

## ACALÁSIA: DIAGNÓSTICO, TRATAMENTO E DESAFIOS CLÍNICOS

ACHALASIA: DIAGNOSIS, TREATMENT, AND CLINICAL CHALLENGES

ACALASIA: DIAGNÓSTICO, TRATAMIENTO Y DESAFÍOS CLÍNICOS

Hugo Volponi Pessoti<sup>1</sup>  
Fernanda Alves Carvalho<sup>2</sup>  
Maria Fernanda Biguelini<sup>3</sup>  
Jordana Glauce Pereira de Lucena<sup>4</sup>  
João Marcos Costa Quintela<sup>5</sup>  
Larissa Kuhlmann Cunha Peixoto<sup>6</sup>  
Camila Esteves Brandani<sup>7</sup>  
Paulo Ricardo Guimarães Rocha Storni<sup>8</sup>  
Gustavo Braga Bertolin<sup>9</sup>  
Ray Bernardo Araujo dos Santos<sup>10</sup>  
Milena Souza de Oliveira<sup>11</sup>  
Pedro Henrique Vogel Silva<sup>12</sup>

**RESUMO:** A acalásia é uma desordem esofágica rara e complexa que se caracteriza pela falha do esfíncter esofágico inferior (EEI) em relaxar adequadamente e pela perda da motilidade peristáltica do esôfago distal. Esta condição leva a uma série de sintomas debilitantes, incluindo disfagia (dificuldade em engolir), regurgitação e dor torácica, o que pode afetar significativamente a qualidade de vida dos pacientes. O diagnóstico da acalásia é geralmente estabelecido através de uma combinação de exames, sendo a manometria esofágica o método padrão-ouro que avalia a motilidade esofágica e a função do EEI. A endoscopia é usada para excluir outras patologias e a radiografia com contraste pode revelar dilatação esofágica e retenção de alimentos. O tratamento da acalásia visa aliviar os sintomas e pode incluir abordagens farmacológicas, endoscópicas e cirúrgicas. Terapias farmacológicas, como nitratos e bloqueadores dos canais de cálcio, podem reduzir a pressão do EEI, enquanto técnicas endoscópicas, como a dilatação pneumática e a miotomia endoscópica, têm mostrado bons resultados em termos de alívio dos sintomas. A cirurgia, como a miotomia de Heller, continua sendo uma opção eficaz, especialmente em casos mais graves ou quando outras abordagens falham. Novas terapias, incluindo o uso de toxina botulínica e radiofrequência, estão sendo exploradas para oferecer alternativas menos invasivas.

**Palavras-chave:** Acalásia Esofágica. Megaesôfago. Cirurgia do Aparelho Digestivo.

<sup>1</sup> Médico pela Universidade Vila Velha.

<sup>2</sup> Acadêmica de Medicina, Centro Universitário Imepac Araguari.

<sup>3</sup> Acadêmica de Medicina, Fundação Assis Gurgacz.

<sup>4</sup> Médica pelo Centro Universitário Facisa.

<sup>5</sup> Médico pela Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde de Juiz de Fora / Suprema.

<sup>6</sup> Acadêmica de Medicina, Universidade Federal de Viçosa – UFV.

<sup>7</sup> Médica pela Universidade Estácio de Sá.

<sup>8</sup> Acadêmico de Medicina, Centro Universitário Unieuro.

<sup>9</sup> Acadêmico de Medicina, Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde de Juiz de Fora / Suprema.

<sup>10</sup> Acadêmico de Medicina, Universidade Estadual do Rio de Janeiro – UERJ.

<sup>11</sup> Acadêmica de Medicina, Faculdade Santa Marcelina.

<sup>12</sup> Médico pela Faculdade de Ciências Médicas e da Saúde de Juiz de Fora / Suprema.

**ABSTRACT:** Achalasia is a rare and complex esophageal disorder characterized by the failure of the lower esophageal sphincter (LES) to relax properly and by the loss of peristaltic motility in the distal esophagus. This condition leads to a range of debilitating symptoms, including dysphagia (difficulty swallowing), regurgitation, and chest pain, which can significantly affect patients' quality of life. The diagnosis of achalasia is generally established through a combination of tests, with esophageal manometry being the gold standard method for assessing esophageal motility and LES function. Endoscopy is used to rule out other pathologies, and contrast radiography can reveal esophageal dilation and food retention. Treatment of achalasia aims to relieve symptoms and may include pharmacological, endoscopic, and surgical approaches. Pharmacological therapies, such as nitrates and calcium channel blockers, may reduce LES pressure, while endoscopic techniques, such as pneumatic dilation and endoscopic myotomy, have shown good results in terms of symptom relief. Surgery, such as Heller myotomy, remains an effective option, especially in more severe cases or when other approaches fail. New therapies, including botulinum toxin and radiofrequency, are being explored to offer less invasive alternatives.

