

Intervenção da Fisioterapia na Miopatia Nemalínica – Relato de Caso

Physiotherapy Intervention in Nemaline Myopathy- Case Report

Bianca Batista Furlaneto¹, Paola Janeiro Valenciano², Fernanda Cremasco Zechim³, Egle de Oliveira Netto Moreira Alves⁴

RESUMO

Objetivo. relatar o caso de uma paciente portadora de Miopatia Nemalínica (MN), focando as principais complicações e a atuação da fisioterapia. **Método.** Foram descritos neste estudo a evolução clínica e as principais complicações, a avaliação, tratamento e os resultados fisioterapêuticos. Para a avaliação motora da paciente utilizou-se a Medida de Função Motora (MFM) e a versão da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) para crianças e jovens. A avaliação da Pressão Inspiratória máxima (PI_{MÁX}) foi realizada utilizando o manovacuômetro digital. As intervenções foram feitas diariamente, durante 180 dias. **Resultados.** Os resultados dos escores do MFM foram: D1-17,9%, D2-66,6% e D3-76,1%, totalizando 48,9%. Na CIF observaram-se as limitações da paciente nas transferências posturais, nenhuma dificuldade em manter a posição do corpo exceto em pé, dificuldade moderada na deambulação e grave dificuldade em tentar mover um objeto com os membros inferiores. Ao final da internação foi realizado o teste de PI_{MÁX}, constatando baixa força muscular inspiratória (36cmH₂O). **Conclusão.** Este relato possibilita o entendimento na prática clínica da evolução e prognóstico da MN comparando com a literatura. O atendimento fisioterapêutico foi essencial para possibilitar o retorno das atividades funcionais e recreativas da criança e para auxiliar nas disfunções respiratórias.

Unitermos. Modalidades de Fisioterapia, Miopatias da Nemalina, Doenças Neuromusculares.

Citação. Furlaneto BB, Valenciano PJ, Zechim FC, Alves EONM. Intervenção da Fisioterapia na Miopatia Nemalínica – Relato de Caso.

ABSTRACT

Objective. To report a case of a patient with Nemaline Myopathy (NM), focusing on the main complications and the proceeding of physiotherapy. **Method.** This study focused on the clinical evaluation and major complications, assessment, treatment and the results of physiotherapy. The patient's motor evaluation was conducted according to the Motor Function Measure (MFM) scale and the version of the International Classification of Functioning, Disability and Health for children and youth (ICF-CY). The maximal inspiratory pressure (PI_{MÁX}) was assessed using a digital manovacuometer. Physiotherapeutic interventions were made daily, during 180 days. **Results.** The results of the MFM scores were: D1-17, 9%; D2-66, 6%; and D3-76, 1%; in total 48.9%. In ICF-CY is observed limitations in the patient's postural transfers, no difficulty maintaining body position except standing, moderate walking difficulty and severe difficulty in moving an object with the lower limbs. At the end of the hospitalization period PI_{MÁX} test was conducted, revealing a 36cmH₂O inspiratory muscle strength. **Conclusion.** This report provides an understanding of the clinical evolution and prognosis of NM compared with the literature. The physical therapy was essential to enable the return of functional and recreational activities and to assist the child in respiratory dysfunctions.

Keywords. Physical Therapy Modalities, Nemaline Myopathy, Neuromuscular Diseases.

Citation. Furlaneto BB, Valenciano PJ, Zechim FC, Alves EONM. Physiotherapy Intervention in Nemaline Myopathy- Case Report.

Trabalho realizado na Universidade Estadual de Londrina (UEL), Centro de Ciências da Saúde, Departamento de Fisioterapia, Londrina-PR, Brasil.

1. Fisioterapeuta, Residente de Fisioterapia em Pediatria na Universidade Estadual de Londrina-PR, Brasil.

2. Fisioterapeuta, Residente de Fisioterapia em Pediatria na Universidade Estadual de Londrina-PR, Brasil.

3. Fisioterapeuta, Residente de Fisioterapia em Pediatria na Universidade Estadual de Londrina-PR, Brasil.

4. Fisioterapeuta, Mestre em Medicina e Ciências da Saúde; Docente do Departamento de Fisioterapia da Universidade Estadual de Londrina-PR, Brasil.

