



TRABALHO FINAL

MESTRADO INTEGRADO EM MEDICINA

Clínica Universitária de Otorrinolaringologia

Abordagem à disfagia na Esclerose Lateral Amiotrófica

Laura Rodrigues de Carvalho

MAIO'2018



TRABALHO FINAL

MESTRADO INTEGRADO EM MEDICINA

Clínica Universitária de Otorrinolaringologia

Abordagem à disfagia na Esclerose Lateral Amiotrófica

Laura Rodrigues de Carvalho

Dr. Marco Simão

MAIO'2018

RESUMO

A Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) é uma doença neurodegenerativa idiopática e fatal que afeta o sistema nervoso motor. Praticamente todos os doentes acabam por sofrer de desnutrição, em grande parte devido à disfagia que se associa. A disfagia, além de predispor a desnutrição e desidratação, também pode provocar pneumonias de aspiração que se podem tornar fatais.

As alterações que condicionam a doença provocam alterações em todas as fases da deglutição, em particular a fase oral e faríngea. Para além disso, também as alterações respiratórias associadas e a sialorreia agravam o risco de aspiração.

Na suspeita de disfagia, a avaliação do doente deve começar por ser uma avaliação clínica inicial onde, se se confirmar a presença de disfagia, o doente deve ser referido para uma equipa multidisciplinar. Se existem dúvidas no diagnóstico ou outras questões por esclarecer, poderão ser usados métodos mais objetivos, como a videofluoroscopia ou a nasofibroscopia.

Não há cura para a Esclerose Lateral Amiotrófica nem tratamento eficaz para a disfagia. O fármaco riluzole foi o único que demonstrou aumentar a sobrevida, mas apenas em cerca de dois meses. Existem alguns exercícios de reabilitação, realizados por terapeutas da fala, que poderão fornecer aos doentes estratégias para melhorar a deglutição e que, quanto mais cedo forem aplicados, maior será a melhoria. Por fim, quando a alimentação oral não consegue garantir a nutrição, deve ser implementada uma gastrostomia, sendo que a gastrostomia endoscópica percutânea (PEG) é o método mais utilizado.

Palavras chave: ELA, disfagia, pneumonia de aspiração, desnutrição, videofluoroscopia

ABSTRACT

Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) is a neurodegenerative disease, idiopathic and fatal that affects the motor nervous system. In the end, all the patients with this disease end up with lack of nutrition, most of it because of the dysphagia associated. Dysphagia not only predisposes to poor nutrition and dehydration, but it also can cause aspiration, that can be fatal.

The changes that the disease causes can affect all phases of swallowing, in particular oral and pharyngeal phases. Also, sialorrhea and the respiratory difficulties associated increase even more the risk for aspiration.

When dysphagia is suspected, the patient should start by having a bedside evaluation. If dysphagia is confirmed, the patient should then be referred to a multidisciplinary team. When the diagnostic is dubious or further study is required, more objective methods may be used such as videofluoroscopy or nasofibroscope.

There is no cure for Lateral Amyotrophic Sclerosis nor effective treatment for dysphagia. The drug riluzole was the only one that demonstrated increase in survival, but only in about two months. There are some rehabilitation exercises that can improve dysphagia, specially if they are implemented as soon as possible, by speech and language therapists. In the end, when oral feeding does not guarantee nutrition, a gastrostomy should be performed, usually a percutaneous endoscopic gastrostomy (PEG).

Keywords: ALS, dysphagia, aspiration, malnutrition, videofluoroscopy.

