

Desenvolvimento rudimentar e intervenção fisioterapêutica na Síndrome de Angelman: Relato de Caso

Developmental milestones and Physical Therapy in Angelman Syndrome: Case Report

Denise Maciel Ferreira¹, Ana Paula Tavares Santos², Kelly Wagner Miranda², Fagner Luiz Pacheco Salles²

RESUMO

A Síndrome de Angelman (SA) caracteriza-se por uma anomalia no espaço entre a banda 11 e 13 do braço "q" do cromossoma 15. Essa anomalia genética determina severo atraso no desenvolvimento global com comprometimento mental e funcional. O quadro motor dos portadores da SA tem características da ataxia como hipotonia pré-natal e posteriormente movimentos trêmulos, com marcha atáxica em cerca de 90% dos pacientes. Esse relato de caso refere-se ao paciente MKL, 10 anos de idade, sexo masculino. A criança com atraso no desenvolvimento rudimentar, apresentou crises convulsivas mioclônicas aos 22 meses, controladas aos 6 anos. Aos 8 anos o paciente foi encaminhado ao setor de fisioterapia. Na avaliação motora o paciente demonstrou apenas o controle cervical. Após 16 meses de estimulação motora rudimentar associada à estimulação vestibular, tátil, visual e proprioceptiva, adquiriu a mobilidade rotacional para as passagens transposturais; sedestação; a posição de quatro apoios e ortostática independentes; a marcha com apoio e a capacidade de comunicação.

Unitermos. Síndrome de Angelman, Desenvolvimento Infantil, Marcha.

Citação. Ferreira DM, Santos APT, Miranda KW, Salles FLP. Desenvolvimento rudimentar e intervenção fisioterapêutica na Síndrome de Angelman: Relato de Caso

Trabalho realizado na Clínica Escola da Faculdade Salesiana de Vitória, Vitória-ES, Brasil

1. Fisioterapeuta, Mestre em Engenharia Biomédica Supervisora do Estágio Curricular de Fisioterapia Pediátrica da Faculdade Salesiana de Vitória, Vitória-ES, Brasil.

2. Acadêmicos de Fisioterapia da Faculdade Salesiana de Vitória, Vitória-ES, Brasil.

SUMMARY

Angelman's Syndrome is characterized for an anomaly 15(q11-13) chromosome this genetic anomaly determines severe delay in the global development with mental and functional compromising. The motor features of AS's patients are ataxia, such as pre native hypotony and tremulousness with ataxic gait in about 90% of the patients. This case report refers to the patient MKL, 10 years old, male. The child, with delay in the gross motor development, presented myoclonic convulsive crisis at 22nd month that were controlled at the 6th year. At age 8 the patient was redirected to the physiotherapy of this institution. During the motor evaluation the patient presented just the cervical control. After the 16th month of gross motor stimulation associated with vestibular, tactile, visual and proprioceptive, acquired rolling skill for the position change; independent sitting, crawling and standing posture; the gait with support and capacity of communication.

Keywords. Angelman Syndrome, Child Development, Gait.

Citation. Ferreira DM, Santos APT, Miranda KW, Salles FLP. Developmental milestones and Physical Therapy in Angelman Syndrome: Case Report.

Endereço para Correspondência:

Denise M Ferreira

R. Goiânia, 140/603

CEP 29101-780, Vila Velha-ES

Email: denise.mferreira@terra.com.br

Relato de Caso

Recebido em: 22/07/2008

Revisado em: 23/07/2008 a 17/08/2008

Aceito em: 18/08/2008

Conflito de interesses: não

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Angelman (SA) caracteriza-se por uma anomalia no espaço entre a banda 11 e 13 do braço “q” do cromossoma 15¹. Essa anomalia genética determina atraso no desenvolvimento global com comprometimento mental e funcional severo¹⁻³. Observa-se a incapacidade de falar com maior capacidade de compreensão do que de expressão verbal^{4,5}, estereotipias de mãos, hipermotricidade e incapacidade de manter a atenção. Há auto-agressividade em situações de frustração⁶, bruxismo freqüente e outros distúrbios do sono⁷. A literatura descreve o quadro motor dos portadores da SA com características da ataxia como hipotonia pré-natal e posteriormente movimentos trêmulos, com marcha atáxica em cerca de 90%. Estima-se que 10% dessa população não desenvolvam marcha^{8,9}.

A incidência da SA é desconhecida, alguns autores consideram entre 1/20000 a 1/12000 nascimentos^{8,10}.

RELATO DE CASO

MKL, 10 anos de idade, sexo masculino, fruto de uma gestação a termo, parto cesárea, com peso de 2840 gr, perímetro cefálico de 35 cm e altura 45 cm.