Endereço para correspondência:
Egle de Oliveira Netto Moreira Alves
Rua Borba Gato, 711

Telefone: 3323-0587/9101-1317
E-mail: eglenetto@yahoo.com.br

Relato de Caso

Recebido em: 01/04/13

ACEITO EM: 10/11/13

Conflito de interesses: não

INTRODUÇÃO

A Distrofia Muscular Congênita (DMC) compõe um grupo de miopatias caracterizadas por comprometimento muscular notado já ao nascimento, ou no primeiro ano de vida. O diagnóstico da doença é feito por biópsia muscular e eletroneuromiografia e o prognóstico depende do grau de comprometimentos osteomioarticulares e da musculatura respiratória¹.

Descrita pela primeira vez em 1963 por Shy e Connem, a Miopatia Nemalínica (MN) caracteriza-se por fraqueza muscular geralmente não progressiva e presença de bastonetes, compostos principalmente de alfa-actinina e desmina, derivadas da banda Z². Suas características clínicas incluem hipotonia, atrofia e fraqueza muscular estacionária ou com mínima progressão, também associadas com deformidades musculoesqueléticas, principalmente em tronco e membros inferiores, além de outras complicações como disfagia e insuficiência respiratória³.

A hipotonia muscular pode ser percebida logo ao nascimento. Nesta fase, o retardamento ou a não aquisição das etapas do desenvolvimento motor, a falta de resistência à movimentação passiva e as manifestações precoces de problemas respiratórios caracterizam o comprometimento muscular. Na criança, ao desenvolverem a marcha, podem apresentar quedas frequentes, dificuldade para correr e subir escadas².

O acometimento da musculatura respiratória produz alterações dos gases sanguíneos, tanto hipoxemia quanto hipercapnia, ambas por hipoventilação, caracterizando um quadro de insuficiência respiratória crônica restritiva inicialmente durante o sono e na vigília. Dois principais fatores dão origem a esse processo: a fraqueza e fadiga dos músculos respiratórios e a incapacidade de manter as vias aéreas livres de secreções, sobretudo pela ineficácia da tosse. Nestes pacientes também são frequentes as pneumonias e as atelectasias⁴.

A fisioterapia atua juntamente com a equipe multidisciplinar atendendo às necessidades que ocorrem no processo evolutivo de doenças neuromusculares, prolongando a capacidade funcional, retardando as deformidades físicas e iniciando de forma preventiva a fisioterapia respiratória para minimizar as futuras complicações pulmonares que são inevitáveis pela própria progressão da patologia. Desta forma, contribui para uma melhora na

qualidade de vida e a aceitação da criança no meio social⁵.

Dentro deste contexto, o objetivo do presente estudo é relatar o caso de uma paciente portadora de MN, enfocando as principais complicações, a atuação da fisioterapia e seus benefícios.

MÉTODO

Este estudo é um relato de caso de uma criança com diagnóstico de MN durante uma internação hospitalar prolongada devidamente, a dependência de ventilação pulmonar mecânica (VPM).

Foram descritos neste estudo a evolução clínica e as principais complicações, a avaliação, tratamento e os resultados fisioterapêuticos. A coleta de dados do prontuário médico e fisioterapêutico foram realizadas por uma única examinadora nos meses de maio e junho de 2012.

Para a avaliação motora da paciente utilizou-se a Medida de Função Motora (MFM) validado para o português em 2008 com o objetivo de avaliar globalmente as funções motoras, totalizando 32 itens estáticos e dinâmicos nas posições sentado, deitado e em pé, divididas em 3 dimensões: dimensão 1 (D1)- posição em pé e transferências; dimensão 2 (D2)- motricidade axial e proximal e dimensão 3 (D3)- motricidade distal. Cada item é graduado em uma escala de quatro pontos, escores de 0 a 3, em que: 0 = não pode iniciar a tarefa solicitada ou não pode manter a posição inicial; 1 = esboça o item; 2 = realiza parcialmente o movimento solicitado ou o realiza completamente, mas de modo imperfeito; 3 = realiza completamente o item, com movimento controlado (normal). Ao final da escala confere-se a pontuação por dimensões e a pontuação total da escala, sendo estes expressos em porcentagens em relação ao escore máximo que é de 96 pontos⁶.

