

Síndrome de pelizaeus-merzbacher – relato de caso e classificação no modelo biopsicossocial proposto pela classificação internacional de funcionalidade, incapacidade e saúde (CIF)**Pelizaeus-merzbacher syndrome - case report and classification in the proposed biopsychosocial model by the international classification of functioning, disability and health (ICF)**

DOI:10.34117/bjdv6n7-098

Recebimento dos originais: 03/06/2020

Aceitação para publicação: 06/07/2020

Júlia da Costa Anciães

Fisioterapeuta pela Universidade Federal de Alfenas

Instituição: Universidade Federal de Alfenas

Endereço: Av. Jovino Fernandes de Sales, 2600 - Santa Clara, Alfenas - MG, 37133-840

E-mail: julia.anciaes@hotmail.com

Flávia Aparecida de Lima

Fisioterapeuta pela Universidade Federal de Alfenas

Instituição: Universidade Federal de Alfenas

Endereço: Av. Jovino Fernandes de Sales, 2600 - Santa Clara, Alfenas - MG, 37133-840

E-mail: fla_2_lima@hotmail.com

Juliana Bassalobre Carvalho Borges

Doutora em Bases Gerais da Cirurgia pela Universidade Estadual Paulista Júlio de Mesquita Filho

Professor Adjunto do Curso de Fisioterapia da Universidade Federal de Alfenas

Instituição: Universidade Federal de Alfenas

Endereço: Av. Jovino Fernandes de Sales, 2600 - Santa Clara, Alfenas - MG, 37133-840

E-mail: juliana.borges@unifal-mg.edu.br

Tereza Cristina Carbonari de Faria

Doutora em Neurologia e Neurociências pela Universidade Federal de São Paulo UNIFESP-EPM

Professor adjunto do curso de Fisioterapia da Universidade Federal de Alfenas

Instituição: Universidade Federal de Alfenas

Endereço: Av. Jovino Fernandes de Sales, 2600 - Santa Clara, Alfenas - MG, 37133-840

E-mail: tereza.faria@unifal-mg.edu.br

RESUMO

A Síndrome Pelizaeus Merzbacher (PMD) é uma doença de rara incidência, com predominância no sexo masculino que compromete o desenvolvimento ou a manutenção da mielina provocando a diminuição de sua produção no Sistema Nervoso Central (SNC). Apresenta manifestações comprometedoras à funcionalidade e ao desenvolvimento neuropsicomotor normal da criança diagnosticada, características que interferem em sua participação social e realização de atividades diárias. Objetivo: Descrever o caso de um paciente do setor Pediátrico da Clínica de Fisioterapia da Universidade Federal de Alfenas, além de classificá-lo utilizando o modelo de Classificação

Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF). Metodologia: Análise, descrição e interpretação de forma qualitativa das avaliações presentes em prontuário (2015, 2016 e 2017) e classificação do paciente de acordo com a CIF. Resultados: No exame físico observou-se que o paciente não adquiriu habilidades motoras correspondentes a sua idade cronológica nas posições de supino, prono, sentado, ajoelhado, semi-ajoelhado, de pé e marcha. No componente da CIF que aborda as Estruturas do corpo, observa-se que há qualificadores do tipo 2 e do tipo 3 que indicam uma deficiência moderada e grave, respectivamente. No componente Função do Corpo, em sua maioria, há qualificadores do tipo 3, representando uma deficiência grave. No âmbito de Atividade e Participação observa-se predominância do qualificador 4, que indica dificuldade completa. Conclusão: Chega-se à conclusão de que se tratava de um paciente consideravelmente grave, com grandes necessidades de acompanhamentos na área da saúde, sendo de grande importância a atuação da fisioterapia neurológica e principalmente da fisioterapia respiratória, na equipe multidisciplinar.

Palavras-Chave: Leucoencefalopatia, Fisioterapia, CIF, Pediatria.

ABSTRACT

The Pelizaeus Merzbacher Disease (PMD) is a rare disorder mainly founded on male patients, which affects the myelin and the development or maintenance, inducing in a reduced production of myelin in the Central Nervous System (CNS). Features manifestations that compromises the normal CNS functionality of the neuropsychomotor growth from the diagnosed child, peculiarities which affects their social interaction and daily activities. Objective: To describe the patient case from the Paediatric Department of the Physiotherapy Clinic of the Federal University of Alfenas, in addition to classify him in accordance to The International Classification of Functioning, Disability, and Health, known as ICF. Methodology: analysis, description and interpretation of qualitative formo f the presente evaluations in medical records (2015, 2016 and 2017) and cassification of the patient according to ICF. Results: During the physical analysis, it was noticed that the patient did not obtain the corresponding motor skills expected for his chronological age whenever positioned in the supine, prone, sitting, kneeling, semi-kneeling, standing and walking positions. In regarding the Body Function component, there are, mostly, type 3 qualifiers, which represents a severe disability. In the scope of Activity and Participation It is noticed predominance of the qualifier 4, which indicates complete difficulty. Conclusion: It is concluded that the patient was with a substantial grave disease, with great needs for follow-up from the health and care area, especially from neurological physiotherapy and respiratory physiotherapy, from the multidisciplinary team.

Keywords: Leukoencephalopathies, Physical Therapy, ICF, Pediatrics.

1 INTRODUÇÃO

1.1 SISTEMA NERVOSO

O sistema nervoso (SN) é constituído principalmente por dois tipos de células: os neurônios e o gliócitos. Ambos geram sinais de informação, porém somente o neurônio é capaz de produzir sinais bioelétricos integrados às vias de sinalização bioquímica de seu citoplasma¹.

