

ISSN: 2340-3438

Edita: Sociedad Gallega de
Otorrinolaringología.

Periodicidad: continuada.

Web: www.sgorl.org/revista

Correo electrónico:

actaorlgallega@gmail.com

SGORL PCF
Sociedad Gallega de Otorrinolaringología
y Patología Cervicofacial



Acta Otorrinolaringológica

Caso Clínico

Esclerose Lateral Amiotrófica: diagnóstico inusitado Amyotrophic lateral sclerosis: unexpected diagnosis

Alexandra Gomes, Patrícia Gomes, José Pedro Salvador, Rita Moura,
Rui Fonseca

Serviço de Otorrinolaringologia, Hospita Senhora Oliveira-Guimarães,
Portugal

Recibido: 3/9/2018 Aceptado: 20/10/2018

Resumo

A esclerose lateral amiotrófica de tipo bulbar caracteriza-se por alterações neuromusculares atípicas que comprometem a deglutição, linguagem e ventilação. Reportamos o caso de um doente com hábitos tabágicos marcados, submetido a remoção de lesão da língua há 4 anos e que foi referenciado a Otorrinolaringologia com queixas de sialorreia, disartria e disfagia desde há 6 meses. Ao exame objetivo apresentava trismo, fibrose e hipomobilidade da língua, sem atrofia ou fasciculações. Realizou tomografia computadorizada craneo-encefálica que excluiu doença cerebrovascular e endoscopia digestiva alta que estava normal. A ressonância magnética maxilo-facial descartou neoformação da base da língua e o compromisso respiratório evoluiu para traqueotomia de urgência. Sob suspeita de doença do neurónio motor, efetuou electromiografia que revelou achados compatíveis com esclerose lateral amiotrófica de tipo bulbar. O doente encontra-se orientado por Neurologia e apresenta agravamento significativo das funções motoras superiores e inferiores. Assim, pretende-se salientar o reconhecimento desta entidade, cujo diagnóstico inicial pode mimetizar patologia do foro otorrinolaringológico.

Correspondencia: Alexandra Gomes

Serviço de Otorrinolaringologia, Hospita Senhora Oliveira-Guimarães

Correo electrónico: xana_g25@hotmail.com

Palavras-chave: sialorreia, disartria, tumor da língua, doença neurodegenerativa

Abstract

Bulbar amyotrophic lateral sclerosis is characterised by atypical neuromuscular changes which compromise swallowing, speech and ventilation. We report a case of a heavy smoker patient, submitted to a tongue lesion removal 4 years ago and that was referred to Otorhinolaryngology complaining about sialorrhea, dysarthria and dysphagia since 6 months. Physical examination revealed trismus, fibrosis and less mobility of the tongue, without atrophy or fasciculations. The patient performed a cranial computed tomography that excluded cerebrovascular disease and an upper endoscopy which was normal. Magnetic resonance of maxillofacial structures denied base of tongue cancer and respiratory deterioration has evolved to an urgent tracheostomy. On suspicion of the motor neuron disease, an electromyography was done and its findings were consistent with bulbar amyotrophic lateral sclerosis.

The patient is under Neurology evaluation and he presents a significant worsening of superior and inferior motor functions. Therefore, we intend to highlight the recognition of this entity, whose early diagnosis may suggest otorhinolaryngologic pathology.

Keywords: sialorrhea, dysarthria, tongue cancer, neurodegenerative disease

Introdução

A Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) é uma doença neurodegenerativa que afeta os neurónios motores superior e inferior ao nível do córtex, tronco cerebral e medula espinhal.¹ A sua incidência anual é de cerca de 2%, com predomínio no género masculino, num ratio de 1.4:1 e na faixa etária dos 60 anos.² Atualmente permanecem desconhecidas as causas que lhe estão subjacentes, embora nas formas esporádicas da doença se considere a influência de fatores genéticos, a idade avançada e a exposição ao fumo do tabaco.³ Em 5% a 10% dos doentes a transmissão é familiar.²

