

## Acalasia de esôfago idiopática em paciente jovem: um relato de caso

### *Idiopathic esophageal achalasia in a young patient: a case report*

Gabriel Santos Faria de Carvalho<sup>1</sup>, Ana Júlia Maluf Coelho<sup>1</sup>, Ana Flávia Carrijo Chiovato<sup>2</sup>, Mariana Almeida Hein<sup>2</sup>, José Miguel da Silva Maciel<sup>2</sup>, Tullio Novaes Silva<sup>2</sup>, Sílvia Maria Perrone Camilo<sup>2</sup>

#### RESUMO

**Introdução:** A acalasia de esôfago é uma doença caracterizada pelo comprometimento da motilidade esofágica, sendo definida pelo relaxamento incompleto ou ausente do esfíncter esofágico inferior (EEI) associado à aperistalse do corpo esofágico. É um distúrbio raro, responsável pelo comprometimento da qualidade de vida do paciente e do estado nutricional, uma vez que se apresenta com disfagia, pirose, regurgitação, perda de peso e outros sintomas. **Métodos:** Realizada revisão de prontuário do paciente, bem como extensa revisão bibliográfica sobre o tema, com estudo de prevalência, etiologia, fisiopatologia, manifestações clínicas, diagnóstico e tratamento, correlacionando aos achados da literatura com o caso apresentado. **Relato de Caso:** Paciente de 22 anos, sexo feminino, com quadro de disfagia há 6 meses, progressiva, inicialmente para sólidos e posteriormente para líquidos, associada à regurgitação, tosse noturna e perda ponderal de 8 quilogramas no período. Após realização de endoscopia digestiva alta, seriografia de esôfago e manometria esofágica de alta resolução foi realizado diagnóstico de acalasia de esôfago. Optou-se por tratamento cirúrgico, com melhora clínica e resolução dos sintomas. **Conclusão:** Ressalta-se, neste caso, a importância do reconhecimento, diagnóstico e compreensão da fisiopatologia da acalasia para que, dessa forma, sejam realizados o tratamento e a investigação adequados, visto sua alta morbidade.

**Palavras-chave:** Acalasia esofágica; Disfagia; Esôfago.

<sup>1</sup> Universidade Federal do Triângulo Mineiro (UFTM), Uberaba, Minas Gerais, Brasil.

<sup>2</sup> Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Triângulo Mineiro (HC-UFTM), Uberaba, Minas Gerais, Brasil.

#### Editor Associado Responsável:

Claudemiro Quireze Jr.

Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Goiás, Goiânia, GO, Brasil.

#### Autor Correspondente:

Dra. Sílvia Maria Perrone Camilo

Departamento de Gastroenterologia do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Triângulo Mineiro (HC-UFTM).

E-mail: smpcamilo@gmail.com

#### Fontes Apoiadoras:

Não houve fontes apoiadoras.

#### Conflito de Interesse:

Não há.

#### Comitê de Ética:

Número do Parecer - 70489523.9.0000.8667.

#### Registro de Ensaio Clínico:

Não aplicável.

Recebido em: 26 Junho 2024.

Aprovado em: 18 Setembro 2024.

Data de Publicação: 25 Fevereiro 2025.

DOI: 10.5935/2238-3182.2024e34410

## ABSTRACT

**Introduction:** Esophageal achalasia is a condition characterized by impaired esophageal motility, defined by incomplete or absent relaxation of the lower esophageal sphincter (LES) associated with a lack of peristalsis in the esophageal body. It is a rare disorder that significantly impacts the patient's quality of life and nutritional status due to the presence of symptoms such as dysphagia, heartburn, regurgitation, weight loss, and other manifestations. **Methods:** Patient records were reviewed, and an extensive literature search was conducted to investigate the prevalence, etiology, pathophysiology, clinical manifestations, diagnosis, and treatment of achalasia, while correlating these findings with the presented case. **Case Report:** A 22-year-old female patient presented with a 6-month history of progressively worsening dysphagia, initially for solids and subsequently for liquids. This was accompanied by regurgitation, night cough, and an 8-kilogram weight loss within the period. Following upper gastrointestinal endoscopy, esophagram, and high-resolution esophageal manometry, a diagnosis of esophageal achalasia was made. Surgical treatment was chosen, resulting in clinical improvement and symptom resolution. **Conclusion:** This case emphasizes the importance of recognizing, diagnosing, and understanding the pathophysiology of achalasia to facilitate appropriate investigation and treatment, given its significant morbidity.

