

Evolução motora de paciente com mucopolissacaridose tipo 1

Motor outcome in a patient with mucopolysaccharidosis type 1

Cristina Iwabe¹, Renata Camargo Frezzato², Ana Livia Nogueira³

RESUMO

Objetivo: Relatar os aspectos funcionais de uma criança com mucopolissacaridose tipo 1, descrevendo suas principais alterações após breve tratamento fisioterapêutico.

Descrição do caso: Criança com 34 meses, portadora de mucopolissacaridose tipo 1 iniciou tratamento fisioterapêutico, duas vezes por semana, durante 50 minutos, sendo avaliada mensalmente por meio das atividades propostas pela Escala de Desenvolvimento Motor (EDM), que analisa a motricidade fina e global, o equilíbrio, o esquema corporal e a organização temporal e espacial. Na primeira avaliação, a criança apresentava-se com 34 meses de idade cronológica e 18 meses de idade motora geral, com melhor pontuação no item organização espacial, segundo a EDM. Após quatro meses, a idade motora geral era de 20 meses; porém, houve melhora da motricidade global.

Comentários: A análise das atividades funcionais do paciente relatado demonstrou atraso no desenvolvimento motor. A intervenção terapêutica possibilitou evolução favorável, principalmente na motricidade global, mesmo tratando-se de um portador de doença evolutiva.

Palavras-chave: deficiências do desenvolvimento; mucopolissacaridose I; desenvolvimento infantil; fisioterapia.

ABSTRACT

Objective: To report the functional aspects of a child with mucopolysaccharidosis type 1 and to describe its main dysfunctions after a brief physiotherapy intervention.

Case description: A 34 months old child with mucopolysaccharidosis type 1 started a physiotherapy treatment twice a week (50 minutes each session). Her motor skills were monthly evaluated by the Motor Development Scale (MDS), which analyzes fine and global motor skills, balance, body schema and temporal and spatial organization. In the first evaluation, the child had 34 months of chronological age and 18 months of global motor age, with better performance in spacial organization, according to MDS. After four months, the child had 20 months of general motor age; however, the global motor skills improved.

Comments: The analysis of the patient's functional activities showed motor delay. The therapeutic intervention allowed favorable outcome, mainly in the global motor skills, even considering the presence of a progressive disease.

Key-words: developmental disabilities; mucopolysaccharidosis I; child development; physical therapy.

Instituição: Curso de Fisioterapia do Centro Universitário Hermínio Ometto (Uniararas), Araras, SP, Brasil

¹Doutora em Ciências Médicas pela Universidade Estadual de Campinas (Unicamp); Docente do Curso de Fisioterapia do Centro Universitário Padre Anchieta e do Curso de Fisioterapia do Centro Universitário Hermínio Ometto (Uniararas), Araras, SP, Brasil

²Fisioterapeuta; Especialista em Fisioterapia Aplicada à Neurologia Infantil pela Unicamp, Campinas, SP, Brasil

³Fisioterapeuta, Rio Claro, SP, Brasil

Endereço para correspondência:

Cristina Iwabe

Rua Mata dos Pinhais, 61, casa 76 – Bosque de Barão Geraldo

CEP 13082-761 – Campinas/SP

E-mail: crisiwabe@hotmail.com/cristinaiwabe@uniararas.br

Conflito de interesse: nada a declarar

Recebido em: 20/3/2009

Aprovado em: 17/7/2009

Introdução

As mucopolissacaridoses (MPS) são desordens metabólicas hereditárias e progressivas causadas por erros inatos do metabolismo que levam à deficiência da função de enzimas que atuam nos lisossomos celulares. Tais enzimas estão envolvidas na degradação de glicosaminoglicanos (GAGs), antigamente conhecidos por mucopolissacarídeos. Os GAGs (açúcares ligados a uma proteína central) acabam por se acumular nos lisossomos de tecidos ósseos, cardíacos e nervosos, ocasionando alterações morfológicas e funcionais⁽¹⁾.

A Síndrome de Hurler (MPS tipo 1) decorre da deficiência da atividade da enzima α -L-iduronidase, responsável pela degradação dos mucopolissacarídeos, ocorrendo depósito dos GAGs (sulfato de heparan e de dermatan) em tecidos moles e interrupção do desenvolvimento normal das estruturas ósseas. Caracteriza-se por ser doença multisistêmica e progressiva, com anormalidades ósseas, atraso no desenvolvimento neuromotor⁽²⁾, além de complicações cardíacas resultantes da elevada deposição de GAGs nas artérias coronárias e válvulas cardíacas^(1,3). Apesar do atraso motor evidente nos pacientes acometidos, os relatos acerca das características motoras e funcionais são escassos, e o conhecimento desse aspecto da doença vem aumentando mais recentemente, após o advento da intervenção medicamentosa⁽⁴⁻⁶⁾.

