



## A atuação da fisioterapia nas repercussões motoras e respiratórias dos pacientes com atrofia muscular espinhal tipo I

### *Physiotherapy performance in motor and respiratory repercussions of patients with spinal muscular atrophy type I*

Rebeca Duarte Diniz Ferreira<sup>1</sup>, Jeanette Janaina Jaber Lucato<sup>1</sup>

#### Palavras-chave:

Atrofia Muscular Espinal,  
Fisioterapia,  
Reabilitação.

#### Resumo

**Objetivos:** Verificar na literatura os recursos fisioterapêuticos que já foram utilizados nas repercussões motoras e respiratórias de pacientes com atrofia muscular espinhal tipo I. **Métodos:** Trata-se de uma revisão de literatura realizada nas bases de dados PubMed, LILACS, SciELO e PEDro, no período de junho a agosto de 2019, utilizando as palavras-chave “atrofia muscular espinhal tipo I” OR “síndrome de Werdnig-Hoffmann” AND “fisioterapia”, bem como os termos em inglês. **Resultados:** Foram encontrados 53 artigos, porém após os critérios de inclusão, somente 5 foram relevantes para a pesquisa. No sistema respiratório foram utilizados o *Cough Assist*<sup>®</sup>, aspiração nasotraqueal, aceleração do fluxo expiratório e drenagem postural, ambas eficazes para a higiene brônquica. A expansão pulmonar e a ventilação não invasiva melhoraram a mecânica ventilatória. No sistema musculoesquelético, os alongamentos, mobilização articular, cinesioterapia e utilização de órteses propiciaram ganhos na funcionalidade e diminuição das deformidades. **Conclusão:** A cinesioterapia proporcionou ganhos motores como o controle cervical, os alongamentos, mobilizações e órteses, auxiliaram na manutenção da funcionalidade. Nas repercussões respiratórias, o uso do *Cough Assist*<sup>®</sup>, aspiração nasotraqueal, aceleração do fluxo expiratório e drenagem postural foram capazes de diminuir as internações por pneumonia. As manobras de expansão pulmonar e ventilação não invasiva reverteram microatelectasias, melhoraram a hematose e contribuíram para o aumento da expectativa de vida.

<sup>1</sup>Centro Universitário São Camilo, Fisioterapia - São Paulo - São Paulo - Brasil.

#### Endereço para correspondência:

Rebeca Duarte Diniz Ferreira.

Centro Universitário São Camilo. Av. Nazaré, nº 1501, Ipiranga, São Paulo, SP, Brazil. CEP: 04263-200. E-mail: rebeca\_ferreira07@outlook.com

**Keywords:**

Muscular Atrophy,  
Spinal,  
Physical Therapy  
Modalities,  
Rehabilitation.

## Abstract

**Objectives:** To verify in the literature the physiotherapeutic resources that have already been used in the motor and respiratory repercussions of patients with spinal muscular atrophy type I. **Methods:** This is a literature review carried out in the PubMed, LILACS, SciELO and PEDro databases, in period from June to August 2019, using the keywords “spinal muscular atrophy type I” OR “Werdnig-Hoffmann syndrome” AND “physiotherapy”, as well as the terms in English. **Results:** 53 articles were found, but after the inclusion criteria, only 5 were relevant to the research. In the respiratory system, Cough Assist®, nasotracheal aspiration, acceleration of expiratory flow and postural drainage were used, both effective for bronchial hygiene. Pulmonary expansion and noninvasive ventilation improved ventilatory mechanics. In the musculoskeletal system, stretching, joint mobilization, kinesiotherapy, and use of orthoses provided gains in functionality and reduced deformities. **Conclusions:** Kinesiotherapy provided motor gains such as cervical control, stretching, mobilization and orthoses, helping to maintain functionality. In respiratory repercussions, the use of Cough Assist®, nasotracheal aspiration, acceleration of expiratory flow and postural drainage were able to reduce hospitalizations for pneumonia. The pulmonary expansion and noninvasive ventilation maneuvers reversed microatelectasis, improved hematosis and contributed to increased life expectancy.