O neurônio é formado por um corpo celular, dendritos (prolongamentos que recebem informações) e axônios (que emitem informações). O axônio é uma estrutura de extrema importância, pois conduz os impulsos nervosos. Muitos deles, tanto no sistema nervoso central (SNC), quanto no periférico (SNP) são envoltos por uma cobertura isolante chamada de mielina, estrutura lipoproteica

depositada ao seu redor selecionados em internódulos, interrompidos periodicamente pelos nódulos de Ranvier que permite a condução saltatória, rápida e eficaz no sistema nervoso dos vertebrados. As células que constroem a mielina são os oligodendrócitos (células da glia) no SNC e a célula de *Schwann* no SNP. Um oligodendrócito mieliniza um ou vários axônios, até 200⁴³, enquanto a célula de *Schwann* forma sempre um único internódulo de mielina. Assim, conclui-se que sempre é mais grave uma lesão que atinja um oligodendrócito do que a causada pela destruição de uma célula de *Schwann*¹.

Como já mencionado, os oligodendrócitos mielinizam os axônios dos neurônios do SNC. A redução de sua produção pode ser causada por excesso de substâncias tóxicas aos oligodendrócitos, falência na síntese de uma proteína específica da mielina e suprimento inadequado de precursores.

A mielinização começa por volta do sexto mês de gestação e atinge o pico entre o nascimento e o primeiro ano de vida da criança, continuando também na fase adulta. Um atraso na mielinização pode resultar num retardo no desenvolvimento funcional. Há uma hierarquia definida na maturação regional da formação de mielina. Os tratos sensorial e motor, ao longo do SN amadurecem cedo, enquanto os de associação, amadurecem relativamente mais tarde. Diversas doenças neurodegenerativas (leucodistrofias) influenciam a formação da mielina. Muitos outros erros inatos ao metabolismo de aminoácidos e de ácidos orgânicos também prejudicam a mielinização².

1.2 DESENVOLVIMENTO MOTOR

O desenvolvimento motor é um processo sequencial, contínuo e relacionado à idade cronológica do ser humano, ao qual ele adquire uma grande quantidade de habilidades motoras, em que consistem inicialmente movimentos simples e desorganizados e progridem para a execução de habilidades motoras altamente organizadas e complexas³.

Sabe-se que o surgimento de movimentos e seu posterior controle ocorrem em uma direção céfalo-caudal e próximo-distal, porém este processo não se apresenta de forma linear, incluindo períodos de equilíbrio e desequilíbrio. Apesar disso, costuma cumprir uma sequência ordenada e até previsível de acordo com a idade⁴.

As faixas etárias meramente representam escalas de tempo aproximadas, nas quais determinados comportamentos podem ser observados. Deve-se ressaltar que o processo de desenvolvimento ocorre de maneira contínua, específica e individualizada⁴.

1.3 PELIZAEUS MERZBACHER

As doenças da substância branca representam um verdadeiro desafio diagnóstico e de tratamento para a neuropediatria, seja pela sua multiplicidade, heterogeneidade ou falta de

especificidade clínica e radiológica. A Síndrome de Pelizaeus Merzbacher (PMD) é uma doença classificada como leucodistrofia hipomielizante. O termo é utilizado para caracterizar as doenças da substância branca geneticamente determinadas e de caráter progressivo, que afetam o desenvolvimento ou a manutenção da mielina no SNC e que provocam a diminuição de sua produção, reduzindo assim permanentemente sua quantidade no organismo⁵. A doença afeta sobretudo indivíduos do sexo masculino, embora sujeitos do sexo feminino possam ser acometidos quando há acentuado viés de inativação do cromossomo X normal. A grande maioria das mães são portadoras da mutação, embora eventos mutacionais que não tenham ligação com elas já tenham sido relatados anteriormente. Ela possui herança recessiva ligada ao cromossomo X e é causada por mutação no gene PLP1, responsável pela codificação das proteínas proteolipídicas (PLP) e sua isoforma DM20 no locus Xq22.24,5. A PLP é uma proteína transmembrana altamente expressa nos oligodendrócitos, responsável pela compactação da mielina e formação das linhas intraperiódicas da bainha de mielina⁶.

As doenças relacionadas ao gene PLP1 abrangem principalmente as formas clássica (HLD1), PMD conatal (HLD3), transicional (forma intermediária entre as formas clássica e conatal). Na PMD foram identificadas diversas mutações dentro deste gene. Os tipos de mutações que são conhecidos por causar PMD são: mutações pontuais e duplicações⁵.

Há uma correlação entre a quantidade de mielina depositada e a gravidade da doença. Na forma clássica há uma certa quantidade de mielina em parte do tronco encefálico, da substância branca cerebelar e do braço posterior da cápsula interna, no trato piramidal, do tálamo, no globo pálido, na substância branca subcortical, no corpo caloso, nos giros pré e pós central e nas radiações ópticas. Na forma conatal há ausência completa de mielina com hipersinal em T2 e hipossinal em T1. As manifestações iniciais da PMD clássica (HLD1) acontecem no primeiro ano de vida com curso lento e progressivo. A instabilidade da cabeça, nistagmo pendular ou rotatório que desaparece com a evolução da doença; tremor; crises epiléticas, mesmo que infrequentes; e hipotonia com atraso no desenvolvimento motor com pouca ou nenhuma aquisição dos marcos do desenvolvimento normal são algumas delas. Posteriormente, pode-se evoluir para espasticidade progressiva, distonia ou coreoatetose, ataxia cerebelar, acometimento extrapiramidal caracterizado por hiperreflexia e atrofia óptica com baixa visão. Há também atraso no ganho pênodo-estatural e presença de desaceleração do crescimento do perímetro cefálico, podendo ocorrer microcefalia. A deambulação dá-se com assistência e é perdida na adolescência ou na vida adulta devido à espasticidade^{7,8,9}.