No 9º mês de vida a mãe observou que a criança não se desenvolvia como as outras e ainda não sustentava a cabeça. Os exames clínicos iniciais não revelaram alteração, foi diagnosticado Encefalopatia Crônica Não Progressiva da Infância. Aos 22 meses a criança apresentou crises convulsivas mioclônicas. A avaliação do cariótipo com bandedamento G e estudos moleculares detectaram deleção do segmento 15q11q13, compatível com SA. Iniciou a fisioterapia aos 2 anos. Aos seis anos as crises convulsivas foram controladas. Utilizou uma órtese de pé e tornozelo para posicionamento dos pés fixos em dorsiflexão a 90° por 3 anos.

O paciente fez a primeira avaliação cinesiológica funcional no setor de pediatria da Faculdade Salesiana de Vitória com 8 anos de idade. A principal queixa da mãe era o fato da “criança ainda não sentar nem rolar de barriga para cima”. Na ocasião observou-se hipotonia global associada à tremores de intenção e manutenção do reflexo de preensão plantar. Na postura supina: simetria, rotação externa de quadril, semi-flexão de joelhos, além de movimentação ativa reduzida em membros inferiores. Conseguia rolar para prono sem

dissociação de cinturas pélvica/ escapular.

Em prono apresentou controle cervical completo; apoio de antebraços, sem extensão do braço. Não conseguiu rolar de prono para supino, não chegou à postura sentada, e se colocado nessa postura não se manteve sem auxílio. Não assumiu e nem se manteve colocado de quatro apoios, ajoelhado ou semi-ajoelhado. Não fez ortostasia em função da falta do controle motor associado à rotação externa de quadril, além de joelhos e pés varos.

Naquele momento os objetivos do tratamento concentraram-se na fixação axial, associada ao realinhamento da coxo-femoral. Este realinhamento foi possível pela ausência de deformidade, ao baixo tono e a instabilidade ligamentar conseqüente. Foram utilizados exercícios abdominais, dissociados e frontais; chutes alternados com rotação interna de quadril; co-contração cintura escapular/pélvica; treino do arrastar; extensão de tronco em prono com suporte; treinamento funcional para tronco e membros superiores (MMSS); sustentação de peso em MMSS lateral e frontal em extensão e flexão de cotovelos; sustentação de peso em joelhos e quadris associada à dissociação de cinturas e treinamento para as transferências de posturas. A sustentação de peso na postura ortostática foi impossibilitada pela rotação externa de quadril e joelhos e pés varos, que impediam uma base de sustentação adequada. O paciente foi incluso no programa de fisioterapia três vezes por semana, sendo esta a única terapia freqüentada pelo paciente, durante o período de tratamento relatado nesse artigo. Todos os exercícios foram associados com estimulação tátil, vestibular, visual e proprioceptiva. A mãe foi orientada a manter os membros inferiores (MMII) em rotação interna com auxílio de uma órtese elástica e a reutilização da órtese de pé e tornozelo para reposicionamento dos pés.

Estes objetivos foram mantidos por sete meses quando o paciente já apresentava o controle de tronco para sedestação com as reações de endireitamento, equilíbrio e proteção completas. Neste período, o paciente arrastava-se, era capaz de manter quatro apoios estaticamente, e iniciava o ajoelhar. A partir destes resultados o tratamento concentrou-se nas transferências de sentado para de pé e manutenção dessa postura com o reposicionamento da coxo-femoral em rotação interna e correção dos pés com descarga de peso controlada. Para isso utilizou-se cama ortostática. Neste

período o posicionamento da coxo-femoral ainda impedia uma base de sustentação para a postura ortostática independente. Foi mantida a órtese elástica para rotação interna de MMII e o AFO.

Com nove meses de tratamento associou-se duas sessões de hidroterapia semanais às duas sessões fisioterápicas em solo. A aquisição da postura ortostática, com apoio, ocorreu em no 12º mês de tratamento. Após essa aquisição outros objetivos de tratamento foram traçados tais como: treino para transferências de sentado para de pé, aquisição das reações de endireitamento e equilíbrio em ortostase e início do aprendizado da marcha.

Na avaliação final, 16 meses após o início do tratamento foi possível observar o aprendizado das posturas e passagens transposturais até a ortostase independente e marcha com apoio, além da comunicação gestual e comunicação verbal com a utilização de seis palavras com duas sílabas.

A documentação e publicação do tratamento do paciente foi previamente autorizado pelos responsáveis e aprovado pelo comitê de Ética em Pesquisa da Faculdade Salesiana de Vitória sob o número 002 registro página 001/2007.