**Keywords:** Esophageal achalasia; Dysphagia; Esophagus.

## INTRODUÇÃO

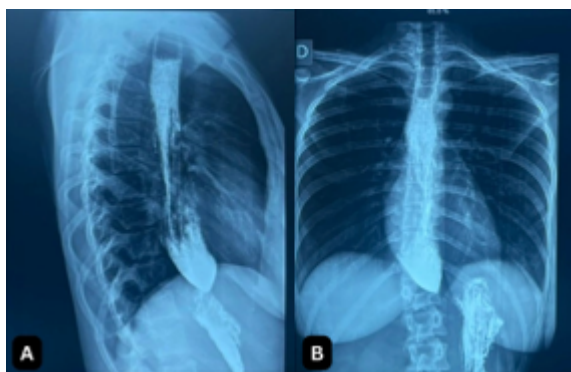
A acalasia de esôfago é uma patologia caracterizada pelo comprometimento da motilidade esofágica, sendo definida pelo relaxamento incompleto ou diminuído do esfíncter esofágico inferior (EEI) associado à aperistalse do corpo esofágico. Clinicamente, os pacientes relatam disfagia progressiva, pirose, regurgitação, dor torácica e sintomas respiratórios, como tosse noturna. É um distúrbio raro que afeta igualmente homens e mulheres e, frequentemente, seu diagnóstico é realizado entre 40 e 60 anos. A etiopatogenia ainda não é cientificamente clara, mas ocorre um prejuízo na peristalse e no relaxamento do EEI devido à perda seletiva de neurônios inibitórios do plexo mioentérico<sup>1</sup>. Alguns fatores podem servir de gatilho inicial, como vírus neurotrópicos ou toxinas, que irá desencadear resposta imune em indivíduos geneticamente predispostos e ocasionará inflamação crônica e perda neuronal<sup>2</sup>.

## RELATO DE CASO

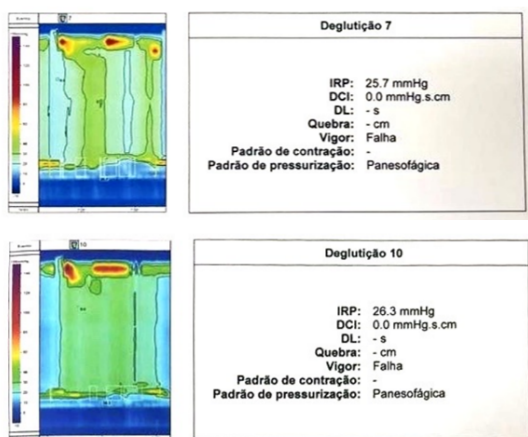
Paciente de 22 anos, sexo feminino, procedente de Igarapava/MG e natural de Uberaba/MG, moradora de casa de alvenaria. Relata ter diagnóstico de transtorno do déficit de atenção com hiperatividade (TDAH) em uso de

cloridrato de metilfenidato, sem outras comorbidades. Em agosto de 2022, iniciou com quadro de disfagia progressiva, inicialmente para sólidos evoluindo para líquidos em 2 meses, associado à regurgitação imediata após ingestão alimentar. Além disso, referiu eructações frequentes, tosse noturna, engasgos e perda de peso de 8kg nos últimos 6 meses.

Em dezembro de 2022, paciente procurou atendimento médico e foi iniciado tratamento para esofagite eosinofílica e intolerância à lactose, não sendo observada melhora clínica. Após 6 meses de início do quadro, iniciou acompanhamento com a equipe de cirurgia do aparelho digestivo, sendo solicitado estudo contrastado de esôfago-estômago-duodeno (Figura 1), sorologia para doença de Chagas, com resultado não reagente, manometria esofágica (Figura 2) e endoscopia digestiva alta (Figura 3). Foi optado por tratamento cirúrgico, após o diagnóstico de acalasia idiopática, sendo realizada esofagectomia com confecção de anastomose esofagogástrica cervical, término-lateral com fundo gástrico e peça cirúrgica (Figura 4) foi encaminhada para anatomopatológico (Figura 5). Paciente foi atendida na Reumatologia para investigação da acalasia, mas não foram encontrados critérios de doença autoimune.



