

INTERVENÇÃO FISIOTERAPÊUTICA NA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE: RELATO DE CASO PHYSIOTHERAPY INTERVENTION IN DUCHENNE MUSCULAR DYSTROPHY: CASE REPORT

ISSN: 2595-8704. DOI: 10.29327/2323543.26.1-22

Chandne Constantino¹
Modesto Paulo Mateus²

RESUMO

A distrofia muscular de Duchenne, é a segunda patologia mais frequente em uma lista de doenças raras, incapacitantes, progressivas e incuráveis. Tem maior incidência no sexo masculino, quando se trata do sexo feminino são consideradas portadoras assintomáticas. Objectivo geral: Descrever a intervenção fisioterapêutica na distrofia muscular de Duchenne de uma menina. Metodologia: Trata-se de um relato de caso, de uma paciente do sexo feminino de 5 anos de idade atendida nos serviços de fisioterapia do Centro Ortopédico e de Reabilitação Polivalente Dr. António Agostinho Neto com o início em 2020 e término em 2021 com Diagnóstico médico de uma distrofia muscular de Duchenne. Resultado: os resultados foram caracterizados por: melhorias da força muscular, segundo a escala de Oxford nos membros superiores a força passou de 3 para 4, e nos membros inferiores de 2 para 3, o equilíbrio também teve melhorias significativas, a função motora que caracteriza a progressão da doença segundo a escala de Vignos apresentou grau 3, e o esforço durante a realização das actividades melhorou de nota 7 para 5. Considerações finais: Ao fim do trabalho, a cinesioterapia mostrou ser eficaz para ajudar no controle da progressão dos sintomas da doença, pois seus efeitos foram benéficos para a paciente.

PALAVRAS-CHAVE: Intervenção fisioterapêutica. Distrofia muscular. Duchenne.

ABSTRACT

Duchenne muscular dystrophy is the second most frequent pathology in a list of rare, disabling, progressive and incurable diseases. It has a higher incidence in males, when it comes to females, they are considered asymptomatic carriers. General objective: To describe the physiotherapeutic intervention in the Duchenne muscular dystrophy of a girl. Methodology: This is a case report of a 5-year-old female patient treated at the physiotherapy services of the Orthopedic and Polyvalent Rehabilitation Center Dr. António Agostinho Neto starting in 2020 and ending in 2021 with a medical diagnosis of Duchenne muscular dystrophy. Result: the results were characterized by: improvements in muscle strength, according to the Oxford scale in the upper limbs strength went from 3 to 4, and in the lower limbs from 2 to 3, balance also had significant improvements, the motor function that characterizes the progression of the disease according to the Vignos scale was grade 3, and the effort during activities improved from a score of 7 to 5. Conclusion: At the end of the study, kinesiotherapy proved to be effective in helping to control the progression of the disease's symptoms, as its effects were beneficial to the patient.

KEYWORDS: Physical therapy intervention. Muscular dystrophy. Duchenne.

¹ Licenciada em Fisioterapia pela Universidade Metodista de Angola. Fisioterapeuta do Centro Ortopédico e de Reabilitação Polivalente Dr. António Agostinho Neto/Luanda-Angola (CORPAAN). **E-MAIL:** chandneconstantino@gmail.com.

² Doutorando em Ciências da Saúde Coletiva e Mestre em Saúde Coletiva pela ACU - Absolute Cristian University. Especialista em Saúde Pública pela Universidade Católica de Angola. Licenciado em Gestão Hospitalar pelo Instituto Superior Politécnico do Cazenga. Chefe do Departamento de Ciências da Saúde do ISPNM- Instituto Superior Politécnico Nelson Mandela. Docente pela Universidade Jean Piaget de Angola. **E-MAIL:** modestpaulomateus@gmail.com. **CURRÍCULO LATTES:** lattes.cnpq.br/2038638082960737.

INTRODUÇÃO

As distrofias musculares são conjunto de doenças geneticamente determinadas, que afetam o bom funcionamento muscular, pela deficiência ou ausência de proteínas fundamentais para a integridade dos músculos, o que leva a morte de suas células. São doenças raras, que têm início na primeira infância (CHAUSTRE, DIEGO, CHONA ET AL., 2011).

Elas cumprem alguns critérios, que as diferenciam das demais doenças neuromusculares: são miopatias primárias não neurogênicas, são geneticamente determinadas, são doenças progressivas e compatíveis com uma longevidade normal e outras rapidamente progressivas levando à morte precoce e apresentam degeneração da fibra muscular e consequente fraqueza muscular (WISKI, SOUZA, 2015).

A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é o tipo mais comum dentre as distrofias musculares, é progressiva, incapacitante e severa. É de carácter recessivo ligado ao cromossoma X, derivada por uma mutação no gene responsável pela produção da distrofina. E a maioria dos casos de DMD, está associada a uma mãe portadora assintomática, e 1/3 dos casos são devido a mutações novas (SANTOS, REZENDE, TERNI et al., 2006; apud. MARINHO, CUNHA, GRILO et al., 2021).

A DMD leva à fraqueza muscular generalizada, e a progressão desta, a incapacidade de deambular, correr, saltar e a medida que ela evolui, deixa-os confinados à uma cadeira de rodas. Ela está presente desde o nascimento, mas as manifestações são evidentes entre os 3-5 anos de idade. Desencadeia-se de forma proximal para distal, e afeta os músculos esqueléticos principalmente, ou seja, os músculos voluntários dos membros e do tronco. Mas também pode acometer o coração e a musculatura lisa (RABONI, SILVA, PFEIFER, 2012).