As manifestações bulbares de disartria, disfagia e disfonia surgem como sintomas iniciais em 30% dos casos e são um fator de mau prognóstico.⁴ O compromisso da deglutição associado à deservação muscular do diafragma potencia a caquexia e risco de pneumonia de aspiração. O diagnóstico baseia-se numa história clínica e exame objetivo detalhados e complementados com eletromiografia. A constatação de fraqueza dos músculos da face, palato ou língua, a par com as fasciculações da língua e hipernasalização da voz devem suscitar o diagnóstico de ELA, muitas vezes protelado por achados que concorrem com diagnósticos de otorrinolaringologia.⁴ A insuficiência ventilatória é a principal causa de morte 2 a 5 anos após o aparecimento dos sintomas. A sobrevida após os 5 anos é de apenas 20%.⁵

Caso Clínico

Doente do género masculino, 65 anos, com tabagismo ativo de 80 UMA. Sem hábitos alcoólicos. Em 2014 foi submetido a exérese de lesão no bordo lateral direito da língua, cujo diagnóstico histológico revelou displasia leve.

Referenciado a consulta de Otorrinolaringologia por quadro de sialorreia, disfagia para sólidos e líquidos e disartria desde há 6 meses, comprometendo a interação social e qualidade de vida. Referia perda ponderal significativa. Sem anorexia, queixas álgicas, dispneia, disфонia ou outros sintomas concomitantes.

Ao exame objetivo encontrava-se emagrecido, sem sinais de dificuldade respiratória. Apresentava trismo marcado (Fig.1). A língua era irregular, com fibrose difusa, sem atrofia ou fasciculações, mas com hipomobilidade e incapacidade na protusão. A nasofibrolaringoscopia foi condicionada por estase salivar abundante na laringe; sem visualização de lesões e cordas vocais com mobilidade preservada. A palpação cervical não apresentava adenopatias. A força motora dos membros superiores e inferiores estava conservada e a marcha era normal.



Figura 1: Trismo, sialorreia e limitação da mobilidade lingual.

No mês anterior, o doente tinha sido observado por Medicina Interna, que perante a hipótese de acidente vascular cerebral solicitou tomografia computadorizada (TC) craneo-encefálica que revelou enfartes lacunares antigos protuberenciais bilateralmente e no tálamo à esquerda. Considerando a ausência de outros défices neurológicos realizou TC da laringe e pescoço que demonstrou obliteração da valécula à esquerda, sem evidência de lesões suspeitas e sem adenomegalias cervicais (Fig.2). Realizou também endoscopia digestiva alta, sem alterações relevantes.

Tendo em conta a carga tabágica, os antecedentes cirúrgicos e o tempo de evolução dos sintomas foi solicitada ressonância magnética (RM) maxilo-facial no sentido de excluir neoformação da base da língua. Aquando da realização da RM, o doente desenvolveu estridor, com necessidade de traqueotomia de urgência. Posteriormente efetuou-se biópsia da base da língua com resultado anatomo-patológico de atrofia do tecido muscular esquelético, sem displasia ou neoplasia maligna. A RM não demonstrou alterações

e a hipótese de doença do neurónio motor foi considerada. Nesse contexto realizou electromiografia cervical e dos membros que revelou abundantes fasciculações e sinais de deservação aguda e crónica, concordes com ELA de tipo bulbar.

Atualmente o doente encontra-se sob avaliação por Neurologia, medicado com riluzol e alimentado por PEG. Realizou provas de função respiratória que excluíram necessidade de ventilação mecânica até ao momento. Apresenta humor deprimido e agravamento significativo da função muscular cervical e dos membros, com marcada limitação da marcha, do tónus cervical e da comunicação.