Mais rara e grave, HLD3 ou forma conatal possui sintomas semelhantes à forma clássica diferenciando-se no curso de seu desenvolvimento, que passa a ser mais precoce e com progressão

mais rápida. Suas manifestações caracterizam-se por nistagmo desde o nascimento, fraqueza faríngea, hipotonia, involução precoce do desenvolvimento neuropsicomotor, dificuldades alimentares com baixo ganho pômdero-estatural, ausência de reflexos primitivos e crises epiléticas mais frequentes. A evolução das manifestações nessa forma inclui intensa espasticidade, ataxia cerebelar, atrofia óptica, envolvimento cognitivo com ausência de fala e ausência de marcha⁵.

Como o cérebro humano não é totalmente mielinizado no começo da vida, os sinais podem se tornar óbvios até que a criança tenha algumas semanas ou até mesmo vários meses de idade, portanto, muitas delas podem parecer normais ao nascer. Durante os primeiros meses, quando o SN ainda não se encontra totalmente mielinizado, uma criança com PMD pode ser considerada atrasada em seu desenvolvimento do controle normal dos olhos, da cabeça, das mãos e do tronco quando comparadas com outras crianças¹⁰. Não existe uma exata compreensão da PMD devido à falta de estudos realizados com pacientes, além da variação de fenótipos da doença e raros materiais microscópicos, bioquímicos e moleculares.

1.4 DIAGNÓSTICO

O diagnóstico é baseado nos achados clínicos, eletrofisiológicos e neurorradiológicos. A ressonância magnética (RM) de encéfalo é essencial para o diagnóstico e revela hipersinal leve a moderado na imagem pesada em T2 e sinal variável na imagem pesada T1, na dependência da quantidade de mielina formada. Para crianças abaixo de 2 anos, pode ser necessário mais de um estudo por RM para confirmar a ausência de mielinização⁵. Porém, deve-se destacar que a RM em crianças menores que 1 a 2 anos pode oferecer garantia falsa, pois ainda grande parte da mielina pode ser formada¹⁰. Um teste definitivo para PMD é a detecção da mutação do gene PLP através do teste genético.

Frente aos sintomas apresentados, percebe-se que a criança diagnosticada com a Síndrome Pelizaeus Merzbacher possui principalmente limitações funcionais e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, características que interferem em sua participação social e realização de atividades diárias.

1.5 A CIF

A Classificação Internacional de Funcionalidade e Incapacidade e Saúde (CIF) é um novo sistema de classificação que está inserido no grupo de classificações internacionais da Organização Mundial da Saúde (OMS). Foi elaborada e desenvolvida para servir a várias disciplinas e setores, após diversas versões e testes, em 2001 pela própria OMS para ter aplicação em diversos aspectos da saúde proporcionando um sistema para a codificação de uma ampla gama de informações sobre

saúde (e.g. diagnóstico, funcionalidade e incapacidade, motivos de contato com os serviços de saúde) utilizando uma linguagem comum, ou seja, padronizada que permite uma comunicação mundial. Ela evoluiu de uma classificação de “consequências da doença” (versão de 1980) para uma de “componentes da saúde”, sendo que a primeira se refere ao impacto da doença na saúde da pessoa e a segunda identifica o que constitui a saúde propriamente dita¹¹.

A avaliação da CIF abrange os seguintes componentes: Funções do corpo (funções fisiológicas dos sistemas orgânicos, incluindo também as psicológicas); Estruturas do corpo (partes anatómicas do corpo, ou seja, órgãos, membros e seus componentes); Deficiências (problemas nas funções ou nas estruturas do corpo); Atividade (execução de uma tarefa ou ação pelo indivíduo); Participação (envolvimento do indivíduo em uma situação da vida real); Limitações da atividade (dificuldades que o indivíduo pode encontrar na execução de atividades); Restrições na participação (problemas que um indivíduo pode enfrentar quando está envolvido em situações da vida real) e Fatores ambientais (ambiente físico, social e atitudinal em que as pessoas vivem e conduzem sua vida)¹¹.

A Classificação Internacional de Funcionalidade e Incapacidade e Saúde para Crianças e Jovens (CIF-CJ) é derivada e compatível com a CIF (OMS), 2001, sendo que esta documenta características de crianças e jovens abaixo de dezoito anos de idade. A versão expande a cobertura de seu volume principal ao fornecer conteúdo específico e detalhamento adicional para cobrir de maneira mais completa as funções e estruturas do corpo, atividade e participação, e ambientes de particular relevância para lactentes, pré-escolares, crianças e adolescentes¹².

A utilização do modelo possibilita ao fisioterapeuta considerar um perfil funcional individual durante a realização de avaliações e de intervenções. Além disso, auxilia o registro de dados funcionais, definição dos alvos de intervenção e documentação de desfechos. Sendo importante também ao ponto de vista econômico, já que favorece a alocação de recursos compatíveis com as reais necessidades do indivíduo¹³.

2 OBJETIVO

Descrever um caso clínico de uma criança diagnosticada com Síndrome de Pelizaeus Merzbacher (PMD) em atendimento no período de agosto de 2014 a dezembro de 2017 no setor Pediátrico da Clínica de Fisioterapia da Universidade Federal de Alfenas e classificá-lo utilizando o modelo biopsicossocial da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF).

