

Avaliação terapêutica em paciente com distrofia muscular de Ullrich: relato de caso

Physiotherapy assesment in patient with Ullrich muscular dystrophy: a case report

Thailise Carvalho Da Silva¹; Camila Gimenes²; Célio Guilherme Lombardi Daibém³; Roberta Munhoz Manzano³

RESUMO

A distrofia muscular congênita de Ullrich (DMCU) foi originalmente descrita em 1930 pelo pediatra alemão Otto Ullrich como uma distrofia muscular incapacitante e potencialmente letal. Os achados clínicos incluíram fraqueza muscular generalizada, contraturas das articulações proximais e hiperflexibilidade das articulações distais desde o nascimento ou início da primeira infância. O objetivo do presente estudo foi avaliar um paciente com Distrofia muscular congênita de Ullrich após intervenção

fisioterapêutica. Paciente J.P.R.S nascido no dia 29/06/2004 com idade atual de 10 anos, sua gestação foi tranquila, realizou pré natal normalmente e seu irmão, quatro anos mais velho, também era portador da doença e faleceu aos 12 anos de idade. Após o tratamento houve uma diminuição na força muscular e na goniometria e melhora nas pressões respiratórias máximas. Como se trata de uma doença progressiva e degenerativa, os resultados que encontramos neste paciente corroboram com os dados da literatura.

Palavras chave: Distrofia Muscular, Força Muscular, Fisioterapia.

1. Egressa do curso de fisioterapia das Faculdades Integradas de Bauru.
2. Docente do curso de fisioterapia das Faculdades Integradas de Bauru e do curso de graduação e pós-graduação da Universidade do Sagrado Coração.
3. Docente do curso de fisioterapia das Faculdades Integradas de Bauru.

ABSTRACT

The Ullrich Congenital Muscular Dystrophy (UCMD) was originally described in 1930 by a German pediatrician, Otto Ullrich as a disabling and potentially fatal muscular dystrophy. Clinical findings included generalized muscle weakness, contractures of the proximal joints and hyperflexibility of distal joints from birth or early infancy. The objective of the present study was to evaluate a patient with Ullrich congenital muscular dystrophy after physiotherapeutic intervention. Patient JPRS born on 06/29/2004 with current age 10 years, his pregnancy was quiet, held usually prenatal, and his brother, four years older, also had the disease and died at 12 years of age. After treatment there was a decrease in muscle strength and in the goniometry and improvement in maximal respiratory pressures. Since this is a progressive and degenerative disease, the results found in this patient corroborate with the literature data.

Key words: Muscular Dystrophy, Muscular Strength, Physicaltherapy.

INTRODUÇÃO

O termo distrofia muscular congênita (DMC) se refere a um grupo heterogêneo de doenças hereditárias nas quais a fraqueza muscular se manifesta já no nascimento ou na primeira infância. Nas duas últimas décadas, com a descoberta de mutações causadoras dessas doenças em múltiplos genes, o conceito de DMC evoluiu de uma condição definida estritamente

pelo quadro clínico para um grupo mais inclusivo de subtipos definidos pelos genes nos quais ocorre a mutação causadora. O estabelecimento do subtipo específico de DMC pode auxiliar na elucidação do prognóstico e do padrão de herança nas famílias envolvidas. As manifestações clínicas podem sobrepor-se entre os subtipos de DMC (1).

A distrofia muscular congênita de Ullrich (DMCU) foi originalmente descrita em 1930 pelo pediatra alemão Otto Ullrich como uma distrofia muscular incapacitante e potencialmente letal. Os achados clínicos incluíram fraqueza muscular generalizada, contraturas das articulações proximais e hiperflexibilidade das articulações distais desde o nascimento ou início da primeira infância. Outras características da doença são palato arqueado em ogiva, calcanhares protuberantes e inteligência normal. No entanto, somente neste século tal fenótipo tem sido associado a uma deficiência do colágeno tipo VI nos músculos causada por diferentes tipos de mutações. Em cerca de 40% dos pacientes com fenótipo de Ullrich têm sido identificadas mutações em um dos genes que codificam as três subunidades do colágeno VI, acarretando deficiência parcial ou total da expressão desta proteína (2).