Desenvolveu-se um instrumento de coleta de dados em conformidade com a versão da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) para crianças e jovens, que prioriza a funcionalidade como componente da saúde enfocada a partir da limitação do paciente e de seu comprometimento em atividades. Neste instrumento foi utilizado o Capítulo de Mobilidade e escolhidas 3 subcategorias de primeiro nível deste capítulo: Mudar e Manter a Posição do Corpo; Transportar, Mover e Manusear Objetos; Andar e Deslocar-se.

A CIF é dividida em duas partes: a parte 1 refere-se à Funcionalidade e à Incapacidade e a 2 abrange os Fatores Contextuais. São componentes da Funcionalidade e Incapacidade: “Corpo” e “Atividades e Participação”. Cada componente é composto de vários domínios, que são conjuntos práticos e significativos de funções relacionadas à fisiologia, estruturas anatômicas, ações, tarefas ou áreas da vida os quais podem ser representados tanto em termos positivos quanto negativos. Cada categoria é expressa por um código, onde são acrescidos uma ou mais escalas numéricas, denominadas de qualificadores. Estes são utilizados para descrever a extensão ou a magnitude da funcionalidade ou da incapacidade naquela categoria eleita para o estudo⁷.

A avaliação da Pressão Inspiratória máxima (PImax) foi realizada utilizando omanovacuômetro digital (modelo MVD 500 V 1.0, da MicrohardSistem, Global-med[®])conectado à traqueostomia (TQT) por um conector universal. A PI_{max}, foi medida em 3 tentativas sendo considerado o melhor valor. Foi solicitado à paciente que realizasse expiração máxima (próxima ao Volume Residual) seguida de uma inspiração máxima (próxima a Capacidade Pulmonar Total), utilizando um clipe nasal e o fechamento da cavidade oral. Este método ressalta que as mensurações da PI_{max} são de maior relevância clínica pelo fato dos músculos inspiratórios suportarem maiores cargas de trabalho ventilatório⁸.

As três medidas: a MFM, a CIF e a manovacuometria foram executadas apenas uma vez durante o período de internação, porque objetivaram classificar as condições de função motora e força muscular inspiratória, sem um acompanhamento longitudinal. As medidas foram aplicadas por uma das Residentes da Fisioterapia Pediátrica.

As intervenções foram feitas diariamente, divididas em duas a três sessões de aproximadamente 1 hora e realizadas por três Fisioterapeutas Residentes deste serviço. As condutas e as avaliações aplicadas ocorreram no quarto o qual a criança permaneceu internada, onde havia um leito, poltrona, mesa adaptada à criança e os demais materiais necessários foram providenciados pelas autoras deste estudo. No total, o tempo de internação e de atendimento fisioterápico foi de 180 dias.

O estudo foi conduzido com a aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa Envolvendo Seres Humanos

da Instituição envolvida (CONEP 268) com CAAE: 0342.0.268.000-11. A responsável da criança assinou o termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE).

Relato de Caso

Paciente E.A.A., 3 anos e 4 meses, com os diagnósticos de MN, asma persistente grave, pneumonia de repetição, dependência da VPM. A partir dos 6 meses de idade passou por 7 internações devido à pneumonia.

Segundo informações colhidas no prontuário geral, o diagnóstico foi feito por meio de biópsia muscular e eletroneuromiografia em 2009 no setor de Neuropediatria de outro hospital escola, onde a paciente realizava acompanhamento anual. Foi encaminhada para tratamento fisioterapêutico na sua cidade de origem.

