a nível nacional os quais pudessem englobar protocolos de intervenção, onde estivessem presentes, de forma padronizada, os mesmos profissionais no seguimento destes doentes e com isto analisar a eficácia na prestação dos cuidados. Deste modo, seria possível dar início ao planeamento de estratégias de intervenção, de forma mais centrada nas necessidades do doente, e que pudessem auxiliar as famílias a maximizar as suas capacidades no cuidar, minimizando as implicações negativas da evolução da doença.

Embora seja importante reunir a participação de diversos profissionais de saúde nas equipas de cuidados paliativos para apoio a estes doentes, também é de vital importância estender este suporte para a comunidade através da formação de redes de apoio integradas nos hospitais centrais e distritais, e eventualmente nos centros de saúde e associações de voluntariado (com uma análise apurada na relação custo-benefício), para que os cuidados de saúde possam alcançar os doentes sem que haja necessidade de desgastantes e periódicas deslocações para obter o acompanhamento de que precisam.

Referências bibliográficas:

1. A., C. (2003). An evidence-based medicine approach to the evaluation of the role of exogenous risk factors in sporadic amyotrophic lateral sclerosis. *Neuroepidemiology* (22), 217-228.
2. Abrahams S GL, K. J. e. a. (1996). Frontal lobe dysfunction in amyotrophic lateral sclerosis. A PET study. *Brain* (119), 2105-2120.
3. Ackerley S GA, B. J., Thornhill P, Anderton BH, et al. (2000). Glutamate slows axonal transport of neurofilaments in transfected neurons. *J Cell Biol* (150), 165 – 175.
4. Afaf Girgis CJ, D. C. A. W., Linda Kristjanson, Geoff Mitchell Patsy Yates, Amanda Neil, Brian Kelly Martin Tattersall, Deborah Bowman. (2006). *Palliative Care Needs Assessment Guidelines*. Newcastle, NSW: The Centre for Health Research & Psycho-oncology.
5. Aggarwal, A. N. (2002). Detection of preclinical motor neurone loss in SOD1 mutation carries using motor number estimation. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*, 73, 199-201.
6. Ana M. Gorta, S. M., Jordi Ballestéa, Joana Barberáa, Xavier Gómezb y Mariano de Miguela. (2003). Uso de la escala de Zarit en la valoración de la claudicación en cuidados paliativos. *Med Clin (Barc)* 121 (4), 132-133.
7. Archbold, S., Greenlick, & Harvath. (1990). Mutuality and preparedness as predictors of caregiver role strain *Res Nurs Health* 13(6) 375-384.
8. Asadi-Lari, e. a. (2003). Need for redefining needs. *Health and Quality of Life Outcomes*, 1.

9. Ascherio A WM, O. R. E., Jacobs EJ, McCullough ML, Calle EE, et al. . (2005). Vitamin E intake and risk of amyotrophic lateral sclerosis. *Ann Neurol*(57), 104-110.
10. Astudillo A., W., Mendinueta A., C. *La Rehabilitación y los cuidados paliativos*. San Sebastián y Astigarraga, Gipuzkoa – España: Centros de Salud de Bidebieta- la Paz.
11. B J Traynor MA, B. C., E Frost, O Hardiman (2003). Effect of a multidisciplinary amyotrophic lateral sclerosis (ALS) clinic on ALS survival: a population based study, 1996–2000. . *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry.*, 74, 1258 – 1261.
12. B, M. (1999). Accelerating the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. . *Neurologist.*, 5, 63-74.
13. Bach, J. (2006). Bilevel pressure vs volume ventilators for amyotrophic lateral sclerosis patients. . *Chest* 130.
14. Beers DR HJ, X. Q., Zhao W, Wang J, et al. . (2006). Wild-type microglia extend survival in PU1 knockout mice with familial amyotrophic lateral sclerosis *Proc Natl Acad Sci USA* (103), 16021–16026.
15. Beghi, E. (2006). 127th ENMC International Workshop: Implementation of a European Registry of ALS. *Neuromuscular Disorders.* (16), 46–53.
16. Beretta S CM, B. E., Chio A, Ferrarese C. (2003). The sinister side of Italian soccer. *Lancet Neurol*, 2, 656-657.
17. Biver, e. a. (2000). Experience of patients and their families with a palliative care interdisciplinary team. . *Rech Soins Infirm., Jun; (61)* 68-81.

18. Boillee S VVC, C. D. (2006). ALS: a disease of motor neurons and their nonneuronal neighbors. *Neuron* (52), 39-59.
19. Barbosa, A., Neto, I G; Manual de Cuidados Paliativos 1ªed. Faculdade de Medicina de Lisboa (2006)
20. BR, B. (2000). Risk factors in the early diagnosis of ALS: North American epidemiological studies. ALS CARE Study Group. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord, Mar; 1* (Suppl 1), S19-26.
21. Bris, H. J.-L. (1994). Responsabilidade Familiar pelos dependentes idosos nos países da comunidade europeia. Lisboa: Conselho Económico e Social,1994-ISBN:972-95818-9-4.
22. Borasio, G. O., D (2000). The control of other symptoms. . Palliative Care in Amyotrophic Lateral Sclerosis. B. G. W. D. Oliver D. Oxford, Oxford University Press72–81.
23. Brooks BR MR, S. M., Munsat TL. (2000). World Federation of Neurology Research Group on Motor Neuron Diseases. El Escorial revisited: revised criteria for the diagnosis of amyotrophic lateral sclerosis. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord* (5), 293-299.
24. C, N. (2004). Individual quality of live is not correlated whit health-re-lated quality of live or physical function in patients whit amyotrophic lateral sclerosis. *J Palliate Med.* 7, 551-557.
25. Catherine Heffernan cj, T. H., Heidi Macleod, William Kinnear, David Oliver, Nigel Leigh & Mary-Ann Ampong. (2006). Management of respiration in MND/ALS patients: An evidence based review. *Amyotrophic Lateral Sclerosis* (7), 5-15.

