

DOENÇAS NEUROLÓGICAS
Esclerose Lateral Amiotrófica
Síndrome de Guillain-Barré
Miastenia Gravis
Distrofias Musculares

M.Sc. Prof.ª Viviane Marques

Fonoaudióloga, Neurofisiologista e Mestre em Fonoaudiologia
 Coordenadora da Pós-graduação em Fonoaudiologia Hospitalar



1

Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA)

A esclerose lateral amiotrófica (ELA) é uma doença do neurônio motor, degenerativa, de origem desconhecida, progressiva e associada à morte do paciente em um tempo médio de 3 a 4 anos.

Sua incidência estimada é de 1 a 2,5 indivíduos portadores para cada 100.000 habitantes/ano, com uma prevalência de 2,5 a 8,5 por 100.000 habitantes.

Dois tipos de manifestação, geralmente, a ELA começa pelos membros superiores; eventualmente, pelos membros inferiores.

A forma mais agressiva de ELA ocorre quando há a paralisia bulbar progressiva. Com isso, o paciente deixa de mastigar e falar, passando a diminuir rapidamente de peso.



Tratado de fonoaudiologia

2

Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA)

- Acometimento puro dos neurônios motores, não há evidência de qualquer alteração no S.N. exceto as vias pirâmidas, tracto córticoespinal e córticobulbar. Principais sintomas: disartria, disfagia, dispnéia, acompanhando-se de fraqueza muscular, atrofia e fasciculação nos membros e na língua. É uma doença degenerativa e progressiva leva ao óbito em média de 2 à 5 anos após o início da doença.
- O tratamento da ELA possui dois objetivos, ou seja, melhorar a qualidade de vida e a sobrevida. Para melhorar a qualidade de vida, emprega-se a fisioterapia, a fonoaudiologia, o tratamento medicamentoso e a assistência médica, nutricional e psicológica.
- O tratamento fonoaudiológico deve acompanhar cada etapa da doença e suas repercussões nas funções de fonação, comunicação e deglutição. Acompanhar a evolução da disfagia e diminuir o risco de aspiração traqueal.



Tratado de fonoaudiologia

3

Alterações da fonação e deglutição na Esclerose Lateral Amiotrófica: Revisão de Literatura

Speech and swallowing disorders in Amyotrophic Lateral Sclerosis: Literature Review

Rosemary Tavares Pontes¹, Marco Orsiní², Marcos RG de Freitas³, Remy de Souza Antoniolli⁴, Osvaldo JM Nascimento⁵

RESUMO

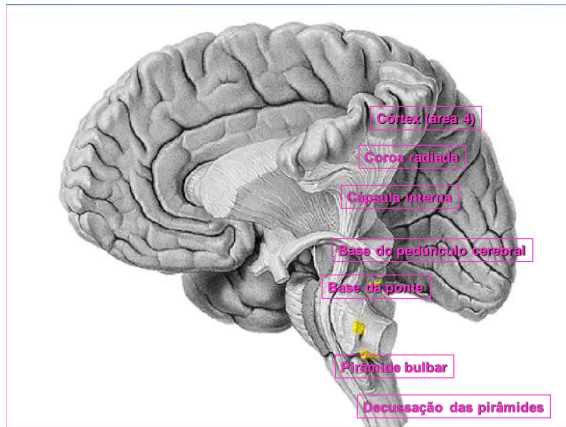
A esclerose lateral amiotrófica (ELA) é uma doença neurodegenerativa progressiva do sistema nervoso central, que evolui causando atrofia progressiva da musculatura respiratória e dos músculos além de músculos de ergo bucal como diáfragma e diafragma, resultando em morte ou ventilação mecânica permanente. **Objetivo.** Apresentar as principais alterações da fonação e da deglutição na ELA, disponíveis na literatura vigente. **Método.** Nesse estudo de revisão da literatura, foi realizada uma busca nas principais bases de dados LILACS e SciELO, com as seguintes palavras-chave: esclerose lateral amiotrófica, diáfragma, disfonia, disfagia, disfartria, fonoaterapia, no período compreendido entre 1977 e 2006. **Resultados.** A aplicação de diferentes maneiras fonoaudiológicas mostrou ser importante para a reabilitação de pacientes com ELA. O fonoaudiólogo instrui o paciente como preservar o fôso mínimo em problemas de deglutição e fonação, na medida em que a doença progride. **Conclusão.** A detecção precoce desses distúrbios permite aos fonoaudiólogos avaliar objetivamente os prejuízos funcionais e traçar metas realistas de reabilitação. Os resultados apontam para o desenvolvimento de um protocolo de pesquisa da ELA de ponto de vista fonoaudiológico, devido à escassez de material encontrado.

