

MESTRADO INTEGRADO EM MEDICINA

DOENÇAS RARAS: ABORDAGEM FISIÁTRICA

Tiago Avelino Coelho Rosa Cardoso

M

2020



Tipo Trabalho	Artigo de Revisão Bibliográfica
Título	Doenças Raras: Abordagem Fisiátrica
Autor	Tiago Avelino Coelho Rosa Cardoso
Endereço Eletrónico	tiabinho@gmail.com
Orientador	Professor António Pinto Camelo (Médico Especialista em Medicina Física e de Reabilitação; Assistente Graduado Sénior Hospitalar de Medicina Física e de Reabilitação; Professor Auxiliar Convidado do Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar)
Endereço Eletrónico	antoniocamelo.fisiatria@chporto.min-saude.pt
Instituição	Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto, Rua de Jorge Viterbo Ferreira nº 228, 4050-313, Porto

O aluno

(Tiago Avelino Coelho Rosa Cardoso)

O orientador

(António Pinto Camelo)

Porto, maio de 2020

AGRADECIMENTOS

Um muitíssimo obrigado ao meu orientador, Professor António Pinto Camelo, por aceitar guiar-me neste desafio, pela sua disponibilidade e colaboração na elaboração desta dissertação.

Aos meus pais e à minha irmã por serem o meu pilar.

Ao meu melhor amigo Ricardo por ser como um irmão e uma companhia sempre presente.

Aos meus familiares e amigos mais próximos.

RESUMO

INTRODUÇÃO

As doenças raras constituem uma fatia diminuta das patologias que assolam o ser humano. Ainda assim, dão origem a inúmeros problemas e situações de desconforto incomensurável para os doentes que são diagnosticados com as mesmas.

A maioria destas patologias ainda não foi alvo de um aprofundado estudo com consequente divulgação de terapêuticas alargadas e mais efetivas do que as que existem na atualidade. A fisioterapia surge, então, como uma das principais estratégias de abordagem a uma panóplia de limitações decorrentes dessas doenças, nomeadamente as repercussões graves a nível do desempenho nas Atividades da Vida Diária (AVD), Atividades Instrumentais da Vida Diária (AVDI), capacidade de marcha, comunicação, participação social e de outras funções básicas indispensáveis para a vida de relação. Todas as melhorias obtidas com a intervenção terapêutica nesta área terão um impacto decisivo e fundamental na melhoria da qualidade de vida dos doentes.

OBJETIVOS

1. Rever os estudos clínicos efetuados e procurar *guidelines* na área da Fisioterapia nas seguintes doenças: Doença de Charcot Marie Tooth, Distrofia muscular de Duchenne, Mucopolissacaridose e Osteogénese Imperfeita;
2. Analisar os resultados de tais intervenções ao nível da força muscular, equilíbrio, marcha, função respiratória, amplitude articular e funcionalidade global dos doentes;
3. Compreender quais as melhores abordagens a serem cumpridas em cada tipo de patologia.

MATERIAL E MÉTODOS

Foi realizada uma revisão da literatura existente, publicada entre 2000 e 2020, nas bases de dados electrónicas Scielo, Google Scholar, PubMed, Chocrane Database e Medline, nas línguas Portuguesa e Inglesa, considerando as *MeSH words: rare diseases, physical therapy, rehabilitation, Charcot Marie Tooth disease, Duchenne muscular dystrophy, Mucopolysaccharidosis, Osteogenesis imperfecta*, doenças raras, terapia física de reabilitação, Doença de Charcot Marie Tooth, Distrofia muscular de Duchenne, Mucopolissacaridose e Osteogénese imperfeita.

Por fim, foram consultados vários artigos, assim como páginas de Internet considerados de relevância para a elaboração deste trabalho.

RESULTADOS

O resultado final contém incluídos 12 artigos referentes à Doença de Charcot Marie Tooth; 11 artigos à Distrofia muscular de Duchenne; 2 artigos à Mucopolissacaridose e 3 à Osteogénese imperfeita.

Na doença de Charcot Marie Tooth, os tratamentos abarcados nos artigos foram, na sua maioria, a cinesiterapia, a hidroterapia, a electroestimulação e o uso de ortóteses tornozelo-pé. Verificou-se melhoria da marcha, do equilíbrio e da força muscular sempre que estes factores foram colocados em avaliação. Já quanto à dor, esta raramente foi tida em conta nos estudos, mas, quando foi, diminuiu substancialmente. A cinesiterapia respiratória foi muito tida em conta como uma forma de melhorar o *outcome* dos doentes afetados, através da avaliação das pressões máximas inspiratória e expiratória.

Na Distrofia muscular de Duchenne, voltou-se a constatar melhorias ao nível de funções básicas como a marcha e o equilíbrio, assim como um aumento da força muscular e da amplitude dos movimentos articulares. Nos casos em que a cinesiterapia respiratória foi aplicada, a função pulmonar melhorou significativamente. Foi ainda introduzida uma forma alternativa de treino, consistindo em vibração de corpo inteiro, com resultados dignos de análise.

Em relação à Mucopolissacaridose, há a registar uma evidente escassez de estudos elegíveis para inclusão no presente trabalho. Ainda assim, a fisioterapia e terapias associadas voltaram a apresentar resultados bastante satisfatórios e encorajadores, ainda que os doentes avaliados apresentassem à partida maiores debilidades do que os dos restantes grupos de doenças. A avaliação focou-se no grau de desenvolvimento motor e em parâmetros como a amplitude de movimentos articulares e no tónus muscular.

Por último, na Osteogénese imperfeita, os estudos elegidos focaram-se mais na melhoria da qualidade de vida, na densidade óssea e no tónus e massa musculares, o que faz sentido atendendo às especificidades da patologia em questão. Houve melhorias menos claras do que nas outras doenças abordadas, apesar de praticamente todos esses índices terem melhorado ao longo das intervenções utilizadas. Ainda assim, é assinalável a dificuldade em encontrar estudos dentro desta temática, apesar de haver um elevado número de participantes nos estudos incluídos, o que impossibilita uma maior clareza na hora de aferir conclusões e tirar ilações da análise dos estudos apresentados.

CONCLUSÕES

A implementação de programas de reabilitação motora revelou ser benéfica a vários níveis e em todas as patologias abordadas, ainda que com resultados de eficácia diferentes. Entre os vários parâmetros avaliados nos diferentes estudos, entre eles a força muscular, a amplitude dos movimentos, a marcha e o tónus e massa muscular, verificou-se uma melhoria na maioria dos casos, o que fortalece a ideia de que a intervenção fisioterápica é uma mais-valia na terapêutica das doenças raras. A escassez de estudos e de *guidelines* nesta área foi um fator bastante limitativo na elaboração de um documento mais extenso e completo, particularmente em relação à mucopolissacaridose e à osteogénese imperfeita (prevalência mais baixa). Assim, sublinha-se a necessidade da realização de novos estudos e do cruzamento do conhecimento de profissionais no mundo inteiro de forma a elaborar uma linha de pensamento que facilite o tratamento dos doentes afetados por estas patologias raras.

ABSTRACT

INTRODUCTION

Rare diseases are a tiny slice of the pathologies that plague humans. Still, they give rise to numerous problems and situations of immeasurable discomfort for patients who are diagnosed with them.

Most of these pathologies have not yet been subject of an in-depth study with the consequent dissemination of broader and more effective therapies than those that currently exist. Physiatrics emerges as one of the main strategies to approach a range of limitations resulting from these diseases, namely the serious repercussions in terms of performance in activities of Daily Living, Instrumental activities of Daily Living, walking ability, communication, social participation and other basic functions indispensable for the relationship life. All the improvements obtained with the therapeutic intervention in this area will have a decisive and fundamental impact on improving the patients' quality of life.

OBJECTIVES

Review the clinical studies carried out and look for guidelines in the area of Physiatry in the following diseases: Charcot Marie Tooth Disease, Duchenne Muscular Dystrophy, Mucopolysaccharidosis and Osteogenesis Imperfecta and analyze the results of such interventions in terms of muscle strength, balance, gait, respiratory function, joint amplitude and global functionality of patients, to understand which are the best approaches to be followed in each type of pathology.

MATERIAL AND METHODS

A review of the existing literature published between 2000 and 2020 was carried out in the electronic databases Scielo, Google Scholar, PubMed, Chocrane Database and Medline, in Portuguese and English considering the MeSH words: rare diseases, physical therapy, rehabilitation, Charcot Marie Tooth disease, Duchenne muscular dystrophy, Mucopolysaccharidosis and Osteogenesis imperfecta.

Finally, several articles were consulted, as well as internet pages considered relevant for the elaboration of this work.

RESULTS

The final result includes 12 articles referring to Charcot Marie Tooth Disease, 11 articles to Duchenne muscular dystrophy, 2 articles to Mucopolysaccharidosis and 3 to Osteogenesis Imperfecta.

In Charcot Marie Tooth's disease, there was an improvement in gait, balance and muscle strength whenever these factors were evaluated. As for pain, it was rarely taken into account in studies, but when it was, it decreased substantially. Respiratory kinesitherapy was widely considered as a way to improve the outcome of affected patients, through the assessment of maximum inspiratory and expiratory pressures. The treatments covered in the articles were mostly kinesitherapy, hydrotherapy, electrostimulation and the use of ankle-foot orthoses.

In Duchenne muscular dystrophy, improvements in basic functions such as walking and balance have been noted, as well as an increase in muscle strength and range of articular movements. In cases where respiratory kinesitherapy was applied, lung function improved significantly. An alternative form of training consisting of full body vibration was also introduced, with results worthy of analysis.

Regarding Mucopolysaccharidosis, there was an evident scarcity of studies eligible for inclusion in the present text. Even so, physiotherapy and associated therapies, brought quite satisfactory and encouraging results, although the patients evaluated presented, in the beginning, greater weaknesses than those of the other groups of diseases. The evaluation focused on the degree of motor development and on parameters such as range of joint movements and muscle tone.

Finally, in Osteogenesis imperfecta, the selected studies focused more on improving quality of life, bone density and muscle tone and mass, which makes sense given the specificities of the pathology in question. There were less clear improvements than in the other diseases addressed, although practically all of these rates improved over the interventions used. Even so, the difficulty in finding studies within this theme is noteworthy, despite the high number of participants in the included studies, which makes greater clarity impossible when assessing conclusions and drawing conclusions from the analysis of the studies presented.

CONCLUSIONS

The implementation of motor rehabilitation programs has proved to be beneficial at various levels and in all pathologies addressed, although with different efficacy results. Among the various parameters evaluated in the different studies, including muscle strength, range of motion, gait and muscle tone and mass, there was an improvement in most cases, which strengthens the idea that physiological intervention is added value in the treatment of rare diseases. The scarcity of studies and guidelines in this area was a very limiting factor in the elaboration of a more extensive and complete document, particularly in relation to mucopolysaccharidosis and imperfect osteogenesis (lower prevalence). Thus, the need for further studies and the crossing of the knowledge of professionals worldwide is emphasized in order to develop a line of thought that facilitates the treatment of patients affected by these rare pathologies.

LISTA DE ABREVIATURAS

- DCMT** – Doença de Charcot Marie Tooth
- DMD** – Distrofia Muscular de Duchenne
- MPS** – Mucopolissacaridose
- OI** – Osteogénese Imperfeita
- OTP** – Órtese Tornozelo Pé
- SF-36** – Short Form 36 Health Survey
- PEDI** – Pediatric Evaluation Disability Inventory
- EARI** – Extensão, Adução, Rotação Interna
- FARI** – Flexão-Abdução com Rotação Interna
- DGI** – Dynamic Gait Index
- MS** – Membro Superior
- MI** – Membro Inferior
- MSE** – Membro Superior Esquerdo
- PI** – Pressão Inspiratória
- PE** – Pressão Expiratória
- AVD** – Atividades da Vida diária
- AVDI** – Atividades Instrumentais da Vida Diária
- PFE** – Pico de Fluxo Expiratório
- QL4.0** - Pediatric Quality of Life Inventory version 4.0
- QCC** – Questionário do cuidador da criança
- CVF** – Capacidade Vital Forçada
- FEV 1** – Volume expiratório forçado no 1º segundo
- VCI** – Vibração de Corpo Inteiro
- CK** – Creatina fosfocinase
- EDM** – Escala de Desenvolvimento Motor
- IC** – Idade cronológica
- IMG** – Idade Motora Geral
- ROM** – Range of Motion
- TC** – Tomografia Computorizada
- NSAA** – North Star Ambulatory Assessment
- SAOS** – Síndrome da Apneia Obstrutiva do Sono
- CIF** – Classificação Internacional de Funcionalidade
- INSA** – Instituto Nacional de Saúde Doutor Ricardo Jorge
- APOI** – Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita

ÍNDICE

1. Introdução.....	1
2. Objetivos	3
3. Metodologia	3
3.1. Pesquisa.....	3
3.2. Seleção	4
3.3. Extração de dados	4
3.4. Síntese de dados	4
4. Resultados.....	5
4.1. Seleção de estudos.....	5
4.2. Características e eficácia terapêutica dos protocolos de intervenção	5
4.2.1. Doença de charcot marie tooth	5
4.2.2. Distrofia muscular de duchenne	10
4.2.3. Mucopolissacaridose.....	15
4.2.4. Osteogénese imperfeita.....	18
4.3. Análise de guidelines/directrizes	20
4.3.1. Doença de cmt	20
4.3.2. Dmd.....	22
4.3.3. Mucopolissacaridose.....	27
4.3.4. Osteogénese imperfeita.....	29
5. Discussão.....	35
6. Conclusão	41
7. Em português.....	41
Apêndice.....	45

LISTA TABELAS

TABELA I - DOENÇA DE CHARCOQ MARI TOOTH	46
TABELA II - DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE	53
TABELA III - MUCOPOLISSACARIDOSE	60
TABELA IV - OSTEOGÉNESE IMPERFEITA	61

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 - Fluxograma dos artigos incluídos na revisão sistemática	45
--	----

1. INTRODUÇÃO

As doenças raras são um grupo heterogêneo de patologias que afetam um número relativamente diminuto de pessoas em todo o mundo. Segundo o definido a nível europeu, uma doença rara é aquela cuja prevalência é inferior a 5 pessoas em cada 10 000, ou seja, 1 em cada 2000 (decisão 1295/1999/CE do Parlamento Europeu e do Conselho de 29-04-1999). Assim, apesar de esta definição apresentar *nuances* noutras regiões do globo, aquilo que há em comum é que o estatuto de doença rara é atribuído atendendo à prevalência da doença em questão. Pensa-se que existam à volta de 5000 a 8000 doenças raras distintas, estimando-se que a maioria destas patologias apresenta uma prevalência em torno de 1 pessoa em cada 100000.¹ Posto isto, urge a necessidade de auxiliar estas minorias e de estabelecer mapas terapêuticos que simplifiquem o tratamento exigido.

A doença de Charcot Marie Tooth (CMT), cuja prevalência é de aproximadamente 1 pessoa em cada 2500, é a neuropatia herdada geneticamente mais frequente em todo o mundo.² Esta doença foi relatada pela primeira vez na literatura em 1884 por Friedrich Schultze, pese embora tenha cabido a Jean-Martin Charcot, a Pierre Marie Howard e a Henry Tooth, a descrição clássica da mesma e a imortalização dos seus nomes.³

Tradicionalmente, existem 3 subtipos de doença de CMT, cuja divisão assenta na velocidade da condução nervosa e na forma de herança determinada pela história familiar das neuropatias (CMT1, CMT2 e CMT intermediária dominante). No entanto, em 2018, Magy et al. introduziram um novo sistema de classificação que acrescentava aos fatores diferenciadores anteriores, os genes envolvidos, tornando a diferenciação de cada subtipo mais detalhada.⁴ Ainda assim, todas as formas de doença de CMT têm aspetos transversais a nível clínico como a atrofia do terço distal dos membros inferiores, o pé cavo, a fraqueza muscular que se inicia nos membros inferiores e vai progredindo para os superiores e, por fim, a perda da sensibilidade e dos reflexos tendinosos, o que torna a abordagem fisiátrica mais simples e uniformizada para todos os subtipos de doença. Esta última deve ser iniciada aquando do diagnóstico, que habitualmente é feito na infância ou na fase de adulto jovem, socorrendo-se das suas múltiplas modalidades, de forma a providenciar a recuperação neuromuscular dos indivíduos afetados e melhorar a qualidade de vida e a funcionalidade dos mesmos.⁵

A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é a distrofia muscular mais comum, sendo responsável por 1/3 das consultas neuromusculares de pediatria. A sua prevalência é de 1 pessoa em cada 3800 a 6300, afetando crianças do sexo masculino visto ser uma patologia autossómica recessiva ligada ao cromossoma X.⁶ Aí, está codificada a informação responsável pela produção de uma proteína fundamental para a contração e relaxamento musculares; a

distrofina. A ausência desta proteína gera uma panóplia de sintomas presentes na DMD, sendo que estes são graduais e evolutivos, começando no lactente com a incapacidade de segurar a cabeça e escalando até aos 12 anos em que a progressiva perda de força muscular, atrofia, deformidades e as contraturas levam habitualmente à dependência de cadeira de rodas para o deslocamento, devido à instalação progressiva de fraqueza muscular, de pé equinovaro e escoliose.⁷ Esta doença apresenta, então, uma série de estádios correspondentes a faixas etárias e uma apresentação típica de cada um deles, que serão alvo de uma reabilitação exaustiva e focada na minimização das deficiências induzidas pela mesma.⁸

A Mucopolissacaridose está inserida no grande grupo das doenças genéticas do metabolismo e do subgrupo das doenças de depósito lisossômico. Na verdade, existem 7 formas distintas de mucopolissacaridoses e mais subtipos dentro dessas 7 divisões, o que torna este conjunto de doenças bastante diverso quanto à sintomatologia e forma de apresentação. A prevalência deste grupo de patologias é de aproximadamente 1 pessoa em cada 25 000, sendo que a forma de transmissão é autossômica recessiva, excetuando no tipo 2 em que é ligada ao X. De uma forma geral, o quadro é gerado pela deficiência de uma enzima que leva ao acúmulo de determinado glicosaminoglicano (específico para cada tipo) ao nível de vários órgãos e do tecido conjuntivo. As principais alterações são ao nível da aparência, do desempenho físico, do funcionamento de órgãos e das capacidades cognitivas.⁹ Normalmente, não existem sintomas ao nascimento e os primeiros sinais começam a notar-se aos 1 ou 2 anos de idade, entre eles: obstipação, infecções frequentes e atraso de crescimento. Há, ainda, formas menos severas que outras e que se podem manifestar somente na adolescência. Quase sempre, as MPS são doenças crônicas de progressão rápida que podem ameaçar a vida, debilitando gradativamente as funções físicas e mentais. A fisioterapia volta então a aparecer como uma ajuda fundamental para a limitação da progressão das manifestações mais relevantes desta patologia.¹⁰

Por último, a Osteogénese Imperfeita é uma entidade que alberga um conjunto de distúrbios de causa genética (genes COL1A1 ou COL1A2), consistindo em fragilidade óssea em graus variáveis por deficiência quantitativa ou qualitativa da produção de colagénio. A gravidade da doença vai desde casos brandos, com fraturas 1 a 2 vezes por ano, a casos graves com morte em idades juvenis por fratura de costelas e suas consequências, por exemplo. A prevalência desta patologia é um pouco incerta, mas estima-se que se localize na faixa de 1 pessoa em cada 5000 a 10000. Esta doença apresenta tipicamente 5 subtipos com particularidades inerentes a cada um, mas de uma forma geral a OI resume-se como uma doença em que um traumatismo menor causa facilmente fraturas e deformações ósseas devido a erros genéticos

que levam à formação de uma matriz óssea desorganizada e pouco consistente.¹¹ Sintomas extra esqueléticos envolvem fraqueza muscular, hiper mobilidade articular, dentinógenese imperfeita e hipoacusia. Só nos últimos anos é que a fisioterapia se afirmou como um tratamento importante na abordagem destes doentes e ainda hoje é escassa a presença da relação entre a fisioterapia e a OI ao nível da literatura, o que torna a presente revisão ainda mais pertinente.¹²

Posto tudo isto, pretende este trabalho analisar e legitimar estudos que cruzem o tratamento fisiátrico com todas estas patologias e que avaliem de forma sistemática as respostas a tais terapêuticas, comparando esses *outcomes* com as diretrizes aconselhadas por entidades reconhecidas. É sabido que as doenças raras ainda são um mundo pouco explorado, principalmente em Portugal, em que muita da medicação aprovada para melhoria dos sintomas não está ainda disponível no mercado. Nesta área, a fisioterapia terá um importante papel a desempenhar como um adjuvante terapêutico indispensável, de relativa facilidade de acesso e muitas vezes com melhoria considerável das incapacidades induzidas por estas patologias.

2. OBJETIVOS

São objetivos desta revisão sistemática:

- Entender os estudos clínicos de reabilitação das seguintes doenças: Doença de Charcot Marie Tooth, Distrofia muscular de Duchenne, Mucopolissacaridose e Osteogénese Imperfeita e analisar os resultados de tais intervenções ao nível da força muscular, equilíbrio, marcha, função respiratória, amplitude articular e funcionalidade global dos doentes.
- Compreender quais as melhores abordagens a ser cumpridas em cada tipo de patologia.

3. METODOLOGIA

3.1. PESQUISA

Foi realizada uma revisão da literatura existente publicada entre 2000 e 2020 nas bases de dados eletrónicas Scielo, Google Scholar, PubMed, Chocrane Database e Medline, nas línguas Portuguesa e Inglesa considerando as *MeSH words: rare diseases, phisical therapy, rehabilitation, Charcot Marie Tooth disease, Duchenne muscular dystrophy, Mucopolysaccharidosis, Osteogenesis imperfecta*, doenças raras, terapia física de reabilitação, Doença de Charcot Marie Tooth, Distrofia muscular de Duchenne, Mucopolissacaridose e Osteogénese imperfeita.

Por fim foram consultados vários artigos, assim como páginas de internet considerados de relevância para a elaboração desta obra.

3.2. SELEÇÃO

Esta revisão bibliográfica é o resultado da inclusão de estudos de intervenção fisiátrica em indivíduos afetados pelas 4 patologias selecionadas. Os estudos incluídos só apresentavam grupo de intervenção (inclusive apenas 1 indivíduo em estudo), à exceção de um estudo sobre DMD que apresentou também um grupo controlo. Em relação às modalidades terapêuticas implementadas foram as mais variadas dentro da esfera da fisioterapia. Relativamente às *guidelines*, foram selecionadas as mais fidedignas encontradas, referenciadas em fontes seguras e que, mesmo não sendo aplicadas à escala global, são resultado de anos de pesquisas.