## INTRODUÇÃO

A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença neurodegenerativa de caráter genético autossômico recessivo que cursa com a degeneração dos neurônios motores alfa localizados no corno anterior da medula espinhal e tronco encefálico<sup>1,2</sup>. Há dois genes que codificam a transcrição de proteínas de sobrevivência dos motoneurônios (SMN), o SMN1 e o SMN2<sup>1</sup>. O gene principal de síntese dessa proteína é o SMN1, porém na AME está ausente no cromossomo 5q13. O SMN2 por sua vez, encontra-se presente e produz, em pequenas quantidades, a proteína de sobrevivência dos motoneurônios, determinando a gravidade da patologia, portanto, quanto maior a concentração de SMN2, menor a repercussão funcional<sup>2</sup>.

Existem quatro variações clínicas da patologia, modificando de acordo com o início dos sintomas. A AME tipo I é conhecida como síndrome de Werdnig-Hoffmann, apresenta os primeiros sinais até os 6 meses de idade, com ausência do controle cervical. Acabam vindo a óbito devido as complicações respiratórias e disfunções bulbares. A tipo II inicia-se por volta dos 6 meses e se manifesta até os 18 meses, conseguem sentar sem apoio, mas não são capazes de deambular<sup>3</sup>. A AME tipo III ou doença de Kugelberg-Welander tem início após os 18 meses as crianças adquirem a marcha<sup>4</sup>. Por fim, a tipo IV é a mais tardia, seus sintomas aparecem por volta dos 20 anos, é a menos agressiva em comparação com os outros tipos<sup>5</sup>.

O diagnóstico é feito através do quadro clínico e dos exames complementares, tais como a eletroneuromiografia, biópsia muscular e investigação genética<sup>2,5-7</sup>.

A participação da fisioterapia na reabilitação destes pacientes é fundamental, porque atuará diretamente nas repercussões motoras e respiratórias decorrentes da doença. O cuidado multiprofissional atua na prevenção, promoção e reabilitação com o intuito de melhorar a qualidade de vida dos pacientes e prolongar a expectativa de vida<sup>8-9</sup>.

O presente estudo teve como objetivo verificar os recursos fisioterapêuticos utilizados nas repercussões motoras e respiratórias de pacientes com atrofia muscular espinhal tipo I.

## MÉTODOS

Foi realizada uma revisão de literatura nas bases de dados PubMed (*National Library of Medicine*), LILACS (Literatura Latino Americana em Ciências de Saúde), PEDro (*Physiotherapy Evidence Database*) e na biblioteca eletrônica SciELO (*Scientific Electronic Library Online*). Os descritores utilizados foram: atrofia muscular espinhal tipo I, síndrome de Werdnig-Hoffmann e fisioterapia, também usados nos idiomas inglês e espanhol, relacionando-os aos descritores booleanos AND. Os artigos selecionados foram publicados nos últimos 10 anos para obtenção de informações mais atualizadas.

Os critérios de inclusão definidos foram: artigos publicados nos últimos dez anos, nos idiomas inglês, português e espanhol, delineamento do estudo sendo ensaios clínicos e relato de casos, que abordassem sobre a atuação da fisioterapia motora e respiratória, a eficácia das técnicas e a população estudada, sendo pacientes com atrofia muscular espinhal tipo I.

Foram excluídos artigos de revisão de literatura, sobre outras doenças neuromusculares, aqueles que não relataram a eficácia dos recursos fisioterapêuticos e estudos em pacientes diagnosticados com AME tipo II, III e IV.

## RESULTADOS

Foram encontrados no PubMed 32 artigos, ao reduzir a pesquisa para artigos com até 10 anos de publicação, encontrou-se 22 artigos. Os que tinham como desenho de estudo ensaios clínicos ou relato de casos, 11 artigos. Estes foram submetidos à leitura dos resumos e apenas 3 artigos se enquadraram no tema central de estudo; os outros, abordavam a atuação da fisioterapia em pacientes com AME tipo II e III ou discorriam sobre os efeitos medicamentosos no sistema motor e respiratório de crianças com AME tipo I.