3 METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo do tipo relato de caso realizado por meio da verificação das avaliações realizadas nos anos de 2015, 2016, 2017 presentes no prontuário colhido pela Clínica de Fisioterapia da Universidade Federal de Alfenas do paciente A.D.S.L, 4 anos, sexo masculino, residente na cidade de Alfenas, Minas Gerais, que obteve seu laudo diagnóstico no Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo- FMUSP. As avaliações de exame físico foram descritas e o paciente foi classificado no modelo biopsicossocial da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) proporcionando uma base científica para a compreensão do estudo dos determinantes da saúde, dos resultados e das condições relacionadas com a saúde. Para classificação do caso, utilizou-se uma versão derivada da CIF para crianças e jovens (CIF-CJ) que cobre a faixa etária entre o nascimento até os 18 anos de idade e utiliza o sistema alfanumérico de codificação. O primeiro dígito do código é dado pelas letras: letra “b” que indica Função Corporal, “s” que indica Estruturas corporais, “d” que indica Atividades/Participação e “e” que indica Fatores ambientais. Estas são seguidas por uma sequência numérica que inicia com o número do capítulo (um dígito), seguido por um tópico de segundo nível (dois dígitos), e os tópicos de terceiro e quarto níveis (um dígito cada). Os códigos da CIF só estarão completos com a presença de um qualificador, que indica a magnitude do nível de saúde (gravidade do problema). As porcentagens devem ser calibradas em diferentes domínios tendo como referência os padrões populacionais, como observado na tabela 1.

Tabela 1 – Escala para indicar a extensão ou magnitude de uma deficiência

xxx.0	NÃO há problema	(nenhum, ausente,...)	0-4%
xxx.1	Problema LEVE	(leve, pequeno,...)	5-24%
xxx.2	Problema MODERADO	(médio, regular,...)	25-49%
xxx.3	Problema GRAVE	(grande, extremo,...)	50-95%
xxx.4	Problema COMPLETO	(total,...)	96-100%
xxx.8	Não especificado	-	-
xxx.9	Não aplicável	-	-

Fonte: Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde, versão para crianças e jovens (CIF-CJ)

Em Fatores Ambientais, o primeiro qualificador é utilizado para indicar a extensão dos facilitadores e barreiras, sendo que para denotar facilitadores, substitui-se o ponto pelo sinal positivo (+) e para barreiras, utiliza-se o próprio ponto (.).

As funções do corpo são as funções fisiológicas dos sistemas corporais (inclui funções psicológicas). Estruturas corporais são partes anatômicas do corpo, como os órgãos, membros e seus componentes e deficiências são problemas na função ou estrutura do corpo, tais como um desvio ou uma perda significativa. Atividade é a execução de uma tarefa ou ação por um indivíduo, participação

é o ato de se envolver em uma situação vital. Fatores ambientais constituem o ambiente físico, social e de atitudes em que as pessoas vivem e conduzem sua vida.

A CIF-CJ oferece um modelo conceitual e uma linguagem e terminologia comum para o registro de problemas manifestados na infância precoce, infância propriamente dita e adolescência. Envolve funções e estruturas do corpo, limitações de atividades e restrições a participação e fatores ambientais importantes para crianças e jovens. Pode ser usada por elaboradores de política, membros da família, clínicos, educadores, usuários e pesquisadores para documentar as características de saúde e funcionalidade em crianças e jovens¹².

O estudo foi submetido e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa, CAAE 61430416.4.0000.5142.

4 RESULTADOS

4.1 RELATO DE CASO

Paciente A.D.S.L., diagnosticado com Síndrome de Pelizaeus Merzbacher, nascido em 14/03/2013, na cidade de Alfenas, Minas Gerais. Primeiro filho de casal não consanguíneo, nascido de parto cesariana sem qualquer intercorrência, a termo, com 48 centímetros de comprimento, 2.620 gramas e 36 centímetros de perímetro cefálico. Segundo relatório médico, até os 6 meses de vida, ainda não possuía controle de cabeça, apesar de manter contato visual, reconhecer vozes e sorrir. Chegou a rolar na cama e a pegar objetos na mão e levar à boca. Ao receber a vacina da gripe, a mãe relata que “ficou mais mole e muito prostrado” (SIC) sem alimentar-se direito e pouco ativo por cerca de 30 dias, melhorando lentamente. Aos 8 meses, em uma consulta pediátrica a médica notou ausência de controle de cabeça e estagnação do desenvolvimento do perímetro cefálico, além da presença de indícios de espasticidade. Assim, realizou exame de Tomografia Computadorizada (TC) sendo este com resultados considerados normais. Aos 12 meses passou por exame de Ressonância Magnética (RM), em que o resultado apresentou atraso na mielinização do SNC. Aos 13 meses, apresentou crise convulsiva, tendo assim nova recaída. Após este episódio, a família notou abalo nistagmiforme do olhar. Aos 14 meses apresentava perímetro cefálico de 43 centímetros, com bregma fechado (desaceleração da velocidade de crescimento); realizava movimentos lentos contra a gravidade; apresentava tetraparesia espástica com hiperextensão de troco; presença de nistagmo pendular e titubeio da cabeça intermitentes. Não apresentava controle cervical; não pegava objetos com as mãos, tinha sucção dificultada e baixo ganho pôdero-estatural. Paciente foi a óbito na data de 30/08/2017 devido a complicações respiratórias e parada cardiorrespiratória.

4.2 EXAME FÍSICO

De acordo com o prontuário do paciente, foram selecionadas 3 avaliações anuais (2015, 2016 e 2017) para serem analisadas, descritas e interpretadas de forma qualitativa, além de serem utilizadas para classificar o paciente alvo do estudo no modelo da CIF.

Observou-se que não possuía reações de equilíbrio, reações de retificação e reação de extensão protetora com os braços nos anos de 2015, 2016 e 2017, além de apresentar os reflexos de preensão plantar, moro e cutâneo plantar por todo o período.

No exame físico do desenvolvimento motor o paciente foi avaliado nas posições de supino, prono, sentado, ajoelhado, semi-ajoelhado e de pé, além de serem avaliados grau de espasticidade e encurtamento muscular, sendo suas evoluções apresentadas nas tabelas 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9 e 10 respectivamente.