ÍNDICE

| | |
|---|----|
| INTRODUÇÃO | 6 |
| FISIOPATOLOGIA | 8 |
| • Fisiologia da deglutição | 8 |
| • Fisiopatologia da disfagia | 8 |
| AVALIAÇÃO DA DISFAGIA | 11 |
| • Avaliação clínica inicial | 11 |
| • Avaliação imagiológica | 12 |
| ABORDAGEM À DISFAGIA | 14 |
| • Tratamento Neuroprotectivo | 14 |
| • Reabilitação | 15 |
| • Nutrição entérica | 16 |
| CONCLUSÃO | 18 |
| BIBLIOGRAFIA | 20 |

INTRODUÇÃO

A Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) é uma doença neuromuscular que se caracteriza pela rápida degeneração dos neurónios motores superiores e inferiores¹. O resultado é uma progressiva deterioração do sistema motor em vários níveis, afetando praticamente todos os grupos musculares². As suas manifestações são bastante heterogéneas, podendo haver predomínio da degeneração do neurónio motor superior ou inferior, com diferentes graus de envolvimento bulbar e degeneração cognitiva, desde uma cognição normal à demência frontotemporal³.

A ELA pode ser dividida nos subtipos esporádico e familiar, sendo que este corresponde a cerca de 5% dos casos.⁴ Foi possível, até à data, identificar etiologia genética em dois terços dos casos de ELA familiar e em 10% dos casos da forma esporádica⁵. O início da doença, bem como a sua apresentação e progressão variam de indivíduo para indivíduo⁵. A idade média de diagnóstico situa-se entre os 50 e os 75 anos de idade e estima-se que a incidência da doença em populações europeias com idades acima dos 15 anos seja de 2 a 3 pessoas por 100 000. O risco durante a vida de desenvolver a condição é de 1:350 para homens e 1:400 para mulheres. Esta disparidade deve-se ao facto da variante espinhal da doença ser mais frequente no sexo masculino do que no sexo feminino⁴.

A sobrevida destes doentes, com uma apresentação “clássica” da doença, após o início destes sintomas é de dois a três anos, e a morte deve-se, geralmente, a falência respiratória. Está também demonstrado uma média de 9 a 12 meses de atraso do diagnóstico desde o início dos sintomas⁶.

Existem certos fatores do indivíduo que poderão indicar uma progressão mais rápida da doença, com menor sobrevida e, conseqüentemente, um pior prognóstico. Dentro destes fatores destaca-se idade mais avançada no início da doença, uma apresentação bulbar à partida, duração curta desde o início dos sintomas ao diagnóstico ou presença de disfunção cognitiva (particularmente se afetar funções executivas)⁴. Como no sexo feminino a variante bulbar da doença é mais comum, as mulheres e doentes com ELA bulbar no geral tendem a ter um pior prognóstico⁷.

Nesta patologia há perda progressiva de função motora nas estruturas bulbares, como a face, boca, faringe e laringe, resultando no comprometimento da fala e deglutição¹. Cerca de 30% dos pacientes começam com sintomas bulbares (inclui disfagia, disartria e alterações fonatórias)⁸, no entanto, todos os tipos de ELA apresentam, inevitavelmente, disfagia, sendo que o início da manifestação é bastante variável⁷.

A disfagia tem um grande impacto nestes doentes, pois as complicações relacionadas nomeadamente, pneumonia de aspiração, desidratação e malnutrição, são das causas mais importantes de morte de doentes com ELA. A malnutrição, em particular, é um fator de prognóstico independente na doença^{3,5,9}, e pode ser explicada por três principais razões: perda de massa muscular, aumento de gasto de energia em repouso e diminuição do aporte de alimentos. Esta última pode dever-se a disfagia, ansiedade, perturbação de humor ou diminuição grave da mobilidade dos membros superiores. Apesar dos diversos problemas que predisõem à malnutrição e, conseqüentemente, à diminuição do índice de massa corporal, a disfagia destaca-se como sendo uma das principais causas⁵.

A disfagia é, por isso, um dos mais importantes sintomas no prognóstico e diagnóstico correto de ELA⁷. Assim que são detetados sinais de disfagia, não deve ser adiada a implementação de estratégias que otimizem a deglutição, sob pena de predispor a malnutrição¹.

Está comprovado que uma abordagem paliativa multidisciplinar pode prolongar a sobrevivência e manter a qualidade de vida nestes doentes. Aqueles, tratados nas fases precoces da doença, podem desenvolver mecanismos musculares adaptativos para diminuir o risco de broncoaspiração⁷.