A mãe refere que a criança apresentava hipotonía muscular desde o nascimento e a função cognitiva era preservada, permitindo frequentar o ensino regular. Em relação ao desenvolvimento motor começou a deambular com 1 ano e 2 meses, necessitando de auxílio para transportar obstáculos, terrenos inclinados e degraus.

Este relato é sobre a última internação ocorrida em maio de 2011, devido ao diagnóstico de pneumonia e episódio de broncoespasmo. Inicialmente foi hospitalizada em outro serviço e recebeu oxigenoterapia por meio de máscara de reservatório. Evoluiu com piora progressiva do quadro e foi necessário realizar intubação orotraqueal (IOT) sendo transferida para nosso serviço.

Foi internada em nosso serviço inicialmente na Unidade de Terapia Intensiva Pediátrica (UTI-PED), onde permaneceu por 62 dias. Apresentava uma ausculta pulmonar com diminuição do murmúrio vesicular em todo o hemitórax esquerdo e na base direita. Após 3 tentativas de extubação sem sucesso, foi necessário realizar TQT.

Em julho recebeu alta para a Enfermaria Pediátrica onde permaneceu por 118 dias. Durante este período foram realizados diversos protocolos de desmame da VPM, porém a paciente evoluía com desconforto respiratório, queda da saturação, sudorese e prostração, sendo necessário seu retorno à ventilação artificial principalmente no período noturno. Foram evidenciados 6 episódios de atelectasia em bases comprovadas por exame radiológico, principalmente em base esquerda onde foi constatado por

tomografia computadorizada uma área crônica de hipoventilação.

A maior parte do tempo, a criança utilizava oxigênio em TQT por meio de nebulização contínua. No último mês que permaneceu internada, foi discutida sua dependência da VPM nos períodos de sono, portanto, manteve-se conectada ao aparelho durante a noite e em nebulização com oxigênio durante o dia. Neste período a paciente não apresentou nenhuma intercorrência respiratória.

Ainda na mesma Unidade, foram realizados de 2 a 3 atendimentos fisioterapêuticos/dia, utilizando técnicas respiratórias, desobstrutivas e reexpansivas, além de manobras com o AMBÚ, aspiração traqueal via TQT e estimulação motora global.

No momento da internação a mãe relatava que criança andava com dificuldade para subir escadas e planos inclinados. Na UTI-PED, após período estável e sem sedação, a paciente apresentava regular controle de coluna cervical e de tronco, hipotonia global, vencendo a gravidade na maioria dos grupos musculares, encurtamento muscular em flexores de quadril e tríceps sural e escoliose tóraco-lombar à direita.

A conduta fisioterapêutica, baseada no conceito neuroevolutivo, consistia em: atividades ativo-assistidas, posicionamento sentada com e sem apoio, evoluindo para atividades ativas e funcionais; facilitações para controle do tronco e equilíbrio sentada; exercícios ativo-livres, isométrico e concêntricos de membros superiores, inferiores e abdominais, evitando a fadiga.

O ortostatismo foi iniciado com 2 meses de internação, sendo estimulada a permanecer primeiramente

com apoio da mãe e da terapeuta, em seguida com apoio em uma poltrona, evoluindo após 4 meses com apoio dos membros superiores em uma mesa infantil com a terapeuta recrutando musculatura extensora de quadril com estímulos táteis e proprioceptivos.

No momento final da internação a paciente estava deambulando com auxílio apenas em tronco superior aproximadamente 30 metros. A mãe foi orientada quanto à: aspiração; utilização do AMBÚ; alongamentos musculares; posicionamentos no leito, na cadeira de rodas e no andador, o qual foi sugerido à mãe a aquisição.

Nos momentos que antecederam a alta, a fisioterapia intermediou a transição para o atendimento domiciliar do serviço da Prefeitura de Londrina-PR, já que a família mudou-se para esta cidade, utilizando ventilação por pressão positiva (VPP) do tipo BiPap (Bilevel Positive Pressure Airway) durante o período noturno.