Todos os estudos incluídos obedeceram às seguintes regras: (1) Estudo que avalie somente a abordagem fisiátrica; (2) Estudo que especifique a doença em questão; (3) intervenções realizadas em internamento, ambulatório ou domicílio; (4) estudo realizado integralmente no séc. XXI; (5) modalidade fisiátrica podendo ser terapia educacional, hidroterapia, cinesioterapia, vibração de corpo inteiro, electroestimulação, cinesioterapia respiratória ou uso de ortóteses.

Alguns artigos foram excluídos por apresentarem as características listadas: (1) Não especificação da patologia em questão, como por exemplo referirem-se a outro tipo de distrofia muscular que não a de Duchenne; (2) Inclusão de terapia medicamentosa, ou outras; (3) não apresentação de resultados; (4) Estudos em animais.

3.3. EXTRAÇÃO DE DADOS

Para todos os estudos incluídos foram analisados os seguintes dados: nome do(s) autor(es), data do estudo, número de participantes e dados gerais da população estudada, plano de exercícios implementado, métodos de avaliação e resultados do estudo.

3.4. SÍNTESE DE DADOS

Devido aos diferentes métodos de avaliação aplicados e às diferentes características dos estudos selecionados, procedeu-se a uma exposição dos resultados de forma descritiva, sendo impossível fazer uma análise mais aprofundada dos mesmos, envolvendo por exemplo, uma metanálise.

4. RESULTADOS

4.1. SELEÇÃO DE ESTUDOS

Após pesquisa exaustiva nas bases de dados *online*, foram encontrados 85 estudos compatíveis com os requisitos básicos e com a temática proposta. Desse conjunto, 5 estavam duplicados tendo sido eliminados. Dos restantes, foi feita uma triagem baseada no ano de publicação e estrutura do artigo, tendo-se apurado 28 artigos finais (12 para doença de CMT, 11 para DMD, 2 para MPS e 3 para OI).

Relativamente às *guidelines* incluídas, estas foram selecionadas segundo fiabilidade da fonte, tendo sido escolhidas uma para cada patologia e extraídas de revistas internacionais ou *websites* fidedignos como o *“Journal of Pediatrics”* ou o *“The Lancet”*.

O fluxograma que apresenta a seleção dos estudos apresentados nesta obra está exposto na figura 1.

4.2. CARACTERÍSTICAS E EFICÁCIA TERAPÊUTICA DOS PROTOCOLOS DE INTERVENÇÃO

4.2.1. DOENÇA DE CHARCOT MARIE TOOTH

No âmbito da doença de CMT, foram apurados estudos bastante heterogêneos e com diferentes modalidades e focos de avaliação, para além de diferentes abordagens fisiátricas. Assim sendo, segue-se uma análise individual dos resultados de cada um dos estudos.

Pereira et al. realizaram estudos acerca do uso de ortóteses tornozelo-pé (OTP) em pacientes com CMT tendo chegado a diferentes resultados. No primeiro estudo, concluíram que qualquer um dos tipos de ortótese de diferentes materiais de fabrico é efetivo na melhoria da postura e da marcha. No entanto, notou-se que as OTP de material elástico eram mais adequadas nos pacientes com maior capacidade funcional e que as OTP de plástico (mais rígidas) eram mais benéficas nos pacientes com maior atrofia da musculatura distal da perna, contribuindo para uma maior velocidade da marcha e comprimento do passo, comparativamente a pacientes que usavam calçado comum.

No segundo estudo, foram comparadas OTP de silicone a calçado ortopédico com suporte Codivilla e suporte macio para pé caído (desenhado especificamente para o paciente estudado). Os resultados demonstraram que a OTP de silicone era incompatível com o paciente por despoletar queixas álgicas muito intensas, o que demonstra que, por vezes, as OTP podem não ser passíveis de utilização. Por outro lado, vale ressaltar que tanto o suporte Codivilla como o suporte macio apresentaram uma melhoria evidente da marcha ao nível de variáveis como o comprimento dos passos, a velocidade média, a cadência e a capacidade de equilíbrio. Ainda assim, o suporte macio para pé pendente, que havia sido criado

especificamente para o doente em questão, apresentou melhores resultados, já que para além de reduzir movimentos dispensáveis que reduzem a fluidez da marcha, reduziu também o desconforto do paciente por questões estéticas e dolorosas.

No último estudo, Pereira et al. apresentaram uma análise da eficácia do uso de calçado ortopédico num paciente com CMT, tendo-se percebido que houve melhorias no final de 1º mês de utilização do referido calçado ao nível de: velocidade da marcha, cadência, comprimento dos passos e diminuição da base de apoio. Estes resultados foram decorrentes de uma maior estabilidade do tornozelo e equilíbrio, assim como de uma diminuição da dorsiflexão do pé e dos movimentos de compensação dos membros superiores (abdução). É ainda importante referir que em nenhum destes estudos foi possível alcançar o nível de funcionalidade de um indivíduo perfeitamente saudável.¹³

O impacto da cinesiterapia aliada à hidroterapia foi alvo de análise no estudo de Leite et al. Com a aplicação de um protocolo bem delineado, a paciente intervencionada foi capaz de melhorar a sua funcionalidade e saúde mental, ainda que tendo mantido o mesmo *score* de dor, vitalidade e interação social, segundo o “Questionário de qualidade de vida sf-36”. Para além destes resultados, houve uma melhoria de 6% no equilíbrio (escala de Berg), uma diminuição do tempo no teste de subir e descer escadas, um aumento da velocidade da marcha e da distância percorrida no teste de caminhada de 6 minutos e um aumento da rapidez a levantar do chão. A doente em estudo concluiu estas intervenções com melhoria das suas limitações, mantendo apenas alterações do equilíbrio.¹⁴

Cajueiro C.A.G. debruçou-se sobre a implementação de um esquema de exercícios que envolviam cinesiterapia focada em exercícios de força, alongamentos e melhoria da propriocepção. A mesma autora quis também entender, para além da eficácia dos planos de treino, de que forma a presença ou não de um técnico especializado no acompanhamento dos exercícios influenciava os ganhos de competências. Assim, após estudo detalhado verificou uma melhoria estatisticamente significativa da amplitude de movimentos, da força muscular e do equilíbrio. Esmiuçando estes dados, constatou-se que houve um ganho de força muscular a nível da anca, do joelho e do tornozelo, após o treino com acompanhamento. No entanto, houve uma perda progressiva da maioria desses ganhos após a avaliação final, a nível da musculatura da anca e do joelho, o que refletiu uma incapacidade do treino caseiro em manter os resultados do treino supervisionado (exceto nos abdutores da anca). Já relativamente à musculatura do tornozelo, a força não só aumentou após o treino assistido, como se mantiveram os ganhos após o treino caseiro, facto que poderá estar relacionado com a maior

ênfase dos pacientes em corrigir malformações desse grupo muscular, que acabam por ser mais limitantes. Novamente, no que concerne à amplitude de movimentos, houve um ganho no pós-treino supervisionado, mas uma perda dos ganhos no pós-treino caseiro, sendo que, apesar dessa perda, os valores eram melhores do que na avaliação inicial (mas não estatisticamente significativos). Quanto ao equilíbrio, houve uma melhoria evidente, utilizando a escala de Berg, após o treino supervisionado, valores que se mantiveram após o treino domiciliário.

Assim, fica comprovado que o plano sistemático de tratamento fisioterápico nesta população foi eficaz em todos os parâmetros avaliados e que é imperioso o acompanhamento por um profissional credenciado para que seja possível a manutenção dos ganhos obtidos.¹⁵

Um estudo original e pioneiro colocou em foco a capacidade de modalidades desportivas específicas para melhorar a qualidade de vida de pacientes com CMT. Nunes et al. testaram a aplicação de um programa de treino baseado no alongamento muscular, para aumento da amplitude de movimentos articulares, e no *kickboxing* para treino de ganho de massa e força musculares. Os resultados apresentados são bastante promissores, já que se verificou um ganho de massa muscular na anca, coxa, tórax e cintura, ainda que uma estagnação dos grupos musculares do tornozelo. Relativamente à amplitude de movimentos, esta aumentou em praticamente todos os grupos estudados. Deste modo, é possível inferir que esta forma de atuar é eficaz na melhoria da funcionalidade destes doentes e que o desporto é uma excelente forma de manter os mesmos motivados e interessados, já que uma grande percentagem dos doentes afetados são crianças. É importante ainda referir que outros desportos poderiam ter sido implementados, com melhores resultados ao nível dos músculos do tornozelo, dependendo do tipo de movimentos envolvidos.¹⁶

Mori et al. quiseram testar se a inclusão no treino de corrida em passadeira ergométrica melhorava o *outcome* em doentes com CMT. Na realidade, no grupo em que à fisioterapia clássica (alongamentos e treino proprioceptivo) foi adicionada a corrida em passadeira não houve melhoria superior ao grupo submetido apenas ao treino clássico. De facto, constatou-se que a marcha, a força muscular e a qualidade de vida geral aumentaram significativamente em ambos os grupos, apontando para a eficácia do treino clássico por si só. No entanto, a passadeira ergométrica tinha algo a dizer relativamente ao equilíbrio, dado que os valores não só aumentaram como se mantiveram mais elevados ao longo do tempo. Este dado poderá ser explicado pela exigência da manutenção de uma adequada postura ereta durante a corrida em passadeira. Concluindo, os achados deste estudo demonstram mais uma vez que o treino físico

é fundamental para a melhoria dos valores de vários parâmetros em doentes afetados pela DCMT e que tanto o treino consistindo em alongamentos e treino proprioceptivo, como o treino envolvendo corrida em passadeira ergométrica podem ser estratégias eficazes na abordagem a esta patologia.¹⁷

Dimitrova et al. acrescentaram ao estudo da melhoria da força muscular, da amplitude de movimentos e da marcha, o estudo da melhoria da dor. Os pacientes avaliados, ambos alvo de utilização de ortóteses, realizaram treinos diferentes, sendo que enquanto um deles era submetido a treino de solo e à aplicação de uma corrente elétrica diadinâmica e massagem manual, o outro era submetido ao mesmo tipo de treino e adicionalmente a hidroterapia.

No final do estudo, chegou-se à conclusão que os pacientes apresentavam discretas melhorias tanto na marcha como no equilíbrio e nos outros parâmetros, mas a dor no tornozelo e na coluna lombar tinha desaparecido. Deste modo, este estudo permite perceber que a aplicação de correntes elétricas nas extremidades, associada a uma massagem manual de regiões específicas, pode ser uma terapia efetiva na redução ou até mesmo eliminação da dor crónica em pacientes com CMT. As discretas melhorias ao nível dos outros parâmetros poderão estar relacionadas com a idade dos pacientes estudados (51 e 78 anos) e com a curta duração de aplicação do protocolo (3 meses).¹⁸

O treino respiratório associado ao treino convencional e ao treino cardiovascular é trazido a esta dissertação por Vieira et al. A paciente envolvida foi alvo de uma abordagem com uso de bicicleta ergométrica, de exercícios de alongamento e movimento passivo e ativo de grupos musculares, para além de realizar treino com o dispositivo Threshold® que estimula os músculos respiratórios. No final de 8 semanas de treino, a doente apresentou melhorias ao nível da pressão inspiratória e expiratória máxima, da velocidade média da marcha, da distância percorrida em 6 minutos e redução do tempo no teste *Timed up and go*. Apesar de tudo isto, a “Escala de qualidade de vida sf-36” apresentou pior resultado do que na avaliação inicial, ainda que a saúde mental e o estado geral de saúde tenham sido índices que melhoraram o seu valor. É, portanto, dedutível que os treinos implementados tenham resultado numa melhoria geral da funcionalidade da paciente e que a redução do score na escala sf-36 possa estar relacionada com a inexorável evolução clínica da doença de CMT, mesmo com terapêuticas exaustivas.¹⁹

Campos et al. visaram compreender a eficácia de treino físico na funcionalidade de uma criança de 6 anos com doença de CMT. Contrariamente aos outros estudos, aqui foi utilizada

uma avaliação funcional através do PEDI (Pediatric Evaluation Disability Inventory), que avalia vários parâmetros como a habilidade funcional em crianças entre 6 meses e 7 anos e meio. Os exercícios implementados almejavam que a criança fosse capaz de realizar ações tão simples como apertar os sapatos ou vestir-se sozinha através de metodologias específicas. No final, houve melhoria do score do PEDI, com foco no aumento da mobilidade, das habilidades de transferência e do autocuidado, mas não houve qualquer melhoria a nível das capacidades sociais. Assim, ficou claro que é imperiosa uma abordagem multidimensional em indivíduos com CMT, apostando no acompanhamento supervisionado de especialistas de várias áreas, inclusive da psicologia.²⁰

Meningroni et al. abordaram um conceito específico da fisioterapia: a facilitação neuROMuscular propriocetiva (PNF). Este conceito sugere que, através da irradiação de força muscular, a estimulação de grupos musculares fortes e preservados leva à melhoria da resposta em músculos afetados. O objetivo do estudo era avaliar a resposta neuROMuscular (por electROMiografia), de forma a perceber qual o benefício dos exercícios de irradiação contra lateral na funcionalidade muscular dos doentes. Foram aplicadas diferentes diagonais (EARI, FARI e de Chopping), sendo que o foco de todas era a melhoria da resposta electROMiográfica nos membros inferiores. Os resultados revelaram um aumento da ativação neuROMuscular no músculo tibial nos pacientes submetidos às diagonais de Chopping e EARI, com significado estatístico, o que aponta para a eficácia desta modalidade terapêutica na melhoria da funcionalidade dos mesmos. Quanto à modalidade FARI, o mau resultado poderá estar relacionado com a sua baixa adequação aos objetivos pretendidos e às deficiências específicas da doença de CMT. Este estudo sustenta a tese de que este plano de treino melhora a condução nervosa periférica, já que não houve hipertrofia muscular associada à melhor resposta neuROMuscular apresentada.²¹

No estudo de Bratti et al., uma vez mais, foi colocado o foco no treino baseado na cinesiterapia com ênfase no alongamento e treino de equilíbrio. Os principais objetivos visaram a melhoria do tónus, do equilíbrio e da marcha. Os resultados foram perentórios ao evidenciar melhoria do *score* no teste de Berg (equilíbrio), melhoria da marcha e diminuição da espasticidade. A cinesiterapia voltou a mostrar-se como uma excelente forma de obter resultados favoráveis em pacientes assolados pela doença em questão. Foi, por fim, frisada a não avaliação da força muscular neste estudo, que teria sido um importante parâmetro a incluir.²²

Pereira et al. realizaram um estudo sobre o efeito do uso de ortóteses em pacientes com doença de CMT, submetendo os participantes à realização de marcha com calçado comum e seguidamente com ortótese (3 metros a velocidade habitual). Neste estudo, ao contrário de outros incluídos nesta dissertação, a marcha foi avaliada através da escala de Tinetti e do DGI (Dynamic Gait Index). Os resultados indicaram um aumento da velocidade média por modificações no desempenho dos padrões da marcha e nas reações de equilíbrio em todos os doentes da amostra e um resultado na diminuição do risco de quedas. Quanto à melhoria de alterações da marcha em doentes neuROMusculares como a flexão da anca, este estudo não foi capaz de demonstrar uma relação positiva, ao contrário de outros. No entanto, é importante perceber que não foi implementada uma análise prolongada no tempo, mas sim um efeito imediato do uso de OTP. Assim, mais uma vez, as OTP aparecem como uma boa forma de melhorar a marcha em doentes neuROMusculares.²³

No último estudo selecionado sobre a doença de CMT, Alves et al. apresentaram um caso de um doente com a especificidade de apresentar uma discrepância de força entre os MI's devido a uma luxação congénita da anca. Assim, para além da avaliação da força muscular e do equilíbrio, foi avaliada a capacidade do protocolo reduzir essa assimetria de força entre membros. Os treinos implementados foram baseados em alongamentos e treinos de força muscular faseados (tronco e MI's) para evitar sobrecarga. Para além disso, foi aplicada estimulação elétrica no músculo tibial anterior. As avaliações foram feitas através de dinamometria e estabilometria.

Os resultados revelaram um aumento da força muscular na ordem dos 93%, apesar da redução da força de abdução da anca (único grupo muscular com perda), queda das assimetrias de força entre membros de 75% e redução das oscilações de 48% (melhoria do equilíbrio). Este estudo propõe, então, uma abordagem com cinesiterapia e electroestimulação que parecem ser bastante efetivas na melhoria da força muscular e do equilíbrio.²⁴

4.2.2. DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

O primeiro estudo no âmbito da DMD (Sales et al.) quis avaliar a capacidade da hidroterapia na melhoria da função pulmonar dos doentes, já que uma das maiores preocupações nestes doentes é a capacidade de manter as trocas respiratórias de forma eficaz. Para este efeito, foi adicionado à fisioterapia regular, um conjunto de exercícios aquáticos que estimulassem os movimentos da criança de uma forma mais livre e sem um efeito tão pronunciado da gravidade. Um dos exercícios, a título de exemplo, consistia em soprar uma bola de isopor pela superfície da água em determinada distância. Após 6 meses de intervenção, foram avaliados o

perímetro torácico, a frequência respiratória e a capacidade vital, que revelaram a eficácia do programa implementado. Em relação à capacidade vital, esta manteve-se, já a frequência respiratória diminuiu e o perímetro torácico aumentou. Assim, concluiu-se que os exercícios físicos em piscina são bons coadjuvantes do tratamento regular para o portador de DMD.²⁵

Ramacciotti et al. aplicaram um conjunto de treinos a uma criança de 6 anos com DMD. Esses treinos consistiam em alongamentos, marcha no solo e em passadeira ergométrica, mobilização articular e treino de equilíbrio incluindo, sempre que possível, brincadeiras como amassar plasticina ou pintar. O maior foco deste estudo foi o da melhoria da força de preensão palmar. Através da escala de Vignos modificada e da dinamometria de preensão manual, verificou-se uma manutenção da escala de Vignos, mas um aumento da força de preensão palmar de 67,7 % na mão esquerda e de 33% na mão direita, o que, de um ponto de vista mais prático, se refletiu numa maior facilidade em desatarraxar vasilhas, escovar dentes, escrever e outras atividades que envolvem a praxia fina.²⁶

O estudo seguinte foi talvez o mais *sui generis*, atendendo à sua vertente voltada para a terapia ocupacional e para as contribuições de um acompanhamento mais próximo dos profissionais de saúde na vida de duas crianças de 9 e 10 anos com diagnóstico de DMD. Pena et al. acompanharam de perto a vida de dois pacientes, tentando alterar da melhor forma possível algumas circunstâncias da vida de ambos, através de palestras/orientações especializadas na escola e em casa, adaptações ambientais do mobiliário, de equipamentos de tecnologia assistida e de materiais. O objetivo era o de adaptar o mundo à realidade de ambas as crianças, de forma a aumentar a sua funcionalidade. Foi referido no início do estudo que ambos os pacientes haviam sido tratados com fisioterapia desde a data do seu diagnóstico e que o indivíduo mais velho apresentava um quadro mais debilitante, movendo-se em cadeira de rodas. Deste modo, este segundo foi também alvo de uma intervenção domiciliar com adaptação de vários objetos ao seu estilo de vida. Os resultados foram encorajadores com o paciente mais débil a revelar melhoria na alimentação, na higiene bucal, nas tarefas escolares e atividades lúdicas, além de ter descoberto uma posição alternativa para descanso. Foi ainda curioso perceber que a escrita deste paciente foi melhorada somente através da utilização de um lápis com forma mais adequada à sua preensão palmar. Já a criança de 9 anos relatou sentir-se mais confortável na escola, graças às modificações desenvolvidas como a mudança de lugar na sala de aula, e a adaptação do mobiliário.²⁷

Silva et al. apresentaram um estudo clínico prospetivo intervencional focado na influência da hidroterapia na melhoria da qualidade de vida e da funcionalidade num paciente com DMD com 12 anos de idade. Assim como a maioria dos doentes com DMD no início da adolescência, este estava confinado à mobilização através de cadeira de rodas, pelo que o trabalho realizado teve como objetivo pROMover a melhoria da destreza na utilização desse meio de locomoção. Desta forma, através da implementação de exercícios aquáticos focados no movimento ativo contra a resistência da água, em treino respiratório e na utilização de cadeira de rodas debaixo de água (imerso até ao apêndice xifóide), tentou-se reduzir as barreiras enfrentadas por esta criança relativamente à sua deslocação. Em relação aos resultados, o que saltou mais à vista foi a melhoria no teste de agilidade em ziguezague que avaliava a capacidade do paciente manejar o seu meio de transporte. A agilidade em cadeira de rodas proporciona mobilidade, conforto e liberdade, favorecendo a independência do indivíduo e interferindo na capacidade funcional para realização das atividades quotidianas. Contudo, nem tudo foram melhorias. A função respiratória deteriorou-se, atendendo às descidas do pico de fluxo de tosse, do volume minuto e do volume corrente, assim como à manutenção do fluxo expiratório máximo. Deste modo, atribuiu-se este resultado à progressão inexorável da doença, sendo que se esta deterioração da função respiratória for mais lenta que a natural, então não deve ser interpretada como um insucesso da intervenção.²⁸

Gallas et al. apresentaram um caso de um paciente com DMD, de 13 anos de idade, dependente de cadeira de rodas desde os 9 anos e que realizava fisioterapia de solo e hidroterapia há alguns anos, não sendo especificadas as rotinas. O objetivo do estudo era avaliar o efeito do treino muscular respiratório através do aparelho Threshold®, que já havia sido utilizado num paciente com doença de CMT noutro estudo. Ao fim de 12 semanas de intervenção, verificou-se que a PI máxima e a PE máxima haviam aumentado, apesar de não significativamente. Ainda assim, os resultados alcançados não devem ser ignorados já que estamos a falar de uma doença crónica, pelo que qualquer retardo da sua evolução é benéfico.²⁹

O estudo realizado por Fachardo et al. apresentou uma forma diferente de avaliação da eficácia do treino hidroterápico numa criança com DMD. Neste, a avaliação era feita através de um questionário inspirado no PEDI e no *Gross Motor Function Measure*, que avaliava a mobilidade e a facilidade de execução das AVD's. Os exercícios escolhidos contemplavam: alongamentos, fortalecimento muscular, exercícios de equilíbrio através de flutuação com boias, exercícios respiratórios e treino de busca de objetos no fundo da piscina. No final,

constatou-se uma perda de 3 pontos no total do somatório (limiar do considerado positivo) das avaliações inicial e finais, o que não representa uma perda muito acentuada das valências da criança. Deste modo, concluiu-se que esta modalidade terapêutica é eficaz no atraso da evolução da DMD, mas que a progressão da doença acaba por ser inevitável.³⁰

