

**ERIKA RYE SHIMOKOZONO**

*Centro Universitário Lusíada, UNILUS,  
Santos, SP, Brasil.*

**BRUNA LUIZ DIAS**

*Centro Universitário Lusíada, UNILUS,  
Santos, SP, Brasil.*

**PRISCILA LANZILLOTA**

*Centro Universitário Lusíada, UNILUS,  
Santos, SP, Brasil.*

*Recebido em junho de 2018.  
Aprovado em agosto de 2018.*

## ANÁLISE DAS HABILIDADES FUNCIONAIS EM CRIANÇA COM MUCOPOLISSACARIDOSE: RELATO DE CASO

### RESUMO

**Introdução:** mucopolissacaridoses (MPS) constituem um grupo de doenças metabólicas hereditárias. Assim, é essencial conhecer as alterações funcionais do portador de MPS para traçar o tratamento. **Objetivo:** analisar as habilidades funcionais na MPS através de um relato de caso. **Metodologia:** estudo descritivo, em que foi aplicado Inventário da Avaliação Pediátrica de Incapacidade (PEDI). **Resultados:** a Parte I (habilidades funcionais), referente a Autocuidado, apresentou score 33 (45,20%). Na Parte II (assistência do cuidador) score 9 (20%), indicando necessidade de auxílio moderado. Na Parte III (modificações), foi observado que paciente não necessitava de nenhum auxílio em alimentação e higiene pessoal (33,33%); as modalidades banho, vestir-se são realizadas com adaptações (33,33%); e banheiro, controle urinário e intestinal o paciente depende de adaptação extensiva (33,33%). **Conclusão:** o paciente apresentou um decréscimo, em suas habilidades funcionais.

**Palavras-Chave:** mucopolissacaridose; desenvolvimento infantil; habilidade motora.

## FUNCTIONAL SKILLS ANALYSIS IN CHILDREN WITH MUCOPOLYSACCHARIDOSIS: CASE STUDY

### ABSTRACT

**Introduction:** Mucopolysaccharidoses (MPS) constitute a group of hereditary metabolic diseases. Thus, it is essential to know the functional alterations of the MPS carrier to trace the treatment. **Objective:** to analyze the functional abilities in MPS through a case report. **Methodology:** descriptive study, in which an Inventory of Pediatric Disability Assessment (PEDI) was applied. **Results:** Part I (functional skills), regarding self-care, presented score 33 (45.20%). In Part II (caregiver care) score 9 (20%), indicating the need for moderate assistance. In Part III (modifications), it was observed that the patient did not need any food and personal hygiene aid (33.33%); the bathing, dressing modalities are carried out with adaptations (33.33%); and toilet, urinary and intestinal control the patient depends on extensive adaptation (33.33%). **Conclusion:** the patient presented a decrease in his functional abilities.

**Keywords:** mucopolysaccharidosis; child development; motor skills.

## INTRODUÇÃO

As mucopolissacaridoses (MPS) constituem um grupo de doenças metabólicas hereditárias caracterizadas por acúmulo de glicosaminoglicanos (GAGs) nos lisossomos teciduais, secundários à deficiência na atividade de uma enzima lisossômica responsável pela degradação dos mesmos (PEREIRA; SACOMANI; MOTTA, 2011, p. 675-680; VIEIRA, 2007).

Os lisossomos são organelas celulares que tem como finalidade a digestão, dentro da célula, de substâncias do organismo. Para isso, o mesmo é constituído de várias enzimas específicas para cada substância e, quando alguma não está operando adequadamente, é chamado de doença de depósito lisossomal, pois como a substância não é digerida, se acumula no lisossomo, gerando um aumento da célula, conseqüentemente, o aumento de órgãos ricos em lisossomos, como fígado e baço, e tecidos, como a pele, podendo também serem encontrados na excreção de urina (MARTINS, 2002).

A MPS é uma doença de herança autossômica recessiva, com exceção da MPS II, que é de herança ligada ao X recessiva, onde há a deficiência ou ausência de enzimas responsáveis pela digestão das GAGs, antigamente conhecidas como mucopolissacarídeos, originando o nome da doença. As MPS são classificadas de acordo com o tipo de enzima acometida, sendo ao todo sete tipos de MPS e, desses sete, a MPS tipo I e III são as mais frequentes, enquanto a MPS tipo VII a mais rara (SCHWARTZ et al., 2001, p. 180-184; MARTINS, 2002).