A influência do tratamento fisioterapêutico na MPS tipo 1 não é descrita em pesquisas científicas, sendo tal intervenção prescrita para otimizar a funcionalidade e a autonomia de crianças portadoras da doença. Desse modo, o objetivo do estudo foi relatar os aspectos funcionais de uma criança com MPS tipo 1, descrevendo as principais alterações na sua capacidade motora após uma breve intervenção fisioterapêutica.

Descrição do caso

A publicação do relato foi aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa e Mérito Científico do Centro Universitário Hermínio Ometto (Uniararas). O responsável autorizou a sua participação no estudo, assinando o termo de consentimento livre e esclarecido.

Trata-se de criança do gênero feminino, com dois anos e nove meses de idade. A paciente era portadora de MPS tipo 1 e apresentava insuficiência mitral leve, hepatomegalia, opacificação de córneas, diminuição da acuidade auditiva, sulcos cerebrais levemente atenuados em lobos parietais e frontais à direita, hérnia umbilical, camptodactilia e limitações articulares em cotovelos e punhos. O diagnóstico

foi confirmado pelo Departamento de Genética Médica da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas (Unicamp) por meio do exame de cromatografia de GAGs na urina, que revelou dermatan e heparan-sulfatúria. A dosagem de GAGs na urina foi elevada (376mcg/mg de creatinina) e a atividade da enzima alfa-L-iduronidase foi 0,037nM/h/mg (valor mínimo da normalidade: 32nM/h/mg, em leucócitos), confirmando o diagnóstico de MPS tipo 1.

Foram realizadas mensalmente cinco avaliações, utilizando-se a Escala de Desenvolvimento Motor (EDM)⁽⁷⁾. Tal escala compreende um conjunto de provas diversificadas, como construir uma torre, subir em um banco, equilibrar-se estaticamente em pé e imitar gestos simples, de modo a avaliar o nível das habilidades de motricidade fina (atividades de apreensão e manipulação de objetos), global (capacidade de deslocamentos corporais), equilíbrio (manutenção de posturas estáticas), esquema corporal (imitação de gestos), organização temporal (linguagem, capacidade de organização de fatos em relação à ordem e duração) e espacial (atividades sobre as relações entre os objetos que ocupam o espaço). A pontuação da escala oferece uma idade motora geral (IMG), obtida por meio da soma dos resultados positivos obtidos nas provas motoras dividida por seis, sendo os valores expressos em meses. Para classificar o desenvolvimento motor, calcula-se o quociente motor geral (QMG) por meio da divisão entre a IMG e a idade cronológica, multiplicada por 100, graduando-o em muito inferior, inferior, normal baixo, normal médio, normal alto, superior e muito superior ao esperado para a idade cronológica.

Após a primeira avaliação, iniciou-se a intervenção terapêutica duas vezes por semana, com sessões de 50 minutos cada, durante um período de quatro meses. O tratamento foi baseado em atividades funcionais e lúdicas do Conceito Neuroevolutivo⁽⁸⁾, com mobilizações, alongamentos e ativação muscular. As atividades exigiam da criança movimentos ativos para exploração do espaço (passar por um túnel), equilíbrio e conhecimento do próprio corpo (subir em móveis), ultrapassando obstáculos e superfícies irregulares (solos instáveis como colchonetes), associado ao reforço verbal para pegar do chão colares e pulseiras a serem colocados no pescoço e membro superior, por exemplo. Dois meses após o início do tratamento terapêutico, a criança foi inserida em uma escola para socialização e estímulo cognitivo.

Na primeira avaliação motora, a criança apresentou idade cronológica (IC) de 34 meses e IMG de 18 meses, com maior pontuação nas provas de organização espacial, sendo classificada em desenvolvimento muito inferior em relação às crianças de mesma IC (Figura 1). Na segunda, terceira e quarta

PERFIL MOTOR						
11 anos	•	•	•	•	•	•
10 anos	•	•	•	•	•	•
09 anos	•	•	•	•	•	•
08 anos	•	•	•	•	•	•
07 anos	•	•	•	•	•	•
06 anos	•	•	•	•	•	•
05 anos	•	•	•	•	•	•
04 anos	•	•	•	•	•	•
03 anos	•	•	•	•	•	•
02 anos	•	•	•	•	•	•
Idade Cronológica	Motricidade Fina	Motricidade Global	Equilíbrio	Esquema corporal	Organização Espacial	Organização Temporal

Figura 1 - Perfil das habilidades motoras na primeira (linha contínua) e quinta avaliação (linha tracejada). Em cada esfera, a pontuação da escala gerou uma idade motora, de acordo com a capacidade de execução nas atividades.

avaliação, com 35, 36 e 37 meses de IC, respectivamente, a paciente manteve a IMG de 18 meses, com melhor pontuação nas provas de organização espacial. Na quinta avaliação, com IC de 38 meses, a IMG aumentou para 20 meses, mantendo suas maiores pontuações nas provas de organização espacial e evoluindo nas atividades de motricidade global. A criança permaneceu com avaliação do desenvolvimento motor em nível muito inferior à sua IC (Figura 1).