RESULTADOS

Na aplicação da escala MFM na versão em português, obteve-se os resultados dos escores de acordo com a porcentagem por dimensão. Os resultados dos escores foram: D1-17,9%, D2-66,6% e D3-76,1%, totalizando um escore total de 48,9% (Figura 1).

Na avaliação da funcionalidade pela CIF, com relação à subcategoria Mudar a Posição Básica do Corpo foi observada grave dificuldade na tarefa de deitar-se, moderada no ajoelhar-se e rolar e ligeira dificuldade em sentar-se e pôr-se em pé com auxílio, no curvar-se e mudar o centro de gravidade do corpo. Não foi possível testar o agachar-se, classificando-o como não aplicável.

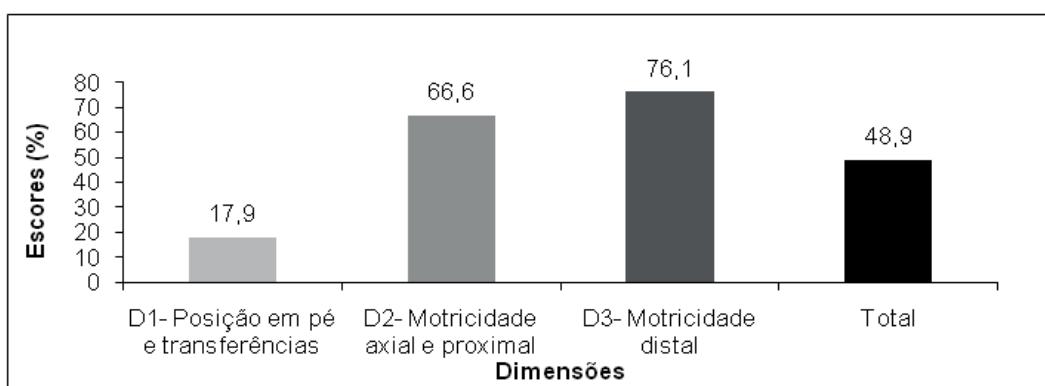


Figura 1. Valores expressos em porcentagem das dimensões: D1- Posição em pé e transferências; D2- Motricidade axial e proximal; D3- Motricidade distal e Total da escala MFM.

Para a subcategoria Manter a Posição do Corpo, a paciente não apresentou nenhuma dificuldade para permanecer deitada, ajoelhada, sentada e para manter a posição da cabeça. Na posição em pé houve completa dificuldade, não sendo aplicável manter-se na posição agachada.

Também não foi aplicável a subcategoria de Auto-transferências na posição deitada e sentada.

Com relação ao Levantar e Transportar Objetos, a criança apresentou ligeira dificuldade apenas em levantar objetos, porém nas subcategorias transportar objetos nas mãos, braços, ombros, quadris e nas costas, sobre a cabeça e ao pousar objetos houve completa dificuldade.

Para a subcategoria Mover Objetos com os Membros Inferiores, apresentou grave dificuldade para empurrar com os membros inferiores e dar pontapés.

Nos Movimentos Finos com as Mãos e na Utilização das mãos e braços, a paciente apresentou ligeira dificuldade em pegar, agarrar, manipular, soltar, puxar, empurrar, alcançar e rodar e torcer as mãos ou os braços, apenas com grave dificuldade em atirar e apanhar.

E, no andar e deslocar-se, houve dificuldade moderada para andar curtas distâncias com auxílio.

Ao final da internação foi realizado o teste de PI_{MÁX}, constatando força muscular inspiratória de 36cmH₂O.

DISCUSSÃO

Na MN, a herança pode ser autossômica dominante ou recessiva, existindo clinicamente um amplo espectro de gravidade que inclui formas pré ou neonatais gravíssimas, formas congênitas típicas de início na infância e gravidade variável, comprometendo frequentemente a respiração e a deglutição, formas intermediárias entre a neonatal e a congênita e, ainda, formas tardias, mais benignas².

Existe um pequeno número de casos e trabalhos sobre a doença, devido sua baixa incidência de 1/500.000 nascidos vivos³.