Mais um estudo sobre o efeito do treino respiratório em pacientes com DMD foi apresentado por Bezerra et al. Uma vez mais, voltou-se a empregar o dispositivo Threshold®, que já se mostrou eficaz na melhoria dos sintomas noutros estudos. Segundo estes mesmos autores, têm-se revelado benéficos os treinos respiratórios diários ou efetuados até duas vezes ao dia. De qualquer forma, neste estudo os treinos foram implementados 3 vezes por semana, tendo ainda assim refletido melhorias na capacidade respiratória. Quanto aos resultados deste estudo específico, verificou-se um aumento significativo da PI máxima em relação à avaliação inicial, após 1 mês, e da PE máxima após 3 meses de intervenção, mantendo os ganhos obtidos no período de seis meses. Assim sendo, o plano de treinos estipulado voltou a revelar-se útil para retardar a degradação da função pulmonar, sendo que as 3 vezes por semana poderiam ser substituídas por uma frequência ainda maior (até bidiária).³¹

Curiosamente, o estudo seguinte evidencia uma abordagem muito próxima, mas com apenas 3 meses de intervenção, ao contrário de Bezerra et al. que apresentaram um plano de 6 meses. Nascimento et al. trouxeram de novo um plano de treinos de 3 vezes por semana com o dispositivo Threshold® para aquisição de maior capacidade pulmonar. Neste estudo, a título de curiosidade, todos os 5 intervenientes estavam submetidos a locomoção em cadeira de rodas, ao contrário do anterior em que 5 estavam também confinados a essa condição e 1 não (n=6). Em ambos os estudos, a média de idades rondava os 10-11 anos, o que revela a evolução impetuosa da DMD. Em relação aos resultados, entre a última e a primeira avaliação, foi percebida uma melhoria de 29% na PI máxima e de 25% na PE máxima (Manovacumetria). O PFE (pico de fluxo expiratório) também aumentou em 9%. Concluindo, os autores apontam que a série de treinos foi eficaz nos objetivos pretendidos e sugerem uma frequência diária e permanente nestes doentes, no sentido de se melhorar a capacidade pulmonar dos mesmos.³²

A deterioração da musculatura respiratória é uma das características mais determinantes da DMD, o que justifica a quantidade de estudos encontrados que abordam a melhoria das funções pulmonares nestes doentes. Melo *et al.* apresentaram um estudo semelhante aos de Bezerra et al. e Nascimento et al., mas com uma avaliação mais exaustiva das capacidades pulmonares e suas implicações, acrescentando à espiROMetria e à manovacumetria o *Peak*

Flow, a cirtometria, o “Questionário de qualidade de vida Peds QL4.0 para a criança” e o “Questionário do Cuidador da Criança (QCC)”. O plano de treinos foi aplicado 2 vezes por semana durante 5 meses e o dispositivo selecionado foi novamente o Treshold®. Os resultados indicaram ganho de força muscular respiratória com um aumento da PI máxima de 50 (cmH2O) para 65 (cmH2O) e da PE máxima de 50 para 70. Em relação à mobilidade torácica, a cirtometria torácica teve um aumento de valores na região axilar, mamilar e xifóide de 3 para 4 cm, e umbilical de 2 para 3 cm o que reflete um ganho de mobilidade da parede torácica. Quanto ao pico de fluxo expiratório, avaliado através do *Peak Flow*, houve melhoria de 190 para 210 L/min. A espirometria apontou mais melhorias com a CVF a passar de 86% para 88% e o FEV1 de 96 para 99%. A criança apresentou melhoria da qualidade (Peds - QL 4.0) de vida após treino respiratório, apresentando aumento dos *scores* físico de 34 para 56 pontos, emocional de 10 para 20 pontos e social de 45 para 85 pontos. Somente o domínio escolar permaneceu inalterado, em 50 pontos. A percepção da qualidade de vida do cuidador em relação a sua criança apontou também melhora, através da redução em todos os domínios do QCC.³³

Moreira-Marconi et al. efetuaram alguns estudos que avaliavam o efeito de uma nova terapêutica (vibração de corpo inteiro) no *outcome* de doentes com DMD. Esta terapia envolve a colocação do paciente numa plataforma vibratória e a aplicação de ondas vibratórias que causam alterações nos tecidos em que atuam. Essa aplicação pode ser realizada com o doente parado ou realizando movimentos em cima da plataforma. Teoricamente, o que a vibração de corpo inteiro faz é alterar o comprimento de tendões, gerando contração muscular. O objetivo destes estudos foi o de entender se esta modalidade terapêutica era nociva para os pacientes e ainda se seria capaz de produzir algum benefício, para além de tentar objetivar a frequência e amplitude ideais das ondas vibratórias aplicadas. Os estudos visaram igualmente avaliar a marcha, a CK sérica, a força muscular, a densidade óssea e a funcionalidade global antes e após a aplicação de um treino de vibração corporal. Num deles, o treino foi aplicado 3 vezes por semana, durante 3 meses, e no outro foram 4 semanas, 3 vezes por semana. Em relação ao primeiro, os resultados revelaram que este tipo de treino não causava dano muscular já que a CK se havia mantido em relação à medição inicial. Para além disso, não se registaram alterações de parâmetros tão diversos como densidade óssea, força muscular e marcadores de metabolismo ósseo. Houve um aumento discreto do marcador de formação óssea fosfatase alcalina específica do osso, que voltou aos valores basais após o fim do tratamento. No segundo estudo, a mobilidade manteve-se inalterada, apenas um dos 4 participantes apresentou aumento da CK (não significativo) e alguns destes referiram melhorias subjetivas

na funcionalidade global. Deste modo, ficou por elucidar o real benefício da vibração de corpo inteiro nos pacientes com DMD, ficando, no entanto, patente que a mesma não será prejudicial. Os autores concluem sugerindo uma pesquisa mais rigorosa nesta área, de forma a tentar compreender ainda melhor quais os prós e os contras da aplicação da VCI.³⁴

O último estudo, sobre a DMD (Jansen et al.), foi um dos mais rigorosos em termos de qualidade do estudo e o primeiro encontrado que utiliza o modelo de estudo randomizado com grupo controlo e de intervenção. Este incluiu pacientes com idades entre os 7 e os 13 anos de idade, com capacidade de caminhar ou em cadeira de rodas, que foram distribuídos por um grupo de intervenção e um grupo controlo. O grupo de intervenção realizava um treino de bicicleta estacionária 5 vezes por semana durante 24 semanas, para membros superiores e inferiores e o de controlo ficava 24 semanas sem realizar exercícios e começava no final desse período a cumprir o mesmo plano que o de intervenção. Este estudo incluiu ainda um questionário, realizado de 2 em 2 semanas, para saber se havia sinais de sobrecarga muscular entre os participantes, o que faz todo o sentido tendo em conta a fragilidade muscular destes pacientes. Os resultados foram divididos por tempo de colheita de dados sendo que: às 24 semanas a função motora manteve-se inalterada no grupo de intervenção e diminuiu no grupo controlo. Já em relação ao teste efetuado durante 6 minutos, não houve discrepância significativa entre grupos. O *outcome* secundário relatou ainda ausência de diferenças entre grupos ao nível do PEDI, força muscular e amplitude de movimentos, no entanto 3 rapazes perderam a habilidade de caminhar 10 m e 2 perderam a capacidade de se levantar do chão no grupo controlo, o que não ocorreu no grupo de intervenção. A extensão do joelho, que estava mais limitada no grupo de intervenção no início do estudo, manteve-se inalterada durante todo o estudo.

As conclusões a retirar deste estudo são que o treino com bicicleta ergométrica para braços e pernas é benéfico, seguro e exequível para crianças deambulantes ou em cadeira de rodas com DMD, sendo que pode reduzir a rapidez de deterioração muscular nesta doença.³⁵

4.2.3. MUCOPOLISSACARIDOSE

O primeiro estudo no domínio da Mucopolissacaridose revelou, desde logo, que o painel de sintomas que os doentes apresentavam era bastante mais diverso e debilitante que o das outras patologias abordadas. Neste estudo, Iwabe et al. apresentaram uma criança com a idade de 2 anos e 9 meses, com afecção de órgãos tão diversos como o coração, o fígado, os olhos e os ouvidos (opacificação de córnea e diminuição da acuidade auditiva). Para além de todas estas dificuldades, ainda tinha uma hérnia umbilical, alterações da morfologia cerebral e

finalmente limitações articulares dos cotovelos e dos punhos. Com este caso, o estudo pretendeu avaliar a capacidade funcional da criança, através da escala de desenvolvimento motor (EDM). Esta escala utiliza provas diversas que incluem imitação de gestos, equilíbrio estático em ortostatismo, construção de uma torre e subida a bancos. O resultado da pontuação corresponde à idade motora geral da criança, que depois se classifica em muito inferior, inferior, normal baixo, normal médio, normal alto, superior e muito superior ao esperado para a idade cronológica.

A abordagem escolhida para este caso teve uma duração de 4 meses, duas vezes por semana e consistiu num somatório de mobilizações, alongamentos e ativação muscular. Os exercícios eram o mais lúdico possível, estimulando a criança a explorar espaços através da passagem em túnel, a subir a móveis para adquirir melhor equilíbrio e propriocepção, a caminhar em solos instáveis, a realizar movimentos como apanhar um colar do chão e colocá-lo em si mesma (sob comando vocal) e ainda se procedeu à inserção da criança numa escola no final de 2 meses de tratamento, de forma a desenvolver também a vertente social e cognitiva. Em relação aos resultados, estes corresponderam àquilo que seria esperado. Na primeira avaliação, foi registada uma idade cronológica (IC) de 34 meses, mas uma IMG de 18 meses, com destaque para uma pontuação mais elevada ao nível da organização espacial, e com a criança a ser classificada como portadora de um desenvolvimento muito inferior às crianças que tinham a mesma IC. Nas avaliações subsequentes (segunda a quarta), a criança apresentava respetivamente 35, 36 e 37 meses de IC e manteve a IMG de 18 meses, apesar de ter aumentado a pontuação ao nível das provas de organização espacial. Já na quinta avaliação, a criança apresentava IC de 38 meses e a IMG aumentou para 20 meses com manutenção de maior capacidade na organização espacial e evoluindo também em relação à motricidade global. Apesar destes resultados encorajadores, a criança continuou a apresentar uma idade motora muito inferior comparativamente às outras crianças da mesma idade.

Este estudo facilita a capacidade de compreender quais as modalidades necessárias para desenvolver as competências motoras que são adquiridas durante a idade pré-escolar, designadamente a socialização, as emoções e a capacidade cognitiva, sendo que na Mucopolissacaridose, as debilidades impostas por esta patologia condicionam imenso a natural aquisição das mesmas. É ainda importante lembrar que o plano de exercícios seria ainda mais preciso após os 6 anos de idade, pois somente aí as crianças começam a adquirir competências como a direccionalidade e a lateralidade, quando os hemisférios esquerdo e direito passam a exercer funções mais definidas. Ainda assim, a fisioterapia parece permitir o ganho de habilidades motoras, demonstrando uma evolução favorável mesmo numa doença evolutiva.³⁶

No segundo e último estudo selecionado, Imaizumi et al. apresentam um caso de um indivíduo de 18 anos com síndrome de Mórquio (MPS tipo IV) que iniciou sintomatologia aos 5 anos, data em que desenvolveu um síndrome do túnel cárpico esquerdo e dedos em garra, e que teve maior impacto a partir dos 14 anos quando começou a apresentar dificuldade no controlo do tronco e dos membros inferiores, evoluindo rapidamente para deambulação através de cadeira de rodas. O motivo destas debilidades ficou patente quando a ressonância magnética evidenciou compressão medular cervical. O objetivo deste estudo foi, então, o de avaliar a eficácia da cinesiterapia, da hidroterapia e ainda da electroestimulação na melhoria dos sintomas apresentados pelo doente, através de um programa de treino multidisciplinar com a duração de 20 meses (1ª metade 2 vezes por semana, 2ª metade 4 vezes por semana), que incluía terapias de solo e hidroterapia. As terapias de solo focaram-se na melhoria da ROM, da força muscular dos MI's, do controlo motor voluntário, da marcha e do tónus muscular, através do fortalecimento muscular com uso das diagonais de Kabat no MSE (membro mas afetado), do alongamento dos músculos posteriores da perna, do alongamento do grande peitoral esquerdo, do bíceps, da cadeia flexora do antebraço, punho e mão, da mobilização passiva e ativa dos membros inferiores, da dorsiflexão dos tornozelos e da utilização de Parapodium para treino de mobilidade funcional de MS. A hidroterapia, por seu turno, deu relevância ao fortalecimento muscular abdominal, dos MI, dos MS e da marcha. Por fim, a electroestimulação foi usada uma vez por sessão, de forma a estimular a inibição recíproca e aumentar a força muscular extensora dos MI. Os resultados focaram-se na avaliação das modalidades: marcha, amplitude do movimento, controlo motor voluntário e tónus muscular. A hipertonia dos MI e do MSE passou de grau 3 para grau 1, a força muscular dos dorsiflexores passou de 2 para 3 no pé direito e de 2 para 4 no esquerdo (melhoria do posicionamento do pé), houve uma maior facilidade do movimento de rolamento e da passagem de supino para prono (sobretudo através do lado esquerdo), maior facilidade da passagem de supino para sentado pelo lado esquerdo. Os movimentos de ajoelhar e semi-ajoelhar foram realizados apenas com o auxílio do terapeuta. A marcha foi, naturalmente, impossível. Nota para o facto de ter sido aplicada uma dose de toxina Botulínica no paciente, a meio do estudo (concomitante com a intensificação do treino de 2 vezes por semana para 4 vezes).

Em suma, a cinesiterapia e a hidroterapia parecem favorecer a melhoria dos pacientes com MPS que apresentam espasticidade. No entanto, um participante por estudo é um número bastante limitado e reduzido para extrair conclusões. Ainda assim, tudo aponta para uma relação positiva entre uma abordagem fisiátrica estruturada e índices físicos de pacientes com MPS.³⁷

4.2.4. OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

Na primeira investigação que abordou a intervenção fisioterápica em pacientes com OI, Moreira et al. apresentaram um estudo explorador e qualitativo com 92 doentes, em que os resultados consistiam na análise de notas redigidas pelos fisioterapeutas envolvidos e que focavam aspetos como as práticas e estratégias adotadas, a experiência da família sobre a doença, a opinião dos pacientes e das suas famílias no que concerne aos ganhos e melhorias, por mais residuais que fossem, e as recomendações gerais a serem implementadas.

Como já foi referido, este estudo abrangeu 92 pacientes com diagnóstico confirmado de OI e que apresentavam sintomatologia bastante diversificada, incluindo dentinógenese imperfeita, surdez precoce, fraturas e fragilidade óssea, estatura baixa e osteoporose. Antes de iniciar o plano de intervenção, foi realizada uma seleção e análise de todos os casos envolvidos, de modo a estruturar uma intervenção mais direcionada e eficaz em cada um dos pacientes.

Constatou-se que as necessidades dos participantes eram variadas, já que os adultos e jovens apresentaram maior facilidade em compreender e aceitar aquilo que lhes era pedido, enquanto as crianças mais pequenas precisavam da ajuda dos pais durante as sessões para que fosse possível rentabilizar ao máximo os ganhos. Impôs-se, ainda, esclarecer os pais que, muitas vezes, tinham receio e dúvidas em relação à saúde dos filhos. Um dos maiores receios dos pais era o de causar fraturas aos filhos durante o banho ou outras atividades quotidianas, problema que se tentou reduzir incluindo-os nas atividades implementadas. Desta forma, o objetivo deste estudo foi o de demonstrar que a fisioterapia envolve não só uma vertente neurofuncional, mas também todas as dimensões do paciente e os seus familiares. Os treinos foram específicos para cada um dos pacientes com modalidades como cinesiterapia e hidroterapia, contando estas com a participação ou não de familiares.

Uma das primeiras barreiras a ultrapassar foi a das fraturas ósseas que causam imensos impedimentos, como a paragem dos treinos e o aumento da hipotonia muscular. Este problema específico foi mais acentuado nas crianças pequenas, faixa etária em que a intervenção parental foi fulcral para a recuperação e reintrodução de noções de auto-imagem corporal através do toque que pode ser usado não só como uma forma de compreender a evolução dos procedimentos, mas também como uma forma de tratamento, regulando a pressão e direção do mesmo, por exemplo. Desta forma, tentou-se que o toque dos fisioterapeutas ou dos pais fosse um estímulo para a realização de movimentos ativos e passivos nas crianças, mesmo após fraturas. Os resultados destas tentativas fizeram-se notar através do aumento do tónus muscular e da aceitação do toque por parte dos pacientes. Verificou-se também um maior conforto dos doentes ao longo das intervenções, assim como

melhor controlo muscular, força muscular e óssea e redução de obstipação e edema dos membros inferiores. Ora, o estímulo do toque revelou-se uma forma primorosa de aumentar a confiança destas crianças em aceitar o tratamento e realizar movimentos progressivamente mais amplos.

Para além disso, tentou-se encontrar uma forma de melhorar a capacidade de os participantes adquirirem posturas e equilíbrio, ainda que os mesmos se privassem de grandes atividades devido ao medo de se lesionarem. Neste sentido, o treino dentro de água apresentou-se como uma excelente opção, permitindo movimentos mais livres e mantendo a mente dos participantes longe da ideia que estavam a ser alvo de uma terapia e não somente a brincar. As atividades consistiam em apanhar objetos do fundo da piscina, sentar e levantar, ajoelhar ou simplesmente manterem-se em pé. A título de exemplo, foi abordado um paciente que tinha sofrido uma fratura e atualmente sentia medo em caminhar. Após análise sistemática do seu estilo de vida, os pais indicaram que apenas à hora do banho a criança era capaz de se movimentar com maior liberdade, mas mesmo assim nunca se levantando. Assim sendo, foi preparada uma piscina com dimensões adequadas e com uma trave central para a criança se apoiar e onde pudesse realizar movimentos mais amplos do que os que se permitia no solo. Alguns dias depois, a criança foi capaz de caminhar no solo sem dor ou receio.

Outro caso apresentou uma doente com escoliose e com dificuldade em manter a postura sentada. O treino foi gradual e focou-se em exercícios como passar da posição de sentada para deitada e vice-versa. O objetivo de se conseguir manter sentada voltou a ser cumprido. Este estudo vem reforçar o facto de a fisioterapia não poder ser vista com algo linear e unidimensional. As abordagens realizadas demonstraram ser efetivas na melhoria da capacidade funcional de pacientes com OI.³⁸

Hoyer-Kuhn et al. introduziram a terapia de vibração de corpo inteiro num estudo com doentes com OI. O seu objetivo foi o de testar uma nova modalidade de treino fisiátrico e o seu efeito em variáveis como o Gross Motor Function (GMF), a densidade óssea e a distância de caminhada.

O treino implementado durou 12 meses: 6 meses de treino de vibração de corpo inteiro, fisioterapia concomitante, treino de resistência e treino em esteira ergométrica e 6 meses com fisioterapia convencional apenas. No fim de 12 meses, o paciente era reavaliado. Os resultados apontaram um aumento significativo da função motora (GMF) e da distância percorrida em 1 min, para além de uma melhoria da mobilidade, aumento da massa magra e da densidade mineral óssea. Foi, ainda, registado um ganho no peso e altura dos pacientes envolvidos. Quanto aos efeitos adversos, foi notada por alguns pais a presença de prurido e vermelhidão

nas extremidades dos membros inferiores, mas a dor nunca foi contemplada. Assim, parece seguro declarar que, apesar das limitações deste estudo, este tipo de treino é seguro e eficaz em pacientes com OI. Idealmente, seria necessário fazer estudos com presença de grupo controlo para eliminar alguns vieses. Segundo os autores, como ainda não existem *guidelines* certificadas sobre a intervenção fisiátrica da OI, seria pertinente propor a inclusão desta modalidade no futuro.³⁹

O último estudo selecionado é da autoria de Hogler et al. e abordou novamente o efeito da terapia de vibração de corpo inteiro. A diferença para o estudo de Hoyer-Kuhn et al. foi a presença de dois grupos com intervenções diferentes: um era sujeito a 5 meses de treino bi-diário de vibração e o outro a fisioterapia convencional também durante 5 meses. As variáveis avaliadas iam desde a mobilidade (através de testes de caminhada de 6 minutos e do *Childhood Health Assessment Questionnaire*) à geometria e densidade mineral óssea (absorciometria e TC quantitativa), tamanho e função muscular (mecnografia) e equilíbrio. No final do estudo, chegou-se à conclusão que nenhuma das modalidades de intervenção apresentava um benefício claro sobre a outra. De facto, não houve diferenças significativas entre os grupos ao nível da densidade e geometria óssea. O equilíbrio também foi semelhante em ambos. A única diferença verificada foi ao nível da massa magra que aumentou ligeiramente mais no grupo sujeito à terapia de vibração. No entanto, esse ganho não se associou a uma melhor função muscular ou mobilidade em relação ao grupo da fisioterapia convencional. Assim, assume-se que ambos os programas são igualmente efetivos na melhoria e manutenção das variáveis em análise nos pacientes com OI.⁴⁰

4.3. ANÁLISE DE GUIDELINES/DIRECTRIZES

4.3.1. DOENÇA DE CMT

As *guidelines* seleccionadas para a doença de CMT foram obtidas através da base de dados Research Gate, tendo sido publicadas no *Journal of Multidisciplinary Healthcare* a 19 de Janeiro de 2016. As mesmas contemplam uma abordagem fisiátrica fundamentada e objetiva que consta nos próximos parágrafos.

McCorquodale et al. começam por frisar que a doença de CMT é, do ponto de vista fisiátrico, uniforme o suficiente em todas as tipologias para ser abordada como uma única entidade. Assim, alguns dos aspetos sugeridos na abordagem fisiátrica destes pacientes incluem treino de marcha, exercício terapêutico, alongamentos, estabilização postural e equilíbrio, estratégias de prevenção de quedas, hidroterapia, uso de talas noturnas, educação do paciente em

alterações de vida e conservação de energia, treino com dispositivos de compensação e prevenção de lesões secundárias. Há também a obrigatoriedade de salientar o risco de contracturas, se não for feita uma proteção da ROM, assim como de garantir o uso das extremidades durante o treino. A terapia ocupacional é vista como fulcral na recuperação de doentes com limitação da força muscular e da ROM do pulso e da mão, em adultos e crianças, tanto precoce como tardiamente. De igual forma, a terapia vocacional e a da mão são importantes na melhoria de sintomas como fraqueza, dor, dificuldade em escrever, dismetria do membro superior de crianças e adultos com CMT.