Tabela 2 - Achados no exame físico do desenvolvimento motor: em supino

SUPINO	2015	2016	2017
Mantém a cabeça na linha média	NÃO	NÃO	SIM
Traz a mão na linha média	NÃO	NÃO	NÃO
Puxado para sentado	SEM CONTROLE DE CABEÇA	SEM CONTROLE DE CABEÇA	SEM CONTROLE DE CABEÇA
Alcança as mãos no joelho e pés	NÃO	NÃO	NÃO
Rola de supino para prono	NÃO	NÃO	NÃO

Tabela 3 - Achados no exame físico do desenvolvimento motor: em prono

PRONO	2016	2017
Faz elevação da cabeça	NÃO	NÃO
Faz apoio em antebraço/elevação da cabeça/descarga de peso	NÃO	NÃO
Apoio nas mãos com cotovelos em extensão	NÃO	NÃO
Apoio em um braço e libera o outro para alcance com brinquedos	NÃO	NÃO
Rola de prono para supino	NÃO	NÃO
Pivoteia	NÃO	NÃO
Rasteja	NÃO	NÃO
Passa para 4 apoios (gato)	NÃO	NÃO
Engatinha	NÃO	NÃO

Tabela 4 - Achados no exame físico do desenvolvimento motor: sentado

SENTADO	2015	2016	2017
Como passa para sen Permanece sentado	NÃO REALIZA COM APOIO	NÃO REALIZA COM APOIO	NÃO REALIZA COM APOIO
Postura sentada	CIFOSE ÚNICA COM INÍCIO DE ESCOLIOSE A NÍVEL TORÁCICO	CIFOSE ÚNICA COM INÍCIO DE ESCOLIOSE A NÍVEL TORÁCICO	CIFOSE ÚNICA, ESCOLIOSE EM S
Em que postura Passa de sentado para 4 apoios	LONG SITTING NÃO	LONG SITTING NÃO	LONG SITTING NÃO

Tabela 5 - Achados no exame físico do desenvolvimento motor: ajoelhado

AJOELHADO	2015	2016	2017
Permanece na postura	NÃO	NÃO	NÃO
Andar de joelho	NÃO	NÃO	NÃO

Tabela 6 - Achados no exame físico do desenvolvimento motor: semi- ajoelhado

SEMI- AJOELHADO	2015	2016	2017
Se transfere para postura	NÃO	NÃO	NÃO
Utiliza a postura para transferência para de pé	NÃO	NÃO	NÃO
Permanece na postura	NÃO	NÃO	NÃO

Tabela 7 - Achados no exame físico do desenvolvimento motor: de pé

DE PÉ	2015	2016	2017
Fica em pé com apoio	SIM	SIM	SIM
Passa para de pé	NÃO	NÃO	NÃO
Faz apoio unipodal	NÃO	NÃO	NÃO

Tabela 8 - Achados no exame físico do desenvolvimento motor: marcha

MARCHA	2015	2016	2017
Deambulação dependente	NÃO	NÃO	NÃO
Deambulação independente	NÃO	NÃO	NÃO

Tabela 9 – Grau de espasticidade segundo Escala Modificada de Ashworth

TÔNUS MUSCULAR	2015		2016		2017	
	D	E	D	E	D	E
Bíceps braquial	2	2	2	2	3	2
Tríceps	0	0	0	0	0	0
Flexores do carpo	0	0	1 +	0	2	2
Adutor do polegar	0	0	0	0	3	2
Quadríceps	0	0	0	0	0	0
Isquiotibiais	2	2	1	1	2	2
Tríceps sural	0	0	1	1	2	2
Adutores de quadril	2	2	2	2	2	2

Tabela 10 – Testes ortopédicos de encurtamento muscular com resultado positivo em exame físico

TESTES ORTOPÉDICOS	2015		2016		2017	
	D	E	D	E	D	E
Peitorais	+	+	+	+	+	+
Bíceps braquial	+	+	+	+	+	+

4.3 CLASSIFICAÇÃO NA CIF

Segue abaixo a classificação do paciente presente no estudo de acordo com a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) diante dos componentes Estruturas do Corpo, Funções do Corpo, Atividades e Participação e Fatores ambientais presentes nos quadros 1, 2, 3 e 4 respectivamente.

Quadro 1 – Classificação na CIF em relação ao componente Estruturas do Corpo

COMPONENTE	DOMÍNIO	SUB-DOMÍNIO	ITENS/ CLASSIFICAÇÃO	CARACTERÍSTICA DO PACIENTE
Estruturas do Corpo	Estruturas do Sistema Nervoso	Estrutura do encéfalo (s110)	Estrutura da substância branca (s1107.3)	Hipomielinização do Sistema Nervoso Central
	Estrutura do corpo relacionado ao movimento	Estrutura da extremidade superior (s730)	Músculos do antebraço (s73012.2)	Encurtamento muscular de bíceps braquial
			Músculo do tronco (s7601.2)	Encurtamento muscular de peitorais
		Estrutura do tronco (s760)	Estrutura da coluna vertebral (s7600)	Escoliose e hiperlordose
			Coluna vertebral torácica (s76001.3)	
	Estrutura do sistema respiratório	Estrutura do sistema respiratório (s430.8)	Estrutura músculos da respiração (s4303)	Diminuição da expansibilidade torácica
			Músculos intercostais (s43030)	
			Diafragma (s43031)	