O tratamento para a DMD é paliativo, envolve uma equipe multidisciplinar, onde a fisioterapia desempenha um papel importante para postergar a

evolução dos sintomas e prolongar o tempo de independência dos pacientes (CAMPOS, SANTANA, 2018).

A fisioterapia também ajuda a prolongar a capacidade funcional, bem como a prevenir contracturas e outras deformidades osteomioarticulares. Auxilia a retardar o aparecimento de determinados sintomas, o que melhora a qualidade de vida dos pacientes (WINTER, NOCETTI, 2017).

Se constitui uma opção para alterar o decurso natural da doença e quando associada às outras terapias aumenta a média de vida destes pacientes. E para isso é essencial evidenciar o limite de cada paciente, de maneira a não acelerar o processo de fadiga muscular, na qual a degeneração das fibras musculares aconteceria mais rápido e atuaria de maneira antagônica ao objetivo proposto (BARRA, BARALDI, 2013).

REFERENCIAL TEÓRICO: FISIOPATOLOGIA

A distrofina é uma grande proteína estrutural, cuja função é conectar a porção interna da célula muscular, com a porção extracelular e assim estabilizar a contração muscular. Mas na DMD ela está ausente ou não funcionando (GEVAERD, DOMENECH, JÚNIOR ET AL., 2010).

Esta proteína é codificada pelo gene da distrofina, que se localiza no braço curto do cromossoma X, no locus Xp21. Em conjunto com outras proteínas, ela forma o complexo distrofina-glicoproteínas, responsáveis por regular a permeabilidade da membrana celular e a estabilização do sarcolema, durante a ação mecânica da contração muscular. Esse complexo também actua na regeneração do tecido muscular (SOUZA, VALLE, RAMOS et al., 2015).

Porém com a ausência ou diminuição da distrofina, as fibras musculares tornam-se vulneráveis ao estresse mecânico. O que também desestabiliza a estrutura do sarcolema, o que permite maior entrada de

cálcio no interior da célula, e assim aumenta algumas enzimas como: Creatinoquinase (CK), piruvato-quinase (PK), desidrogenase láctica (LDH) e outras mais (SOUZA, VALLE, RAMOS et al., 2015).

O aumento de cálcio e de liberação de enzimas que degradam as fibras musculares, são anomalias que tornam o sarcolema incapaz de realizar a regeneração, e como resposta às alterações, ocorre necrose por repetitivas degeneração e regeneração (MONTEIRO, SILVA 2017).

A liberação das citocinas leva ao recrutamento de células inflamatórias, ativação dos fibroblastos e assim os locais necrosados são preenchidos por tecido adiposo e conjuntivo, que substituem as fibras musculares normais. E nota-se anormalidades no tamanho das fibras musculares, onde as fibras do tipo II são acometidas por hipertrofia e as do tipo I por atrofia (WISKI, SOUZA, 2015).

A capacidade regenerativa do músculo diminui com o aumento da idade, o que se agrava na DMD por esta apresentar defeito na regeneração e degeneração muscular. Em um músculo normal as células satélites são responsáveis pela regeneração, o que não acontece na DMD pela redução do número e da capacidade destas células (DIONÍSIO, 2017).

E tudo isso acontece por um defeito bioquímico intrínseco da célula muscular. Segundo os achados laboratoriais não há envolvimento do sistema nervoso periférico, nem da medula espinhal ou da junção neuromuscular, é exclusivamente causada pela deficiência ou ausência da distrofina nas células musculares (MORAES R, Costa, AMARAL et al., 2021).

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

As distrofias afetam principalmente os músculos estriados. Com base nos sintomas e na progressão da doença, cinco fases foram descritas:

Fase pré-sintomática (0 a 2 anos): a criança pode apresentar um ligeiro atraso no desenvolvimento motor;

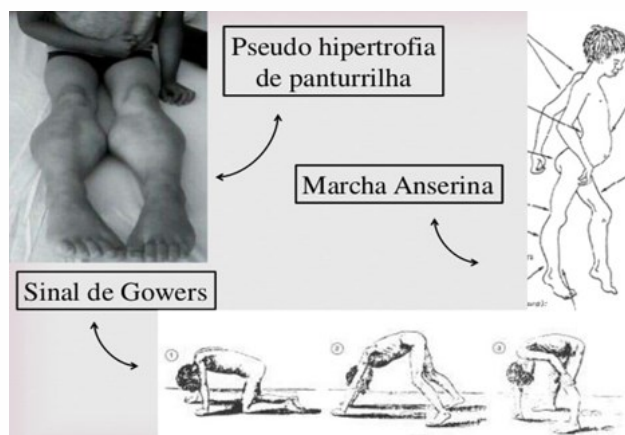
Fase ambulatória inicial (3 a 4 anos): os pacientes apresentam fraqueza cervical, para movimentos de flexão do tronco e para manter o equilíbrio enquanto estão sentados, déficit cognitivo e nas habilidades verbais;