FISIOPATOLOGIA

- **Fisiologia da deglutição**

A deglutição é uma função complexa, que requer a coordenação das quatro fases que a compõem: Fase Preparatória Oral, Fase Oral, Fase Faríngea e Fase Esofágica¹⁰.

É composta por uma sequência complexa de eventos motores integrados, programados pelo centro medular da deglutição. A deglutição é então uma reação programada, iniciada através da correta combinação das vias sensoriais centrais e periféricas da medula. Uma interrupção nestas vias aferentes influencia a habilidade de iniciar a deglutição. Há uma sequência constante de eventos motores que constituem a deglutição, mas o *timing* destes eventos varia consoante as características do bolo alimentar⁸. Ou seja, a deglutição requer força e coordenação da musculatura bulbar adequadas e produção de saliva, bem como funções sensoriais, esofágicas, respiratórias e corticais intactas¹¹.

Os eventos motores ou mecanismos que constituem a deglutição são a preparação do bolo alimentar, lubrificação, controle oral, encerramento do palato, encerramento das vias aéreas, propulsão faríngea e abertura do esfíncter esofágico superior⁸.

- **Fisiopatologia da disfagia**

A disfagia nas doenças do neurónio motor, incluindo a Esclerose lateral Amiotrófica, envolve mais que uma fase e/ou mecanismo da deglutição¹⁰. A fase oral e a faríngea são particularmente afetadas, independentemente da consistência dos alimentos².

Pacientes com ELA e predomínio de envolvimento bulbar demonstram problemas mais severos de deglutição (como aspiração). No entanto, como referido na introdução, a maioria dos pacientes com ELA não-bulbar também pode apresentar disfagia e respetivas complicações^{7,8}.

Nestes doentes podem ser detetadas, através de videofluoroscopia/manometria, diferenças na cinética da língua e da mandíbula durante a deglutição, mesmo antes de serem discerníveis sintomas bulbares ou comprometimento da deglutição^{1,8}.

A progressão da disfagia deve-se, essencialmente, à fraqueza ou espasticidade dos músculos inervados pelos nervos cranianos trigémio, facial, hipoglosso, glossofaríngeo e vago⁷. As consequências são a ineficiência do trânsito oral, a redução do movimento da base de língua, a redução da elevação e anteriorização da laringe e a redução da contração da faringe⁸.

A nível da fase oral da deglutição, a doença provoca fraqueza da musculatura da língua e consequentemente diminuição da movimentação da base da língua. Isto causa movimentos anormais que interferem na formação do bolo alimentar e na deglutição de líquidos. Também afeta a fase faríngea da deglutição, pois estes movimentos resultam em resíduos faríngeos que podem ser aspirados ao ser retomada a respiração⁸.

O envolvimento do vago e glossofaríngeo, que enervam a faringe e a laringe, vai reduzir a mobilidade do palato mole, dificultar a sua elevação e impedir o fecho completo da passagem da cavidade nasal para a orofaringe, o que pode provocar regurgitação nasal. A musculatura faríngea também enfraquece e diminui a capacidade de contração, e a disfunção do neurónio motor superior associado à ELA provoca espasmos no músculo cricofaríngeo (que não aliviam com medicação antiespasmódica) ou o seu fecho prematuro, sendo mais um fator para a acumulação de resíduos na faringe. Há também redução da elevação e anteriorização da laringe que predispõe à aspiração de alimentos ao prejudicar o fecho da glote e, consequentemente, diminuir a proteção das vias aéreas durante a deglutição^{2,8}.

Para além dos problemas acima mencionados, há fraqueza dos músculos respiratórios associada, que leva a doença pulmonar restritiva e diminuição da capacidade de tossir, o que aumenta ainda mais o risco de disfagia, pneumonia de aspiração e outras complicações pulmonares. Pode também haver descoordenação de respiração e deglutição. A combinação da disfunção bulbar com disfunção respiratória tem um efeito sinérgico que pode ser fatal por impedir a tosse ou eliminar estratégias compensatórias da tosse que são essenciais para proteger os pulmões da aspiração¹¹.

