

CONCLUSÃO

A inserção do paciente com LM C2 em um programa de reabilitação e treinamento físico intensivo e multimodal especializado foi decisiva para o desmame do marcapasso diafragmático, aquisição de autonomia ventilatória e estabilidade clínica

Tabela 1. Melhora da Capacidade ventilatória

Data	Postura	Pimax	Pemax	PFT
06/2020	DD	0	60	60
06/2020	Sentado	NT	NT	NT
12/2020	DD	-60	90	100
12/2020	Sentado	-60	NT	NT
07/2021	DD	-90	100	100
07/2021	Sentado	-50	70	60
07/2023	DD	NT	NT	NT
07/2023	Sentado	-120	130	80

Pimax= Pressão Inspiratória Máxima, Pemax= Pressão Expiratória Máxima, PFT= Pico de Fluxo de tosse, DD= Decúbito Dorsal

REFERÊNCIAS

- Berlowitz DJ, Wadsworth B, Ross J. Respiratory problems and management in people with spinal cord injury. *Breathe (Sheff)*. 2016;12(4):328-340. Doi: [10.1183/20734735.012616](https://doi.org/10.1183/20734735.012616)
- Onders RP, Khansarinia S, Weiser T, Chin C, Hungness E, Soper N, et al. Multicenter analysis of diaphragm pacing in tetraplegics with cardiac pacemakers: positive implications for ventilator weaning in intensive care units. *Surgery*. 2010;148(4):893-7; discussion 897-8. Doi: [10.1016/j.surg.2010.07.008](https://doi.org/10.1016/j.surg.2010.07.008)
- Cavka K, Fuller DD, Tonuzi G, Fox EJ. Diaphragm Pacing and a Model for Respiratory Rehabilitation After Spinal Cord Injury. *J Neurol Phys Ther*. 2021;45(3):235-242. Doi: [10.1097/NPT.0000000000000360](https://doi.org/10.1097/NPT.0000000000000360)

Doença de Pompe, desafio no atendimento do fisiatra: 2 relatos de caso

Grace Vanessa Aguas Castro¹, Bruno de Souza Rios Magalhães¹

¹Pontifícia Universidade Católica do Rio de Janeiro

Palavras-chave: Hipotonia Muscular, Doenças Neuromusculares, Reabilitação

INTRODUÇÃO

A doença de Pompe (DP), também conhecida como glicoge-

nose tipo II ou deficiência de maltase ácida é uma doença genética rara, subdiagnosticada de acometimento neuromuscular progressivo que leva à falha terapêutica antes da confirmação diagnóstica,¹⁻⁴ frequentemente fatal nas formas mais graves. Pode ser classificada em grupos A, B, C e D, de acordo com a idade do início dos sintomas, envolvimento cardíaco e velocidade de progressão da doença.

O grupo A apresenta início dos sintomas antes dos 12 meses de idade e cardiomiopatia hipertrófica, sendo caracterizada como DP infantil clássica.¹ Evoluem com fraqueza muscular generalizada e cardiomegalia.

O grupo B tem o início dos sintomas antes dos 12 meses de idade e não têm cardiomiopatia hipertrófica, sendo pacientes frequentemente classificados de DP infantil "atípico".

O grupo C e o D são ambos chamados de DP tardia. No primeiro, os pacientes têm início dos sintomas após 12 meses de idade, porém ainda na infância, e mescla-se com os fenótipos que surgem até a adolescência. No último, ocorre as formas mais tardias de manifestação, já na idade adulta.¹

A DP é uma doença subdiagnosticada que produz grande morbimortalidade o que leva à falha terapêutica antes da confirmação diagnóstica, com prognóstico funcional que vai depender do diagnóstico precoce e da intervenção terapêutica oportuna.¹⁻⁴

OBJETIVO

Mostrar dois casos com evolução e manejos terapêuticos diferentes com o fim de reconhecer as características clínicas da doença de Pompe da apresentação tardia de início na infância e na idade adulta.

MÉTODO

Estudo do tipo relato de caso com informações obtidas por meio dos prontuários, avaliação do paciente e revisão bibliográfica.

RELATOS DE CASOS

Caso 1: Masculino, 22 anos de idade, filho de casal não-consanguíneo, desenvolvimento muscular normal nos primeiros 18 meses. Apresenta queda aos 24 meses com fratura de fêmur esquerdo, com manejo conservador. Persistiu com quedas frequentes e sinal de Gowers positivos. É encaminhado aos 10 anos para reabilitação com diagnóstico de distrofia muscular progressiva.