Os autores contemplam também o uso de OTP nas diretrizes propostas. De facto, as quedas e os tropeções, fazem parte da constelação de constrangimentos causados pelas alterações anatómicas da doença de CMT, pelo que as OTP aparecem como uma boa solução para a redução da incapacidade. O objetivo é combater a falta de sensibilidade e fraqueza distais, bem como reduzir as estratégias compensatórias que estes doentes criam como o uso de músculos pélvicos e da anca para se deslocarem mais eficazmente. As OTP devem ainda ser adaptadas a cada paciente de forma a proporcionar redução do recrutamento de músculos proximais e aumento da autonomia da musculatura distal.

Para além do uso de ortóteses, os pacientes devem ainda receber treino de marcha para normalizar a biomecânica da locomoção e maximizar a deambulação funcional, assim como consciencialização para o possível aparecimento de úlceras aquando do uso das mesmas. Funcionalmente, as OTP estabilizam o tornozelo e podem variar desde simples adaptações para calçado até OTP completas que podem ser elásticas ou plásticas, sintetizadas a partir de plástico ou fibra de carbono. Na hora de escolher a OTP mais adequada para um paciente, deve ser elaborada uma avaliação das especificidades da ROM, sensibilidade, reflexos, força e equilíbrio.

Encerrando o âmbito das OTP, é de referir que, apesar de tudo, estas são ainda pouco utilizadas em todas as faixas etárias, seja por razões estéticas ou de desconforto, apesar da sua eficácia em melhorar a marcha. Refira-se que há estudos, alguns dos quais incluídos nesta obra, que comprovam que o uso de OTP aumenta a velocidade da marcha quando comparado com o uso de calçado comum.

A adaptação e o treino de técnicas de conservação de energia são uma das formas de contrariar a fraqueza causada pela sobrecarga muscular nas doenças neuromusculares como a DCMT. No entanto, descobertas recentes sugerem que a sobrecarga muscular pode não se manifestar na DCMT como se pensava anteriormente, sendo esse fenómeno provavelmente dependente das idiosincrasias de cada paciente. Nesta ótica, deve ser encorajada a prática regular de exercício leve a moderado, como forma de melhorar a saúde dos pacientes, já que

este parece ser mais benéfico em pacientes com doença neuromuscular em relação ao treino de alta intensidade. O treino intervalado aparece como uma boa forma de melhorar a função cardiorrespiratória, a força e as capacidades funcionais, abrandando ou até revertendo a degenerescência imposta pela patologia crónica.

A hidroterapia volta a surgir nestas diretrizes com bons indicadores, devido às suas propriedades de diminuição de peso e de resistência dinâmica durante os movimentos subaquáticos. Igualmente importante é a realização de exercícios de solo focados em atividades do quotidiano, pois foi comprovado que os mesmos melhoram a força muscular e a execução de AVD'S. Os alongamentos devem ser um dos pilares do plano de treinos visto que melhoram a ROM e o uso funcional das extremidades.

Como já foi referido oportunamente, a terapia ocupacional deve também ser incluída para os pacientes que necessitem de dispositivos de compensação e para complementar o treino físico de forma a potencializar a independência no autocuidado e nas AVD'S.

Sistematizando, os pacientes referidos apresentam uma perda sensório-motora progressiva beneficiando do uso de OTP, treino aeróbico intervalado de baixa a moderada intensidade, técnicas de conservação de energia, modificações no estilo de vida, terapia da mão (estádios tardios) e terapia ocupacional. Os autores voltam a salientar a necessidade da realização de mais estudos que possam trazer conclusões mais precisas e convictas dos benefícios da hidroterapia, da cinesiterapia, dos alongamentos, dos treinos de equilíbrio, do uso de talas noturnas, entre outros, dentro do âmbito da doença de CMT. Para além disso, a criação de bases de dados com a história e outras informações dos pacientes permitirá uma maior facilidade na elaboração de protocolos específicos para cada um dos doentes afetados.

Finalmente, McCorquodale et al. advogam que a abordagem ideal desta patologia deve contemplar áreas como: neurologia, genética, fisioterapia, ortopedia, psicologia e apoio social e comunitário.⁴¹

4.3.2. DMD

As *guidelines* escolhidas para a DMD foram retiradas da revista científica "The Lancet" na qual foram publicadas, em 2018, pelos autores Birnkrant et al. No mesmo documento, foram incluídas todas as vertentes da abordagem à DMD, incluindo a abordagem nutricional, ortopédica, psicossocial, entre outras.

Nos próximos parágrafos, dá-se conta da abordagem fisiátrica proposta pelos mesmos.

Os autores começam por dividir a evolução da DMD em 5 estádios: estadio 1 (diagnóstico), estadio 2 (ambulatório precoce), estadio 3 (ambulatório tardio), estadio 4 (não ambulatório precoce) e estadio 5 (não ambulatório tardio).

É proposto que, durante todos os estadios, se providenciem exames multidisciplinares e estandardizados pelo menos de 6 em 6 meses e que se garanta a intervenção de fisiatras e de terapeutas ocupacionais e da fala, procedendo-se a uma análise personalizada de cada doente. Seguidamente, propõe-se que, no estadio 1 e 2, sejam prevenidas deformidades e contracturas bem como sobrecarga muscular e quedas. Acrescenta-se a promoção de conservação de energia e execução de atividades e exercícios apropriados, incluindo ainda o uso de OTP e outros equipamentos considerados importantes.

Nos estadios 3, 4 e 5, é sugerida a continuidade destas medidas, mas é adicionado o emprego de dispositivos de compensação e assistência à dor e prevenção ou gestão de fraturas.

Segundo Birnkrant et al., a melhor gestão da DMD resultou num aumento do número de anos de deambulação e diminuiu a prevalência das contracturas severas e das deformidades, incluindo a escoliose. Os profissionais envolvidos na reabilitação dos pacientes com DMD incluem fisiatras, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, terapeutas da fala, ortopedistas e fornecedores de equipamento médico. À semelhança do que ocorria na doença de CMT, a reabilitação na DMD requer uma compreensão da patologia em si, da história natural e da progressão da doença, sendo que devem ser sempre consideradas as necessidades e objetivos específicos de cada paciente para otimizar a qualidade de vida do mesmo.

A reabilitação na DMD deve incluir avaliações de amplitude de movimentos passivos, extensibilidade muscular, postura, força, função, qualidade de vida e participação em todas as atividades do quotidiano. No que se refere à gestão especializada, esta inclui análise de padrões de movimento e avaliações estandardizadas para a DMD. Dentro do período ambulatorio, há avaliações essenciais que devem ser feitas a cada 6 meses. Estas são a North Star Ambulatory Assessment (NSAA) e os testes de função cronometrados que são bastante confiáveis. A manutenção da aplicação destes testes ao longo do tempo permite que haja uma boa monitorização clínica da progressão da doença. Um dos testes de função mais utilizados é o teste de caminhada de 6 minutos, que ajuda a compreender as interações entre a idade, a distância percorrida inicial e a genética e permite a elaboração de estudos mais complexos de forma a melhorar os cuidados clínicos.

Para qualquer doente deve ser antecipada a margem de progressão, tendo em conta as capacidades do doente, as limitações, as intercorrências músculo-esqueléticas e a genética. De facto, há testes que preveem os ganhos potenciais de um doente (e também as perdas) e que podem ser usados para guiar a abordagem e para definir as necessidades de equipamento exigidas.

Uma boa avaliação funcional deve incluir sempre a avaliação das atividades do quotidiano e a necessidade de dispositivos de compensação. Assim, o uso de testes estandardizados em

crianças é oportuno, pois permite um diagnóstico precoce e define a urgência de terapias que podem surtir melhores resultados se usadas precocemente. Dois exemplos de escalas que podem ser utilizadas para medir a taxa de desenvolvimento em crianças com DMD é a *Escala Bayley-III* e a *Griffiths Mental Development scale*. Outras medidas pertinentes na DMD são a *Alberta Infant Motor Scale*, a *Hammersmith Functional Motor scale* e a *Gross Motor Function*. Impõe-se igualmente uma intervenção com avaliação da aprendizagem, atenção e processamento sensorial em fases precoces da vida dos pacientes com DMD.

Por outro lado, nos indivíduos mais velhos que não deambulam, são aplicáveis as seguintes escalas: *Brooke Upper Extremity* e *Egen Klassifikation*. As avaliações por parte de um profissional devem ser executadas a cada 4 a 6 meses durante toda a vida dos pacientes e adaptadas a cada doente consoante as suas necessidades.

As terapias física, ocupacional e da fala devem ser providenciadas em regime de ambulatório e nas escolas, sendo continuadas durante a vida adulta em casa e no internamento.

A evicção das contracturas e deformidades é o principal objetivo da gestão da mobilidade articular e da extensibilidade muscular, dado que a incapacidade de mover uma articulação em toda a sua extensão, assim como a fibrose muscular e o posicionamento estático crónico causam redução da extensibilidade muscular e contracturas articulares.

Em relação à função respiratória, é sabido que existe nesta doença uma falência dos músculos intercostais que reduz a mobilidade da parede torácica. Deste modo, a manutenção de ROM, a extensibilidade muscular e a mobilidade da parede torácica otimizam a funcionalidade dos doentes. A prevenção de contracturas e deformidades exige a execução diária de alongamentos de músculos e tecidos em risco de encurtamento. No entanto, os movimentos devem ser facilitados através da redução dos efeitos da gravidade e otimização das biomecânicas, técnicas de terapia manual e alongamento prolongado de tecidos moles, assim como melhoria do posicionamento com talas, ortóteses, aparelhos de ortostatismo etc. Os alongamentos preventivos diários no domicílio devem começar precocemente e continuar durante toda a vida com alongamentos regulares a nível da anca, joelho e do tornozelo. Por exemplo, o alongamento das extremidades dos membros superiores é de extrema importância, após a perda da capacidade de caminhar, já que a mobilização por cadeira de rodas exige destreza manual. As cadeiras de rodas motorizadas são atualmente muito usadas no lugar das ortóteses de joelho-tornozelo-pé para apoiar a mobilidade em pé, sendo que as ortóteses devem ser vistas como um complemento e não um substituto da mobilidade motorizada.

Adicionalmente, a inovação tecnológica tem prestado um contributo enorme à fisioterapia, otimizando a função dos pacientes através do uso de tecnologia avançada como robótica,

smartphones, tablets, aparelhos controlados por *Bluetooth* e por voz, tendo-se registado uma série de intervenções e adaptações caseiras como a instalação de elevadores, rampas, renovação de equipamentos da casa de banho, camas especiais e alteração de veículos motores.

O que deve ser evitado a todo o custo na vida de um paciente com DMD é o sedentarismo, cujas consequências poderão afetar as várias dimensões da saúde dos pacientes, levando a obesidade e isolamento social.

Apesar de ainda mal compreendida, existe uma teórica associação entre o exercício em músculo distrófico e o dano causado pela fragilidade muscular, anormalidades metabólicas, isquemia muscular e capacidade de exercício reduzida. Assim sendo, devem ser evitados os exercícios que levem à sobrecarga muscular, dando lugar aos exercícios aeróbicos submáximos, especialmente numa fase precoce da doença. Para além disso, deve haver repouso adequado e evicção da sobrecarga muscular. A natação é altamente recomendada a partir do estadio ambulatorio precoce e é habitualmente praticável até à idade adulta, assim como o treino em bicicleta estática, que é recomendado como uma forma de atividade aeróbica submáxima e que pode ser praticado até à idade adulta.

Quanto à dor, essa deve ser avaliada em todos os indivíduos de todas as idades, particularmente no que diz respeito às raquialgias no contexto de tratamento com glucocorticóides. Nestes casos, deve ser realizada uma avaliação da coluna vertebral procurando despistar fraturas.

Após esta visão geral da abordagem fisiátrica de doentes com DMD, os autores apresentam um quadro que sistematiza as avaliações e intervenções sugeridas para doentes de todas as idades cuja informação se apresenta de seguida.

No que concerne às intervenções, estas incluem: tratamento direto, prevenção de contracturas e deformidades, exercícios e atividades, prevenção de fraturas e quedas, gestão da aprendizagem e do processamento sensorial, dispositivos de compensação, prevenção e gestão da dor. Quanto ao tratamento direto, este contempla o trabalho posto em prática por vários profissionais, sendo que todos estes se devem adaptar às necessidades individuais, estadio da doença, resposta às terapêuticas e tolerância durante toda a vida dos pacientes.

Relativamente à prevenção de contracturas e deformidades, devem ser realizados alongamentos 4 a 6 vezes por semana a nível dos tornozelos, joelhos e ancas, assim como dos punhos, mãos e pescoço (mais tarde se for indicado). Devem ser sujeitas a alongamento, as estruturas que se sabe terem maior risco de sofrer contracturas e deformidades e aquelas identificadas na avaliação. Ao nível das intervenções ortopédicas e dos equipamentos utilizados, está preconizado o seguinte: uso de OTP para alongamento noturno; uso de OTP

para alongamento e posicionamento diurno (estádios não ambulatórios); talas para pulso e mãos para alongamento dos flexores e extensores do punho (estádios não ambulatórios); utilização de aparelhos passivos ou motorizados de ortostatismo (ortostatismo com bom alinhamento difícil); utilização de ortóteses joelho-tornozelo-pé (opção para os estádios ambulatório tardio e para os não ambulatórios); assento personalizado em cadeiras de rodas manuais e motorizadas e uso de componentes de automatismo em cadeiras de rodas (inclinár, reclinar, elevar os apoios de pernas e altura ajustável do assento).

No que se refere ao exercício e atividade, deve dar-se preferência aos exercícios aeróbios submáximos regulares como a natação. Estes devem ser realizados com assistência, conforme o necessário, sendo que devem ser evitados os exercícios excêntricos ou de alta resistência e deve existir respeito pela necessidade de descanso e conservação de energia.

Relativamente à prevenção e gestão de quedas e fraturas, deve existir uma conduta que privilegie a minimização de riscos de queda em todos os ambientes, a existência de um fisioterapeuta e de uma equipa de intervenção rápida em gestão de fraturas de ossos longos e fornecimento de reabilitação associada para manter a deambulação e/ou competências adquiridas. Dentro do campo da gestão das capacidades adquiridas e do processamento sensorial deve imperar uma colaboração entre a equipa, baseada nas necessidades do paciente e nos resultados das avaliações. Quanto aos dispositivos de compensação, é necessária a criação de um plano de educação com avaliações, prescrições, treinos e estímulo à criação de fundos para financiar os anteriores. É ainda fulcral que haja uma participação dos pacientes em todas as áreas da vida, com apoio em todas as etapas. Por último, em relação à dor, deve haver sempre prevenção da dor e uma gestão inteligente, conforme necessário, ao longo da vida.⁴²

4.3.3. MUCOPOLISSACARIDOSE

As diretrizes para a abordagem fisiátrica da MPS que fazem parte desta revisão foram publicadas, em outubro de 2009, na revista médica “*The Journal of Pediatrics*” e elaboradas pelos autores *Martins et al.* O documento contém 15 páginas que sistematizam os vários tipos de tratamento disponíveis, desde a terapia enzimática à terapia genética.

Especificamente, o documento refere-se à abordagem da MPS tipo 1, mas, ainda assim, os dados representam bem a abordagem geral da enfermidade.

Martins et al. começam por apontar a hidroterapia como uma das melhores formas de intervenção no âmbito das terapêuticas de suporte, já que esta é extremamente útil e agradável para as crianças com MPS, permitindo a realização de brincadeiras divertidas e estimulantes. No meio aquático, as crianças sentem-se mais livres, o que permite maior ROM e uma melhor experiência de mobilidade.

Vários estudos puseram a descoberto a capacidade desta modalidade terapêutica aliviar sintomas crônicos, através dos efeitos da temperatura da água e da possibilidade de flutuar, sendo que, idealmente, os exercícios aplicados devem ser progressivos de forma a fortalecer os grupos musculares mais fragilizados. De igual modo, o equilíbrio é melhorado devido à constante influência da pressão hidrostática.

Sabe-se que a hidroterapia pode ser empregue desde os 6 meses de idade de modo a prevenir deformidades e melhorar a postura. Nesse sentido, o plano de exercícios deve ser individualizado e específico para cada caso e pode ser associado à massoterapia e hidromassagem, garantindo relaxamento, analgesia e um reduzido impacto nas articulações dos pacientes com MPS.

Desta forma, o exercício em água associa-se à redução da dor e de espasmos musculares. Esta panóplia de efeitos positivos permite uma reeducação muscular, potencialização da circulação sanguínea, aumento da coordenação motora, melhoria da autoestima e confiança do paciente, aumento da independência, e melhoria do equilíbrio e da capacidade cardiovascular e respiratória.

A piscina terapêutica deve ser aquecida e equipada com suportes de aço laterais, escadas, rampas, bancos, prancha para caminhadas, hidromassagem, assim como com materiais para brincar como boias, bolas, brinquedos que flutuem e afundem, pranchas, halteres de plástico, *aquatube*, materiais de espuma vinílica acetinada, jaquetas, flutuadores, faixas de tornozelo, braçadeiras, luvas, pesos, pranchas, bolas, tapetes de borracha e degraus.

No entanto, existem algumas contra-indicações para este tipo de terapia, como a presença de feridas ou infeções na pele, no trato urinário, nos ouvidos ou no trato gastrointestinal, assim como disfunção cardíaca e capacidade vital muito reduzida. A vasodilatação causada pela

imersão aumenta o suprimento sanguíneo periférico, causando uma subida da temperatura corporal e um aumento da necessidade de oxigênio e da frequência cardíaca e respiratória. Devido ainda ao calor gerado, ocorre uma redução do tônus muscular.

Em relação à fisioterapia em ginásio, é necessário entender que as crianças com MPS requerem trabalho de fisioterapia motora com o intuito de prevenir deformidades osteoarticulares, manter a ROM e encorajar movimentos em decúbito de forma a facilitar atividades do cotidiano e a providenciar orientação familiar e qualidade de vida.

Os problemas ortopédicos mais comuns na MPS são: crescimento prejudicado, disostoses múltiplas e deformidades, ROM baixa, alterações na coluna vertebral (hipercifose toracolombar, hiperlordose e escoliose), síndrome do túnel cárpico, tronco e pescoço curtos, protrusão torácica, tensão muscular na cintura escapular e na musculatura dorsal posterior, alargamento das articulações, encurtamento dos ossos longos que leva a tensão muscular, contracturas do cotovelo e dos flexores do joelho, perda da preensão palmar e das pinças, assim como da escrita.

A fisioterapia na MPS deve focar-se na massoterapia para ajudar a relaxar os músculos, dando particular relevo aos grupos do antebraço e do punho e executando manobras de mobilização de todas as articulações com movimentos lentos para não causar dor. Para além disso, outras atitudes compreendem alongamentos para reduzir as contrações musculares e aumentar a ROM, treinos de força muscular para melhorar a marcha e o equilíbrio, dissociação das cinturas escapular e pélvica, exercícios motores de coordenação, treino de propriocepção, jogos, dança, salto e exercícios de rolamento. É importante evitar hiperextensão da cabeça devido ao risco de comprometimento atlantoaxial.

Já a cinesiterapia respiratória tem como objetivos principais melhorar a ventilação pulmonar e a biomecânica respiratória na MPS. Este comprometimento ocorre devido à obstrução das vias aéreas superiores, ao encurtamento muscular, a erros posturais, deformidades do tórax, abdómen saliente e broncoaspiração causada por disfagia, que normalmente leva a redução da expansibilidade. Nestes casos, estão indicadas manobras de higiene brônquica, descritas na fisioterapia clássica como vibrocompressão, drenagem postural, manobras de facilitação da tosse, limpeza das vias aéreas superiores por nebulização com solução salina fisiológica, aspiração nasotraqueal e reforço dos músculos respiratórios. Por fim, é importantíssimo que os cuidadores e os familiares sejam guiados e orientados, pois estes tratamentos devem ser realizados diariamente.

É papel do clínico que acompanha o caso com maior proximidade informar todos os outros especialistas, discutir os riscos e benefícios de determinadas intervenções e encorajar a família

a seguir corretamente as terapias. O clínico, em conjunto com o assistente social, deve também ser responsável por identificar as dificuldades encontradas pelas famílias e tentar ao máximo assistir e orientar as avaliações, os tratamentos, as atividades do cotidiano e escolares, para além da inserção social do paciente e da sua família.⁴³

4.3.4. OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

A fonte para as diretrizes eleitas sobre OI foram retiradas do “*Orphanet Journal of Rare Diseases*”, no qual foram publicadas em 2018 pelos autores Mueller et al. Este consenso sobre a reabilitação física em doentes com OI nasceu por ocasião da 13ª Conferência Internacional da OI, realizada em agosto de 2017, cujo objetivo primordial era o de coletar informações sobre a reabilitação física realizada em 26 países e elaborar um documento que sistematizasse os pilares da intervenção fisioterápica em doentes com OI.

O documento começa por alertar o leitor de que as *guidelines* propostas devem sempre ser adaptadas à realidade de cada paciente. De facto, nunca há dois pacientes iguais e o que pode ser benéfico para uns, pode não o ser para outros, dado que a severidade da doença influencia os objetivos individuais. O documento contemplou apenas crianças dos 0 aos 18 anos de idade, justificando essa escolha com o facto de essa ser a faixa etária em que se dá o desenvolvimento motor e a aquisição de funções que irão permitir a independência na fase adulta. Foram abrangidos todos os subtipos de OI e consideradas todas as estratégias usadas atualmente para melhorar a função motora em crianças com OI. É ainda feita a ressalva de que nenhum terapeuta se deve sentir obrigado a cingir-se a estas orientações, coibir-se de proceder a outras investigações ou implementar terapias adicionais.

Em primeiro lugar, no que diz respeito à intervenção propriamente dita, apresentam-se as 17 declarações estabelecidas pelos autores e que resumem, de uma forma geral, alguns dos pontos mais relevantes da abordagem fisioterápica de doentes com OI e algumas das principais preocupações a enfrentar.