Os primeiros anos de vida do ser humano são marcados por importante desenvolvimento motor, físico, mental e social que levarão à aquisição de habilidades mais refinadas possibilitando realizar funções mais eficientes e complexas, sendo este um período em que a criança se encontra em singular e extrema sensibilidade aos estímulos provenientes do ambiente de convívio (SACCANI et al., 2007, p. 130-137).

Contudo, não se trata de sistemas simples que procederão da imaturidade originária à maturação definitiva, mas de padrões que estão sujeitos a constantes autorregulações, padrões estes que se ajustam às situações determinadas. Nesse período, por exemplo, o que parece estar em primeiro plano é a regulação do tônus, ocorrendo da inibição de centros cerebrais profundos e a estimulação de centros mais altamente integrados por meio de regulações e contrarregulações finamente graduadas, sempre se influenciando reciprocamente (FLEHMIG, 1987).

Alguns pesquisadores enfatizam que o desenvolvimento não ocorre apenas pela maturação geneticamente determinada, mas também é derivado da interação da criança com o ambiente, ou seja, pelas suas experiências vividas. Citam também a relação entre as experiências corporais e as emoções do bebê, sendo de extrema importância para a aquisição da confiança do indivíduo em formação (CARVALHO, 2011).

As aquisições motoras nos primeiros anos de vida são fatores essenciais no prognóstico do desenvolvimento global da criança, pois o período compreendido entre o nascimento e o final do primeiro ano é considerado um dos períodos mais críticos no desenvolvimento infantil. Sendo assim, a influência externa pode ser tanto positiva como negativa. Quando negativa, por diversos fatores pré, peri ou pós-natal, há uma maior probabilidade da criança apresentar alterações não só no desenvolvimento neuropsicomotor, mas também na aquisição de habilidades funcionais (HALLAL; MARQUES; BRACCIALI, 2008, p. 27-34; HERRERO; MONTEIRO, 2008, p. 163-169).

A criança com MPS apresentará múltiplas alterações, inclusive no sistema musculoesquelético e osteoarticular. As mais comumente observadas são: clavículas pequenas, escápulas espessas e elevadas, joelho valgo, pé equino, aumento das diáfises; falanges e ossos do carpo pequenos dedo em gatilho e mãos em garra; rigidez articular que diminuem a amplitude de movimento; luxação ou subluxação do quadril e alterações posturais, no qual a principal encontrada é a cifoescoliose. Além disso, temos o acometimento do motoneurônio superior (mielopatia, hipertonia e espasticidade) (GARCIA; FACCHINITTI, 2016).

O Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade (PEDI) avalia as capacidades funcionais da criança, sendo um recurso para identificar os déficits funcionais e direcionar para um tratamento adequado da mesma. O PEDI é constituído de três partes, com perguntas fechadas sobre a habilidade funcional da criança, a assistência do adulto de referência e às modificações realizadas nas áreas de autocuidado, mobilidade e função social (CESA et al., 2014, p. 1266-1272).

Sabe-se que numa pessoa com MPS o avanço das manifestações motoras, tais como a capacidade de marcha, deambular, manter-se em sedestação, e conseqüentemente ter autonomia funcional para manter a sua rotina diária, tem relação direta com o desenvolvimento clínico da doença (MATOS et al., 2013, p. 116-119). Portanto, este estudo teve como objetivo analisar as habilidades funcionais na MPS através de um relato de caso, com aplicação do PEDI.

## METODOLOGIA

Tratou-se de um estudo descritivo, onde os dados para pesquisa foram obtidos por meio de prontuários fisioterapêuticos do paciente, entrevista com os pais e aplicação da PEDI, apenas os itens de Autocuidado, na Clínica de Fisioterapia Lusíada, com o Consentimento Livre e Esclarecido dos mesmos, e aprovação pelo Comitê de Ética e Pesquisa da Unilus (CAAE 69940717.7.0000.5436).