Nosso caso representa uma forma congênita de miopatia que evoluiu com piora motora devido às disfunções respiratórias, entretanto, que apresentou gradualmente uma evolução motora e estabilização do comprometimento respiratório durante a internação.

Foi possível observar que houve a recuperação do controle de cervical e tronco, a utilização dos membros

superiores e, principalmente, de membros inferiores com o retorno da deambulação. A versão em português da MFM é considerada uma escala com alta reprodutibilidade, permitindo seu uso como instrumento de medida da função motora em doenças neuromusculares. Os resultados dos escores evidenciaram baixo desempenho na posição em pé e transferências seguida da função motora axial e proximal e maior desempenho na função motora distal.

Além de utilizar a escala, por meio da CIF observamos as limitações da paciente em transferir-se, porém com nenhuma dificuldade em manter a posição do corpo exceto em pé, a qual apresentou dificuldade moderada na deambulação e grave dificuldade em tentar mover um objeto com os membros inferiores.

Esta dificuldade condiz com os sintomas clínicos da doença já investigados em outro estudo o qual avaliou o torque voluntário máximo dos músculos extensores do joelho em diferentes graus de flexão em uma família de portadores de MN. Os pacientes com MN apresentam fraqueza do quadríceps predominantemente para maiores ângulos de flexão do joelho, ou seja, a função normal é observada durante o ortostatismo e a deambulação, mas os pacientes costumam ter problemas durante atividades que requerem a contração muscular relativamente longa e maiores comprimentos musculares, tais como durante o levantar de uma cadeira ou subir escadas⁹.

A criança teve ligeira dificuldade na avaliação dos movimentos finos com as mãos, apenas com grave dificuldade em atirar e apanhar.

Estes resultados confirmam junto à literatura o início da fraqueza inicialmente proximal com envolvimento distal tardio, marcos no atraso do desenvolvimento, o curso da doença lentamente progressiva ou não progressiva, a falta do sentar ou caminhar de forma independente com prognóstico de uso de cadeira de rodas antes dos 11 anos¹⁰.

Em um estudo sobre a recuperação de força muscular em ratos com MN foi encontrado que os ratos com miopatia têm uma maior perda de força global. Os animais foram imobilizados modelando uma inatividade prolongada e após a imobilização, foi necessário o exercício para recuperação de força muscular. Os resultados deste teste indicam que, embora, os ratos não fossem fracos antes da imobilização, eles perderam uma quantida-

de maior de força muscular global. Eles eram fracos em comparação com camundongos normais após 10 dias de imobilização e soltos ainda estavam severamente fracos 3-4 semanas mais tarde. Em contraste, 3-4 semanas de exercício de roda livre ou esteira levou a uma recuperação quase completa de toda força global. Estes resultados sugerem que embora a mutação da MN promova fraqueza muscular não altera a indução do exercício na sua recuperação¹¹.

Com relação à disfunção respiratória, com frequentes episódios de pneumonias e atelectasias, a paciente apresentava sinais e sintomas de hipoventilação e fadiga muscular, necessitando do retorno para a VPM.

O teste de PI_{MÁX} é um teste não invasivo e, segundo Fauroux, um valor baixo é difícil de ser interpretado. Um dos principais problemas com pressões estáticas é que elas são de esforço, o que torna impossível uma medição confiável em crianças pequenas¹². Em um estudo o qual mensurou a capacidade inspiratória e expiratória máxima durante o choro em crianças saudáveis com idade entre 0,06-3,76 anos, encontrando pico normal de PI_{MÁX} de $118 \pm 21 \text{ cmH}_2\text{O}$. Estes valores se mostraram independentes da idade, sexo e antropometria. Comparando estes valores com o presente estudo podemos considerar que a paciente apresentou uma baixa PI_{MÁX}¹³.