26. CD, W. T. (1999). Slowing of axonal transport is a very early event in the toxicity of ALS-linked SOD1 mutants to motor neurons. *Nat Neurosci* (2), 50-56.
27. CHANG. (2007). Pain and palliative medicine *JRRD*, 44, (2).
28. Collado C F, S. R. H., Lucio PB (2006). Metodologia de pesquisa. São paulo, McGraw-Hill.
29. Ciro Augusto Floriani, F. R. S. (2008). Cuidados paliativos: interfaces, conflitos e necessidades *Ciência & Saúde Coletiva*, 13 (Sup 2), 2123-2132.
30. Clarck, D. C., C. (2006). Palliative Care im Europe: an emerging approach to comparative analysis *Clinical Medicine, Journal of the Royal College of Physicians, Volume 6, Number 2, March/April* 197-201.
31. Cruveilhier, J. (1853). Sur la paralysie musculaire progressive atrophique. . *Arch. Gen Med.*, 91, 561-560.
32. Dados, C. N. d. P. d. (2005). Informação genética pessoal e informação de saúde: Diário da República.
33. Davis, M. (1955). *Medical care for tomorrow*. New York: Harper.
34. De Carvalho M, D. R., Eisen A, England JD, Kaji R, Kimura J, et al. (2008). Electrodiagnostic criteria for diagnosis of ALS. *Clin Neurophysiol., Mar* (119 (3)), 497-503.
35. Drory, V. E., Goltsman, E., Reznik, J. G., Mosek, A., & Korczyn, A. D. (2001). The value of muscle exercise in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *J Neurol Sci*, 191 (1-2), 133-

36. De Vos K SF, V. H. F., Vancompernelle K, Goossens V, et al. (2000). Tumor necrosis factor induces hyperphosphorylation of kinesin light chain and inhibits kinesin-mediated transport of mitochondria. . *J Cell Biol* (149), 1207 – 1214.
37. De Vos KJ CA, T. M., Manser C, Tudor EL, et al. (2007). Familial amyotrophic lateral sclerosis-linked SOD1 mutants perturb fast axonal transport to reduce axonal mitochondria content. . *Hum Mol Genet* (16), 2720 – 2722.
38. DoH. (1992).The health of the nation: a strategy for health in England.London In D. o. Health (Ed.).
39. E.R. van Teijlingen, e. a. (2001). Service use and needs of people with motor neurone disease and their carers in Scotland. *Health and Social Care in the Community*, 9 (6), 397 – 403.
40. Ettore Beghi GL, A. M., Andrea Millul, Michele Perini, Riccardo Riva, Fabrizio Salmoiraghi and Eugenio Vitelli. (2001). Validity of hospital discharge diagnoses for the assessment of the prevalence and incidence of amyotrophic lateral sclerosis. . *ALS and other motor neuron disorders*,(2), 99-104.
41. Field D, M. J. (1998). An evaluation of palliative care services for cancer patients in the Southern Health and Social Services Board of Northern Ireland. *Palliat Med* (12), 83-97.
42. Finlay IG HI, G. D., Cook AM, Edwards AG, Hood K, Douglas HR, Normand CE. . (2002). Palliative care in hospital, hospice and home: Results from a systematic review. . *Ann Oncol* 13 (Suppl4), 257–264.
43. Fulton CL, E. R. (1997). Rehabilitation in palliative care: physiotherapy. In H. G. Doyle D, McDonald (Ed.), *Oxford Textbook of Palliative Medicine*. Oxford: Oxford University Press.

44. Ganzini L, J. W. S., Hoffman W F. (1999). Correlates of suffering in ALS. *Neurology*, 52, 1434.
45. Gelinas, D. (2000). ALS and invasive ventilation. In W. Borasio GD (Ed.), *Palliative Care in ALS*. New York: Oxford University Press.
46. GD Borasio PS, O. H., AC Ludolph, ML Sales Luis and V Silani. (2001). Standards of palliative care for patients with amyotrophic lateral sclerosis: results of a European survey. *ALS and other motor neuron disorders*,(2), 159-164.
47. Gibson, S. (2002). Sleep and breathing in neuromuscular disease. . *European Respiratory Journal*. 19 1194– 1201.
48. Given, et al. (1992). The caregiver reaction assessment (CRA) for caregivers to persons with chronic physical and mental impairments. *Res Nurs Health* 15(4), 271-283.
49. Gonzalez-Lima, E. G.-L. (1987). Sources of stress affecting caregivers of Alzheimer's disease patients. . *Health Values.*, 2 (6), 3 – 9.
50. Goode, K. T. H., W. E.Roth, D. L.Ford, G. R. (1998). Predicting longitudinal changes in caregiver physical and mental health: a stress process model
Health Psychol 17 (2), 190-198.
51. Gregory, S. (2007). Evaluation and management of respiratory muscle dysfunction in ALS. . *NeuroRehabilitation* 22, 435 – 443.
52. Gubbay, S. S., Kahana, E., Zilber, N., Cooper, G., Pintov, S., & Leibowitz, Y. (1985). Amyotrophic lateral sclerosis. A study of its presentation and prognosis. *J Neurol*, 232 (5), 295-300

53. GTC. L. S. K. (2005). Motor Neuron Disease in M. G. B (Ed.), *Physical Medicine and Rehabilitation, Principles and Practices*. (4^a ed ed., pp. 931-956). Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins.
54. Guerrero, J. (2008). Epidemiología analítica de la esclerosis lateral amiotrófica. *Neurología*, 23((3)), 168-178.
55. H. S. (1956). *The stress of life*. New York: McGraw-Hill
56. Higashihara M, S. M. (2007). [Electrodiagnosis of ALS]. *Brain and nerve, Oct; 59(10)*, 1031-1041.
57. Higginson I FI, G. D., Hood K. (2003).Is there evidence that palliative care teams alter end of life experiences of patients and their caregivers? *J Pain Symptom Manage* 25, 150 –168.
58. Higginson IJ FI, G. D., Cook AM, Hood K, Edwards AG, Douglas HR, Norman CE. . (2002). Do hospital-based palliative teams improve care for patients or families at the end of life? *J Pain Symptom Manage*, 23, 96-106.
59. Hiroshi Mitsumoto DAC, E. P. P. (1998). Comprehensive Care. In D. FA (Ed.), *Amyotrophic Lateral Sclerosis* (pp. 305-320).
60. Hiruma H KT, T. S., Ichikawa T, Kawakami. (2003). Glutamate and amyloid beta-protein rapidly inhibit fast axonal transport in cultured rat hippocampal neurons by different mechanisms. . *J Neurosci* (23), 8967 – 8977.
61. Honea, N. J. (2008). Nursing assessment and interventions to reduce Family Caregiver strain and burden. *Clinical Journal of oncology nursing*, vol.12, n.3 (June).