## RELATO DE CASO

DAJ, sexo masculino, 16 anos, nascido no dia 24 de novembro de 1999. Diagnosticado com MPS e hipertensão pulmonar, procurou atendimento fisioterapêutico e foi avaliado na Clínica de Fisioterapia Lusíada no dia 29 de setembro de 2016. Durante a gestação, não houve nenhuma intercorrência, apenas utilizou medicamentos para depressão. A pediatra, aos 7 meses, desconfiou de alguma deficiência devido à boca cianótica (SIC).

De acordo com a avaliação do desenvolvimento neuropsicomotor, com relação à alimentação, segundo a mãe, o paciente não foi amamentado no peito devido à falta de leite materno; engasgava, regurgitava ou vomitava após a alimentação; atualmente se alimenta de sólidos e não faz ingestão de líquido durante a refeição. Com relação ao desenvolvimento motor, apresentou sustento cefálico apenas aos 4 anos de idade; sentou com apoio aos 3 anos e sem apoio aos 4 anos; se manteve em pé sem apoio e realizou a marcha aos 5 anos; não possui controle de esfíncteres, sendo necessário o uso de fraldas; e consegue se alimentar sozinho. Quanto ao desenvolvimento da comunicação, não é capaz de formar frases; atende apenas a comandos simples; audição e visão conservados; e possui interesse social, porém é tímido (SIC).

Quanto à avaliação sensorial, apresentou visão e audição aparentemente preservadas; fala ausente; cognição rebaixada para a idade; comportamento tímido e pouco colaborativo; e a sensibilidade superficial e profunda não foi possível ser testadas devido ao rebaixamento cognitivo. Segundo a avaliação locomotora, foi identificado hipotrofismo nos membros inferiores (MMII) e superiores (MMSS); a avaliação de tônus, força muscular e reflexos osteotendíneos não foi possível ser realizada por resistência do paciente.

A respeito de aspectos orgânicos, faz uso de medicamentos, e realizou cirurgia para correção da escoliose. Acerca do ambiente familiar e social, possui boa relação com familiares; frequenta escola especial, estando na 7ª série (ensino fundamental) e realizando atividades físicas na mesma. No que se refere às atividades motoras, as posturas sentada 90°, 4 apoios, semi-ajoelhado direito e esquerdo e ajoelhado são mantidas, porém em desalinhamento; não assume o long-sitting; em pé e em locomoção são assumidas e mantidas.

Ao finalizar a avaliação funcional, foram traçados os objetivos, sendo eles o ganho de mobilidade, equilíbrio, coordenação motora, interação social e melhora da postura; e as condutas fisioterapêuticas incluindo integração sensorial, consciência corporal, cinesioterapia motora e respiratória, treino de marcha com circuitos e treino cognitivo.

Foram realizadas 2 sessões por semana, com duração de 1 hora cada, iniciadas em setembro de 2016. Paciente ainda encontra em atendimento fisioterapêutico, sem perspectiva de alta. Seu principal ganho com a terapia tem sido a melhora na interação social e comunicação não-verbal, identificando com mais facilidade o que o paciente quer, além de maior interesse pelas atividades e exploração, porém não houve ganhos maiores por apresentar muitas faltas.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO

A avaliação da PEDI foi realizada no dia 5 de setembro de 2017, sendo o pai o familiar responsável que respondeu ao questionário; o mesmo exerce profissão de pedreiro, e sua escolaridade fundamental incompleto. A criança encontra-se matriculada na escola no 9º ano e reside na casa dos pais. Foi aplicado apenas os itens de Autocuidado.

Pavao, Silva e Rocha (2011, p. 675-680) indicam que a família tem um papel decisivo no processo de reabilitação infantil, uma vez que, nos casos de proteção em excesso ou nenhuma estimulação da criança, há um prejuízo no desenvolvimento de sua independência em habilidades funcionais. Por isso, é muito importante que haja uma interação entre a criança e os pais e, além disso a orientação no desempenho das habilidades da criança com distúrbio neuropsicomotor.

Na Parte I (habilidades funcionais), com relação aos itens de Autocuidado, o paciente apresentou score total de 33 pontos, de um score máximo de 73 pontos (45,20%), sendo que, no tópico A de texturas de alimentos, o paciente pontuou em todas os itens; e a habilidade que menos pontuou foi a respeito de fechos (J), no qual não apresentou pontuação de nenhum item.