Na base de dados LILACS foram encontrados 3 artigos, porém um deles foi publicado há mais de 10 anos e o outro abordava sobre doenças neuromusculares em geral, sendo incluído 1 artigo.

Na biblioteca eletrônica SciELO apenas 1 artigo foi encontrado e este era o mesmo selecionado da base de dados LILACS. A PEDro não possuía nenhum estudo relacionado aos descritores.

Foi feita busca livre encontrando mais 17 artigos, porém apenas 1 artigo se relacionava aos critérios de inclusão.

Dos artigos selecionados, 3 artigos discorriam a fisioterapia respiratória, 1 associava as condutas motoras e respiratórias, e o último, somente sobre a fisioterapia motora.

## DISCUSSÃO

Devido ao número vasto de técnicas fisioterapêuticas existentes em pediatria, apenas foram estudadas as mais citadas, eficazes e frequentes nesta população de pacientes, segundo os artigos selecionados.

O artigo de Lima et al. (2010)<sup>10</sup> é um relato de caso de uma menina de 2 anos de idade com diagnóstico de doença de Werdnig-Hoffmann. O objetivo do estudo foi verificar a atuação da fisioterapia e seus benefícios. A paciente estava em internação domiciliar com a pressão inspiratória de 23cmH<sub>2</sub>O, pressão positiva expiratória final de 6cmH<sub>2</sub>O, frequência respiratória de 30ipm. As condutas fisioterapêuticas foram realizadas diariamente, 2 vezes ao dia, por um período de 8 meses. Foram realizados alongamentos passivos, mobilização articular e de tronco, dissociação de cinturas pélvica e escapular, cinesioterapia passiva, descarga de peso em membros superiores e inferiores, bombeamento túbio-társico, estimular os marcos motores não adquiridos, como: controle cervical, linha média e sedestação; enfaixamento em 8, uso de órtese de posicionamento, estímulo proprioceptivo e treino de ortostatismo. O posicionamento no leito foi corrigido e orientado aos cuidadores sobre as mudanças de decúbito. As técnicas de higiene brônquica utilizadas foram: aspiração, manobras desobstrutivas e drenagem postural. A terapia de reexpansão pulmonar foi realizada com o aumento da PEEP para 10cmH<sub>2</sub>O durante 15 minutos. Após 4 meses, obteve ganhos funcionais em quadril, sendo avaliada com grau 2 da escala modificada de Ashworth. Com 1 ano e 10 meses, já conseguia manter a posição de flexão do quadril e joelhos em cadeia fechada e sustentava a contração durante 1 minuto. Os autores concluíram que a fisioterapia auxiliou no desenvolvimento motor, porém ainda faltam estudos científicos que comprovem a eficácia do tratamento fisioterapêutico.

O artigo de Magalhães et al. (2015)<sup>11</sup> é um estudo de caso de um menino com AME tipo I, que aos 11 meses evoluiu para o quadro de insuficiência respiratória, sendo necessário a intubação orotraqueal. Conectado a VNI, com interface nasal no modo assistido controlado os parâmetros eram: pressão positiva inspiratória de 20cmH<sub>2</sub>O, pressão positiva expiratória final de 6cmH<sub>2</sub>O, fração inspirada de oxigênio de 21% e FR de 18ipm. O objetivo do estudo era divulgar a importância da manutenção respiratória e da fisioterapia na qualidade de vida do paciente com AME tipo I. As técnicas utilizadas para