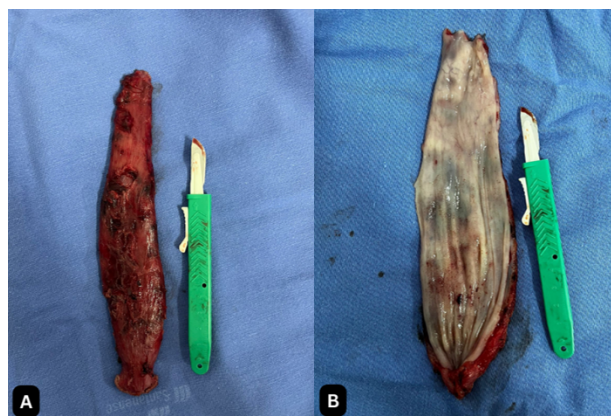
**Figura 1.** Radiografia contrastada de esôfago-estômago-duodeno realizada em 10/01/2023. Moderada dilatação do esôfago, afilamento distal e esvaziamento lento do contraste para o estômago. Compatível com megaesôfago grau III.



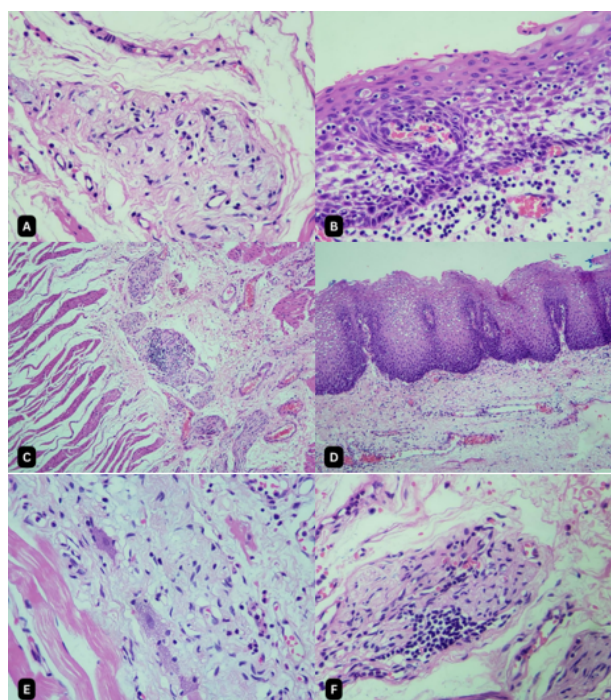
**Figura 2.** Manometria esofágica de alta resolução realizada em 26/01/2023 demonstrando acalasia tipo II. Disfunção do esfíncter esofágico inferior documentada pela ausência de relaxamento, aperistalse do corpo esofágico com 100% de ondas falhas e 70% das deglutições com padrão de pressurização panesofágica.



**Figura 3.** A. Endoscopia digestiva alta realizada em 06/12/2022. Observa o esôfago, com presença de líquidos abundantes e restos semissólidos retidos em sua cavidade, progredindo ao estômago, visualizados durante o exame. Aumento impressionante do calibre do lúmen esofágico distal, mucosa de aparência romba. Alterações da mucosa coincidem com início das pregas gástricas. Hiato diafragmático a 38 cm da ADS; B. Visualiza toda mucosa gástrica, ausência de lesões em cárdia, corpo e antro; C. Endoscópio progride até segunda porção duodenal, sem outros achados.



**Figura 4.** Segmento de esôfago resultado de esofagectomia com 14,0 cm de comprimento. Superfície externa esfarpada e avermelhada; Mucosa parda e macia, nota-se diminuição do pregueamento. Aos cortes observa-se hipertrofia da camada muscular na metade inferior. Notam-se pontilhados vinhosos na mucosa, da região dilatada, distribuídos difusamente.



