

# Análise funcional na polineuropatia hereditária sensitivo-motora em diferentes idades: relato de caso

*Analysis of function in hereditary polineuropathy sensitive motor in different ages: case report*

*Livia Antonellini Lucci<sup>1</sup>, Máisa R. Dias<sup>1</sup>, Cristina Iwabe<sup>2</sup>,  
Maria da Graça B. Deloroso<sup>3</sup>*

## RESUMO

A polineuropatia hereditária sensitivo-motora é uma alteração encontrada nos nervos periféricos resultando em déficit da função sensorial e motora. O objetivo deste estudo foi avaliar o comprometimento da função motora em três indivíduos de uma mesma família, com idades entre 8 e 22 anos, para estabelecer uma comparação da evolução da doença de acordo com a idade. Para tal, foi utilizada uma escala de avaliação das funções motoras, denominada Medida da Função Motora (MFM) específica para doenças neuromusculares e polineuropatias. Os resultados demonstraram que os indivíduos mais velhos apresentaram maiores déficits funcionais, principalmente nas Dimensões Posição em Pé e Transferências, e Função Motora Distal, enquanto o indivíduo mais novo apresentou maior déficit na Dimensão Posição em Pé e Transferências. Desse modo, conclui-se que quanto maior a idade do indivíduo, maiores as dificuldades na realização das funções motoras, principalmente aquelas que requerem função de segmentos distais de membros superiores, e proximais/axiais de membros inferiores, como a escrita e a deambulação.

**Unitermos:** Polineuropatia. Hereditariedade. Estudos de avaliação.

Citação: Lucci LA, Dias MR, Iwabe C, Deloroso MGB. Análise comparativa da função motora na polineuropatia hereditária sensitivo-motora em diferentes faixas etárias: relato de caso.

## SUMMARY

The sensitive-motor hereditary polineuropathy can be comprehended as an alteration in the peripheral nerves, which results in a deficit in the sensorial and motor function. The objective of this study is to evaluate the deficits of the motor function in three individuals who belong to the same family, with ages between 8 and 22 years, targeting the establishment of a comparison between the evolution of the pathology and the age of the individual. The scale, which was used to evaluate the motor function, is called Motor Function Measure (MFM) and it is specific for neuromuscular disorders and polineuropathy. The results of this research had demonstrated that the oldest individuals showed the functional greater deficits in the Dimensions Position Stand and Transference and Motor Function Distal, while the newest individual had presented greater deficit in the Dimension Position Stand and Transference. Therefore, the conclusion is that as older as the individuals are, more difficulties they have got to accomplish and execute the motor functions, especially those that require functions of distal segments of upper limbs, and axial proximal lower limbs, such as writing and gait.

**Keywords:** Polyneuropathies. Heredity. Evaluation studies.

Citation: Lucci LA, Dias MR, Iwabe C, Deloroso MGB. Comparative analysis of the motor function in hereditary polineuropathy sensitive motor in different ages: case report.

1. Graduadas em Fisioterapia pelo Centro Universitário Herminio Ometto.
2. Fisioterapeuta, Especialista em Neurologia Infantil – Unicamp, Doutoranda em Ciências Médicas – Unicamp, Docente do Curso de Fisioterapia Uniararas, Unip Campinas.
3. Docente do Curso de Fisioterapia Uniararas.

### Endereço para correspondência:

Cristina Iwabe  
Rua Sacramento, 1091/32  
13023-185 Campinas, SP  
e-mail: cristinaiwabe@uniararas.br

Recebido em: 29/03/07  
Revisão: 30/03/07 a 24/06/07  
Aceito em: 26/06/07  
Conflito de interesses: não

## INTRODUÇÃO

O termo polineuropatia refere-se ao grupo de distúrbios em que os nervos periféricos são afetados por um ou mais processos patológicos, resultando em distúrbios nos sintomas motores, sensoriais e/ou autonômicos. Em geral, esses sintomas são difusos, simétricos e predominantemente distais. A atrofia muscular pode estar presente distalmente ou ser mais extensa nos casos crônicos<sup>1</sup>. Ela pode ocorrer em qualquer faixa etária, embora síndromes específicas tendam mais a ocorrer em certos grupos etários, como observou Latov<sup>2</sup>.

