



XIII Congresso Estadual das APAEs

IV Fórum de Autodefensores

28 a 30 de março de 2010

Parque Vila Germânica, Setor 2 – Blumenau (SC), BRASIL

DOENÇA DE CHARCOT-MARIE-TOOTH: Relato de Caso e Revisão Literária de Tratamento Fisioterapêutico

ALBIERO, José Francisco¹; MORAES, Janaína Real²; BENDLIN, Sarah Cividini³; DELLANGELO, Tamiris⁴; FERREIRA NETTO, Claudia Grignoli⁵; MENDEZ, Fauzer Della Rosa⁶; PRADE, Celice Fernanda⁷; VEGINI, Francielle⁸.

1 e 2 Docente do Curso de Fisioterapia da Universidade Regional de Blumenau (FURB).

3, 4, 5, 6, 7 e 8 Discentes do Curso de Fisioterapia da Universidade Regional de Blumenau (FURB).

RESUMO

INTRODUÇÃO: A doença de Charcot-Marie-Tooth também conhecida como neuropatia hereditária sensitiva motora (NHSM) é a neuropatia periférica hereditária mais comum em seres humanos podendo ser transmitida geneticamente, ou estar relacionada com mutação do gene. Apresenta característica degenerativa e evolução lentamente progressiva. Caracteriza-se então, por amiotrofia, paresia, hipoestesia e arreflexia distal em membros inferiores, podendo também acometer os membros superiores, aparecem na 1^ª ou 2^ª décadas de vida, com distúrbios na marcha ocasionados pela queda do pé e redução da propriocepção. O tratamento conservador é uma opção para estes pacientes e inclui a fisioterapia/reabilitação, visando à preservação da qualidade de vida, através da diminuição da fraqueza muscular, manutenção do trofismo muscular, melhora da mobilidade, prevenção das deformidades articulares e melhora da função das mãos. **OBJETIVOS:** Como objetivo geral esta pesquisa propõe descrever o caso de um paciente com a doença de Charcot-Marie-Tooth, enquanto que os objetivos específicos são avaliar fisioterapeuticamente o paciente deste estudo de caso e revisar um tratamento fisioterapêutico com base na literatura especializada. **METODOLOGIA:** O universo de pesquisa foi a APAE de Blumenau - SC/IES - Instituto Integrado de Educação e Saúde Professora Estella Maria Caropreso. A pesquisa se caracteriza como estudo de caso exploratório, com análise quali-quantitativa, e visou à realização de uma avaliação clínica e fisioterapêutica minuciosa dos sistemas neuromuscular, respiratório e ortopédico. A avaliação foi composta por testes de força muscular, goniometria, perimetria de membros inferiores, testes de sensibilidade, coordenação e equilíbrio, reflexos, relação inspiratória e expiratória, testes de mobilidade torácica, índice de funcionalidade e ficha de avaliação neurológica baseada em Bobath. **RESULTADOS:** Foi evidenciado de acordo com a avaliação fisioterapêutica, no âmbito ortopédico, uma diminuição da força muscular em membros inferiores do paciente, alteração nos valores de amplitude de movimento quando comparados com os valores padronizados como normais, presença de deformidades nos pés e encurtamento em cadeia anterior e posterior dos membros inferiores e alterações posturais. Quanto à área neurológica, notou-se déficit sensorial para os nervos fibular, sural e safeno, leve alteração na coordenação em membros superiores e déficit de equilíbrio, porém apresenta independência

funcional. E por fim, na avaliação pneumofuncional os resultados foram diferenciados, sendo que no teste de pico de fluxo expiratório os resultados obtidos encontraram-se dentro do esperado, enquanto que a força da musculatura inspiratória e expiratória, bem como a mobilidade torácica e o condicionamento físico, demonstraram-se abaixo dos valores normais. **CONSIDERAÇÕES FINAIS:** O sujeito estudado apresentou alterações relevantes nas três áreas descritas e no confronto com a literatura especializada, sugere-se a intervenção fisioterapêutica contínua usando a manutenção e aprimoramento da funcionalidade.

PALAVRAS-CHAVE: Doença de Charcot-Marie-Tooth; Avaliação; Tratamento; Fisioterapia.

INTRODUÇÃO

A doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT) foi inicialmente descrita por Jean Marie Charcot e Pierre Marie na França e Tooth na Inglaterra no século XIX, sendo denominada como “atrofia muscular fibular” (SILVA, *et al*, 2007).

A CMT também conhecida como neuropatia hereditária sensitiva motora (NHSM) é a neuropatia periférica hereditária mais comum em seres humanos podendo ser transmitida geneticamente, ou estar relacionada com mutação genética. Apresenta característica degenerativa e evolução lentamente progressiva (NUNES; MEDEIROS, 2006; SILVA, *et al*, 2007; VIEIRA *et al*, 2008).

De início, a classificação acontecia de forma clínica, hoje a classificação baseia-se na alteração da bainha de mielina e do axônio e principalmente nos distúrbios cromossômicos vistos em alguns tipos. Os tipos existentes são o tipo 1 (CMT1), que se caracteriza pela ocorrência de uma diminuição da velocidade de condução dos estímulos nervosos e hipertrofia do nervo, enquanto que na CMT do tipo 2 (CMT2) caracteriza-se pela velocidade de condução normal, havendo neuropatia axonal (NUNES; MEDEIROS, 2006; SILVA, *et al*, 2007; VIEIRA *et al*, 2008).