62. I. Arnulf TS, F. S., L. Garma, S. Mehiri, V. Attali et al. (2000). Sleep disorders and diaphragmatic function in patients with amyotrophic lateral sclerosis. *American Journal of Respiratory & Critical Care Medicine* (161), 849-856.
63. Investigators. T. S. P. (1995). The Study to Understand Prognoses and Preferences for Outcomes and Risks of Treatments (SUPPORT). *JAMA* 274(20), 1591-1598.
64. J Jolliffe, T. B. (April 2002). The effectiveness of physiotherapy in the palliative care of older people. In L. Chartered Society of Physiotherapy, UK (Ed.): University of Exeter, UK.
65. J, Sancho. E. (2005). Appropriate management of respiratory problems is of utmost importance in the treatment of patients with amyotrophic lateral sclerosis.comment. . *Chest* 127, 1879-1882.
66. J., H. (1994). Can home care maintain an acceptable quality of life for patients with terminal cancer and their relatives? *Palliat Med* (8), 183-196.
67. J. Pais-Ribeiro, et. al (2007). Validation study of a Portuguese version of the Hospital Anxiety and Depression Scale. *Psychology, Health & Medicine, March ; 12(2)*, 225 – 237.
68. J. Sancho ES, J. D. a. J. M. (2004). Comparisons of peak cough flows measured by pneumotachograph and a portable peak flow meter. *American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation* (83), 608-612.
69. J.A. Rocha CR, F. S., J. Fonseca, J.Mendes Ribeiro. (2005). Diagnostic investigation and multidisciplinary management in motor neuron disease. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry* (252), 1435-1447.

70. Jan-Paul van den Berg SK, E. L., John HJ Wokke, Leonard H van den Berg. (2003). Rehabilitation Care for patients with ALS in the Netherlands. *ALS and other neuro disorders* (4), 186-190.
71. J-M, Charcot. (1874). De la sclerose laterale amyotrophique. *Progrès Medicale*, 2, 325 – 340:341 – 356: 453– 385.
72. J-M., Charcot. (1865). Sclérose des cordons lateraux de la moelle épinière, chez une femme hystérique, atteinte de contracture permanente des quatre membres.*Union Medicale* 25 451-472.
73. JM., Pearce. (1999).Some contributions of Duchenne de Boulogne (1806-75). *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry. Sep*; 67(3), 322.
74. Jordhoy MS FP, S. T., Ahlner-Elmqvist M, Jannert M, Kaasa, S. (2000). A palliative-care intervention and death at home: A cluster randomized trial. . *Lancet*, 356, 888-893.
75. JP van den Berg IdG BJ, J. v. H., P van Gorcom, S Kalmijn. (2004). Development and implementation of the Dutch protocol for rehabilitative management in ALS. *ALS and others neuron disorders* (5), 226-229.
76. JSK, S. C. W. (2008). Cognitive and Behavioral Impairment in Amyotrophic Lateral Sclerosis. . *Phys Med Rehabil Clin N Am.* (19), 607-617.
77. Jsmc, V. M. (2008). Lithium therapy in ALS. *Amyotrophic Lateral Sclerosis* (9), 122.
78. Kaufmann, P. (2005). The ALSFRS predicts survival time in an ALS clinic population. *Neurology* 64, 38-43.

79. Kieran D HM, B. S., Dick JR, Martin J, et al. (2005). A mutation in dynein rescues axonal transport defects and extends the life span of ALS mice. *J Cell Biol* (169), 561-567.
80. Kingsnorth, C. (2000). Ocupacional therapy. In B. G. Oliver D, Walsh D (Ed.), *Palliative Care in ALS* (pp. 111-117). Oxford: Oxford University Press.
81. Kurt J. De Vos AJG, S. A., and Christopher C.J. Miller (2008). Role of Axonal Transport in Neurodegenerative Diseases. . *Annual Review of Neuroscience.*, Vol. 31(July), 151-173.
82. Larissa Nery Garcia, A. V. d. S., Henrique Carrete Jr, Francis Meire Favero, Sissy Veloso Fontes, Marcelo Tavares Moneiro, Acary Souza Bulle de Oliveira. (2007). Correlation between corticospinal tract degeneration through magnetic resonance imaging, and functional scale (ALSFERS) in patients whit amyotrophic lateral sclerosis *Arq Neuropsiquiatr*, 65(3-B), 869-874.
83. Lauren B. Elman, R. M. D., Mary Kelley and Leo McCluskey (2005). Management of Oropharyngeal and Tracheobronchial Secretions in Patients with Neurologic Disease. . *Journal of Palliative Medicine Volume 8* (Number 6).
84. LBE, T. A. F. (2007). Clinical presentation and diagnosis of Amyotrophic Lateral Sclerosis. . *NeuroRehabilitation 22*, 409-416.
85. Lechtzin, N. (2006). Respiratory effects of amyotrophic lateral sclerosis: problems and solutions. . *Respir Care 51*, 871– 881.
86. Lima A ET, d. C. M. (2003). Increased creatine kinase and spontaneous activity on electromyography, in amyotrophic lateral sclerosis. *Electromyogr Clin Neurophysiol* (43), 189-192.

87. Lyall RA, D. N., Polkey MI, et al. (2000). Respiratory muscle strength and ventilatory failure in ALS. *Brain*, 124, 2000-2013.
88. M.Sanders, C. (2005). The Modern hospice movement. In *Oxford Textbook of Palliative Medicine*.
89. Machado, A. (2000). *Neuroanatomia Funcional* (2ª. ed.). São Paulo: Atheneu.
90. MAd., C. (1999.). *Contributo da Neurofisiologia para a Compreensão da Esclerose Lateral Amiotrófica* Unpublished Dissertação, Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Lisboa.
91. Majoor-Krakauer D OR, J. W., Rowland LP. (1994). Familial aggregation of lateral sclerosis, dementia and Parkinson's disease: evidence of shared genetic susceptibility. *Neurology* (44), 1872-1877.
92. Maltoni M CA, B. C., Broeckeaert B, Christakis N, Eychmueller S, Glare P, Nabal M, Vigano A, Larkin P, De Conno F, Hanks G, Kaasa S. (2005). Steering Committee of the European Association for Palliative Care. Prognostic Factors in advanced cancer patients: Evidence-based clinical recommendations—A study by the steering committee of the European Association for Palliative Care. . *J Clin Oncol.*, 23, 6240-6428.
93. Marilyn Trail NDN, J. N. V., Stanley H Appel and Eugene C Lai. . (2004). Major stressors facing patients with amyotrophic lateral sclerosis (ALS): a survey to identify their concerns and to compare with those of their caregivers. *ALS and other motor neuron disorders.* , 5, 40-45.