A ocorrência de insuficiência respiratória e a necessidade de VPM em doenças neuromusculares, como relatada nesta paciente, se agravam devido à fraqueza dos músculos faciais, da orofaringe e laringe podendo interferir na tosse e deglutição, colocando o paciente em risco de aspiração ou resultando em obstrução mecânica das vias respiratórias superiores e também a fraqueza da musculatura inspiratória levando à uma expansão pulmonar inadequada, gerando microatelectasias, diminuição da ventilação/perfusão e consequente hipoxemia¹⁴.

Durante as condutas fisioterapêuticas observamos a necessidade do uso do AMBÚ de maneira rotineira devido aos vários episódios de atelectasia e acúmulo de secreção. O uso de aspiração, ventilação com pressão positiva, tratamento combroncodilatadores e fisioterapia respiratória foi utilizado também em 18 pacientes com miastenia grave. A frequência e intensidade de cada uma destas intervenções dependiam da presença de atelectasia

ou pneumonia e resultou em menos episódios de atelectasia e pneumonia, e uma menor duração da VPM e internação em UTI¹⁵.

Com a orientação adequada recebida, o suporte ventilatório fora do ambiente hospitalar e o apoio familiar demonstrado, há uma grande possibilidade de uma boa evolução em casa.

A ventilação a longo prazo como a VPP na TQT pode, preferivelmente, ser realizada em casa, como ocorreu em nosso estudo, porque os custos são reduzidos, a qualidade de vida é maior, e integração na comunidade é maximizada. No entanto, há poucos estudos que investigam a taxa de sobrevivência, complicações do ventilador e consequências fisiológicas de cuidados associados em casa¹⁶.

O suporte pressórico não invasivo durante a noite pode aumentar a sobrevida em alguns pacientes, melhorar a qualidade do sono, diminuir a sonolência diurna, melhorar o bem-estar e a independência, melhorar os gases sanguíneos durante o dia e diminuir a taxa de declínio da função pulmonar. Porém, a TQT mantida por anos está associada a inúmeras complicações, como infecções, aumento da quantidade de secreção, prejuízo do transporte mucociliar, sangramentos, morte súbita por rolha de secreção e desconexões acidentais⁴.

Pacientes com doenças neuromusculares tem boa taxa de sobrevivência em casa, quando comparados com pacientes com doenças pulmonares. Quando os cuidadores são pais do paciente, eles parecem estar mais dispostos à assistência, diferente dos cuidadores de pacientes adultos. No entanto, o estresse que os cuidadores sofrem requer a ajuda de profissionais da saúde para prestar apoio psicossocial para as famílias¹⁷.

A fisioterapia atuou em todas as fases da recuperação da paciente durante sua internação. Apesar de poucos estudos sobre a doença, as limitações nas formas de avaliação da função respiratória em crianças e nenhum estudo sobre a atuação da fisioterapia neste tipo de miopatia, realizamos o tratamento enfocando a deficiência neuromuscular e o tratamento e prevenção de complicações respiratórias em conformidade com as limitações da paciente, utilizando o lúdico para estimular sua participação, além do importante apoio da família no auxílio da terapia e na continuidade do tratamento.

CONCLUSÃO

Este relato possibilita o entendimento na prática clínica da evolução e prognóstico da MN comparando com a literatura.

O atendimento fisioterapêutico foi essencial para possibilitar o retorno das atividades funcionais e recreativas da criança e para auxiliar no tratamento e prevenção das disfunções respiratórias. As orientações ao cuidador auxiliaram no manejo da paciente e a longo prazo podem contribuir na qualidade de vida da criança e familiares.