Também ocorre sialorreia pela dificuldade em engolir e libertar as secreções normais e não propriamente por aumento de produção de saliva, que é particularmente difícil de tratar¹¹.

AVALIAÇÃO DA DISFAGIA

A abordagem à disfagia deve seguir alguns passos. Para começar, se o doente refere sintomas, a abordagem deverá começar por uma avaliação clínica inicial. Se se confirmarem sintomas de disfagia, o doente deve ser referenciado para uma avaliação por especialistas (terapeutas da fala e linguagem e nutricionistas). Se houver necessidade de uma avaliação mais aprofundada à disfunção da deglutição presente, deverão ser considerados métodos mais objetivos, como a videofluoroscopia e técnicas de EMG (eletromiografia). Por fim, assim que o doente é referenciado deverá haver um acompanhamento e comunicação contínuos entre os membros da equipa multidisciplinar.

- **Avaliação clínica inicial**

À presença de queixas relacionadas com a deglutição, o primeiro passo é uma avaliação clínica do doente e, se sintomas de disfagia forem identificados, o doente deve ser rapidamente referenciado para uma avaliação especializada¹². Muitas vezes os sintomas ou complicações associados à disfagia podem não ser evidentes, por exemplo, a aspiração pode-se manifestar apenas através de uma tosse seca, que aumenta durante as refeições⁸. A avaliação especializada deve ser feita por uma equipa idealmente composta por terapeutas da fala e linguagem, nutricionistas, médicos de clínica geral, neurologistas, terapeutas ocupacionais e outros especialistas, que deverão comunicar continuamente entre si. Este acompanhamento deve ser mantido durante a progressão da doença¹².

Uma avaliação precoce por terapeutas da fala e linguagem, por exemplo, começa por determinar a presença, severidade e natureza da disfagia e o prognóstico para melhoria, sendo que esta avaliação é feita através da ingestão de alimentos de diferentes consistências. A abordagem terapêutica por estes profissionais vai passar pela implementação de técnicas de deglutição, como melhoria da postura e incentivo à ingestão de pequenas refeições para reduzir riscos de asfixia e aspiração^{12,13}.

Existe um teste clínico, o V-VST (em inglês “Volume-Viscosity Swallow Test”), simples de realizar, com boa sensibilidade e especificidade, que pode ser proposto para o rastreio de disfagia nestes doentes, visto que métodos como a videofluoroscopia nem sempre se podem realizar pelo custo, radiação associada ou dificuldade no posicionamento^{9,14}.

Existem, por outro lado, ferramentas que permitem a classificação da disfagia e o respetivo efeito na qualidade de vida dos doentes. Algumas das mais usadas são a classificação da funcionalidade da deglutição através da Escala de *Intake* Oral Funcional (“Functional Oral Intake Scale” - FOIS), a escala de severidade da Esclerose Lateral Amiotrófica (“the Amyotrophic Lateral Sclerosis Severity Scale” -ALSSS), a classificação da severidade da disfagia através da Escala de *Outcome* e Severidade da Disfagia (“Dysphagia Outcome and Severity Scale” - DOSS) e o questionário da disfagia e qualidade de vida (dysphagia quality of life questionnaire - SWAL-QOL)¹⁵.

A disfagia não é avaliada por si só, mas sim enquadrada numa avaliação nutricional feita aquando do diagnóstico e em cada reunião multidisciplinar. Esta envolve, além da avaliação da deglutição (que pode ser feita por um terapeuta da fala), medição do peso e cálculo do índice de massa corporal (IMC= peso em kg/altura em metros), cálculo da ingestão nutricional e de fluidos, análise da capacidade motora para comer e beber dos membros superiores, duração das refeições e outras causas de redução do *intake* nutricional (como má postura, distúrbios de humor, sintomas gastrointestinais ou medo de se engasgar em situações sociais)⁵.