**Figura 5.** Resultado anatomopatológico do produto de esofagectomia; A. Nervo do plexo mioentérico sem células ganglionares viáveis, que exhibe processo inflamatório crônico representado por linfócitos (400x, HE); B. Epitélio escamoso da mucosa esofágica com alterações reativas, edema, exocitose de linfócitos e congestão de papilas (400x, HE); C. Camada muscular própria com hipertrofia, plexo nervoso mioentérico com infiltrado inflamatório crônico (100x, HE); D. Mucosa esofágica exibindo epitélio superficial com acantose e submucosa com discreto edema e congestão (100x, HE); E. Nervo do plexo mioentérico com raras células ganglionares viáveis, em meio a infiltrado inflamatório de linfócitos e esparsos neutrófilos; F. Nervo do plexo mioentérico sem células ganglionares viáveis, que exhibe infiltrado inflamatório representado por agrupamento de linfócitos (400x, HE).



## DISCUSSÃO

A acalasia foi descrita primeiramente em 1674 por Thomas Williams quando observou uma patologia que cursava com parada do bolo alimentar dentro do esôfago por uma causa desconhecida. O avanço tecnológico de medidas diagnósticas estimulou o interesse em conhecer sobre a etiologia e fisiopatologia da doença<sup>3,4</sup>.

É um distúrbio raro da motilidade esofágica e os dados epidemiológicos são escassos, sendo que alguns estudos apontam uma incidência de 0,03 a 1,63 por 100.000 pessoas por ano e uma prevalência de 10 casos a cada 100.000 indivíduos. Estima-se que aproximadamente 27%-42% dos pacientes com acalasia costumavam ser diagnosticados erroneamente por causa de seus sintomas sobrepostos, como azia e dor torácica. Uma recente pesquisa epidemiológica americana realizada em áreas com alta disponibilidade de manometria de alta resolução constatou que a prevalência e a incidência anual de acalasia foram de 162,1/100.000 e 26,0/100.000, respectivamente, sendo pelo menos 2-3 vezes maior do que o estimado anteriormente. Portanto, dada a pouca penetração dos critérios e tecnologias de diagnóstico mais avançados, incluindo a manometria esofágica, é seguro dizer que o número real de pacientes com acalasia em todo o mundo permanece desconhecido<sup>2,5-7</sup>.

Apesar de poder ocorrer em qualquer faixa etária, geralmente o diagnóstico é realizado entre a quarta e sexta década, acometendo igualmente homens e mulheres e sem predileção étnica. É uma doença crônica que afeta a morbidade e a qualidade de vida dos pacientes e, em geral, demora a ser corretamente diagnosticada<sup>2,5,6</sup>.

A acalasia pode ser dividida em primária (idiopática) ou secundária. A primária é a mais comum na população mundial, com exceção da região sul-americana. Sua etiologia ainda é discutida apesar de existirem hipóteses estabelecidas. A acalasia secundária é mais comum nos países de América do Sul e possui sua etiologia conhecida, sendo que a maioria dos casos estão associados à degeneração dos plexos mioentéricos na doença de Chagas, infecção causada pelo protozoário *Trypanosoma Cruzi*, endêmico da região. Houve intenso combate ao vetor da doença de Chagas, diminuindo a prevalência da patologia no país e, assim, a maior parte dos casos observados atualmente são crônicos. Devido à sintomatologia da paciente e da hipótese diagnóstica de acalasia secundária à doença de Chagas, foi solicitado sorologia, sendo não reagentes<sup>3,8,9</sup>.

A etiopatogenia da acalasia idiopática está relacionada à autoimunidade, que desencadeia processos inflamatórios responsáveis pela degradação da inervação inibitória do plexo mioentérico e das fibras do EEI, levando a um desbalanço entre a atividade excitatória e inibitória. A atividade excitatória mediada pela acetilcolina sem oposição da atividade inibitória realizada por neurotransmissores nitrérgicos e peptídeo intestinal vasoativo causam falha no relaxamento do esfíncter e aperistalse. Infecção viral, gatilho autoimune idiopático e predisposição genética são alguns mecanismos que podem servir como fator para desencadear

o processo inflamatório crônico e levar à acalasia. Os genes relacionados incluem genes ligados ao sistema imunológico e à neurodegeneração<sup>5,7,10</sup>.

