

Distrofia muscular congênita merosina negativa: um relato de caso

Congenital muscular dystrophy merosin negative: a case report

 Maria Caroline Heinz¹,  Cristina Maria Santos¹,  Karoline Silveira¹,  Camila Isabel Santos Schivinski¹

RESUMO

A Distrofia muscular laminin subunit alpha 2 (DM LAMA2) é caracterizada pela deficiência da proteína da cadeia laminina $\alpha 2$, apresentando sintomas distróficos que progridem na infância. **Objetivo:** Apresentar dados da avaliação fisioterapêutica de uma criança com DM LAMA2 em acompanhamento ambulatorial. **Métodos:** Pesquisou-se em prontuário dados referentes às avaliações fisioterapêuticas de uma criança de 12 anos com diagnóstico de DM LAMA2 atendida em ambulatório especializado. A avaliação caracterizou-se por ausculta pulmonar, espirometria, verificação de parâmetros cardiorrespiratórios, análise do pico de fluxo de tosse (PFT), força muscular respiratória (FMR) e avaliação motora através da escala MFM-32. **Resultados:** Realizou-se três avaliações durante 9 meses. A paciente possui doença pulmonar restritiva, na primeira avaliação apresentou VEF1= 29% na espirometria e, comparando com a terceira avaliação obteve aumento de 1%, também houve aumento de 2% na relação VEF1/CVF, 5% no PEF e 11% no FEF25-75%. Na FMR, obteve-se valores de PImáx= 17,9% e PEmáx= 7,13% na primeira avaliação com aumento de 16,85% e 5,34% respectivamente, entre primeira e terceira avaliação. O PFT manteve-se em 0L/min em todas avaliações. Na primeira avaliação motora pontuou 25% no score total da escala MFM-32, aumentando 3,12% na terceira avaliação. Ao longo do acompanhamento iniciou-se o uso da VNI noturna e introduzida a técnica de AS, buscando correção da hipoxemia, apneias noturnas, aumento do PFT e FMR. **Conclusão:** Paciente apresentou manutenção de parâmetros espirométricos, aumento de variáveis de FMR e função motora, sem piora do quadro. Possíveis resultados decorridos do acompanhamento multiprofissional e especializado.

Palavras-chaves: Distrofias Musculares, Laminina, Modalidades de Fisioterapia, Reabilitação

ABSTRACT

Laminin subunit alpha 2 muscular dystrophy (DMLAMA2) is characterized by a deficiency of the $\alpha 2$ laminin chain protein, presenting dystrophic symptoms that progress in childhood. **Objective:** To present data from the physical therapy evaluation of a child with DMLAMA2 in outpatient follow-up. **Methods:** Medical records were searched for data referring to the physiotherapeutic evaluations of a 12-year-old child diagnosed with DMLAMA2 treated at a specialized outpatient clinic. The evaluation was characterized by pulmonary auscultation, spirometry, verification of cardiorespiratory parameters, analysis of peak cough flow (PFT), respiratory muscle strength (FMR) and motor evaluation using the MFM-32 scale. **Results:** Three evaluations were carried out during 9 months. The patient has restrictive disease, in the first evaluation she had FEV1= 29% in spirometry, compared to the third evaluation, she had an increase of 1%, there was also an increase of 2% in the FEV1/FVC ratio, 5% in the PEF and 11% in the FEF25-75%. In the FMR, values of MIP=17.9% and MEP= 7.13% were obtained in the first assessment, with an increase of 16.85% and 5.34%, respectively, between the first and third assessments. The PFT remained at 0L/min in all evaluations. In the first motor evaluation, it scored 25% in the total score of the MFM-32 scale, increasing 3.12% in the third evaluation. During the follow-up, the use of nocturnal NIV started and AS technique was introduced, seeking correction of hypoxemia, night apneas, increased PFT and FMR. **Conclusion:** Patient presented maintenance of spirometric parameters, increased FMR variables and motor function, without worsening the condition. Possible results from the multidisciplinary and specialized monitoring.

Keywords: Muscular Dystrophies, Laminin, Physical Therapy Modalities, Rehabilitation

¹Universidade do Estado de Santa Catarina - UDESC

Correspondência

Camila Isabel Santos Schivinski
E-mail: cacaiss@yahoo.com

Submetido: 14 Outubro 2020
Aceito: 5 Outubro 2022

Como citar

Heinz MC, Santos CM, Silveira K, Schivinski CIS. Distrofia muscular congênita merosina negativa: um relato de caso. Acta Fisiatr. 2022;29(4):302-307.

