

Atuação da fisioterapia na doença de Werdnig-Hoffmann: relato de caso

Physical therapy on Werdnig-Hoffmann disease: case report

Mariana Barbosa de Lima¹, Keith Froes Orrico², Ana Paula França Moraes³, Cátia Sueli Negrão Santos Ribeiro⁴

RESUMO

Introdução. Werdnig-Hoffmann é uma doença neuromuscular degenerativa de herança autossômica recessiva, caracterizada pela atrofia e fraqueza muscular. Manifesta-se precocemente no período pré-natal, por redução dos movimentos fetais, ao nascimento ou antes dos seis meses de vida em que a criança apresenta hipotonia grave generalizada, ausência da movimentação, evoluindo com comprometimento respiratório e motor. O objetivo do presente estudo é relatar o caso de um paciente portador dessa doença, enfatizando as suas principais complicações e o efeito do trabalho de fisioterapia realizado. **Método.** Este estudo foi realizado no período de agosto de 2007 à março de 2008 com uma paciente de 2 anos de idade que estava internada em sistema domiciliar (Home Care). A coleta de dados procedeu-se com um único examinador, através da análise de prontuários médicos. **Resultados.** Os dados revelaram que a atuação da fisioterapia na doença de Werdnig-Hoffmann apresentou resultados favoráveis, beneficiando no déficit motor da criança. **Conclusão.** A criança apresentou movimentação espontânea respondendo bem aos estímulos e ao tratamento proposto.

Unitermos. Atrofia Muscular Espinhal, Doenças da Medula Espinhal, Doenças Neuromusculares, Modalidades de Fisioterapia.

Citação. Lima MB, Orrico KF, Moraes APF, Negrão CS. Atuação da fisioterapia na doença de Werdnig-Hoffmann: relato de caso.

ABSTRACT

Introduction. Werdnig-Hoffmann is a degenerative neuromuscular disease, autosomal recessive, characterized by weakness and muscle atrophy. Is early in the prenatal period, for reduction of fetal movement, at birth or before the six months of life where the child has serious widespread hypotony, lack of movement, evolved with respiratory and motor impairment. The purpose of this study is to report the case of a patient of that disease, emphasizing their main complications of labour and the effect of physiotherapy done. **Method.** This study was carried out between August 2007 and March 2008 a patient with a 2-year-old who was hospitalized in home system (Home Care). The data collection proceeded with a single examiner, through analysis of medical records. **Results.** The data showed that the performance of physical therapy in disease Werdnig-Hoffmann presented favourable results, benefiting in motor deficit of the child. **Conclusion.** The child had spontaneous movement and responding to stimuli and the proposed treatment.

Keywords. Spinal Muscular Atrophy, Diseases of the Spinal Cord, Neuromuscular Diseases, Arrangements for Physical Therapy.

Citation. Lima MB, Orrico K, Moraes AP, Negrão CS. Physical Therapy on Werdnig-Hoffmann Disease: Case report.

Trabalho realizado na Faculdade UNIME - União Metropolitana de Educação e Cultura, Lauro de Freitas-BA, Brasil.

1. Fisioterapeuta, pós graduanda em Fisioterapia Pediátrica e Neonatal, Universidade Castelo Branco - Atualiza, Hospital Santo Amaro, Maternidade Professor José Maria de Magalhães Neto, Salvador-BA, Brasil.
2. Fisioterapeuta, Especialista em Metodologia do Ensino Superior, Especialista no método Bobath, APAE, Salvador-BA, Brasil.
3. Fisioterapeuta, Especialista em Fisioterapia Pediátrica, Hospital Aliança, Salvador-BA, Brasil.
4. Fisioterapeuta, Especialista em Terapia Intensiva e em Neurociências, Especialista no método Bobath, Hospital Aliança, Professora de Pediatria da União Metropolitana de Educação e Cultura, Salvador-BA, Brasil.

Endereço para correspondência:

Mariana B Lima
Rua Mandiguaçu, 25
Tel: (71) 3285-2072 / 9917-2102
CEP 41610-060, Salvador-BA, Brasil.
E-mail: mary_fisio25@hotmail.com

Relato de Caso
Recebido em: 29/07/08
Aceito em: 05/12/08
Conflito de interesses: não

INTRODUÇÃO

Werdnig-Hoffmann é uma doença neuromuscular degenerativa, também conhecida como Atrofia Muscular Espinhal Tipo I (AME I), de herança autossômica recessiva, caracterizada pela atrofia e fraqueza muscular secundária à degeneração dos neurônios motores localizados no corno anterior da medula espinhal. Após a Distrofia Muscular de Duchenne é a segunda forma mais freqüente de doença neuromuscular da infância¹. Estima-se que a sua incidência seja em torno de 1 em cada 20.000 crianças nascidas vivas, sendo uma das doenças genéticas com maior freqüência de mortalidade na infância^{1,2}.