As infecções virais mais associadas com essa patologia são os vírus da família herpes, *paramyxovirus* e HIV. Em contrapartida, não são todos os pacientes com essas infecções virais que desenvolvem acalasia, demonstrando que a infecção crônica associada a fatores genéticos individuais e ambientais pode facilitar a perda neuronal. A etiologia autoimune está relacionada à presença de células T e eosinófilos no plexo mioentérico, anticorpos antimioentéricos e aumento da prevalência de antígenos leucocitários humanos (HLA) classe II, podendo ter relação com outras doenças autoimunes, como uveíte, síndrome de Sjogren, lúpus eritematoso, diabetes tipo 1, hipotireoidismo, artrite reumatoide, esclerodermia, espondilite anquilosante, miastenia graves, psoríase e outras, sendo que essas patologias possuem maior prevalência na população com acalasia em faixa etária mais jovem. Por fim, a existência de casos familiares de acalasia sugere que a genética pode ser um componente que predispõe o desenvolvimento da doença. A paciente do presente caso não possuía sintomatologia clínica de infecção viral vigente, além de não preencher critérios suficientes para diagnóstico de doença autoimune, sendo solicitada reavaliação dentro de um ano pela reumatologia<sup>11,12</sup>.

A disfagia é o principal sintoma observado nos pacientes com acalasia, que inicialmente é ocasionada por alimentos sólidos, mas evolui para líquidos na maioria dos casos. Pode estar associada à regurgitação de alimentos não digeridos ou saliva. A perda ponderal é um achado comum quando se realiza o diagnóstico. Disfagia, regurgitação e perda ponderal compõem a tríade clássica da acalasia. Dor torácica pode fazer parte da sintomatologia, devendo excluir anginas de origem cardíaca. Pirose pode aparecer em alguns indivíduos. Além disso, complicações respiratórias são as mais comuns de ocorrerem, como pneumonia por aspiração e abscesso pulmonar. É importante pesquisar acalasia em pacientes que apresentam disfagia e regurgitação que não respondem ao tratamento com inibidores da bomba de prótons<sup>13-15</sup>.

A Endoscopia Digestiva Alta (EDA) é o exame inicial para investigação de sintomas do trato gastrointestinal. Apesar de não ser o padrão-ouro para diagnóstico de distúrbios motores, a EDA é importante para excluir alterações estruturais ou na mucosa do esôfago e na região da cárdia, como estenose péptica, câncer e esofagite eosinofílica, que cursam com disfagia (pseudoacalasia). A manometria esofágica (Figura 2) é o exame padrão-ouro para o diagnóstico de distúrbios da motilidade esofágica. O achado manométrico de aperistalse e o relaxamento incompleto do EEI sem evidência de obstrução mecânica corroboram o diagnóstico de acalasia. O esofagograma baritado, como mostra a Figura 1, também pode ser empregado na propedêutica dos casos suspeitos de acalasia, demonstrando dilatação do esôfago, estreitamento da junção esofagogástrica (aspecto de “bico de papagaio”), aperistalse e deficiência no esvaziamento do bário<sup>15</sup>.

No esôfago aperistáltico, há um maior tempo de contato de irritantes e carcinógenos com o revestimento epitelial

pela estase. E com a evolução da doença, principalmente após 5 a 15 anos, há maior risco de câncer esofágico. Esse risco é maior para o carcinoma de células escamosas e adenocarcinoma se comparado com a população geral e mais prevalente em indivíduos do sexo masculino<sup>2,16</sup>.