As neuropatias podem ser classificadas em duas amplas categorias: adquiridas e hereditárias<sup>3</sup>. A Neuropatia Motora Sensorial Hereditária, também conhecida como doença de Charcot-Marie-Tooth ou atrofia muscular fibular, é a principal representante das neuropatias motoras hereditárias<sup>4</sup>. Trata-se de um grande grupo de condições que ocasionam fraqueza progressiva e atrofia dos músculos distais das pernas e das mãos<sup>5</sup>, sendo geralmente transmitida de modo autossômico dominante<sup>6</sup>. Os sintomas sensoriais geralmente são menos graves do que os motores e ocorrem mais tardiamente. Contudo, a propriocepção debilitada é vista em muitos pacientes mais velhos e pode contribuir para os problemas de equilíbrio associados<sup>5</sup>. Os sintomas iniciais são: pé cavo, perda dos reflexos tendíneos e marcha claudicante. Se a perda sensorial for grave, os pacientes baseiam-se na informação visual para regulação do controle postural. Na posição ortostática, apresentam maior oscilação postural para frente e para trás do que o normal<sup>1</sup>.

Na maior parte das neuropatias, as alterações funcionais são imperceptíveis e graduais, de modo que é necessária uma medida objetiva bastante sensível para detectar seus déficits. Os testes temporizados próprios são um bom indicador da mudança<sup>7</sup>, como subir e descer uma escada, caminhar 10 metros em período determinado<sup>8</sup>, porém não são testes validados específicos para a polineuropatia. É necessária a utilização de testes validados e padronizados para avaliar a evolução global destas doenças, com o objetivo de melhorar o tratamento clínico e terapêutico destes pacientes, além de avaliar as consequências funcionais das medidas terapêuticas que foram propostas<sup>9</sup>.

Em 2003, foi elaborada e validada na língua francesa a escala Medida da Função Motora (MFM), com 306 pacientes de ambos os sexos, com idade entre 6 e 60 anos, que apresentavam doenças que

envolviam comprometimento muscular, como distrofia muscular progressiva ou congênita; distrofia miotônica, amiotrofia espinhal, miopatia congênita, miopatia distal, e polineuropatia hereditária sensitivo-motora<sup>10</sup>. Atualmente, esta escala está sendo validada na língua portuguesa por um grupo de estudo da Unicamp/Campinas, para posterior divulgação e publicação.

O objetivo deste estudo foi avaliar o comprometimento da função motora em três indivíduos de uma mesma família, com idades entre 8 e 22 anos, para estabelecer uma comparação da evolução da doença de acordo com a idade.

## MÉTODO

*Amostra:* Foram avaliados três indivíduos da mesma família (irmãos), com idades de 8, 12 e 22 anos, com diagnóstico clínico de polineuropatia sensitivo-motora hereditária.

*Local:* Clínica de Fisioterapia do Centro Universitário Hermínio Ometto – UNIARARAS – setor de pediatria.

*Material:* Termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE), folha de pontuação da Medida da Função Motora (MFM). Este estudo foi previamente aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa (CEP) do Centro Universitário Hermínio Ometto/Uniararas, sob o parecer nº 546/2006.

*Coleta de dados:* Inicialmente, os responsáveis pelos indivíduos foram previamente informados sobre a pesquisa, autorizando a realização da mesma através da assinatura do TCLE. Após o consentimento, os indivíduos foram avaliados através da escala MFM, que mensura as capacidades motoras funcionais dos indivíduos com doenças neuromusculares e polineuropatia, como a motricidade axial e proximal, motricidade distal, atividade em pé e transferências. O MFM inclui 32 itens; alguns estáticos, outros dinâmicos, executados nas posições supino, sentado e de pé, subdivididos em três dimensões: D1: De pé e transferências: 13 itens; D2: Capacidade axial e proximal dos membros: 12 itens; D3: Capacidade distal: 7 itens, dos quais 6 envolvem o membro superior<sup>9</sup>.