 10.11606/issn.2317-0190.v29i4a176151



©2022 by Acta Fisiátrica

Este trabalho está licenciado com uma licença Creative Commons - Atribuição 4.0 Internacional

INTRODUÇÃO

As distrofias musculares congênitas (DMCs) são miopatias hereditárias clinicamente heterogêneas, as quais possuem um modo de herança predominantemente autossômico recessivo.¹ São caracterizadas por hipotonia congênita, atraso do desenvolvimento motor e fraqueza muscular progressiva de início precoce, bem como um padrão distrófico na biópsia muscular.¹

Um subgrupo das DMCs clássico é a distrofia muscular congênita merosina negativa, causada por mutações do gene laminin subunit alpha 2 (LAMA2), que se caracteriza pela deficiência completa ou parcial da proteína da cadeia laminina- α 2, ameaçando à integridade da fibra muscular esquelética, que leva a degeneração muscular e morte celular.²

A prevalência global de distrofia muscular laminin subunit alpha 2 (DM LAMA2) é pouco conhecida e varia entre as fontes. Com base nas estimativas disponíveis, afeta cerca de 1-9 / 1.000.000 indivíduos.² Na maioria dos casos, a extensão da deficiência de laminina- α 2 determina a gravidade da doença, sendo que a ausência de laminina- α 2 se apresenta como distrofia muscular grave, enquanto a deficiência parcial de laminina- α 2 leva a distrofia muscular moderada de início tardio.²

Indivíduos com deficiência parcial de laminina- α 2 possuem manifestações mais leves da doença, com início tardio dos sintomas e são tipicamente classificados com uma distrofia muscular que atinge a cintura escapular.² Porém podem apresentar fraqueza muscular proximal, atraso de marcos motores, elevados níveis de creatina quinase (CK), características musculares distróficas típicas e alterações intelectuais.²

Por sua vez, crianças com DM LAMA2 grave apresentam fraqueza muscular generalizada e hipotonia ao nascimento. A maioria dessas crianças possui atraso de marcos motores e não atinge a deambulação independente.¹ Com assistência, uma pequena porcentagem dos indivíduos com DM LAMA2 pode ser capaz de deambular, mas por ser uma doença crônica e progressiva, invariavelmente perdem esta habilidade no decorrer da vida.² Também apresentam alterações, como contraturas articulares proximais e escoliose, as quais podem determinar, ainda na primeira década de vida, lesões lombares e lordose torácica, o que interfere na respiração.¹

O envolvimento respiratório também é característico dos casos de início precoce do DM LAMA2, e é causado por fraqueza dos músculos intercostais e acessórios e uma parede torácica progressivamente restritiva. Esse quadro contribui ainda mais para hipoventilação alveolar, atelectasias e obstrução brônquica decorrente de tampões mucosos.^{2,3}

Essa obstrução brônquica resulta do comprometimento da depuração muco ciliar, diante do mecanismo debilitado de tosse, com consequente quadro de infecção recorrente. Estas infecções podem causar atelectasias, que juntamente com reserva pulmonar limitada, aumentam o risco de insuficiência respiratória aguda no cenário da infecção.³ Como consequência, a maioria das crianças com DM LAMA2 grave requerem suporte ventilatório em vários momentos da vida.²

Até o momento, não há tratamento curativo disponível para o DM LAMA2. No meio ambulatorial, as estratégias atuais estão focadas na suplementação alimentar, gastrostomia, uso

de órteses ou aparelhos ortopédicos, hidroterapia, fisioterapia e suporte ventilatório em casos de insuficiência respiratória.^{2,3}

Em relação à fisioterapia, a avaliação inclui testes de função pulmonar como espirometria e avaliação da efetividade da tosse (pico de fluxo de tosse, pressões inspiratórias e expiratórias), testes de força muscular e mobilidade articular.³

No entanto, são poucos os trabalhos que descrevem a avaliação fisioterapêutica nesta enfermidade, o que inviabiliza padrões de referência para comparações.

OBJETIVO

O objetivo deste artigo é apresentar o relato de caso de uma criança com diagnóstico de DM LAMA2 em avaliação para acompanhamento fisioterapêutico ambulatorial.

RELATO DE CASO

Este estudo caracteriza-se como um estudo do tipo relato de caso submetido aos Comitês de Ética em Pesquisa com Seres Humanos do Hospital Infantil Joana de Gusmão (HIJG) e da Universidade do Estado de Santa Catarina (UDESC) com o parecer nº 3.890.240, conduzido de acordo com os preceitos éticos do Conselho Nacional de Saúde, Res nº 466/2012 (autonomia, beneficência, não maleficência, justiça e equidade).