A declaração número 1 define o principal objetivo do tratamento da OI que, segundo os autores, deve ser maximizar a mobilidade, melhorar a funcionalidade assim como a atividade física e a participação social. A declaração número 2 coloca em relevo umas das principais limitações da atuação da fisioterapia na OI: o medo da família e dos pacientes no surgimento de fraturas ósseas. Esse receio estende-se muitas das vezes, inclusivamente, aos profissionais de saúde, sendo um fator impeditivo de alcançar a funcionalidade máxima desejável. A declaração número 3 sublinha um facto incontornável do tratamento da OI e que tem a ver com a relação estabelecida entre otimização funcional muscular e melhoria da mobilidade, da independência funcional, da participação na sociedade e do desenvolvimento motor. Em

relação à 4ª declaração, esta estabelece que, após uma fratura, deve ser efetuada uma reavaliação da amplitude ativa de movimentos da articulação, da força muscular e da função do membro afetado. Adicionalmente é frisada a importância do início precoce de reabilitação pós-fratura para avaliação do impacto funcional da lesão, intervindo e evitando a imobilidade. A 5ª declaração é dirigida ao treino de fortalecimento dos músculos do tronco, que deve ser usado para diminuir a dor de costas e melhorar a capacidade respiratória e a estabilização do tronco para sentar. Já a 6ª aborda o uso de Ortóteses espinais que podem ser usados para estabilizar o tronco após uma cirurgia à coluna vertebral mas cujo uso ainda não é recomendado na OI. A declaração número 7 aponta uma das principais limitações da realização de um bom autocuidado diário em doentes com OI: as afeções das extremidades dos membros superiores. Em relação à declaração número 8, esta aborda o uso de dispositivos de compensação que podem ser armas eficazes na luta contra a limitação da ROM e força dos membros superiores, promovendo a independência nas atividades do quotidiano. A 9ª declaração resume a reabilitação precoce em crianças com OI, organizando-a em avaliação, terapia e educação do cuidador. A declaração número 10 faz referência à inevitabilidade das fraturas em crianças com OI, independentemente de um manuseio cuidadoso por parte dos cuidadores. Deste modo, terapeutas e cuidadores devem fazer uso do suporte manual, através de movimentos suaves e lentos, evitando torção dos membros. Na 11ª declaração faz-se alusão à alternância de posições das crianças afetadas que devem ser efetuadas de modo a minimizar deformações do crânio e dos membros. Em relação à posição sentada, esta só deve ser tentada quando a criança já consegue controlar convenientemente o tronco e a cabeça.

O ponto 12 refere que existem diferentes rotas de desenvolvimento em crianças com OI. Enquanto umas seguem um desenvolvimento típico, outras podem seguir um rumo individual, desenvolvendo as suas próprias estratégias para conseguirem mover-se. A declaração número 13 foca os pacientes com OI de intensidade ligeira a moderada. Nestes, habitualmente está patente a capacidade de caminhar mas existe invariavelmente força muscular reduzida e resistência limitada devido a dor e/ou fadiga muscular.

Segundo o ponto 14, as crianças com OI devem ter acesso a uma panóplia de auxiliares de mobilidade, de forma a promover a participação e a independência. Nesse sentido, as ortóteses podem ser consideradas para maximizar a mobilidade, otimizar a função muscular e minimizar sintomas de dor e fadiga. O ponto 15 refere-se ao uso de cadeiras de rodas. Esse tipo de auxiliar de mobilidade deve ser ajustado para ir de encontro às necessidades da criança, não devendo servir para substituir a implementação de treino de marcha. A declaração número 16 estabelece que a gestão de crianças em pré e pós-operatório deve ser bem coordenada e multidisciplinar, incorporando objetivos de reabilitação e equipamentos

necessários, de forma a garantir um rápido regresso às atividades funcionais. A 17ª e última declaração é dirigida à reabilitação pós-intervenção cirúrgica aos membros inferiores e estabelece que a mesma deve ser focada ROM, na função muscular, na marcha e na reeducação funcional.

Seguidamente, apresenta-se um resumo mais detalhado das intervenções e cuidados a ter por parte dos profissionais e dos cuidadores de doentes com OI, segundo as propostas de Mueller et al.

Primeiramente, é importante referir que, neste consenso, as avaliações de todos os doentes foram realizadas à luz da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF), de modo a uniformizar os dados obtidos e reduzir os obstáculos que a diversidade e complexidade dos sintomas induzem. Devem ser desenhadas estratégias interdisciplinares baseadas nos achados clínicos e tendo em conta as interações entre todos os domínios da CIF. O tratamento deve incluir todos os aspetos de uma prática especializada, incluindo conhecimento aprofundado, valores de referência, raciocínio clínico claro e uma prática clínica de excelência, focada em providenciar cuidados de alta qualidade centrados no doente. Assim, é nestes tópicos que a intervenção se deve focar, baseada nas necessidades das crianças e dos cuidadores.

É sabido que existem várias ferramentas de avaliação usadas por diferentes centros, no entanto, poucas estão validadas e podem ser utilizadas na OI, já que a maioria foi elaborada para avaliar outras condições infantis e ignoram adaptações à baixa estatura e a alterações causadas pelas deformidades esqueléticas típicas da OI.

Os autores das presentes *guidelines* propõem que, no futuro, se criem instrumentos psicometricamente válidos e confiáveis para que, usados de forma estandardizada, possam facilitar pesquisas nesta área.

Para ser cuidador de uma criança com OI, é necessário aprender a lidar com as mesmas desde o seu nascimento até à fase adulta. O medo de causar fraturas resulta em inatividade e descondicionamento e este continua a ser um dos maiores problemas que tem que ser solucionado. Alguns dos doentes visados referem que a super proteção de que são reféns limita a sua participação social e gera perda de massa muscular e reduzida formação de matriz óssea. Desta forma, gera-se um círculo vicioso de “fratura – dor – medo de se mover – descondicionamento – instabilidade esquelética – fratura”, que deve ser combatido individualmente e não negligenciando a ajuda da psicologia.

Outra problemática a enfrentar pelos terapeutas e cuidadores é o ganho de peso devido à falta de mobilidade, mesmo nos doentes com baixo consumo de calorias, que deve ser combatida

através da monitorização próxima do ganho de peso e quando necessário a marcação de uma consulta de nutrição.

Em relação ao sistema musculoesquelético, este é, como se sabe, drasticamente afetado por esta patologia e as alterações encontradas devem ser monitorizadas regularmente, tanto clinicamente como radiologicamente. As alterações mais comuns são coxa vara, joelho valgo, dismetria dos MI's, restrição de movimentos articulares, hiper mobilidade articular, fraqueza muscular, dor, alterações posturais, fadiga, deformidades progressivas, escoliose, etc.

Assim, alguns dos objetivos adicionais que podem ser estipulados perante a criação de um programa de tratamento supervisionado são: promover o desenvolvimento motor, melhorar ou manter a capacidade aeróbica, aumentar a força muscular, reduzir a fadiga, reduzir a dor muscular, gerir fraturas e ganhar maior controlo postural.

A intervenção foca-se na melhoria da função física e da performance, necessárias para melhorar a suavidade dos movimentos e conferir ao doente uma sensação de segurança de modo a prevenir fraturas. A estabilidade das articulações pode ser trabalhada através do fortalecimento, resistência e controlo musculares, assim como de atividades proprioceptivas. Exercícios de flexibilidade ativa ou ativa-assistida podem ajudar a prevenir ou minimizar a restrição de movimentos articulares e de deformidades articulares irreversíveis.

Exercícios de mobilidade articular passiva não estão contra-indicados, mas requerem cuidados acrescidos e o acompanhamento por um profissional experiente. O uso de ortóteses pode ser aconselhado para otimizar o alinhamento mecânico musculoesquelético. Também é aconselhável a criação de um ambiente que estimule o desenvolvimento motor da criança e que seja seguro, o que deve ser conseguido através da conciliação entre pais, escola e terapeutas, devendo os planos de intervenção ser baseados na necessidade individual de cada paciente e dos seus cuidadores bem como na avaliação funcional e musculoesquelética. Para além disso, a eficácia da reabilitação deve ser avaliada correta e assiduamente.

No que diz respeito à abordagem das deformidades do tronco e da coluna vertebral, esta deve ser dirigida ao fortalecimento dos músculos do tronco e ao aumento da capacidade pulmonar, de forma a melhorar o posicionamento e as habilidades de marcha dos pacientes, assim como para reduzir as raquialgias. O uso de ortóteses espinhais na OI é controverso, não havendo evidências na literatura que as mesmas conduzam a estabilização ou melhoria de escoliose. Aquilo que poderá ser feito para melhorar esses sintomas é implementar sessões de educação postural, posicionamento ou utilizar o método de Schroth, mas mesmo estas metodologias não apresentaram resultados inequívocos na melhoria dos pacientes. No domínio do autocuidado, deve-se encorajar as crianças com OI a participar no seu autocuidado em idade apropriada.

No que toca a crianças com OI leve a moderada, estas são normalmente independentes para as tarefas exigidas como sentar sozinho e alcançar objetos. Uma forma de compensar os doentes que não conseguem cumprir esses requisitos é encontrar estratégias de adaptação como modificações em casa e auxílio de dispositivos de compensação.

Nos casos em que haja fraturas e imobilização consequente, deve haver uma assistência redobrada aos doentes. No que diz respeito a vestir, por exemplo, a posição supina numa superfície ampla pode ajudar a desempenhar a tarefa mais facilmente como modificações na roupa e a existência de grandes aberturas e cinturas elásticas, assim como o uso de dispositivos de compensação para desempenhar as tarefas de vestir, tomar banho e realizar higiene íntima. A maioria das crianças com OI é independente para a alimentação, mas devem ser disponibilizados assentos adequados para posicionar a criança a uma altura apropriada, assim como tapetes antiderrapantes e talheres leves e com contornos para facilitar a alimentação de crianças com uma pega manual pouco desenvolvida. No entanto, algumas crianças podem apresentar dificuldades em mastigar e aceitar algumas texturas alimentares, pelo que os terapeutas da fala podem providenciar aconselhamento e suporte, conforme necessário. Para suprir dificuldades no banho e na higiene íntima, podem-se utilizar mesas, escadas, e bancos portáteis. É muitíssimo importante garantir que há um espaço adequado para a realização dos movimentos exigidos e para o uso de aparelhos. Somando a estas adaptações um treino intensivo, está encontrada a fórmula para tentar garantir a segurança e independência da criança.

No que concerne ao desenvolvimento da criança, o objetivo da terapêutica fisiátrica é fazer com que as crianças alcancem o nível máximo de independência possível, prevenindo a ocorrência de fraturas e deformidades e permitindo que muitas delas possam desenvolver-se de modo a obter boa funcionalidade na maioria das atividades quotidianas.

Apesar de ainda não ter sido firmado qual o melhor tratamento em crianças com OI com menos de 1 ano de vida, os especialistas sugerem algumas diretrizes, que se enumeram de seguida.

As crianças devem ser manuseadas com cuidado durante atividades como dar banho, mudar de fralda, alimentar e vestir e isso pode ser otimizado através do emprego de vários recursos, designadamente: usar um suporte manual amplo, fazer movimentos lentos e suaves e evitar pegar na criança pela grade costal. Neste âmbito, todos os dispositivos que facilitem o transporte das crianças, como os carrinhos de bebé, estão recomendados, enquanto que todos os aparelhos que possibilitem movimentos bruscos por parte da criança estão contraindicados. Os terapeutas devem ainda avaliar a postura que os doentes assumem quando dormem e compreender as várias posições adotadas, visto que o correto posicionamento pode ser

conseguido com rolos de toalha para manter o alinhamento da coluna e das extremidades, prevenindo contracturas musculares.

Quanto à capacidade de sentar, a mesma pode ser treinada através do posicionamento com ou sem suporte enquanto a criança está a desenvolver o controlo do tronco e da cabeça. Mesmo quando um paciente já se consegue sentar sem cair, os terapeutas e cuidadores devem ter em conta o risco de fraturas inerentes aos reflexos protetores e que estes podem ser ineficientes quando existe encurtamento dos membros superiores. Em alguns casos, crianças com OI severa e atraso do controlo da cabeça/tronco ou fractura de vértebras podem precisar de assentos com suporte para treinar essas habilidades até que sejam capazes de se sentar independentemente.

No campo da mobilidade, o objetivo da fisioterapia e da terapia ocupacional é maximizar o potencial de cada criança para obter uma boa mobilidade e realizar atividades próprias para a idade. É importante reconhecer as variadas necessidades de cada uma delas, dependendo do ambiente (escolar, doméstico etc.) e do estado de saúde (com fratura, pós cirurgia etc.). As crianças mais pequenas podem necessitar de auxiliares como mini-cadeira de rodas ou triciclos para se moverem, enquanto que para crianças capazes de caminhar, existem outras ajudas como vários tipos de bengala.

O uso criterioso de ortóteses nos membros inferiores pode ajudar a promover a mobilidade e pode ser necessário particularmente no pós-cirúrgico de uma cirurgia ortopédica. Quando as crianças demonstram potencial para deambulação independente, a reabilitação deve começar dentro de casa ou num recinto fechado e evoluir para o exterior. O uso inicial de auxiliares de deambulação pode promover a resistência e a confiança, podendo ser depois abandonados, quando já existe força suficiente.

Segundo os especialistas, a maioria das crianças com OI ligeira é capaz de caminhar distâncias médias de forma independente, já as crianças com hipermobilidade articular, dor ou pés deformados podem beneficiar de sapatos ortopédicos ou OTP para obter suporte suficiente, assim como de elevadores de calçado para corrigir discrepâncias no comprimento da perna.

As crianças com OI moderada costumam caminhar distâncias médias com ou sem auxiliares de deambulação e podem beneficiar de uma cadeira de rodas manual. Deve ser sempre criteriosa a utilização de auxiliares de deambulação em crianças com OI suave a moderada, pois o seu sobreuso pode levar a perda de massa muscular, de capacidade aeróbica e de resistência. O mesmo se aplica às crianças com OI severa que podem deambular distâncias muito curtas. Estas beneficiam de cadeira de rodas a partir dos 18 meses, sendo necessário continuar a trabalhar no sentido da deambulação independente (treino de ortostatismo, fortalecimento muscular, alongamento dos músculos flexores da anca).

Entende-se assim que a deambulação terapêutica deve ser iniciada precocemente e mantida até à idade adulta, tornando a vida independente mais fácil.

Relativamente às cadeiras de rodas, que podem aumentar drasticamente a funcionalidade e participação em atividades sociais das crianças, estas devem ser adaptadas a cada paciente, sendo que a profundidade do assento e a sua largura devem corresponder na perfeição ao comprimento do fémur da criança e da largura da anca, evitando rotação externa e abdução.

Em suma, estas diretrizes combinam as opiniões de especialistas de várias regiões do globo. Tentou-se reduzir a subjetividade da prática individual de cada profissional de saúde ao compilar ideias de especialistas com diferentes experiências e originários de diversos meios. Os autores concluem o texto declarando que são escassos os ensaios clínicos realizados nesta área, que poderiam enriquecer o conhecimento sobre a reabilitação da OI e melhorar exponencialmente a qualidade de vida de doentes dispersos pelo planeta.⁴⁴

5. DISCUSSÃO

Durante a recolha de dados com vista à elaboração deste documento, ficou clara a dificuldade em encontrar informação referente a abordagens consensuais aplicadas no tratamento das patologias em estudo, particularmente no que diz respeito à MPS e à OI.

Deste modo, o objetivo primordial desta dissertação ficou estabelecido como sendo o de encontrar estudos que legitimassem ou não diversos tipos de intervenções fisiátricas, selecionar diretrizes que consistissem numa proposta sistemática da abordagem fisiátrica da DCMT, DMD, MPS e OI, permitindo fundamentalmente que o papel da fisioterapia no tratamento destas doenças raras seja melhor compreendido e tentando estabelecer qual a melhor forma de a mesma ser posta em prática.

No documento final, estão presentes doze estudos sobre a doença de CMT, onze sobre a DMD, dois sobre MPS e três sobre OI. Foram ainda incluídas quatro *guidelines*, uma para cada patologia abordada.

Idealmente, ter-se-ia procedido a uma análise transversal de todos os resultados obtidos, no entanto, a heterogeneidade de dados e de circunstâncias em que os estudos foram realizados, impossibilitou-o. De facto, nem mesmo dentro de cada uma das quatro patologias abordadas existe uma uniformização dos procedimentos, existindo diferenças ao nível do plano de exercícios, da idade e do número de participantes, do tempo de intervenção, das variáveis em estudo, dos *timings* de atuação, do local em que foram realizadas as intervenções e ainda da severidade da patologia nos participantes de cada estudo. Assim, a interpretação de todos

estes dados ficou circunscrita a uma análise descritiva. Para além de tudo o que foi referido até ao momento, uma das maiores limitações existentes em praticamente todos os estudos contemplados foi a inexistência de um grupo controlo que permitisse efetuar comparações com os grupos submetidos a intervenções, no entanto é compreensível que assim seja por questões éticas.

Em relação aos estudos sobre a doença de CMT, não ficou estabelecido qual o melhor protocolo específico a seguir para melhorar a funcionalidade dos pacientes, no entanto ficou claro que se registaram melhorias de um ou mais parâmetros na esmagadora maioria dos estudos. Nesses, os planos de exercícios mais eficazes foram baseados em cinesiterapia (alongamentos e exercícios concêntricos, excêntricos e isométricos), electroestimulação, hidroterapia, corrida em passadeira ergométrica e exercícios de propriocepção, uso de OTP, facilitação neuromuscular propriocetiva e treino respiratório. No que concerne especificamente ao uso de OTP, ficou patente que as mesmas são efetivas na melhoria da marcha, no entanto é imperioso referir que estas devem sempre ser adequadas ao paciente em questão conforme os graus variáveis de evolução da patologia. Acresce, ainda, que o desconforto associado ao seu uso deve ser evitado, sendo que este se refere quer ao desconforto estético, quer a especificidades anatómicas que originam dor. Em todos os estudos que avaliaram o uso de ortóteses, os pacientes apresentaram maior facilidade na marcha em comparação com o uso de calçado comum.

A cinesiterapia surge como a modalidade mais empregue durante a análise de todos os estudos incluídos nesta revisão. Tal seria expectável pela abrangência desta modalidade terapêutica, que inclui desde exercícios de alongamento a movimentos ativos e passivos. Para além disto, a cinesiterapia engloba também a hidroterapia. Ambas ajudaram a melhorar a ROM, o equilíbrio, a força muscular, a marcha e, conseqüentemente, possibilitaram a melhoria da qualidade de vida e da mobilidade dos participantes que passaram a ser capazes de praticar um melhor autocuidado e de realizar outras atividades que exigem independência funcional.

É importante não esquecer que, novamente, as características dos pacientes demandam intervenções específicas, como por exemplo nos casos de doentes em idade pediátrica que podem ser motivados através de jogos ou de desportos como o *kickboxing*.

A única modalidade terapêutica que pareceu ser eficiente na resolução da dor foi a electroestimulação, apesar de só ter sido utilizada em um dos artigos e que no mesmo foram utilizadas concomitantemente a electroestimulação, a cinesiterapia e a hidroterapia, para além da massoterapia. A cinesiterapia respiratória foi outra das modalidades postas à prova, com resultados bastante motivadores. De facto, quando estudado, o treino respiratório pareceu

melhorar consideravelmente a função respiratória, tendo sido sempre realizado através do uso do dispositivo Threshold®.

No que diz respeito ao treino em bicicleta ergométrica, não parece existir uma vantagem real em relação à fisioterapia convencional que engloba a cinesiterapia clássica. Já a facilitação neuromuscular propriocetiva parece ser eficaz na melhoria da condução nervosa periférica. O único estudo que repartiu as intervenções terapêuticas por exercícios supervisionados e domiciliários leva a crer que deve ser dada preferência a um plano com acompanhamento apertado dos terapeutas, dado que é a melhor forma de permitir que as valências adquiridas durante o treino não sejam perdidas ao longo do tempo.

Praticamente todas as modalidades incluídas foram aplicadas com diferentes frequências semanais e planos, o que impossibilita o estabelecimento de um plano definitivo aplicável a todos os pacientes com doença de CMT. Ficou, por fim, claro que é necessária uma intervenção holística que explore todas as vertentes que os doentes com doença de CMT necessitem de trabalhar e que não se podem descurar áreas como a psicologia, sob a pena de se obterem melhorias em alguns pontos e um subdesenvolvimento noutros, como na vertente social destas pessoas.

Já relativamente à DMD, as modalidades fisiátricas mais utilizadas foram o treino respiratório (com Threshold®), a hidroterapia, cinesiterapia (movimentos ativos e resistidos, alongamentos, exercícios aeróbios, marcha e mobilização articular ativa e passiva), adaptação do ambiente aos pacientes (adaptação de material escolar p.e.), treino específico para deslocação em cadeira de rodas, treinos de equilíbrio e propriocepção e treino de VCI.

A cinesiterapia voltou a assumir um papel central no plano de recuperação de doentes com DMD, sendo que várias metodologias de treino foram implementadas com sucesso. Uma das ressalvas que deve ser feita, neste tipo de patologia, é que a intensidade dos treinos deve ser sempre regrada e que estes devem ser muito bem monitorizados para que o músculo distrófico não venha a ser lesado. Os exercícios mais eficazes foram, uma vez mais, os alongamentos dos grupos musculares mais debilitados (numa fase mais precoce, os dos MS's), mobilização ativa e passiva, ciclismo estático em bicicleta ergométrica, corrida em esteira ergométrica e treinos de equilíbrio.

A hidroterapia foi uma das maiores aliadas da fisioterapia clássica, permitindo a execução mais simplificada dos movimentos e ainda facilitando a introdução de outros tipos de exercícios através do uso da flutuação e da imersão, que suscitam a criação de jogos e atividades lúdicas. O treino respiratório parece ser um dos pilares do acompanhamento destes pacientes e pode ser realizado de diversas formas. Por um lado, volta a surgir a possibilidade de se utilizar o dispositivo Threshold®, mas a funcionalidade dos músculos respiratórios e o

aumento das capacidades pulmonares também parece melhorar quando se aplicam treinos aquáticos consistindo em respiração dentro e fora de água ou quando se fazem mover objetos na superfície da água através do sopro. Mais ainda, a hidroterapia pode permitir treinos tão dirigidos e específicos como o uso de cadeira de rodas dentro de água, o que permite que o paciente pratique a destreza num meio que cria maior resistência ao seu deslocamento.

Em relação ao treino em bicicleta, é importante referir que este contempla a utilização tanto dos MI's como dos MS's para pedalar, de forma a estimular a manutenção da funcionalidade de todos os grupos musculares afetados. Outra informação que os estudos trouxeram é que uma intervenção holística e próxima de cada um dos pacientes pode ser muito vantajosa. A informação disponível revela que mesmo quando a doença é muito limitante, pequenas alterações podem melhorar significativamente a funcionalidade dos doentes. Um dos exemplos que mais chamou à atenção refere-se a um paciente em idade escolar que melhorou a escrita somente a partir da mudança da conformação do lápis, o que permitiu melhor preensão manual.

