

A FISIOTERAPIA E A SÍNDROME DO X FRÁGIL: UM ESTUDO DE CASO

DIAS, Aleksandra Marinho¹, LIMA, Amélia Cristina²; SELAU, Manuela³; DIAS, Sílvia Luci de Almeida⁴;

¹Universidade do Vale do Itajaí-SC/ Fisioterapia, alexsandradias@univali.br

²Fisioterapeuta, melinhah@msn.com

³Fisioterapeuta, manus.selau@hotmail.com

⁴Universidade do Vale do Itajaí-SC/ Fisioterapia, silviadias@univali.br

Resumo: O objetivo da pesquisa foi analisar as AVDB'S (atividades de vida diária básicas) na SXF, e verificar a dependência e independência nas AVDB'S, através do índice de Barthel (IB). Essa pesquisa caracteriza-se como um estudo do tipo descritivo de campo e estudo de caso. A amostra foi intencional, composta por uma criança portadora da SXF, com idade de 5 anos. Os dados foram analisados conforme a pontuação obtida através do índice, e coletados através de observação direta e pergunta para os pais da criança. Dentre os itens avaliados, a atividade que a criança apresentou maior grau de dificuldade para realizar foi a do banho, sendo classificada como totalmente dependente pelo IB.

Palavras-chave: deficiência, fisioterapia, criança, avaliação.

Área do Conhecimento: ciências da saúde

Introdução

A síndrome do cromossomo X frágil é a segunda causa genética mais importante de deficiência mental após a síndrome de Down. Pacientes que apresentam esta Síndrome possuem características clínicas bastante variadas, sendo muitas vezes de difícil diagnóstico clínico. Quando na infância, apresentam poucos sinais clínicos, já na fase escolar apresentam sinais de distúrbio de aprendizado, dificuldade atencional, hiperatividade, estereotípias, olhar evasivo (WANG *et al*, 1995).

A fragilidade cromossômica é encontrada no cromossoma sexual X, em sua região distal do braço longo, sendo denominada de região Xq2, a mutação nesta região específica do cromossomo X leva a deficiência de uma proteína, a FMRP. Essa deficiência é que será a causa de grande parte da sintomatologia desses pacientes (WANG *et al*, 1995). O sexo masculino é mais afetado que o feminino, já que este último é compensado pelo outro cromossomo X (homens XY, e mulheres XX). Nesta região do cromossomo X, encontramos uma expansão na sequência de trinucleotídeos dos portadores. No caso da mutação do FRAXA (gene FMR1) aparece uma alta repetição de CGG (citosina, guanina, guanina) (WANG *et al*, 1995).

Os problemas comportamentais e as incapacidades funcionais que o portador da síndrome do X frágil possui, podem ser analisados por fisioterapeutas.

Os fisioterapeutas possuem um corpo de conhecimento único, relacionado à identificação,

tratamento e prevenção da disfunção dos movimentos, estando ativamente envolvidos na avaliação do funcionamento físico, através do uso de testes baseados no desempenho (O'SULLIVAN, 1993). Este autor refere que incapacidade funcional é a impossibilidade de um indivíduo funcionar normalmente, como resultado de um comprometimento, e as atividades básicas da vida diária são todas as tarefas que dizem respeito aos cuidados pessoais da vida diária, como alimentar-se, vestir-se, a higiene e a mobilidade física. O Índice de Barthel tem sido amplamente utilizado na monitoração das alterações funcionais em indivíduos que estejam recebendo uma reabilitação, enquanto internos.

O presente estudo tem como objetivo geral, analisar as atividades de vida diária básicas (AVDB'S) no portador da síndrome do X frágil, e como objetivo específico verificar a dependência e independência nas AVDB'S do portador da síndrome do X frágil.

Metodologia

Essa pesquisa caracteriza-se como um estudo do tipo descritivo de campo e estudo de caso. O local da coleta dos dados foi na Clínica Neurogene, situada em Florianópolis-SC, no mês de abril de 2006. Sendo que a amostra foi intencional, composta por uma criança portadora da SXF, com idade de 5 anos, que freqüentava regularmente a clínica. Para realização deste estudo, utilizamos o índice de Barthel, como questionário das AVDB'S, sendo este considerado

único, como método avaliativo, pelo qual a criança foi avaliada diretamente. Segundo O'Sullivan (1993), o índice de Barthel mede especificamente o grau de assistência exigido por um indivíduo em 10 itens de atividade envolvendo mobilidade e cuidados pessoais. Os níveis de mensuração estão limitados à independência completa, ou à necessidade de assistência. Cada item do desempenho é avaliado em uma escala ordinal, com um número específico de pontos assinalados para cada nível ou classificação. Um indivíduo que se utiliza de ajuda humana para comer, por exemplo, receberá 5 pontos; a independência para comer receberia um escore de 10 pontos. Uma pontuação global simples, oscilando entre 0 e 100, é calculada a partir da soma de todas as pontuações de itens individualmente ponderados, de modo que 0 equivale à completa dependência em todas as 10 atividades, e 100 equivale à completa independência em todas as atividades.