94. Marissa Slaven MNW, B. F., Nancy Henderson; SusanTaylor. (2007). Who Needs a Palliative Care Consult? The Hamilton Chart Audit Tool. *Journal of Palliative Medicine*. 10, 2.
95. Mark Oppe, R. R., Frank de Charro. . (2008). EuroQoL user Guide, *Version 1.0*.
96. McCluskey, L. (2007). Palliative rehabilitation and Amyotrophic Lateral Sclerosis: A perfect match. *NeuroRehabilitation* 22, 407-408.
97. Meininger, V. (1999). Getting the diagnosis right: beyond El Escorial. *Journal of neurology*., Nov; 246 (Suppl 3:III.), 10-12.
98. Miller RG, M. J., Lyon M, Moore DH. (2007). Riluzole for amyotrophic lateral sclerosis (ALS) /motor neuron disease (MND): Cochrane Database of Systematic Reviews.
99. MJ. S. Palliative care: the management of advanced disease. In: Mitsumoto H, Munsat TL, eds. Amyotrophic Lateral Sclerosis. New York, NY: Demos; 2001:361.
100. MJM., J. A. R. (2007). Disfunção ventilatória na doença do Neuronio Motor. Quando e Como Intervir? *Acta Med Port* .(20), 157-165.
101. MJS, C. L. S. (2006). Amyotrophic lateral sclerosis. Update for family physicians. *Can Fam Physician* (52), 1563-1569.
102. MK., B. E. (2005). ALS and military service. *Neurology*. (64), 6-7.
103. Morris JN SS, S. S., Wright SM, Greer D. (1986). Last days: A study of the quality of life of terminally ill cancer patients. . *J Chronic Dis* 39 (1), 47-62.
104. Morrison RS M-GC, M. D. (2005). The growth of palliative care programs in United States hospitals. . *J Palliat Med* 86, 1127-1134.

105. MS., A. E. (2001). Clinical neurophysiology of ALS. *Clinical Neurophysiology*, 112 (12), 2190-2201.
106. Nelson LM MC, L. W. J., McGuire V. (2000). Population-based case-control study of amyotrophic lateral sclerosis in western Washington State II. *Diet Am J Epidemiol* (151), 164-173.
107. Nelson LM MV, L. W. J., Matkin C. (2000). Population-based case-control study of amyotrophic lateral sclerosis in western Washington State I. Cigarette smoking alcohol consumption. *Am J Epidemiol* (151), 156-163.
108. Nelson ND TM, V. J. e. a. (2003). Quality of life in patients with amyotrophic lateral sclerosis: perceptions, coping resources, and illness characteristics. . *J of Palliat Med.*, 6 (3), 417 – 424.
109. Neurologie, H. A. d. s. S. F. d. (2005). Care of patients with amyotrophic lateral sclerosis. *Consensus conference guidelines*. Nice, France.
110. Neurology, W. (2002). *ALS Research Centres.*, from Available from: <http://www.wfnals.org/clinics/index.html>
111. Newrick, P., Langton-Hewer, R (1985). "Pain in motor neuron disease. "J Neurol Neurosurg Psychiatry **48**: 838.
112. Nguyen MD DAT, G. G., Julien JP, Rivest S (2004). Exacerbation of motor neuron disease by chronic stimulation of innate immunity in a mouse model of amyotrophic lateral sclerosis. . *J Neurosci* (24), 1340 – 1349.

113. O'Gorman, B. (2000). Physiotherapy. In B. G. Oliver D, Walsh D (Ed.), *Palliative Care in ALS* (pp. 105-111). Oxford: Oxford University Press.
114. Oliver, D. (1996). The quality of care and symptom control—the effects on the terminal phase of ALS/MND. . *J Neurol Sci 139 Suppl*, 134-136.
115. Oliver, D. (1998). "Opioid medication in the palliative care of motor neurone disease." *Palliative Medicine* 12: 113 – 5
116. Oliver, D. (2002). Palliative Care for Motor Neurone Disease. *Practical Neurology* 2, 68-79.
117. P. M. Andersen GDB, R. D., O. Hardimand, K. Kollwec, P. N. Leighe, P.-F. Pradatf, V. Silanig and B. Tomikh. (2005). EFNS task force on management of amyotrophic lateral sclerosis: guidelines for diagnosing and clinical care of patients and relatives. *European Journal of Neurology* (12), 921-938.
118. Pasinelli, P. B. (2006). Molecular biology of amyotrophic lateral sclerosis: insights from genetics. . *Nat Rev Neurosci* (7), 710-723.
119. Peter Kühnlein AK, S. R., Marcia Worrell, Anja Kurt, Hans-Jürgen Gdynia, Anne-Dorte Sperfeld &Albert Christian Ludolph. . (2008). Palliative care and circumstances of dying in German ALS patients using non-invasive ventilation. *Amyotrophic Lateral Sclerosis* (9), 91-98.
120. Pinquart M, S. S. (2003). Differences between caregivers and noncaregivers in psychological health and physical health: A meta-analysis. *Psychol Aging*, 18, 250 – 267.