higiene brônquica foram o uso do *Cough Assist*<sup>®</sup> para auxiliar a tosse, realizando 5 ciclos de insuflação e desinsuflação mecânica com pressões de +40cmH<sub>2</sub>O e -40cmH<sub>2</sub>O, associados à aceleração do fluxo expiratório e aspiração nasotraqueal. A terapia de reexpansão pulmonar foi realizada com elevação e tracionamento dos membros superiores em conjunto com a VNI, aumentando a PIP em 5cmH<sub>2</sub>O por 10 minutos, seguido de diminuição de 1 em 1cmH<sub>2</sub>O a cada 5 ciclos respiratórios. Por fim, posicionamento em prono e utilização de VNI durante o sono com os parâmetros já citados. Não foi citado no presente artigo a utilização diurna da VNI, bem como a adesão do paciente quanto ao aparelho. Os resultados foram satisfatórios, observou-se que o uso de dispositivos respiratórios auxiliares não invasivos são eficazes no cuidado do sistema respiratório, bem como as técnicas fisioterapêuticas utilizadas, prevenindo internações e complicações do sistema respiratório.

O estudo de Saquetto et al. (2015)<sup>12</sup> teve como delineamento o relato de dois casos de pacientes com síndrome de Werdnig-Hoffmann. Ambos estavam internados na unidade de terapia intensiva pediátrica de um hospital público. O objetivo era investigar os efeitos e a segurança da mobilização funcional visando o ganho de flexibilidade nestas crianças que são ventiladas cronicamente. A intervenção durou 2 meses, o protocolo era realizado 5 vezes por semana, com duração de 30 minutos cada sessão. Paciente A, sexo masculino, tinha 5 anos e 8 meses de idade e estava internado na UTI pediátrica desde os 2 meses fazia uso do suporte ventilatório invasivo. Foi observada hipotonia severa em tronco, membros superiores e inferiores, com ausência de contrações musculares, impossibilitando a movimentação ativa das articulações. A flexibilidade das articulações de cotovelos, joelhos e tornozelos era diminuída. Paciente B, sexo masculino, com 3 anos e 6 meses de idade, internado na UTI pediátrica há 3 anos, necessitava de suporte ventilatório invasivo desde a sua admissão. Na avaliação inicial apresentou leves contrações sem movimentação ativa nos membros inferiores, mas os membros superiores tinham movimentação ativa em cotovelos e punhos, porém com redução da força muscular. A amplitude de movimento foi avaliada e observou-se restrições de flexibilidade na articulação do cotovelo esquerdo, dos joelhos e tornozelos.

Ambos os pacientes utilizavam o modo ventilação mandatória intermitente sincronizada. O protocolo de mobilização funcional era composto por transferência passiva das posturas de decúbito dorsal para sedestação, realizando descarga de peso nos membros inferiores, transferência da postura de sedestação para 4 apoios na bola suíça e evolução da posição de 4 apoios para ajoelhada, semiajoelhada e ortostatismo. As manobras de higiene brônquica eram realizadas antes do protocolo e após as condutas motoras, se necessário. A descarga de peso em membros superiores e inferiores, bem como a mobilidade articular era preconizada durante as posturas. Os autores observaram que após o período de intervenção, os 2 pacientes obtiveram aumento da amplitude de movimento em todos os segmentos avaliados. O paciente B, por ser mais

novo, obteve maiores ganhos em comparação com o paciente A, demonstrando que quanto mais precoce é a intervenção, maiores são os ganhos obtidos.