A voluntária e seu responsável foram devidamente informados sobre os procedimentos a serem realizados e, após consentirem com a participação, assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido e o Termo de Assentimento do Menor, respectivamente.

Foram coletados dados de uma paciente do sexo feminino (H.S.) de 12 anos de idade, com diagnóstico de DM LAMA2, atendida no ambulatório de doenças neuromusculares do Hospital Infantil Joana de Gusmão (HIJG) em Florianópolis, Santa Catarina - Brasil. Esses dados referem-se às avaliações fisioterapêuticas de rotina, realizadas no intervalo de quatro a seis meses pela fisioterapeuta da equipe, e foram coletados os registros das avaliações do período de 23 de julho de 2018 até 31 de março de 2020.

A coleta de dados foi conduzida por meio de pesquisa em prontuário eletrônico, no qual foram extraídos os dados de identificação da paciente, história da doença atual (HDA) e progressão (HDP), anamnese, exames complementares, presença de deformidades esqueléticas, dados antropométricos como peso, altura e índice de massa corporal (IMC), histórico de cirurgias, parâmetros cardiorrespiratórios, dados de função pulmonar e de força muscular respiratória, características da tosse, função motora, frequência de realização de fisioterapia respiratória (FtR) e fisioterapia motora (FtM), uso ou não de órteses, necessidade de ventilação mecânica e tipos de interfaces, necessidade ou não de aspiração, uso do Cough Assist, adesão ou não a técnica de Air Stacking (AS) e registro de medicações.

As avaliações fisioterapêuticas realizadas no ambulatório do HIJG incluem a avaliação respiratória e motora. Durante as avaliações foram registrados dados de: ausculta pulmonar (AP); sinais de desconforto respiratório; parâmetros cardiorrespiratórios como: a frequência respiratória (FR) verificada pela contagem dos ciclos respiratórios no intervalo de 1 minuto com a criança em repouso, saturação de pulso de

oxigênio (SpO₂) e frequência cardíaca (FC) com o oxímetro de pulso portátil da marca Sol Medica®. Para avaliação do pico de fluxo de tosse (PFT) foi utilizado o aparelho Peak Flow Meter da marca Assess® e os resultados foram comparados com valores de referência de Biachini e Baiardi.⁴

As pressões máximas inspiratória (P_{Imáx}) e expiratória (P_{Emáx}), para análise indireta da força muscular respiratória (FMR), foram obtidas por meio do aparelho manovacuômetro digital MVD 3000 Globalmed®, tendo seus resultados comparados com valores de referência de acordo com Heinzmann et al.⁵

Para essa avaliação, a criança foi orientada de acordo com as normas de American Thoracic Society / European Respiratory Society.⁶ Os valores referentes à função pulmonar foram avaliados na espirometria (EasyOne® captado pelo software EasyWare V2.25), respeitando-se as recomendações de American Thoracic Society / European Respiratory Society.⁷

Registrou-se os parâmetros de capacidade vital forçada (CVF), volume expiratório forçado no primeiro segundo (VEF₁), relação VEF₁/CVF, pico de fluxo expiratório (PEF) e fluxo expiratório forçado (FEF_{25-75%}) e considerou-se os valores preditos de acordo com Polgar & Weng⁸ e Knudson et al.⁹

As avaliações motora e respiratória foram realizadas no mesmo dia, seguindo a ordem de aferição de sinais vitais, manobras de espirometria, manovacuometria, avaliação do PFT e aplicação da escala MFM-32, respeitando-se o intervalo de tempo de 30 a 40 segundos entre cada manobra dos testes respiratórios e 10 minutos entre a avaliação respiratória e motora. Os testes respiratórios foram realizados com a criança sentada na própria cadeira de rodas, com tronco e pés apoiados.

Para as manobras de espirometria, manovacuometria e PFT foi utilizado um bucal posicionado sobre a língua, entre os dentes e os lábios cerrados da criança, evitando-se vazamentos. Utilizou-se também um clipe nasal, a fim de evitar escape de ar pelo nariz durante a respiração durante a realização de todos os exames de avaliação respiratória.

Para a avaliação motora foram extraídos os escores da escala de Medida de Função Motora (MFM-32),¹⁰ instrumento utilizado na rotina do ambulatório para crianças com doenças neuromusculares com mais de 6 (seis) de anos de idade. A MFM-32 foi desenvolvida como instrumento de medida da função motora em doenças neuromusculares.