ABSTRACT

Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) is a neurodegenerative disease of nervous central system, that cause progressive atrophy of breathing muscles and muscles, moreover bukkar systems like diaphragm and diaphragm, result in dead or permanent ventilatory support. **Objective.** Show the main disorders of the speech and swallowing, available in the literature. **Method.** In this study of literature review, it was achieve a search in the main basis LILACS and SciELO, with the keywords amyotrophic lateral sclerosis, dysphagia, dysphonia, dysarthria, speech therapy between 1977 and 2006. **Results.** The application of different speech therapy manners showed that it was important for the rehabilitation of the patients with ALS. The Speech Therapist teaches the patients how to preserv or reduce the problems of swallow and speech, in so far as the disease progress. **Conclusion.** An early detection of these disorders allow the professionals (speech therapists) to evaluate the functional damages and set out the real aims of rehabilitation. The result of this review attract attention to development of a research protocol of ALS in the point of view of speech therapy, due to shortage of the material found.

<http://revistaneurociencias.com.br/edicoes/2010/RN1801/251%20revisao.pdf>

4



5

Relatório Fonoaudiológico de uma Esclerose Lateral Amiotrófica, no início da doença, sem diagnóstico fechado.

Diagnóstico Clínico:

Dados da ressonância com focos de hipersinal diminutos em coroa radiada à esquerda, lesão hipodensa em cerebelo à direita. Sugestão clínica de quadro pós AVC em 20/05/2011 ??? Segundo relato da família, o evento não foi abrupto, com alterações mais perceptíveis após uma semana.

Dados da Avaliação Fonoaudiológica realizada em 03/01/2012

Referente aos aspectos motores que envolvem o sistema estomatognático apresentou: Alteração no vedamento labial, sialorréia abundante, consegue mobilizar lábio somente para o lado direito, pouca protusão labial. Alteração no tônus e mobilidade da musculatura orofacial com paresia no lado esquerdo, assimetria facial percebida durante avaliação de mobilidade dos músculos orofaciais, em repouso simétrico, elevação laringea presente com atraso, alteração significativa em tônus e mobilidade de língua com presença de fasciculações, reflexos de tosse e náuseas presentes. Na avaliação da deglutição com saliva, apresentou reflexo de deglutição voluntário alterado, apresentou reflexo de deglutição espontânea presente mas significativamente atrasado, sinais de escoamento precoce de saliva para a região de laringofaringe e escoamento anterior nas comissuras labiais. Na avaliação direta da deglutição com a presença de alimento na consistência semi-líquida e líquida, a paciente apresentou perseveração na fase oral, trânsito orofaríngeo comprometido, propulsão e ejeção do bolo alimentar alterado, necessitando manobra adaptativa postural de extensão de cabeça, reflexo de deglutição presente e atrasado, atraso na elevação laringea, ausculta cervical alterada com sinais de estase de alimento em valéculas e recesso piriforme, reflexo de tosse presente, apresentou disfagia mais significativa para líquidos, apresentava perda ponderal, dificuldade de ingestão, com sinais de penetração laringea, embora mecanismo protetivos de vias aéreas inferiores estivesse presente. Foi diagnosticada com distúrbio moderado (Trânsito orofaríngeo comprometido apresentando sinais sugestivos de disfagia) aspiração com preservação de mecanismos protetores).

6

Na avaliação vocal apresenta voz crepitante, capacidade de coordenação fonorespiratória alterada, emissão prolongada de vogais sustentadas ente 5 e 7 segundos. Apresenta um quadro de disartria com alteração na articulação, fonação, respiração e hiponasalidade. Iniciou o tratamento fonoaudiológico com 4 sessões semanais

Relatório da Reavaliação Fonoaudiológica em 28 de junho de 2012.

Referente aos aspectos motores que envolvem o sistema estomatognático apresentou: Alteração no vedamento labial, sialorréia abundante. Mantém assimetria facial com alteração no tônus e mobilidade da musculatura orofacial, fasciculações e atrofia de língua. Apresentou melhora no quadro disfágico, sendo classificada atualmente como uma disfagia leve (trânsito orofaríngeo comprometido sem sinais sugestivos de aspiração), com alteração mais significativa propulsão e ejeção do bolo alimentar alterado, necessitando manobra adaptativa postural de extensão de cabeça e na captação do bolo alimentar devido a falta de vedamento labial.