REFERÊNCIAS

- 1.Rocco FM, Luz FHG, Rossato AJ, Fernandes AC, Oliveira ASB, Beteta JT, et al. Avaliação da função motora em crianças com distrofia muscular congênita com deficiência de merosina. *Arq Neuropsiquiatr* 2005;63:298-306.
<http://dx.doi.org/10.1590/S0004-282X2005000200018>
- 2.Reed UC. Doenças neuromusculares. *J Pediatr* 2002;78(Supl.1):S89-103.
- 3.Youssef NCM, Scola RH, Lorenzoni PJ, Werneck LC. Nemaline myopathy-Clinical, histochemical and immunohistochemical features. *Arq Neuropsiquiatr* 2009;67:886-91.
<http://dx.doi.org/10.1590/S0004-282X2009000500020>
- 4.Paschoal IA, Villalba WO, Pereira MC. Insuficiência respiratória crônica nas doenças neuromusculares: diagnóstico e tratamento. *J Bras Pneumol* 2007;33:81-92.
<http://dx.doi.org/10.1590/S1806-37132007000100016>
- 5.Otsuka MA, Boffa CFB, Vieira ABAM. Distrofias Neuromusculares-Fisioterapia Aplicada. EditoraRevinter: Rio de Janeiro, 2005, 248p.
- 6.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;12:417-24.
<http://dx.doi.org/10.1590/S1413-35552008000500012>
- 7.Brasileiro IC, Moreira TMM, Jorge MSB, Queiroz MVO, Mont'Alverne DGB. Atividades e participação de crianças com Paralisia Cerebral conforme a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde. *Rev Bras Enferm* 2009;62:503-11.
<http://dx.doi.org/10.1590/S0034-71672009000400002>
- 8.Onaga FI, Jamami M, Ruas G, Di Lorenzo VAP, Jamami LK. Influência de diferentes tipos de bocais e diâmetros de traqueias na manovacuometria. *Fisioter Mov* 2010;23:211-19.
<http://dx.doi.org/10.1590/S0103-5150201000200005>
- 9.Gerrits K, Gommans I, Engelen BV, Haan A. Quadriceps weakness in a family with nemaline myopathy: influence of knee angle. *Clinical Science* 2003;105:585-89.
<http://dx.doi.org/10.1042/CS20030159>
- 10.Ryan MM, Schnell C, Strickland CD, Shield LK, Morgan G, Iannaccone ST, et al. Nemaline Myopathy: A Clinical Study of 143 Cases. *Annals of Neurology* 2001;50:312-20.
<http://dx.doi.org/10.1002/ana.1080>
- 11.JoyajE, Kee AJ, Nair-Shalliker V, Ghoddusi M, Nguyen MT, Luther P, et al. Muscle weakness in a mouse model of nemaline myopathy can be reversed with exercise and reveals a novel myofiber repair mechanism. *Hum Mol Genet* 2004;13:2633-45.
<http://dx.doi.org/10.1093/hmg/ddh285>
- 12.FaurouxB. Respiratory muscle testing in children. *Paediatr Respir Rev* 2003;4:243-9.
[http://dx.doi.org/10.1016/S1526-0542\(03\)00051-4](http://dx.doi.org/10.1016/S1526-0542(03)00051-4)
- 13.Shardonofsky FR, Perez-Chada D, Carmuega E, Milic-Emili J. Airway pressures during crying in healthy infants. *Pediatr Pulmonol* 1989;6:14-8.
<http://dx.doi.org/10.1002/ppul.1950060106>
- 14.Sangeeta M. Neuromuscular Disease Causing Acute Respiratory Failure. *Rev Respiratory Care* 2006;51:1016-23.
- 15.Varelas PN, Chua HC, Natterman J, Barmadia L, Zimmerman P, Yahia A, et al. Ventilatory care in myasthenia gravis crisis: assessing the baseline adverse event rate. *Crit Care Med* 2002;30:2663-8.
<http://dx.doi.org/10.1097/00003246-200212000-00009>
- 16.Marchese S, Lo Coco D, Lo Coco A. Outcome and attitudes toward home tracheostomy ventilation of consecutive patients: A 10-year experience. *Resp Med* 2008;102:430-6.
<http://dx.doi.org/10.1016/j.rmed.2007.10.006>
- 17.Smith BK, Bleiweis MS, Zauhar J, Martin AD. Inspiratory muscle training in a child with nemaline myopathy and organ transplantation. [Report]. *Pediatr Crit Care Med* 2011;12:94-8.
<http://dx.doi.org/10.1097/PCC.0b013e3181dde680>