A escala é constituída por 32 itens divididos em três dimensões: D1 - Em pé e transferências (13 itens), D2 - Função motora axial e proximal (12 itens) e D3 - Função motora distal (7 itens). Cada item é graduado em uma escala de quatro pontos (escores de 0 a 3), sendo o maior escore referente ao melhor desempenho na tarefa. Os escores totais e parciais para as dimensões são expressos em porcentagens em relação ao escore máximo (96 pontos), sendo que quanto menor o escore, maior a gravidade da doença.¹⁰

Elaborou-se um banco de dados em planilha do Microsoft Office Excel e, por meio do programa Statistical Package for the Social Sciences - SPSS® 20.0 para Windows®, conduziu-se estatística descritiva e de frequência dos dados.

A paciente H.S. nasceu em 19 de fevereiro de 2008, iniciou acompanhamento no HIJG na data de 12 de março de 2008 e recebeu o diagnóstico definitivo de DM LAMA2 em março de 2011. O acompanhamento fisioterapêutico no ambulatório de

doenças neuromusculares do HIJG iniciou em 05 de junho de 2017, a partir dos 09 anos de idade. Destas consultas de acompanhamento, três foram realizadas no intervalo de quatro a seis meses, atendendo-se os critérios de evolução estabelecidos previamente para este relato de caso.

As avaliações selecionadas foram realizadas nas datas de 17 de junho de 2019, 21 de outubro de 2019 e 09 de março de 2020, tendo um intervalo de quatro meses entre a primeira e a segunda avaliação, e cinco meses entre a segunda e terceira avaliação.

A paciente é dependente de cadeira de rodas, apresenta escoliose, deformidades em membros superiores e membros inferiores, e não faz uso de órteses. A Tabela 1 apresenta os dados antropométricos da paciente neste período de tempo de 17 de junho de 2019 a 09 de março de 2020 (09 meses), e na tabela 2 constam os parâmetros da avaliação clínica e cardiorrespiratória do mesmo período.

Tabela 1. Dados antropométricos da paciente coletados nas avaliações no período de 9 meses analisado

	1ª Avaliação	2ª Avaliação	3ª Avaliação
Idade (anos)	11	11	12
Peso (Kg)	22,9	22	22
Altura (m)	1,12	1,12	1,13
IMC (Kg/m ²)	18,26	17,54	17,23

IMC (Índice de massa corporal), Kg (quilogramas), m (metros) e Kg/m² (quilogramas por metro quadrado)

Na primeira avaliação (A1) a paciente apresentava doença pulmonar restritiva, com perda de FMR caracterizada por valores absolutos de P_{Imáx} de -17 cmH₂O e P_{Emáx} de 18 cmH₂O, bem como PFT de 0L/min. A ausculta pulmonar apresentava murmúrio vesicular presente sem ruídos adventícios (MV+s/RA). Os dados de avaliação clínica e cardiorrespiratória da paciente no período de 9 meses são apresentados na Tabela 2.

Tabela 2. Parâmetros da avaliação clínica e cardiorrespiratória da paciente no período de 9 meses analisado

	1ª Avaliação	2ª Avaliação	3ª Avaliação
SpO ₂ (%)	97	97	95
FC (bpm)	132	149	137
FR (rpm)	28	32	34
AP	MV+ s/ RA	MV+ s/ RA	MV+ s/ RA

SpO₂ (saturação de pulso de oxigênio), FC (frequência cardíaca), FR (frequência respiratória), AP (ausculta pulmonar), % (porcentagem), bpm (batimentos por minuto), rpm (respirações por minuto), MV+ (murmúrio vesicular presente), RA (ruídos adventícios) e s/ (sem)

Ao longo do acompanhamento, a paciente frequentou a escola, seguiu com cuidados recomendados na literatura, tanto de fisioterapia respiratória como motora, por 2x/semana. Esse acompanhamento foi feito por profissional do serviço de saúde do município onde reside. Em casa, a mãe dava continuidade a manobra de Air Stacking (AS) de 2 a 3x/semana, entre 10 a 15 empilhamentos de ar, sem aspiração. Além disso, realizava hidroterapia 1x/semana. Não houve necessidade de interromper as terapias no período de estudo. No entanto, no mês de outubro de 2019, a paciente apresentou uma infecção em vias aéreas superiores, sem necessidade de internação,

sendo tratada com antibioticoterapia durante 15 dias, finalizando pouco antes da segunda avaliação.

Foi realizado exame de polissonografia para verificação de distúrbios respiratórios do sono, no qual identificou-se hipoventilação, apneia obstrutiva do sono, dessaturação grave da oxihemoglobina, presença de roncos, diminuição da eficiência do sono e redução da porcentagem de sono REM, em maio de 2018. Quatro meses depois, iniciou o uso de ventilação não invasiva (VNI) noturna, por 8 horas (aparelho Bipap Synchrony® com máscara oronasal) que se manteve durante o acompanhamento ambulatorial.