A evolução clínica da doença depende da forma clínica. Pacientes com CMT2 possuem uma evolução mais lenta e menos severa da doença, com sintomas predominantemente em membros inferiores e envolvimento raro dos membros superiores. Contudo, em alguns casos, devido a mutações genéticas incomuns, a CMT2 tem progressão mais rápida e severa, assim como sintomas incomuns, como alterações vocais e paralisia do diafragma (SILVA, *et al*, 2007).

Há portadores que apenas apresentam pequenas alterações na movimentação, das mãos, motivo que muitas vezes os fazem desconhecer serem portadores da doença, só sabendo de sua condição na 5^o ou 6^o década da vida (VIEIRA *et al*, 2008).

A CMT é responsável por 80 a 90% dos casos de neuropatias genéticas, sendo assim o tipo mais comum.

Caracteriza-se então, por amiotrofia, parestesia, hipoestesia e arreflexia distal em membros inferiores, podendo também acometer os membros superiores. Aparece normalmente na 1ª ou 2ª décadas de vida, com distúrbios da marcha ocasionados pela queda do pé e redução da propriocepção. Provoca uma degeneração lenta e progressiva dos nervos periféricos, levando à atrofia e a fraqueza dos músculos distais dos membros. Muitas vezes, causa deformidades das mãos e dos pés, e alterações da sensibilidade e dos reflexos dos tendões (SILVA, *et al*, 2007; VIEIRA *et. al*, 2008).

As deformações nos tornozelos e nos pés são as manifestações mais frequentes. A perda motora e sensorial é responsável por deformações das quais o pé cavo, o encurtamento do tendão calcâneo, os dedos dos pés em garra, o ângulo reduzido da dorsiflexão dos pés e a cifoescoliose são as mais comuns. Progressivamente, pode haver perda da capacidade de andar (SILVA, *et al*, 2007).

Em geral, a perda de força muscular induz a problemas na marcha, na corrida e no equilíbrio. Como forma de compensação essas pessoas flexionam demasiadamente seus joelhos, tendo por resultado o passo com base alargada. A perda da função do nervo nas extremidades conduz também à perda sensorial, assim a habilidade de distinguir quente e frio pode estar diminuída, bem como o sentido do toque (REDE SACI, 2002).

O diagnóstico depende de haver história prévia da doença na família, sendo mais fácil assegurar que há CMT. Todavia, em famílias pequenas podem haver casos esporádicos da doença. Pistas importantes para a hipótese de CMT incluem uma história longa, desde a infância, de deformidades dos pés, como pé cavo (SILVA, *et al*, 2007).

O tratamento conservador é uma opção para estes pacientes incluindo a reabilitação que visa à preservação da qualidade de vida por meio da diminuição da fraqueza muscular, manutenção do trofismo muscular, melhora da mobilidade, prevenção das deformidades articulares e melhora da função das mãos. Em raros casos ocorre a indicação de cirurgia e/ou medicamentos (AZZEDINE; BONTOUX; LEGUERN, 2008; GRANDIS; SHY, 2005).

A fisioterapia pode minimizar ou adiar as necessidades das pessoas acometidas por CMT. Para considerar o momento em que a fisioterapia será mais benéfica é necessário olhar para o paciente e analisar os termos do seu funcionamento atual e do prognóstico para a aquisição de novas habilidades funcionais, objetivando maiores ganhos em um período mais curto de tempo (GRANDIS; SHY, 2005).

Durante o estágio de fisioterapia da Universidade Regional de Blumenau (FURB) realizado no primeiro semestre de 2009, na Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Blumenau, local cedido para a prática clínica supervisionada, deparou-se com o caso de um aluno que despertou o interesse pela baixa incidência de sua doença e assim, com o intuito de trazer maior conhecimento

científico aos profissionais da área e aumentar o número de publicações a cerca do tema abordado, desenvolveu-se este relato de caso.

Com base no exposto acima, objetivou-se nesta pesquisa: Descrever o caso de um paciente com a doença de Charcot-Marie-Tooth, avaliar o paciente deste estudo de caso e realizar uma revisão literária sobre o tratamento fisioterapêutico.

MATERIAIS E MÉTODOS

Esta pesquisa caracterizou um estudo de caso exploratório, que de acordo com Gil (2002) consiste em determinar um objeto de estudo, selecionar as variáveis capazes de influenciá-lo e definir as formas de controle e observação dos efeitos que a variável produzirá.

Assim, visou-se à realização de uma avaliação fisioterapêutica dos sistemas neuromuscular, respiratório e ortopédico de um paciente com a Doença de Charcot-Marie-Tooth, bem como posterior proposta de tratamento fisioterapêutico. A análise dos resultados foi do tipo quali-quantitativa, sendo pesquisados itens referentes à fisioterapia neurológica, ortopédica e respiratória.

O universo de pesquisa foi a Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Blumenau-SC que mantém o Instituto Integrado de Educação e Saúde (IES) Professora Estella Maria Caropreso e a pesquisa foi desenvolvida no mês de abril de 2009.

