

Caso Clínico: Esclerose Lateral Amiotrófica

Eleonora de Salles e Silva¹

Igor Bastos Monteiro Ribeiro Maximo²

Maria Carneiro da Cunha Jimenez³

Prof. Dr. Gustavo de Rezende Corrêa⁴

Identificação: Masculino, 40 anos, professor, casado e com dois filhos. Morador de Saquarema, Rio de Janeiro.

Queixa Principal: Fasciculações generalizadas, fala arrastada e descontrole emocional.

História da doença atual: Dificuldade severa na fala e na ingestão de líquidos. Diminuição de tônus muscular nos membros inferiores.

Antecedentes da doença: Em 2014, queixou-se de disartria lentamente progressiva, há cerca de 3 meses começou a desenvolver dificuldade na fala e isso vem progredindo. Ele também observou que nas últimas semanas passou a engasgar com líquidos. Nos últimos meses percebeu estar muito sensível emocionalmente, com momentos de extrema irritação e outros de choro copioso. Foi hospitalizado e a disfunção laringológica foi excluída.

Antecedentes Familiares: ndn.

Exame Físico: Exame geral - revela um homem bem-nutrido sem nenhuma carência nutricional. Ele se comunica usando uma placa de escrita para auxiliar a dificuldade na fala. Exame de estado mental - não apresenta alterações, apresentando teste de Folstein normal, mas com leve comprometimento do lobo frontal. Exame motor - apresenta aumento do tônus e leve atrofia de seus músculos cervicais paraespinais. Apresenta fraqueza moderada ao realizar extensão do pescoço e leve fraqueza nos ombros. Diminuição de tônus nos membros inferiores (1+/4). Exame neurológico - mostrou atrofia leve da língua com fibrilações, disartria grave e perda auditiva. Foram observadas fasciculações generalizadas sem atrofia muscular. Os reflexos tendinosos foram aumentados com o sinal Jacobson bilateral. Relata hipertensão e hipercolesterolemia controladas.

Exames Complementares:

Eletromiograma - mudanças de denervação aguda e crônica nos músculos da língua, nos músculos paraespinais cervicais e torácicos e nos músculos de ambas as pernas.

Ressonância magnética do cérebro – à primeira vista foi lida como normal, mas na revisão pode-se perceber uma ligeira hiperatividade dos tratos corticospinal.

Exame de sangue - não apresentou alterações notáveis.

Sequenciamento do gene C9ORF72 - expandido em cerca de 800 vezes.

Comentários

O fato do paciente ser homem indica uma maior propensão a doença, uma vez que a incidência da doença é dobrada ao comparar homens e mulheres.

¹ Graduanda do 3º ano do Curso de Medicina da EMSM e monitora da disciplina Iniciação à Prática Médica I.

² Graduando do 3º ano do Curso de Medicina da EMSM.

³ Graduanda do 3º ano do Curso de Medicina da EMSM.

⁴ Professor da disciplina Iniciação à Prática Médica I na EMSM e Doutor em Neuroimunologia pela UFF.

A ELA provoca alterações no bulbo caracterizadas pela disartria (articulação verbal deficiente com fala lenta e arrastada) e posteriormente disfagia para sólidos ou líquidos como no caso. Além disso a paralisia pseudobulbar também leva a instabilidade emocional mencionada pelo paciente. Porém tais alterações são comuns a muitas doenças degenerativas.

A falta de alterações cognitivas e a ausência de tremores indica que o paciente não possui doenças como Alzheimer, Parkinson e Esclerose Múltipla.

O teste de Folstein é um breve questionário de 30 pontos usado para rastrear perdas cognitivas. É comumente utilizado para investigar demência. Tendo dado normal, indica que o paciente não possui alterações cognitivas, no entanto há um leve comprometimento frontal, sugerindo a possibilidade de desenvolvimento de demência no futuro.

A ELA pode levar a um comprometimento da região bulbar que leva a fraqueza na língua apresentada pelo paciente. Além disso, pode comprometer a região cervical, levando a sintomas como fraqueza nos ombros, fasciculações na língua. Os reflexos tendinosos podem estar aumentados ou diminuídos na ELA. Sendo assim, a normalidade de tais reflexos não descarta o diagnóstico. A denervação encontrada no eletromiograma é típica de uma doença neurodegenerativa.

A hiperatividade dos tratos corticoespinais ocorre em função de sua lesão. Tal hiperatividade dos motoneurônios leva a reflexos aumentados, ao compararmos com uma pessoa normal. Inclusive, um dos sinais que indicam degeneração do trato corticoespinal é o sinal de Babinski, em pacientes acima de 2 anos.

A expansão do gene C9ORF72 é a mutação mais encontrada em pacientes com ELA familiar, contribuindo para o diagnóstico.