Durante o período de avaliação para o estudo, foram feitos ajustes dos parâmetros de ventilação realizados pela fisioterapeuta do ambulatório, de forma gradual, até a adaptação da criança. Utilizou-se parâmetros “sub-terapêuticos” até que a mesma tolerasse a máscara e as pressões adequadas para o alcance de um volume corrente adequado. Para isso, no modo espontâneo temporizado (S/T) de pressão positiva inspiratória (IPAP), ajustou-se parâmetros de: 18cmH₂O; pressão positiva expiratória (EPAP) de 5cmH₂O; FR 16 rpm; tempo inspiratório de 1:2.

Os dados de avaliação da função pulmonar e de FMR estão descritos na Tabela 3. Em relação aos dados obtidos na espirometria, houve redução nas medidas de CVF e VEF1 de 9% e 8%, respectivamente, entre a primeira e segunda avaliação (A2), porém uma melhora de 9% entre a A2 e terceira avaliação (A3) em ambas as medidas, o que resultou em nenhuma variação em relação a CVF ao fim das três avaliações, e uma variação de 1% em relação ao VEF1. Na relação VEF1/CVF atingiu-se um aumento de 1% a cada avaliação, totalizando 2% de variação ao longo do acompanhamento ambulatorial. Quanto ao PEF e FEF25-75%, reduziu 20% e 10%, respectivamente, da A1 para A2, porém um aumento de 25% e 21% da A2 para A3, tendo variado 5% no PEF e 11% no FEF25-75% ao longo do período.

Em relação à avaliação da FMR, a P_{Imáx} atingiu um aumento de 10,53% entre a A1 e A2 avaliação e mais 6,32% entre a A2 e A3, tendo um aumento de 16,85% ao longo do acompanhamento. Por sua vez, a P_{Emáx} manteve o mesmo resultado nas duas primeiras avaliações, e houve um aumento de 5,34% na A3.

No teste de PFT a paciente não atingiu um fluxo mínimo necessário que gerasse leitura no equipamento, mantendo o resultado de 0L/min em todas as avaliações. Sua tosse caracterizava-se como ineficaz, devido a isso, a mãe e a paciente foram orientadas a realizarem a manobra de AS, diariamente. No entanto, ambas relataram fazê-la de 2 a 3x/semana.

Do ponto de vista motor, a paciente apresenta contraturas articulares que determinam um mau alinhamento e dificultam algumas das atividades realizadas na escala, porém consegue rolar partindo da posição supina; realizar a flexão de quadril, joelhos e dorsiflexão de tornozelos na posição supina; mantém a posição sentada sem apoio realizando movimentos com o tronco e MMSS tanto na cadeira quanto no solo, e consegue realizar atividades de alcance e motricidade fina.

Na avaliação motora, por meio da MFM-32 (Tabela 4), a paciente não pontuou na D1 em todas as avaliações, porém apresentou um aumento entre A1 e A2 avaliação nas dimensões D2 e D3, de 19,45% e 8,34%, respectivamente,

obtendo um aumento no escore total de 8,33%. Entre a A2 e A3, houve diminuição nas D2, D3 e escore total de 4,76%, 9,52% e 5,21, respectivamente. Ao longo do acompanhamento ambulatorial apresentou um aumento de 3,12% no escore total da MFM-32.

Tabela 3. Dados de avaliação da função pulmonar e da FMR no período de 9 meses analisado

	1ª Avaliação	2ª Avaliação	3ª Avaliação	Varição
CVF (L)	0,38 (31%)	0,40 (22%)	0,37 (31%)	0,01 (0%)
VEF1(L)	0,33 (29%)	0,36 (21%)	0,32 (30%)	0,01 (1%)
VEF1/CVF (%)	0,86 (93%)	0,89 (94%)	0,88 (95%)	0,02 (2%)
PFE (L/s)	65 (40%)	51 (20%)	68 (45%)	03 (5%)
FEF25-75% (L/s)	0,41 (29%)	0,41 (19%)	0,54 (40%)	0,13 (11%)
P _{Imáx} (cmH ₂ O)	17 (17,9%)	27 (28,43%)	33 (34,75%)	16 (16,85%)
P _{Emáx} (cmH ₂ O)	8 (7,13%)	8 (7,13%)	14 (12,47%)	6 (5,34%)

CVF (capacidade vital forçada), VEF1 (volume expirado forçado no primeiro segundo), PFE (pico de fluxo expiratório), FEF25-75% (fluxo expiratório forçado), P_{Imáx} (pressão inspiratória máxima), P_{Emáx} (pressão expiratória máxima), L (litros), L/s (litros por segundo), % (porcentagem) e cmH₂O (centímetros de água). Valores expressos em frequência absoluta e relativa em porcentagem. Variação referente aos valores da primeira e terceira avaliação