Disartria mais acentuada, análise perceptual auditiva, voz crepitante, articulação de difícil entendimento, com prejuízo mas significativo na coordenação respiratória, embora perceptivamente em testes de emissão prolongada apresenta melhora na coaptação de pregas vocais. Referente aos aspectos de linguagem e cognição: Na triagem comportamental apresentou-se alerta, cooperativa, lúcida e orientada no tempo e no espaço. Referente à memória, apresenta falhas em memória recente não significativas. Foi observado acentuação do quadro disfágico e disártrico após redução da terapêutica fonoaudiológica para duas sessões semanais. A impressão diagnóstica fonoaudiológica sugere comprometimento bulbar manifestada com uma disartria (espástica) e disfagia, no exame físico alteração mais significativa para a atrofia de língua. Sugiro uma investigação clínica de um neurologista, afim de pesquisar e descartar ou não a hipótese de presença de doença neuromuscular.



7

Síndrome de Guillain-Barré

- Doença desmielinizante inflamatória das raízes e nervos periféricos caracterizado por fraqueza muscular simétrica (paciente pode ficar tetraplégico). Comprometimento dos nervos cranianos apresentando paralisia facial e comprometimento bulbar.
- O início da doença é precedido por infecção de vias respiratórias altas, de gastroenterite aguda e num pequeno número de casos por vacinação.
- O prognóstico é favorável com reversibilidade completa ocorre em 60% dos casos, mas, 10% chegam a óbito A maioria das pessoas acometidas se recuperam em três meses após iniciados os sintomas.



8

Síndrome de Guillain-Barré

- É necessário o acompanhamento do profissional de Fonoaudiologia para reabilitar e adequar a transição de via alternativa (SNG) para via exclusiva oral. Tratando das disfagias, afim de evitar o risco de broncoaspiração.
- O objetivo da terapia fonoaudiológica é restabelecer o tônus e a mobilidade da musculatura orofacial, adaptação da válvula de fala, auxiliar no desmame da ventilação mecânica, restabelecimento da comunicação e das funções estomatognáticas.



9

- A principal característica da miastenia gravis é a fraqueza muscular decorrente de distúrbios nos receptores de acetilcolina localizados na placa existente entre os nervos e os músculos. Isso interfere na transmissão do impulso nervoso e provoca o enfraquecimento dos músculos estriados esqueléticos.
- A doença pode manifestar-se em qualquer idade, mas acomete mais as mulheres do que os homens, entre 20 e 35 anos. Depois dos 60 anos, essa relação se inverte.
- Há duas formas de miastenia: a autoimune, ou adquirida, e a congênita. Na auto-imune, a resposta imunológica se volta contra os componentes da placa motora responsável pela transmissão do estímulo nervoso que faz o músculo contrair. Na congênita, os anticorpos produzidos pela mãe passam pela placenta e atingem o feto.
- Não se conhecem as causas da miastenia gravis. Em alguns pacientes, há relação entre a doença e tumores do timo, uma glândula ligada ao sistema imunológico e que produz anticorpos.



13

Dados importantes na avaliação

- O diagnóstico pode ser confirmado por meio de exames, tais como a eletroneuromiografia, o teste com anticolinesterásico e a pesquisa de anticorpos.
- Anticolinesterásicos: A piridostigmina é o anticolinesterásico mais utilizado e está indicada como tratamento clínico inicial.
- Imunossuppressores: As principais drogas utilizadas são a azatioprina, a ciclosporina, a ciclofosfamida e os corticóides. A azatioprina é de demorada resposta, variando de 3 a 12 meses
- Plasmaférese: A plasmaférese remove os anticorpos circulantes, proporcionando uma melhoria da severidade da Miastenia Gravis.
- Timectomia
- Ptose palpebral e diplopia
- Alterações respiratórias
- Pneumonias
- Depressões
- Insônia



14

Tipos de Miastenia Gravis

- Tipo I Miastenia ocular com ptose palpebral e diplopia;
- Tipo IIA: para Miastenia generalizada com evolução leve e sem crises respiratórias;
- Tipo IIB: para Miastenia generalizada com envolvimento muscular e bulbar mais intenso, porém sem crise respiratória;
- Tipo III: em pacientes com Miastenia fulminante, de evolução rápida, com crise respiratória e péssima resposta a terapia farmacológica;
- Tipo IV: representando a forma grave resultante do Tipo I e II com má resposta à terapêutica farmacológica. Os sintomas podem se agravar pelo esforço físico, exposição ao calor, alterações emocionais (stress e ansiedade), estados infecciosos e pelo uso de alguns medicamentos, como tranquilizantes e antibióticos.



