

## INTERVENÇÃO FISIOTERAPÊUTICA EM PACIENTES COM NEUROFIBROMATOSE TIPO 1: UM ESTUDO DE CASO

FRANCINE OLIVEIRA DOS SANTOS<sup>1</sup>; ANDRÉ PERES KOTH<sup>2</sup>

1, Faculdade Anhanguera de Pelotas, [fran-ru-ivinha@hotmail.com](mailto:fran-ru-ivinha@hotmail.com)

2, Faculdade Anhanguera de Pelotas, [andrekoth@hotmail.com](mailto:andrekoth@hotmail.com)

### 1. INTRODUÇÃO

A Neurofibromatose (NF) é uma doença genética autossômica dominante e que tem total penetrância e sua manifestação no paciente possui variadas expressões. A NF1 é a doença humana mais frequente causada pelo defeito de um único gene que afeta o cromossomo 17, tendo como incidência 1/3.000 nascidos vivos, atinge todas as raças, sem distinção de sexo e geralmente é diagnosticada na infância. Apesar da NF1 ser uma doença hereditária, 50% dos casos da patologia são recorrentes de novas mutações do gene. A NF1 é caracterizada por deficiências neurocutâneas, musculoesqueléticas, cognitivas, comportamentais e de atenção. Até o momento não existe cura para a NF1, porém existem tratamentos paliativos que podem oferecer uma melhora na perspectiva de vida desses pacientes. Intervenções fisioterapêuticas deve incluir treinamento de equilíbrio e instrução em estratégias apropriadas para a idade, para controle quando os déficits são identificados. Dentro deste contexto existem poucos estudos que abordem o tratamento fisioterápico para os pacientes com NF1. Então, este estudo foi desenvolvido com o intuito de demonstrar a atuação fisioterapêutica num caso de NF1 (CIMINO, 2018, FRANZCO et al., 2019, JOHNSON et al., 2014, ROSSET et al., 2018)

### 2. METODOLOGIA

O trabalho foi desenvolvido na clínica de fisioterapia da Faculdade Anhanguera de Pelotas-RS, numa sala de atendimento com área de aproximadamente 30m<sup>2</sup>. A intervenção foi realizada durante 3 semanas, com frequência de três vezes por semana (segundas, terças e sextas-feiras), durante 45 minutos por sessão (das 10:45hs às 11:30hs). Tínhamos a nossa disposição os seguintes materiais: bola suíça, bola feijão, jump (cama elástica, com diâmetro aproximadamente de 1m), disco proprioceptivo, cadeira, cones, bola de futebol, espelho, tatame, alguns brinquedos/materiais lúdicos para praxia fina e grossa, escada e rampa, ambas com inclinação de 45°. O paciente P.H.C.D., sexo masculino, 8 anos, estudante, chegou na clínica dia 01 de abril de 2019, com diagnóstico de Neurofibromatose, a qual foi diagnosticada aos 4 meses de idade. Foram realizadas 14 sessões, iniciadas no dia 1 de abril de 2019 e terminadas no dia 30 de abril de 2019. No primeiro atendimento, dia 01 de abril, primeiramente foi realizada uma anamnese onde conhecemos a história e o diagnóstico clínico do paciente. Em seguida procedeu-se com a avaliação física, onde investigamos as seguintes propriedades: tônus muscular, força muscular, amplitude de movimento articular (ADM), troca de posturas ativas, sensibilidade cutânea e postural, trofismo muscular e avaliação postural. Nos atendimentos seguintes foram realizadas condutas para melhorar algumas

propriedades avaliadas como anormais ou prevenir possíveis futuras alterações comuns aos portadores do diagnóstico clínico em questão. Esses atendimentos consistiam na seguinte ordem de condutas: alongamentos passivos globais; exercícios de fortalecimento da coluna vertebral; trocas de posturas ativa; exercícios de equilíbrio no jump ou no disco de propriocepção; exercícios pliométricos; treino de marcha sem e com obstáculos, no plano/rampa/escada; exercício de sentar e levantar da cadeira. A última sessão foi dedicada a uma reavaliação das mesmas propriedades verificadas na primeira sessão. As condutas fisioterapêuticas adotadas foram tiveram como objetivo minimizar as alterações identificadas na avaliação física, bem como prevenir prováveis alterações futuras relacionadas com o diagnóstico clínico.

### 3. RESULTADOS E DISCUSSÃO

Os resultados da avaliação e da reavaliação da ADM estão dispostos na tabela 1 (somente resultados que estavam diferentes dos valores referência) e 2 (somente os resultados que foram alterados pelo tratamento), respectivamente. Na sequência às tabelas serão dispostos os demais resultados.