Cada item é graduado em uma escala de quatro pontos, com as instruções precisas detalhadas “no manual usuário”, para ser consultado constantemente. De modo geral é classificado em: 0: Não pode iniciar a tarefa, ou não pode manter a posição; 1: Executa parcialmente a tarefa; 2: Executa o movimento incompleta ou completamente mas de modo imperfeito (movimentos compensatórios, posi-

ção mantida para uma duração insuficiente do tempo, movimento descontrolado); 3: Executa a tarefa completamente e “normalmente”; o movimento é controlado, dominado, dirigido, e executado na velocidade constante<sup>10</sup>.

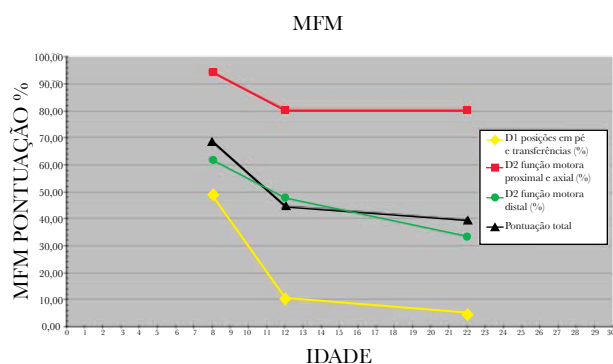
*Análise dos dados:* Os dados foram analisados segundo a porcentagem de atividades realizadas em cada dimensão, dividindo-se a soma das pontuações adquiridas em cada dimensão pelo número de itens totais de cada dimensão.

## RESULTADOS

O indivíduo 1, de 22 anos, apresentou uma pontuação de 5,13% no item Posição em Pé e Transferências; 80,56% no item Função Motora Proximal e Axial e 33,33% no item Função Motora Distal, somando um total de 39,58. O indivíduo 2, de 12 anos, apresentou uma pontuação de 10,26% no item Posição em Pé e Transferências; 80,56% no item Função Motora Proximal e Axial e 47,62% no item Disfunção Motora Distal, somando um total de 44,79. O sujeito 3, de 8 anos apresentou uma pontuação de 48,72% no item Posição em Pé e Transferências; 94,44% no item Função Motora Proximal e Axial e 61,90% no item Disfunção Motora Distal, somando um total de 68,75 (tabela 1).

No gráfico abaixo, observa-se a diferença de pontuação em cada indivíduo, de acordo com cada dimensão (gráfico 1).

**Gráfico 1.** Comparação dos escores obtidos em cada Dimensão nos indivíduos por faixa etária.



**Tabela 1.** Escore de cada indivíduo em cada Dimensão.

Indivíduo	Idade	Escore D1	D1 Posição em Pé e Transferências (%)	Escore D2	D2 Função Motora Proximal e Axial (%)	Escore D3	D3 Função Motora Distal (%)	ESCORE TOTAL
1	22	2	5,13	29	80,56	7	33,33	39,58
2	12	4	10,26	29	80,56	10	47,62	44,79
3	8	19	48,72	34	94,44	13	61,90	68,75

## DISCUSSÃO

A semiologia mais freqüente nas crianças com polineuropatia hereditária sensitivo-motora é a arreflexia generalizada, espessamento neural, pé cavo, dificuldade para marcha nos calcanhares por alteração nos arcos plantares, retração dos tendões de Aquiles e atrofia dos músculos intrínsecos dos pés<sup>11</sup>. Todas essas características foram encontradas nos indivíduos do nosso estudo, observando-se a não realização da marcha nos calcanhares, na Dimensão de Pé e transferências.

Os principais sintomas da polineuropatia hereditária sensitivo-motora são debilidade muscular, de início nas extremidades inferiores e predomínio distal, progredindo para proximal<sup>12</sup>, concordando assim com os nossos resultados, no qual o indivíduo mais novo (indivíduo 3), com sintomas iniciais da doença, apresentou maior dificuldade e acometimento na região distal dos membros inferiores, enquanto o indivíduo mais velho (indivíduo 1) apresentou comprometimento global, tanto em membros superiores quanto inferiores.