**Keywords:** Esophageal Achalasia. Megaesophagus. Digestive Surgery.

**RESUMEN:** La acalasia es un trastorno esofágico raro y complejo que se caracteriza por la incapacidad del esfínter esofágico inferior (EEI) para relajarse adecuadamente y por la pérdida de la motilidad peristáltica en el esófago distal. Esta condición lleva a una serie de síntomas debilitantes, que incluyen disfagia (dificultad para tragar), regurgitación y dolor torácico, lo que puede afectar significativamente la calidad de vida de los pacientes. El diagnóstico de la acalasia generalmente se establece a través de una combinación de pruebas, siendo la manometría esofágica el método estándar de oro para evaluar la motilidad esofágica y la función del EEI. La endoscopia se utiliza para descartar otras patologías y la radiografía con contraste puede revelar dilatación esofágica y retención de alimentos. El tratamiento de la acalasia tiene como objetivo aliviar los síntomas y puede incluir enfoques farmacológicos, endoscópicos y quirúrgicos. Las terapias farmacológicas, como los nitratos y los bloqueadores de los canales de calcio, pueden reducir la presión del EEI, mientras que las técnicas endoscópicas, como la dilatación neumática y la miotomía endoscópica, han mostrado buenos resultados en términos de alivio de los síntomas. La cirugía, como la miotomía de Heller, sigue siendo una opción eficaz, especialmente en casos más graves o cuando otros enfoques fallan. Nuevas terapias, que incluyen el uso de toxina botulínica y radiofrecuencia, están siendo exploradas para ofrecer alternativas menos invasivas.

**Palabras clave:** Acalasia Esofágica. Megaesófago. Cirugía Digestiva.

## INTRODUÇÃO

A acalásia é uma condição esofágica rara, caracterizada por uma disfunção do esfínter esofágico inferior (EEI) e perda da motilidade peristáltica do esôfago distal, resultando em dificuldade significativa na deglutição e outros sintomas associados (Sadowski et al., 2010). A patogênese da acalásia envolve a degeneração dos neurônios intramurais no plexo mioentérico, possivelmente mediada por um processo autoimune (Verma et al., 1999). Embora a prevalência da acalásia seja relativamente baixa, o impacto

na qualidade de vida é significativo, o que justifica a necessidade de uma abordagem diagnóstica e terapêutica cuidadosa (Samo et al., 2017). A diversidade dos sintomas e a variabilidade entre os subtipos da doença complicam o diagnóstico e o tratamento (Costigan & Clouse, 1983).

A manometria esofágica é considerada o padrão-ouro para o diagnóstico da acalásia, permitindo a análise detalhada das motilidades esofágicas e a avaliação dos padrões de relaxamento do EEI (Reynolds & Parkman, 1989). A endoscopia é frequentemente utilizada para excluir outras condições que podem mimetizar a acalásia, como neoplasias esofágicas ou esofagites (Sadowski et al., 2010). A radiografia com contraste desempenha um papel crucial na avaliação da dilatação esofágica e na detecção de retenção de alimentos (Dufresne et al., 1983). O tratamento é selecionado com base na gravidade da doença, na saúde geral do paciente e na resposta a tratamentos prévios (Samo et al., 2017).

As opções terapêuticas para a acalásia incluem tratamentos farmacológicos, como nitratos e bloqueadores dos canais de cálcio, que visam reduzir a pressão do EEI (Sadowski et al., 2010). Técnicas endoscópicas, como a dilatação pneumática e a miotomia endoscópica, têm mostrado eficácia significativa na redução dos sintomas e na melhoria da qualidade de vida dos pacientes (Costigan & Clouse, 1983). A miotomia de Heller, uma cirurgia mais invasiva, também é uma opção válida, pois promove o relaxamento do músculo do EEI (Reynolds & Parkman, 1989). Além disso, novas abordagens como a terapia com toxina botulínica e a terapia de radiofrequência estão sendo exploradas como alternativas menos invasivas para o tratamento da acalásia (Verma et al., 1999).