O artigo de Chatwin et al. (2011)<sup>13</sup> é um estudo de coorte descritivo sobre 13 crianças com diagnóstico de atrofia muscular espinhal tipo I que utilizavam ventilação mecânica não invasiva com pressão positiva domiciliar para suporte ventilatório e melhora da mecânica respiratória. O objetivo deste estudo foi informar as equipes médicas e os pais sobre as opções disponíveis para o manejo respiratório de crianças com AME tipo I. Os pacientes foram tratados com VNIPP para a correção da hipoventilação noturna, melhora/estabilização do padrão respiratório paradoxal e promover a depuração das secreções presentes nas vias aéreas. Em lactentes as pressões foram baixas, sendo a pressão inspiratória positiva das vias aéreas de 12cmH<sub>2</sub>O e a pressão expiratória positiva das vias aéreas de 4cmH<sub>2</sub>O, com um backup entre 18 a 35 respirações por minuto. Quando o paciente tinha necessidade de oxigenoterapia para manter a SpO<sub>2</sub> maior que 95%, foi utilizada a máquina de tosse (*Cough Assist*<sup>®</sup>) para a remoção de secreções e manter o quadro estável. As famílias foram orientadas a realizar diariamente a remoção das secreções das vias aéreas garantindo que não houvesse acúmulo de secreções e para evitar infecções respiratórias. A fisioterapia respiratória era composta por técnicas como a tapotagem, aspiração nasofaríngea, tosse assistida com o *Cough Assist*<sup>®</sup> nas pressões iniciais de +30 a -30cmH<sub>2</sub>O em casos de pacientes com dificuldades para expectoração devido à fraqueza acentuada dos músculos abdominais. Os autores concluíram que a VNIPP pode ser usada para facilitar a alta hospitalar e pode aumentar a expectativa de vida, permitindo tratamento eficaz durante os quadros de infecções do trato respiratório. O *Cough Assist*<sup>®</sup> também permitiu que essas crianças recebessem assistência domiciliar e, em alguns casos, impediu a necessidade de intubação e ventilação invasiva.

O artigo de Keating et al. (2011)<sup>14</sup> é um estudo de caso sobre uma criança com AME tipo I, 21 meses de idade, sexo feminino, que tinha com frequência acúmulo de secreções traqueobrônquicas mesmo com a intervenção fisioterapêutica e uso do *Cough Assist*<sup>®</sup>. Portanto, o objetivo foi relatar os efeitos no paciente após a utilização do oscilador de alta frequência na caixa torácica acoplado à VNI. A pressão era transmitida externamente através de uma jaqueta de plástico que formava uma vedação ao redor do tronco, gerando uma pressão negativa. Este aparelho possui função tixotrópica nas secreções através das vibrações, além da modalidade de tosse, que prolonga a fase inspiratória com alta pressão, seguida de um curto período expiratório. O modo de tosse interrompe o modo de vibração, de acordo com a frequência estabelecida pelo terapeuta. Aos 21 meses de idade, foi internada com aumento do volume de secreções e desconforto respiratório. Dependente da VNI para respirar, parâmetros de PIP: 18cmH<sub>2</sub>O e PEEP: 8cmH<sub>2</sub>O, necessitava de oxigênio suplementar a 4L/min. Verificou-se atelectasias em lobo inferior direito e broncogramas aéreos

no raio-X, sugerindo infecção respiratória. Foi realizada a fisioterapia 4 vezes ao dia, utilizando o *Cough Assist*<sup>®</sup>, percussão manual e aumento da pressão ventilatória. Como não houve melhora, o oscilador de alta frequência foi introduzido antes das sessões de fisioterapia padrão. Ao total foram 4 sessões por dia, durante 2 semanas e após 14 dias, a paciente conseguia respirar sozinha durante 5 horas consecutivas. A radiografia de tórax demonstrou resolução do quadro e a mesma foi encaminhada para casa. Os autores concluíram que o estudo é limitado, já que não se pode atribuir a melhora do quadro clínico ao dispositivo utilizado, porque estava sendo realizada diversas técnicas fisioterapêuticas em conjunto que contribuíram para a desospitalização.

Sendo assim, a fisioterapia tem fundamental importância na equipe multiprofissional do cuidado aos pacientes com atrofia muscular espinhal tipo I, atuando diretamente nas repercussões respiratórias e motoras apresentadas por eles. Devido à raridade da doença, há técnicas fisioterapêuticas que ainda não foram estudadas, se fazendo necessária novas pesquisas científicas.