O sujeito da presente pesquisa é do sexo masculino, com 17 anos e diagnóstico de Doença de Charcot-Marie-Tooth do tipo 1 A, desde 2007.

Os **instrumentos de pesquisa** utilizados foram: ficha de avaliação neurológica baseada em Bobath, Índice de Barthel, goniômetro, fita métrica, lápis dermográfico, cronômetro, martelo de reflexos, estesiômetro, *peak flow* e manuvacuômêtro.

Após o envio do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido ao responsável do sujeito da pesquisa e a aceitação do mesmo, iniciou-se a coleta de dados que foi realizada nas dependências do IES.

A avaliação foi realizada no setor de fisioterapia do IES e foi composta por testes de força muscular de acordo com Kendall *et al* (1995), goniometria (MARQUES, 2003), perimetria (PETROSKI, 1999), testes de sensibilidade (LEHMAN, 1997), reflexos (O'SULLIVAN; SCHMITZ, 2004), coordenação e equilíbrio (O'SULLIVAN; SCHMITZ, 2004), relação inspiratória e expiratória (AZEREDO, 2002; ALMEIDA; BERTUCCI; LIMA, 2008), teste de pico de fluxo expiratório (BOAVENTURA, 2007), testes de mobilidade torácica (CIPRIANO, 1999), teste de caminhada de seis minutos (BRITTO; SOUZA, 2006; REBELATTO; MORELLI, 2007), avaliação de independência funcional índice de Barthel (REBELATTO; MORELLI, 2007) e observação de possíveis alterações cinético-funcionais (BOBATH, 1989).

ANÁLISE E DISCUSSÃO DOS RESULTADOS

Neste item serão apresentados os resultados obtidos nos testes específicos e as discussões embasadas na literatura especializada.

Tabela 1: Força muscular

Segmento Avaliado	D	E
Semimembranoso /semitendinoso	4	4
Bíceps femoral	4	4
Glúteo máximo	4	4
Glúteo médio	4	4
Glúteo mínimo	4	4
Adutores	3	3
Quadríceps	5	4
Ileopsoas	4	4
Fibular longo	4	4
Tibial anterior	5	5
Tríceps sural	5	5

Conforme os dados obtidos e descritos na tabela 1 se percebe uma diminuição da força muscular em grande parte dos músculos avaliados nos membros inferiores, de acordo com a graduação de força estabelecida como normal por Kendall *et al* (1995). Este achado corrobora com as afirmações de Silva *et al* (2007) que coloca como uma das principais manifestações clínicas a debilidade bilateral e simetricamente progressiva dos músculos distais das extremidades, principalmente dos pés e pernas, levando a uma mudança evidente na forma de andar. Ainda para, Reed (2002), as alterações na força dos músculos em doenças neuromusculares podem advir de acometimento primário da unidade motora, composta pelo motoneurônio medular, raiz nervosa, nervo periférico, junção mioneural e músculo.

Tabela 2: Goniometria

Segmento Avaliado	D	E
Flexão de quadril	70º	100º
Abdução de quadril	30º	35º
Adução de quadril	15º	20º
Extensão de quadril	15º	10º
Rotação interna de quadril	15º	25º
Rotação externa de quadril	10º	20º
Flexão de joelho	100º	100º
Plantiflexão	10º	10º
Dorsiflexão	15º	10º
Inversão	10º	15º
Eversão	15º	8º

De acordo, com a análise dos resultados obtidos pela avaliação da amplitude de movimento articular e demonstrados na tabela 2, é evidente a diminuição no grau de liberdade articular nas articulações de quadris, joelhos e tornozelos, quando comparados com os valores padronizados como normais, segundo Marques (2003); ressaltando que o membro inferior direito apresenta diminuição mais significativa em relação ao membro inferior esquerdo. Esta afirmação vai ao encontro de Nunes e Medeiros (2006) que em seu trabalho também encontraram diminuição da amplitude de movimento dos membros inferiores e tronco de paciente com a doença de Charcot-Marie-Tooth. Estes achados podem ser explicados pela perda motora e sensorial que leva ainda, a instalação de deformidades esqueléticas, tais como o pé cavo, encurtamentos do tendão calcâneo, dedos do pé em garra e cifoescoliose (SILVA *et al*, 2007).

Tabela 3: Perimetria

Segmento avaliado	D	E
5 cm acima da patela	43,5	44,2
10 cm "	47,5	47,9
15 cm "	50,9	51,5
20 cm "	53,5	53,1
25 cm "	57,5	58,3
5 cm abaixo da patela	38	38,3
10 cm "	37,2	37,5
15 cm "	34,2	34,5
20 cm "	29,3	30,5
25 cm "	25,8	26,5

Com base na observação dos resultados obtidos através da realização da perimetria em membros inferiores, obteve-se um diâmetro maior no membro inferior esquerdo. Para Petroski (1999) diferenças nos resultados da perimetria de até meio centímetro (0,5cm) podem ser considerados como parte do limite superior da normalidade. Esta forma de avaliação pode ser uma medida útil para demonstrar a atrofia muscular, indicação de adiposidade e desenvolvimento muscular (PETROSKI, 1999).