Quadro 2 – Classificação na CIF em relação ao componente Função do Corpo

COMPONENTE	DOMÍNIO	SUB-DOMÍNIO	ITENS/CLASSIFICAÇÃO	CARACTERÍSTICA DO PACIENTE
Função do Corpo	Funções mentais	Funções intelectuais (b117.3)	-	Funções alteradas no desenvolvimento intelectual.
		Funções da atenção (b140.3)	-	Não possui funções de manutenção da atenção, de mudança da atenção, de divisão da atenção, de compartilhar atenção e concentração.
		Funções psicomotoras (b147.3)	-	Atraso do controle psicomotor e estereotípias.
	Funções sensoriais e de dor	Funções das estruturas adjacentes ao olho (b215)	Funções dos músculos externos do olho (b2552.3)	Nistagmo
	Funções de voz e fala	Função da voz (b310.3)	-	Deficiência na função de produção da voz.
	Funções do sistema respiratório	Funções dos músculos respiratórios (b445)	Funções dos músculos respiratórios acessórios (b4452.2)	Presença de tiragem
		Função respiratórias adicionais (b450)	Função de produção de muco aumentada (b4500.3)	Ausência de tosse espontânea
			Deficiência no transporte de muco em vias aéreas (b5401.3)	
		Funções dos músculos respiratórios (b445)	Função dos músculos respiratórios acessórios (b4452.3)	-
	Funções respiratórias (b440)	Profundidade da respiração (b4402.2)	-	
	Funções neuromusculares-relacionadas e relaciona- das ao movimento	Funções relacionadas à força muscular (b730)	Força de todos os músculos do corpo (b7306.3)	-
		Funções relacionadas ao tônus muscular (b735)	Tônus de músculos isolados e grupos de músculos (b7350.2)	Hipertonia espástica em bíceps braquial, flexores do carpo, isquiotibiais, tríceps sural e adutores de quadril
		Funções relacionadas ao reflexo motor (b750)	Funções relacionadas ao reflexo motor, não especificadas (b7509.8)	Sendo reflexos primitivos (preensão platar) e patológicos (babinski e moro)
		Funções relacionadas aos reflexos de movimento involuntário (b755.4)	Funções de reações posturais, reações de endireitar o corpo, reações de adaptação do corpo, reações de equilíbrio, reações de apoio, reações de defesa	-

		Funções relacionadas ao controle dos movimentos voluntários (b760.4)	-	-
		Sensações relacionadas aos músculos e funções de movimento (b780)	Sensação de espasmo muscular (b7801.2)	-

Quadro 3 – Classificação na CIF em relação ao componente Atividades e Participação

COMPONENTE	DOMÍNIO	SUB-DOMÍNIO	ITENS/CLASSIFICAÇÃO	CARACTERÍSTICA DO PACIENTE
Atividades e Participação	Tarefas e demandas gerais	Realizar uma única tarefa (d212.4)	-	-
		Realizar tarefas múltiplas (d220.4)	-	-
	Mobilidade	Mudar a posição básica do corpo (d410.4)	-	-
		Manter a posição do corpo (d415)	permanecer deitado (d4150.0)	-
			permanecer agachado (d4151.4)	-
			permanecer ajoelhado (d4152.4)	-
			permanecer sentado (d4153.2)	Com apoio
			manter em pé (d4154.4)	-
			manter a posição da cabeça (d4155.3)	-
			Transferir a própria posição (d420.4)	-
		Levantar e carregar objetos (d430.4)	-	-
		Mover objetos com as extremidades inferiores (d435.4)	-	-
		Uso fino da mão (d440.4)	-	-
		Uso da mão e do braço (d445.4)	-	-
		Uso fino do pé (d446.4)	-	-
	Carregar, mover e manusear objetos (d449.4)	-	-	
	Andar (d450.4)	-	-	
	Deslocar-se (d455.4)	-	-	
	Deslocar-se por diferentes locais (d460.4)	-	-	

		Utilização de transporte (d470.1)	-	-
	Cuidado pessoal	Lavar-se (d510.4)	-	-
		Cuidado das partes do corpo (d520.4)	-	-
		Cuidados relacionados aos processos de excreção (d530.4)	-	-
		Vestir-se (d540.4)	-	-
		Comer (d550.4)	-	Utiliza sonda gastroenteral
		Beber (d560.4)	-	-
		Cuidar da própria saúde (d570.4)	-	-
		Cuidar da própria segurança (d571.4)	-	-
		Áreas principais da vida	Educação informal (d810.4)	-
	Educação pré-escolar (d815.1)		-	Frequentar APAE
	Áreas principais da vida, outras especificadas (d898.2)		-	Frequentar a clínica de fisioterapia da Universidade Federal de Alfenas

Quadro 4 – Classificação na CIF em relação ao componente Fatores Ambientais

COMPONENTE	DOMÍNIO	SUB-DOMÍNIO	ITENS/ CLASSIFICAÇÃO	CARACTERÍSTICA DO PACIENTE
Fatores Ambientais	Produtos e tecnologia	Produtos ou substâncias para consumo pessoal (e110)	Alimentos (e1100+4);	-
			Medicamentos (e1101+3)	Anticonvulsivante
		Produtos e tecnologias para uso pessoal na vida diária (e115)	Produtos e tecnologia gerais para uso pessoal na vida diária (e1150+4)	Uso de sonda gastroenteral e uso de fralda descartável para necessidades fisiológicas
		Produtos e tecnologia para mobilidade e transporte pessoal em ambientes internos e externos (e120)	Produtos e tecnologia gerais para mobilidade e transporte pessoal em ambientes internos e externos (e1200+3)	Uso de carro pessoal e da prefeitura da cidade de Alfenas
			Produtos e tecnologia de assistência para mobilidade e transporte pessoal em ambientes internos e externos (e1201+2)	Uso de cadeira de rodas adaptada e utilizada somente em ambiente interno
Produtos e tecnologia para atividades culturais, recreativas e esportivas (e140)	Produtos e tecnologia para atividades culturais, recreativas e esportivas, outros especificados (e1408+2)	Uso de aparelho de televisão e de som		