**Tabela 1, avaliação:**

MOVIMENTO	Referência ADM	ADM paciente
<b>BRAÇO</b>		
Flexão	0 – 180°	E-150°; D -154°
Abdução	0 – 180°	E-180°; D-174°
<b>ANTEBRAÇO</b>		
Flexão	0 – 145°	140°
<b>QUADRIL</b>		
Flexão	0 – 125°	Ambos 90°
<b>JOELHO</b>		
Flexão	0 – 140°	E- 112°; D- 132°
<b>TORNOZELO</b>		
Dorsiflexão	0 – 20°	E- 12°; D- 10°
Eversão	0 – 20°	Ambos 10°
<b>DORSO LOMBAR</b>		
Flexão	0 – 95°	90°

**Tabela 2, reavaliação:**

MOVIMENTO	Referência ADM	ADM paciente
JOELHO		
Flexão	0 – 140°	E- 134°; D- 132°

Os demais resultados encontrados na avaliação foram: marcha na ponta dos pés, discrepância no comprimento dos membros inferiores (esquerdo com 45cm e direito com 47cm), EIAS direita levemente mais elevada que a esquerda e escoliose toracolombar destro côncava perceptível a palpação. O raio X demonstrou sinuosidade no eixo da coluna dorso lombar de convexidade para a esquerda, acentuação da lordose cervical e cifose dorsal fisiológicas. Perante os atendimentos e de estudos sobre a patologia, foi esclarecido que a fisioterapia é muito importante para esses pacientes, para a manutenção e prevenção da piora de deformidades que forem encontradas ou até mesmo das que poderem aparecer. Este paciente tinha uma característica que não era encontrada na literatura, marcha na ponta dos pés. A qual foi classificada como uma deformidade funcional, porém por ser uma propriedade que muda o centro de gravidade e faz uma modificação postural e do equilíbrio, que são características secundárias percebidas em pacientes com NF1, o fisioterapeuta precisa ter um olhar atento para estas possíveis características como sugere Jonhson et al., o menino a fazia sem perceber, porém durante os atendimentos com a correção, ele conseguia deambular de forma correta (JONHSON et al., 2014, MAGGE, 2010). Os alongamentos foi uma das ferramentas usadas durante as sessões, afim de manter a flexibilidade e também de contribuir para não piorar as deformidades que foram encontradas. Na musculatura plantiflexora ele não tinha nenhuma contratura evidente, porém poderia adquirir pelo tipo de marcha que ele tinha, a cadeia muscular que era focada durante os atendimentos mantiveram-se com boa flexibilidade e até mesmo a mobilidade. Também era utilizado alongamentos da musculatura de tronco, pois ele tinha uma escoliose que é uma das características da doença, a qual manteve-se com o mesmo resultado de quando ele chegou para o tratamento. Além disso é muito importante o fortalecimento muscular, principalmente o contralateral, pois promove assimetria e também favorece melhora postural, assim como função (KISNER; COLBY, 2016, RODARI et al., 2018, VOIGTH et al., 2014). Os exercícios pliométricos (além de força muscular, também se trabalha equilíbrio estático e dinâmico) foram utilizados afim de promover força muscular, manter ou ganhar ADM e também para aumentar a densidade óssea. Por esses pacientes apresentarem algumas dificuldades na motricidade grossa e até mesmo de coordenação, esse tipo de exercício foca nisso, além da promoção de ganho na densidade óssea que são de suma importância para esses pacientes. Ao iniciar esse tipo de intervenção o menino demonstrou muitas dificuldades para realizar os exercícios, mas ao longo das sessões foi ganho um bom domínio do que era proposto, evoluindo relativamente a cada sessão de fisioterapia. Também foi verificado que em alguns movimentos ele ganhou em ADM (JOHNSON et al., 2012, KISNER; COLBY, 2016, RODARI et al., 2018, VOIGTH et al., 2014).

#### 4. CONCLUSÃO

A partir deste estudo foi possível desenvolver uma proposta de condutas fisioterapêuticas pertinentes a indivíduos portadores de NF1. Considerando a escassez de informações sobre este assunto, este trabalho traz contribuições significativa à comunidade de acadêmicos e profissionais da fisioterapia, que busca esclarecimentos sobre condutas adequadas voltadas para a patologia em questão.

#### 5. REFERÊNCIAS

CIMINO, PJ, GUTMANN DH. Neurofibromatosis type 1. **Handbook of Clinical Neurology**, 2018; 148(3).

FRANZCO TK, et al. Neurofibromatosis Type 1: Review and Update on Emerging Therapies. **Asia-Pacific Journal of Ophthalmology** 2019; 8, 1.

JOHNSON BA, MACWILLIAMS BA, STEVENSON DA. Postural control in children with and without. B.A. Johnson et al. / **Human Movement Science** 2014; 34: 157–163.

JOHNSON BA, SALZBERG CL, STEVENSON DA. Effects of a Plyometric Training Program for 3 Children With Neurofibromatosis Type 1, 2012. **Pediatric Physical Therapy**.

KISNER C, COLBY LA. **Exercícios Terapêuticos Fundamentos e Técnicas**. São Paulo: Editora Manole Ltda, 2016.

MAGGE DJ. **Avaliação Musculoesquelética**. São Paulo: Editora Manole Ltda, 2010.

ROSSET C, et al. Clinical and molecular characterization of neurofibromatosis in southern Brazil. **Expert Review of Molecular Diagnostics**, 2018.

VOIGHT ML, HOOGENBOOM BJ, PRENTICE WE. **Técnicas de Exercícios Terapêuticos Estratégias de intervenção musculoesquelética**. São Paulo: Editora Manole Ltda, 2014.