Tabela 4: Equilíbrio

Segmento avaliado	Graduação
Com os pés afastados	4
Com os pés unidos	2
Com um pé na frente do outro	2
Apoio unipodal D.	1
Apoio unipodal E.	1
Andar em linha reta (um pé na frente do outro).	1
Romberg	Positivo

Conforme os dados descritos na tabela 4, em relação aos resultados obtidos na aplicação da avaliação do equilíbrio, pode-se observar que houveram alterações nos resultados dos testes executados, onde estes foram considerados significativos relacionando com as dificuldades encontradas pelo sujeito desta pesquisa.

Devido a alteração biomecânica ocasionada pela fraqueza muscular, as reações de equilíbrio, proteção e retificação estarão prejudicadas. Por esta razão é que muitas vezes, tem se como queixa principal quedas freqüentes. Inicialmente são reações que podem ser lentificadas e, posteriormente podem estar ausentes devido ao caráter progressivo das DNM (SILVA *et al*, 2006).

Quanto mais defeituoso é o movimento, maior o gasto de energia, sendo que estes gastos poderiam ser utilizados em outros trabalhos neuromusculares. A necessidade de mantermos o equilíbrio resulta numa fadiga corporal, mental e espiritual. Com isto, as relações entre as alterações ou as insuficiências do equilíbrio estático e dinâmico e os estados de ansiedade e insegurança tornam-se estreitas (ROSA, 2002).

Para a manutenção do equilíbrio o indivíduo deve adquirir informações constantemente sobre sua posição corporal e sobre sua trajetória no espaço. Isto será realizado pelo sistema sensorial. O corpo deve determinar, antecipadamente, uma resposta efetiva e regulada no tempo (processamento central), e, por fim, o corpo deve executar a resposta através do sistema efetor (força, amplitude de movimento, flexibilidade, resistência) (CHANDLER in GUCCIONE, 2002).

Tabela 5: Coordenação motora

Segmento avaliado	Graduação
Membro superior direito: índice - dedo do terapeuta	3
Membro superior esquerdo: índice - dedo do terapeuta	3
Índice – índice	4
Índice- índice (olhos fechados)	3
Dedo-nariz (olhos abertos)	4
Dedo-nariz (olhos fechados)	3
Oponência dos dedos direitos	3
Oponência dos dedos esquerdos	2
Membro inferior direito: hálux no dedo do terapeuta	3
Membro inferior esquerdo: hálux no dedo do terapeuta	3
Calcanhar direito até o joelho esquerdo	4
Calcanhar esquerdo até o joelho direito	4
Calcanhar deslizando pela canela (ambos)	4

Os resultados obtidos na tabela acima, através da realização do teste de coordenação motora aplicado, resultou em leve dificuldade na realização do movimento envolvendo os membros inferiores.

Conforme Ionasecu (1995) *apud* Ramos (2006), com a evolução da doença, os músculos das mãos podem ser acometidos e causar mãos em garra e dificuldade na realização de atividades que exijam movimentos finos. E de acordo com a tabela 5, o sujeito avaliado apresentou dificuldade moderada na realização dos movimentos de oponência dos dedos.

A atrofia e a fraqueza dos pequenos músculos das mãos podem ser apresentadas pelo portador da doença CMT tipo I; e esta fraqueza muscular pode trazer um problema funcional ao paciente quando é exigido um esforço maior, como durante a manuseio, assim defende Bruce (1996) *apud* Nunens e Medeiros (2007).

Tabela 6: Sensibilidade

Segmento avaliado	D	E
N. fibular	Lilás	Lilás
N. safeno	Verm. escuro	Lilás
N. sural	Verm. magenta	Verm. magenta

De acordo com os resultados obtidos a partir de teste de sensibilidade, utilizando os monofilamentos, evidenciou-se a significativa diminuição da percepção de sensibilidade como característica da doença. Segundo Sanvito *et al* (2000) o quadro clínico caracteriza-se por déficit sensitivo importante de todas as formas de sensibilidade, porém com prejuízo maior da sensibilidade tátil, com distribuição para os membros superiores e inferiores e ocasionalmente o tronco.

No exame da sensibilidade pode ser visto em alguns pacientes uma hipoestesia na distribuição em região medial e extremidades (MARTIN *et al*, 2009).

Tabela 7: Reflexia

Segmento avaliado	Graduação
Bicipital	Ausente
Tricipital	Ausente
Patelar	Ausente

Referente ao teste de reflexia, em todos os três tendões musculares avaliados encontrou-se ausência de resposta motora, como demonstra tabela 7.

Como característica da neuropatia sensitiva motora hereditária, apresentação de velocidade de condução acentuadamente reduzida ou abolida, pode-se perceber a arreflexia distal em membros inferiores, podendo também acometer membros superiores, confirmam Sanvito *et al*, (2000).

Em resposta ao questionário de avaliação de dependência para atividades da vida diária, **Índice de Barthel**, o sujeito obteve resposta positiva de independência funcional, com pontuação cem (REBELATTO; MORELLI, 2007). Justifica-se pelo provável prognóstico da doença estar se desencadeando de forma lenta e ser um indivíduo jovem, ativo e com bom nível de compreensão, a fisioterapia vai promover e manter a independência funcional e a melhora qualidade de vida ao sujeito podendo superar a pontuação descrita (NUNES; MEDEIROS, 2006).