Fase ambulatória tardia (5 a 8 anos): é possível perceber o sinal característico descrito por Gowers para a adoção da posição bípede (a criança começa a se levantar do chão com os quatro membros, prepara-se para se levantar com movimento das mãos no chão perto dos pés e finalmente coloca as mãos nas coxas e se empurra para alcançar a posição bípede) e a marcha de Trendelenburg ou anserina por fraqueza glútea. Além disso, podem ser observadas retração do tendão de aquiles e do tendão do bíceps femoral, o que gera maior dificuldade para deambulação;

Fase não ambulatória inicial (9 a 11 anos): aos nove anos, perde-se a capacidade de se levantar do chão, de uma cadeira e subir escadas, mas persiste a capacidade de deambular com meios técnicos. As complicações respiratórias, gastrointestinais e cardiovasculares são raras nesta fase; já entre os dez e doze anos inicia-se o uso de cadeira de rodas, as contracturas em flexão do pescoço, do pé, e tornozelo são mais evidentes, e desenvolve-se também a escoliose progressiva;

Fase não ambulatória tardia (maiores de 12 anos): mudança de fase difícil de descrever; são pacientes com função de membro superior e manutenção postural cada vez mais limitada, são geralmente considerados pacientes dependentes de cadeiras de rodas para transferências. Em longo prazo, apresentam complicações graves, em que as mais frequentes envolvem os sistema respiratório, cardiovascular e gastrointestinal que colocam em risco a vida da criança (CHAUSTRE, et al., 2011).

FIGURA 1 – Sinal de Gowers, pseudohipertrofia da panturrilha e marcha anserina:



FONTE: (Slideshare, 2016)

DIAGNÓSTICO

O diagnóstico pode ser estabelecido com base na história familiar do paciente, exame clínico, provas laboratoriais e exames histológicos. Os principais sintomas são: função muscular anormal, atraso no desenvolvimento motor e da linguagem também, quedas frequentes, dificuldades para correr e subir escadas, sinal de Gowers, marcha com uma base de sustentação alargada e a pseudohipertrofia dos gêmeos (MORAES, 2021).

Nos exames laboratoriais destaca-se a creatinaquinase (CK) por ser um marcador precoce da doença, quando em níveis elevados sugere a presença de DMD. Pode-se verificar a elevação dos níveis de creatinofosfoquinase (CPK) já em recém-nascidos, isso é, bem antes de aparecerem os primeiros sintomas (BUDEL, et.al, 2018).

Estima-se que 70% dos afetados apresentam alterações no cromossoma x, o que confirma o diagnóstico, e nos restantes 30% essa alteração não é visível, por isso é necessário a biópsia muscular para a confirmação do diagnóstico (MONTEIRO, et.al., 2017).

Os primeiros sinais incluem a hipotonia desde a fase de latência e o prognóstico pode piorar em casos de: déficit nutricional, problemas digestivos, contracturas, perda da densidade óssea e fraturas (BLÁZQUEZ, et.al. 2019).

ASPETOS GENÉTICOS

Nas alterações genéticas que ocorrem na DMD, 65% ocorrem por perda de uma parte do DNA (deleção); 5% pela duplicação do gene; e em 30% dos casos, mutação pontual. Sabe-se que cerca de 2/3 de todos os casos de DMD são herdados da mãe portadora assintomática do gene, no 1/3 restante dos casos, ocorre uma mutação nova na criança com distrofia, sem que o gene tenha sido herdado (MORAES et.al, 2011).

Quanto ao tratamento da DMD, ele é multidisciplinar (cirúrgico, farmacológico). Atualmente o tratamento medicamentoso é feito com esteróides, que é associada a fisioterapia para ajudar a reduzir complicações. Pois a combinação de várias terapias tem sido eficaz para alterar a história natural da doença, associa-se a terapia voltada ao sistema respiratório e cardíaco bem como o apoio psicológico quando necessário (BEZERRA,et.al. 2010; apud. MORAES et al.,2021).

Uma vez que a DMD diminui progressivamente as capacidades funcionais como: andar, correr, subir escadas, a fisioterapia tem ajudado estes pacientes por meio de alongamentos passivos e ativos e junto de outras abordagens terapêuticas contribuem para o aumento da sobrevida, que atualmente é de aproximadamente 27 anos de idade (DIÓNISIO, 2017).

Pois, com o passar do tempo tem-se conhecido melhor a fisiopatologia da doença, para melhorar as atuações. Em alguns casos aconselha-se a natação como manutenção da capacidade respiratória e ajuda a melhorar também o estado geral do paciente (DIONÍSIO, 2017).

A fisioterapia nas distrofias musculares progressivas (DMP) tem o objetivo de retardar as deformidades osteoarticulares, cardiorrespiratória e melhorar a qualidade de vida, por meio dos exercícios ativos livres, assistidos, passivos, alongamentos, mobilizações globais, exercícios posturais, treino de marcha, treino de equilíbrio estático e dinâmico, exercícios respiratórios (WINTER, 2017).

Alguns recursos de higiene brônquica, exercícios preparatórios para o uso das órteses quando necessário. A fraqueza muscular se constitui uma limitação da intervenção nesses pacientes, por isso o cuidado é redobrado para evitar a fadiga e é importante saber a fase em que a patologia se encontra.