Tabela 4. Dados de avaliação motora através da MFM-32 no período de 9 meses analisado

	1ª Avaliação	2ª Avaliação	3ª Avaliação	Varição
D1	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)	0 (0%)
D2	11 (30,55%)	18 (50%)	15 (41,66%)	04 (11,11%)
D3	13 (61,9%)	14 (66,66%)	12 (57,14%)	01 (4,76%)
Escore total	24 (25%)	32 (33,33%)	27 (28,12%)	03 (3,12%)

D1 (dimensão 1: Em pé e transferências), D2 (dimensão 2: Função motora axial) e D3 (dimensão 3: Função motora distal). Todos os valores são expressos em frequência absoluta e porcentagem relativa ao escore total da escala. Variação referente a variação dos valores da primeira e terceira avaliação.

DISCUSSÃO

A deficiência da cadeia $\alpha 2$ da laminina leva a uma forma grave de distrofia muscular congênita a DM LAMA2 tendo sintomas distróficos que progridem rapidamente na primeira infância.² Poucas crianças alcançam a deambulação independente e, a maioria, desenvolve insuficiência respiratória, contraturas articulares proximais e escoliose,¹ presentes no corrente relato.

A escoliose e deformidades em membros superiores e inferiores associadas a perda de força muscular, determinaram que a mesma apresentasse dificuldades respiratórias. O comprometimento biomecânico decorreu de redução da complacência de caixa torácica e pulmonar, o que resultou em um distúrbio respiratório restritivo, conforme aponta a literatura.² O distúrbio respiratório restritivo é caracterizado por parâmetros espirométricos com VEF1 e CVF diminuídos, logo a relação VEF1/CVF geralmente permanece na faixa normal, ou seja, 80 a 100%.¹¹ A paciente do corrente relato já apresentou na A1 a relação VEF1/CVF de 93% em relação ao predito. Outra característica presente na doença restritiva é o aumento da frequência respiratória (FR).² Em relação aos parâmetros cardiorrespiratórios a paciente do presente estudo

apresentou valores acima dos estipulados por Fleming et al.¹² o qual estabelece para crianças de 12 anos de idade uma média de FR de 20 respirações por minuto (rpm) e de frequência cardíaca (FC) de 80 batimentos por minuto (bpm).

Com relação à função pulmonar, na A2, a paciente apresentou piora nos valores preditos de CVF, VEF1, relação VEF1/CVF, PFE e FEF25-75%. Essa deterioração pode ser consequência da deficiência muscular com a evolução da doença, e também ter sido influenciada pela infecção em vias aéreas superiores que a mesma manifestou dias antes da A2.

Apesar da queda da função pulmonar na A2, houve manutenção dos parâmetros ao longo dos 9 meses, o que pode ser resultado do acompanhamento ambulatorial especializado. LAMA2 são frequentemente acometidos por infecções respiratórias recorrentes, devido à redução da depuração das secreções em vias aéreas mediante todo quadro.

Outra consequência da insuficiência muscular respiratória, que também leva a depuração ineficaz das vias aéreas, é a tosse ineficaz,¹¹ também presente na referida paciente. Nas avaliações de PFT a paciente não atingiu um fluxo mínimo necessário que gerasse leitura no equipamento, de acordo com valores preditos para crianças saudáveis descrito por Biachini & Baiardi.⁴ No presente relato, o valor esperado nas duas primeiras avaliações seria de 380L/min e, na terceira avaliação, de 399L/min, o que não aconteceu.

Segundo Chiang et al.¹¹ crianças que obtiverem no teste de PFT valores <270L/min apresentam tosse ineficaz. Para esse grupo, deve-se ensinar técnicas que busquem o aumento destes valores. Nesse sentido, ao longo do acompanhamento, orientou-se à mãe e a paciente a realizarem a técnica de AS.

Nessa técnica, os volumes de ar são fornecidos via ressuscitador manual até que se atinja a capacidade máxima de insuflação.¹¹ Assim, maiores PFT podem ser alcançados como resposta a volumes inspirados altos, permitindo melhorias na depuração pulmonar, complacência e redução de atelectasias.¹¹ Porém a família da paciente não aderiu a indicação de realizar a técnica diariamente, o que pode ter influenciado nos valores registrados.