Para a análise **cinético-funcional** do paciente quanto às suas mudanças de decúbitos, foi observado que o sujeito não demonstrou dificuldade significativa durante as passagens de postura, apresentando apenas leve alteração de equilíbrio e controle de movimento necessitando de apoio, para realizar trocas de posturas altas, como posição de gatas para joelho, joelho para semi-joelho e de joelho para de pé. Podendo-se associar este fato ao seu bom nível de independência funcional, controle de tronco e membros (SILVA *et al*, 2006).

Na observação dos resultados referentes às questões pneumofuncionais as pressões respiratórias têm sido consideradas um método simples e de grande importância para avaliação da força dos músculos respiratórios em pacientes com disfunção respiratória ou neuropatológicas (COSTA *et al*, 2003). Com base neste autor, avaliamos a **Pimáx e Pemáx** do sujeito, com a utilização de um manovacuômetro. Analisando os valores da Pimáx e Pemáx do sujeito da presente pesquisa, foi observado que houve diminuição da força dos músculos inspiratórios e expiratórios, sendo que seus valores apresentaram-se -10cm/H₂O e 60cm/H₂O respectivamente. Em alguns casos, a síndrome pode afetar os nervos que controlam a musculatura respiratória levando a alterações da mesma e conseqüentemente a aparição de dificuldades respiratórias (CHAN *et al*, 1987).

O **pico de fluxo expiratório** (PFEmáx) é um método não invasivo e simples, mensurado através do Peak Flow, que serve para avaliar a força e a velocidade de saída do ar de dentro dos pulmões; detectando também o estreitamento das vias aéreas (BOAVENTURA *et al*, 2007). Nas doenças neuromusculares, uma das características é a fraqueza dos músculos expiratórios, o que compromete um importante mecanismo de defesa, a tosse (MUSTAFA; MOXHAN, 2001). Contudo, de acordo com os resultados da presente pesquisa, foram encontradas correlações positivas quanto este quesito, visto que o sujeito apresentou PFEmáx=460 l/min, o qual está dentro dos parâmetros considerados normais.

Segundo Hislop e Worthingham (1996 apud MAGALHÃES, 2005), a amplitude considerada como referência para o tórax durante uma inspiração tranqüila é de aproximadamente 1,87cm. Foi observado no teste de **mobilidade torácica**, que o sujeito apresenta valores abaixo do esperado, visto que houve uma variação na amplitude de 0,2 cm.

A presença da fraqueza dos músculos respiratórios associada à imobilidade, geralmente apresentada por pacientes portadores de doenças neuromusculares, pode levar o indivíduo a um quadro de descondicionamento e conseqüentemente a um importante quadro de limitações físicas (MUSTAFA; MOXHAN, 2001). Em nossa pesquisa foi percebido um significativo descondicionamento físico por parte do sujeito, visto que no teste de **caminhada de seis minutos**, o mesmo realizou apenas 379,24m, o que é considerado menor do que dos parâmetros ideais levando em consideração a sua idade, peso e altura.

FISIOTERAPIA

Neves *et al* (2006) acredita que embora a reabilitação não elimine o dano neurológico, dos pacientes com a Doença de Charcot- Marie-Tooth, ela pode atuar no tratamento de sintomas específicos favorecendo a funcionalidade. O tratamento destes pacientes exige uma atenção multidisciplinar com múltiplas orientações a fim de contribuir na melhora da qualidade de vida. A conduta é baseada na prevenção e no quadro clínico atual do paciente. E, apesar do tratamento ser específico e individualizado, é possível estabelecer diretrizes gerais para a reabilitação (DURAN, 2006).

Para o acompanhamento do paciente com a Doença de Charcot-Marie-Tooth, devem-se ter os mesmos cuidados referentes às outras doenças neuromusculares, entre os quais evitar atividades fadigantes, já que coexiste fraqueza e fadiga na maioria delas. Assim, os programas de atividade física de curta duração e de baixa à moderada intensidade parecem não ocasionar fraqueza por uso excessivo da musculatura. Em contrapartida, exercícios resistidos de alta intensidade, realizados em

grupamentos musculares acometidos, podem contribuir com o aumento da fraqueza muscular e fadiga (ORSINI; FREITAS; NASCIMENTO, 2007; PERREIRA; FERREIRA, 2007; SILVA, *et al*, 2007).

A fisioterapia busca avaliar e prescrever exercícios para a manutenção da amplitude de movimento, para otimizar a função muscular ainda existente e para prevenir as complicações decorrentes do desuso e da lesão, para a manutenção do tônus muscular, e prevenção de possíveis quadros algícos e edemas. São propostas duas a três sessões semanais com duração aproximada de 45 minutos realizadas por um profissional, em conjunto com um programa de exercícios diários realizados pelos cuidadores. São indicados exercícios de moderada para baixa resistência onde a prescrição é feita de acordo com o quadro apresentado pelo paciente determinando intensidade, duração e repetições apropriadas para cada situação, buscando evitar quadros de fadiga e dor, mobilização passiva das articulações, técnicas neuromusculares proprioceptivas de facilitação e de relaxamento muscular, exercícios de equilíbrio postural e dinâmico, alongamentos e massagem. Devido ao quadro de rápida evolução e conseqüente perda de funcionalidade, o terapeuta tem que dispor de recursos auxiliares para a reabilitação e melhora das atividades de vida diária. (DURAN, 2006; TOLEDO; TEIXEIRA JR; FERNANDES, 2009).