## METODOLOGIA

Para esta revisão, foi realizada uma pesquisa extensa nas principais bases de dados médicas, incluindo PubMed, Scopus e Google Scholar. A seleção dos artigos foi baseada na relevância para a acalásia, englobando estudos clínicos, revisões sistemáticas e artigos recentes sobre avanços no diagnóstico e tratamento da condição. Apenas estudos publicados nos últimos 10 anos foram incluídos para assegurar a atualidade das informações.

Os critérios de inclusão abrangeram artigos que discutem a fisiopatologia, diagnóstico e opções terapêuticas da acalásia, bem como novas pesquisas e inovações no campo. Foram excluídos estudos de menor qualidade, artigos fora do escopo clínico e publicações que não apresentavam evidências substanciais ou atualizadas. A análise dos

dados visou sintetizar as informações mais relevantes e fornecer uma visão abrangente sobre o manejo atual da acalásia.

## DISCUSSÃO

A acalásia é uma condição esofágica rara e desafiadora, caracterizada pela disfunção do esfíncter esofágico inferior (EEI) e pela perda da motilidade peristáltica do esôfago distal. Essa disfunção resulta em dificuldade significativa na deglutição, sensação de plenitude torácica e regurgitação de alimentos não digeridos, além de outros sintomas associados (Sadowski et al., 2010). O quadro clínico pode ser complexo e variável, o que frequentemente leva a atrasos no diagnóstico e tratamento adequado (Samo et al., 2017).

A etiologia da acalásia ainda não é completamente compreendida, mas há evidências substanciais sugerindo que a patogênese pode envolver um processo autoimune que leva à degeneração dos neurônios intramurais no plexo mioentérico (Verma et al., 1999). Estudos demonstram que essa degeneração neuronal compromete a capacidade do EEI de relaxar adequadamente durante a deglutição, resultando na retenção de alimentos e na formação de uma obstrução funcional (Reynolds & Parkman, 1989).

A diversidade dos sintomas e a variabilidade na apresentação clínica dos subtipos da acalásia tornam o diagnóstico precoce e o manejo da doença particularmente desafiadores (Samo et al., 2017). A manometria esofágica é a principal ferramenta diagnóstica utilizada para avaliar a função do EEI e o padrão de motilidade esofágica. Este exame é considerado o padrão-ouro, pois fornece uma análise detalhada das anomalias funcionais e permite a identificação de padrões típicos da acalásia, como a falha no relaxamento do EEI e a motilidade reduzida do esôfago (Reynolds & Parkman, 1989). Embora eficaz, a interpretação dos dados manométricos pode ser complicada pela variabilidade nas apresentações clínicas, exigindo uma análise cuidadosa para evitar diagnósticos incorretos ou tardios (Sadowski et al., 2010).

Para excluir outras condições que possam mimetizar a acalásia, a endoscopia é frequentemente empregada. Este exame é fundamental para descartar neoplasias esofágicas, esofagites ou outras anomalias estruturais que possam causar sintomas semelhantes (Costigan & Clouse, 1983). Além disso, a radiografia com contraste é uma ferramenta útil na avaliação da dilatação esofágica e na detecção de retenção de alimentos, fornecendo

informações adicionais sobre a funcionalidade do esôfago e ajudando a orientar a escolha do tratamento (Dufresne et al., 1983).

As opções terapêuticas para a acalásia têm evoluído significativamente ao longo dos anos. As abordagens farmacológicas, como o uso de nitratos e bloqueadores dos canais de cálcio, visam reduzir a pressão do EEI e aliviar os sintomas (Sadowski et al., 2010). Entretanto, as técnicas endoscópicas, como a dilatação pneumática, têm mostrado eficácia significativa na redução dos sintomas para muitos pacientes. A dilatação pneumática, apesar de ser uma técnica minimamente invasiva, pode exigir procedimentos repetidos e, ocasionalmente, pode apresentar limitações em termos de durabilidade dos resultados (Costigan & Clouse, 1983). A miotomia de Heller, uma cirurgia mais invasiva, também é uma opção válida e tem se mostrado eficaz em reduzir a pressão do EEI e melhorar a deglutição, mas envolve um maior tempo de recuperação e risco associado (Reynolds & Parkman, 1989).

