

RELATO DE CASO

Fisioterapia e qualidade de vida de paciente com amiotrofia espinal progressiva tipo I – Relato de Caso

Head and neck cancer Physical Therapy and quality of life in patients with progressive spinal amyotrophy, type I – Case Repor

Janaína A. Soares¹; Naila L.S. da Silva²; Silvéria de O. Leite³; Márcia T. Parisi⁴

¹Fisioterapeuta, aprimoramento concluído em pediatria*; ²Fisioterapeuta, pós-graduada em Fisioterapia Córdio-Respiratória, aprimoramento concluído em pediatria*; ³Fisioterapeuta, estagiária*; ⁴Fisioterapeuta, sub chefe do serviço de Fisioterapia e supervisora do setor de neuropediatria*, docente em Neurologia da UNIRP (Centro Universitário de Rio Preto) e UNIP (Universidade Paulista).

*Hospital de Base da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto

Resumo Amiotrofia espinal progressiva é uma doença genética autossômica recessiva que afeta o corpo dos neurônios motores no corno anterior da medula espinal. Também conhecida como Síndrome de Werdnig-Hoffmann (SWH), amiotrofia espinal progressiva tipo I é a forma mais grave da doença com início da sintomatologia antes dos seis meses de vida, evoluindo para óbito até os três anos. Caracteriza-se pela progressiva atrofia muscular, hipotonia, paresia, arreflexia, miofasciculação e comprometimento respiratório grave. Objetivo do presente trabalho é relatar o caso de uma criança portadora de Síndrome de Werdnig-Hoffmann que superou a expectativa de vida relatada na literatura. Para descrição e melhor embasamento sobre o assunto, no período de fevereiro a junho de 2005, realizou-se análise crítica e objetiva da literatura nas bases de dados PUBMED, MEDLINE e SCIELO, complementada por livros-texto, selecionando-se artigos mais relevantes sobre o assunto. Comprometimentos respiratório e motor sofrem influência direta da hipotonia e atrofia musculares, nas quais a fisioterapia destaca-se como uma equipe multidisciplinar, atuando na prevenção e no tratamento dos sinais e dos sintomas dessa síndrome. A qualidade de vida proporcionada pela fisioterapia minimizou complicações motoras e respiratórias, apresentou impacto satisfatório no prognóstico de criança portadora da síndrome de Werdnig-Hoffmann e contribuiu na superação da expectativa de vida preconizada pela literatura.

Palavras-chave Atrofia Muscular Espinal; Qualidade de Vida; Doenças da Medula Espinal; Modalidades de Fisioterapia.

Abstract Progressive Spinal Amyotrophy is an autosomal recessive genetic disease that affects the motor neurons in an area of the spinal cord called anterior horn cells. It is also known as Werdnig-Hoffman Syndrome, Disease or Paralysis. The progressive spinal amyotrophy, which is the most severe form of the disease, is characterized by early onset before six month old, eventually leading to death, and most affected children do not usually survive past 3 years old. It is characterized by muscle progressive atrophy, muscle hypotonia, paresis, and lack of reflexes, muscle fasciculation and severe respiratory impairment. The purpose of this study was to report a case of a child with Werdnig-Hoffmann Syndrome who exceeded the life expectancy officially reported in the literature. In order to get a better description of the symptoms and onsets, and a further knowledge on the disorder, a critical and objective analysis of the literature was carried out from February to July 2005 in PUBMED, MEDLINE, and SCIELO databases, supplemented by textbooks, selecting the most pertinent related articles. Muscle hypotonia and atrophy directly influence the respiratory and motor functions, and in these situations, the physical therapist has an important role in a multidisciplinary team, acting in the prevention and treatment of the signs and symptoms of the syndrome. Physical therapy provides a better quality of life by minimizing motor and respiratory complications. It also presented a satisfactory impact in the disease prognosis of this child with Werdnig-Hoffman Syndrome, leading to an exceeded life expectancy highlighted by the literature.

Keywords Spinal Muscular Atrophy; Quality of Life; Spinal Cord Diseases; Physical Therapy Modalities.