Assim, a intervenção fisioterapêutica é indispensável e quanto mais precoce for, melhor será para o paciente. Diante de um quadro já esperado, como enfraquecimento muscular progressivo, encurtamentos, retrações músculo-tendíneas e posturas inadequadas, precisa-se intervir com uma conduta que favoreça uma melhora considerável. Para tanto se dispõem de alguns recursos tais como: alongamentos, exercícios de fortalecimento, adequação de posturas e treino de marcha (PEREIRA; FERREIRA, 2009).

Para o trabalho focado no fortalecimento muscular temos então algumas técnicas que servirão para fortalecer os músculos dos membros inferiores. Pode-se começar abordando sobre o exercício isométrico. Embora não seja feito trabalho mecânico (força x distância), uma quantidade mensurável de tensão e força é produzida pelo músculo. Dessa forma entende-se a importância do exercício isométrico, pois como haverá discreta mudança no comprimento do músculo, os riscos para que haja ruptura de fibras será consideravelmente menor (KISNER; COLBY, 2005; PEREIRA; FERREIRA, 2007).

Além do exercício isométrico, pode-se também realizar os exercícios isocinéticos, que é a junção de duas formas de contração concêntrica e excêntrica. A combinação de ação muscular concêntrica e excêntrica é evidente em incontáveis tarefas da vida diária, como levantar-se de uma cadeira e sentar-se ou pegar e colocar de volta um objeto. Dessa forma pode-se utilizar o exercício isocinético para o fortalecimento da musculatura dos membros inferiores. Como haverá aumento no comprimento das fibras, esse exercício tem que ser em pequenas amplitudes pra que não haja grande distensão muscular e favoreça ruptura das fibras musculares (PEREIRA; FERREIRA, 2007).

Sabe-se também que na progressão do quadro clínico, podem haver alterações musculotendíneas, como encurtamentos retrações e deformidades. Portanto far-se-á necessário o uso de alongamento para prevenir encurtamentos e caso haja, torná-los o mais próximo do fisiológico (KISNER; COLBY, 2005; PEREIRA; FERREIRA, 2007).

Para melhorar a marcha em pacientes com doenças neuromusculares, deve-se dar importância ao tronco, já que este se encontra alterado, devido a hiperlordose lombar e protusão abdominal. Para tanto o trabalho de fortalecimento da musculatura abdominal que estará alongado é muito importante (PEREIRA; FERREIRA, 2007).

É papel também da fisioterapia monitorar as habilidades funcionais dos pacientes, determinar modos eficientes e efetivos para realizar suas atividades de vida diárias, explicar a mecânica corporal com o intuito de facilitar as trocas posturais, ensinar as técnicas de transferências para o paciente e cuidadores, avaliar o domicílio e solicitar mudanças no ambiente com intuito de proporcionar ao paciente maior liberdade de movimentos seguros. Para isto, pode ser instaurado um programa de exercícios direcionados para a funcionalização/adequação do tônus associado a alongamento/fortalecimento de grupamentos musculares que também contribuirão para a melhora da marcha e das reações de equilíbrio. As atividades voltadas para a deambulação devem salientar segurança, transferência adequada de peso com rotação de tronco, uma base de apoio estável e progressão controlada. O fisioterapeuta deve procurar neutralizar os ajustes posturais para incentivar a estabilidade postural e o desvio dinâmico de peso, aumentando conseqüentemente a coordenação dos movimentos (DURAN, 2006; NEVES *et al*, 2006).

O treinamento dos músculos respiratórios melhora a função pulmonar, ameniza o declínio do volume corrente e retarda o início da falência respiratória nesses pacientes. Entretanto, deve ser aplicada de forma cautelosa para não acelerar a fadiga dos músculos respiratórios pelo aumento da sobrecarga (ORSINI *et al*, 2008).

Outras formas de abordagem do paciente com doença neuromuscular é a atividade aquática, sendo indiscutível a sensação de bem estar que a água promove às pessoas em geral. Atualmente a hidroterapia tem sido bastante prestigiada, especialmente na reabilitação de pacientes portadores de doenças neurológicas através de métodos mais modernos como Bad Ragaz, Halliwick e Watsu, seus efeitos terapêuticos consistem em relaxamento, manutenção e aumento das amplitudes de movimentos, manutenção muscular, melhora das condições funcionais da marcha, estímulos de movimentos não realizados fora da água, estímulo do equilíbrio. A terapia se divide em três fases: aquecimento, exercícios específicos e relaxamento. O tratamento consiste em exercícios ativos, ativos-assistidos e passivos com baixas repetições, mobilização das articulações, exercícios de alongamento, massagens e exercícios para relaxamento (ANEQUINI *et al*, 2006). Para o mesmo

autor, ainda, podem ser aplicados recursos eletroterapêuticos, dentre os quais se destaca a estimulação elétrica transcutânea (TENS).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Doença de Charcot-Marie-Tooth é um tipo de neuropatia periférica progressiva que evidencia poucas propostas fisioterapêuticas em suas publicações. Analisando os resultados apresentados sobre a avaliação fisioterapêutica, diversas alterações trouxeram claramente uma melhor compreensão da síndrome.

