

**Fisioterapia e funcionalidade na doença de Huntington: Relato de caso**

**Physiotherapy and functionality in Huntington's disease: Case report**

DOI:10.34119/bjhrv3n5-281

Recebimento dos originais: 08/09/2020

Aceitação para publicação: 22/10/2020

**Thaís Soares Caldas Batista**

Mestre em Biotecnologia – UFS

Fisioterapeuta

E-mail: thaisacaldas@hotmail.com

**Rute Lisboa de Matos Barbosa**

Bióloga – UFS

E-mail: rute\_lismatos@hotmail.com

**Silvia Letícia Alves do Nascimento**

Fisioterapeuta – UFS

E-mail: sylvia-leticia11@hotmail.com

**Ananda Oliveira Almeida**

Fisioterapeuta – UFS

E-mail: nandaalmeid22@hotmail.com

**Sheila Schneiberg**

Doutora em Ciências da Reabilitação

E-mail: sheilaschneiberg@gmail.com

**RESUMO**

A doença de Huntington (DH) é uma afecção neurodegenerativa progressiva que leva a comprometimento cognitivo, comportamental e motor. A fisioterapia pode atuar não só nos cuidados paliativos, mas também na reabilitação através de tarefas funcionais relacionadas com as necessidades do dia a dia, visando promover mais funcionalidade para o paciente. Este estudo teve como objetivo relatar experiência da fisioterapia voltada para a funcionalidade em um paciente com DH. Trata-se de um relato de caso realizado de um paciente com DH atendido em uma clínica escola por três meses. Para avaliação do equilíbrio foi utilizada escala de Equilíbrio de Berg (EEB) e para mensurar a funcionalidade foi usada a Medida de Independência Funcional (MIF). Foi observado melhora no equilíbrio e na funcionalidade do paciente comparando o antes e após tratamento. Conclui-se que a atuação fisioterapêutica na DH apresenta um papel importante para manter os aspectos funcionais, melhorando assim a qualidade de vida desses pacientes.

**Palavras-chaves:** fisioterapia, funcionalidade, doença de Huntington, equilíbrio

**ABSTRACT**

Huntington's disease (HD) is a progressive neurodegenerative disorder that leads to cognitive, behavioral and motor impairment. Physiotherapy can act not only in palliative care, but also in rehabilitation through functional tasks related to the daily needs, aiming to promote more function for the patient. This study aimed to report the experience of physical therapy focused on function in a patient with HD. To assess balance, the Berg Balance Scale (BSE) was used and to measure functionality, the Functional Independence Measure (FIM) was used. Improvement in the patient balance and functionality was observed comparing the before and after treatment. It is concluded that the physical therapy performance in HD has an important role in maintaining the functional aspects, thus improving the quality of life of these patients.

**Keywords:** physiotherapy, function, Huntington disease, balance

## 1 INTRODUÇÃO

Doença de Huntington (DH) é uma doença neurodegenerativa rara e progressiva causada pela expansão repetição anormal de CAG no gene Huntingtina (HTT) do braço curto do cromossomo 4, que leva às alterações motoras, comportamentais e cognitivas (Cruikshank et al., 2018; Muller et al., 2019). A prevalência da DH a nível mundial fica em torno de 2,71 / 100.000 indivíduos (Pringsheim, 2012). Os sintomas clínicos se manifestam de maneira silenciosa, geralmente aparecem em meados dos 30 a 40 anos de idade (Voung et al., 2018). Dentre os sintomas apresentados, se destacam os movimentos involuntários semelhantes aos da coreia, déficits de equilíbrio e de habilidades finas (Baxa et al., 2019) podem levar ao portador a incapacidade funcional para desenvolverem as atividades de vida diária (Hamana et al., 2019).