Introdução

Amiotrofia espinal progressiva (AEP) é uma doença genética de herança autossômica recessiva que afeta o corpo do neurônio motor no corno anterior da medula espinal.^{1,2} Caracteriza-se pela atrofia muscular secundária à degeneração de neurônios motores localizados nessa região. Principal desordem autossômica recessiva fatal depois da fibrose cística (1:6000), sendo sua ocorrência de aproximadamente um para cada dez mil nascimentos.^{3,4}

Todas as formas são condicionadas pelo mesmo gene, SMN₁ (Survival Motor Neuron), quase uma cópia do gene SMN₂, localizados no braço curto do cromossomo cinco, numa região denominada 5p13. São responsáveis pela codificação de proteínas. A maioria dos pacientes têm deleções no exon sete (ou nos exons sete e oito) do gene SMN₁, o que justifica a diferença da gravidade entre os tipos da doença.^{5,6}

Pacientes portadores de AEP apresentam hipotonia e fraqueza musculares progressivas difusas simétricas com predomínio nas porções proximais dos membros e arreflexia tendínea profunda. Diagnóstico da amiotrofia espinal progressiva é dado pelo quadro clínico e por exames complementares: eletroneuromiografia (ENMG), biópsia muscular e investigação genética.^{7,8} Amiotrofia espinal progressiva é classificada de acordo com o início da sintomatologia e do grau de comprometimento motor: tipo I, ou Síndrome de Werdnig-Hoffmann; tipo II, ou forma intermediária; e tipo III, ou doença de Kugelberg-Welander.^{9,10}

Forma mais grave das amiotrofias, o tipo I, tem início antes dos seis meses de vida, caracteriza-se por grave comprometimento motor e respiratório. Crianças não chegam a rolar ou sentar sem apoio e, geralmente, não sobrevivem após três anos. Forma intermediária inicia-se antes dos 18 meses de vida e as crianças são capazes de sentar sem apoio, porém não chegam a deambular. Forma mais branda, o tipo III, inicia-se após os dois anos. Com grande variabilidade na evolução clínica, em geral, apresentam algum período de deambulação.^{10,11} Síndrome de Werdnig-Hoffmann caracteriza-se por hipotonia extrema e arreflexia notadas ao nascimento ou pouco depois. Lactente é flácido, os músculos delgados e poucos movimentos podem ser notados nas extremidades.^{9,12,13} Desenvolvimento mental encontra-se preservado, vivacidade e inteligência destacam-se em contraste com a pouca atividade motora da criança.^{3,9,12} Paralisia progressiva dos músculos respiratórios leva à morte, amiúde por infecção respiratória. Expectativa de vida é pequena, geralmente em torno de dois ou três anos de idade.^{14,15,16}

O grande desafio atual não é somente a sobrevivência, mas também a integridade do desenvolvimento e um conjunto de intervenções designadas para minimizar as deformidades e as complicações respiratórias da doença.¹² A fisioterapia é fator de extrema importância do ponto de vista motor e respiratório, proporcionando atenção especial às crianças que apresentam afecções neurológicas, atuando na prevenção e no tratamento de deformidades ósseas e distúrbios respiratórios, resultando em melhora da qualidade de vida.^{17,18}

O presente estudo tem como objetivo relatar o caso de uma criança portadora de amiotrofia espinal progressiva tipo I que superou a expectativa de vida relatada na literatura e demonstrar a importância da fisioterapia numa equipe multidisciplinar.

Método

Para descrição e melhor embasamento do presente estudo, no período de fevereiro a junho de 2005, realizou-se pesquisa

sistemática, crítica e objetiva da literatura nas bases eletrônicas de dados PUBMED, MEDLINE e SCIELO, complementada com pesquisa de livros-texto, selecionando-se artigos mais relevantes sobre o assunto.

Foram utilizadas vinte referências de artigos selecionados nas línguas inglesa e portuguesa e sete bibliografias de livros-texto, empregando-se os seguintes descritores de assuntos: atrofia muscular espinhal, síndrome de Werdnig-Hoffmann, fisioterapia, neurônio motor. Realizou-se, ainda, análise de prontuário do caso relatado, extraindo-se dados desde a sua internação até a presente data.