Queixa principal: dificuldade para subir e descer escadas. A admissão, observou-se diminuição da expansibilidade torácica, marcha anserina com AFO bilateral, fraqueza das extremidades com maior compromisso dos membros inferiores, elevação da CPK, ecocardiografia com doppler normal, espirometria sem alteração e ENMG com padrão de miopatia. Acompanhamento por fonoaudiologia, fisioterapia motora e respiratória. Evoluiu em 2 anos com flexo de joelho de 45 graus, deterioração progressiva da função respiratória e miocardiopatia dilatada. Na idade de 14 anos é confirmada doença de Pompe, sendo iniciada terapia de reposição enzimática (TRE) após 18 meses. O paciente progrediu com aumento da fraqueza dos MMII e tronco com escoliose de convexidade esquerda associado a hipotonia muscular e arreflexia. Polissonografia com eficácia do sono de 66%, apneia moderada e extra-sístoles, disfunção sistólica do ventrículo esquerdo

moderada. CPK 4660. Aos 18 anos precisou internação por insuficiência cardíaca congestiva (ICC) com uma fracção de ejeção de 19%. Dificuldades para acessar o tratamento com a suspensão da infusão 3 anos depois do início do tratamento. Foi internado por pneumonia e trombose venosa profunda. Duas outras internações por ICC e Infecção do trato urinário no ano seguinte. Ecocardiograma com aumento de átrio e ventrículo esquerdo (VE), importante disfunção sistólica do VE, discinesia difusa das paredes de VE, disfunção diastólica de VE grau III. ECG com Bloqueio de ramo esquerdo grau II. Em janeiro de 2020, finalmente faleceu por complicações próprias da doença aos 22 anos de idade.

Caso 2: Masculino, 32 anos de idade, filho de casal não-consanguíneo, segundo filho, mãe tinha 24 anos de idade no momento do parto. Desenvolvimento muscular normal durante a infância. Início dos sintomas aos 23 anos de idade, ao perceber diminuição da força ao não conseguir manipular carga habitual em seu trabalho, associado a fadiga muscular e dor lombar. Com 25 anos pediu demissão de seu trabalho, por não conseguir mais manipular carga. Foi avaliado por neurologia e ortopedia, CPK: 1149, RNM lombosacra evidenciou discopatia lombar. 03/02/2018 ENMG neuropatia motora axonal. Inicia fisioterapia com TENS e raios infravermelhos, prednisolona 20mg dia por 3 meses. Não houve melhora dos sintomas, com aumento da dor, progressão da fadiga e perda da força. Progressão gradual dos sintomas até o diagnóstico, com 31 anos de idade.

Exame físico (19/04/2023): marcha anserina, pés ligeiramente supinados de predomínio direito, sinal de Gower positivo, Tórax simétrico, respiração paradoxal, musculatura da face e pescoço força grau 5, abdução de braços bilateral até 45 graus, músculos da cintura escapular força grau 3, escápula alada bilateral, hipotrofia dos paravertebrais dorsais e lombares, musculatura da cintura pélvica (força grau 2), atrofia do quadríceps.

Arreflexia tricipital, bicipital, patelar e aquiliana. Sensibilidade preservada. 22/11/2022 inicia TRE e no 17/05/2023 inicia fisioterapia duas vezes por semana 30 minutos. 28/08/2023 Inicia terapia respiratória durante 30 min duas vezes por semana, sem ultrapassar o 70% da sua frequência cardíaca máxima.

Espirometria: 02/02/2022 deitado, padrão restritivo acentuado CVF 48%. 02/02/2022 sentado, padrão restritivo acentuado CVF 49%. 05/08/2022 sentado, padrão restritivo moderado acentuado CVF 53,2%. 18/08/2023 sentado, padrão restritivo moderado acentuado CVF 48,2%. 06/11/2023 sem sintomas respiratórios, indicado uso de BIPAP (PI 8 PE6) noturno. Queixa-se de desconforto tolerável durante a fase de expiração. Exame físico: marcha anserina, pés ligeiramente supinados, predomínio direito, sinal de Gower positivo, sem mudanças referentes ao exame muscular de abril de 2023. Exame pulmonar: Tórax simétrico, respiração paradoxal, hipotrofia dos músculos da cintura escapular e paravertebrais. Murmúrio vesicular universalmente levemente diminuído, sem ruídos adventícios. Músculos paravertebrais, porção medial e inferior do trapézio e intercostais externos hipotróficos. Elevador das escápulas bilateral força 3/5. Escalenos, esternocleidomastóideo e musculatura abdominal sem alterações.