O único estudo que comparou um grupo de controlo com um de intervenção indica que, em indivíduos submetidos a treino de *cycling* com MS's e MI's, parece haver menos declínio funcional motor em relação a indivíduos sujeitos somente a fisioterapia convencional. No entanto, isto pode estar simplesmente relacionado com o facto de o programa fisioterápico implementado pela clínica em que eram acompanhados ser pouco consistente ou frequente. Não é especificada a natureza desse acompanhamento, o que não permite comprovar a eficácia superior de nenhuma das técnicas.

Houve ainda espaço para a referência à terapia com VCI. As conclusões indicam que esta é bem tolerada em doentes com DMD e que pode até contribuir para uma melhoria ou manutenção da funcionalidade dos pacientes intervencionados. Contudo, aquilo que se pôde constatar foi apenas uma manutenção da funcionalidade geral, visto que as melhorias apontadas foram subjetivas e apenas descritas por alguns pacientes. Continua, então, incerto o papel desta terapia na melhoria de doentes com DMD. Aquilo que parece mais evidente é que nenhuma modalidade terapêutica pode substituir outra, nem nenhuma se demonstra mais significativamente eficaz que outra, no entanto, a fisioterapia clássica e o treino respiratório, conjugados com a hidroterapia, parecem ser as bases de uma boa abordagem fisiátrica.

Nos estudos focados na intervenção fisiátrica em doentes com MPS, que foram escassos, foi difícil estabelecer com precisão um plano específico de abordagem. Ainda assim, tornou-se claro que, mais uma vez, a fisioterapia pode desempenhar um papel fulcral na melhoria funcional dos doentes com esta patologia rara. Novamente, a cinesiterapia assumiu um lugar de referência nos planos estabelecidos, sendo que os exercícios utilizados consistiram

fundamentalmente em alongamentos, fortalecimento muscular e diagonais de Kabat. Para além disso, muitos dos exercícios implementados dentro da terapia do movimento, envolveram atividades funcionais com circuitos que procuraram estimular a exploração dos espaços, o conhecimento do próprio corpo e o equilíbrio. Outras das modalidades terapêuticas estudadas foram a hidroterapia e a electroestimulação. De facto, os doentes com MPS apresentam um grau de debilidade muitas vezes colossal, o que faz com que a eficácia funcional de qualquer tipo de terapia se torne pouco significativa. No entanto, as intervenções realizadas pareceram contribuir positivamente para o aumento das habilidades motoras gerais dos pacientes em estudo. O que a análise leva a crer é que, apesar de parecer impossível que crianças com MPS evoluam da mesma forma que uma criança saudável, a fisioterapia pode permitir uma evolução positiva da funcionalidade dos doentes ao invés de uma deterioração. Para além disso, a fisioterapia convencional, aliada à hidroterapia e à electroestimulação, parecem ser eficazes na redução da hipertonia elástica, no aumento da força muscular e da mobilidade articular e na facilitação das mudanças de posição quando os doentes estão deitados.

Por último, nos estudos que contemplaram a intervenção fisioterápica em doentes com OI, não foi possível chegar a um consenso sobre as melhores metodologias a aplicar nos mesmos, no entanto alguns pontos puderam ser firmados. Um dos factos mais pertinentes no acompanhamento da OI está relacionado com o receio de originar fraturas nos pacientes, que é transversal aos cuidadores, aos terapeutas e aos próprios doentes. É de uma importância vital reduzir este medo, já que o mesmo pode impossibilitar um tratamento eficaz e interferir com a qualidade de vida de todos os envolvidos. Se há algo que se reteve da análise dos estudos foi que a fisioterapia envolve não só uma vertente neurofuncional, mas também todas as dimensões do paciente e dos seus familiares. Reitera-se que é importante adaptar os tratamentos aos pacientes e às suas idiossincrasias, assim como incluir os familiares/cuidadores nos tratamentos. A hidroterapia assume particular relevância no tratamento desta patologia, por ser realizada num meio seguro em que o risco de fraturas e deformações é consideravelmente mais reduzido que no ginásio ou em casa. Os exercícios poderão passar pela realização de atividades lúdicas que envolvam apanhar objetos imersos ou simplesmente tentar manter-se em pé. As melhorias apresentadas ao nível de redução de contracturas articulares, aumento do tónus e força muscular, melhoria da propriocepção, redução do medo de fraturas e melhoria da qualidade de vida fazem crer que estas modalidades terapêuticas podem influenciar a qualidade de vida de doentes com OI. Outro exemplo relatou o caso de uma doente que havia sofrido uma fratura e que tinha receio de se lesionar novamente. A análise cuidadosa do caso levou a que se entendesse que a criança se

sentia mais segura durante o banho e assim criou-se um meio que permitisse que a criança brincasse e treinasse posições e movimentos.

Para além de toda esta visão geral da abordagem fisiátrica da OI, foi possível colocar à prova a terapia de VCI isolada ou associada a cinesiterapia com treino de resistência, treino em esteira ergométrica e alongamentos. Em relação à primeira, esta parece não ser nociva. Para além disso, a mesma apresenta-se como equivalente à fisioterapia convencional, na medida em que os estudos indicaram que quando comparadas nenhuma das duas origina melhores *outcomes* nos pacientes, seja a nível da densidade óssea ou da funcionalidade muscular. Por outro lado, o estudo que funde a fisioterapia convencional com a terapia de VCI aponta para que este plano seja efetivo na melhoria da função motora, para além de melhorar a mobilidade, aumentar a massa magra e a densidade mineral óssea.

No que diz respeito às *guidelines* incluídas, estas foram selecionadas tendo em conta principalmente a fiabilidade das fontes, a diversidade de autores e a evidência científica em que se baseiam.

As orientações para o tratamento da DMD decorrem de uma atualização das diretrizes internacionais publicadas em 2010, pelo que inspiraram grande confiabilidade e aplicabilidade à escala global. Salienta-se que é importante que as *guidelines* propostas para determinada patologia sejam detalhadas e fundamentadas em estudos clínicos realizados com rigor e método.

No caso da doença de CMT, a abordagem proposta é mais subjetiva e baseada na experiência de campo dos seus três autores, o que não representa a forma mais adequada de estabelecer *guidelines* clínicas. No entanto, a base de dados de onde foram retiradas constituiu critério bastante para que fossem selecionadas para inclusão neste documento.

As *guidelines* escolhidas para a OI foram elaboradas à luz da experiência de um painel internacional de profissionais de saúde de 14 países diferentes que acompanham doentes com esta patologia. Este encontro revela aquilo que deve ser feito para todas as patologias estudadas: uma reunião com peritos de diferentes nacionalidades e experiência aprofundada na patologia em questão.

Por último, para a MPS, as diretrizes colocadas em relevo são fruto do estudo teórico de vários autores brasileiros que chegaram a um protocolo geral da abordagem fisiátrica da MPS baseando-se em fontes literárias fidedignas.

Todas as *guidelines* contempladas determinam uma abordagem multifatorial e baseada nas especificidades de cada paciente, assim como na inclusão dos familiares, da escola e dos cuidadores. Conclui-se que o papel da medicina física vai muito além da fisioterapia convencional e deve sempre fazer-se acompanhar de modalidades terapêuticas diversificadas

e que mantenham os pacientes motivados e confortáveis. Assim sendo, resta sublinhar que deve ser encorajada a realização de encontros internacionais de especialistas nas patologias abordadas, de forma a cruzar conhecimentos e colmatar a ainda existente escassez de *guidelines* internacionais que possam ser a base do comportamento de fisiatras e até de clínicos gerais em todo o mundo.

6. CONCLUSÃO

A bibliografia referente à abordagem fisiatrica das doenças raras ainda não é abundante e, por vezes, não é consensual, não se podendo firmar com precisão um esquema terapêutico que possa ser implementado a uma escala global. No entanto, podem ser retiradas algumas conclusões dos estudos incluídos nesta dissertação.

Em primeiro lugar, as técnicas fisiatricas aplicadas parecem ser realmente eficazes na melhoria da funcionalidade dos doentes em todas as patologias apresentadas, principalmente ao nível das variáveis: força muscular, ROM, capacidade de marcha, melhoria funcional, capacidades respiratórias e qualidade de vida. As modalidades terapêuticas colocadas em prática com maior frequência foram a cinesiterapia em solo e aquática, a electroestimulação, a terapia de VCI, o uso de ortóteses e a cinesiterapia respiratória.

Uma das maiores falhas dos estudos, foi não abordar o tratamento da dor que é, muitas vezes, considerável nestes doentes. Em apenas um dos 25 estudos incluídos nesta obra, a dor foi alvo de estudo, sendo que através da electroestimulação foi possível eliminá-la. Assim, é pertinente a criação de mais estudos que considerem essa variável.

No que concerne às *guidelines*, foi possível encontrar, pelo menos, uma proposta legítima para cada uma das patologias em estudo, consistindo em abordagens holísticas e sustentadas por equipas multidisciplinares e especializadas. No entanto, não foram encontradas abundantemente, sugestões capazes de satisfazer aquilo que são as necessidades de um doente com uma patologia rara. Desse modo, propõe-se a criação de mais diretrizes fundamentadas em estudos clínicos rigorosos e na experiência de especialistas espalhados por todo o globo, de forma a facilitar a intervenção de outros profissionais de diversas áreas.

7. EM PORTUGAL

No nosso país, ainda existem muitos obstáculos à correta e eficaz abordagem das doenças raras. Um dos maiores problemas é a escassez de estudos publicados acerca da maioria destas patologias, o que conduz muitas vezes a diagnósticos tardios por parte dos profissionais de saúde. Por outro lado, a falta de conhecimento leva a que o sistema público não forneça uma

cobertura adequada aos doentes, para além de haver um reduzido investimento no desenvolvimento de novos fármacos, pouco lucrativos economicamente.

É relativamente recente a tendência de dar alguma relevância às doenças raras, que durante muitos anos foram largamente ignoradas. No entanto, nem tudo são más notícias e sabe-se que o número de estudos sobre doenças raras tem aumentado, particularmente ao nível daquelas que são mais frequentes ou que atraem mais a atenção do público. Cabe, pois, aos profissionais de saúde e às associações de doenças raras difundir informação e consciencializar a população para estas temáticas, para que haja maior possibilidade de facultar qualidade de vida e longevidade aos doentes.

As doenças raras abordadas nesta dissertação não são das mais desconhecidas, pelo que acabam por não ser tão ignoradas como outras. Contudo, continuam a existir deficiências graves ao nível do correto diagnóstico, encaminhamento e tratamento dos doentes afetados pelas mesmas em Portugal. As deficiências e falhas do sistema a que os doentes com doenças raras e os seus familiares estão mais sujeitos em Portugal são: diagnóstico atrasado e/ou errado, não referência para profissionais especializados, falta de apoios sociais, fraca coordenação entre os cuidados da consulta externa e o internamento e, por fim, baixa capacidade de adaptabilidade à sociedade.

Outro dos maiores entraves constatados relaciona-se com o facto de a maior parte dos custos relacionados com estas doenças recair sobre a família dos pacientes. Pelo facto de os doentes com patologias raras e os seus familiares se sentirem desapoitados nas suas lutas, são, muitas vezes, eles próprios os principais responsáveis pela criação de organizações destinadas ao apoio e orientação de pessoas afetadas por essas enfermidades.⁴⁵ É o caso da Associação Portuguesa Charcot Marie Tooth, fundada em 2014, que tem como presidente *honoris causa* um jovem adolescente português que padece da patologia. Os objetivos major desta associação são: promover encontros nacionais, orientar pacientes e angariar fundos para pesquisa e melhoria dos tratamentos disponíveis a nível nacional.⁴⁶ No que concerne ao tratamento fisiátrico, este pode ser realizado em alguns centros especializados e hospitais centrais como o Hospital Dona Estefânia, em Lisboa, não existindo grande informação disponível *online* para orientar os doentes afetados.

Em relação à DMD, de todas as doenças raras abordadas, esta é talvez a melhor representada em Portugal. Tanto a Associação Portuguesa de Neuromusculares como a Sociedade Portuguesa de Neuropediatria são órgãos que servem para a orientação e tratamento desta patologia. Em Portugal, existem centros especializados no seguimento multidisciplinar destes doentes, coordenados por neuropediatras e neurologistas.⁴⁷ Apesar disso, fortes críticas foram apontadas pelo presidente da Associação Portuguesa de Neuromusculares ao Infarmed e até

ao Ministério da Saúde, devido à inércia em garantir que determinados medicamentos estejam disponíveis em Portugal. Segundo a Associação, os atrasos em garantir o acesso a um tratamento já aprovado pela Agência Europeia do Medicamento fazem com que estes doentes percam qualidade de vida, não tenham assistência e haja, por isso, um forte desgaste familiar.⁴⁸

Em Portugal, existem apenas 100 famílias afetadas pela MPS. Segundo a presidente da Associação Portuguesa das Doenças do Lisossoma, os doentes com MPS carecem de apoio por parte do SNS, visto que existe um enorme intervalo de tempo entre o diagnóstico da doença e o início do seu tratamento. Estes atrasos e défices são ainda mais notórios nos pacientes com subtipos de MPS para os quais ainda não existe tratamento medicamentoso disponível e para os quais seria vantajoso providenciar cadeiras elétricas, camas especiais, apoio psicossocial e facilitação da integração social.⁴⁹ Ainda assim, existe uma tentativa clara de fazer evoluir o estudo e acompanhamento deste tipo de patologias em Portugal. Em março de 2017, Évora acolheu uma reunião-satélite do XIII Simpósio Internacional da Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas que se debruçou sobre a MPS. Segundo a fundadora da unidade de doenças metabólicas do Hospital de São João, Elisa Leão Teles, Portugal está inclusivamente na linha da frente no que concerne à MPS. Esta declaração sustenta-se no facto de Portugal estar integrado em grupos de trabalho, desde 2002, e ser um dos cinco países em que se pretende realizar estudos na área da MPS.⁵⁰

Finalmente, um dos maiores impulsos no diagnóstico e posterior tratamento adequado das MPS foi o projeto FIND que permitiu a determinação gratuita da enzima, cuja produção é deficitária no organismo do doente em causa. O exame resulta de uma parceria entre a secção das doenças hereditárias do metabolismo da Sociedade Portuguesa de Pediatria e o Instituto Nacional de Saúde Dr. Ricardo Jorge (INSA), no Porto.⁵¹

No que diz respeito à OI, a sua maior representante a nível nacional é a Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita (APOI). Esta organização promove *workshops*, publica livros temáticos, organiza encontros nacionais e assembleias gerais abertas a quem quiser dar o seu contributo. Para além disso, a APOI tem a decorrer o projeto "OI em Portugal", que visa tentar rastrear todos os doentes com OI no país e perceber melhor o estado do acompanhamento dos doentes com esta patologia. A OI ou doença dos ossos de vidro, tem uma baixíssima prevalência no país, que se estima próxima dos 600 indivíduos, dos quais apenas 150 a 200 recebem tratamento. A falta de centros de referência em Portugal leva a que o diagnóstico seja tardio por falta de conhecimento dos profissionais de saúde que se deparam com esta doença em primeira instância. Segundo a APOI, para que no futuro este panorama mude para

melhor, é necessário que haja uma articulação eficaz entre os órgãos de tutela, os profissionais de saúde e a indústria.⁵²

É de bom senso entender que é praticamente impossível estabelecer políticas de saúde pública específicas para cada uma destas patologias, pelo que se deve optar pela criação de planos de abordagem globais que fomentem a investigação científica, o desenvolvimento de medicamentos, melhor informação e formação, benefícios sociais, internamento e consultas externas. Volta-se a frisar que é fulcral o correto acompanhamento destes doentes, até por questões psicológicas, já que a perceção dos mesmos em relação à sua qualidade de vida está mais intimamente ligada à qualidade dos tratamentos a que são sujeitos do que à severidade dos sintomas. Para além de todos estes problemas detetados no sistema de saúde português, os doentes e os seus familiares ainda referem ser tratados com indiferença e insensibilidade na hora de lhes ser atribuído um diagnóstico. Isto revela que muitos profissionais de saúde não estão treinados nas técnicas de comunicação de diagnóstico. Mais ainda, muitos diagnósticos errados podem gerar consultas excessivas e tratamentos inadequados ou até prejudiciais. Em última instância, a fragmentação das especialidades e a inexistência de protocolos específicos para as patologias raras, leva a uma redução drástica da qualidade do cuidado atribuído aos pacientes. Não significa isto que não existem centros a trabalhar de forma conveniente, mas o que acontece a maioria das vezes é que quando existem, o conhecimento não é partilhado com outras entidades.

Refira-se, em jeito de conclusão, o exemplo da fibrose quística, que já conta com rastreio precoce, permitindo a instituição de terapêuticas mais atempadas. Um dos casos bem-sucedidos e que representa aquilo que deve ser feito para mais tipos de doenças.

APÊNDICE

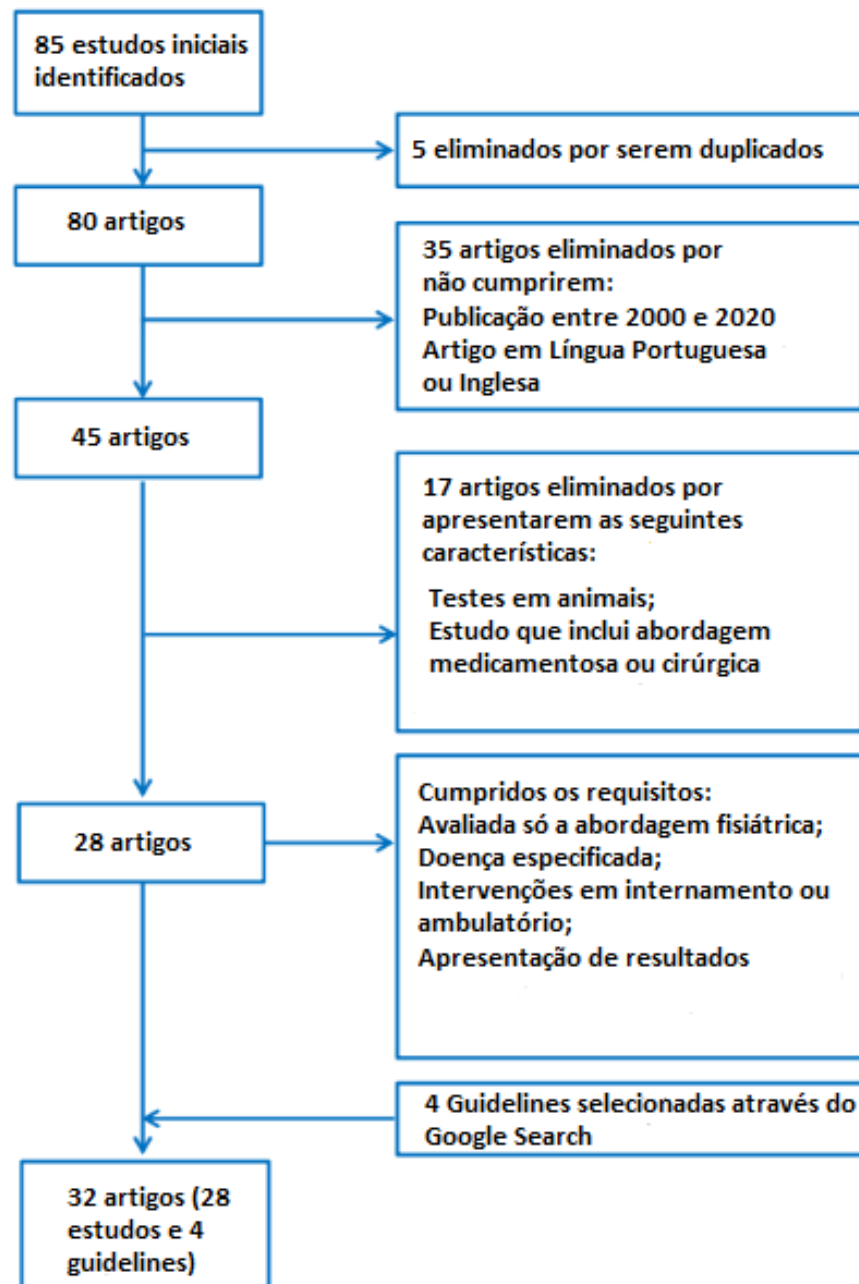


Figura 1 - Fluxograma dos artigos incluídos na revisão sistemática

TABELA I - DOENÇA DE CHARCOT MARIE TOOTH

ESTUDO	CARACTERÍSTICAS E ORGANIZAÇÃO DA AMOSTRA	ASPETOS FUNCIONAIS AVALIADOS	PLANO DE EXERCÍCIOS/ INTERVENÇÃO	RESULTADOS PRINCIPAIS/ CONCLUSÕES
<p>“Efeitos do uso de Ortóteses na Doença de Charcot Marie-Tooth (Estudo 1).”</p> <p>Pereira et al (2012)¹³</p>	n=26	<p>Força muscular (flexores plantares e dorsiflexores do tornozelo, flexores e extensores do joelho e flexor e extensor do hálux);</p> <p>Marcha (velocidade da marcha, tempo do passo, comprimento do passo e contacto inicial);</p> <p>Controlo postural.</p>	<p>Testes de caminhada (6 min e 10 m) feitos no momento.</p> <p>G1= Calçado comum; G2= OTP Plástico; G3= OTP Elástico.</p>	<p>Uso de OTP-P ou OTP-E associados com sapatos comuns melhora o controlo postural e a marcha; A OTP-P é mais eficaz para pacientes com défices musculares mais graves. OTP-E é mais apropriada para pacientes com força muscular relativamente preservada.</p>
<p>“Efeitos do uso de Ortóteses na Doença de Charcot Marie-Tooth (Estudo 2).”</p> <p>Pereira et al (2012)¹³</p>	n=1	<p>Marcha (velocidade média, velocidade de balanço, cadência, duração da fase de postura, comprimento das passadas direita e esquerda, largura dos passos direito e esquerdo).</p>	<p>Testes de caminhada (6 min e 10m) realizados no momento.</p> <p>1º tempo: OTP silicone; 2º tempo: calçado ortopédico com suporte Codivilla; 3º tempo: suporte macio para pé pendente.</p>	<p>Melhores resultados para suporte macio para pé pendente e calçado ortopédico em relação às OTP que não chegaram a ser utilizadas por desconforto do paciente.</p>
<p>“Efeitos do uso de Ortóteses na Doença de Charcot Marie-Tooth (Estudo 3).”</p> <p>Pereira et al (2012)¹³</p>	n=1	<p>Marcha (comprimento e largura do passo, ângulo entre os pés e a linha de progressão, tempo do passo, ciclo da marcha, velocidade, cadência, tempo de atitude e tempo de rotação).</p>	<p>Testes de caminhada (6 min e 10m) feitos inicialmente e 1 mês depois do uso de calçado ortopédico adequado.</p>	<p>Eliminação dos sintomas precedentes ao tratamento (dor, instabilidade ao andar, quedas, dificuldade de subir e descer escadas) relatada pelo doente. Melhoria geral dos parâmetros avaliados.</p>
<p>“Hidroterapia associada a Cinesiterapia em doente com DCMT”</p> <p>Leite et al (2010)¹⁴</p>	<p>n=1</p> <p>Duração de 3 meses.</p>	<p>Marcha;</p> <p>Equilíbrio;</p> <p>Bem-estar mental;</p> <p>Dor;</p> <p>(Teste <i>timed up and go</i>, velocidade da marcha, subir e descer escadas, caminhada de 6 min;</p>	<p>Atividades de circuito;</p> <p>Atividades aquáticas;</p> <p>Transferência de ajoelhado para de pé;</p> <p>Mini agachamento no solo.</p>	<p>Melhoria de todos os parâmetros.</p>