Conforme a gravidade da doença, é instituído o tipo de tratamento. A dilatação com balão pneumático é uma das primeiras recomendações, tendo bons resultados a longo prazo. A farmacoterapia oral e a toxina botulínica devem ser pensadas para pacientes com condições clínicas que não favorecem o tratamento endoscópico ou cirúrgico ou com falha terapêutica após esses procedimentos. Dentre os fármacos mais estudados para os casos de acalasia podem ser citados os beta-agonistas, bloqueadores dos canais de cálcio, anticolinérgicos e nitratos sendo recomendados para pacientes com doença em estágio inicial ou como medida temporária antes de outra abordagem. O tratamento endoscópico pode ser realizado por meio de agentes esclerosantes e *stents*. O tratamento cirúrgico mudou drasticamente desde a introdução das cirurgias minimamente invasivas e pode ser instituído por meio da cardiectomia, cardioplastia, cardiomiectomia ou esofagectomia. Esses procedimentos devem ser pensados em casos avançados de acalasia. No caso relatado, paciente foi informada sobre as opções terapêuticas disponíveis e, em comum acordo com a equipe de Cirurgia do Aparelho digestivo, optou-se por realização de esofagectomia, objetivando alcançar as expectativas da paciente<sup>1,5,17-20</sup>.

## CONCLUSÃO

A acalasia é uma doença caracterizada pelo comprometimento do esfíncter esofágico inferior e da peristalse do corpo esofágico. Pode ser primária (idiopática) ou secundária, principalmente devido à doença de Chagas. A etiopatogenia da acalasia idiopática está relacionada à autoimunidade, sendo que infecções virais, gatilho autoimune idiopático e predisposição genética podem estar envolvidos nesse processo. A sintomatologia clássica é composta por disfagia progressiva, regurgitação e perda ponderal. A manometria esofágica é o exame padrão-ouro para diagnóstico, mas a endoscopia digestiva alta é o exame inicial para investigação dos casos. O tratamento deve ser elaborado de acordo com a gravidade da doença, sendo a farmacoterapia oral e tratamento endoscópico opções terapêuticas.

Conclui-se que muito ainda deve ser estudado sobre essa afecção, no que se refere à etiologia, evolução e à melhor maneira de acompanhar esses pacientes, uma vez que, até o momento, as diretrizes da Sociedade Americana de Endoscopia Gastrointestinal (ASGE) e as diretrizes do *American College of Gastroenterology* (ACG) 2020 citam a falta de evidências suficientes para recomendar a endoscopia como triagem de rotina na prevenção do câncer como complicação<sup>2</sup>.

## CONTRIBUIÇÕES DOS AUTORES

As contribuições dos autores estão estruturadas de acordo com a taxonomia (CRediT) descrita abaixo:

*Conceptualização, Investigação, Metodologia, Visualização & Escrita – análise e edição:* Gabriel Santos Faria de Carvalho, Ana Júlia Maluf Coelho. *Administração do Projeto, Supervisão & Escrita – rascunho original:* Gabriel Santos Faria de Carvalho, Ana Júlia Maluf Coelho, Mariana Almeida Hein, José Miguel da Silva Maciel, Tullio Novaes Silva, Ana Flávia Carrijo Chiovato, Silvia Maria Perrone Camilo. *Validação, Software:* Gabriel Santos Faria de Carvalho, Ana Júlia Maluf Coelho, Ana Flávia Carrijo Chiovato, Silvia Maria Perrone Camilo. *Recursos & Aquisição de Financiamento:* Ana Flávia Carrijo Chiovato, Silvia Maria Perrone Camilo. *Curadoria de Dados & Análise Formal:* Ana Flávia Carrijo Chiovato, Silvia Maria Perrone Camilo.

## COPYRIGHT

Copyright© 2021 Carvalho et al. Este é um artigo em acesso aberto distribuído nos termos da Licença Creative Commons Atribuição 4.0 Licença Internacional que permite o uso irrestrito, a distribuição e reprodução em qualquer meio desde que o artigo original seja devidamente citado.