121. Pinto, A. (2004). *O papel da Reabilitação na Insuficiência Respiratória da Esclerose Lateral Amiotrófica*. Faculdade de Medicina de Lisboa, Lisboa.
122. Pinto, A., de Carvalho, M., Evangelista, T., Lopes, A., & Sales-Luis, L. (2003). Nocturnal pulse oximetry: a new approach to establish the appropriate time for non-invasive ventilation in ALS patients. *Amyotroph Lateral Scler Other Motor Neuron Disord*, 4 (1), 31-35.
123. Pomoh, G. F. (2007). Perceptions of quality of life in people with ALS: Effects of coping and health care. *Amyotrophic Lateral Sclerosis* (8), 164-169.
124. R.J. Fallat BJ, M. B., B. Kamm and F.H. Norris Jr. (1979). Spirometry in amyotrophic lateral sclerosis. . *Arch Neurol* (36), 74 – 80.
125. Ringdal GI JM, K. S. (2002). Family satisfaction with end of life care for cancer patients in a cluster randomized trial. . *J Pain Symptom Manage.*, 24, 53-63.
126. RN Mandler FA, J., RG Miller, L Clawson, M Cudkowicz, M Del Bene. (2001). The ALS Patient Care Database: Insights into End-of-Life Care in ALS. *ALS and other motor neuron disorders* (2), 203-208.
127. Ross MA MR, B. L. e. a. (1998). Towards earlier diagnosis of ALS. Revised criteria. *Neurology* (50), 768 –772.
128. Rothstein, J. D. (1995). Excitotoxicity and neurodegeneration in amyotrophic lateral sclerosis. *Clin Neurosci*, 3 (6), 348-359.
129. R. Terre-Boliart, Orient-Lopez, F., et al. (2006). "[Neurorehabilitation treatment of amyotrophic lateral sclerosis]." Rev Neurol **43** (9): 549-55.

130. Santiago-Palma, J. P. (2001). Palliative care and rehabilitation. *Cancer* , 92(4), 1049-1052.
131. Snaith, R. P. (2003). "The Hospital Anxiety and Depression Scale." Health Qual Life Outcomes 1: 29.
132. Schmidt S, A. K., Loiacono VT, Norman B, Stanwyck CL, Nord KM, et al. (2008). Genes and Environmental Exposures in Veterans with Amyotrophic Lateral Sclerosis: the GENEVA study. Rationale, study design and demographic characteristics. *Neuroepidemiology*, 30 (3), 191-204.
133. SG, G. N. (1991). Risk factors in amyotrophic lateral sclerosis: initial results a propos of 35 cases. *Revue neurologique* (147), 706-713.
134. Sherwood, P. R., Given, B. A., Given, C. W., Schiffman, R. F., Murman, D. L., Lovely, M., et al. (2006). Predictors of distress in caregivers of persons with a primary malignant brain tumor. *Res Nurs Health*, 29 (2), 105-120.
135. Steele LL, M. B., Long MR, Hagopian GA. (2002). Patient and caregiver satisfaction with end-of-life care: Does high satisfaction mean high quality of care? *Am J Hosp Palliat Care* 19 (1), 19-27.
136. Steinhauser KE, C. N., Clipp EC, Mcneilly M, McIntyre L, Tulsy JA. . (2000). Factors considered important at the End of Life by Patients, Family, Physicians, and Other Care Providers. . *JAMA* 284 (19),: 2476-2482.
137. Tan SY, S. D. (2007). Jean-Martin Charcot (1825-1893): pathologist who shaped modern neurology. . *Singapore medical journal*, May; 48(5), 383-384.

138. TB. V. (2002). Stress: a risk factor for serious illness. *Metabolism*, 51 (6), 40 – 45.
139. TS. N. S. (2008). "Genetics of Amyotrophic Lateral Sclerosis." Phys Med Rehabil Clin N Am (19): 429-39.
140. Urushitani M SA, S. T., Nukina N, Takahashi R, Julien JP (2006). Chromogranin-mediated secretion of mutant superoxide dismutase proteins linked to amyotrophic lateral sclerosis *Nat Neurosci* (9), 108-118.
141. Van Den Bosch L VDP, B. E., Robberecht W (2006). The role of excitotoxicity in the pathogenesis of amyotrophic lateral sclerosis. *Biochim Biophys Acta* (1762), 1068-1082.
142. Veldink JH, K. S., Groeneveld GJ, Titulaer MJ, Wokke JH, van den Berg LH. . (2005). Physical activity and the association with sporadic ALS. *Neurology*, Jan 25(64(2)), 241-245.
143. Veldink JH KS, G. G., Wunderink W, Koster A, de Vries JH, et al. (2007). Intake of polyunsaturated fatty acids and vitamin E reduce the risk of developing ALS. *Journal of neurology, neurosurgery, and psychiatry*. (78), 367-371.
144. Vigano A B E, J. G., Newman SC, Fields AL, Suarez-Almazor M E. (2000). Clinical survival predictors in patients with advanced cancer. . *Arch Intern Med*.160, 861-868.
145. Vigano A DM, B. E., Suarez-Almazor M (1999). The relative accuracy of the clinical estimation of the duration of life for patients with end of life cancer. . *Cancer.*, 86, 170-176.
146. Weisskopf MG MM, C. E., Thun MJ, Cudkowicz M, Ascherio . (2004). A. Prospective study of cigarette smoking and amyotrophic lateral sclerosis. *Am J Epidemiol* (160), 26- 33.

147. Weisman, L. S., Chow, C. Y., Landers, J. E., Bergren, S. K., Sapp, P. C., Grant, A. E., Jones, J. M., Everett, L., Lenk, G. M., McKenna-Yasek, D. M., Figlewicz, D., Brown, R. H., Meisler, M. H. *Am J Hum Genet*, **2009**, *84*, 85.
148. WG Bradley FA, N. G., RG Miller. (1999). Changes in the management of ALS since the publication of the AAN ALS Practice Parameter 1999. *ALS and other motor neuron disorders*, (5), 240-244.
149. www.mndassociation.org. (2000). *About Us: Historical Review - Commemorating 21 years of care*.
150. Xavier Gomes-Batiste, J. P., Albert Tuca, Jan Stjernsward. (2005). *Organizacion de Servicios y Programas de Cuidados Paliativos*
151. Ye, F. (2006). Smoking, Snuff Dipping and the Risk of Amyotrophic Lateral Sclerosis – A Prospective Cohort Study. *Neuroepidemiology* (27), 217 – 221.
152. Zautra AJ HN, P. P., Smith B. (1999). Field research on the relationship between stress and disease activity in rheumatoid arthritis. . *Ann NY Acad Sci*. 876, 397 – 412.
153. Zhang B TP, A. F., Trojanowski JQ, Lee VM. (1997). Neurofilaments and orthograde transport are reduced in ventral root axons of transgenic mice that express human SOD1 with a G93A mutation. . *J Cell Biol* (139), 1307-1315.
154. Working Group of Palliative Care (1998). Pathways in Cancer Care: Palliative Care Pathway. N. N. W. University of Liverpool, Christie Hospital NHS Trust & Clatterbridge Centre for Oncology NHS Trust, The Chartered Society of Physiotherapy.