PREVENÇÃO

Por ser uma doença genética, a prevenção consiste no sequenciamento do gene da distrofina, tanto em mães portadoras assintomáticas quanto em crianças. Além disso, pode ser feita análises bioquímicas, como níveis de creatina quinase aumentados em 53% das mães portadoras. E o aconselhamento genético também é importante, já que dois terços dos casos são transmitidos pela mãe, e um terço, por novas mutações (BLÁQUEZ, et.al., 2019).

APRESENTAÇÃO DA DOENÇA NO SEXO FEMININO

A DMD é mais rara no sexo feminino, com uma frequência de 8% dos quais as mulheres portadoras, podem manifestar alguns sintomas da doença quando os dois cromossomas x são portadores da mutação, é o caso da fraqueza muscular. E assim são denominadas portadoras manifestas da DMD e a idade dos sintomas variam dos 8-28 anos de idade (BUDEL, et.al., 2018; apud GUSTAVO, 2021).

As portadoras manifestas raramente apresentam os sinais comuns do sexo masculino como: pseudohipertrofia dos gémeos, fraqueza muscular ou envolvimento cardíaco, porque na maioria das vezes são assintomáticas, mas podem apresentar alterações nos achados da biópsia muscular (padrão mosaico) .

Um dos sintomas característicos da DMD é a fraqueza muscular, mas nas mulheres muita das vezes o único sintoma é a cardiomiopatia. E acredita-se que a inativação do cromossomo x normal seja o principal mecanismo por trás da manifestação da doença em mulheres (GUSTAVO, et.al 2021).

Caso as mulheres sejam portadoras, considera-se que haja uma associação com outras anomalias cromossômicas como: Síndrome de Turner (45, X), dissomia uneparental do cromossomo X e translocações e estas produzem pontos de interrupção no gene da

distrofina, ou raramente quando esta é filha de um pai afetado e uma mãe portadora.

O diagnóstico também é baseado nos níveis aumentados de CPK e nos achados clínicos sugestivos a distrofinopatias (sinais e sintomas peculiares), a identificação da mutação no gene distrofina onde as mutações mais comuns são a deleção ou a duplicação presente em 80-85% dos casos (GUSTAVO, et.al., 2021).

A confirmação do diagnóstico também pode ser por meio da biópsia muscular, onde pode se verificar a ausência parcial ou total da distrofina, bem como demonstrar degeneração e regeneração, fibras hipertróficas isoladas e substituição do músculo por gordura e tecido adiposo .

Quando a mulher é uma portadora assintomática, ela não apresenta os efeitos deletérios da doença porque o seu cromossoma x não afetado a protege, já no homem por ter apenas um cromossoma x a doença é manifesta, pois é seu único cromossoma x. Nas mulheres a doença se desenvolve quando esta tem os dois cromossomas x afetados ou na presença da Síndrome de Turner (MONTEIRO, et.al., 2017).

De modo geral, quanto as distrofinopatias no sexo feminino, a maioria das mulheres são assintomáticas, porém algumas portadoras podem desenvolver lesão da musculatura esquelética, e esta pode variar desde uma fraqueza ligeira à grave, semelhante ao que ocorre no sexo masculino (CARVALHO, 2021).

Destaca-se que em casos de distrofinopatias em mulheres o sintoma comum é a cardiomiopatia dilatada que afecta de 8-20% desta população, verifica-se também que por ser pouco frequente no sexo feminino, o diagnóstico é desafiador especialmente quando não há histórico familiar (CARVALHO, 2021).

O padrão de inativação do cromossoma X é um fator determinante da quantidade de distrofina que será expressa e as manifestações clínicas nas portadoras por sua vez dependem da quantidade de distrofina presente. E esta determina se a portadora será sintomática ou

assintomática, quando apresentam cerca de metade das suas fibras com distrofina é suficiente para proteger o músculo de lesão. O início dos sintomas varia da infância até a fase adulta. As manifestações frequentes podem ser alterações da marcha, pseudohipertrofia dos gêmeos, escoliose e raramente pode ocorrer um fenótipo clássico de DMD.

As manifestações cardíacas, podem ocasionar defeitos da condução, arritmias, e a longo prazo insuficiência cardíaca secundária ao aumento das dimensões ventriculares. Mesmo quando são assintomáticas, as mulheres heterozigotas têm 50% de probabilidade de transmitir o gene da DMD em cada gravidez e têm 25% de probabilidade de ter um filho afetado. Recomenda-se os rastreios para os familiares de um doente com DMD, quando identificada a portadora, recebe o aconselhamento genético onde dão-se as opções reprodutivas, como o diagnóstico genético pré-implantação, exame de diagnóstico pré-natal (CARVALHO, 2021).

METODOLOGIA:

TIPO DE ESTUDO

Trata-se de um relato de caso, de uma paciente do sexo feminino de 5 anos de idade atendida nos serviços de fisioterapia do Centro Ortopédico e de Reabilitação Polivalente Dr. António Agostinho Neto com o início em 2020 e término em 2021 com Diagnóstico médico de um distrofia muscular de Duchenne.

Foram observados no presente trabalho todos os aspetos éticos recomendados em pesquisas com seres humanos, isso incluiu a preservação dos dados pessoais da paciente. Foi feito um termo de consentimento livre esclarecido, entregue à instituição onde se realizou o estudo como responsável legal da paciente.