O tratamento farmacológico disponível até o presente momento é voltado para minimizar os sintomas do paciente e não para impedir o curso da doença (Fritz et al., 2017; Cedaro et al., 2020). Com a progressão da DH, as deficiências se agravam e resultam na diminuição da independência funcional e na qualidade de vida do paciente (Quinn et al., 2017). Esse impacto na vida do doente acarreta na necessidade e sobrecarga dos seus familiares (Busse et al., 2014) que muitas vezes optam em colocar esses pacientes em casas de repouso por apresentarem dependências físicas, principalmente para deambularem, necessitando de muita assistência por parte do cuidador (Cruikshank et al., 2018; Pringsheim et al., 2012). Nesse contexto, a fisioterapia através dos exercícios se torna intervenção promissora na DH, uma vez que pode vir a atenuar as deficiências na função motora, sendo importante para manter a função e independência específica ao portador da DH (Fritz et al., 2017; Hamana et al., 2019).

Pesquisas anteriores envolvendo a fisioterapia nos pacientes com DH, mostraram efeitos benéficos na qualidade de vida e aptidão física (Vieira et al., 2010; Bholen et al., 2013; Quinn et al., 2016). Outros estudos relataram eficácia da fisioterapia em portadores de DH na melhora da destreza manual, marcha, equilíbrio e força muscular de extremidade inferior (Cruikshank et al., 2018; Khalil et al., 2013; Piira et al., 2013).

A fisioterapia voltada para a funcionalidade de pacientes com DH pode apresentar grande potencial para minimizar os efeitos devastadores na função motora desses indivíduos, proporcionando assim mais independências nas suas atividades de vida diária (Bholen et al., 2013). São poucos os casos clínicos reportados na literatura que detalham o conteúdo do tratamento fisioterapêutico e progresso de pacientes com DH. Diante disso, este estudo teve como objetivo fazer de um relato de caso de paciente com Doença de Huntington utilizando a fisioterapia com a abordagem de tarefas orientadas a funcionalidade.

## 2 MATERIAIS E MÉTODOS

Trata-se de um relato de caso de paciente diagnosticado com Doença de Huntington admitida na Clínica Escola de Fisioterapia da Universidade Federal de Sergipe – Lagarto em janeiro de 2016. A paciente foi convidada e aceitou a participar da pesquisa, assinando o termo de consentimento com autorização.

A avaliação fisioterapêutica foi realizada baseando-se em uma ficha neurológica padrão adotada na clínica, continha dados de identificação e diagnóstico clínico fornecido pelo médico da própria paciente. Refere-se a paciente M.B.S, 65 anos, do sexo feminino, casada, aposentada, residente no povoado Sobrado localizado no município de Lagarto-SE, diagnosticada com DH há 10 anos, cuja queixa principal foi de não conseguir realizar as atividades do dia-a-dia sozinha. A história da moléstia atual e progressiva, histórico familiar e exame físico também foram obtidos.

A avaliação funcional aconteceu em duas fases e foram realizadas por dois estagiários de fisioterapia treinados. A primeira fase ocorreu no início do tratamento e a outra após três meses consecutivos (janeiro a abril de 2016) de tratamento. As sessões de fisioterapia aconteceram três vezes por semana com duração de cinquenta minutos cada e foram realizadas por um outro estagiário de fisioterapia e supervisionado por uma fisioterapeuta do setor. Para avaliar o equilíbrio foi utilizado a versão brasileira da Escala de Equilíbrio de Berg (EEB) (Myamoto et al., 2004), na qual é composta por 14 itens envolvendo atividades de vida diária, onde a pontuação máxima adquirida é 56 e cada item apresenta cinco alternativas que variam de 0 (pontuação mínima) a 4 (pontuação máxima). Apresenta classificação quanto ao risco de quedas em baixo (41 a 56 pontos), médio (21 a 40 pontos) e elevado (0 a 20 pontos). Na avaliação da funcionalidade foi usada a Medida de Independência Funcional (MIF) (Ribeiro et al., 2004), entre as atividades avaliadas estão os autocuidados, transferências, locomoção, controle esfínteriano, comunicação e cognição social, que inclui memória, interação social e resolução de problemas. Cada uma dessas atividades é avaliada e recebe uma pontuação que parte de 1 (dependência total) a 7 (independência completa), assim a pontuação total varia de 18 a 126.