- **Avaliação imagiológica**

Infelizmente, não há nenhum teste que consiga por si só detetar disfagia em doentes com doença do neurónio motor/ELA e a deglutição nestes doentes é bastante difícil de avaliar objectivamente¹². Quando há suspeita clínica, por norma com base em sinais pouco específicos, deve haver a confirmação através de um método endoscópico, como a videofluoroscopia ou nasofibroscopia⁹.

Uma observação endoscópica permite perceber se há estase salivar a nível da orofaringe, da laringofaringe e vestíbulo da laringe, e permite aferir a mobilidade da

laringe e do palato móvel. É também possível avaliar as diferentes fases da deglutição (fase preparatória oral, fase oral e fase faríngea), pedindo ao doente que degluta alimentos ou bebidas de diferentes consistências. Estes métodos permitem perceber se há estase de comida a nível faríngeo, escape nasal de comida e aspiração laringal e/ou traqueal. Uma vantagem muito importante da avaliação endoscópica em doenças progressivas é a possibilidade de verificar a sequência de eventos relacionada com a degeneração neurológica característica da doença².

O *Gold Standard* para o estudo de distúrbios de deglutição é, neste momento, a videofluoroscopia. Esta fornece uma imagem bidimensional que avalia a dinâmica da deglutição de uma forma objetiva, com visualização de todas as fases, permitindo orientar a abordagem à disfagia através da adaptação da consistência dos alimentos mais indicada e da reabilitação. Tem, no entanto, algumas desvantagens. É um exame caro, com exposição a radiação e não é muito acessível (pode não ser possível posicionar corretamente o doente para este exame)^{9,12,13}.

Se o doente não puder ser posicionado para videofluoroscopia pode ser realizado, em alternativa, um estudo da deglutição através da videofaringolaringoscopia. É menos sensível que a videofluoroscopia, mas alguns estudos indicam que identifica a presença de aspiração com mais segurança que apenas uma avaliação clínica. No entanto, é um exame que apresenta uma grande variabilidade conforme o operador¹².

Outra alternativa à videofluoroscopia é a nasofibroscopia. Esta permite o estudo da anatomia, sensibilidade e dos diferentes *timings* da deglutição (*timing* oral e *timing* faríngeo) e permite evidenciar e quantificar aspirações traqueais e brônquicas. É um dos exames imagiológicos mais usados no estudo de distúrbios da deglutição⁹.

Existem também outros métodos instrumentais que demonstraram ser capazes de diagnosticar disfagia neurogénica objetivamente, como métodos eletrofisiológicos (técnicas EMG)¹².

ABORDAGEM À DISFAGIA

Apesar de não haver cura para a Esclerose Lateral Amiotrófica, nem tratamentos específicos para a disfagia, existem certas medidas que se podem tomar para a melhor gestão deste sintoma ou para corrigir os défices nutricionais que causa⁵.

Para começar, como já foi referido anteriormente, a abordagem à disfagia deve ser multidisciplinar e contínua¹².

As medidas principais consistem na adaptação da consistência dos alimentos e líquidos, no ajuste da postura de modo a melhorar a deglutição e prevenir a aspiração. Também se deve apostar numa alimentação altamente calórica e rica em proteínas com auxílio, se necessário, de suplementos orais, para prevenir a perda de peso pela diminuição da ingestão de alimentos (ou pelas outras razões associadas à perda de peso nesta doença como alterações metabólicas). Por fim, se a alimentação oral não for suficiente, deverá recorrer-se à gastrostomia para complementar ou substituir a alimentação oral⁵.

Existem também outras medidas acessórias, como tratamento para a sialorreia, seja com anticolinérgicos antidepressivos (por exemplo amitriptilina), radiação das glândulas salivares, sucção ou injeções com toxina botulínica. No entanto, ao aplicar-se estas medidas adicionais, pode piorar-se a disfagia. Por exemplo, no caso das injeções com toxina botulínica, onde as toxinas podem espalhar-se para os músculos locoregionais e por isso devem apenas ser usadas em doentes com gastrostomia^{5,6,12}.