DISCUSSÃO

O tratamento inicial concentrou-se na fixação axial, exercícios abdominais dissociados e frontais e sustentação de peso, tendo como foco de atenção o aumento do tono muscular, o controle da ataxia e incoordenação dos movimentos. Como base para este tratamento tomou-se os conceitos de que as técnicas que promovem a estimulação proprioceptiva e tátil, como a contração e sustentação de peso, que reforçam a atividade gama mediante repetida estimulação tátil e proprioceptiva, aumentam o tono postural e regulam a interação recíproca para fixação dos pontos proximais¹¹⁻¹³. A sustentação de peso permite o aprendizado do ajuste postural, importante para a manutenção das posições, da mobilidade e do movimento¹⁴⁻¹⁶.

Além da fixação dos músculos antigravitacionais, o trabalho de resistência para musculatura abdominal teve como prioridade os músculos oblíquos abdominais visando além da fixação, mobilidade diagonal do tronco, necessária aos movimentos funcionais de membros superiores como o de alcançar, 16 dissociação no rolar e nas transferências de peso diagonais utilizados para troca postural e dissociação para a marcha, além das reações

de equilíbrio¹⁴⁻¹⁶.

Alguns autores sugerem que há atraso ou impossibilidade de integração das reações de equilíbrio nas deficiências mentais, uma vez que nessa condição há diminuição da percepção dos ajustes posturais, dificultando o aprendizado motor^{17,18}.

O atraso na aquisição da postura ortostática ocorreu em função do posicionamento da coxo-femoral, deformidade clássica do padrão postural da criança hipotônica e requer atenção em fases precoces do desenvolvimento¹⁵.

Apesar de relatos na literatura sobre o calor da água promover a diminuição do tono muscular¹⁹, a hidroterapia foi utilizada para tratamento do paciente, com água a 33°C. Os portadores da SA demonstram grande fascínio pela água². Foi observada grande excitação, no início do tratamento, com necessidade de um tempo maior de adaptação do paciente ao meio aquático. Nessa opção de tratamento a flutuação foi utilizada para sustentação de peso parcial, associada à correção da rotação externa de quadril e do varismo de joelhos/pés, além da resistência da água para propriocepção e coordenação do movimento¹⁹. A partir dessa conduta foi possível observar a correção gradual da alteração em MMII, para sustentação de peso completa em solo.

A literatura relata que apenas 10% dos pacientes não adquirem marcha independente⁶. No caso do paciente MKL após 16 meses de tratamento o paciente adquiriu a marcha com apoio. Atualmente o principal fator de interferência na marcha independente é a dificuldade da percepção das reações de endireitamento e equilíbrio, além da grande ansiedade do paciente quando se sente inseguro.

Depaepe demonstrou que a deficiência mental está intimamente relacionada à deficiência de equilíbrio¹⁷. A ausência das reações de endireitamento e equilíbrio, bem como os atrasos e/ou impedimentos para as aquisições motoras devem-se à hipoatividade do sistema labiríntico presente na deficiência mental¹⁸.

O desenvolvimento motor está intimamente relacionado ao desenvolvimento cognitivo, um favorecendo o outro²⁰, confirmando nossa impressão, uma vez que à medida que o paciente adquiria competência para atividades funcionais aumentava sua capacidade de concentração e comunicação gestual, antes ausentes. Pacientes com

SA podem conseguir um vocabulário de 2 a 5 palavras, mas sem possibilidade de comunicação²¹, no entanto, o paciente em questão utiliza as palavras para comunicação de seus desejos. Há relatos na literatura sobre quatro subtipos genéticos de SA com uma sobreposição nas habilidades através deles²¹. Outros estudos relacionam a ausência da fala na SA à dispraxia oral e ao déficit na atenção e interação social.²²

Atualmente o paciente consegue descer sozinho da cama, sentar-se e levantar-se sozinho; deambula apoiando-se nos móveis e barras instaladas nas paredes externas da casa. O paciente auxilia na higiene pessoal, na troca de roupas e consegue manifestar desejos.

O impacto das aquisições motoras rudimentares nas deficiências do desenvolvimento só passa a ser efetivo se manifestado na vida diária da criança e da família com aproveitamento máximo, expresso na funcionalidade diária, mesmo com algumas adaptações²³. Especificamente na SA, influências ambientais e sociais interferem no comportamento fenótico desta patologia²⁴.

CONCLUSÃO

No acompanhamento do paciente MKL, por 16 meses foi possível observar que o tratamento voltado para a aprendizagem motora rudimentar com ênfase na estimulação vestibular, tátil, visual e proprioceptiva permitiu a aquisição da mobilidade rotacional para as passagens transposturais além da postura sentada, quatro apoios e ortostática independentes. Durante este período de tratamento foi possível a marcha com apoio. Estas aquisições podem estar relacionadas ao desenvolvimento da comunicação gestual e verbal.