Existem três formas clínicas de Atrofia Muscular Espinhal (AME) na infância. A classificação da AME depende da idade de início dos sintomas e do grau de desenvolvimento motor da criança. A AME tipo I (AME Infantil ou Síndrome de Werdnig-Hoffmann) manifesta-se precocemente e é a forma mais grave. AME tipo II (AME Intermediária) e a AME Juvenil tipo III (doença de Kugelberg-Welander) são formas menos graves e manifestam-se mais tardiamente³. Existe ainda a forma adulta classificada como tipo IV.

A manifestação dos sintomas pode ocorrer precocemente no período pré-natal através da redução dos movimentos fetais, ao nascimento ou antes dos seis meses de vida, nos quais a criança deve apresentar hipotonia à palpação muscular, ausência da movimentação ativa, fraqueza simétrica e generalizada com maior acometimento na musculatura proximal dos membros, ausência do controle de tronco e de cervical, evoluindo com grave comprometimento respiratório e motor^{2,4}. Ao nascimento, a criança pode ainda apresentar problemas na sucção durante a amamentação e dificuldades na deglutição. O reflexo de moro, os reflexos tônicos do pescoço, e as respostas adutoras cruzadas não são obtidos. Todos os músculos são acometidos pelo processo de atrofia neurogênica ou secundária, ficando poupados somente o diafragma, os músculos das extremidades e os músculos oculares. Uma das principais características da doença são os tremores finos e rítmicos dos dedos e fasciculações da língua. A sensibilidade cutânea, esfíncteres e o cognitivo são normais na maioria dos pacientes^{5,6}.

Devido à natureza degenerativa das afecções neuromusculares, até o presente momento não existe tratamento a não ser paliativo e preventivo. Estão sendo realizadas pesquisas genéticas e farmacológicas em todo o mundo em relação a cura dessa doença.

Dessa forma, a fisioterapia atua, juntamente com a equipe multidisciplinar, na prevenção e no tra-

tamento dos sinais e sintomas da doença, contribuindo assim para uma maior e melhor sobrevida dos pacientes. Dentro deste contexto, o objetivo do presente estudo é relatar o caso de um paciente portador da doença de Werdnig-Hoffmann, enfocando as principais complicações, a atuação da fisioterapia e seus benefícios.

MÉTODO

Foram descritos, neste estudo, a história clínica da paciente, as principais complicações de acordo com a evolução clínica, o tratamento fisioterapêutico realizado e a resposta terapêutica da paciente. A fonte e a coleta de dados foram realizadas por um único examinador, no período de agosto de 2007 a março de 2008, através de análise de prontuários médicos do *Home Care*, visitas mensais à paciente e entrevista com os profissionais assistentes (médico e fisioterapeuta). A análise dos dados foi realizada correlacionando a evolução da doença com o tratamento realizado e a sua interferência na melhora clínica da paciente.

Realizou-se um relato de caso de uma criança do sexo feminino, portadora da Doença de Werdnig-Hoffmann com 2 anos de idade. A criança se encontra no serviço de assistência domiciliar (*Home Care*), em Salvador, Bahia. Foi elaborado um termo de consentimento livre e esclarecido, assinado pela responsável e pela *Home Care* para a autorização dessa pesquisa.

Relato de Caso

AMSB, 2 anos de idade, sexo feminino, com diagnóstico de Doença de Werdnig-Hoffmann, portadora de insuficiência respiratória crônica, em uso de suporte ventilatório invasivo via traqueostomia no modo ventilatório Binível e alimentação via gastrostomia.

Segundo a história colhida pela genitora, a criança nasceu de parto normal, com idade gestacional de 36 semanas, pesando 3200g, medindo 46cm, corada, chorou e sugou ao nascer, sem intercorrências no período pré-natal e pós-parto. Aos três meses de idade, a mãe suspeitou da ausência da movimentação da criança e do controle do pescoço, sendo encaminhada pelo neuropediatra para realizar fisioterapia motora ambulatorial. Aos quatro meses e meio de idade, foram realizados exames complementares como o eletroencefalograma, que se apresentou normal, e a eletroneuromiografia. A análise de DNA foi realizada com sete meses de idade, na qual se constatou deleção do Éxon 7 no gene *SMN1*, confirmando o diagnóstico da Atrofia Muscular Espinhal.