O sistema respiratório, por ser o mais acometido e colaborar com a redução da expectativa de vida, é o principal alvo dos estudos científicos. As técnicas realizadas como a aspiração nasotraqueal e orotraqueal, aceleração do fluxo expiratório, drenagem postural, percussão manual e equipamentos disponíveis no mercado como o *Cough Assist*<sup>®</sup> e o oscilador de alta frequência, tem como finalidade a remoção das secreções traqueobrônquicas, através da modificação da reologia do muco, tornando mais fácil a expectoração, para diminuir os quadros de infecções respiratórias e o número de internações. As manobras de reexpansão pulmonar e o uso da ventilação mecânica não invasiva auxiliam na reversão de microatelectasias, melhoram a oxigenação, previnem a fadiga da musculatura respiratória, contribuindo para o aumento da expectativa de vida.

No sistema musculoesquelético, a cinesioterapia proporcionou ganhos motores como o controle cervical e torácico; os alongamentos, mobilizações e órteses, auxiliaram na manutenção da amplitude de movimento, mantendo a funcionalidade.

## REFERÊNCIAS

1. Nunes JCMG, et al. O uso de fármacos no tratamento da atrofia muscular espinhal: uma revisão bibliográfica. Rev Educ Meio Amb Saúde. 2016 Jul;1-10.
2. Reed UC, Zanoteli E. Therapeutic advances in 5q-linked spinal muscular atrophy. Arq Neuro-Psiquiatr. 2018 Abr;76(4):265-72.
3. Chrun LR, Costa LRC, Miranda GS, Almeida FM. Atrofia muscular espinhal tipo I: aspectos clínicos e fisiopatológicos. Rev Med. 2017 Out;96(4):281-6.
4. Costa FCPM. Nusinersena: uma mudança de paradigma na evolução natural da atrofia muscular espinhal? Porto: Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar; 2018.
5. Perez ABA, Zanoteli E, Marrone CD, Rota F, Simões R. Amiotrofia espinhal: diagnóstico e aconselhamento genético. Acad Bras Neurol. 2011 Jul;1-8.

6. Manon H, Swoboda KJ, Sethna N, Farrow-Gillespie A, Khandji A, Xia S, et al. Intrathecal injections in children with spinal muscular atrophy: nusinersen clinical trial experience. *J Child Neurol*. 2016 Jun;31(7):899-906.
7. European Medicines Agency (EMA). Spinraza. London: EMA; 2018.
8. Baioni MTC, Ambiel CR. Spinal muscular atrophy: diagnosis, treatment and future prospects. *J Pediatr (Rio J)*. 2010;86(4):261-70.
9. Mélo TM, Duarte PHM, Coutinho BG. Atuação fisioterapêutica na atrofia muscular espinhal: uma revisão de literatura. In: II Congresso Brasileiro de Ciências da Saúde (CONBRACIS), 14-16 jun 2017, Campina Grande, João Pessoa, Brasil. Campina Grande: CONBRACIS; 2017. p.1-8.
10. Lima MB, Orrico KF, Moraes APF, Negrão CS. Atuação da fisioterapia na doença de Werdnig-Hoffmann: relato de caso. *Rev Neurocienc*. 2010;18(1):50-4.
11. Magalhães PAF, d'Amorim ACG, Mendes AP, Ramos MEA, Almeida LBS, Duarte MCMB. Dispositivos ventilatórios não invasivos em criança portadora de amiotrofia espinhal do tipo 1: relato de caso. *Rev Bras Saúde Matern Infant*. 2015 Dez;15(4):435-40.
12. Saquette MB, Oliveira IKS, Ferreira JB, Oliveira CPN, Silva CMS, Neto MG. Efeito e segurança da mobilização funcional em crianças com síndrome de Werdnig-Hoffman: relato de caso. *Rev Neurocienc*. 2015;23(3):451-6.
13. Chatwin M, Bush A, Simonds AK. Outcome of goal-directed non-invasive ventilation and mechanical insufflation/exsufflation in spinal muscular atrophy type I. *Arch Dis Child*. 2011 Mai;96(5):426-32.
14. Keating JM, Collins N, Bush A, Chatwin M. High-frequency chest-wall oscillation in a noninvasive-ventilation-dependent patient with type 1 spinal muscular atrophy. *Respir Care*. 2011 Nov;56(11):1840-3.