	Apoio e relacionamento	Família imediata (e310+4)	-	Pais e irmã, sendo mãe super-protetora, considerando que seja uma barreira leve
		Profissionais da saúde (e355+3)	-	Fisioterapeutas, médicos e nutricionista.
	Atitudes	Atitudes individuais de membros da família imediata (e410)	Atenção exclusiva da mãe (e410+4)	-
			Super-proteção da mãe (e410.2)	-
			Cuidados da irmã mais velha (e410+3)	-
		Atitudes individuais dos profissionais da saúde (e450+4)	-	Cuidados, motivação e orientações gerais de cuidados com a saúde
	Serviços, sistemas e políticas	Serviços, sistemas e políticas de saúde (e580)	Serviços de saúde (e5800+4)	Clínica de Fisioterapia Universidade Federal de Alfenas; Clínica neurológica das clínicas da FMUSP, Plano de saúde particular; CDI de Alfenas; Hospital IMESA de Alfenas
			Sistemas de saúde (e5801+3)	-
			Sistema Único de Saúde (SUS),	Sistema privado de saúde
		Serviços, sistemas e políticas de educação e treinamento (e585)	Serviço de educação e treinamento (e5850)	APAE
			Sistema de educação e treinamento (e5851+2)	Sistema filantrópico

5 DISCUSSÃO

De acordo com os resultados obtidos nos exames físicos de desenvolvimento motor realizados nos anos de 2015, 2016 e 2017, observou-se que o paciente não adquiriu e não obteve evolução de habilidades motoras correspondentes a sua idade cronológica nas posições de supino, prono, sentado, ajoelhado, semi-ajoelhado, de pé e marcha. Porém, nota-se que no ano de 2017 passou a manter a cabeça na linha média quando em posição supino, além de permanecer sentado com apoio ao longo dos três anos.

Na Conferência anual da doença Pelizaeus Merzbacher (Indianapolis, Indiana) realizou-se um estudo com 18 famílias à quais possuíam portadores da síndrome. Foram aplicados questionários abordando diversos aspectos tanto da vida das famílias quanto das 20 crianças que estavam presentes. No aspecto funcional desse grupo encontrou-se os seguintes resultados: 18 dos 20 pacientes alimentavam-se por via oral, 2 por gastrostomia, 1 apresentava traqueostomia. Além disso, 2 dos 19 pacientes com mais de 18 meses andavam com dispositivos de assistência, 1 andava independentemente, 1 utilizava cadeira de rodas, mas poderia manipulá-la, 15 necessitavam de um

cuidador para empurrá-la; 3 dos 19 pacientes com mais de 18 meses foram treinados para utilizar o banheiro. 5 podiam conversar e 2 utilizavam placas de comunicação. 1 das 13 crianças com mais de 5 anos de idade foi capaz de ler. Pode-se observar que a maioria dos pacientes apesar de não alcançar a fase da marcha, alimentava-se por via oral, podia comunicar-se de alguma forma, principalmente através da fala; funções estas que o paciente abordado no presente estudo não atingiu. No âmbito de cuidados necessários na visão da família: 24 dos 29 respondentes de atendimento relacionados relataram sentir que receberam ajuda adequada para cuidar das necessidades diárias de seus filhos, 2 famílias tiveram respostas diferentes entre mães e pais sobre esta questão, 1 teve respostas diferentes entre mãe e avó e 2 famílias com cuidadores pagos relataram que suas necessidades de atendimento foram atendidas. Portanto, os resultados mostram a necessidade de cuidados especiais que essas crianças requerem¹⁴.

Já em um outro estudo realizado com uma criança de 7 anos com PMD, foram analisadas as habilidades funcionais em duas avaliações em momentos diferentes utilizando o PEDI (Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade) em que os resultados mostraram um maior escore na área de função social, seguido pelo autocuidado e o menor escore foi observado na mobilidade, ressaltando que de modo geral o desempenho foi ruim nas 3 áreas avaliadas, porém houve uma manutenção das habilidades que possuía na primeira avaliação. Sendo assim, não houve perda de função, o que é um dado importante, considerando-se que se trata de uma doença degenerativa¹⁵. Tal manutenção do quadro clínico também foi obtida com paciente em questão neste estudo, porém a função social que se pode correlacionar com o componente Atividade e Participação, foi o mais afetado.

As exigências motoras e físicas específicas de uma tarefa relacionam-se com o indivíduo e o ambiente. Diante disso, constata-se a importância de uma abordagem biopsicossocial do indivíduo, sendo esta obtida no modelo de Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF).

No componente que aborda as Estruturas do corpo, observa-se que há qualificadores do tipo 2 e do tipo 3 que indicam uma deficiência moderada e grave, respectivamente. No componente Função do Corpo, em sua maioria, há qualificadores do tipo 3, representando uma deficiência grave. No âmbito de Atividade e Participação observa-se predominância do qualificador 4, que indica dificuldade completa, possuindo restrições, somente tendo como participação social sua frequência na APAE e a Clínica de Fisioterapia da UNIFAL-MG. Diante das informações obtidas nas anamneses, o componente Fatores Ambientais foi caracterizado pela predominância de qualificadores positivos, ou seja facilitadores presentes através do acesso a produtos e tecnologias, apoio e relacionamento e serviços, sistemas e políticas.