- **Tratamento Neuroprotetivo**

O riluzole é o único fármaco que demonstrou, até à data, alterar o curso da doença, aumentando o tempo de sobrevivência em, aproximadamente, 2 a 3 meses⁵. O Riluzole é um antagonista do glutamato, que reduz a excitotoxicidade mediada por este. O seu uso provoca efeitos adversos mínimos e mostra uma modesta diminuição da progressão da doença e, por conseguinte, da progressão da disfagia¹⁶.

- **Reabilitação**

Geralmente, assim que é identificada disfagia num doente, deve ser feita uma avaliação da deglutição e deve ser planeado um programa de reabilitação personalizado de acordo com o curso e a apresentação clínica da doença. Os doentes que são tratados desde um estágio precoce da doença acabam por desenvolver mecanismos musculares adaptativos que diminuem o risco de aspiração traqueal (mesmo com graves alterações musculares).⁸

Este programa de reabilitação foca-se nas diferentes fases da deglutição e consiste na aquisição de procedimentos e manobras de deglutição compensatórias, realização de exercícios miofuncionais e técnicas que estimulem a propriocepção oral e alterações posturais.⁸

Um foco na reabilitação da fase orofaríngea da deglutição inicia-se com uma avaliação radiológica que define quais as desordens de deglutição anatómicas ou fisiológicas. Só depois são seleccionadas, cuidadosamente, estratégias terapêuticas e/ou compensatórias. As estratégias compensatórias têm como objetivo reduzir (ou se possível eliminar) os sintomas derivados da desordem das diferentes fases da deglutição, a aspiração e deglutição ineficiente. Estratégias terapêuticas são designadas para mudar a fisiologia da deglutição e incluem uma série de exercícios de movimento, procedimentos de integração sensorial e motora, e manobras para deglutição. Os efeitos de todos esses procedimentos devem ser avaliados através de métodos de imagem⁸.

Como exemplo deste tipo de estratégias, deve-se começar por implementar mudanças posturais – foi demonstrado que a flexão e a extensão da cabeça diminuem a abertura das vias aéreas e do esófago, e que os doentes revelaram menor dificuldade a engolir, se sentados, com as costas direitas¹⁷. Foi também demonstrado que a modificação postural pode aumentar a velocidade de ingestão do bolo alimentar e prevenir aspiração pela maior facilidade de fechar as vias aéreas¹⁷.

No entanto, não há consenso em todos os estudos acerca da influência da postura do corpo na deglutição. Há uma grande variabilidade nas escalas de classificação e atividade muscular em cada angulação do corpo entre indivíduos e, por essa razão, pode não haver uma postura considerada ótima, que facilite a deglutição, e que possa ser

aplicada à população geral. Esta informação implica que registos eletromiográficos e análise da morfologia de cada doente sejam considerados para decidir a postura mais adequada para aquele doente em particular.¹⁸

Também devem ser consideradas mudanças na alimentação, como tomar várias refeições durante o dia, mas de pequena quantidade e mudar as características da alimentação como a viscosidade, a temperatura ou o sabor^{8,12}

- **Nutrição entérica**

Quando a disfagia se torna demasiado avançada e impede o *intake* nutricional necessário para as necessidades do doente, torna-se imperativo avançar para uma forma de alimentação não oral ou entérica⁵. O atraso na introdução de alimentação não oral pode resultar em complicações anteriormente mencionadas, como pneumonia de aspiração, malnutrição e, mais tarde, morte⁷.

Nestes doentes, a nutrição é mantida através de gastrostomia, seja por gastrostomia endoscópica percutânea (percutaneous endoscopic gastrostomy – “PEG”), gastrostomia inserida radiologicamente (percutaneous radiological gastrostomy – “PRG”) ou gastrostomia per-oral orientada por imagem^{5,19}. A literatura até à data não privilegia nenhum dos métodos em particular, no entanto a gastrostomia endoscópica percutânea é considerado o *standard*⁵. Não há, também, evidência do timing mais apropriado para implementação da gastrostomia, no entanto deve ser realizada antes que a capacidade vital seja inferior a 50% do valor previsto^{5,20}.