01/04/2024 refere diminuição generalizada da força muscular, porém melhora do padrão respiratório. Não tolera uso de BIPAP, utilizando CPAP durante a fisioterapia respiratória. Exame físico: marcha anserina marcada, pés ligeiramente supinados, sem encurtamento do tendão do calcâneo, sinal de Gowers positivo, escápula alada bilateral.

Músculos da face força grau 5, músculos do Pescoço: flexores

força grau 3, extensores força 2, Esternocleidomastoideo grau 5, rotação grau 5. Músculos da cintura escapular força grau 2, trapézio superior grau 4, serrátil anterior grau 1, abdução de braços bilateral até 30 graus - força grau 2, flexão de ombro grau 2, extensão de ombro grau 2, adução de ombro grau 2, rotação interna grau 1, rotação externa grau 1.

Músculos do antebraço e punho flexão de cotovelo grau 3, extensão de cotovelo grau 3, supinação grau 3, pronação grau 3, flexão de punho grau 4, extensão de punho grau 3, músculos da mão grau 3. Músculos paravertebrais dorsais e lombares, com acentuada hipotrofia. cuadrado lumbar grau 4.

Músculos da cintura pélvica (força grau 2), atrofia do quadríceps. Flexão de quadril grau 2 (D) e 1(E), rotação interna e externa, extensão, abdução, adução do quadril grau 2, flexão e extensão do joelho bilateral grau 2, flexão e extensão plantar grau 2 bilateral. Arreflexia tricipital, bicipital, patelar e aquiliana. Sensibilidade preservada.

RESULTADOS

O diagnóstico no caso #1 foi feito aos onze anos do início dos sintomas, se inicia TRE quando tinha acometimento respiratório e cardíaco evoluindo com óbito após de 8 anos do diagnóstico. No caso #2 Diagnóstico feito aos oito anos do início dos sintomas, inicia TRE quando já tinha acometimento respiratório, atualmente continua com TRE, fisioterapia e terapia respiratória,

Depois de 18 meses de tratamento se evidencia deterioro da força muscular generalizada mais evidente nos músculos distais dos membros inferiores.

Quadro 1. Sinais e sintomas clínicos caso #2

Sinais e Sintomas Clínicos	Antes do início da TRE	Depois de 12 meses de TRE/Fisioterapia	Depois de 18 meses de TRE/Fisioterapia/Terapia respiratória
Gower	Positivo	Positivo	Positivo
Força músculos proximais	Grau 2	Grau 2	Grau 2 - cuadrado lumbar Grau 4
Força músculos distais	Grau 4	Grau 4	* Grau 2
Compromisso respiratório	Padrão restritivo moderado acentuado CVF 53,2%. Respiração paradoxal	Padrão restritivo moderado acentuado CVF 48,2%. Respiração paradoxal	Melhora subjetiva do padrão respiratório. Respiração paradoxal menos acentuada

*Depois de 18 meses de tratamento apresenta diminuição da força muscular, principalmente nos músculos distais dos membros inferiores

DISCUSSÃO

A literatura indica que pacientes com a forma tardia da doença de Pompe frequentemente apresentam comprometimento respiratório, enquanto o acometimento cardíaco é característico daqueles com início da doença antes dos 12 meses de idade. No entanto, é importante notar que o paciente do caso #1, que apresenta a forma tardia da Doença de Pompe, iniciada após os 23 meses de idade, desenvolveu miocardiopatia

A TRE é o único tratamento que pode retardar o curso natural da doença e assim diminuir a aparição de comorbidades.² No entanto, relatos de casos mostraram pouca efetividade da TRE administrada em pacientes com evidente deterioração cardíaca e respiratória. Nesse contexto, a TRE não foi capaz de impedir a progressão para o óbito.⁴ No caso #2 depois de um ano em fisi-

oterapia e TRE não se evidenciou ganho na força muscular, também não se apresentou melhoria da função respiratória. Porém ao combinar a TRE com terapia respiratória logo de 6 meses o paciente relata melhora do padrão respiratório.

Paciente caso #2 refere que com a utilização de BIPAP durante a terapia respiratória apresentou dificuldade na fase da expiração. Realizada prova terapêutica com CPAP, verificou-se que o paciente apresentava menos esforço e menor frequência cardíaca durante a fisioterapia respiratória. Outros estudos talvez sejam necessários para que corroborem o benefício do CPAP sobre o BIPAP nesse tipo de limitação restritiva.

Referente a indicação de AFO bilateral durante a marcha do paciente do caso #1, o risco- benefício da mesma deveria ter sido avaliado previamente, já que o paciente tinha fraqueza da musculatura proximal dos membros inferiores, e o uso das mesmas representava uma dificuldade a mais para deambulação, por conta do peso extra proporcionado.