Através da análise neurológica, a diminuição da sensibilidade, dos reflexos e da coordenação e no quesito ortopédico, as alterações de força e amplitude de movimento dos membros inferiores, pressupõe-se uma atuação da fisioterapia para minimizar essas incapacidades e manter suas habilidades funcionais.

Na parte respiratória concluiu-se que tanto o condicionamento da musculatura respiratória quanto os índices de força e amplitude de tórax diminuída caracteriza que pacientes com a síndrome podem ter sua função pulmonar alterada e sugere a atuação da fisioterapia na prevenção destas complicações respiratórias.

Torna-se importante salientar que este estudo serve para motivar novas pesquisas sobre a Doença de Charcot-Marie-Tooth e proporcionar cada vez mais, fontes de conhecimento baseadas em evidência científica para o tratamento fisioterapêutico dessa doença. Este tratamento deve ser direcionado especialmente à funcionalidade do paciente, devendo abranger os âmbitos ortopédicos, neurológicos e pneumofuncional, sendo direcionado a individualidade e necessidade de cada caso.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1 ALMEIDA, I. P.; BERTUCCI, N. R.; LIMA, V. P. Variações da pressão inspiratória máxima e pressão expiratória máxima a partir da capacidade residual funcional ou da capacidade pulmonar total e volume residual em indivíduos normais. **O Mundo da Saúde**. São Paulo: 2008.
- 2 ANEQUINI, I. P.; PALLES, J. B.; FERNANDES, É.; FAVÉRO, F. M.; FONTES, S. V.; QUADROS, A. A.; SILVA, H. C.; OLIVEIRA, A. S. Avaliação das atividades da ABRELA: orientações oferecidas, expectativas atingidas? **Revista Neurociências**. v. 14, n. 02. São Paulo, 2006.
- 3 AZZEDINE, H.; BONTOUX, L.; LEGUERN, E. **Gene reviews**. Charcot-Marie-Tooth Neuropathy type 4c. Paris, 2008.
- 4 AZEREDO, C. A. C. **Fisioterapia respiratória moderna**. 4.ed. São Paulo: Manole, 2002.
- 5 BOAVENTURA, C. M.; AMUY, F. F.; FRANCO, J. H.; SGARBI, M. E. **Valores de referência de medidas de pico de fluxo expiratório máximo em escolares**. Uberlândia, 2007.
- 6 BOBATH, B.; BOBATH, K. **Desenvolvimento motor nos diferentes tipos de paralisia cerebral**. São Paulo: Manole, 1989.