A real incidência da DMCU no mundo é desconhecida, mas a condição está surgindo como a segunda forma mais comum de DMC. No Japão, a DMCU totaliza 7,2% dos casos de DMC. Não existem estimativas precisas da sua frequência no Brasil, provavelmente

devido à falta de estudos moleculares que garantam um diagnóstico correto em pacientes que apresentam DMC associada a frouxidão ligamentar (1).

As distrofias musculares congênitas são geneticamente e clinicamente miopatias hereditárias, heterogêneas com uma herança autossômica recessiva de modo predominante que são caracterizadas por hipotonia congênita, atraso no desenvolvimento motor, e início precoce da fraqueza muscular progressiva, bem como padrão histopatológico de distrofia contraturas articulares proximal e distal conjunta hiperflexibilidade. Deambulação independente não é alcançada em casos graves ou se perde durante a infância / adolescência em maior parte dos casos (3). A distrofia muscular congênita (DMC) compõe um grupo de miopatias caracterizadas por comprometimento muscular notado já ao nascimento, ou no primeiro ano de vida (4). Algumas formas manifestam comprometimento associado ao sistema nervoso central (SNC) e anomalias oculares, vários genes estão envolvidos nesta síndrome (2). O tecido muscular apresenta-se distrófico e sem substrato histopatológico específico. As principais características clínicas incluem hipotonia, atrofia e fraqueza musculares estacionárias ou com mínima progressão, associadas com deformidades músculo-esqueléticas diversas. A fraqueza muscular predomina nas porções proximais dos membros. Os músculos paravertebrais, cervicais, mastigatórios e faciais são também acometidos. A eletroneuromiografia

revela na maioria dos casos um padrão tipicamente miopático. O prognóstico depende do grau do comprometimento da musculatura respiratória e do desenvolvimento de deformidades da coluna vertebral. Vários genes estão envolvidos nesta síndrome (4). Na adolescência, a fraqueza muscular impede a criança de andar e nessa fase o comprometimento da musculatura cardíaca e ventilatória já se manifestam. Por esse motivo, problemas respiratórios são comuns nas distrofias musculares e estão relacionados à fraqueza dos músculos respiratórios (5). A insuficiência respiratória é precoce e progressiva e pode exigir suporte ventilatório artificial na primeira ou segunda década de vida (4). O curso clínico é amplamente variável e pode incluir o envolvimento do cérebro (3).

O objetivo do presente estudo foi avaliar um paciente com Distrofia muscular congênita de Ullrich após intervenção fisioterapêutica.

METODOLOGIA

O estudo foi realizado na Clínica de Fisioterapia das Faculdades Integradas de Bauru - FIB, com um paciente portador de Distrofia muscular congênita de Ullrich ou Miopatia de Ullrich que é tratado na clínica desde março 2013. O projeto de pesquisa foi aprovado pelo Comitê de Ética das Faculdades Integradas de Bauru com o número de protocolo 812.455. Por tratar-se de uma doença de incidência rara o paciente e sua família foram encaminhados para

um centro de estudos na Itália para a confirmação do diagnóstico.

Foram anotadas do prontuário informações referentes a primeira avaliação fisioterapêutica realizada neste paciente (março de 2013) contendo história pregressa e da moléstia atual, exame físico e testes de função respiratória (manovacuometria e fluxometria - Pico de Fluxo Expiratório). Posteriormente foram anotadas as condutas fisioterapêuticas realizadas com o paciente e feita a reavaliação em agosto de 2014.

No exame físico foram realizados teste de força muscular e goniometria. O teste de força muscular (FM) foi realizado segundo o Medical Research Council (MRC) com avaliação manual seguindo a graduação: 0 (sem contração), 1 (com traços de contração), 2 (movimentos ativos, desde que com a eliminação da gravidade), 3 (movimentos ativos contra a gravidade), 4 (movimentos ativos contra a gravidade e contra a resistência) e 5 (força normal)(6). A goniometria foi realizada a fim de quantificar a limitação dos ângulos articulares (7).