REFERÊNCIAS

- Smith A, Wiles C, Haan E, McGill J, Wallace G, Dixon J, et al. Clinical features in 27 patients with Angelman syndrome resulting from DNA deletion. *J Med Genet* 1996;33:107-12.
- Fridman C, Kok F, Diament A, Koiffmann CP. Síndrome de Angelman: causa frequentemente não reconhecida de deficiência mental e epilepsia. *Arq Neuropsiquiatr* 1997;55:329-33.
- Thomson AK, Glasson EJ, Bittles AH. A long-term population-based clinical and morbidity profile of Angelman syndrome in Western Australia: 1953-2003. *Disabil Rehabil* 2006;15:28:299-305.
- Varela MC, Kok F, Otto PA, Koiffmann CP. Phenotypic variability in Angelman syndrome: comparison among different deletion classes and between deletion and UPD subjects. *Eur J Hum Genet* 2004;12:987-92.
- Barry RJ, Leitner RP, Clarke AR, Einfeld SL. Behavioral aspects

of Angelman syndrome: a case control study. *Am J Med Genet A* 2005;132A:8-12.

- Bruni O, Ferri R, D'Agostino G, Miano S, Roccella M, Elia M. Sleep disturbances in Angelman syndrome: a questionnaire study. *Brain Dev* 2004;26:233-40.
- Katzos G, Triantafyllou P, Gombakis N, Sofocleous C, Zafeiriou DI. Thelarche variant in a girl with Angelman syndrome. *Brain Dev* 2004;26:339-41.
- Galván-Manso M, Campistol J, Monros E, Póo P, Vernet AM, Pineda M, et al. Angelman syndrome: physical characteristics and behavioural phenotype in 37 patients with confirmed genetic diagnosis. *Rev Neurol* 2002;35:425-9.
- Beckung E, Steffenburg S, Kyllerman M. Motor impairments, neurological signs, and developmental level in individuals with Angelman syndrome. *Dev Med Child Neurol* 2004;46:239-43.
- Ohtsuka Y, Kobayashi K, Yoshinaga H, Ogino T, Ohmori I, Ogawa K, et al. Relationship between severity of epilepsy and developmental outcome in Angelman syndrome. *Brain Dev* 2005;27:95-100.
- Kimura T, Yaguramaki N, Fujita M, Ogiue-Ikeda M, Nishizawa S, Ueda Y. Development of energy and time parameters in the walking of healthy human infants. *Gait Post* 2005;22:225-32.
- Bennett SJ, Angelakopoulos GT, Davids K. Perceptual-motor organization of children's catching behaviour under different postural constraints. *Neurosci Lett* 2005;373:153-8.
- Inder JM, Sullivan SJ. Motor and postural response profiles of four children with developmental coordination disorder. *Pediatr Phys Ther* 2005;17:18-29.
- Bly L. A historical and current view of the basis of NDT. *Ped Phys Ther* 1991;3:131-5.
- Vargas OO. Manejo de los Conceptos de Margaret Rood en Terapia Ocupacional (Endereço na Internet). El portal en español de terapia ocupacional (Citado em jun/2004). Disponível em: http://www.terapia-ocupacional.com/articulos/Marg_Rood.shtml
- Vasconcelos MH. Cinesioatividade: Espaço de Reeducação para Disfunção Neuromotora em Adultos, descrição de métodos e técnicas. *RBPS* 2004;17:149-53.
- DePaepe JL, Ciccaglione S. A dynamic balance measure for persons with severe and profound mental retardation. *Percept Mot Skills* 1993;76:619-27.
- Kaga K, Maeda H, Suzuki J. Development of righting reflexes, gross motor functions and balance in infants with labyrinth hypoactivity with or without mental retardation. *Adv Otorhinolaryngol* 1988;41:152-61.
- Biasoli MC, Machado CMC. Tópicos em Terapêutica: Hidroterapia: Aplicabilidade Clínica. *RBM* 2006; 63:227-37.
- Seitz J, Jenni OG, Molinari L, Caffisch J, Largo RH, Latal Hajnal B. Correlations between motor performance and cognitive functions in children born <1250g at school age. *Neuropediatrics* 2006;37:6-12.
- Andersen WH, Rasmussen RK, Stromme P. Levels of cognitive and linguistic development in Angelman syndrome: a study of 20 children. *Logoped Phoniatr Vocol* 2001;26:2-9.
- Penner KA, Johnston J, Faircloth BH, Irish P, Williams CA. Communication, cognition, and social interaction in the Angelman syndrome. *Am J Med Genet* 1993;46:34-9.
- Lopez GB, Kato LS, Corrêa PRC. Os pais de crianças com deficiências: Reflexões acerca das orientações de reabilitação motora. *Psicol Teor Prat* 2002;4:67-72.
- Horsler K, Oliver C. Environmental influences on the behavioral phenotype of Angelman syndrome. *Am J Ment Retard* 2006;111:311-21.