		“Questionário de Qualidade de vida sf36”; Escala de equilíbrio de Berg).		
<p>“Tratamento fisioterapêutico para indivíduos com a DCMT tipo 1: Elaboração de um protocolo.”</p> <p>Cajueiro CAG (2018)¹⁵</p>	n=7 (mesma família)	Força muscular (dinamómetro manual); Amplitude de movimento do tornozelo (flexímetro); Equilíbrio (estabilómetro e escala de equilíbrio de Berg).	<p>3 meses de protocolo fisioterápico específico e 6 meses de tratamento domiciliar;</p> <p>PF específico: Aquecimento (subida e descida de escada 5x, 5 min. bicicleta ergométrica, libertação fásia plantar com bola de massagem); alongamento e fortalecimento (isquiotibiais, eversores, inversores, flexores plantares e dorsiflexores, tríceps sural, quadríceps, ileopsoas, glúteo); propriocepção e apoio unipodal.</p> <p>T domiciliar: aquecimento (libertação fásia plantar com bola de massagem); alongamento e fortalecimento (isquiotibiais, glúteo, tríceps sural, eversores, inversores, flexores plantares e dorsiflexores + apoio unipodal.</p>	<p>Melhoria estatisticamente significativa na força de todos os músculos do tornozelo; Aumento da amplitude do movimento do tornozelo; Melhoria da propriocepção e desempenho funcional; O PF específico revelou-se mais efectivo na aquisição de capacidade de equilíbrio, força muscular e desempenho funcional, em relação ao tratamento domiciliar.</p>
<p>“Efeitos da fisioterapia associada ao Kickboxing na doença de CMT: Estudo de caso.”</p>	n=1 Idade pediátrica 2 anos, 2x por semana	Amplitude de movimentos do quadril, joelho e tornozelo (fita métrica e goniómetro); técnica da arte marcial (imagem digital);	Fisioterapia clássica durante 15 min (alongamentos dos membros inferiores, superiores e tronco); fortalecimento e equilíbrio	Obtenção de desenvolvimento motor próximo à idade cronológica; Perimetria mostra um ganho de massa muscular no tórax,

<p>Nunes et al (2006)¹⁶</p>		<p>ganho massa muscular dos MI's (fita métrica); perfil motor; equilíbrio (provas elaboradas pelo autor Tribastone).</p>	<p>(movimentos de artes marciais do kickboxing, sendo realizados no restante da sessão, utilizando golpes com os MI's.</p>	<p>cintura, quadril e coxa, já a perna manteve-se estagnada; Aumento da amplitude de movimento do quadril, joelho e tronco; Melhoria no equilíbrio, conseguindo realizar todos os testes sem dificuldades.</p>
<p>“Treadmill training in patients affected by CMTD: results of a multicenter, prospective, randomized, single-blind, controlled study.”</p> <p>Mori et al (2019)¹⁷</p>	<p>n=47 Idades entre 18 e 75 anos</p>	<p>Marcha (teste de caminhada de 6 min, teste de caminhada de 10 m, escala de caminhada 12); Força muscular (músculos plantares e dorsiflexores do pé com dinamómetro); Equilíbrio (escala de Berg); Qualidade de vida (SF36).</p>	<p>G1: n=23 G2: n=24</p> <p>2 <i>Follow ups</i> a 3 e 6 meses;</p> <p>G1: 2 sessões semanais de 1 hora com treino respiratório, alongamentos, treino proprioceptivo e meia hora de corrida em passadeira.</p> <p>G2: Igual ao G1 mas sem corrida em passadeira.</p>	<p>Melhoria generalizada e similar da marcha em ambos os grupos. A única vantagem concedida pelo treino de passadeira foi ao nível do equilíbrio ao fim de 3 meses de treino. Sem efeitos prejudiciais.</p>
<p>“The Role of Rehabilitation in the management of Patients with CMTD: Report of Two cases.”</p> <p>Dimitrova et al (2016)¹⁸</p>	<p>n=2 51 e 78 anos.</p>	<p>Desempenho nas AVD's (Escala de Barthel); Marcha (<i>timed up and go test</i>, teste de caminhada de 6 min); Amplitude passiva e activa do tornozelo (goniómetro e teste manual muscular); Força muscular (músculos plantares e dorsais do pé com a escala MRC); Dor (escala visual analógica).</p>	<p>51 anos: exercícios ativos para músculos da anca e do joelho, passivos para os músculos do pé; bicicleta ergométrica; terapia ocupacional; massagem manual e galvanização das extremidades inferiores; raios infravermelhos e corrente diadinâmica (6 minutos) para a dor lombar. Foram prescritas duas ortóteses para ambos os tornozelos para limitar flexão plantar;</p> <p>78 anos: exercícios activos para músculos</p>	<p>Status neurológico semelhante (habitual neste tipo de patologia); Desaparecimento da dor após 10 dias de aplicação de corrente diadinâmica; Melhoria da marcha, do equilíbrio, das contracturas musculares do tornozelo e da amplitude dos movimentos articulares do tornozelo e da anca.</p>

			<p>da anca e do joelho, passivos para músculos do pé; bicicleta ergométrica; hidroterapia em piscina; terapia ocupacional; massagem manual e galvanização das extremidades inferiores; corrente diadinâmica para dor e inchaço do tornozelo esquerdo; órteses bilaterais do tornozelo para evitar flexão plantar do pé.</p>	
<p>“Reabilitação física num paciente com a DCMT: Relato de Caso.”</p> <p>Vieira et al (2008)¹⁹</p>	<p>n=1 49 anos</p>	<p>Respiração: (Pressão inspiratória máxima e pressão expiratória máxima); Marcha (Teste <i>timed up and go</i>, subida e descida de escadas, teste de caminhada de 6 min, teste de velocidade média); Qualidade de vida (Questionário sf36).</p>	<p>Duração de 8 semanas;</p> <p>53 sessões de fisioterapia respiratória e 14 de fisioterapia convencional.</p> <p>Fisioterapia respiratória: 5x por semana em bicicleta ergométrica durante 30 min e exercícios inspiratórios (monitorizado por manovacúmetro e bucal descartável);</p> <p>Fisioterapia convencional 2x por semana 50 min (aumento da flexibilidade dos músculos plantares e flexores e inclinadores do tronco e treinos de equilíbrio. Aumento da força dos flexores do quadril, flexores do joelho e dorsiflexores, membros superiores flexores do cotovelo e do ombro e rotadores internos e externos do</p>	<p>Aumento de: valores de PI máxima e PE máxima, distância percorrida no teste de caminhada de 6 min, pontuação atingida no questionário Sf36, velocidade média de marcha, tempos de subida e descida em escadas; Diminuição: tempo de execução do teste <i>timed up and go</i>.</p>

			ombro. O treino específico dos músculos inspiratórios foi realizado com o aparelho de carga limiar inspiratória Threshold TM Inspiratory Muscle Trainer, 40 min por sessão, 5 x por semana.	
<p>“Impacto de programa fisioterapêutico no desempenho funcional de criança com doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 2: estudo de caso.”</p> <p>Campos et al (2006)²⁰</p>	n=1 6 anos.	Habilidades funcionais incluindo autocuidado, mobilidade e função social (PEDI).	<p>Duração de 2 meses;</p> <p>2 Sessões semanais de 50 min cada, totalizando 15 sessões;</p> <p>Manuseios sobre o rolo com descarga de peso em MS's, Treino de motricidade fina: manipulações envolvendo tipos variados de pinça; jogos envolvendo manuseio de objetos com simultânea manutenção do equilíbrio na postura em pé; manuseios sobre o rolo e sobre a bola suíça visando controlo postural; sentar e levantar, progredindo de apoio bilateral para unilateral e em seguida sem apoio, com bancos progressivamente menores;</p> <p>Subir e descer de escadas, do espaldar, do escorregador;</p> <p>Treino em escadas progredindo de apoio bilateral para unilateral e sem apoio;</p> <p>Treino de marcha em esteira ergométrica com tornozeleiras</p>	<p>Aumento do <i>score</i> normativo no PEDI, nas áreas de autocuidado (de 20,8 para 26,7) e mobilidade (de 40 para 54,9), sobretudo nas habilidades de transferência, subir e descer escadas. Sem melhoria das habilidades sociais.</p>

			bilateralmente, Treino de corrida em solo; Estimulação do sistema sensorial, por estímulo táctil com texturas diversas e estímulo proprioceptivo; Resolução de problemas e planeamento de ações para desenvolvimento de habilidades cognitivas e sociais.	
<p>“Irradiação contra lateral de força para a activação do músculo tibial anterior em portadores da DCMT: efeitos de um programa de intervenção por facilitação neuromuscular proprioceptiva.”</p> <p>Meningroni et al (2006)²¹</p>	n=12 22 a 64 anos	Resposta muscular (eletromiografia).	<p>2x por semana (40 min), durante 5 semanas;</p> <p>Diagonais de Chopping vs. Diagonais; extensão, adução, rotação interna (EARI) vs. diagonais flexão-abdução com rotação interna (FARI). As diagonais foram repetidas quatro vezes, em ambos os membros superiores e inferiores; cada diagonal tinha duração média de 6 segundos.</p>	<p>Melhor resposta electROMiográfica do músculo tibial anterior entre a primeira e a última avaliação após aplicação das diagonais de Chopping à direita e à esquerda; Diagonais EARI com efeitos semelhantes aos de Chopping; Diagonais FARI foram as únicas associadas a redução da resposta.</p>
<p>“Treino orientado à tarefa na DCMT tipo 2.”</p> <p>Bratti et al (2008)²²</p>	n=1 24 anos	Tónus muscular (Escala modificada de Durigon e Piemonte); Equilíbrio (Escala de Berg); Marcha (Teste <i>timed up and go</i>).	<p>Cinesiterapia com ênfase no alongamento e treino de equilíbrio; Alongamento passivo da musculatura dos membros inferiores que levavam entre 20 e 35 min, dependendo da necessidade da paciente. No início do tratamento, os alongamentos costumavam ser de 25 min e no final do mesmo duravam cerca de 20 min.</p>	<p>Melhoria no equilíbrio estático e dinâmico, no padrão e na independência da marcha após a intervenção fisioterapêutica; Diminuição da espasticidade após os alongamentos realizados durante o tratamento; Facilitação da marcha por maior capacidade de elevar mais o joelho na fase de balanço da marcha.</p>

			Treino de equilíbrio: Colocação alternada de pés em degrau consecutivamente mais alto e recolha de objeto do chão.	
<p>“Efeitos imediatos do uso de Órteses tornozelo-pé na cinemática da marcha e nas reacções de equilíbrio na DCMT.”</p> <p>Pereira et al. (2014)²³</p>	<p>n=9 Média de idades = 41 anos.</p>	<p>Exame neurológico (MRC); Marcha (Escala de Tinetti, DynamicGait Index) e cinemetria.</p>	<p>Primeiramente, os participantes realizaram as avaliações com os seus calçados de uso habitual e, após dez minutos de pausa, fizeram uso da OTP associada aos seus calçados de uso habitual.</p>	<p>Melhoria na cinemática da marcha e nas reacções de equilíbrio; Sem redução do risco de queda; Método eficaz na evicção do derreamento do pé e na estabilização do tornozelo.</p>
<p>“A influência do treino de força na musculatura de membros inferiores e músculos do core no equilíbrio do indivíduo com DCMT.”</p> <p>Alves et al. (2019)²⁴</p>	<p>n=1 23 anos</p>	<p>Força muscular (dinamómetro); Equilíbrio (estabilometria em baropodómetro).</p>	<p>4 a 5 atendimentos semanais de 60 min; 1. Exercícios de fortalecimento muscular isométrico nos MI's; 2. Desenvolvimento da musculatura do CORE; 3. Utilização de electroestimulação através da corrente Aussie, especificamente no músculo tibial anterior.</p>	<p>Evolução da força muscular de 93% e uma diminuição de 75% das assimetrias entre pernas; Os melhores resultados verificaram-se ao nível do equilíbrio com uma diminuição das oscilações do paciente.</p>

TABELA II - DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

<i>ESTUDO</i>	<i>CARACTERÍSTICAS E ORGANIZAÇÃO DA AMOSTRA</i>	<i>ASPECTOS FUNCIONAIS AVALIADOS</i>	<i>PLANO DE EXERCÍCIOS/ INTERVENÇÃO</i>	<i>PRINCIPAIS RESULTADOS/ CONCLUSÕES</i>
<p>“Efeitos de exercícios físicos em piscina sobre a função pulmonar do portador de Distrofia Muscular de Duchenne. Um relato de caso.”</p> <p>Sales et al (2004)²⁵</p>	<p>n=1</p> <p>6 anos e 9 meses de idade</p>	<p>Capacidade vital; frequência respiratória; perímetros torácicos mamilar em inspiração normal e profunda.</p>	<p>30 min, 1 x por semana, 6 meses;</p> <p>Aquecimento: 10 min de brincadeiras aliadas ao canto envolvendo movimentos dos segmentos do corpo.</p> <p>Treino: actividades de pegar argolas no fundo da piscina; passar sob e sobre flutuadores organizados em sequência; entrar e sair dos flutuadores; mover com sopro bolinhas de isopor e peixes de material flutuante e afundar bolas.</p>	<p>A capacidade vital manteve-se, os perímetros torácicos aumentaram e a frequência respiratória diminuiu.</p> <p>Exercícios em piscina são bons coadjuvantes da fisioterapia convencional.</p>
<p>“Efeito do exercício resistido na função motora do paciente com Distrofia Muscular de Duchenne.”</p> <p>Ramacciotti et al (2009)²⁶</p>	<p>n=1</p> <p>6 anos de idade</p>	<p>Escala de Vignos modificada; mensuração da força muscular pelo Dinamómetro de preensão manual.</p>	<p>10 atendimentos com duração de cada sessão de 60 min, durante 4 semanas; Preensão palmar; exercício de alongamento estático passivo, sendo repetido duas vezes em cada grupo muscular, com um tempo de 30 segundos e relaxamento também de 30 segundos; aquecimento entre 3 a 5 min em esteira ergométrica; mobilização articular; treino de equilíbrio com acessórios, treino de marcha.</p>	<p>A Escala de Vignos não se alterou, visto que a criança obteve a pontuação máxima nas 2 avaliações; Observou-se aumento significativo da força de preensão palmar de 67,7 %, na mão esquerda, e de 33% na mão não dominante.</p>

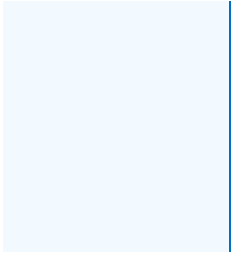
<p>“Contribuição da fisioterapia para o bem-estar e a participação de dois alunos com Distrofia Muscular de Duchenne no ensino regular.”</p> <p>Pena et al (2008)²⁷</p>	<p>n=2</p> <p>A1 de 9 anos e A2 de 10 anos</p> <p>A2 com quadro mais severo (intervenção na residência além de na escola).</p>	<p>Capacidade de aprendizagem e qualidade de vida geral (subjectivo).</p>	<p>Fisioterapia ecológica: palestras/orientações especializadas na escola e em casa; adaptações ambientais do mobiliário, de equipamentos de tecnologia assistiva e de materiais.</p>	<p>A1: satisfeito e mais confortável na escola, graças às modificações/acções desenvolvidas: mudança de lugar na sala de aula; adaptação do mobiliário e orientações.</p> <p>A2: Escola (satisfação, maior conforto e melhora da condição para a escrita); Casa (melhoria da autonomia/independência no desempenho das seguintes habilidades: alimentação; higiene bucal; tarefas escolares e actividades lúdicas, além de proporcionar-lhe uma posição alternativa para descanso).</p>
<p>“Interferência da fisioterapia aquática na agilidade de paciente com distrofia muscular de Duchenne não deambulador.”</p> <p>Silva et al (2012)²⁸</p>	<p>n=1</p> <p>12 anos de idade</p>	<p>Escala Egen Klassifikation, Teste de agilidade em ziguezague; saturação de oxigénio (SatO₂); frequência respiratória (FR); capacidade vital forçada (CVF); volume corrente (VC); volume minuto (VM); pico de fluxo de tosse (PFT); pressão inspiratória (PImáx) e pressão expiratória máxima (PEmáx).</p>	<p>Protocolo de intervenção foi definido com foco na agilidade com cadeira de rodas; 60 min cada sessão, somando 10 sessões de fisioterapia aquática. No início da terapia foi realizada mobilização passiva e exercícios para melhora da flexibilidade de membros superiores, inferiores e tronco. Posteriormente, exercícios activos de membros superiores e inferiores, utilizando apenas a resistência da água, seguido de exercícios respiratórios. Por fim, treino da função com</p>	<p>Foi possível observar melhora da agilidade no deslocamento com cadeira de rodas; manutenção do <i>score</i> da escala EK, diminuição do VC, VM e PFT;</p> <p>Em relação à SatO₂ e PImáx houve um aumento em comparação com o período pré-intervenção. A PEmáx e a CVF não sofreram alterações.</p>

			colocação de uma cadeira de rodas dentro da piscina, onde o paciente tocou a cadeira com nível de imersão no processo xifóide.	
<p>“Treino muscular respiratório em indivíduo portador de Distrofia Muscular de Duchenne.”</p> <p>Gallas et al (2006)²⁹</p>	<p>n=1</p> <p>13 anos de idade</p>	<p>Força muscular inspiratória e expiratória (manovacúmetro);</p> <p>Amplitude dos movimentos articulares dos MI e MS com exame físico funcional;</p> <p>Expansibilidade toracoabdominal (cirtometria da caixa torácica e abdominal nos pontos axilar, mamilar, xifoidiano, cicatriz umbilical com o uso de fita métrica);</p> <p>Força muscular (gradação muscular de 0 a 5, segundo Hoppenfeld).</p>	<p>Treino muscular inspiratório por 10 min, 7 vezes por semana, por 12 semanas usando o Threshold.</p>	<p>Aumento não significativo estatisticamente da força muscular inspiratória e expiratória;</p> <p>Redução da força muscular geral;</p> <p>Manutenção dos valores da amplitude articular.</p>
<p>“Tratamento hidroterápico na Distrofia Muscular de Duchenne: Relato de um caso.”</p> <p>Fachardo et al (2004)³⁰</p>	<p>n=1</p> <p>9 anos de idade</p> <p>Tratamento em 2 períodos intervalados e com 3 avaliações</p>	<p>Questionário de avaliação baseado no “Pediatric Evaluation of Disability Inventory (PEDI)” e Gross Motor Function Measure (GMFM).</p>	<p>Dois períodos de tratamento, com intervalo entre si; Cada período teve 21 sessões, 3 vezes por semana, com duração de 40 min;</p> <p>De Outubro a Dezembro/2003 e de Fevereiro a Maio/2004 - 71 dias de tratamento;</p> <p>Alongamento dos músculos posteriores dos membros inferiores;</p> <p>Fortalecimento dos membros superiores e inferiores;</p> <p>Flutuação com auxílio de um macarrão entre as pernas, estimulando</p>	<p>Constatou-se uma perda de 2 pontos no somatório do questionário, quando comparada a primeira com a segunda avaliação e uma perda de 1 ponto, comparando a terceira com a quarta;</p> <p>Foi considerada relevante e bem-sucedida a perda de 3 pontos, no máximo.</p>