O paciente não demonstra o esperado quando comparado com o estudo de Mancini et al. (2002, p. 446-452), sendo este um estudo comparativo entre crianças com paralisia cerebral (PC) e crianças que não apresentavam nenhuma alteração no desenvolvimento. Foi demonstrado que, mesmo na presença de distúrbios e limitações, as crianças com PC tendem a apresentar um score próximo quando relacionado às habilidades funcionais de crianças com o desenvolvimento normal. Sendo, no total de 22 itens avaliados, somente 11 apresentaram-se em valores diferentes quando comparados entre os grupos. Isto pode ser justificado pela diferença do diagnóstico e da idade entre os estudos.

Entretanto, na Parte II (assistência do cuidador) o paciente apresentou o score total 9 (20%), sendo o score máximo de 45 pontos (independente), indicando que, na maioria das tarefas, necessita de auxílio moderado nas tarefas apresentadas.

No estudo de Mancini, et al (2003, p. 409-415), foi realizado um comparativo entre crianças com desenvolvimento normal e crianças com Síndrome de Down (SD) que apresentassem entre 2 e 5 anos de idade. E foi demonstrado em seu trabalho que, referente à independência da criança ou quantidade de assistência fornecida pelo cuidador, observou-se diferenças significativas nas três áreas de função, reforçando assim, a necessidade de um maior auxílio quando se tratam de crianças com distúrbio no desenvolvimento motor.

Na Parte III (modificações), corresponde à quantidade de modificações necessárias para o indivíduo conseguir realizar as tarefas, sendo elas os itens da Parte I que, no caso, foi apenas a respeito de Autocuidado, ou seja, 9 itens; podendo classificá-las em nenhuma, criança, reabilitação e extensiva. Na avaliação dessa parte, foi relatado que o paciente não necessitava de nenhum auxílio nas áreas de alimentação e higiene pessoal (33,33%); nas modalidades de banho, vestir-se (parte superior e

inferior do corpo) são realizadas com adaptações da criança (33,33%); e banheiro, controle urinário e intestinal o paciente depende de uma adaptação extensiva (33,33%).

Quando correlacionado com o estudo de Scapinelli, Laraia e Souza (2016, p. 335-342) em que mostraram as modificações necessárias para o desempenho de tarefas funcionais na parte III, foi relatado que as crianças sem problemas no desenvolvimento apresentaram escores mais altos em "nenhum", não apresentando necessidade de modificações em nenhuma das três áreas (autocuidado, mobilidade e função social). Enquanto que no grupo com SD, observou-se que houveram muitas diferenças entre as 10 crianças analisadas, onde apenas uma necessitava de ajuda e as outras apresentavam pontuações diferentes entre nenhuma ajuda, adaptações da criança ou extensiva.

## CONCLUSÃO

Portanto, concluiu-se que o paciente com MPS apresenta um decréscimo, relativamente significativo, em suas habilidades funcionais, sendo maiores em tarefa que exige maior motricidade fina e atenção (item J - Parte I) e controle esfinteriano (itens N e O - Parte I), necessitando de uma maior atenção terapêutica para a melhora dos mesmos. Porém, em tarefas mais grosseiras, o paciente apresenta uma interação maior, sendo importante a intervenção terapêutica no reforço dessas tarefas para manutenção e refinamento das mesmas.

A fisioterapia para esses pacientes, com a manutenção, melhora e ganho dessas habilidades, permite que o paciente se torne mais independente nos afazeres e beneficia no ganho cognitivo, principalmente, na atenção e interesse às tarefas, como visto no relato deste estudo, demonstrando sua importância na MPS. Além disso, também é necessária uma interação extremamente harmônica com outros setores terapêuticos para que os benefícios da intervenção sejam potencializados.

Acrescenta-se que devem ser realizados novos estudos relacionados aos distúrbios relacionados à MPS, pois são encontrados poucos na literatura sobre o mesmo.

## REFERÊNCIAS

CARVALHO, Monica Vieira Portugal de. O desenvolvimento motor normal da criança de 0 à 1 ano: orientações para pais e cuidadores. Repositório Digital do Centro Universitário de Volta Redonda, 2011. Disponível em: <[http://web.unifoa.edu.br/porta1\\_ensino/mestrado/mecmsa/arquivos/37.pdf](http://web.unifoa.edu.br/porta1_ensino/mestrado/mecmsa/arquivos/37.pdf)>. Acesso em: 30 nov. 2015.