Existem alguns riscos com a colocação de PEG, que incluem laringoespasma, infeção localizada, hemorragia gástrica e morte por paragem respiratória. Pode também não ser possível a sua colocação por dificuldades técnicas²⁰.

A PRG tem a vantagem, comparativamente com a PEG, de não requerer sedação do doente para a inserção e parece ser mais segura em caso de disfunção respiratória moderada a severa⁵.

Como alternativa temporária à gastrostomia pode-se inserir um tubo nasogástrico. No entanto, tem algumas desvantagens, como o desconforto nasofaríngeo e o aumento de secreções da orofaringe, podendo até causar ulcerações esofágicas⁵.

A evidência até à data sugere que, na ELA, quanto mais cedo uma gastrostomia é implementada de forma a garantir ou complementar a alimentação, maiores serão as hipóteses de recuperação do peso e maior será a sobrevida do doente. No entanto, o impacto positivo da gastrostomia na melhoria da qualidade não foi claramente demonstrado, o que pode dever-se ao facto da qualidade de vida não depender apenas, neste caso, da ausência de fome, da hidratação ou do fornecimento calórico suficiente^{5,15}.

CONCLUSÃO

A Esclerose Lateral amiotrófica é a doença do neurónio motor mais prevalente e uma das mais debilitantes, com uma sobrevida em média de dois a três anos. A disfagia é um dos mais frequentes e temidos sintomas, que leva potencialmente a malnutrição, pneumonia de aspiração e desidratação, devendo por isso ser reconhecido o mais cedo possível.

Cada vez mais se compreende os mecanismos genéticos e a fisiopatologia por detrás da Esclerose Lateral Amiotrófica e da disfagia associada. Particularmente, nos últimos dez anos, foram feitas várias descobertas importantes a nível das alterações genéticas que conduzem à doença.

No entanto, o progresso no conhecimento não se traduz ainda em abordagens terapêuticas inovadoras que alterem o curso da doença.

Falando em particular da disfagia e na abordagem à nutrição destes doentes, nenhuma das estratégias abordadas são totalmente consensuais. Também não há ainda consenso do momento ideal para introduzir métodos alternativos de suplementação nutricional (nutrição entérica).

Nesta doença, a disfunção da deglutição é um dos problemas mais graves, para o qual não existem ainda respostas satisfatórias e cuja abordagem deve ser feita por uma equipa multidisciplinar que inclui, entre outros, neurologistas, terapêuticas da fala e linguagem e nutricionistas.

AGRADECIMENTOS

A todos aqueles que de algum modo contribuíram para a realização deste trabalho expresso o meu reconhecimento e gratidão.

Um obrigado à Clínica Universitária de ORL do Hospital Santa Maria, em particular ao Dr. Marco Simão e ao Professor Óscar Dias pelo apoio, paciência, disponibilidade e conhecimentos transmitidos.

Aos amigos e família pelo incentivo, companheirismo e ajuda que me deram ao longo deste caminho.