Apresentação do Caso

B.C.T.B., cinco anos e sete meses, sexo feminino, nascida a termo por parto cesáreo. Aos três meses de vida completos começou a apresentar quadro de hipotonia evidente, não tinha controle de cabeça e não iniciava movimento de rolar. Aos seis meses, durante a amamentação, criança apresentou cianose, sendo diagnosticada pneumonia aspiratória. Tal episódio manifestou-se repetitivamente, o que levou às internações prolongadas. Com um ano e dois meses, criança foi encaminhada ao setor de pediatria do Hospital de Base de São José do Rio Preto, estado de São Paulo.

O exame clínico de entrada apresentou-se em regular estado geral, hipotativa, não reativa, exceto pelo reflexo de sucção, hipotônica, sem deformidades ósseas; hemodinamicamente estável, levemente taquidispnéica, com frequência respiratória de 40 respirações por minuto, frequência cardíaca de 120 batimentos por minuto, saturação periférica de oxigênio de 95% e pressão arterial sistólica e diastólica de 95 mm Hg e 50 mm Hg, respectivamente.

Manteve-se internada na enfermaria pediátrica por 15 dias, evoluindo com piora do quadro e sendo encaminhada para a unidade de terapia intensiva pediátrica. Apresentou insuficiência respiratória aguda, sendo submetida a intubação orotraqueal e ventilação mecânica. Após insucesso de várias tentativas de desmame da ventilação mecânica e pelo grave comprometimento respiratório apresentado, submeteu-se à traqueostomia.

Sob acompanhamento clínico da equipe de Neuropediatria, realizou-se exame complementar de eletroneuromiografia, quando se evidenciou desnervação dos miótomos das seguintes raízes nervosas: quinta e sexta raízes cervicais, terceira, quarta e quinta raízes lombares, padrão eletrofisiológico compatível com atrofia muscular espinal. A biópsia muscular confirmou síndrome de Werdnig-Hoffmann.

Atualmente, encontra-se na unidade de terapia semi-intensiva pediátrica, em bom estado geral, consciente, contactante e suscetível às expressões faciais. Apresenta capacidade de raciocínio e resposta aos estímulos, interagindo com o ambiente e com as pessoas utilizando-se da mímica facial, principalmente do olhar. Estável hemodinamicamente, sem uso de drogas vasoativas, sob ventilação mecânica ciclada a tempo.

Apresenta hipotonia generalizada, parestesia muscular de membros superiores, movimentação espontânea mínima e pouco funcional de pulso (flexão, extensão, adução e abdução), do polegar e do indicador (flexão e extensão). A parestesia de membros inferiores esboça movimento de adução e rotação interna de quadril com os joelhos em semiflexão. Apresenta deformidades leves de cotovelos em semiflexão, pulsos em semiflexão e desvio ulnar, joelhos em semiflexão e pés em inversão.

Desde a sua internação até o presente, a criança vem recebendo acompanhamento fisioterápico diário com cinco sessões, sendo

três sessões de fisioterapia respiratória e duas sessões de fisioterapia motora. As sessões de fisioterapia respiratória mantêm as vias aeríferas permeáveis, compreendendo manobras de higiene brônquica e reexpansão pulmonar, drenagem postural brônquica seletiva e posterior aspiração das vias aéreas. A fisioterapia motora compõe-se de alongamentos, cinesioterapia global e estímulos diversos que visam o desenvolvimento neuropsicomotor, a manutenção de amplitude de movimento e a prevenção de maiores deformidades.

Resultados e Discussão

Foram encontradas várias referências bibliográficas que descrevem a amiotrofia espinal progressiva tipo I ou síndrome de Werdnig Hoffman, suas características clínicas, a evolução da doença, os exames complementares realizados para a confirmação da síndrome, a expectativa de vida e o prognóstico dessa afecção. Porém, o caso descrito apresenta evolução parcialmente diferenciada da preconizada pela literatura.

Motoneuropatias correspondem a um grupo amplo de doenças. A forma mais comum de motoneuropatia da infância é a amiotrofia espinal progressiva (AEP), doença de herança autossômica recessiva com grande variabilidade quanto à época de início e à gravidade do comprometimento motor.^{2,9,11} De acordo com a literatura encontrada, a criança relatada neste trabalho apresentou início da sintomatologia aos três meses de vida, evoluindo com grave comprometimento respiratório e motor, sugerindo síndrome de Werdnig-Hoffmann ou amiotrofia espinal progressiva tipo I.