Os resultados deste trabalho foram alcançados por meio das escalas funcionais, que serviu para comparação do antes e depois da paciente, nomeadamente a escala de equilíbrio de Berg, a escala de força de Oxford para graduação da força muscular, escala de Vignos para identificação da fase da doença a partir do desempenho

funcional e a escala de Borg para avaliação do esforço durante a realização dos exercícios. E estes resultados foram expressos em quadros realizados a partir do Word.

RELATO DE CASO:

AVALIAÇÃO INICIAL

ANAMNESE

A colecta de dados teve como base questões, voltadas para o cotidiano da paciente, a fim de melhor compreender a situação da família e da criança em relação à doença.

Para objectivar as informações fornecidas pela responsável da criança durante a anamnese, foi realizado um exame físico inicial.

EXAME FÍSICO

Era uma criança magra com marcha parética (anserina). Não conseguia levantar-se de supino para a bipedestação, ou seja, da cama para a posição bípede. As amplitudes dos movimentos encontravam-se normais. Na posição sentada realizava movimentos contra a gravidade com os membros superiores. Verificou-se maior fraqueza nos membros inferiores, para realizar movimentos contra a gravidade. A paciente encontrava-se com boa ventilação. Quanto à marcha percebeu-se que a paciente caminha com ampla base de apoio, bem como a típica marcha anserina acompanhada da hiperlordose lombar. E durante a caminhada apresentou algumas quedas, e fadiga após repetir os movimentos.

PLANO DE INTERVENÇÃO

O protocolo teve 25 sessões de tratamento fisioterapêutico, dividida em 2 fases, a primeira fase foi constituída por 10 sessões e 15 sessões na segunda fase. Com atenção para evitar a fadiga.

Utilizou-se compressas mornas (na primeira fase) e infravermelho (na segunda fase) nos 4 membros e na coluna vertebral: aplicado com 60 cm de distância de forma distal para proximal (5 minutos por regiões ao longo do segmento), e na coluna vertebral, com a mesma distância por 10 minutos.

MOBILIZAÇÃO ACTIVA ASSISTIDA PARA MEMBROS INFERIORES E SUPERIORES (MMSS E MMII)

Foi realizada nos membros superiores, no ombro os movimentos de: abdução, adução, flexão, extensão e rotação interna e externa; cotovelo: flexão e extensão; punho: flexão, extensão, desvio ulnar, desvio radial; falanges: flexão, extensão, adução e abdução. Nos membros inferiores, quadril: abdução, adução, flexão, extensão e circundação; joelho: flexão, extensão, rotação interna e externa; tornozelo: dorsiflexão, flexão plantar, eversão, inversão, flexão e extensão das falanges, adução e abdução das falanges.

MOBILIZAÇÃO RESISTIDA PARA 4 MEMBROS

A resistência era aplicada nos membros superiores, com o uso de uma garrafa de água de 500kg cheia de areia, com o comando verbal para realização dos movimentos articulares, com repouso entre as repetições de 1 minuto. Nos membros inferiores a resistência a princípio era baseada na realização de movimentos contra a gravidade, e evoluiu-se para agachamentos com poucas repetições, com auxílio do terapeuta.

TREINO DE MARCHA, CORRECÇÃO DO EQUILÍBRIO E COORDENAÇÃO MOTORA

O treino de marcha foi realizado de forma lúdica e com o auxílio do terapeuta a criança dava voltas (aproximadamente 150 cm), sempre com orientação para a correcção postural. A marcha também foi realizada nas

barras paralelas voltada ao espelho. Para a coordenação motora grossa e fina, utilizou-se a terapia ocupacional.

Alongamento no espaldar: voltados aos músculos do tronco, por meio da extensão do tronco (ileocostais, torácico e lombar), flexão lateral (oblíquo externo e interno do abdómen e quadrado lombar).

Aplicou-se massagem nos membros inferiores e os exercícios foram realizados em 3 séries com 5 repetições e intensidade leve, quanto a carga foi utilizada a força da gravidade e uma garrafa de areia, com pausa de 3-5 minutos entre as séries para evitar a fadiga.

AVALIAÇÃO FINAL

Depois de terminar as sessões, o acompanhante relatou e verificou-se a diminuição das quedas frequentes, a fadiga também teve uma ligeira diminuição. Ao exame físico, ainda era possível observar a hiperlordose, a marcha anserina mantém-se, as amplitudes dos movimentos continuam normais.

Os membros superiores com maior facilidade em realizar movimentos contra a gravidade em relação aos membros inferiores. E a boa ventilação também permaneceu.

A partir do diagnóstico funcional foram traçados os objetivos, a serem alcançados por meio da intervenção fisioterapêutica.

RESULTADOS

QUADRO 1 - Resultados da força muscular (Oxford):

MOVIMENTO	GRUPO MUSCULAR	NOTA	NOTA
Abdução do ombro	Deltóide e Supraespinhal	Nota 3- Movimento activo contra a gravidade	Nota 4- Movimento activo contra a gravidade e resistência (mínima)
Flexão do cotovelo	Biceps braquial, Braquial e Coracobraquial	Nota 3- Movimento activo contra a gravidade	Nota 4- Movimento activo contra a gravidade e resistência mínima
Extensão do punho	Extensor radial longo e curto do carpo, e o Extensor ulnar do carpo	Nota 3- Movimento activo contra a gravidade	Nota 4- Movimento activo contra a gravidade e resistência mínima
Flexão do quadril	Iliopsoas, Ilíaco, Psoas maior e menor, Sartório, Quadriceps femoral	Nota 2- Contração visível sem movimento do segmento	Nota 3- Movimento activo contra a gravidade