O tratamento consistiu de atividades funcionais que foram distribuídas em: mobilizações escapular (com uso de bastão) e pélvica (sentada na bola bobath), fortalecimento de membros inferiores e tronco com o sentar e levantar, coordenação motora e habilidades finas com uso de pregadores e varal, treino de marcha com obstáculos (pegadas e bambolê) e em superfícies como colchonetes, dança no ritmo da preferência da paciente (fórró) e relaxamento com exercícios respiratórios, como pode ser visto na figura 1.

Figura 1. Fotos do atendimento da fisioterapia com atividades voltada para funcionalidade do paciente. a) sentar e levantar; b) treino de marcha com obstáculos no chão bambolê; c) treino de marcha com obstáculos no chão pegadas; d) treino com uso da dança no ritmo forró.



### 3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Na comparação da média dos pontos obtidos nas avaliações antes e após tratamento com a escala EEB foi observado aumento de 17 pontos na média final, como pode ser visto na tabela 1. Essa escala vem sendo muito utilizada como medida para avaliar o equilíbrio de pacientes com DH (Clark et al., 2016; Cruickshank et al., 2018; Mirek et al., 2015; Khalil et al., 2013; Piira et al., 2013; Pinheiro et al., 2020). Bohlen et al., 2013 observaram melhora significativa no equilíbrio de pacientes com DH após tratamento com atividades funcionais. Nesse estudo corroborando com os autores supracitados utilizou a mesma escala EEB em um paciente com DH e foi observado pós tratamento uma melhora no seu equilíbrio. O aumento dos valores nos itens com essa escala após a terapia pode estar relacionado com as atividades funcionais trabalhadas nesse estudo, mostrando assim um efeito benéfico desse tipo de exercício no paciente com DH.

Tab. 1 Medidas de resultados usando a Escala de Equilíbrio de Berg

Escala de Equilíbrio de Berg		
Descrição dos Itens	*Antes	*Depois
1. Sentado para em pé	1	3
2. Em pé sem apoio	2	4
3. Sentado sem apoio	4	4
4. Em pé para sentado	1	1
5. Transferências	2	3
6. Em pé com os olhos fechados	1	4
7. Em pé com os pés juntos	0	2
8. Reclinar a frente com os braços estendidos	0	3
9. Apanhar objetos do chão	3	4
10. Virando-se para olhar para trás	0	1
11. Girando 360°	0	4
12. Colocar os pés alternadamente sobre um banco	0	1
13. Em pé com um pé em frente ao outro	0	0
14. Em pé apoiado em um dos pés	0	0
<b>Total</b>	<b>14</b>	<b>34</b>

\*Pontuação (0-4)

Na análise da média dos pontos da MIF antes e após tratamento, foi mostrado aumento de 23 pontos na média final, conforme pode ser visto na tabela 2. Silva et al., 2012 utilizaram a MIF em pacientes com lesão medular e perceberam ser uma medida eficaz para quantificar através dos seus domínios a independência funcional que o paciente se encontra. Pesquisas anteriores realizadas utilizaram a musicoterapia em pacientes com doenças neurodegenerativas e mostraram efeito positivo na qualidade de vida desses pacientes (Calabro et al., 2019; Han et al., 2018; Van Bruggen-Rufi et al., 2016). Bruggen-Rufi et al., 2017 ao avaliarem o efeito da musicoterapia em pacientes com DH, mostraram resultados efetivos com relação a melhora nas habilidades expressivas e comunicativas dos pacientes. Nessa pesquisa corroborando com Silva et al., 2012 utilizou a MIF foi observado um aumento nas médias de dois domínios (comunicação e cognição social). Esse aumento pode estar relacionado a atividade de musicoterapia adotada, pois a música pode ter influenciado positivamente no bem-estar emocional, cognitivo e na comunicação do paciente com o terapeuta.