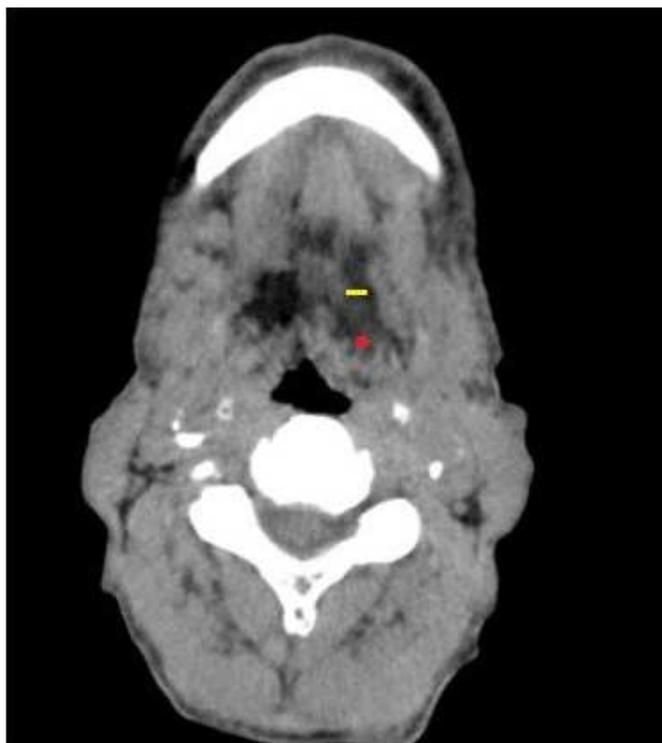


Figura 2: TC laringe e pescoço (corte axial) – apagamento da valécula esquerda (ponto vermelho); espessamento da base da língua (linha amarela).

Discussão

As manifestações bulbares da ELA podem suscitar uma avaliação inicial em Otorrinolaringologia por queixas de disartria, disфонia e disfagia.

A via aérea superior pode estar comprometida a três níveis: articulação (lábios, língua e mandíbula); velofaríngeo (palato e faringe) e fonação (laringe).

O enfraquecimento da musculatura lingual promove a articulação lenta das palavras e esforço acrescido no discurso oral. Ao exame objetivo a língua pode apresentar atrofia e fasciculações. A salivação constante a par com a incapacidade no encerramento dos lábios contribui para a necessidade permanente de limpeza da boca. Além disso, os doentes apresentam dificuldade na mastigação e transporte do bolo alimentar devido à diminuição da motilidade, força e coordenação orofacial e da língua. A disfagia enquanto sintoma inicial está presente em 86% dos casos.⁶

A fraqueza do palatofaríngeo, secundária ao envolvimento do IX e X pares cranianos, resulta em voz hi-

pernasalada e ininteligibilidade das palavras devido ao insuficiente encerramento da nasofaringe e reduzida circulação do ar por via oral.⁴

O envolvimento da musculatura laríngea desencadeia disфонia e, embora a laringe esteja normal, há estase salivar ao nível dos seios piriformes e entrada do esófago. Os achados da electromiografia ajudam no suporte do diagnóstico e fornecem informação sobre a unidade motora envolvida, embora os seus resultados não sejam patognomónicos.⁴

No presente caso, o doente não tinha história familiar de patologia neurológica e a ausência de fasciculações ou atrofia evidente da língua não favoreceram o diagnóstico inicial de ELA. A disfagia e a disartria são, também, sintomas presentes nos tumores da base da língua, a maioria deles diagnosticados numa fase avançada da doença.⁷ Na literatura, cerca de 50% dos tumores da orofaringe com atraso de 4 meses no diagnóstico são carcinomas da língua.⁸ Tendo em conta os hábitos tabágicos do doente, a perda ponderal, a hipomobilidade lingual, os antecedentes de exérese de lesão displásica da língua há 4 anos e a ausência de outros sinais ou sintomas neurológicos, a hipótese diagnóstica de neoformação da língua pareceu-nos a mais viável, inicialmente. Com o passar do tempo, o agravamento clínico foi exponencial e o enfraquecimento muscular estendeu-se para os restantes segmentos.