155. Orient-Lopez, F., R. Terre-Boliart, et al. (2006). "[Neurorehabilitation treatment of amyotrophic lateral sclerosis]." Rev Neurol **43**(9): 549-55.

Bibliografia consultada para Suporte Estatístico:

- Sampieri R H, Collado CF, Lucio PB. Metodologia de Pesquisa, 3ª ed. Ed. McGraw – Hill 2003.
- Pestana M H, Gageiro J N. Análise de dados para ciências sociais – A complementaridade do SPSS, 1ª Edição Edições Sílabo, Lisboa 1998.
- Coelho J P, Cunha L M, Martins I L. Inferência Estatística – com Utilização do SPSS e G*Power, 1ª Ed. Edições Sílabo, Lisboa 2008.

ANEXOS

Anexo A: **EUROQoL – 5D (versão Portuguesa)**

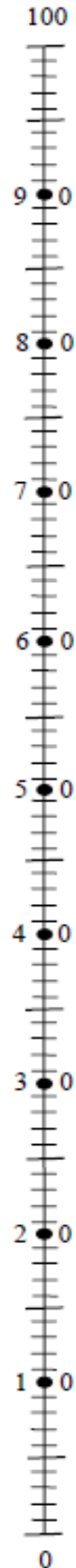
Assinale com uma cruz (assim X), no quadrado de cada um dos seguintes grupos, indicando qual das afirmações melhor descreve o seu estado de saúde hoje.

Mobilidade	
Não tenho problemas em andar	<input type="checkbox"/>
Tenho alguns problemas em andar	<input type="checkbox"/>
Tenho de estar na cama	<input type="checkbox"/>
Cuidados Pessoais	
Não tenho problemas com os meus cuidados pessoais	<input type="checkbox"/>
Tenho alguns problemas a lavar-me ou vestir-me	<input type="checkbox"/>
Sou incapaz de me lavar ou vestir sozinho(a)	<input type="checkbox"/>
Actividades Habituais (ex. trabalho, estudos, actividades domésticas, actividades em família ou de lazer)	
Não tenho problemas em desempenhar as minhas actividades habituais	<input type="checkbox"/>
Tenho alguns problemas em desempenhar as minhas actividades habituais	<input type="checkbox"/>
Sou incapaz de desempenhar as minhas actividades habituais	<input type="checkbox"/>
Dor/Mal-estar	
Não tenho dores ou mal-estar	<input type="checkbox"/>
Tenho dores ou mal-estar moderados	<input type="checkbox"/>
Tenho dores ou mal-estar extremos	<input type="checkbox"/>
Ansiedade/Depressão	
Não estou ansioso(a) ou deprimido(a)	<input type="checkbox"/>
Estou moderadamente ansioso(a) ou deprimido(a)	<input type="checkbox"/>
Estou extremamente ansioso(a) ou deprimido(a)	<input type="checkbox"/>

Para ajudar as pessoas a definir o seu bom ou mau estado de saúde, desenhamos uma escala (semelhante a um termómetro) na qual o melhor estado de saúde que possa imaginar é marcado por 100 e o pior estado de saúde que possa imaginar é marcado por 0.

Gostaríamos que indicasse nesta escala quão bom ou mau é, na sua opinião, o seu estado de saúde hoje. Por favor, desenhe uma linha a partir do quadrado que se encontra abaixo, até ao ponto da escala que melhor indica o seu estado de saúde hoje.

**O seu estado
de saúde
hoje**



O pior estado de saúde
imaginável

Anexo B: ESCALA FUNCIONAL de ELA (ALSFRS)

Anexo C: ESCALA DE ANSIEDADE E DEPRESSÃO HOSPITALAR (J. Pais-Ribeiro et al.)

Este questionário foi construído para ajudar a saber como se sente. Pedimos-lhe que leia cada uma das perguntas e faça uma cruz (X) no espaço anterior à resposta que melhor descreve a forma como se tem sentido na última semana.

Não demore muito tempo a pensar nas respostas. A sua reacção imediata a cada questão será provavelmente mais correcta do que uma resposta muito ponderada. Por favor, faça apenas uma cruz em cada pergunta.

1. Sinto-me tenso/a ou nervoso/a:		8. Sinto-me mais lento/a, como se fizesse as coisas mais devagar:
0 () Quase sempre		0 () Quase sempre
1 () Muitas vezes		1 () Muitas vezes
2 () Por vezes		2 () Por vezes
3 () Nunca		3 () Nunca
2. Ainda sinto prazer nas coisas de que costumava gostar:		9. Fico de tal forma apreensivo/a (com medo), que até sinto um aperto no estômago:
0 () Tanto como antes		0 () Nunca
1 () Não tanto agora		1 () Por vezes
2 () Só um pouco		2 () Muitas vezes
3 () Quase nada		3 () Quase sempre
3. Tenho uma sensação de medo, como se algo terrível estivesse para acontecer:		10. Perdi o interesse em cuidar do meu aspecto físico:
0 () Sim e muito forte		0 () Completamente
1 () Sim, mas não muito forte		1 () Não dou a atenção que devia
2 () Um pouco, mas não me aflige		2 () Talvez cuide menos que antes
3 () De modo algum		3 () Tenho o mesmo interesse de sempre
4. Sou capaz de rir e ver o lado divertido das coisas:		11. Sinto-me de tal forma inquieto/a que não consigo estar parado/a:
0 () Tanto como antes		0 () Muito
1 () Não tanto como antes		1 () Bastante

2 () Muito menos agora		2 () Não muito
3 () Nunca		3 () Nada
5. Tenho a cabeça cheia de preocupações:		12. Penso com prazer nas coisas que podem acontecer no futuro:
0 () A maior parte do tempo		0 () Tanto como antes
1 () Muitas vezes		1 () Não tanto como antes
2 () Por vezes		2 () Bastante menos agora
3 () Quase nunca		3 () Quase nunca
6. Sinto-me animado/a:		13. De repente, tenho sensações de pânico:
0 () Nunca		0 () Muitas vezes
1 () Poucas vezes		1 () Bastantes vezes
2 () De vez em quando		2 () Por vezes
3 () Quase sempre		3 () Nunca
7. Sou capaz de estar descontraidamente sentado/a e sentir-me relaxado/a:		14. Sou capaz de apreciar um bom livro ou um programa de rádio ou televisão:
0 () Quase sempre		0 () Muitas vezes
1 () Muitas vezes		1 () De vez em quando
2 () Por vezes		2 () Poucas vezes
3 () Nunca		3 () Quase sempre

ANEXO D: Questionário

Questionário

Necessidades dos Doentes com ELA e seu Cuidador Principal.
O suporte encontrado na Comunidade.