15

Distrofias Musculares

- Distrofia muscular é o termo amplo usado para designar um grupo de doenças genéticas que afetam os músculos causando fraqueza, atrofia, fadiga, dor, rigidez, miotonia. Essa fraqueza muscular, dependendo do tipo de distrofia, afeta grupos de músculos diferentes e tem velocidade de degeneração variável.
- Distrofias musculares são doenças de origem genética que provocam enfraquecimento progressivo do tecido muscular por afetar a musculatura esquelética. A falta de substâncias essenciais para o crescimento e manutenção dos músculos faz com que os portadores desse distúrbio apresentem dificuldades locomotoras progressivas e, num estágio mais avançado, comprometimento da musculatura respiratória e cardíaca.



Tratado de fonoaudiologia/Dr. Drazin Varla

16

DISABILITY AND REHABILITATION, 2015
VOL. 38, NO. 10, 1702-1706
<http://dx.doi.org/10.3109/0963828.2015.111484>



REHABILITATION IN PRACTICE

Dysphagia in Duchenne muscular dystrophy: practical recommendations to guide management

Michel Toussaint^a, Zoe Davidson^{b,c}, Veronique Bouvoie^a, Nathalie Evenepoel^a, Jurn Haan^a and Philippe Soudon^a

^aAcute Neurorespiratory Rehabilitation Unit, Neuromuscular Excellency Centre and Centre for Home Mechanical Ventilation, Vrije Universiteit Brussel-Inkendaal Rehabilitation Hospital, Vizeerbeek, Brussels, Belgium; ^bDepartment Nutrition and Dietetics, Monash University, Melbourne, Australia; ^cMusclech Childrens Research Institute, Melbourne, Australia

ABSTRACT

Purpose: Duchenne muscular dystrophy (DMD) is a rapidly progressive neuromuscular disorder causing weakness of the skeletal, respiratory, cardiac and oropharyngeal muscles with up to one third of young men reporting difficulty swallowing (dysphagia). Recent studies on dysphagia in DMD clarify the pathophysiology of swallowing disorders and offer new tools for its assessment but little guidance is available for its management. This paper aims to provide a step-by-step algorithm to facilitate clinical decisions regarding dysphagia management in this patient population.

Methods: This algorithm is based on 30 years of clinical experience with DMD in a specialised Centre for Neuromuscular Disorders (Inkendaal Rehabilitation Hospital, Belgium) and is supported by literature where available.

Results: Dysphagia can worsen the condition of ageing patients with DMD. Apart from the difficulties of chewing and oral fragmentation of the food bolus, dysphagia is rather a consequence of an impairment in the pharyngeal phase of swallowing. By contrast with central neurologic disorders, dysphagia in DMD accompanies solid rather than liquid intake. Symptoms of dysphagia may not be clinically evident; however laryngeal food penetration, accumulation of food residue in the pharynx and/or true laryngeal food aspiration may occur. The prevalence of these issues in DMD is likely underestimated.

Conclusions: There is little guidance available for clinicians to manage dysphagia and improve feeding for young men with DMD. This report aims to provide a clinical algorithm to facilitate the diagnosis of dysphagia, to identify the symptoms and to propose practical recommendations to treat dysphagia in the adult DMD population.

ARTICLE HISTORY

Received 17 February 2015

Revised 16 October 2015

Accepted 19 October 2015

Published online

28 December 2015

KEYWORDS

Duchenne dysphagia; swallowing

Fonovim Neurologia

17

A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é uma doença neuromuscular que afeta progressivamente os músculos, com o aumento idade.

Os músculos orofaríngeos relacionados a alimentação também enfraquecem com a idade e homens jovens experimentam dificuldades crescentes de deglutição que podem piorar a condição dos pacientes. A experiência demonstra que a **deglutição saliv** pode ser um desafio para pacientes com DMD, independentemente da presença de infecções torácicas.



18



22



23

- Segundo a Abdim (Associação Brasileira de Distrofia Muscular), criada na década de 1980 por Dra. Mayana Zatz, "até o presente momento, tem-se conhecimento de mais de 30 formas diferentes de Distrofias Musculares Progressivas (DMP), algumas benignas e outras mais graves, que podem atingir crianças e adultos de ambos os sexos. Todas atacam a musculatura, mas os músculos atingidos podem ser diferentes de acordo com o tipo de DMP".
- Atualmente, avanços na área da Genética e da Biologia Molecular tornaram possível identificar a causa dessas doenças e detectar se uma mulher assintomática é portadora ou não do gene alterado. Se não for, não há risco de recorrência para futuros filhos.