BIBLIOGRAFIA

1. Perry BJ, Martino R, Yunusova Y, Plowman EK, Green JR. Lingual and Jaw Kinematic Abnormalities Precede Speech and Swallowing Impairments in ALS. *Dysphagia*. 2018;33(6):840-847. doi:10.1007/s00455-018-9909-4
2. D'Ottaviano FG, Linhares Filho TA, de Andrade HMT, Alves PCL, Rocha MSG. Vídeoesndoscopia da deglutição na esclerose lateral amiotrófica. *Braz J Otorhinolaryngol*. 2013;79(3):349-353. doi:10.5935/1808-8694.20130061
3. Moglia C, Calvo A, Grassano M, et al. Early weight loss in amyotrophic lateral sclerosis: Outcome relevance and clinical correlates in a population-based cohort. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2018;2:1-8. doi:10.1136/jnnp-2018-319611
4. Al-Chalabi A, Hardiman O. The epidemiology of ALS: A conspiracy of genes, environment and time. *Nat Rev Neurol*. 2013;9(11):617-628. doi:10.1038/nrneurol.2013.203
5. Soriani MH, Desnuelle C. Care management in amyotrophic lateral sclerosis. *Rev Neurol (Paris)*. 2017;173(5):288-299. doi:10.1016/j.neurol.2017.03.031
6. Kiernan, Matthew C; Vucic, Steve; Cheah, Benjamin C; Turner, Martin R; Eisen, Andrew; Hardiman, Orla; Burrell, James R; Zoing MC. Amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet*. 2011;377(9769):942-955. doi:10.1016/S0140- 6736(10)61156-7
7. Luchesi KF, Kitamua S. Amyotrophic Lateral Sclerosis survival analysis: Swallowing and non-oral feeding. *NeuroRehabilitation*. 2014;35:535-542. doi:10.3233/NRE-141149
8. Tavares Pontes R, Orsini M, de Freitas MR, de Souza Antonioli R, Nascimento OJ. Alterações da fonação e deglutição na Esclerose Lateral Amiotrófica: Revisão de Literatura Speech and swallowing disorders in Amyotrophic Lateral Sclerosis: Literature Review. *Rev Neurociences*. 2010;18(1):69-73.
9. Paris G, Martinaud O, Hannequin D, et al. Clinical screening of oropharyngeal dysphagia in patients with ALS. *Ann Phys Rehabil Med*. 2012;55(9-10):601-608. doi:10.1016/j.rehab.2012.10.005

10. Jani MP, Gore GB. Swallowing characteristics in Amyotrophic Lateral Sclerosis. *NeuroRehabilitation*. 2016;39(2):273-276. doi:10.3233/NRE-161357
11. Britton D, Karam C, Schindler JS. Swallowing and Secretion Management in Neuromuscular Disease. *Clin Chest Med*. 2018;39(2):449-457. doi:10.1016/j.ccm.2018.01.007
12. Heffernan C, Jenkinson C, Holmes T, et al. Nutritional management in MND/ALS patients: an evidence based review. *Amyotroph Lateral Scler Other Mot Neuron Disord*. 2004;5(2):72-83. doi:10.1080/14660820410020349
13. Santos J. Estudos da Deglutição por Videofluoroscopia: Papel do Terapeuta da Fala. *repositório científico do Inst Politécnico do Porto*. 2013. <http://recipp.ipp.pt/handle/10400.22/6029>. Accessed April 23, 2019.
14. Rofes L, Arreola V, Clavé P. The Volume-Viscosity Swallow Test for Clinical Screening of Dysphagia and Aspiration. *Cichero J, Clavé P Stepping Stones to Living Well with Dysphagia Nestlé Nutr Inst Work Ser*. 2012;72:33-42. doi:10.1159/000339979
15. Luchesi KF, Silveira IC. Cuidados paliativos, esclerose lateral amiotrófica e deglutição: estudo de caso. *CoDAS*. 2018;30(5):1-6. doi:10.1590/2317-1782/20182017215
16. Hodgkinson VL, Lounsberry J, Mirian A, et al. Provincial Differences in the Diagnosis and Care of Amyotrophic Lateral Sclerosis. *Can J Neurol Sci*. 2018;45(6):652-659. doi:10.1017/cjn.2018.311
17. Alghadir AH, Zafar H, Al-Eisa ES, Iqbal ZA. Effect of posture on swallowing. *Afr Health Sci*. 2017;17(1):133-137. doi:10.4314/ahs.v17i1.17
18. Sakuma T, Kida I. Relationship between Ease of Swallowing and Deglutition-Related Muscle Activity in Various Postures. *J Oral Rehabil*. 2010:no-no. doi:10.1111/j.1365-2842.2010.02084.x
19. McDermott CJ. Gastrostomy in patients with amyotrophic lateral sclerosis (ProGas): A prospective cohort study. *Lancet Neurol*. 2015;14(7):702-709. doi:10.1016/S1474-4422(15)00104-0

20. Miller RG, Jackson CE, Kasarskis EJ, et al. Practice Parameter update : The care of the patient with amyotrophic lateral sclerosis: Drug , nutritional, and respiratory therapies (an evidence-based review). *Neurology*. 2009;73:1218-1226.