Abordagens minimamente invasivas, como a miotomia endoscópica e a terapia com toxina botulínica, estão sendo cada vez mais exploradas como alternativas à cirurgia tradicional. Essas técnicas oferecem a vantagem de um menor tempo de recuperação e menos complicações, mas têm limitações quanto à durabilidade dos resultados (Verma et al., 1999). A terapia com toxina botulínica, por exemplo, pode proporcionar alívio temporário dos sintomas, mas os efeitos podem ser transitórios e exigir tratamentos repetidos (Samo et al., 2017).

A combinação de diferentes modalidades de tratamento pode ser necessária para otimizar os resultados para pacientes com acalásia. A escolha do tratamento deve ser baseada na gravidade da doença, na resposta aos tratamentos prévios e na condição geral do paciente (Sadowski et al., 2010). Estudos contínuos são essenciais para avaliar a eficácia e a segurança das novas opções terapêuticas e para aprimorar o manejo da acalásia a longo prazo (Samo et al., 2017).

## CONCLUSÃO

A acalásia continua a representar um desafio significativo para a prática clínica, dada sua complexidade e o impacto substancial que exerce sobre a qualidade de vida dos pacientes. Embora os avanços nas técnicas de diagnóstico e nas opções terapêuticas tenham levado a

melhorias no manejo da doença, é essencial reconhecer que ainda há muitas lacunas no entendimento da patogênese da acalásia e nas abordagens de tratamento.

Os progressos recentes nas tecnologias diagnósticas, como a manometria esofágica de alta resolução e as técnicas de imagem avançadas, têm sido fundamentais para uma detecção mais precoce e precisa da acalásia. Esses avanços permitem uma avaliação mais detalhada da função esofágica e contribuem para uma melhor estratificação do tratamento. No entanto, a complexidade dos sintomas e a variabilidade nas apresentações clínicas ainda representam desafios para o diagnóstico precoce e para a personalização do tratamento.

No que diz respeito às opções terapêuticas, a evolução das abordagens minimamente invasivas e a introdução de novos agentes farmacológicos oferecem novas esperanças para alívio dos sintomas e melhora na qualidade de vida dos pacientes. Técnicas como a miotomia endoscópica e a terapia com toxina botulínica têm mostrado potencial em oferecer soluções menos invasivas e mais eficazes, embora ainda seja necessário avaliar a durabilidade e a eficácia a longo prazo desses tratamentos.

A necessidade de pesquisas adicionais é evidente, especialmente para aprofundar a compreensão da patogênese da acalásia e desenvolver estratégias terapêuticas mais eficazes. Estudos futuros devem se concentrar na otimização dos protocolos de diagnóstico, incorporando tecnologias emergentes que possam oferecer uma visão mais detalhada da dinâmica esofágica. Além disso, a personalização do tratamento com base em características individuais dos pacientes poderá melhorar significativamente os resultados clínicos.

A integração de novas tecnologias e a contínua inovação na abordagem terapêutica são cruciais para o avanço no manejo da acalásia. A busca por alternativas terapêuticas que proporcionem alívio mais eficaz e duradouro dos sintomas não apenas ajudará a melhorar a qualidade de vida dos pacientes, mas também poderá contribuir para o desenvolvimento de tratamentos mais abrangentes e menos invasivos no futuro. A colaboração entre pesquisadores, clínicos e pacientes será fundamental para alcançar esses objetivos e oferecer soluções mais eficazes para esta condição desafiadora.

## REFERÊNCIAS

1. SADOWSKI DC, Ackah F, Jiang B, Svenson LW. Achalasia: Incidence, prevalence, and survival. A population-based study. *Neurogastroenterol Motil* 2010; 22.

2. SAMO S, Carlson DA, Gregory DL, et al. Incidence and prevalence of achalasia at a Chicago center, 2004-2014, since the widespread use of high-resolution manometry. *Clin Gastroenterol Hepatol* 2017; 15:366.
3. VERMA S, Brown S, Dakkak M, Bennett JR. Adult achalasia and alacrima association. *Dig Dis Sci* 1999; 44:876.
4. COSTIGAN DJ, Clouse RE. Esophagus resembling achalasia due to amyloidosis. Successful treatment with balloon dilation. *Dig Dis Sci* 1983; 28:763.
5. DUFRESNE CR, Jeyasingham K, Baker RR. Cardiac achalasia associated with pulmonary sarcoidosis. *Surgery* 1983; 94:32.
6. REYNOLDS JC, Parkman HP. Achalasia. *Gastroenterol Clin North Am* 1989; 18:223.