A primeira internação foi aos cinco meses de idade, devido a uma pneumonia. A segunda, foi aos 10 meses de idade, devido ao quadro de dispnéia e febre, permanecendo internada por seis dias. A terceira, ocorreu aos 11 meses de idade, evoluindo com insuficiência respiratória secundária à falência muscular. A criança permaneceu durante três meses em internamento hospitalar. Durante a internação, a paciente evoluiu com necessidade de ventilação mecânica não-invasiva (VNI), e fez uso de pressão positiva contínua em vias aéreas (CPAP), via pronga nasal, sem melhora do quadro clínico, necessitando de ventilação mecânica invasiva (VMI). A criança apresentou falha no desmame ventilatório sendo realizada a traqueostomia e gastrostomia com um ano de idade.

A admissão em *Home Care* ocorreu com um ano e dois meses, devido a necessidade de oxigenioterapia contínua, suporte ventilatório invasivo e do acompanhamento multidisciplinar. Na avaliação inicial, a criança encontrava-se lúcida e contactante, no modo ventilatório Binível, com pressão inspiratória (Pins) de 23cmH₂O, pressão positiva expiratória final (Peep) de 6cmH₂O, frequência respiratória (f) do aparelho de 30irpm.

Na avaliação do aparelho locomotor, a criança apresentou quadro de hipotonia generalizada, déficit de controle cervical e de tronco (Foto 1). Foi aplicado o teste muscular manual (TMM) para avaliar a força muscular, empregando-se a graduação de zero a cinco. A criança apresentou diminuição de força muscular global (grau zero- ausência de contração) e ausência de movimentação espontânea. Na postura supina, os membros superiores encontravam-se levemente fletidos (cotovelos) e os membros inferiores em abdução e rotação externa de quadril, sem limitação da amplitude de movimento. Tórax simétrico, cifoescoliose torácica, pés equinos e aumento de sensibilidade nos pés.

As condutas fisioterapêuticas foram realizadas diariamente, duas vezes ao dia, com o objetivo de evitar a imobilidade, contraturas e deformidades osteomioarticulares, manter a função existente, vias aéreas íntegras e evitar complicações respiratórias e motoras.

A fisioterapia respiratória constava de técnicas de terapia de higiene brônquica (aspiração de secreção e manobras desobstrutivas), drenagem postural, terapia de expansão pulmonar (TEP), com aumento da Peep (6cmH₂O para 10cmH₂O), por 15 minutos. A fisioterapia motora constava de alongamentos passivos, mobilização articular e de tronco, dissociação de cintura pélvica e escapular, cinesioterapia passiva, descarga de peso em membros superiores (MMSS) e membros

inferiores (MMII), bombeamento tíbio-társico, estímulo ao controle cervical e à linha média, treino de sedestação, estimulação funcional (estímulo do rolar, estímulo a pegar objetos, estímulo visual com livro e com bonecos), estímulo cervical, enfaixamento em 8 (correção de pés equino), uso de órtese de posicionamento, estímulo proprioceptivo e treino de ortostase. Posicionamento adequado no leito e mudanças de decúbito.



Foto 1. Hipotonia muscular e fraqueza muscular generalizada.

RESULTADOS

No quadro motor, com um ano e quatro meses, a paciente apresentou pequenos movimentos ativos em cervical (rotação), nas mãos (dedos) e em membros inferiores. Após dois meses, evoluiu com boa resposta as condutas e exercícios propostos, passando a apresentar movimentação ativa em adutores de quadril (força muscular grau dois - movimento ativo, mas sem vencer a ação da gravidade). Com um ano e dez meses, a criança passou a manter a posição de flexão de quadril e joelhos em cadeia fechada, com movimentação ativa de adutores de quadril, sustentando a contração por um minuto (Foto 2).



Foto 2. Criança sustentando a contração muscular nos MMII em cadeia fechada.

DISCUSSÃO

Existem, pelo menos, dois subtipos de prognóstico nesta doença. A forma mais grave se inicia no período pré-natal ou no primeiro mês de vida com progressão muito rápida, e a forma menos grave, com idade de instalação entre os três e seis meses, permitindo ao paciente uma maior sobrevida⁷.