Como já citado, frequentava a Clínica de Fisioterapia da UNIFAL-MG em que o tratamento se baseava em atendimentos nas áreas de neuropediatria, hidroterapia e pneumologia ambulatorial, uma vez na semana cada especialidade, com duração de atendimento de uma hora. Na neuropediatria, realizou-se exercícios de cinesioterapia que envolviam alongamento mantido passivo de forma lenta dos músculos peitorais, flexores e extensores de punhos e dedos, isquiotibiais, tríceps surais, paravertebrais e adutores de quadril sendo 1 série de 30 segundos cada grupo muscular; movimentação passiva de flexão e extensão, abdução e adução de ombro, flexão e extensão de cotovelo, punhos e dedos e tríplice flexão de membros inferiores, sendo 1 série de 10 repetições em cada articulação; tapping de inibição em região frontal de cabeça para estimulação de controle cervical, com o paciente em posição prona em bola suíça em frente ao espelho; tapping de deslizamento em musculatura paravertebral para estímulo de controle de tronco; exercício de descarga de peso em membros superiores e inferiores; utilização de técnicas básicas de estímulo ao desenvolvimento motor através de pontos chave proximais. Na hidroterapia, realizou-se inicialmente a introdução do paciente no meio aquático através do método Halliwick com exercícios passivos para troco na posição de cadeira; alongamento passivo de isquiotibiais, adutores de quadril, flexores de cotovelo e punho e flexores de tronco, sendo realizadas 2 séries de 1 minutos cada grupo muscular; técnicas de relaxamento (Watsu) envolvendo manobras de sanfona simples, ninar e rotação de membros inferiores; estímulo tátil (mãos do paciente em diversas partes do corpo); mobilizações articulares; usufruindo das propriedades físicas que a água à aproximadamente 35°C proporciona. Na pneumologia, manobras de higiene brônquica através de vibro compressão, percussão e estímulo da fúrcula para realização de tosse sendo tais técnica alternadas entre si e de acordo com a ausculta pulmonar do paciente presente no momento do atendimento. Sendo esta área de grande importância para a busca da qualidade de vida, já que o paciente apresentava quadros frequentes de pneumonia e consequentes internações hospitalares, que afetavam de forma diretamente negativa seu estado de saúde, além de ser a causa do óbito, como já citado.

6 CONCLUSÃO

Com o estudo foi possível observar que o paciente citado, diagnosticado com a Síndrome de Pelizaeus Merzbacher apresentava grave comprometimento no desenvolvimento motor e respiratório.

De acordo com a CIF-CJ, notou-se que o componente mais afetado foi Atividade e Participação, apresentando qualificador 4, indicativo de dificuldade completa, justificado por seu grave comprometimento na maioria dos itens abordados nos componentes Estruturas do Corpo e Função do Corpo. Portanto, conclui-se que o paciente carecia de acompanhamentos na área da saúde a fim de promover o aumento de sua qualidade de vida.

Há necessidade da realização de novos estudos clínicos relacionados à Síndrome de Pelizaeus Merzbacher a fim de obter maiores conhecimentos sobre sua evolução e principais acometimentos para que haja tratamentos cada vez mais específicos e conseqüentemente eficazes frente a outros casos.

REFERÊNCIAS

1. Bear MF, Connors BW, Paradiso MA. Neurociências: Desvendando o sistema nervoso. 3. ed. São Paulo: Artmed; 2003. 857 p.
2. Haines DE. Neurociência Fundamental: Desvendando os para aplicações básicas e clínicas. sistema nervoso. 3. ed. Rio de Janeiro: Elsevier; 2006. 653 p.
3. Haywood KM, Getchell N. Desenvolvimento Motor ao Longo da Vida. 3. ed. Porto Alegre: Artmed; 2004. 344 p.
4. Ratliffe KT. Fisioterapia na clínica pediátrica: Guia para a equipe de fisioterapeutas. São Paulo: Santos Livraria e Editora; 2000. 451 p.
5. De Freitas MR. Hipomielinização: caracterização clínica, eletrofisiológica e de neuroimagem.. Tese de Doutorado; São Paulo: Universidade de São Paulo; 2013.
6. Knaap MSvD, Walk J. Magnetic resonance of myelination and myelin disorders. 3. ed. Alemanha: Springer; 2005. 1084 p.
7. Hobson GM, Kamholz J. PLP1-related disorders. GeneReviews 2013 Fev.
8. Hobson GM1, Garbern JY. Pelizaeus-Merzbacher disease, pelizaeusMerzbacher-like disease 1, and related hypomyelinating disorders. Seminars in neurology. 2012 Feb; 32: 62-7.
9. Boulloche J, Aicardi J. Pelizaeus-Merzbacher disease: clinical and nosological study. J Child Neurol, 1986; (5 Puppl 3): 233-39.
10. PMD Family Support [internet]. [Acesso em: 04 jun. 2017]. Disponível em: <https://www.pmdfamilysupport.com/>
11. Organização mundial da saúde. CIF: classificação internacional de funcionalidade, incapacidade e saúde [internet]. Lisboa; 2004. [Acesso em: 04 jun. 2017]. Disponível em: http://www.inr.pt/uploads/docs/cif/CIF_port_%202004.pdf
12. Classificação Internacional de Funcionalidade e Incapacidade e Saúde: Versão para Crianças e Jovens. São Paulo: Edusp; 2013. 312 p.
13. Sampaio FR, Mancini MC, Gonçalves GGP, Bittencourt NFN, Miranda AD, Fonseca ST. Aplicação da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) na prática clínica do Fisioterapeuta. Rev Bras de Fisioter 2005;9:129-36
14. McGuire LM, Williams LS, Walsh LE, DeMyer WE, Golomb MR. The impact of Pelizaeus-Merzbacher disease on the family. Pediatr Neurol. 2007 Feb;36(2):101-5.

15. Araujo DZ, Monteiro CBM. Avaliação Quantitativa Das Habilidades Funcionais Na Síndrome De Pelizaeus-Merzbacher. Nova Fisio 2015 Maio.