CESA, Carla Ciceri et al. Avaliação da capacidade funcional de crianças com paralisia cerebral. Rev. CEFAC, São Paulo, v. 16, n. 4, p. 1266-1272, Aug. 2014.

FLEHMIG, Inge. Desenvolvimento Normal e seus Desvios no Lactente: diagnóstico e tratamento precoce do nascimento até o 18º mês. São Paulo: Editora Atheneu, 1987. 316 p.

GARCIA, Cristiane Sousa Nascimento Baez; FACCHINITTI, Livia Dumont. Pró FISIÓ. 2. ed. Porto Alegre: Artmed Panamericana, 2016. 4 v.

HALLAL, Camilla Zamfolini; MARQUES, Nise Ribeiro; BRACCIALI, Lígia Maria Presumido. Aquisição de habilidades funcionais na área de mobilidade em crianças atendidas em um programa de estimulação precoce. Revista Brasileira de Desenvolvimento Humano, v. 18, n. 1, p. 27-34, 2008.

HERRERO, Dafne; MONTEIRO, Carlos B. M. Revista Brasileira de Desenvolvimento Humano, v. 18, n. 2, p. 163-169, 2008.

MANCINI, Marisa C. et al. Comparação do desempenho de atividades funcionais em crianças com desenvolvimento normal e crianças com paralisia cerebral. *Arq. Neuro-Psiquiatr.*, São Paulo, v. 60, n. 2B, p. 446-452, Jun 2002.

MANCINI, Marisa Cotta et al. Comparação do desempenho funcional de crianças portadoras de síndrome de Down e crianças com desenvolvimento normal aos 2 e 5 anos de idade. *Arq. Neuro-Psiquiatr.*, São Paulo, v. 61, n. 2B, p. 409-415, Jun 2003.

MARTINS, Ana Maria. Mucopolissacaridoses: Manual de Orientações. 2002. Disponível em: <<http://www.igeim.org.br/downloads/gz-mps-apostila-2003.pdf>>. Acesso em: 27 mar. 2017.

MATOS, Marcos Almeida et al. Gasto energético na marcha em pacientes com mucopolissacaridose. *Acta Ortopédica Brasileira*, v. 21, n. 2, p. 116-119, 2013.

PAVAO, SL; SILVA, FPS; ROCHA, NAC. Efeito da orientação domiciliar no desempenho funcional de crianças com necessidades especiais. *Motri, Vila Real*, v. 7, n. 1, p. 21-29, 2011.

PEREIRA, Elaine Cristina; SACOMANI, Diana Guilherme; MOTTA, Anna Amélia Pereira da. Manifestações clínicas na Mucopolissacaridose do tipo II grave: Relato de Caso. *Revista Neurociências*, v. 19, n. 4, p. 675-680, 2011.

SACCANI, Raquel et al. Avaliação do desenvolvimento neuropsicomotor em crianças de um bairro da periferia de Porto Alegre. *Scientia Medica. RS*, p. 130-137. jul. 2007.

SCAPINELLI, Desirée F.; LARAIA, Érica Martinho Salvador; SOUZA, Albert Schiaveto de. Evaluation of functional capabilities in children with Down Syndrome. *Fisioter. mov.*, Curitiba, v. 29, n. 2, p. 335-342, Jun. 2016.

SCHWARTZ, Ida Vanessa D. et al. Mucopolissacaridose. In: CARAKUSHANSKY, Gerson. *Doenças Genéticas em Pediatria*. Rio de Janeiro: Editora Guanabara Koogan S.a., 2001. Cap. 19. p. 180-184.

VIEIRA, Adriane et al. Efeitos de um Programa de Educação Postural para escolares do terceiro ano do Ensino Fundamental de uma escola estadual de Porto Alegre (RS). *Revista Fisioterapia e Pesquisa*, São Paulo, v. 22, n. 3, p. 239-245, 2015.

VIEIRA, Taiane Alves. História natural das mucopolissacaridoses: Uma investigação da trajetória dos pacientes desde o nascimento até o diagnóstico. 2007. 104 f. Dissertação (Mestrado) - Curso de Medicina, Ciências Médicas, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, 2007. Disponível em: <<http://www.lume.ufrgs.br/handle/10183/8952>>. Acesso em: 27 mar. 2017.