Em relação a avaliação da FMR, a paciente apresentou valores abaixo do predito para crianças saudáveis determinada por Heinzmann et al.⁵ o qual estabelece valores de PE_{máx} médios de 112,18 cmH₂O e Pl_{máx} de -94,94 cmH₂O para as meninas entre 10 e 12 anos. Segundo Chiang et al.¹¹ PE_{máx} <60 cmH₂O indica uma tosse ineficaz, e valores baixos de Pl_{máx} são correlacionados com hipoventilação em crianças com DMCs.

A hipoventilação noturna pode ser verificada com a polissonografia, a qual aponta as excitações, eventos respiratórios, dessaturações e movimentos dos membros, durante vários estágios de sono, o que permite o diagnóstico de distúrbios respiratórios do sono.¹¹ Buscando a correção da hipoventilação e apneias presentes no exame realizado pela paciente, indicou-se o uso de VNI noturna.

De acordo com Meilleur et al.¹³ o uso de VNI por pressão positiva para corrigir a hipoventilação noturna resulta em melhor sobrevida e qualidade de vida em vários distúrbios neuromusculares.

Nessa linha, Vasconcelos et al.¹⁴ realizaram uma análise de prontuário de pacientes com Amiotrofia Muscular Espinhal submetidos a VNI. Após o início da ventilação, verificou-se uma diminuição significativa do número de infecções respiratórias,

menor número de internações hospitalares e menor necessidade de recorrer a ventilação mecânica invasiva. Além disso, houve relatos de melhora nas queixas associadas à hipoventilação crônica, como perturbações do sono, sudorese noturna e cefaleias matinais. A paciente do presente relato, referiu melhora na qualidade do sono após o início do tratamento com VNI, e sua mãe relata que a mesma solicita a utilização do dispositivo por não conseguir dormir bem sem ele.

Em relação ao peso corporal a paciente manteve o mesmo em todas as avaliações. A altura apresentou aumento de um centímetro na A3, tendo seu índice de massa corporal (IMC) classificado como abaixo do peso ideal, corroborando com a afirmação de Nguyen et al.² de que a maioria das crianças com DM LAMA2 são classificadas com baixo peso, devido a fraqueza muscular acabam tendo dificuldade em mastigar e engolir os alimentos prejudicando o seu ganho de peso.

Quanto a avaliação motora, Jain et al.¹⁵ aplicaram a escala MFM-32 em 24 indivíduos com DM LAMA2 em um período de quatro anos. Os autores observaram um decréscimo anual estatisticamente significativo nas pontuações do D2 e escore total da escala, que diminuíram em 2,6 pontos por ano. Já no caso da paciente do presente relato, evidenciou-se uma melhora na D2, D3 e no escore total na A2, porém uma diminuição na A3. Mesmo assim, analisando-se a A1 em relação à A3, observa-se uma melhora no escore total da escala.

Esses resultados podem ter relação com a realização da fisioterapia motora e respiratória e o acompanhamento ambulatorial da paciente, o qual viabilizou a introdução e seguimento das terapias de AS e VNI. Além disso, a baixa pontuação na A1 pode ser decorrente do primeiro contato da paciente com a escala, o que pode resultar em certa insegurança na realização das tarefas envolvidas na avaliação.

Outro ponto é que a pontuação de alguns itens da escala MFM-32 pode ter sido influenciada por uma dificuldade em assumir a posição inicial, decorrente de limitações articulares ou mau alinhamento da paciente prejudicando que se atinja maiores pontuações.

O presente estudo apresenta como limitações o fato de ser o relato de um único caso, o que decorre de se tratar de uma doença rara. Além disso, o curto período de acompanhamento fisioterapêutico ambulatorial da paciente, com dados de 3 avaliações pontuais, pode ter restringido os achados sobre sua evolução. Isso sugere continuidade no acompanhamento da referida paciente, bem como a condução de outros estudos longitudinais nessa linha.

A ausência de publicações sobre o tema, especificamente sobre avaliação de pacientes com DM LAMA2, compromete a discussão. Sendo assim, outros relatos de caso, ou mesmo série de casos, devem ser conduzidos, pois são materiais científicos importantes para o entendimento da progressão da doença e, conseqüentemente, para subsidiar propostas e estratégias terapêuticas para adiar o avanço de complicações e manter a funcionalidade dos pacientes.

CONCLUSÃO

Conclui-se que a paciente deste relato apresentou manutenção de parâmetros espirométricos no decorrer de um período de 9 meses de acompanhamento, assim como discreto aumento de variáveis de FMR, sem piora do quadro. O mesmo achado se aplica a avaliação motora, retratada pela escala

MFM-32. Esses resultados podem ter decorrido devido ao início do acompanhamento ambulatorial em um centro de referência da doença, através da identificação de condições de risco e introdução de recursos terapêuticos na rotina da criança. Espera-se que os dados obtidos neste relato de caso possam ser referência para novos estudos, estimulando pesquisas com amostras maiores e em longo prazo.