Extensão do joelho	Vasto lateral, Vasto medial, Vasto intermédio e Recto femoral	Nota 2- Contração visível sem movimento do segmento	Nota 3- Movimento activo contra a gravidade
Dorsiflexão do tornozelo	Tibial anterior, Extensor longos dos dedos, Fibular e Extensor longo do hállex	Nota 2- Contração visível sem movimento do segmento	Nota 3- Movimento activo contra a gravidade

FONTE: Autora

QUADRO 1: Representa a escala de força muscular Oxford, em que se avaliou o grau de contracção dos músculos, de 0-5 em que 0 significa ausência de contracção muscular, 1 contracção sem movimento, 2 contracção com movimento sem vencer a gravidade, 3 movimento contra a gravidade, 4 movimento contra a

gravidade e resistência e 5 a força normal. Foram avaliados os principais movimentos dos membros superiores e inferiores, e verificou-se melhorias na força muscular da paciente em ambos membros.

QUADRO 2: Resultados do teste de equilíbrio de Berg:

GRAU		
	ANTES	DEPOIS
Posição sentada para em pé	Grau 0 – Necessita de ajuda moderada ou máxima para levantar-se	Grau 1 - Necessita de ajuda mínima para levantar-se ou estabilizar-se
Permanecer em pé sem apoio	Grau 1 - Necessita de várias tentativas para permanecer em pé p/30seg sem apoio	Grau 3 - Capaz de permanecer em pé p/2min com supervisão
Permanecer sentado sem apoio nas costas	Grau 4 - Capaz de permanecer sentado com segurança e firmeza p/2min	Grau 4 – Capaz de permanecer sentado com segurança e firmeza p/2min
Posição em pé para sentado	Grau 0 – Necessita de ajuda para sentar-se	Grau 3 – Controla a descida com as mãos
Permanecer em pé sem apoio com os olhos fechados	Grau 1 – Incapaz de permanecer com os olhos fechados durante 3 seg, mas mantém-se em pé	Grau 3 – Capaz de permanecer em pé p/10seg com supervisão

FONTE: Autora

Este é o **QUADRO 2** em representação do teste de equilíbrio que foi realizado em 5 posições, a pontuação do teste varia de 0-4, em que 0 representa a incapacidade de completar a tarefa e 4 independência ao realizar a tarefa. Em todas posições avaliadas, verificou-se melhorias do antes e depois, com exceção da categoria permanecer sentado sem apoio que manteve o mesmo grau desde o início.

QUADRO 3 - Resultados da Escala de Vignos :

Antes	Depois
3 Caminha e sobe escadas com ajuda do corrimão	3 Caminha e sobe escadas com ajuda do corrimão

FONTE: Autora

QUADRO 3 escala de Vignos, é composta por 11 itens, serviu para avaliação da função motora, com variação de nota de 0-10, quanto maior a nota pior é o desempenho funcional. E o resultado desta não teve alteração do antes e depois pois permaneceu com a nota

3 o que significa que a paciente conseguia subir as escadas com a ajuda do corrimão, o que pode indicar que a paciente se encontra na fase ambulatória tardia.

QUADRO 4 – Resultados da escala de Borg adaptado (percepção de esforço)

ANTES	DEPOIS
7 Moderado intenso	5 Leve moderado

FONTE: Autora

Quadro 4 refere-se ao teste ou tabela de Borg, aplicado durante a realização dos exercícios, para percepção do esforço. E este resultou em uma melhoria já que, antes o esforço era moderado intenso e passou para leve moderado.

DISCUSSÃO

A DMD é uma doença geneticamente determinada com o pico de incidência no sexo

masculino, porém algumas vezes o sexo feminino também pode ser acometido, com manifestação dos sintomas de forma leve ou com a mesma gravidade que ocorre em meninos (MAURI, et al., 2018).

No entanto, o estudo em questão revelou que a paciente após a avaliação fisioterapêutica apresentou os sinais peculiares descritos na literatura científica, para portadoras sintomáticas do sexo feminino, apesar de muitas manifestarem apenas a cardiomiopatia, esta apresentou sinais e sintomas específicos da doença.

Uma vez que a DMD acomete o sistema muscular, é importante ressaltar que o sistema muscular é composto por células denominadas fibra muscular, esta usa energia química (ATP) para produzir energia mecânica que é a contração (Silverthorn, 2017). O comprometimento deste sistema na DMD, em destaque o musculoesquelético, faz com que os pacientes apresentem fraqueza muscular, que nada mais é do a perda da força muscular.

Segundo Abreu,et.al., (2017) os exercícios aplicados de forma regular em músculos normais, levam a adaptações musculares, isto deve-se a séries repetidas de contração muscular que geram efeitos moleculares que incluem modificação na função contrátil e regulação da plasticidade musculoesquelética.

A contração muscular ocorre pela presença de vários íões que levam o músculo a contrair, onde o cálcio (Ca^{+2}) é o principal agente para atração entre actina e miosina, pois o deslisamento entre essas duas proteínas leva o encurtamento do sarcômero e por consequência a contração muscular (GUYTON, et.al. 2011; apud SILVERTHORN, 2017).