Para a avaliação dos parâmetros respiratórios foi realizada a manovacuometria a fim de mensurar a força muscular respiratória através das pressões respiratórias máximas, a Pimáx (pressão inspiratória máxima) e a Pemáx (pressão expiratória máxima) utilizando do manovacúômetro analógico da marca Gerar®, com variação de 0 ± 120 cmH₂O. Para a Pimáx o paciente realizou uma expiração máxima seguida de uma inspiração ativa máxima, que foi medida partindo de três ciclos respiratórios em volume total (VT), e uma expiração máxima até o volume residual (VR).

Para medir a Pemax, o paciente realizou uma inspiração máxima até a capacidade pulmonar total (CPT) seguida de uma expiração ativa máxima. Um clipe foi utilizado para oclusão da via nasal. As mensurações foram realizadas por 3 vezes ou até que o valor se tornasse reprodutível, e foi considerado o maior valor obtido, sendo que a diferença entre os dois maiores valores não deveria ultrapassar 5% (8).

Através da fluxometria foi verificado o pico de fluxo expiratório (PFE), com o fluxômetro portátil *Peak flow metter*, modelo Wright. Para realizar a medida, o paciente realizou uma expiração até chegar ao volume residual (VR) seguida de uma expiração rápida e forte próxima ao VR. O teste foi repetido pelo menos três vezes ou até conseguir três manobras satisfatórias, com uma variação inferior ou igual a 10% entre elas, sendo o valor mais elevado o registrado, com um intervalo de tempo entre cada manobra de 60 segundos (9).

O paciente realizou fisioterapia duas vezes por semana na Clínica de Fisioterapia da FIB. A sessão era composta de exercícios respiratórios

Os dados são apresentados de maneira descritiva.

RESULTADOS

Paciente J.P.R.S nascido no dia 29/06/2004 com idade atual de 10 anos, mãe relata que sua gestação foi tranquila, realizou pré natal normalmente, apresentou controle de cervical com três meses e controle de tronco com seis meses, engatinhou sentado com sete meses de idade, teve o desenvolvimento

neuropsicomotor (DNPM) normal até os 10 meses, após esse período a mãe percebeu que o mesmo apresentava dificuldades para deambular, começou a andar de joelhos entre três e quatro anos de idade, no entanto mãe diz que desde entre os dois e três meses de idade já apresentava sinais da doença, levou a criança até a pediatra que o diagnosticou com hipotonia, e o encaminhou para o neurologista para melhor investigação. O neurologista suspeitou de Ullrich, pois o irmão do paciente, quatro anos mais velho, era portador da doença e faleceu aos 12 anos de idade.

Após a Suspeita de Ullrich o paciente e sua família foram encaminhados para a Itália, para exames de biopsia muscular e DNA que só eram realizados nesse país. Em 2009 foram realizados exames que comprovaram que o paciente era portador da “Miopatia de Ullrich”.

As avaliações iniciais e finais realizadas no paciente são apresentadas: Sensibilidade, Medida de Independência Funcional (MIF), tônus e trofismo (Tabela 1), Goniometria (Tabela 2), Força Muscular (Tabela 3) e Função Respiratória (Tabela 4).

Tabela 1. Avaliação inicial e final da sensibilidade, independência funcional, tônus e trofismo muscular

| AVALIAÇÃO INICIAL | | AVALIAÇÃO FINAL | |
|-------------------|--|--|--|
| Sensibilidade | Normal | Normal | |
| MIF | 63 Pontos | 62 Pontos | |
| Tônus muscular | Hipotonia generalizada em MMSS e MMII | Hipotonia generalizada em MMSS e MMII | |
| Trofismo | Hipotrofia generalizada em MMSS e MMII | Hipotrofia generalizada em MMSS e MMII | |

Tabela 2. Avaliação inicial e final da goniometria

| Goniometria | Inicial | | Final | |
|---------------------|---------|------|-------|------|
| | D | E | D | E |
| Flexão de Punho | 60° | 80° | 60° | 70° |
| Extensão de Punho | 40° | 42° | 30° | 40° |
| Flexão de Cubito | 140° | 130° | 140° | 130° |
| Extensão de Cubito | -- | -- | -- | -- |
| Dorsi flexão | 8° | 18° | 8° | 15° |
| Flexão de Quadril | 110° | 120° | 100° | 110° |
| Extensão de Quadril | -- | -- | -- | -- |
| Flexão de Joelho | 123° | 112° | 116° | 110° |
| Extensão de Joelho | -- | -- | -- | -- |
| Flexão Plantar | 45° | 45° | 45° | 45° |

D: direito, E: esquerdo.