Tab.2 Medidas de resultados usando a Medida de Independência Funcional - MIF

Medida de Independência Funcional - MIF		
Descrição dos Ítems	*Antes	*Depois
1. Autocuidado (A-F)	19	27
2. Controle de esfíncter (G-H)	14	14
3. Mobilidade – Transferência (I-K)	11	17
4. Locomoção (L-M)	6	6
5. Comunicação (N-O)	6	12
6. Cognição Social (P-R)	11	15
Total	68	91

\*Média da pontuação (1-7), onde 1 assitência total; 2 assitência moderada; 3 assitência parcial; 4 assitência com contato mínimo; 5 supervisão; 6 independência modificada e 7 independência completa.

#### 4 CONCLUSÃO

Este estudo relatou a experiência com um paciente com DH e mostrou efeito positivo que a fisioterapia com tarefas orientadas a atividades funcionais pode proporcionar para melhora da qualidade de vida pacientes com DH. Intervenções envolvendo a população com DH voltado a terapia com atividades funcionais devem ser realizadas para se comprovar seus benefícios na qualidade de vida de pacientes com DH.

**REFERÊNCIAS**

Baxa M, Levinska B, Skrivankova M, et al. Longitudinal study revealing motor, cognitive and behavioral decline in a transgenic minipig model of Huntington's disease. *Dis Model Mech*. 2019; 13. <https://doi.org/10.1242/dmm.041293>

Bohlen S, Ekwall C, Hellström K, et al. Physical therapy in Huntington's disease--toward objective assessments? *Eur J Neurol*. 2013; 20: 389-393. <https://doi.org/10.1111/j.1468-1331.2012.03760>

Busse M, Quinn L, Dawes H, et al. Supporting physical activity engagement in people with Huntington's disease (ENGAGE-HD): study protocol for a randomized controlled feasibility trial. *Trials*. 2014; 15: 487. <https://doi.org/10.1186/1745-6215-15-487>

Calabrò RS, Naro A, Filoni S, et al. Walking to your right music: a randomized controlled trial on the novel use of treadmill plus music in Parkinson's disease. *J Neuroeng Rehabil*. 2019;16: 68. <https://doi.org/10.1186/s12984-019-0533-9>

Cedaro JJ, Canizares VSA, França AK et al. Doença neurodegenerativa rara: itinerário de portadores de doença de huntington em busca de diagnóstico e tratamento. *Braz J Hea Rev*. 2020; 5: 13182-13197. <https://doi.org/10.34119/bjhrv3n5-148>

Clark D, Danzl MM, Ulanowski E. Development of a community-based exercise program for people diagnosed and at-risk for Huntington's disease: A clinical report. *Physiother Theory Pract*. 2016; 32: 232-239. <https://doi.org/10.3109/09593985.2015.1110738>

Cruickshank TM, Reyes AP, Penailillo LE, et al. Effects of multidisciplinary therapy on physical function in Huntington's disease. *Acta Neurol Scand*. 2018; 138: 500-507. <https://doi.org/10.1111/ane.13002>

Fritz NE, Rao AK, Kegelmeyer D, et al. Physical Therapy and Exercise Interventions in Huntington's Disease: A Mixed Methods Systematic Review. *J Huntingtons Dis*. 2017; 6: 217-235. <https://doi.org/10.3233/JHD-170260>

Hamana K, Quinn L, Gambling T, Busse M. An exploration of physical activity experiences throughout the Huntington's disease journey: supporting development of theoretically underpinned complex interventions. *Disabil Rehabil*. 2019; 1-11. <https://doi.org/10.1080/09638288.2019.1671501>

Han EY, Yun JY, Chong HJ, Choi KG. Individual Therapeutic Singing Program for Vocal Quality and Depression in Parkinson's Disease. *J Mov Disord*. 2018; 11: 121-128. <https://doi.org/10.14802/jmd.17078>