24

Segundo Dr Mayana Zatz– A forma mais comum é a distrofia de Duchenne, uma herança genética ligada ao cromossomo X. A mulher tem dois cromossomos X. Se um deles estiver afetado pelo defeito, o outro compensa a alteração e a doença não se manifesta. O homem tem um cromossomo X, que recebe da mãe, e um cromossomo Y, herdado do pai. Portanto, se a mulher portadora assintomática da mutação transmitir o cromossomo X defeituoso para um filho, ele não terá o X normal para contrabalançar e garantir o bom funcionamento do músculo. Por isso, a distrofia muscular só acomete meninos. É o mesmo que acontece com a hemofilia. As mulheres são portadoras do gene defeituoso, mas são os homens que desenvolvem a doença.


Tratado de fonoaudiologia/Dr Drauzio Varela

25

Dr Drauzio Varela – Como evoluem as crianças que nasceram com distrofia de Duchenne?

Dr Mayana Zatz – A criança nasce normal, mas é portadora de um defeito que vai determinar a ausência de uma proteína essencial para o músculo, chamada distrofina. Em geral, essa criança demora um pouco mais para andar, mas, quando começa, ninguém nota nada de diferente. No entanto, dos dois aos quatro anos, o fato de cair muitas vezes chama a atenção e, em geral, a mãe procura um ortopedista para avaliação. Muitas vezes, os tombos são atribuídos ao pezinho chato, o que não seria motivo para maior preocupação.

Acontece que o quadro vai piorando progressivamente. Aos seis, sete anos, a criança deixa de correr, de subir escadas e, aos dez, doze anos, perde a capacidade de andar. Depois, o comprometimento atinge os braços e, nas fases mais adiantadas, surgem problemas cardíacos e respiratórios.

Felizmente, em 2001, o Ministério da Saúde lançou o Programa de Assistência Ventilatória Não Invasiva a Pacientes Portadores de Distrofia Muscular Progressiva e liberou o acesso aos aparelhos de BIPAP de ventilação assistida. É muito importante que todos os pacientes saibam que têm direito a esses equipamentos e que devem procurar a secretaria de saúde de seu estado para consegui-los.


/ Dr Drauzio Varela

26

- De uma forma geral a distrofia muscular é considerada rara, sendo a distrofia muscular de Duchenne a forma mais comum e mais grave. Um outro tipo de distrofia muscular, a de Becker, cujos sintomas e sinais são semelhantes aos da de Duchenne, mas com início mais tardio e de evolução menos severa.


Tratado de fonoaudiologia/Dr Drauzio Varela

27

Doenças Neuromusculares

- 1) O que é e quais as características principais da ELA?
- 2) Descreva a Síndrome de Guillain-Barré.
- 3) Quais os prognósticos da ELA, Síndrome de Guillain-Barré?
- 4) Descreva Miastenia Grave, quais os traços mais marcantes?
- 5) O que é Distrofia Muscular?



28

FAZER O BEM SEM OLHAR A QUEM

Na chuva, numa noite, estava uma senhora negra, americana, do lado de uma estrada no estado do Alabama enfrentando um tremendo temporal.

O carro dela tinha enguiçado e ela precisava, desesperadamente, de uma carona. Completamente molhada, ela começou a acenar para os carros que passavam. Um jovem branco, parecendo que não tinha conhecimento dos acontecimentos e conflitos dos anos 60, parou para ajudá-la.

O rapaz a colocou em um lugar protegido, procurou ajuda mecânica e chamou um táxi para ela. Ela parecia estar realmente com muita pressa mas conseguiu anotar o endereço dele e agradecê-lo. Sete dias se passaram quando bateram à porta da casa do rapaz.

Para a surpresa dele, uma enorme TV colorida estava sendo entregue na casa dele com um bilhete junto que dizia:

Muito obrigada por me ajudar na estrada naquela noite.

A chuva não só tinha encharcado minhas roupas como também meu espírito. Ai, você apareceu.. Por sua causa eu consegui chegar ao leito de morte do meu marido antes que ele falecesse. Deus o abençoe por ter me ajudado.
Sinceramente, Mrs. Nat King Cole"



29

BOM ESTUDO!

Obrigada pela atenção!

Doenças Neuromusculares

Bibliografia: Ferreira L.P.; Befi-lobes; D.M.; Limongi, S.C.O. Tratado De Fonoaudiologia. São Paulo: Roca, 2004.

Merritt, Hiram Huston; Rowland, Levis Tratado De Neurologia. 7ª Edição Editora Guanabara Koogan



30