Toda a informação é inteiramente confidencial.
Nenhum indivíduo será identificado neste inquérito

CARACTERÍSTICAS DOS PACIENTES

1) Idade: ____ 2) Sexo: M ____ F__ 3) Estado civil: (Por favor sinalize a resposta)

() Solteiro(a)

() Casado(a)

() União de Facto

() Divorciado (a)/Separado(a)

() Viúvo(a)

4) Habilitações literárias:

() ensino básico

() ensino secundário

() ensino superior completo

() ensino superior incompleto

5) Local normal de residência (marque com um x):

a) Casa própria

b) Casa da família

c) Hospital

d) Lar/casa de repouso

6) Vive com:

a) Esposa(o)

b) Família

c) Sozinho

d) Outros, especifique_____

7) Habitação - Teve que mudar de casa em virtude da sua doença? () SIM () NÃO

8) Você está em lista de espera para uma habitação mais acessível? () SIM () NÃO

9) Se SIM, quanto tempo: _____

10) Você teve que fazer alterações na sua casa? () SIM () NÃO

11) Se SIM especifique

11.a) Quem orientou-vos acerca das alterações a fazer?

() Construtor civil () Engenheiro/Arquitecto () Fisioterapeuta () Terapeuta Ocupacional

() Outros, especifique: _____

11.b) Quais os locais das alterações:

() rampa exterior () banheira/duche () lavatório () sanita () elevador para escadas.

12) Se outro, especifique: _____

13) Você está em lista de espera para alterações na sua casa? () SIM () NÃO

14) Se SIM, quanto tempo: _____ meses.

INFORMAÇÃO MÉDICA

15) Data do diagnóstico: Mês: _____ Ano: _____

16) Data dos 1ºs sintomas: Mês: _____ Ano: _____

17) Tipo de 1ºs sintomas: Bulbar: _____ Medular _____
Lugar do Diagnóstico:

18) Nome do Hospital: _____

Diagnóstico confirmado:

19) Consulta de Neurologia: () SIM ()NÃO

20) Se NÃO, especifique: _____

SEGUIMENTO MÉDICO APÓS O DIAGNÓSTICO

21) Tem sido atendido em algum Hospital/clínica para consultas de seguimento?

() SIM () NÃO

22) Se SIM, em que consulta tem sido atendido?

- () Consulta de Doenças Neuromusculares Especializada
- () Consulta de Neurologia
- () Consulta de Medicina Física e Reabilitação
- () Consulta de Geriatria
- () Consulta de Clínica Geral
- () Consulta de Hospital de retaguarda (distrital, lar, residência)
- () Outras - especifique_____

Duração da evolução desde os primeiros sintomas até ao estudo:

23) Em que hospital/consulta é atendido agora?

- () Consulta de Doenças Neuromusculares Especializada
- () Consulta de Neurologia
- () Consulta de Medicina Física e Reabilitação
- () Consulta de Geriatria
- () Consulta de Clínica Geral
- () Consulta de Hospice
- () Outras - especifique_____

24) Para aquelas pessoas recentemente diagnosticadas:

Você sabe se está para ser seguido numa Consulta especializada em ELA?

() SIM () NÃO () NÃO SEI

25) Tem alguma sugestão que gostaria de fazer para mudar no seu seguimento médico?

Paciente com ELA:

Cuidador Principal:

26) ESCALA DE SEVERIDADE da E.L.A (use a folha de pontuação)

FALA	<input type="text"/>
DEGLUTIÇÃO	<input type="text"/>
EXTREMIDADES SUPERIORES	<input type="text"/>
EXTREMIDADES INFERIORES	<input type="text"/>

27) **SERVICÇOS DE SAÚDE:** Marque com um X na tabela abaixo

Serviço	3 x ou mais /sem	1 - 2 x /sem	1- 3 x mensalmente	Menos que mensalmente			Referenciado e ainda não visto	Sem contacto	Contribuições financeiras de familiares
				Somente a pedido	Contacto telefónico	Visitas regulares			
Enfermeira especializada									
Enfermeira particular									
Neurologista									
Fisiatra									
Clínico Geral									
Fisioterapeuta									
Dietista									
Terapeuta da Fala									
Terapeuta Ocupacional									
Outros									

28) As Ajudas que recebem dos Serviços de Saúde suprem as suas necessidades?

() Completamente () Principalmente () Para algumas coisas () Não de todo

29) Poderia sugerir algumas mudanças que gostaria de fazer para algum dos serviços acima?

Paciente com ELA:

Cuidador Principal:

TERAPIAS COMPLEMENTARES

30) Tem usado alguma das seguintes terapias complementares:

Terapias	SIM	NÃO
Aromaterapia		
Reflexologia		
Homeopatia		
Acunpuntura		
Espiritual		
Outras, especifique: _____		

31) Se usou alguma destas terapias, pode dizer o que sentiu sobre as terapias complementares: _____

32) SERVIÇOS DE ASSISTÊNCIA SOCIAL

Serviço	3 x ou mais /sem	1 - 2 x /sem	1- 3 x mensalmente	Menos que Mensalmente			Referenciado e ainda não visto	Sem contacto	Contribuições financeiras de familiares
				Somente a pedido	Contacto telefónico	Visitas regulares			
Assistente social									
Ajudante de lar									
Apoio domiciliário (cuidados pessoais)									
Terapeuta Ocupacional									
Outros, especifique: _____									

33) As Ajudas que receberam da Assistência Social supriram as suas necessidades:

() Completamente () Principalmente () Para algumas coisas () Não de todo

Poderia sugerir algumas mudanças que gostaria de fazer para algum dos serviços acima?