As doenças neuromusculares prejudicam a renovação do ar alveolar e, por esta razão, produzem insuficiência respiratória crônica. A progressão das complicações respiratórias para a insuficiência respiratória crônica surge, em geral, como consequência direta da fraqueza e da fadiga dos músculos respiratórios (inspiratórios, expiratórios e de vias aéreas superiores) e pela incapacidade de se manter as vias aéreas livres de secreções⁸.

Alguns estudos registram os fatores que contribuem para o aumento dos problemas respiratórios nesta síndrome. A fraqueza muscular dos músculos intercostais levará a uma conformação do tórax em “sino” e à respiração paradoxal. A deformidade torácica secundária à cifoescoliose grave diminui a complacência pulmonar. A tosse ineficaz resulta em uma clearance inadequada das vias aéreas. A ausência de inspirações profundas espontâneas leva à reinsulfação de zonas atelectásicas⁹. Nesses pacientes, a insuficiência respiratória envolve, principalmente, os músculos intercostais com preservação relativa do diafragma^{7,9,10}.

Outros estudos relatam que a função respiratória é debilitada, devido à diminuição do tônus, à fadiga muscular, ao acúmulo de secreções, uso excessivo de musculatura acessória, pneumonias e insuficiência respiratória, o que levará a um quadro de hipoxemia e hipercapnia, sendo necessário um suporte ventilatório invasivo ou não invasivo e cuidados intensivos para a sobrevida destes pacientes¹¹⁻¹³.

A ventilação não invasiva proporciona melhor qualidade de vida para esses pacientes, além de prolongar a sobrevivência e eliminar os sintomas de hipoventilação alveolar¹⁴. Este suporte ventilatório mantém o transporte mucociliar normal, o fluxo da tosse assistida e os níveis de produção de muco¹⁵, além de promover um melhor crescimento pulmonar e desenvolvimento da caixa torácica, devido à correção do *pectus excavatum*¹⁶. Um estudo demonstrou que a traqueostomia pode ser evitada precocemente, durante a infância, por algumas crianças da AME tipo I¹⁷. A criança relatada nesse estudo não evoluiu bem com o uso da VNI.

Para crianças totalmente dependentes do aparelho e com dificuldade de deglutição ou hipersecretoras deve ser considerada a realização de traqueostomia¹⁸.

Para alguns autores, a gravidade da fraqueza muscular e da disfunção bulbar tornam a decisão de iniciar a VNI um motivo de controvérsia⁷.

Entretanto, a traqueostomia mantida por tempo prolongado está associada a inúmeras complicações como infecções, aumento da quantidade de secreção, prejuízo do transporte mucociliar, sangramentos, morte súbita por rolha de secreção e desconexões acidentais⁸.

Estudos demonstram que as medidas terapêuticas utilizadas nessa doença são de suporte. A fisioterapia respiratória consiste de tosses assistidas, técnicas de remoção de secreção, hiperinsuflação periódica, utilizando ventiladores de pressão pré-ajustada (ventilação intermitente por pressão positiva - IPPV) e, em alguns casos, o uso de ventilação nasal noturna (VNN) ou ventilação mecânica invasiva por traqueostomia. A fisioterapia, através de métodos de auxílio de higiene brônquica e do suporte postural adequado, associada à manutenção de um bom estado de hidratação e nutrição são fatores essenciais para a melhoria do estado geral dessas crianças^{7,9}.

Um estudo realizado verificou que a fisioterapia parece ser o fator de melhora no prognóstico desta doença e contribui para que a criança responda a estímulos, além de auxiliar no desenvolvimento de seu raciocínio, na interação e no contato com as pessoas e com o ambiente que a cerca. As sessões de fisioterapia respiratória mantiveram as vias aéreas permeáveis através de manobras de higiene brônquica e de terapia de expansão pulmonar, drenagem postural brônquica seletiva e posterior e aspiração das vias aéreas. A fisioterapia motora, utilizou-se de alongamentos, cinesioterapia global e estímulos diversos¹⁹. A criança estudada apresentou boa cognição, bom contato visual, boa percepção e interação com o seu ambiente, familiares e cuidadores compatíveis com o seu desenvolvimento.

Dessa forma, a internação domiciliar em *Home Care* mantém o paciente compensado clinicamente. Os achados deste estudo demonstram a importância do tratamento de internação domiciliar nestes casos, diminuindo a morbi-mortalidade destes pacientes em relação à internação hospitalar convencional⁶.