Discussão

O desenvolvimento das habilidades motoras requer a interação de atividades relacionadas à socialização, ao aspecto emocional e cognitivo da criança⁽⁹⁾. Durante a idade pré-escolar, ocorre a aquisição e o aperfeiçoamento dessas habilidades motoras, combinando-se movimentos que possibilitam à criança controlar e perceber seu corpo em diferentes posturas, o que permite sua locomoção de variadas formas no meio ambiente. O aprendizado dessas habilidades motoras globais e finas é estabelecido nesse período, quando a criança aumenta consideravelmente seu repertório motor e adquire os modelos de coordenação do movimento essenciais ao desempenho posterior nas habilidades específicas⁽¹⁰⁾.

Com relação à paciente estudada, ela apresentava baixo desempenho tanto na motricidade global como nas habilidades finas em relação ao esperado para a sua IC. Dados semelhantes são referidos em outros estudos sobre desenvolvimento motor na MPS tipo 1^(5,6,11,12). A deficiência na fase de aquisição das habilidades motoras decorre das lesões do sistema central e da falta de experiências sensorio-motoras, dificultando, assim, a capacidade de planejamento e, conseqüentemente, a execução das habilidades propostas^(7,10).

Dusing *et al* demonstraram deficiência nas habilidades motoras globais e finas em crianças com MPS tipo 1,

usando a Escala de Bayley⁽⁴⁾ e a Escala de Desenvolvimento de Peabody⁽⁵⁾. Em ambos os estudos, mesmo apresentando baixos níveis nessas habilidades, as crianças com MPS tipo 1 mostraram evolução após a intervenção clínica⁽¹³⁾, o que corrobora os achados do caso clínico aqui relatado. A melhora observada na motricidade global pode estar associada ao aprendizado obtido durante a intervenção fisioterapêutica, a qual estimulou o conhecimento de novos movimentos e posturas, permitindo à criança vivenciar e experimentar novos estímulos sensoriais, proprioceptivos, vestibulares e cognitivos.

Segundo Shumway-Cook e Woollacott⁽¹⁴⁾, o equilíbrio surge como uma associação em série, sequencialmente organizada, de reações de equilíbrio. Normalmente, crianças com idade entre dois e três anos exibem uma postura vertical de apoio unipodal, de duração mais curta e, no duplo apoio, a duração é relativamente maior. Isso indica uma capacidade reduzida de equilíbrio⁽⁴⁾, característica também observada no presente caso, no qual as atividades de apoio único eram mais deficitárias do que aquelas de duplo apoio. A deficiência no equilíbrio das crianças com MPS tipo 1 pode ser observada em atividades como a marcha, a qual se apresenta menos madura, além do déficit em atividades como chutar bola ou ficar em apoio unipodal^(5,12), o que se observou na paciente relatada no presente estudo.

Segundo Bueno⁽¹⁵⁾, crianças de dois a três anos começam a adquirir a noção corporal (esquema corporal) por meio de experiências sensorio-motoras e esse esquema completa-se por volta dos quatro ou cinco anos⁽¹⁰⁾. Já a organização temporal sofre modificações devido às condições motoras ou cognitivas, sendo influenciada diretamente por elas⁽¹⁵⁾. Como a criança aqui descrita encontrava-se no início da sua fase de aquisição de conhecimento corporal, tanto essa habilidade quanto a organização temporal encontravam-se abaixo do esperado devido às deficiências motoras e cognitivas apresentadas.

Crianças de três a quatro anos não solucionam as tarefas de identificação das mãos direita e esquerda propostas nas habilidades de lateralidade mais complexas (esquema corporal)⁽¹⁴⁾. A direcionalidade e a lateralidade se desenvolvem somente a partir dos seis anos, quando os hemisférios esquerdo e direito passam a exercer funções mais definidas. A partir de então, a lateralidade pode ser trabalhada e consolidada por meio da prática de atividades globais e jogos, com repetições de experiências fundamentais para sua afirmação⁽¹⁵⁾.