			<p>o equilíbrio; Brincadeiras em ortostatismo, estimulando a criança a pegar objectos, enquanto o terapeuta cria turbulência ao seu redor; Oscilações de um lado para o outro, com a criança segura pela parte proximal dos membros superiores; Controlo de tronco e equilíbrio realizados pela criança com movimentos activos dos membros superiores unilateral, bilateralmente e alternadamente; Controlo de tronco e equilíbrio utilizando tapete flutuador; Exercícios respiratórios com a criança sentada e na horizontal enquanto flutua; Movimentos lentos com o paciente flutuando com a ajuda do terapeuta.</p>	
<p>“Treino muscular respiratório em pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne.”</p> <p>Bezerra et al (2010)³¹</p>	<p>n=6</p> <p>Idade 10,5±1,64 anos</p> <p>5 dependentes de cadeira de rodas</p>	<p>Pressão inspiratória máxima (PImáx); pressão expiratória máxima (PEmáx); capacidade vital forçada (CVF) e pico de fluxo expiratório (PF).</p>	<p>1, 3 e 6 meses de intervenção com avaliação intercalada; Treino muscular respiratório em três sessões semanais; Treino muscular respiratório realizado com um dispositivo de carga linear pressórica (Threshold), com carga equivalente e mantida a 30% da PImáx, a qual foi reajustada após cada reavaliação, realizando 10 ciclos de 1 min com 20 segundos de intervalo entre eles. Padrões musculares respiratórios realizados</p>	<p>Aumento significativo da PImáx (p<0,05) em relação à avaliação inicial, após 1 mês e da PEmáx (p<0,05) após 3 meses de intervenção, mantendo os ganhos obtidos no período de seis meses; A CVF e o PF não sofreram alterações significativas; Reabilitação dos músculos respiratórios em pacientes com DMD mostrou-se eficaz, melhorando a força muscular respiratória e evitando o progressivo declínio</p>

			após 5 min de descanso, realizando 10 inspirações estáticas máximas seguidas de expiração em selo d'água com capacidade expiratória máxima, contra uma coluna de 5 cmH ₂ O de água, com 20 segundos de descanso entre elas.	das capacidades pulmonares.
<p>“Treino muscular respiratório em Distrofia Muscular de Duchenne: série de casos.”</p> <p>Nascimento et al (2015)³²</p>	<p>n=5</p> <p>Idade 11,4±2,6 anos</p> <p>12 Semanas de intervenção</p> <p>Todos em cadeira de rodas</p>	<p>Manovacuometria e Pico de Fluxo Expiratório (PFE) e inspiratório máximo.</p>	<p>Treino muscular inspiratório, com 30% da P_{lmáx} em dispositivo de carga linear (Threshold®), com cinco séries de 10 repetições, totalizando 10 sessões, três vezes por semana.</p>	<p>No final da quinta sessão, observou-se pequena melhora nas pressões respiratórias máximas e no valor do PFE;</p> <p>Na décima sessão, foi observada melhora para as mesmas variáveis.</p>
<p>“Efeitos da fisioterapia respiratória na Distrofia Muscular de Duchenne” - Relato de Caso.</p> <p>Melo et al (2011)³³</p>	<p>n=1</p> <p>9 Anos</p>	<p>Espirometria (Capacidade vital forçada CVF e Volume expiratório forçado no primeiro segundo VEF1);</p> <p>Manovacuometria (pressão inspiratória máxima (P_{lmáx}) e a pressão expiratória (PE_{máx}));</p> <p>Peak Flow;</p> <p>Cirtometria;</p> <p>Questionário qualidade de vida Peds QL4.0 para a criança;</p> <p>Questionário do Cuidador da Criança (QCC).</p>	<p>Treino muscular respiratório desenvolvido duas vezes por semana durante 30 min (5 meses), utilizando o Threshold IMT®;</p> <p>Dissociação da cintura escapular associada à respiração;</p> <p>3 séries de 10 repetições;</p> <p>Dissociação de cintura escapular na bola suíça e exercícios utilizando bastão associado à respiração.</p>	<p>Aumento da P_{lmáx} e PE_{máx};</p> <p>Mobilidade torácica: melhora nos valores da cirtometria de tórax, na região axilar, mamilar e xifóide de 3 para 4 cm, e umbilical de 2 para 3 cm;</p> <p>Pico de fluxo expiratório: Melhoria de 190 para 210 L/min;</p> <p>Espirometria: CVF passou de 86% para 88% do predito e o FEV1 de 96 para 99 %;</p> <p>“<i>Pediatrics quality of life</i>”: aumento dos scores físicos, emocional e social, apenas o domínio escolar permaneceu inalterado;</p> <p>A percepção da qualidade de vida do cuidador em relação a sua criança também melhorou.</p>

<p>“Whole body vibration exercise is well tolerated in patients with Duchenne Muscular Dystrophy: A systematic review” (Estudo 1).</p> <p>Moreira-Marconi et al. (2017)³⁴</p>	<p>n=6</p>	<p>Função motora; Força muscular; Densidade óssea e biomarcadores de metabolismo ósseo e mineral; Medidas após tratamento aos 0, 3, 6 e 12 meses.</p>	<p>Vibrações de 7 a 24 Hz e amplitude de 2 a 4 mm.</p>	<p>CK manteve-se normal; Sem alterações ao nível da massa óssea; Houve um aumento não significativo da fosfatase alcalina ao fim de 3 meses de terapia que voltou aos valores basais após descontinuação; Parece ser bem tolerada; Benefícios musculares ainda por elucidar.</p>
<p>“Whole body vibration exercise is well tolerated in patients with Duchenne Muscular Dystrophy: A systematic review” (Estudo 2).</p> <p>Moreira-Marconi et al (2017)³⁴</p>	<p>n=4</p>	<p>Mobilidade funcional; CK sérica.</p>	<p>Treino de 4 semanas, envolvendo sessões 3 x por semana.</p>	<p>Mobilidade funcional pareceu manter-se semelhante; Um paciente teve subida passageira do valor da CK durante o estudo, mas os valores inicial e final mantiveram-se; Alguns pacientes relataram maior facilidade na realização dos exercícios ao longo do estudo; Possível melhoria da mobilidade funcional e força muscular.</p>
<p>«Assisted Bicycle Training Delays Functional Deterioration in Boys With Duchenne Muscular Dystrophy: The Randomized Controlled Trial “No Use Is Disuse”»</p> <p>Jansen et al (2013)³⁵</p>	<p>n=30 G(intervenção)=17 G(controlo)=13</p>	<p>Medição da função motora (motor Function measure); Teste do ciclismo assistido em 6 min; PEDI; Amplitude dos movimentos articulares; Força muscular (MRC); Avaliação funcional dos membros superiores (9 hole peg test); Levantar do chão; Corrida de 10 min.</p>	<p>O grupo de intervenção recebeu treino de bicicleta assistido para braços e pernas durante 24 semanas. O grupo controlo recebeu o mesmo treino, apenas após mas 24 semanas de um período de espera em que realizavam apenas fisioterapia convencional; O treino consistia em: Pedalar durante 15 min com braços e pernas,</p>	<p>24 semanas: Motor Function Measure manteve-se estável, no grupo de intervenção, e reduziu no grupo controlo; Não foram encontradas diferenças entre os grupos a nível de PEDI, força muscular e mobilidade articular, no entanto no grupo controlo 3 crianças perderam a capacidade de caminhar 10 m e 2 perderam a capacidade</p>



usando um treinador eléctrico de mobilidade com motor; Os grupos foram, depois, seguidos até às 60 semanas.

de se levantar do chão.

TABELA III - MUCOPOLISSACARIDOSE

ESTUDO	CARACTERÍSTICAS E ORGANIZAÇÃO DA AMOSTRA	ASPECTOS FUNCIONAIS AVALIADOS	PLANO DE EXERCÍCIOS/ INTERVENÇÃO	PRINCIPAIS RESULTADOS/ CONCLUSÕES
<p>“Evolução motora de paciente com Mucopolissacaridose tipo 1.”</p> <p>Iwabe et al (2009)³⁶</p>	<p>n=1</p> <p>2 anos e 9 meses de idade</p>	<p>Escala de Desenvolvimento Motor (EDM)</p>	<p>2 x por semana, 50 min (4 meses): mobilizações, alongamentos e activação muscular (exploração do espaço como passar por um túnel); equilíbrio e conhecimento do próprio corpo, como subir a móveis, ultrapassando obstáculos irregulares (solos instáveis como colchonetes), associado ao reforço verbal, para pegar do chão colares e pulseiras a serem colocados no pescoço e membro superior.</p>	<p>1ª avaliação motora: apresentou idade cronológica (IC) de 34 meses e IMG de 18 meses, com maior pontuação nas provas de organização espacial;</p> <p>2ª, 3ª e 4ª avaliações, com 35, 36 e 37 meses de IC, manteve IMG de 18 meses, com melhor pontuação nas provas de organização espacial;</p> <p>5ª avaliação, com IC de 38 meses, a IMG aumentou para 20 meses, mantendo as suas maiores pontuações nas provas de organização espacial e evoluindo nas actividades de motricidade global.</p>
<p>“Efeitos da fisioterapia em paciente portador de Mucopolissacaridose”</p> <p>Imaizumi et al (2006)³⁷</p>	<p>n=1</p> <p>18 anos</p>	<p>Marcha; amplitude do movimento; controlo motor voluntário; tónus muscular.</p>	<p>2 x por semana (20 meses), sendo 2 terapias no solo com duração de 45 min e 1 na hidroterapia com duração de 35 min; Após aplicação de toxina Botulínica, a fisioterapia foi intensificada para 4 vezes por semana, sendo 4 terapias em solo, 2 na hidro e 1 aplicação de electroestimulação funcional (FES).</p>	<p>Verificou-se hipertonia elástica grau 1 na escala de Ashworth modificada, tanto no membro superior esquerdo como nos membros inferiores;</p> <p>Melhoria na mobilidade articular do tornozelo e maior facilidade nas mudanças de decúbito.</p>

TABELA IV - OSTEOGÉNESE IMPERFEITA

ESTUDO	CARACTERÍSTICAS E ORGANIZAÇÃO DA AMOSTRA	ASPECTOS FUNCIONAIS AVALIADOS	PLANO DE EXERCÍCIOS/ INTERVENÇÃO	PRINCIPAIS RESULTADOS/ CONCLUSÕES
<p>“Physiotherapy and patients with osteogenesis imperfecta: an experience report.”</p> <p>Moreira et al (2015)³⁸</p>	<p>n=92</p> <p>Idades entre 30 dias e 37 anos</p>	<p>Notas de campo como meios de compreender a perspectiva do doente e dos familiares.</p>	<p>Cinesiterapia com movimentos activos em ambiente seguro (ex: aquático); Fisioterapia alterada com participação familiar e adaptação prática a cada paciente.</p>	<p>Redução de contracturas articulares, aumento do tónus muscular, melhoria da propriocepção, redução do medo de fracturas e melhoria da qualidade de vida; A fisioterapia deve ser sustentada também nas múltiplas dimensões do paciente e na sua família.</p>
<p>“A specialized rehabilitation approach improves mobility in children with osteogenesis imperfecta”</p> <p>Hoyer-Kuhn et al (2014)³⁹</p>	<p>n=53</p> <p>Idades entre os 2 anos e meio e os 24 anos</p> <p>Crianças com fracturas ósseas excluídas</p>	<p><i>Gross Motor Function Measure (GMFM); Brief Assessment of Motor Function;</i> distância percorrida em 1 min; densidade mineral óssea areal; conteúdo mineral ósseo; massa magra (lean mass) como substituto para massa muscular.</p>	<p>6 meses de vibração de corpo inteiro; cinesiterapia; treino de resistência e caminhada em passadeira.</p>	<p>Aumento significativo da função motora e da distância percorrida em 1 min; Melhoria da mobilidade, massa magra e densidade mineral óssea; Sem efeitos adversos.</p>
<p>“The Effect of Whole Body Vibration Training on Bone and Muscle Function in Children With Osteogenesis Imperfecta.”</p> <p>Hogler et al (2017)⁴⁰</p>	<p>n=24</p> <p>Idades entre 5 e 16 anos</p> <p>G1: 12 G2: 12</p>	<p>Geometria e densidade mineral óssea (absorciometria e TC quantitativa); tamanho e função muscular (mecanografia); mobilidade (CHAQ e caminhada de 6 min) e equilíbrio.</p>	<p>5 Meses;</p> <p>G1: vibração de corpo inteiro (18 min/dia).</p> <p>G2: fisioterapia convencional.</p>	<p>Sem diferenças significativas entre G1 e G2 em densidade óssea e geometria;</p> <p>G1 teve um aumento ligeiramente maior em massa muscular (mas sem associação com melhoria de mobilidade ou função muscular);</p> <p>Equilíbrio semelhante em ambos os grupos.</p>

REFERÊNCIAS

1. Serviço Nacional de Saúde “Doenças Raras” (Internet). Disponível em: <https://www.sns.gov.pt/noticias/2019/02/28/doencas-raras/>. Consultado pela última vez a: 2020/02/20.
2. McCorquodale D, Pucillo E, Johnson N. Management of Charcot–Marie–Tooth disease: improving long-term care with a multidisciplinary approach. *J Multidiscip Healthc*. 2016; 9: 7-19.
3. Portal Educação “Doença de Charcot Marie Tooth” (Internet). Disponível em: <https://www.portaleducacao.com.br/conteudo/artigos/fisioterapia/doenca-de-charcot-marie-tooth-cmt/34749>. Consultado pela última vez a: 2020/02/20.
4. NCBI “Charcot-Marie-Tooth (CMT) Hereditary Neuropathy Overview” (Internet). Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1358/>. Consultado pela última vez a: 2020/03/07.
5. Castro TS. A doença de Charcot-Marie-Tooth e as contribuições da fisioterapia: Uma revisão de literatura. *Revista de Saúde da ReAGES*. 2019; 2: 11-13.
6. Sociedade Portuguesa de Neuropediatria “Distrofia Muscular de Duchenne” (Internet). Disponível em: <https://neuropediatria.pt/index.php/pt/para-os-pais/distrofia-muscular-de-duchenne>. Consultado pela última vez a: 2020/03/02.
7. Moura RCF, Cunha MCB, Monteiro AP. Orientações Fisioterapêuticas Motoras Para Pacientes Portadores de Distrofia Muscular de Duchenne, na Fase 1. *Fisioterapia Brasil*. 2002; 3: 46-52.
8. Araújo PQC, Nardes F, Fortes PDD, et al. Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy. Part 2: rehabilitation and systemic care. *Abneuro*. 2018; 76: 481-489.
9. National Institutes of Health “Mucopolysaccharidosis” (Internet). Disponível em: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/7065/mucopolysaccharidosis>. Consultado pela última vez a: 2020/03/02.
10. National Organization for Rare Disorders “Mucopolysaccharidoses”. Disponível em: <https://rarediseases.org/rare-diseases/mucopolysaccharidoses/>. Consultado pela última vez a: 2020/03/02.
11. Orphanet “Osteogénese Imperfeita” (Internet). Disponível em: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=PT&Expert=666. Consultado pela última vez a: 2020/03/05.

12. Moreira CLM, Gilbert ACB, Lima MAFD, et al. Fisioterapia e pacientes com osteogênese imperfeita: história de uma experiência. *Fisioter Mov.* 2015; 28: 307-17.
13. Pereira RB, Orsini M, Ferreira AS, et al. Efeitos do uso de Órteses na Doença de Charcot Marie-Tooth: Atualização da Literatura. *Fisioter Pesq.* 2012; 19(4): 388-393.
14. Leite HR, Batista AC, Corrêa CL. Hidroterapia Associada à Cinesioterapia em Paciente com Doença de Charcot-Marie-Tooth: Relato de Caso. *Rev Neurocienc.* 2010; 18(4): 485-490.
15. Cajueiro CAG. Tratamento Fisioterapêutico para Indivíduos com a Doença de Charcot-Marie-Tooth Tipo 1: Elaboração e Aplicação de um Protocolo. 2018.
16. Nunes A, Medeiros FD. Efeitos da Fisioterapia Associada ao Kickboxing na Doença de Charcot-Marie-Tooth: Estudo de Caso. 2006.
17. Mori L, Signori A, Pareyson D, et al. Treadmill training in patients affected by Charcot-Marie-Tooth Neuropathy: results of a multicenter, prospective, randomized, single-blind, controlled study. *Eur J Neurol.* 2020; 27: 280–287.
18. Dimitrova EN, Božinovikj I, Hasani M, et al. The Role of Rehabilitation in the Management of Patients with Charcot-Marie-Tooth Disease: Report of Two Cases. *Open Access Maced J Med Sci.* 2016; 4(3): 443-448.
19. Vieira THF, Aires RD, Mendonça VA, et al. Reabilitação Física em um Paciente com a Doença de Charcot-Marie-Tooth: Relato de Caso. *Rev Neurocienc.* 2008: in press.
20. Campos AC, Santos NSA, Tudella E, et al. Impacto de programa fisioterapêutico no desempenho funcional da criança com doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 2: estudo de caso. *Fisioterapia e Pesquisa.* 2007; 14(2): 77-83.
21. Meningroni PC, Nakada CS, Hata L, et al. Irradiação contralateral de força para a ativação do músculo tibial anterior em portadores da doença de Charcot-Marie-Tooth: efeitos de um programa de intervenção por FNP. *Rev Bras Fisioter.* 2009; 13(5).
22. Bratti T, Waltrick PT. Treino Orientado à Tarefa na Doença de Charcot-Marie-Tooth do Tipo II - Estudo de Caso. *Rev Neurocienc.* 2009; 17(4): 381-8.
23. Pereira RB, Felício LR, Ferreira AS, et al. Efeitos imediatos do uso de órteses tornozelo-pé na cinemática da marcha e nas reações de equilíbrio na doença de Charcot-Marie-Tooth. *Fisioter Pesq.* 2014; 21(1): 87-93.

24. Alves LM, Suter TMC, Junior CDS, et al. A Influência do Treino De Força na Musculatura de Membros Inferiores e Músculos do Core no Equilíbrio de Indivíduo com Charcot-Marie-Tooth. *Hórus*. 2019; 14(1): p.13-27.
25. Sales I, Clebis NK, Stabile SR. Efeitos de Exercícios Físicos em Piscina Sobre a Função Pulmonar do Portador de Distrofia Muscular de Duchenne: Um Relato de Caso. *Arq. Ciênc. Saúde Unipar*. 2004; 8(1): 67-72.
26. Ramacciotti EC, Nascimento CF. Efeito do exercício resistido na função motora do paciente com Distrofia Muscular de Duchenne. *Rev Neurocienc*. 2010; 18(3): 341-346.
27. Pena FF, Rosólem FC, Alpino AMS. Contribuição da Fisioterapia para o Bem-estar e a Participação de Dois Alunos com Distrofia Muscular de Duchenne no Ensino Regular. *Rev. Bras. Ed. Esp*. 2008; 14(3): p.447-462.
28. Silva KM, Braga DM, Hengles RC, et al. Interferência da fisioterapia aquática na agilidade de paciente com distrofia muscular de Duchenne não deambulador. *Acta Fisiatr*. 2012; 19(1): 42-5.
29. Gallas D, Winkelmann ER, Eickhoff HM. Treinamento Muscular Respiratório em Indivíduo Portador de Distrofia Muscular de Duchenne. 2006; 5(10): 55-64.
30. Fachardo GA, Carvalho SCP, Vitorino DFM. Tratamento hidroterápico na Distrofia Muscular de Duchenne: Relato de um caso. *Rev Neurocienc*. 2004; 12(4): 217-221.
31. Bezerra PP, Borges APO, Brunherotti MAA. Treino muscular respiratório em pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne. *Rev Neurocienc*. 2010; 18(4): 491-497.
32. Nascimento LP, Andrade ALM, Faria TCC, et al. Treinamento muscular respiratório em Distrofia Muscular de Duchenne: série de casos. *Rev Neurocienc*. 2015; 23(1): 9-15.
33. Melo APF, Carvalho FA. Efeitos da fisioterapia respiratória na Distrofia Muscular de Duchenne - Relato de Caso. *Rev Neurocienc*. 2011; 19(4): 686-693.
34. Moreira-Marconi E, Sá-Caputo DC, Dionello CF, et al. Whole-Body Vibration Exercise Is Well Tolerated In Patients With Duchenne Muscular Dystrophy: A systematic Review. *Afr J Tradit Complement Altern Med*. 2017; 14: 2-10.
35. Jansen M, Alfen NV, Geurts ACH, et al. Assisted Bicycle Training Delays Functional Deterioration in Boys With Duchenne Muscular Dystrophy: The Randomized Controlled Trial “No Use Is Disuse”. 2013; 27(9): 816–827.

36. Iwabe C, Frezzato RC, Nogueira AL. Evolução motora de paciente com Mucopolissacaridose tipo 1. *Rev Paul Pediatr.* 2010; 28(3): 372-5.
37. Imaizumi C, Nova IC, Joaquim AO. Efeitos da fisioterapia em paciente portador de Mucopolissacaridose. *Rev Neurocienc.* 2007; 15(2): 166–169.
38. Moreira CLM, Gilbert ACB, Lima MAFD, et al. Physiotherapy and patients with osteogenesis imperfecta: an experience report. 2015; 28: 307-317.
39. Hoyer-Kuhn H, Semler O, Stark C, et al. specialized rehabilitation approach improves mobility in children with osteogenesis imperfecta. *J Musculoskelet Neuronal Interact.* 2014; 14(4): 445-453.
40. Hogler W, Scott J, Bishop N, et al. The Effect of Whole Body Vibration Training on Bone and Muscle Function in Children With Osteogenesis Imperfecta. *J Clin Endocrinol Metab.* 2017; 102(8): 2734–2743.
41. McCorquodale D, Pucillo EM, Johnson NE. Management of Charcot–Marie–Tooth disease: improving long-term care with a multidisciplinary approach. *J. Multidiscip. Healthc.* 2016; 9: 7–19.
42. Birnkrant DJ, Bushby K, Bann CM, et al. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. *Lancet Neurol* 2018; 17: 251–67.
43. Martins AM, Dualibi AP, Norato D, et al. Guidelines for the Management of Mucopolysaccharidosis Type I. *J Pediatr.* 2009; 155: 32-46.
44. Mueller B, Engelbert R, Baratta-Ziska F, et al. Consensus Statement on Physical Rehabilitation in Children and Adolescents With Osteogenesis Imperfecta. *Orphanet J Rare Dis.* 2018; 13: 158.
45. Associação Portuguesa de Neuromusculares “Doença Rara?” (Internet). Disponível em: <http://apn.pt/apn/doenca-rara/>. Consultado pela última vez a: 2020/03/27
46. Up To Kids “Associação Portuguesa Charcot Marie Tooth” (Internet). Disponível em: <https://uptokids.pt/vamos-ajudar/associacao-portuguesa-charcot-marie-tooth/>. Consultado pela última vez a 2020/03/29.
47. Sociedade Portuguesa de Neuropediatria “Distrofia Muscular de Duchenne” (Internet). Disponível em: <https://neuropediatria.pt/index.php/pt/para-os-pais/distrofia-muscular-de-duchenne>. Consultado pela última vez a: 2020/03/29.

48. News Farma “Distrofia Muscular de Duchenne: crianças portuguesas esperam por tratamento” (Internet). Disponível em: <https://www.newsfarma.pt/noticias/4196-distrofia-muscular-de-duchenne-criancas-portuguesas-esperam-por-tratamento.html>. Consultado pela última vez a: 2020/04/02.
49. JornalismoPortoNet “Doença genética rara afeta 100 famílias portuguesas” (Internet). Disponível em: <https://jpn.up.pt/2008/05/15/doenca-genetica-rara-afecta-100-familias-portuguesas/>. Consultado pela última vez a: 2020/04/02.
50. Sociedade Portuguesa de Doenças Metabólicas “Doença Neurológica nas Mucopolissacaridoses” (Internet). Disponível em: <https://www.spdm.org.pt/media/1530/maq06-tripticoa4-biomarin-paginas-individuais.pdf>. Consultado pela última vez a: 2020/04/05.
51. Saúde Online “O que são as Mucopolissacaridoses?” (Internet). Disponível em: <https://saudeonline.pt/o-que-sao-as-mucopolissacaridoses/>. Consultado pela última vez a: 2020/04/10.
52. Associação Portuguesa de Osteogénese Imperfeita (Internet). Disponível em: <http://apoi.pt/inicio/>. Consultado pela última vez a: 2020/04/10.