Em relação à motricidade distal, observou-se que os sujeitos 1 e 2, com maior progressão da doença, apresentaram menores índices de motricidade distal, onde a afecção progressiva das extremidades superiores ocasiona alteração na pinça fina, pela afecção da musculatura intrínseca da mão, podendo evoluir posteriormente para os antebraços<sup>13</sup>.

Os indivíduos com polineuropatia hereditária utilizam forte flexão de membros superiores para as tarefas que requerem uma preensão em garra, como adaptação funcional, facilmente ilustrada pela maneira que eles escrevem<sup>5</sup>. Tais dados concordam com os nossos resultados, no qual os sujeitos apresentaram dificuldade proporcional à idade, de acordo com a faixa etária, em atividades como escrever, pegar moedas ou rasgar papéis. Apesar de uma das alterações comum ser a marcha de passos altos para compensar a perda da dorsiflexão<sup>6</sup>, isso não foi visto em um único indivíduo (indivíduo 3) que ainda deambula, pois este apresentava pés equino varo, retração de tendão de Aquiles, transferência de peso sobre a borda lateral do pé e instabilidade lateral do tornozelo<sup>6,11</sup>.

Com a progressão da idade, o indivíduo com polineuropatia hereditária sensitiva motora apresenta quadros progressivos de encurtamentos, deformidades, fraquezas, evidenciados principalmente com alterações na marcha, demonstrados por Sanvito<sup>14</sup> no relato de caso de dois irmãos com tal doença. A distribuição dos sintomas pode variar de indivíduo para indivíduo, porém as características apresentadas são sempre as mesmas, como comprometimento predominante nos membros superiores e inferiores, instabilidade na postura de pé, dificuldade para andar nos calcanhars, pés cavos ou equinos<sup>15</sup>. Em nossos casos, evidenciou-se tal progressão de sintomas, com comprometimento dos quatro membros, principalmente dos inferiores, evidenciados na marcha. O indivíduo mais jovem ainda apresentava marcha, enquanto o mais velho era cadeirante.

A polineuropatia axonal idiopática crônica é uma doença neurológica crônica freqüente em indivíduos idosos, sendo muitas vezes os sintomas confundidos com o quadro da própria idade. Diferentemente da polineuropatia hereditária sensitivo-motora, a qual é uma doença caracteristicamente observada em indivíduos jovens, progredindo conforme o avanço da idade. Nos indivíduos adultos as características sensitivo-motoras tornam-se mais evidentes e debilitantes<sup>16</sup>, como observadas no nosso estudo.

Observa-se, nos casos familiares de polineuropatia hereditária sensitivo motora, o início precoce dos sintomas, aproximadamente aos 3 anos de idade, como fraqueza muscular progressiva distal e proximal de membros inferiores, pés equino varos e dificuldade na deambulação por volta dos 10 anos. A debilidade torna-se mais acentuada e incapacitante aos 27 anos de idade<sup>17-19</sup>. Nos nossos casos relatados, pôde-se constatar o início precoce dos sintomas, bem como a progressão e a debilidade conforme o avançar da idade. O indivíduo mais jovem já apresentava as características motoras da doença, principalmente a dificuldade na marcha e os pés equinos varos, e os demais indivíduos apresentavam-se com maiores déficits motores proximais e distais de membros, não deambulante e incapacidades funcionais, no caso do indivíduo mais velho, com 22 anos de idade, confirmando assim nossos resultados.

## CONCLUSÃO

Conclui-se que quanto maior a idade, maior o comprometimento motor no que diz respeito à execução das tarefas que requerem habilidades distais dos membros superiores e proximais dos inferiores.

Por isso, atividades como a marcha não são observadas nos indivíduos mais velhos, os quais também apresentaram maior alteração da coordenação motora fina dos membros superiores.