Tabela 3. Avaliação inicial e final da força muscular

| Força Muscular | Inicial | | Final | |
|-----------------------|---------|---|-------|---|
| | D | E | D | E |
| Flexores de Ombro | 2 | 2 | 2 | 2 |
| Extensores de Ombro | 1 | 1 | 1 | 1 |
| Abdutores de Ombro | 2 | 2 | 2 | 2 |
| Adutores de Ombro | 2 | 2 | 2 | 2 |
| Flexores de Cúbito | 2 | 2 | 2 | 2 |
| Extensores de Cúbito | 1 | 1 | 1 | 1 |
| Flexores de Punho | 2 | 2 | 2 | 2 |
| Extensores de Punho | 2 | 2 | 2 | 2 |
| Flexores de Quadril | 3 | 3 | 2 | 2 |
| Extensores de Quadril | 2 | 2 | 2 | 2 |
| Abdutores de Quadril | 1 | 1 | 2 | 2 |
| Adutores de Quadril | 2 | 2 | 2 | 2 |
| Flexores de Joelho | 2 | 2 | 2 | 2 |
| Extensores de Joelho | 1 | 1 | 1 | 1 |
| Flexores Plantares | 3 | 3 | 2 | 2 |
| Dorsiflexores | 2 | 2 | 2 | 2 |

D: direito, E: esquerdo.

Tabela 4. Avaliação Inicial e Final da Função respiratória

| Parâmetros respiratórios | Inicial | Final |
|----------------------------|---------|-------|
| Pimáx (cmH ₂ O) | - 60 | -120 |
| Pemáx (cmH ₂ O) | 40 | 44 |
| PFE (l/min) | 140 | 60 |

Pimáx: Pressão inspiratória máxima; Pemáx: Pressão expiratória máxima;
PFE: Pico de fluxo expiratório

DISCUSSÃO

Após um ano e cinco meses de tratamento fisioterapêutico o paciente estudado apresentou diminuição na força muscular dos flexores de quadril e flexores plantares e melhora nos abdutores de quadril. Na goniometria apresentou diminuição na flexão e

extensão de punho, dorsiflexão e flexão de quadril. Houve melhora significativa na Pimáx, leve melhora na Pemáx e no PFE houve diminuição.

Estudo mostrou que crianças com deficiência do COL6, apresentam um fenótipo caracterizado por fraqueza muscular generalizada, retrações musculares proximais,

hiperextensibilidade articular distal e cognição normal (2). No entanto, tem-se observado variabilidade quanto ao grau do comprometimento motor e a evolução da doença. Ou seja, enquanto alguns adquirem a capacidade para a marcha, a maioria nunca chega a deambular, ao lado da fraqueza da musculatura respiratória, as deformidades da coluna vertebral também favorecem a um pior prognóstico. A presença de hiperextensibilidade distal tem sido observada em praticamente todos os casos publicados de DMC com fenótipo de Ullrich.

Segundo Carakushansky, Ribeiro, Kahn (2012) é constante a ocorrência de anormalidades no desenvolvimento motor em pacientes com relato de DMC, variando da incapacidade para correr nos pacientes menos graves à impossibilidade completa de adquirir marcha nos casos graves (1).

Na DMC o envolvimento da musculatura esquelética é difuso, incluindo-se a musculatura cervical, paravertebral e dos membros, neste caso afetando mais as porções proximais que as distais. Observamos que os grupos musculares de membros inferiores foram tão afetados quanto os de membros superiores (5). No nosso estudo, notamos que os grupos musculares extensores estavam mais acometidos que os flexores, isto certamente é um fator agravante na ocorrência de retrações musculares devido ao desequilíbrio entre grupos musculares agonistas e antagonistas. No entanto, não é possível, neste momento, determinar se a retração muscular dos

flexores é causada pela maior fraqueza muscular dos extensores, ou se é a retração muscular dos flexores que primariamente ocasiona maior paresia nos músculos extensores. O seguimento a longo prazo de crianças com esta situação poderá indicar qual destas duas situações é o fator fundamental.