CONCLUSÃO

Sugere-se, com base neste estudo, que a atuação da fisioterapia na síndrome de Werdnig-Hoffmann apresentou resultados favoráveis, com o aparecimento da movimentação espontânea da criança. O caso descrito apresentou evolução diferenciada da literatura.

Não foi possível encontrar estudos científicos

mostrando a eficácia do tratamento fisioterapêutico nesses pacientes, ou relatos de crianças que apresentaram movimentação ativa. É necessário que haja a realização de novas pesquisas que abordem o tema. Este estudo tem o intuito de contribuir para futuras pesquisas e disseminar o conhecimento da doença, trazendo novas perspectivas sobre a atuação da fisioterapia nesses pacientes. A grande limitação desse estudo, foram poucas informações contidas nas evoluções dos prontuários e a falta de instrumentos de avaliação validados para comprovar a melhora clínica da paciente.

AGRADECIMENTOS

À empresa Bahia Home Care e a Adriana Marques Sá Barreto pelo apoio e incentivo.

REFERÊNCIAS

1. Fonseca LF, Pianetti G, Xavier CC. Compêndio de neurologia infantil. Rio de Janeiro: MEDSi, 2002, p.522-3.
2. Marcondes E, Vaz FAC, Ramos JLA, Okay Y. Pediatría Básica Tomo II: pediatría clínica geral. 9ª. ed. São Paulo: Sarvier, 2003, p.899-905.
3. Tecklin JS. Fisioterapia pediátrica. 3ª. ed. Porto Alegre: Artmed, 2002, p.203-4.
4. Diament A. Neurologia infantil. v.2. 4ª. ed. São Paulo: Atheneu, 2005, p.1431-45.
5. Stokes M. Neurologia para fisioterapeutas. São Paulo: Premier, 2000, p. 291-7.
6. Moreira FA, Moreira LA, Oliveira TO, Aita MA, Moreira MA, Miranda WA. Paciente com síndrome de Werdnig-Hoffman. Arq Med ABC 2004;29:61-2.
7. Vasconcelos M, Fineza I, Félix M, Estevão MH. Atrofia muscular espinhal – Apoio Ventilatório não invasivo em pediatria. Rev Port Pneumol 2005;11:443-5.
8. Paschoal IA, Villalba WO, Pereira MC. Insuficiência respiratória crônica nas doenças neuromusculares: diagnóstico e tratamento. J Bras Pneumol 2007;33:1806-3713.
9. Ioos C, Leclair-richard D, Mrad S, Barois A, Estournet-mathiaud B. Respiratory Capacity Course in Patients with Infantile Spinal Muscular Atrophy. Chest J 2004;126: 831-7.
10. Seddon PC, Khan Y. Respiratory problems in children with neurological impairment. Arch Dis Child 2003; 88:75-8.
11. Goldstein RS, Psek JA, Gorte EH. Home mechanical ventilation: demographics and user perspectives. Chest J 1995; 108:1581-6.
12. Jannaccone ST, Browne H, Samaha FJ, Buncher CR. Prospective study of spinal muscular atrophy before age 6 years. DCN/SMA Group. Pediatr Neurol 1993; 9:187-93.
13. Montalto M, Portelli R, Collopy B. Measuring the quality of hospital in the home care: a clinical indicator approach. Inter J Qual Health Care 1999; 11:413-8.
14. Birnkrant DJ, Pope JF, Martin JE, Repuccia H, Eiben RM. Treatment of type I Spinal Muscular Atrophy With Noninvasive Ventilation and Gastrostomy Feeding. Pediatric neurol 1998; 18:407-10.
15. Zerres K, Hübner C, Kerz H, Stavrou D, Ketelsen UP, Schächtele M, et al. Long-term Observations of patients with infantile Spinal Muscular Atrophy with Respiratory Distress Type I. Neuropediatrics 2004; 35:174-82.
16. Bach JR, Bianchi C. Prevention of Pectus Escarvatum for Children with Spinal Muscular Atrophy Type I. Am J Phys Med Rehabil 2003; 82:815-9.
17. Bach JR, Niranjana V, Weaver B. Spinal Muscular Atrophy type 1 – A noninvasive respiratory management approach. Chest J 2000; 117:1100-5.
18. Silva DCB, Foronda FAK, Troster E. Ventilação não invasiva em pediatria. J Ped 2003;7 9:S161-8.
19. Soares JA, Silva NLS, Leite SO, Parisi MT. Fisioterapia e qualidade de vida de paciente com amiotrofia espinhal progressiva tipo I – Relato de Caso. Arq Ciênc Saúde 2006; 13:44-7.