O procedimento para a coleta dos dados foi realizado de forma que as pesquisadoras entraram em contato com os pais ou responsáveis por esta criança pré-estabelecida, para o maior esclarecimento dos propósitos e objetivos dessa pesquisa, lembrando da importância e futuros benefícios que a pesquisa poderá proporcionar a criança. Foi entregue um termo de consentimento livre e esclarecido para os pais da criança, para ratificação formal desta, assim como, não deixar nenhuma dúvida pendente aos participantes. Após este ato, de imediato, foi agendado o estudo com a criança.

Discussão e Resultados

Foram avaliadas as dificuldades para realizar as AVDB'S na criança V. E. G. do sexo masculino, com idade de cinco anos, portadora da síndrome do X Frágil, que freqüentava regularmente a Clínica. E os dados foram analisados conforme a pontuação obtida através do índice de Barthel, e foram coletados por meio de observação direta e pergunta para a mãe da criança. A faixa etária escolhida da criança pesquisada foi em razão de que, a partir de cinco anos de idade, a criança com síndrome do X Frágil começa a apresentar os primeiros sintomas e características da doença, além de que, de acordo com Ratliffe (2000), em média as crianças adquirem independência para realização das AVDB'S em torno dos quatro anos e após doze anos deixam de ser crianças e passam a ser adolescente.

Como o objetivo desta pesquisa foi avaliar as AVDB's na criança com síndrome do X Frágil, será descrito a partir de agora, cada item avaliado de acordo com o Índice de Barthel, abordando as atividades que são: alimentação, banho, higiene pessoal, vestimenta, intestinos, bexiga, transferências no banheiro, transferências na

cadeira e cama, deambulação e subir escadas. Na alimentação, a criança obteve uma pontuação 5, pois, de acordo com o Índice de Barthel, essa pontuação é dada quando o paciente necessita de ajuda para cortar o alimento. Esta atividade foi observada diretamente. De acordo com Gesell (1999), a criança de quatro anos e meio normal, começa a ajudar a planejar as suas refeições e ajuda também a prepará-las. Gosta de ajudar a por a mesa para toda a família. Quando comem sozinhas tem tendência para se atrasar, mas em geral, não precisam de que lhes dêem comida. Para realizar o movimento de preensão de instrumentos para comer ou escrever, uma criança normal pode precisar de quatro anos para passar da preensão cruzada em pronação para preensão "adulta" em supinação (HOLLE, 1979). O desenvolvimento da função da mão não só depende do controle motor da cintura escapular, braços e mãos, mas também do desenvolvimento visual, perceptivo, perceptivo-motor e cognitivo. Os principais aspectos motores da função da mão envolvem o tipo de preensão, padrão de alcance, padrão de alcance e preensão e o padrão de liberação. Esses aspectos podem desenvolver-se independentemente das atividades motoras globais no desenvolvimento em prono, supino, sentado, em pé e marcha. Embora essa discrepância de níveis motores ocorra, é essencial desenvolver essa habilidade motora fina, pois o uso das mãos ajuda no desenvolvimento da percepção, no desenvolvimento cognitivo, e na satisfação emocional da criança, além de ser particularmente importante para a criança deficiente, para apoio sobre as mãos abertas ou para segurar, de modo que ela possa segurar em um apoio e sentar-se, ficar em pé, ou puxar-se para qualquer posição. O uso das mãos também ajuda a estabelecer a fixação da cintura escapular, o que é fundamental para muitas das habilidades motoras finas e globais (LEVITT, 2001). No banho, a criança obteve uma pontuação 0, pois é dependente de sua mãe para se lavar e para se enxugar. Esta atividade foi verificada através de relato dos responsáveis do paciente. Para Gesell (1999), a criança de quatro anos e meio é capaz, muitas vezes, de se lavar bastante bem, desde que a mãe lhe vá indicando uma a uma, as partes do corpo que ela tem que lavar. É capaz de se enxugar depois do banho, mas o faz a seu modo. Na realização da higiene pessoal, a criança obteve uma pontuação 5, significando que é independente para lavar o rosto, pentear os cabelos e escovar os dentes. Esta atividade foi observada diretamente. De acordo com Bukowski (2002), quando a pessoa move-se para alcançar a escova, a articulação do ombro se flexiona em 45 graus. As fibras anteriores do músculo deltóide, as fibras claviculares do peitoral maior e os músculos coracobraquiais se contraem

concentricamente, na condição dos músculos motores principais. Gesell (1999) comenta que a criança de quatro anos e meio é mais hábil em fazer os ajustamentos necessários do punho e da mão para escovar os dentes corretamente.