Paciente com ELA:

Cuidador Principal:

SERVIÇOS VOLUNTÁRIOS

Serviço				Menos que Mensalmente			Referenciado e ainda não visto	Sem contacto	Contribuições financeiras de familiares
	3 x ou mais /sem	1 - 2 x /sem	1- 3 x mensalmente	Somente a pedido	Contacto telefónico	Visitas regulares			
Associação de doentes de ELA									
Outros, especifique:									

36) As Ajudas que receberam dos Serviços Voluntários supriram as suas necessidades:

() Completamente () Principalmente () Para algumas coisas () Não de todo

37) Poderia sugerir algumas mudanças que gostaria de fazer para algum dos serviços acima?

Paciente com ELA:

Cuidador Principal:

CUIDADORES AUXILIARES

38) Já considerou a hipótese de recorrer a um cuidador auxiliar

39) Alguma vez foi-lhe proposto um cuidador auxiliar

40) Se sim, aceitou?

SIM	NÃO

41) Marque com um X o local de prestação dos cuidados auxiliares:

Tipo e natureza dos				Contribuições

cuidados auxiliares				financeiras familiares
Diário	Centro de Dia	Lar ou residência	Hospital de Dia	
Residência	Enfermeira no domicílio	Hospital	Lar ou residência	
Domicílio				
Outros		Especifique:		

42) Os cuidados auxiliares disponibilizados servem as suas necessidades?

() Completamente () Principalmente () Para algumas coisas () Não de todo

43) Poderia sugerir algumas mudanças que gostaria de fazer para algum dos serviços acima?

Paciente com ELA:

Cuidador Principal _____

CUIDADOS INFORMAIS

44) Cuidador identificado

45) Cuidador vive em casa

46) Cuidador empregado fora de casa

47) Relação com o paciente

48) Outros dependentes em casa

49) Se sim, especifique:

50) Ajuda nas tarefas domésticas de outros membros da família

51) Tem alguma ajuda dos amigos ou vizinhos

52) Os cuidadores têm o sono perturbado regularmente

SIM	NÃO	
		Nº de Horas:
Especifique:		

53) Marque com um X todos os itens relevantes.

				Tarefas mais estressantes
--	--	--	--	---------------------------

Tarefas feitas pelo cuidador*	DIA	NOITE	PACIENTE COM ELA	CUIDADOR
Compras				
Lavandaria				
Transporte				
Vestir				
Dar Banho/ Lavar				
Posicionar/Manusear				
Alimentação Oral				
Alimentação Enteral				
Preparar a refeição				
Toilet				
Cuidados com Cateter/Algália				
Comunicação				
Medicação				
Conforto nocturno/Sono				
Aspiração				
Oxigenoterapia (O2)				
Ventilação				
Outros:				

** Marque com um X todos os itens relevantes*

QUESTÕES SOMENTE PARA O CUIDADOR

54) Como cuidador gostaria de mais ajuda? () SIM () NÃO

55) Se SIM, que tipo de ajuda?

56) Acha que está suficientemente informado sobre a Doença? () SIM () NÃO

57) Quem prestou-lhe as informações? _____

58) Sob qual formato recebeu as informações sobre a doença?

() Oral () Escrita () Vídeo () Internet () Outro, especifique: _____

59) Gostaria de receber mais informação sobre a doença? ()SIM () NÃO

60) Tabela de equipamentos (Ver Tabela De Equipamentos)

61) O equipamento especializado que tem no momento supre as suas necessidades?

() Completamente () Principalmente ()Para algumas coisas () Não de todo

Poderia sugerir algumas mudanças que gostaria de fazer para o fornecimento de equipamentos especializados?

Paciente com ELA:

Cuidador Principal:

PARA PACIENTE E CUIDADOR:

63) Há algum comentário final que gostaria de fazer sobre o apoio e serviços aptos para pessoas com ELA?

Paciente com ELA:

Cuidador:

Questionário completado em: ____/____/____

EQUIPAMENTO ESPECIALIZADO EM CASA

Fornecido por: (marque a letra correspondente a entidade fornecedora do equipamento)

Equipamento	A Serviço Social	B Serviço de Saúde	C Associação de doentes de ELA	D SNR	E Compra particular	F Lista de Espera
Cadeiras:						
Eléctrica/verticalização/ encosto reclinável						()A ()B ()C ()D
Cadeirão						()A ()B ()C ()D
Assento para o automóvel						()A ()B ()C ()D
Cadeira de rodas:						
Manual						()A ()B ()C ()D
Elétrica						()A ()B ()C ()D
Rampa portátil						()A ()B ()C ()D
Mobilidade						
Andarilho						()A ()B ()C ()D
Elevador de escadas						()A ()B ()C ()D
Elevador vertical						()A ()B ()C ()D
Posicionar/Manusear						
Supervisão						()A ()B ()C ()D
Elevador de transferência						()A ()B ()C ()D
Elevador de transferência c/ calha no tecto						()A ()B ()C ()D
Conforto/pressão						
Colchão						()A ()B ()C ()D
Cama						()A ()B ()C ()D
cama eléctrica						()A ()B ()C ()D
Colchão anti-escara						()A ()B ()C ()D
Leitura						()A ()B ()C ()D
Comunicação						()A ()B ()C ()D
Casa de banho/Toilet						
Cad rodas com dispositivo sanitário						()A ()B ()C ()D
Alteador de sanita						()A ()B ()C ()D
Cadeira/banco de banho						()A ()B ()C ()D
Cadeira de banho eléctrica						()A ()B ()C ()D
Closomat						()A ()B ()C ()D
Respiração						
Ventilador						()A ()B ()C ()D
Aspirador de secreções/in-exsufador						()A ()B ()C ()D
Alimentação						()A ()B ()C ()D
Suporte articulado de membro superior						()A ()B ()C ()D
Alarme na comunidade						()A ()B ()C ()D
Controlo de ambiente						()A ()B ()C ()D
Outros, especifique:						()A ()B ()C ()D

1