Neste contexto, no músculo distrófico a contração muscular, ocorre de maneira anormal devido ao enfraquecimento do sarcolema (membrana da célula muscular), o que diminui a capacidade desta membrana regular a permeabilidade de cálcio. Tudo isso ocorre pela ausência da distrofina, que em músculos normais conecta o complexo distrofina-glicoproteína com a

actina e assim regula a permeabilidade da membrana durante a contração muscular (PINTO 2017).

Em músculos distróficos os exercícios são aplicados para prevenção bem como retardar a evolução da doença. Em um estudo com Camundongos mdx, modelo experimental da distrofia muscular de Duchenne, o treino físico resultou em melhora na força muscular bem como da resistência a fadiga, e verificou-se também o aumento de fibras de tipo I o que favoreceu o retardo da progressão da doença (PEDRAZZANI, 2019).

A contração muscular (isotônica) quer seja esta concêntrica ou excêntrica, gera efeitos sobre as fibras musculares, e na DMD estas fibras são acometidas por hipertrofia e atrofia. As fibras musculares podem ser de tipo I, estas são de metabolismo oxidativo, contração lenta, resistentes a fadiga e baixo nível de hipertrofia, por outro lado, as fibras do tipo II têm metabolismo glicolítico, contração rápida, fatigabilidade e hipertrofia intensa. (Araújo, 2020)

Neste contexto, na DMD as fibras resistentes à fadiga (tipo I) são acometidas por atrofia, mas durante o exercício de contração lenta estas fibras do tipo I são predominantes e isso origina melhora de sua função, que implica dizer melhora na sua resistência a fadiga que resulta em melhor força muscular (ARAÚJO,2020).

Segundo o Sigoli, (2021) relata que existem músculos com maior quantidade de fibras do tipo I e outros com maior quantidade de fibras do tipo II, para os músculos glicolíticos que são ricos em fibras do tipo II, são mais acometidos por lesões na DMD, quando comparados aos músculos oxidativos que são ricos em fibras do tipo I, e uma das razões para isso seria o facto das células satélites que são responsáveis pela regeneração muscular estarem em maior quantidade em fibras de contração lenta, e outra razão é o facto de o exercício promover a transição de fibras do tipo II em fibras do tipo I.

No presente estudo verificou-se melhorias significativas na força muscular da paciente, o que corrobora com o estudo dos outros autores descritos

anteriormente, em que os exercícios, também resultaram no ganho de força muscular, também houve melhorias na capacidade da paciente permanecer mais tempo em pé, caminhar um tempo superior quando comparado ao tempo antes da fisioterapia, por esta razão, a paciente dedicou-se mais tempo em suas atividades diárias (brincadeiras) o que leva a compreender o impacto da fisioterapia nesses pacientes.

O aumento da força muscular gera benefícios extensivos ao sistema locomotor como um todo, uma vez que este, está diretamente ligado ao sistema muscular, pois os ossos são unidos pelas articulações e movidos pelos músculos, por esta razão o mal funcionamento do sistema musculoesquelético na DMD resulta em alterações no sistema locomotor também Guyton e Hall, (2011). Na DMD ocorre o alargamento da base de sustentação que cursa com a marcha anserina, a fraqueza generalizada bem como a hiperlordose lombar e estas manifestações podem levar à alterações no alinhamento postural e conseqüentemente no equilíbrio.

Pois o equilíbrio é a integração do sistema nervoso, sensorial e motor a fim de manter a postura corporal. Na qual o sistema sensorial garante a posição do corpo em relação ao ambiente, o sistema motor ativa os músculos para realização dos movimentos, e através do sistema sensorial os impulsos nervosos do SNC chegam aos músculos, portanto a falha de um dos sistemas pode levar a desequilíbrio (JEREMIAS, et.al. 2017).

Vale salientar que o equilíbrio está relacionado as forças inerciais que agem sobre o corpo e a interação do sistema neural e musculoesquelético é fundamental para mantê-lo, já que o desequilíbrio leva a quedas, e estas prejudicam a boa realização das atividades de vida diária (AVD's), e para melhorar o alinhamento postural os músculos trabalham na contenção das sobrecargas impostas pela gravidade (PEREIRA, 2016).

Quando ocorre a degeneração do tecido muscular na DMD, ocorre a substituição deste por tecido adiposo e acredita-se que os receptores musculares, fusos

e órgãos neurotendíneos também sejam afetados, e com a progressão do mau funcionamento destes, surge a perda progressiva das informações somatossensoriais, e por esta razão o equilíbrio estático e dinâmico é comprometido. Em crianças saudáveis o deslocamento do centro de pressão relacionada a força, aumenta com o avançar da idade, mas em crianças distróficas esse deslocamento do centro diminui, talvez isso seja uma adaptação do sistema a fim de manter a posição ortostática, e assim prevenir o desequilíbrio (ALVAREZ, et.al, 2011).

Segundo Centenaro M, Centenaro T, Piccinini, (2022) o equilíbrio e o controle postural são sinônimos, e entende-se como a manutenção da postura do corpo com eventual oscilação da base de apoio em condições estáticas e dinâmicas. Independentemente da origem do déficit de equilíbrio, para melhorar o equilíbrio é preciso incluir componentes como a força e a flexibilidade. Com isso considera-se que o aumento da força muscular verificado no presente estudo favoreceu de forma significativa o equilíbrio da paciente.

