

## **Relatos Casos Clínicos**

### **PO - (UM17-1223) - ESCLEROSE LATERAL AMIOTRÓFICA: UM DIAGNÓSTICO INTRIGANTE**

Sofia Rosas De Araújo<sup>1</sup>; José Carvalho<sup>1</sup>; Rita Santos<sup>2</sup>

1 - USF Infante D. Henrique; 2 - USF Montemuro

#### **Enquadramento:**

A esclerose lateral amiotrófica (ELA) é uma patologia neurodegenerativa progressiva de etiologia desconhecida, atualmente incurável. Parece não haver predisposição étnica ou racial nesta patologia, que é mais frequentemente esporádica. O pico de incidência situa-se entre os 50-75 anos, com sobrevida média após diagnóstico de 3 anos, sendo as complicações pulmonares a causa mais comum de morte.

A apresentação clínica depende do envolvimento dos neurónios motores superiores (espasticidade, parésia e hiperreflexia) e dos neurónios motores inferiores (parésia, atrofia e fasciculações). Os sintomas iniciais da ELA podem confundir-se com outras doenças da medula espinhal, mononeuropatias e diversas síndromes neurológicas que podem adiar um diagnóstico correto.

#### **Descrição do caso:**

Doente de 72 anos, sexo masculino, com antecedentes de hipertensão arterial, medicada e controlada com lisinopril+hidroclorotiazida. Em Abril de 2015 recorre ao seu médico de família (MF) por noção de alteração na marcha, de predomínio direito, que descreve como "pernas presas", com "falta de força dos joelhos para baixo". Negava sintomas algícos ou sensitivos, sem queixas a nível dos membros superiores, disfagia ou disfonia. Ao exame físico objetivou-se rarefação pilosa bilateral na perna, limitação na rotação interna da anca bilateralmente e aparente diminuição da força à direita. Laségue negativo, sem alterações da temperatura da pele ou das sensibilidades. O MF solicitou eletromiografia que mostrou padrão compatível com lesão radicular lombo-sagrada bilateral, recente, de gravidade moderada, com indicação para considerar doença degenerativa motora na ausência de lesão estrutural, que foi excluída por TAC da coluna. Referenciado para consulta hospitalar de neurocirurgia, foi observado em Junho, momento em que apresentava marcha em steppage. Nova eletromiografia demonstrou achados de desnervação crónica e re-inervação ativa em miótomos cervicais e lombares e fasciculação em miótomos cervicais, dorsais e lombares, sugestivos de doença neuromuscular/ELA, pelo que foi encaminhado para consulta de neurologia. Em Julho deambulava já com auxílio de canadianas, apresentava fasciculações em ambos os quadricéps, peitorais, deltóides e tricipitais, com atrofia das cinturas, défice na flexão e extensão dos antebraços e paraprésia flácida de predomínio direito. Inicia toma de riluzol, é orientado para consultas de MFR, pneumologia e gastroenterologia. Em Novembro, após estudo polisonográfico, é iniciada ventilação não invasiva noturna, por síndrome de apneia-hipopneia do sono. Por progressão do quadro, com plegia dos membros superiores, dificuldade na deambulação (já em cadeira de rodas) e necessidade de ventilação diurna para repouso dos músculos respiratórios, abandonou fisioterapia. Por disartria e disfagia para sólidos e líquidos, é internado eletivamente em novembro de 2016 para colocação de PEG. Atualmente dependente na quase totalidade das AVDs.

#### **Discussão:**

Descrita pela primeira vez nos meados do século XIX, a ELA continua a ser uma doença neurodegenerativa intrigante, sem tratamento eficaz. O atraso no diagnóstico continua a ser um problema frequente nos estágios iniciais da doença. Um elevado nível de suspeição e rápida referência a especialidades hospitalares, tornam-se essenciais por parte do MF nesta patologia, porque uma abordagem paliativa multidisciplinar pode prolongar a sobrevivência e atenuar o impacto sobre qualidade de vida. O tratamento com riluzol e a ventilação não-invasiva melhoram a taxa de sobrevida.