Apesar de dar nome à doença, a atrofia muscular pode não estar presente no início do quadro. Uma possível explicação para a ausência deste sinal é a existência de tecido adiposo aumentado, mascarando a presença da atrofia muscular. A maioria dos casos com maior tempo de evolução apresentou este sinal.^{1,12} A criança relatada apresenta atrofia muscular visível, porém com existência simultânea de tecido adiposo subcutâneo aumentado.

Manifestações clínicas acontecem antes dos seis primeiros meses de vida: hipotonia, fraqueza muscular difusa, atrofia por desnervação, diminuição ou perda dos reflexos tendíneos, miofasciculação e grave comprometimento motor e respiratório, sendo geralmente a causa do óbito.^{11,13,19} Nesse relato, a criança apresentou os primeiros sinais aos três meses, que exacerbou-se com um ano e dois meses de vida. Apresenta hipotonia generalizada, atrofia muscular, arreflexia tendínea, paresia de membros superiores e inferiores e dependência ventilatória.

Logo ao nascimento, a criança pode apresentar-se flácida, com dificuldades de respirar e se alimentar. Os músculos faciais e da língua são frequentemente poupados, porém ocorre a paralisia dos músculos respiratórios progressivamente.^{5,12} Apesar da criança apresentar movimentos de sucção normal nos primeiros meses de vida e não apresentar dificuldade respiratória evidente, notou-se cansaço e cianose às mamadas logo aos seis meses. A criança relatada apresenta musculatura facial com inervação íntegra, todavia, evoluiu com ausência de movimentos de língua e de deglutição e alimenta-se via gastrostomia.

Estudos relatam que não há retardo mental. Pelo contrário, as crianças com AEP possuem uma inteligência acima do normal. Os músculos dos olhos não são afetados e seus movimentos são preservados até os estágios mais avançados, por isso a característica de “falar com os olhos”.^{15,20} Constatou-se que a criança em estudo é extremamente inteligente, possui percepção dos acontecimentos ao seu redor e utiliza-se de expressões

faciais e olhares para se comunicar.

O quadro clínico caracteriza-se pela deterioração motora após um período de desenvolvimento da criança.^{7,21} A fraqueza muscular aumenta com o passar dos meses e a postura é característica: pernas em abdução e rotação externa, membros superiores largados e tórax estreito, numa posição de saposimile.^{5,12,13} Tal postura é evidenciada na criança deste relato, devido principalmente à hipotonia generalizada.

Infecções respiratórias se repetem, sendo a pneumonia de etiologia aspiratória a mais comum, aumentando a frequência de hospitalização e diminuindo a expectativa de vida.^{22,23} Apesar de hospitalizada desde um ano e dois meses de vida, a criança sofreu internações frequentes por complicações respiratórias, nas quais ficaram evidenciadas pneumonias de repetição.

A literatura demonstra que a progressão das deformidades é rápida em função da gravidade da doença.^{3,9,24} O caso em estudo apresenta cotovelos em semiflexão, pulsos em semiflexão e desvio ulnar, joelhos em semiflexão e pés em inversão, escoliose de grau moderado e movimentação espontânea mínima e pouco funcional de extremidades superiores, que foram prolongadas e minimizadas com o acompanhamento diário da fisioterapia.

A síndrome de Werdnig-Hoffmann não tem cura.^{9,12} Verifica-se intensa destruição de neurônios motores inferiores, degeneração dos axônios motores das raízes anteriores e profunda atrofia neurogênica dos músculos, inclusive da musculatura respiratória. Na maioria dos casos a expectativa de vida é de aproximadamente dois anos, dificilmente ultrapassando o terceiro ano de vida.^{19,24,25} A criança apresentou episódios repetitivos de pneumonia desde os três meses, insuficiência respiratória com um ano e dois meses e, hoje, encontra-se com cinco anos e sete meses de vida. Superou a expectativa de vida preconizada pela literatura, em razão da qualidade de vida proporcionada por uma equipe multidisciplinar, destacando-se a fisioterapia.