A presença de força muscular grau 2 pela MRC, como observado nos músculos proximais dos membros, já denota grave ausência de movimento contra a gravidade. Se estes músculos não forem exercitados adequadamente, certamente ocorrerão atrofia muscular e deformidades (5).

Na adolescência, a fraqueza muscular impede a criança de andar e nessa fase o comprometimento da musculatura cardíaca e ventilatória já se manifestam. Por esse motivo, problemas respiratórios são comuns nas distrofias musculares e estão relacionados à fraqueza dos músculos respiratórios. Um dos parâmetros para verificar alterações ventilatórias é a capacidade vital forçada (CVF), que consiste em medir a maior quantidade de ar exalado com esforço máximo a partir de uma inspiração máxima, Com o intuito de melhorar a qualidade e expectativa de vida, a fisioterapia visa retardar a perda da função motora e minimizar infecções respiratórias (5).

A hidroterapia foi introduzida como forma de tratamento para o treino de atividades funcionais, porém devido aos princípios físicos e fisiológicos da imersão ocorre aumento do trabalho cardiorrespiratório em até 60% quando

o paciente está imerso na altura da sétima vértebra cervical. Devido à pressão hidrostática, concomitante a esses fatores, ocorre desvio de sangue para o tórax e redução na CVF de 5% a 10%, em indivíduos normais. Tendo em vista essas alterações durante a imersão e a restrição ventilatória de pacientes com distrofia muscular, deve-se ficar atento à presença de sinais e/ou sintomas de desconforto respiratório, tais como, batimento de asa de nariz, cianose labial e de extremidades e fadiga excessiva, que podem predispor o paciente à insuficiência respiratória durante a sessão de hidroterapia (10).

CONCLUSÃO

Com o presente relato de caso foi possível concluir que após um ano e cinco meses de tratamento fisioterapêutico o paciente apresentou diminuição na força muscular e na goniometria, confirmando o caráter progressivo e degenerativo da distrofia muscular congênita. Houve melhora significativa na Pimáx, leve melhora na Pemáx e no PFE houve diminuição.

REFERÊNCIAS

1. Carakushansky G, Ribeiro GM, Kahn E. Moderately progressive Ullrich congenital muscular dystrophy. **Jornal de Pediatria**. 2012; 88: 93-94.
2. Freitas TL, Zanoteli E, Morita MPA, Oliveira ASB. Análise da expressão do colágeno VI na distrofia muscular congênita. **Arq Neuropsiquiatr**. 2005; 63: 514-8.
3. Reed UC. Congenital muscular dystrophy: PartII. Departamento de Neurologia, Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo. **Arq Neuropsiquiatr**. 2009; 67: 343-62.
4. Miscione MT, Bruno F, Repamonti C, Nervuti G, Orsini, R, Faldini C. Body Composition, Muscle Strength, and Physical Function of Patients with Bethlem Myopathy and Ullrich Congenital Muscular Dystrophy. **The Scientific World Journal**. 2013; 152684. doi: 10.1155/2013/152684.
5. Rocco FM, Luz FHG, Rossato AJ, Fernandes AC, Oliveira ASB, Beteta JT, Zanoteli E. Avaliação da função motora em crianças com distrofia muscular congênita comdeficiência da merosina. **Arq Neuropsiquiatr**. 2005; 63: 298-9.
6. Medical Research Council. Aids to the examination of the peripheral nervous system, Memorandum no. 45, Her Majesty's Stationery Office, London, 1981.
7. Marques AP. Manual de Goniometria. 2ª ed. São Paulo: Manole; 2003.
8. Neder JA, Andreoni S, Lerario MC, Nery IE. Reference values for lung function tests. II. Maximal respiratory pressures and voluntary ventilation. **Braz J Med Biol Res**. 1999; 32:719-27.

9. Solé D, Hilário MO, Fisberg M, Naspitz CK. Padronização do fluxo expiratório máximo em indivíduos normais. **Rev Paul Pediatr.** 1985; 3: 17-9.
10. Albulquerque PS, Fernandes ASN, Favero FM, Langer AL, Caromano FA. Desconforto respiratório em pacientes com distrofia muscular e restrição ventilatória grave durante uma sessão de hidroterapia. **Programa de Pós-Graduação em Distúrbios do Desenvolvimento.** 2012; 12: 29-35.