## REFERÊNCIAS

1. Jung HK, Hong SJ, Lee OY, Pandolfino J, Park H, Miwa H, et al. Seoul Consensus on Esophageal Achalasia Guidelines. *J Neurogastroenterol Motil.* 2020 Abr 30;26(2):180-203.
2. Ochuba O, Ruo SW, Alkayyali T, Sandhu JK, Waqar A, Jain A, et al. Endoscopic Surveillance in Idiopathic Achalasia. *Cureus.* 2021 Ago;13(8):e17436.
3. Pohl D, Tutuian R. Achalasia: an overview of diagnosis and treatment. *J Gastrointest Liver Dis.* 2007 Set 1;16(3):297-303.
4. Farrokhi F, Vaezi MF. Idiopathic (primary) achalasia. *Orphanet J Rare Dis.* 2007;2:38.
5. Mari A, Abu Baker F, Pellicano R, Khoury T. Diagnosis and Management of Achalasia: Updates of the Last Two Years. *J Clin Med.* 2021 Ago 16;10(16):3607.
6. Niebisch S, Hadzijusufovic E, Mehdorn M, Scheuermann U, Lyros O, Schulz HG, et al. Achalasia - an unnecessary long way to diagnosis. *Dis Esophagus.* 2017 Mar 29;30(5):1-6.
7. Jia X, Chen S, Zhuang Q, Tan N, Zhang M, Cui Y, et al. Achalasia: The Current Clinical Dilemma and Possible Pathogenesis. *J Neurogastroenterol Motil.* 2023 Abr 30;29(2):145-55.
8. Herbella FAM, Aquino JLB, Stefani-Nakano S, Artifon ELA, Sakai P, Crema E, et al. Treatment of achalasia: lessons learned with Chagas' disease. *Dis Esophagus.* 2008 Ago;21(5):461-7.
9. Dantas RO. Comparação entre acalasia idiopática e acalasia conseqüente à doença de Chagas: revisão de publicações sobre o tema. *Arq Gastroenterol.* 2003 Jun;40(2):126-30.

10. Vaezi MF, Pandolfino JE, Yadlapati RH, Greer KB, Kavitt RT. ACG Clinical Guidelines: Diagnosis and Management of Achalasia. *Am J Gastroenterol*. 2020 Ago 10;115(9):1393-411.
11. Furuzawa-Carballeda J, Torres-Landa S, Valdovinos MÁ, Coss-Adame E, Martín Del Campo LA, Torres-Villalobos G. New insights into the pathophysiology of achalasia and implications for future treatment. *World J Gastroenterol*. 2016 Set 21;22(35):7892-907.
12. De León AR, De La Serna JP, Santiago JL, Sevilla C, Fernández-arquero M, De La Concha EG, et al. Association between idiopathic achalasia and IL23R gene. *Neurogastroenterol Motil*. 2010 Mar 19;22(7):734-8.
13. Ates F, Vaezi M. The Pathogenesis and Management of Achalasia: Current Status and Future Directions. *Gut Liver*. 2015 Jul 23;9(4):449.
14. Laurino-Neto RM, Herbella F, Schlottmann F, Patti M. Avaliação diagnóstica da acalásia do esôfago: dos sintomas à classificação de Chicago. *Arq Bras Cir Dig*. 2018;31(2):e1376.
15. Costa O, Naves BL, Leite MF. Tratamento cirúrgico de acalasia pela realização de esofagocardiomiectomia com funduplicatura videolaparoscópica à Heller-Pinotti em paciente com megaesôfago grau IV: Relato de caso. *Ver Med Minas Gerais*. 2017 Jan 1;27(1-4).
16. Zagari RM, Marasco G, Tassi V, Ferretti S, Lugaresi M, Fortunato F, et al. Risk of Squamous Cell Carcinoma and Adenocarcinoma of the Esophagus in Patients With Achalasia: A Long-Term Prospective Cohort Study in Italy. *Am J Gastroenterol*. 2020 Out 1;116(2):289-95.
17. Herbella FAM, Moura EGH, Patti MG. Achalasia 2016: Treatment Alternatives. *J Laparoendosc Adv Surg Tech A*. 2017 Jan 1;27(1):6-11.
18. Tustumi F. Evaluating the Non-conventional Achalasia Treatment Modalities. *Front Med (Lausanne)*. 2022 Jun 24;9:941464.
19. Zaninotto G, Bennett C, Boeckstaens G, Costantini M, Ferguson MK, Pandolfino JE, et al. The 2018 ISDE achalasia guidelines. *Dis Esophagus*. 2018 Ago 30;31(9).
20. Annese V. Non-surgical treatment of esophageal achalasia. *World J Gastroenterol*. 2006;12(36):5763.