Mesmo com melhor capacidade na habilidade de organização espacial, a deficiência em outras áreas, como esquema corporal, organização temporal e equilíbrio, levaram a criança

do estudo a apresentar pontuações abaixo da sua IC normal, pois atividades como chutar e jogar a bola requerem uma noção apropriada do corpo, do espaço e do tempo, a fim de tornar possível planejar e executar a tarefa^(5,16).

Não se pode descartar a possível interferência que o ambiente escolar, envolvimento familiar e reforço de estímulos motores, sensoriais e cognitivos exerceram no desenvolvimento da criança. Esses fatores devem ser, portanto, investigados posteriormente em próximos estudos. Dessa forma, a intensa estimulação sensório-motora proporcionada pela fisioterapia, acompanhada provavelmente do envolvimento

e estimulação familiar, além das atividades escolares, possibilitaram uma melhor organização funcional cerebral e, conseqüentemente, melhor pontuação motora.

Observa-se, assim, que o processo de reabilitação requer conhecimento das habilidades motoras e déficits para selecionar as ferramentas apropriadas e desenvolver um plano de tratamento adequado e eficaz. As estimulações funcionais, lúdicas e direcionadas às capacidades de uma criança com MPS tipo 1 possibilitaram o ganho de habilidades motoras, demonstrando uma evolução favorável, mesmo em uma doença evolutiva.

Referências bibliográficas

1. Champe PC, Harvey RA. Glicosaminoglicanos. In: Champe PC, Harvey RA, editores. *Bioquímica ilustrada*. 2ª ed. Porto Alegre: Artmed; 2000. p. 153-62.
2. Cotran RS, Kumar V, Collins T. Doenças genéticas. In: Cotran RS, Kumar V, Collins T, editores. *Patologia estrutural e funcional*. 6ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2000. p. 124-67.
3. Terlato NJ, Cox GF. Can mucopolysaccharidosis type I disease severity be predicted based on a patient's genotype? A comprehensive review of the literature. *Genet Med* 2003;5:286-94.
4. Dusing SC, Rosenberg A, Hiemenz JR, Piner S, Escolar M. Gross and fine motor skills of children with Hurler syndrome (MPS-IH) post umbilical cord blood transplantation: a case series report. *Pediatr Phys Ther* 2005;17: 264-7.
5. Dusing SC, Thorpe DE, Mercer VS, Rosenberg AE, Poe MD, Escolar ML. Temporal and spatial gait characteristics of children with Hurler syndrome after umbilical cord blood transplantation. *Phys Ther* 2007;87:978-85.
6. Dusing SC, Thorpe DE, Poe MD, Rosenberg AE, Mercer VS, Escolar ML. Gross motor development of children with Hurler syndrome after umbilical cord blood transplantation. *Phys Ther* 2007;87:1433-40.
7. Rosa-Neto F. *Manual de avaliação motora*. Porto Alegre: Artmed; 2002.
8. Moura EW, Campos e Silva PA. *Fisioterapia: aspectos clínicos e práticos da reabilitação*. São Paulo: Artes Médicas; 2005.
9. Burdette HL, Whitaker RC. Resurrecting free play in young children: looking beyond fitness and fatness to attention, affiliation, and affect. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2005;159:46-50.
10. Caetano MJD, Silveira CRA, Gobbi LTB. Desenvolvimento motor de pré-escolares no intervalo de 13 meses. *Rev Bras Cineantropom Desempenho Hum* 2005;7:5-13.
11. Dusing SC, Thorpe DE, Rosenberg A. Gross motor abilities in children with Hurler syndrome. *Dev Med Child Neurol* 2006;48:927-30.
12. Dumas HM, Fragala MA, Haley SM, Skrinar AM, Wraith JE, Cox GF. Physical performance testing in mucopolysaccharidosis I: a pilot study. *Pediatr Rehabil* 2004;7:125-31.
13. Lücke T, Das AM, Hartmann H, Sykora KW, Donnerstag F, Schmid-Ott G et al. Developmental outcome in five children with Hurler syndrome after stem cell transplantation: a pilot study. *Dev Med Child Neurol* 2007;49:693-6.
14. Shumway-Cook A, Woollacott MH. Controle da mobilidade normal. In: Shumway-Cook A, Woollacott MH, editores. *Controle motor: teoria e aplicações práticas*. São Paulo: Manole; 2003. p. 289-319.
15. Bueno JM. *Psicomotricidade teoria & prática: estimulação, educação e reeducação psicomotora com atividades aquáticas*. São Paulo: Lovise; 1998.
16. Haley SM, Fragala Pinkham MA, Dumas HM, Ni P, Skrinar AM, Cox GF. A physical performance measure for individuals with mucopolysaccharidosis type I. *Dev Med Child Neurol* 2006;48:576-81.