A fisioterapia tem importância fundamental na conduta de AEP. Cabe ao fisioterapeuta reconhecer precocemente as alterações motoras e respiratórias para tornar mais eficiente o processo de prevenção e tratamento.^{17,26} A qualidade de vida é uma forte influência na expectativa de vida de portadores de AEP. Cuidados da fisioterapia contribuem para melhorar a qualidade de vida, atuando na hipotonia, nas deformidades e nas complicações respiratórias.^{18,27} A criança relatada sofre intervenção fisioterapêutica diária desde sua internação até a presente data, recebendo três sessões de fisioterapia respiratória e duas sessões de fisioterapia motora.

Intervenção fisioterapêutica durante todo desenvolvimento de crianças portadoras de disfunções neuromusculares é fator de grande importância, visto que as interações funcionais entre os diversos segmentos do corpo e com o meio ambiente contribuem para seu crescimento e desenvolvimento.^{17,24} Deve-se salientar que, apesar de enferma, continua sendo criança, necessitando intervenções inerentes à sua faixa etária.¹⁸ Baseando-se nesta afirmativa, a fisioterapia contribui para que a criança do estudo responda a estímulos, além de auxiliar no desenvolvimento de seu raciocínio, na interação e no contato com pessoas e com ambiente que a cerca.

Intervenção fisioterapêutica durante todo desenvolvimento de crianças portadoras de disfunções neuromusculares é fator de grande importância, visto que as interações funcionais entre os diversos segmentos do corpo e com o meio ambiente contribuem para seu crescimento e desenvolvimento.^{17,24} Deve-se salientar que, apesar de enferma, continua sendo criança, necessitando intervenções inerentes à sua faixa etária.¹⁸ Baseando-se nesta afirmativa, a fisioterapia contribui para que a criança do estudo responda a estímulos, além de auxiliar no desenvolvimento de seu raciocínio, na interação e no contato com pessoas e com ambiente que a cerca.

Conclusão

Houve melhora na qualidade de vida na criança portadora da síndrome de Werdnig-Hoffmann que esteve sob cuidados da equipe multiprofissional. A fisioterapia pareceu ser fator de melhora no prognóstico da doença. Sugere-se a realização de

outros estudos intervencionistas e com um delineamento aleatório.