CONCLUSÃO

A doença de Pompe é uma patologia subdiagnosticada, que gera grande incapacidade impactando no grau de funcionalidade do indivíduo. Sua apresentação é altamente variável, com diferenças significativas relacionadas à idade de início dos sintomas e progressão da doença o que torna o diagnóstico precoce desafiador.

É importante considerar essa possibilidade diagnóstica, concentrando-se na apresentação dos principais sintomas evidenciados nos dois casos apresentados, nos quais se destacam a fraqueza progressiva dos músculos da cintura pélvica associada a alterações precoces na marcha, além de comprometimento cardíaco e respiratório de forma variável.

REFERÊNCIAS

1. Brasil. Ministério da Saúde. Brasil. Ministério da Saúde. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da doença de Pompe. Brasília (DF): Ministério da Saúde, 2021.
2. Alfa-*glucosidase* (Myozyme®) para tratamento da doença de Pompe de início tardio. Brasília (DF): Ministério da Saúde; 2022 [citado 2023 Dez 3]. Disponível em: <http://conitec.gov.br/>
3. Campanholi JPC, Jonas-Freitas, Almeida JPA, Guerra LHA, Almeida M, Vagnini L, et al. Doença de pompe em pediatria: o caráter multifacetado de uma não tão rara doença de armazenamento lisossômico. *Rev de Pediatria SOPERJ*. 2020;20(2):72-78. Doi: [10.31365/issn.2595-1769.v20i2p72-78](https://doi.org/10.31365/issn.2595-1769.v20i2p72-78)
4. Angulo Buitrago JM, Guevara Zarate JM. Enfermedad de Pompe de inicio tardío en la consulta de Medicina Física Rehabilitación en Bogotá, Colombia. *Rev Colomb Med Fis Rehabil*. 2013;23(1):82-93

Eficácia da reabilitação neurocognitiva na melhoria e manutenção das atividades de vida diária em pacientes com doença de Alzheimer: uma revisão sistemática da literatura

Zacarias Junior Mafra¹

¹Universidade Federal do Rio Grande do Sul

Palavras Chaves: Doença de Alzheimer, Treino Cognitivo, Reabilitação

INTRODUÇÃO

Dados da OMS indicam que cerca de 50 milhões de pessoas têm demência globalmente, com projeção de atingir 82 milhões em 2030 e 152 milhões em 2050. A doença de Alzheimer representa 60-70% dos casos, caracterizada pela deterioração cognitiva e física relacionada a placas β -amiloide e emaranhados neurofibrilares. Embora incurável, existem tratamentos farmacológicos e não farmacológicos. A terapia não farmacológica, multidisciplinar, inclui a reabilitação neuropsicológica e cognitiva, visando melhorar habilidades e compensar declínios, considerando as preferências do paciente. Este estudo, analisa ensaios clínicos randomizados para avaliar a eficácia da reabilitação cognitiva em estágios leves a moderados de Alzheimer, buscando identificar técnicas e benefícios na qualidade de vida, além de possíveis alterações funcionais e/ou estruturais decorrentes.

OBJETIVO

Avaliar a eficácia da reabilitação cognitiva em pacientes com a doença de Alzheimer em estágio leve a moderado por meio de uma revisão sistemática.

MÉTODO

O levantamento de artigos se deu pelas bases de dados MEDLINE (acessado via PubMed), EMBASE e LILACS, seguindo a Colaboração Cochrane e a recomendação PRISMA, por meio dos critérios de elegibilidade: ensaios clínicos randomizados e que apresentaram o uso da reabilitação cognitiva como intervenção não farmacológica em pacientes com a doença de Alzheimer em estágio leve a moderado, devendo haver pelo menos um grupo de intervenção e um grupo de comparação.

RESULTADOS

A partir dos 478 artigos potencialmente relevantes obtidos nos bancos de dados eletrônicos PubMed, EMBASE e LILACS, foram primeiramente removidos por duplicidade 105 artigos. Depois de realizada a leitura de títulos e resumos, foram excluídos 341 artigos. Dos 10 artigos restantes para leitura, ainda foram excluídos quatro artigos, devido aos seguintes motivos: não havia o texto completo disponível nas bases de dados, utilização da estimulação cognitiva como intervenção não farmacológica. Finalmente, restaram seis artigos para a revisão sistemática, conforme diagrama do fluxograma de artigos.

DISCUSSÃO

Neste estudo, foram apresentados seis ensaios clínicos selecionados para a revisão, destacando os resultados nos grupos de