Khalil H, Quinn L, van Deursen R, et al. What effect does a structured home-based exercise programme have on people with Huntington's disease? A randomized, controlled pilot study. *Clin Rehabil*. 2013; 27: 646-658. <https://doi.org/10.1177/0269215512473762>

Mirek E, Filip M, Banaszkiwicz K, et al. The effects of physiotherapy with PNF concept on gait and balance of patients with Huntington's disease - pilot study. *Neurol Neurochir Pol*. 2015; 49: 354-357. <https://doi.org/10.1016/j.pjnns.2015.09.002>

Miyamoto ST, Lombardi Junior I, Berg KO, Ramos LR, Natour J. Brazilian version of the Berg balance scale. *Braz J Med Biol Res.* 2004; 37: 1411-1421. <https://doi.org/10.1590/s0100-879x2004000900017>

Mueller SM, Petersen JA, Jung HH. Exercise in Huntington's Disease: Current State and Clinical Significance. *Tremor Other Hyperkinet Mov (N Y).* 2019; 601. <https://doi.org/10.7916/tm9j-f874>

Piira A, van Walsem MR, Mikalsen G, Øie L, Frich JC, Knutsen S. Effects of a Two-Year Intensive Multidisciplinary Rehabilitation Program for Patients with Huntington's Disease: a Prospective Intervention Study. *PLoS Curr.* 2014; 6. <https://doi.org/10.1371/currents.hd.2c56ceef7f9f8e239a59ecf2d94cddac>

Pinheiro HA, Fonseca AMM, Almeida ERS, Rodrigues RKC, Fangel R, Faria FP. Perfil e capacidade funcional em sujeitos com Doença de Huntington. *J. Health Biol Sci.* 2020; 8: 1-5. <https://doi.org/10.12662/2317-3076jhbs.v8i1.2699>. p1-5.2020

Pringsheim T, Wiltshire K, Day L, Dykeman J, Steeves T, Jette N. The incidence and prevalence of Huntington's disease: a systematic review and meta-analysis. *Mov Disord.* 2012; 27:1083-1091. <https://doi.org/10.1002/mds.25075>

Quinn L, Hamana K, Kelson M, et al. A randomized, controlled trial of a multi-modal exercise intervention in Huntington's disease. *Parkinsonism Relat Disord.* 2016; 31: 46-52. <https://doi.org/10.1016/j.parkreldis.2016.06.023>

Riberto M, Miyazaki MH, Jucá SSH, Sakamoto H, Pinto PPN, Battistella LR. Validação da Versão Brasileira da Medida de Independência Funcional. *Acta Fisiatr.* 2004; 11: 72-76

Silva GA, Schoeller SD, Gelbcke FL, Carvalho ZMF, Silva EMJPS. Functional assessment of people with spinal cord injury: use of the Functional Independence Measure – FIM1. *Text Context Nursing, Florianópolis,* 2012; 21: 929-36.

van Bruggen-Rufi M, Vink A, Achterberg W, Roos R. Music therapy in Huntington's disease: a protocol for a multi-center randomized controlled trial. *BMC Psychol.* 2016; 4: 38. <https://doi.org/10.1186/s40359-016-0146-z>

van Bruggen-Rufi MC, Vink AC, Wolterbeek R, Achterberg WP, Roos RA. The Effect of Music Therapy in Patients with Huntington's Disease: A Randomized Controlled Trial. *J Huntingtons Dis.* 2017; 6: 63-72. <https://doi.org/10.3233/JHD-160229>

Vieira RT, Inácio DM, Fonseca LPS, Caixeta L. Atuação Fisioterapêutica na Doença de Huntington: Relatos de Casos. *Rev Neurocienc.* 2011; 19: 504-511

Vuong K, Canning CG, Menant JC, Loy CT. Gait, balance, and falls in Huntington disease. *Handb Clin Neurol.* 2018; 159: 251-260. <https://doi.org/10.1016/B978-0-444-63916-5.00016-1>