Referências Bibliográficas

1. Araújo APQC, Ramos VG, Cabello PH. Dificuldades diagnósticas na atrofia muscular espinhal. *Arq Neuropsiquiatr* 2005;63(1):145-9.
2. Roso V, Bitu SOB, Zanoteli E, Beteta JT, Castro RC, Fernandes AC. Tratamento cirúrgico da escoliose na amiotrofia espinhal progressiva. *Arq Neuropsiquiatr* 2003;61(3):187-98.
3. Connor M, Smith MF. Single gene disorders. In: _____. *Medical genetics*. Austrália: Blackwell Science; 1997. p.130-49.
4. Spiegel R, Hagmann A, Boltshauser E, Moser H. Molecular genetic diagnosis and deletion analysis in Type I-III spinal muscular atrophy. *Schweiz Med Wochenschr* 1996;126(21):907-14.
5. Ogino S, Leonard DG, Rennert H, Wilson RB. Spinal muscular atrophy genetic testing experience at an academic medical center. *J Mol Diagn* 2002;4(1):53-8.
6. Burlet P, Burglen L, Clermont O, Lefebvre S, Viollet L, Munnich A et al. Large scale deletions of the 5q13 region are specific to Werdnig-Hoffmann disease. *J Med Genet* 1996;33(4):281-3.
7. Girolami U, Anthony DC, Frosch MP. Peripheral nerve and skeletal muscle. In: Cotran RS, Kumar V, Collins T. *Robbins pathologic basis of disease*. 6ª ed. Philadelphia: Saunders; 1999. p.1269-91.
8. Gergont A, Kacinski M, Steczkowska-Klucznik M. Diagnostic progress in spinal muscular atrophy. *Przegl Lek* 2001;58(11):989-91.
9. Rowland LP. Doenças do neurônio motor hereditárias e adquiridas. In: _____. *Merritt: tratado de neurologia*. 10ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2000. p.614-20.
10. Zanoteli E, Peres ABA, Oliveira ASB, Gabbai AA. Biologia molecular nas doenças do neurônio motor. *Rev Neurociências* 2004;12(1):166-73.
11. Wirth B, Voosen B, Rohrig D, Knapp M, Piechaczek B, Rudnik-Schoneborn S et al. Fine mapping and narrowing of the genetic interval of the spinal muscular atrophy region by linkage studies. *Genomics* 1993;15(1):113-8.
12. Patten J. Neuropatia periférica e doenças do neurônio motor inferior. In: _____. *Diagnóstico diferencial em neurologia*. 2ª ed. Rio de Janeiro: Revinter; 2000. p.323-46.
13. Harding AE. Inherited neural atrophy and degeneration predominantly of lower motor neurons. In: Dyck JP, Thomas PK, Griffin JW, Low PA, Poduslo JF. *Peripheral neuropathy*. 3ª ed. Philadelphia: Saunders; 1993. p.1051-64.
14. Sum H. Doenças mendelianas selecionadas. In: Nora JJ, Fraser FC. *Genética médica*. 3ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1991. p.101-56.
15. Hashimoto Y, Kashiwagi T, Takahashi H, Iizuka H. Oral-facial-digital syndrome (OFDS) type I in a patient with Werdnig-Hoffman disease. *Int J Dermatol* 1998;37(1):45-8.
16. Benady SG. Spinal muscular atrophy in childhood: review of 50 cases. *Dev Med Child Neurol* 1978;20(6):746-57.
17. Ios C, Leclair-Richard D, Mrad S, Barois A, Estournet-Mathiaud B. Respiratory capacity course in patients with infantile spinal muscular atrophy. *Chest* 2004;126(3):831-7.
18. Jones MA, McEwen IR, Hansen L. Use of power mobility for a young child with spinal muscular atrophy. *Phys Ther* 2003;83(3):253-62.
19. Barois A, Estournet B, Duval-Beaupere G, Bataille J, Leclair-Richard D. Infantile spinal muscular atrophy. *Rev Neurol (Paris)* 1989;145(4):299-304.
20. Daniels G, Pettigrew R, Thornhill A, Abbs S, Lashwood A, O'Mahony F et al. Six unaffected livebirths following preimplantation diagnosis for spinal muscular atrophy. *Mol Hum Reprod* 2001;7(10):995-1000.
21. Duarte F, Pittella JEH, Ávila CM, Rosemberg S, Haln MD, Chimelli L et al. Sistema nervoso. In: Brasileiro Filho G, Pitella JEH, Pereira FEL, Bambirra EA, Barbosa AJA. *Bogliolo patologia*. 5ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1994. p.722-825.
22. Serra-Ortega A, Torres A, Segreo M. Spinal muscular atrophy associated with olivopontocerebellar hypoplasia. A case report. *Rev Neurol* 2005;40(2):90-2.
23. Ferreira LM, Reed UC, Silva LJ, Diamant A. Infantile spinal amyotrophy with atypical course: report of 2 cases. *Arq Neuropsiquiatr* 1993;51(3):399-402.
24. Russman BS, Melchreit R, Drennan JC. Spinal muscular atrophy: the natural course of disease. *Muscle Nerve* 1983;6(3):179-81.
25. Laffargue F, Boulot P, Lafont L, Jonquet O, Hedon B, Viala JL. An association of Werdnig-Hoffmann disease and pregnancy: apropos of an unusual case. *J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris)* 1990;19(3):321-3.
26. Simonds AK. Nocturnal ventilation in neuromuscular disease: when and how? *Monaldi Arch Chest Dis* 2002;57(5-6):273-6.
27. Pascuzzi RM. ALS, motor neuron disease and related disorders: a personal approach to diagnosis and management. *Semin Neurol* 2002;22(1):75-87.

Correspondência:

Janaína Aparecida Soares
Rua João de Biasi, 131 ap. 43
15085-490 - São José do Rio Preto - SP
e-mail: jannafisiot@bol.com.br