REFERENCIAS

1. Dimova I, Kremensky I. LAMA2 Congenital Muscle Dystrophy: a novel pathogenic mutation in Bulgarian patient. *Case Rep Genet.* 2018;2018:3028145. Doi: <https://doi.org/10.1155/2018/3028145>
2. Nguyen Q, Lim KRQ, Yokota T. Current understanding and treatment of cardiac and skeletal muscle pathology in laminin- α 2 chain-deficient congenital muscular dystrophy. *Appl Clin Genet.* 2019;12:113-30. Doi: <https://doi.org/10.2147/TACG.S187481>
3. Oliveira J, Parente Freixo J, Santos M, Coelho T. LAMA2 Muscular Dystrophy. 2012 Jun 7 [updated 2020 Sep 17]. In: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LH, et al. *GeneReviews*[®] [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2022.
4. Bianchi C, Baiardi P. Cough peak flows: standard values for children and adolescents. *Am J Phys Med Rehabil.* 2008;87(6):461-7. Doi: <https://doi.org/10.1097/PHM.0b013e318174e4c7>
5. Heinzmann-Filho JP, Vasconcellos Vidal PC, Jones MH, Donadio MV. Normal values for respiratory muscle strength in healthy preschoolers and school children. *Respir Med.* 2012;106(12):1639-46. Doi: <https://doi.org/10.1016/j.rmed.2012.08.015>
6. American Thoracic Society/European Respiratory Society. ATS/ERS Statement on respiratory muscle testing. *Am J Respir Crit Care Med.* 2002;166(4):518-624. Doi: <https://doi.org/10.1164/rccm.166.4.518>
7. Graham BL, Steenbruggen I, Miller MR, Barjaktarevic IZ, Cooper BG, Hall GL, et al. Standardization of Spirometry 2019 Update. An Official American Thoracic Society and European Respiratory Society Technical Statement. *Am J Respir Crit Care Med.* 2019;200(8):e70-e88. Doi: <https://doi.org/10.1164/rccm.201908-1590ST>
8. Polgar G, Weng TR. The functional development of the respiratory system from the period of gestation to adulthood. *Am Rev Respir Dis.* 1979;120(3):625-95. Doi: <https://doi.org/10.1164/arrd.1979.120.3.625>
9. Knudson RJ, Slatin RC, Lebowitz MD, Burrows B. The maximal expiratory flow-volume curve. Normal standards, variability, and effects of age. *Am Rev Respir Dis.* 1976;113(5):587-600. Doi: <https://doi.org/10.1164/arrd.1976.113.5.587>
10. Iwabe C, Miranda-Pfeilsticker BH, Nucci A. Medida da função motora: versão da escala para o português e estudo de confiabilidade. *Rev Bras Fisioter.* 2008;12(5):417-24. Doi: <https://doi.org/10.1590/S1413-35552008000500012>
11. Chiang J, Mehta K, Amin R. Respiratory Diagnostic Tools in Neuromuscular Disease. *Children (Basel).* 2018;5(6):78. Doi: <https://doi.org/10.3390/children5060078>
12. Fleming S, Thompson M, Stevens R, Heneghan C, Plüddemann A, Maconochie I, et al. Normal ranges of heart rate and respiratory rate in children from birth to 18 years of age: a systematic review of observational studies. *Lancet.* 2011;377(9770):1011-8. Doi: [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(10\)62226-X](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(10)62226-X)
13. Meilleur KG, Linton MM, Fontana J, Rutkowski A, Elliott J, Barton M, et al. Comparison of sitting and supine forced vital capacity in collagen VI-related dystrophy and laminin α 2-related dystrophy. *Pediatr Pulmonol.* 2017;52(4):524-32. Doi: <https://doi.org/10.1002/ppul.23622>
14. Vasconcelos M, Fineza I, Félix M, Estêvão MH. Spinal muscular atrophy--noninvasive ventilatory support in pediatrics. *Rev Port Pneumol.* 2005;11(5):443-55. Doi: [https://doi.org/10.1016/s0873-2159\(15\)30520-1](https://doi.org/10.1016/s0873-2159(15)30520-1)
15. Jain MS, Meilleur K, Kim E, Norato G, Waite M, Nelson L, et al. Longitudinal changes in clinical outcome measures in COL6-related dystrophies and LAMA2-related dystrophies. *Neurology.* 2019;93(21):e1932-e1943. Doi: <https://doi.org/10.1212/WNL.00000000000008517>