É importante realçar que em, aproximadamente, dois terços dos doentes, a ELA tem início nos membros sobretudo superiores.⁹ Os sintomas começam por ser focais e unilaterais e, gradualmente ocorre uma degeneração progressiva do primeiro e segundo neurónios motores, responsáveis pelos músculos voluntários. A espasticidade, hiperreflexia e fraqueza muscular geradas pela degeneração do primeiro neurónio (superior) são melhor toleradas que as fasciculações, câimbras, atrofia e fraqueza muscular resultantes da degeneração do segundo neurónio (inferior).¹⁰ Ao exame objetivo dever-se-à avaliar a dificuldade no apoio do pé no chão, a motricidade fina ou a incapacidade na elevação dos braços acima da cabeça. A presença de fraqueza ou atrofia do 1º interósseo dorsal e eminência tenar (*split hand*) é considerado um sinal de elevada especificidade no diagnóstico de ELA. A fraqueza axial pode resultar em queda da cabeça (*dropped head*), cifose, cervicalgia e desequilíbrio. O controlo dos esfíncteres e as funções sensoriais não são afetados e os movimentos oculares estão preservados até estadios avançados da doença.¹⁰

Na literatura, cerca de 42% dos doentes com ELA de tipo bulbar observados primeiramente por Otorrinolaringologia têm um diagnóstico incorreto.² Tal ocorre pela infrequência, inespecificidade e evolução indolente dos sintomas.² Assim, na observação do doente, é fundamental avaliar não apenas as características que correspondem aos sintomas otorrinolaringológicos, mas também os sinais físicos supracitados que nos poderão ajudar a definir a suspeita diagnóstica. Como vimos no caso descrito, as manifestações neurológicas podem não ser evidentes numa fase inicial e, apenas o *follow-up* e a progressão da doença permitem clarificar a ambiguidade clínica.

Embora o tratamento e prognóstico sejam desfavoráveis, a celeridade no diagnóstico permite ao doente e seus familiares a capacitação para lidarem com as morbidades da doença.

Desta forma, o acompanhamento multidisciplinar é imperativo, não só para o diagnóstico precoce, mas também para o controlo sintomático que retarde a progressão da doença.

Declaração de conflitos de interesses: Os autores declaram não ter nenhum conflito de interesse relativamente ao presente artigo.

Bibliografia

- 1- Rosen AD. Amyotrophic lateral sclerosis: clinical features and prognosis. *Arch Neurol.* 1978;35:638-642.
- 2- Chen A, Garrett CG. Otolaryngologic presentations of amyotrophic lateral sclerosis. *Otolaryngol Head Neck Surg.* 2005;132(3): 500-504.
- 3- Nelson LM, McGuire V, Longstreth WT Jr, Matkin C. Population-based case-control study of amyotrophic lateral sclerosis in western Washington State.i.Cigarette smoking and alcohol consumption. *Am J Epidemiol.* 2000;151(2):156–63.
- 4- Carpenter RJ, McDonald TJ, Howard FM. The Otolaryngologic Presentation of Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Otolaryngology.* 1978;86 (3): ORL-479-484.
- 5- McGuirt WF, Blalock D. The otolaryngologist’s role in the diagnosis and treatment of amyotrophic lateral sclerosis. *Laryngoscope.* 1980; 90:1496-501.
- 6- Onesti E, Schettino I. Dysphagia in Amyotrophic Lateral Sclerosis: impact on patient behavior, diet adaptation, and riluzole management. *Front Neurol.* 2017;8:94.
- 7- Gorsky M, Epstein JB, Oakley C. Carcinoma of the tongue: a case series analysis of clinical presentation, risk factors, staging, and outcome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 2004;98:546–552.
- 8- Gorsky M, Dayan D. Referral delay in diagnosis of oro/oropharyngeal cancer in Israel. *Eur J Cancer B Oral Oncol.* 1995;31:166-168.
- 9- Gordon PH, Cheng B, Katz IB et al. The natural history of primary lateral sclerosis, *Neurology.* 2006; 66(5):647–53.
- 10- Christophe Coupé and Paul H Gordon. Amyotrophic Lateral Sclerosis – Clinical Features, Pathophysiology and Management. *European Neurological Review.* 2013;8(1):38–44.