Aspetos como força e equilíbrio são cruciais para a realização independente das AVD's. O dia-a-dia de uma criança é conotado por brincadeiras e travessuras, mas na DMD elas se vêem limitadas a isso, pois a medida que a doença progride dificulta a realização de atividades como correr e saltar.

No entanto, com finalidade de determinar a progressão da doença, existe uma escala padrão ouro da DMD, que tem o nome do seu autor, a escala de Vignos classifica por meio das funções motoras a progressão da doença, é fácil de se aplicar, quanto maior é a nota pior é o estado funcional. A limitação dessa escala é a falta de detalhes durante a realização de tarefas, como a compensação que o paciente pode fazer durante as atividades (BARRA, et.al. 2013).

No início deste estudo a paciente apresentava capacidade de subir as escadas com ajuda do corrimão e assim permaneceu até ao final do estudo, com uma otimização pela diminuição das quedas resultantes dos

ganhos já descritos anteriormente (força e equilíbrio). Por outra, durante a realização das atividades é comum os pacientes com DMD apresentarem fadiga Maciel, Santos, Sá, (2021), por isso foi necessário fazer a análise subjetiva do esforço da paciente durante a realização das atividades por meio da escala de Borg, a qual apresentou mudanças significativas pela diminuição da fadiga muscular.

E para Dionísio, (2017) esta diminuição da fadiga pode ser resultante dos exercícios de baixa intensidade, já que seu estudo em ratos com fenótipos de DMD, revelaram melhorias na força e resistência, após aplicação dos exercícios de baixa intensidade, o que não aconteceu com os exercícios de alta intensidade, que resultaram na piora da necrose e na produção de tecido adiposo.

A aplicação de exercícios na DMD não se limita apenas no solo, a hidroterapia é uma ótima opção, já que permite realizar movimentos que no solo são impossíveis, isso pelas propriedades da água aquecida. A hidrocinoterapia se baseia em alongamentos, exercícios passivos e ativos assistidos, e mostrou-se benéfico na dor e na fadiga em um portador com DMD (MORAES et al., 2021).

Contudo apesar de não ter cura, acredita-se que a terapia multidisciplinar pode ajudar a controlar a progressão dos sintomas da doença. Os objetivos da fisioterapia em retardar a progressão da doença ou ajudar no controle visam ser alcançados por meio dos exercícios ativo-livre, ativo-assistido, passivo, alongamentos musculares, mobilizações globais, treino de marcha e de equilíbrio. Porém requer-se mais estudos e talvez assim se chegue a um consenso quanto a cinesioterapia nestes pacientes. Pois há muita controvérsia sobre o tipo de exercício e a intensidade (RABONI, et.al., 2012; apud WINTER, et.al., 2017;).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Ao final considerou-se a cinesioterapia, um recurso fisioterapêutico benéfico para ajudar a retardar a progressão dos sintomas da doença, bem como melhorar as dificuldades apresentadas pela paciente, pois, houve melhorias na força muscular segundo a escala de força de

Oxford nos membros superiores de grau 3 para grau 4 de força, na escala de berg para o equilíbrio verificou-se melhorias na posição em bípede e sentada, a paciente permaneceu na fase ambulatorial tardia com grau 3 na escala de Vignos, teve diminuição da fadiga ao desempenhar as atividades, o que refletiu em melhorias no esforço com grau 5 na escala de Borg.

REFERÊNCIAS

ABREU P, CARDOSO JHL, CECCATTO VM. **Adaptación del músculo esquelético al ejercicio físico: consideraciones moleculares y energéticas.** Adaptación del músculo esquelético al ejercicio físico: consideraciones moleculares y energéticas. 2017.

ARAÚJO TOP. **Efeitos do treinamento aeróbico no conteúdo da proteína utrofina e nas propriedades contráteis do músculo tibial anterior de camundongos mdx: modelo experimental da Distrofia Muscular de Duchenne** [Pós graduação on the Internet]. [place unknown]: Universidade Federal de São PAULO; 2020.

ALVAREZ MPB, FÁVERO FM, Sá CSC. **Avaliação do equilíbrio de pacientes com distrofia muscular de Duchenne.** Avaliação do equilíbrio de pacientes com distrofia muscular de Duchenne. 2011; 18 (2) 49-54.

BARRA TMF, BARALDI KF. **O uso das escalas funcionais para avaliação clínica da distrofia muscular de Duchenne.** Revista Neurociências; 21:421-424.

BERMÚDEZ FG. **Tratamiento de fisioterapia en el abordaje de la enfermedad de Duchenne. A propósito de un caso.** Revista Científico-Sanitaria; 4:23-25.

BEZERRA PP, BORGES APO, Brunherotti MAA. **Treino muscular respiratório em pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne.** Revista Neurociências; 2010; 18(4):492-494.

CHAUSTRE R, DIEGO M, Chona S, Willington. **Distrofia muscular de duchenne. Perspectivas da reabilitação.** Revista Med. 2011 janeiro-Junho / 2011;19:46-51.

CAMPOS ARR, SANTANA DB. **Intervenção fisioterapêutica motora em crianças com distrofia muscular de Duchenne e becker.** Atualiza Revista. 2018 janeiro/Junho;7:85-89.

CARVALHO LMS. **Distrofinopatias no sexo feminino [Mestrado on the Internet].** [place unknown]: Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar; 2021.