- 7 BRITTO, R. R.; SOUSA, L. A. P. Teste de caminhada de seis minutos: uma normatização brasileira. **Fisioterapia em Movimento**. Vol. 19, n. 4. Curitiba, 2006.
- 8 CHAN, C. K.; MOHSENIN, J. L.; VIRGULTO, M. L. S.; FERRANTI, R. Diaphragmatic Dysfunction in Siblings with Hereditary Motor and Sensory Neuropathy (Charcot-Marie-Tooth Disease). **American College of Chest Physicians**. New Haven, 1987.
- 9 CHANDLER in GUCCIONE, A. A. **Fisioterapia Geriátrica**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan. 2ª ed., 2002.
- 10 CIPRIANO, J. J. **Manual fotográfico de testes ortopédicos e neurológicos**. 3ed. São Paulo: Manole, 1999.
- 11 COSTA, D.; LORENZZO, V. A. P.; JAMAMI, M.; DAMASO, A. R. Avaliação da a força muscular respiratória e amplitudes torácicas e abdominais após a RFR em indivíduos obesos. **Revista Latino-americana de Enfermagem**. São Carlos, 2003.
- 12 COLNAGO, E.M; DRUMOND, G.C; CARVALHO, H.Z; MATOS, I. F; THOMAZ, J.C; ZOGHAIB, J; BRITTO, K.M de; MATTEDE, K.D.S; BERTOLDI, L.C. (Trabalho de Conclusão de EMESCAM) **Distrofia Muscular de Duchenne**. Vitória, 2006.
- 13 DURAN, M. A. Fisioterapia Motora na Esclerose Lateral Amiotrófica. **Revista Neurociências**. v. 14, n. 02. São Paulo, 2006.
- 14 GRANDIS M. G., SHY M.E. Current therapy for Charcot-Marie-Tooth disease. **Curr Treat Opt Neurol**. 2005; 7: 23-31.
- 15 GIL, A. C. **Como elaborar Projetos de Pesquisa**. 4 ed. São Paulo: Atlas, 2002.
- 16 KENDALL, F. P.; MACCREARY, E. K.; PROVANCE, P.G. **Músculos: provas e funções**. 4 ed. São Paulo: Manole, 1995.
- 17 KISNER, C; COLBY, L. A. **Exercícios terapêuticos: fundamentos e técnicas**. 4 ed. São Paulo: Manole, 2005.
- 18 LEHMAN, L. F. et al. **Avaliação Neurológica Simplificada**. Belo Horizonte: ALM International, 1997. 104 p.: il.
- 19 MAGALHÃES, M. S. **Estudo comparativo da força muscular respiratória e da expansibilidade torácica de atletas de natação e não praticantes de exercício físico**. Trabalho de Conclusão de Curso. Cascavel, 2005.
- 20 MARQUES, A. P. **Manual de goniometria**. 2 ed. - São Paulo: Manole, 2003.
- 21 MUSTFA, N.; MOXHAM, J. **Respiratory muscle assessment in motor neurone disease**. London, 2001.
- 22 MARTIN, L. A. M.; OLIVA, M. A.; MARTIN, J. C. M.; SILVA, Y. H.; BÉCQUER, R. M.; GIL, J. G.; GARCÍA, C. Actualidade genética y clínica en las plineuropatías sensorimotoras hereditárias. Disponível em: <<http://www.ucmh.sld.cu>>2009.
- 23 NEVES, M. A. O. MELLO, M.P de; DUMARD, C.H; ANTONIOLI, R de S; BOTELHO, J.P; NASCIMENTO, O. J. M; FREITAS, M.R.G de. **Abordagem fisioterapêutica na minimização dos efeitos da ataxia em indivíduos com esclerose múltiplas**. Revista de Neurociências, 2006.
- 24 NUNES, A.; MEDEIROS, F. D. **Efeitos da Fisioterapia Associada ao Kickboxing na Doença de Charcot-Marie-Tooth: estudo de caso**. Unisul, Tubarão, 2006.
- 25 ORSINI, M.; FREITAS, M. R. G.; NASCIMENTO, O. J. Precauções na realização de exercícios terapêuticos para pacientes com doenças neuromusculares. **Fisioterapia Ser**. Vol. 02, nº 04, 2007.
- 26 ORSINI, M.; FREITAS, M. R. G.; SÁ, M. R. C.; MELLO, M. P.; BOTELHO, J. P.; NTONIELI, R. S. A.; SANTOS, V.V.; FREITAS, G.R. Uma revisão das principais abordagens fisioterapêuticas nas atrofia musculares espinhais. **Revista Neurociências**. v. 16, n. 02. São Paulo, 2008.
- 27 O'SULLIVAN, S. B.; SCHMITZ, T. J. **Fisioterapia: avaliação e tratamento**. 4 ed. Barueri: Manole, 2004.

- 28 PEREIRA, R. P. L.; FERREIRA, M. F. A. Intervenção Fisioterapêutica nas disfunções motoras relacionadas à marcha no portador de Distrofia Muscular de Duchenne. **Livro de Memórias do V Congresso Científico Norte-nordeste – CONAFF**. Maceió - Alagoas, 2007.
- 29 PETROSKI, E. L. **Antropometria: técnicas e padronizações**. Porto Alegre: Pallotti, 1999.
- 30 PRESTO, B.; ORSINI, M.; PRESTO, L.DN.; CALHEIROS, M.; FREITAS, M. RG.; REIS, C.HM.; NASCIMENTO, O. JM.; Ventilação Não-Envasiva e Fisioterapia Respiratória para pacientes com Esclerose lateral Amiotrófica. **Revista Neurociências**. Rio de Janeiro, 2008.
- 31 RAMOS, M. G. (Dissertação de mestrado). **Avaliação Neurológica e Podiátrica nos Pacientes com Charcot-Marie-Tooth**. Unicamp, Campinas, 2006.
- 32 REBELATTO, J. R.; MORELLI, J. G. S. **Fisioterapia geriátrica: a prática da assistência ao idoso**. 2 ed. Barueri: Manole, 2007.
- 33 REDE SACI. **Síndrome de Charcot-Marie**. São Paulo, 2002.
- 34 REED, U. C. Doenças neuromusculares. **Jornal de Pediatria**. Vol. 78, 2002.
- 35 ROSA, F. N., **Manual de Avaliação Motora**. São Paulo: Artmed, 2002.
- 36 SANVITO, W. L. **Propedêutica neurológica básica**. São Paulo: Atheneu, 2000.
- 37 SILVA, D. L.; PALHETA NETO, F. X.; NUNES, C. T. A.; MATOS, A. B. T. M. B.; MATOS, L. T. M. B.; PACHECO, A. Aspectos clínicos otorrinolaringológicos da Doença de Charcot-Marie-Tooth. **Arquivo internacional de otorrinolaringologia**. Vol. 11, nº 4, 2007.
- 38 TOLEDO, C. A.; TEIXEIRA JR, J. A.; FERNANDES, L. C. Grupo de pacientes com distrofia muscular inicia tratamento fisioterápico tardiamente. **IV Seminário de Iniciação Científica**, 2009.
- 39 VIEIRA, T. H. F.; AIRES, R. D.; MENDONÇA, V. A.; CORRÊA, C. L. Reabilitação física em um paciente com a Doença de Charcot-Marie-Tooth: Relato de caso. **Revista de Neurociências**, 2008