Desse modo, indivíduos com polineuropatia hereditária sensitivo-motora apresentam déficits motores crescentes, conforme o avanço da idade, sendo que as principais funções deficitárias são aquelas relacionadas à motricidade distal de membros superiores, aquisição e manutenção da postura em pé e a deambulação.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Nicklin J. Distúrbios Nervosos II: Polineuropatias. In: Stokes M. Neurologia para Fisioterapeutas. São Paulo: Editora Premier, 2000, pp. 201-14.
- Latov N. Antibodies to glycoconjugates in neuropathy and motor neuron disease. *Prog Brain Res* 1993;101:295-303.
- Beneti GM, Silva DLD. Síndrome de Guillain-Barré. *Semina: Ciências Biol Saúde* 2006;27(1):57-69.
- Sanvito WL, Cataldo BOV, Costa AR. Neuropatia sensitiva e autonômica hereditária tipo II: A propósito de dois casos. *Arq Neuropsiquiatr* 2003;61(3-A):654-8.
- Edwards S. Tratamento a longo prazo para pacientes com incapacidade residual ou progressiva. In: Edwards S. Fisioterapia Neurológica: uma abordagem centrada na resolução de problemas. Porto Alegre: Editora Artmed, 1999, pp. 201-18.
- Geurts ACH, Mulder TW, Neinhuis B. Influence of orthopaedic footwear on postural control in patients with hereditary motor and sensory neuropathy. *J Rehabil Sciences* 1992;5(1):3-9.
- Moxley RI. Funcional Testing. *Muscle Nerve* 1990;13:26-9.
- Watson GR, Wilson FM. Guillain-Barré syndrome: an update. *NZT Physioter* 1989;17:17-24.
- Guinvarch S, Berard C, Calmels P. Affection's neuromusculaires. In: Guinvarch S, Berard C, Calmels P. Guide des outils de mesure et d'évaluation en médecine physique et réadaptation. Paris: Ed Frison-Roche, 2003, pp. 269-283.
- Berard C, Payan C, Hodgkinson I, Fermanian J. A motor function measure scale for neuromuscular diseases. Construction and validation study. *Neuromus disor* 2005;15:463-70.
- Blanco JB, Durán, AO, Pascual OC. Neuropatías hereditarias. *Medicine* 1998;7(98):4543-53.
- Oferil JC. Polineuropatías sensitivo-motoras. Barcelona: Asociación Española de Pediatría, 2001, pp. 133-9.
- Harding AE, Thomas PK. The clinical features of hereditary motor and sensory neuropathy types I and II. *Brain* 1980;103(2):259-80.
- Sanvito WL, Cataldo BOV, Costa AR. Neuropatia sensitiva e autonômica hereditária tipo II. *Arq Neuropsiquiatr* 2003;61(3A):654-8.
- Pádua L, Pazzaglia C, Cavallaro T, Commodari I, Pareyson D, Quattrone A, et al. Quality of life is not impaired in patients with hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *Eur J Neurol* 2007;14:e45-6.
- Vrancken AF, Franssen H, Wokke JH, Teunissen LL, Notermans NC. Chronic idiopathic axonal polyneuropathy and successful aging of the peripheral nervous system in elderly people. *Arch Neurol* 2002;59(4):533-40.
- Quattrone A, Gambardella A, Bono F, Aguglia U, Bolino A, Bruni AC, et al. Autosomal recessive hereditary motor and sensory neuropathy with focally folded myelin sheaths: clinical, electrophysiological and genetic aspects of a large family. *Neurology* 1996;46(5):1318-24.
- Bordas Julve JM, Avila Rivera F, Penas Lopez F, Cots Yago JM, Espel Masferrer C, Guarga Rojas A. Hereditary familial neuropathies: genetics counseling and early diagnosis in primary care. *Aten Primaria* 1991;7(8):568-70.
- Maravi Petri E, Garcia Bragado F, Martín Ruiz E, Guarch R, Ruiz de Azua Y, Yoldi ME. Giant axonal neuropathy. Presentation of 2 familial cases. *Neurologia* 1989;4(1):24-30.