Com relação à vestimenta, a criança obteve uma pontuação 5. Necessita de ajuda, mas faz pelo menos metade do trabalho num tempo razoável. É independente para vestir blusas, porém necessita de ajuda para abotoar botões, colocar sapatos e amarrar cadarços. Esta atividade foi observada diretamente. Finnie (1980) relata que uma criança normal começa a cooperar em se vestir em torno dos doze meses. Ela começa segurando o pé para o sapato, ou levantando o braço para a manga. Para Levitt (2001), a criança de quatro a cinco anos veste-se sozinha, torna-se descuidada com relação a detalhes, como enfiar a camisa nas calças, etc. De acordo com Gesell (1999), a criança desta idade veste-se geralmente sozinha, com muito pouca ajuda alheia, embora possa precisar de que lhe disponham a roupa no chão, cada uma das peças separadamente orientada de maneira que lhe seja fácil enfiar-se dentro dela. Finnie (1980) e Levitt (2001) concordam que a criança de quatro a cinco anos não dominam botões, laços, nós e cordões de sapatos até os seis anos de idade, e que para Finnie (1980), ela diverte-se fazendo isso, tentando dar laço nos sapatos, mas sem verificar se os laços estão ou não nos buracos. Analisando-se desta forma, não se pode ainda afirmar que a criança estudada é dependente, pois de acordo com os autores citados acima, a criança de cinco anos normal, ainda não está apita para abotoar botões, colocar sapatos e amarrar cadarços. No controle dos intestinos, a criança obteve uma pontuação 10, sem acidentes. A criança informa quando precisa ir ao banheiro. O treino do controle intestinal processa-se razoavelmente bem na maior parte das crianças e, aos três ou quatro anos, esta área do comportamento acha-se, em regra, assegurada (GESELL, 1999). No controle da bexiga, a criança obteve uma pontuação 5. Usa fraldas para dormir, mas durante o dia é capaz de fazer o controle da micção. Esta atividade foi verificada através de relato do responsável pela criança. O mesmo relata que a criança adquiriu o controle da micção 3 meses atrás. Segundo Holle (1979), a micção involuntária é chamada de enurese, e pode ter várias causas, sendo que pode haver um retardo do controle neuromuscular sobre os músculos esfínterianos ou podem existir razões psicológicas. De acordo com o mesmo autor, a enurese é mais comum entre os meninos, que nesta época se desenvolvem mais lentamente do que as meninas. A criança de cinco anos revela maior aprumo. Não sente o mesmo interesse infantil pelos banheiros desconhecidos, os aceita com naturalidade. Não está sujeita a surpresa e a

descargas de tensão. Dorme a noite enxuta, e quando tem necessidade de se levantar, cuida ela própria de si. São relativamente poucas as crianças que se urinam de noite nesta idade ou que precisam que as levantem entre as 10 horas e a meia-noite (GESELL, 1999). Para Holle (1979), por volta dos 2 anos, 50% das crianças normais geralmente passam a noite secas, aos 3 anos 75% e, aos 5 anos, 90%. Finnie (1980) relata que a criança normal, até chegar a um ano de idade, não associa o seu vasilho com suas funções. Com cerca de um ano de idade ela começa a ter alguma idéia da finalidade do “troninho”, e começa a indicar suas necessidades pelo gesto. Gradualmente ela começa a falar e aprender a pedir para ir ao “trono”. Quando ela começa a andar, torna-se tão absorvida no que está fazendo que muitas vezes ela anuncia a sua necessidade tarde demais. Não obstante, ela vai melhorando gradualmente, e eventualmente alcança o estágio, próximo aos dois anos de idade, em que está parcialmente treinada na higiene, quando ela pode se conter até que termine de brincar ou qualquer outra coisa que esteja fazendo; geralmente neste momento vê-se que está movendo-se impacientemente e dando pulinhos. Por cerca de quatro anos de idade ele irá por si só, ao lavatório. Nas transferências no banheiro, a criança obteve uma pontuação 10, mostrando-se completamente independente para retirar a roupa, transferir-se para o vaso e manipular o papel higiênico para fazer a higiene posterior. Esta atividade não foi observada diretamente e sim através de depoimentos do responsável pela criança. Nas transferências de cadeira e cama, a criança obteve uma pontuação 15, é independente, pois não utiliza cadeira de rodas nem nenhum dispositivo auxiliar. Quanto à deambulação, a criança obteve uma pontuação 15, mostrando-se completamente independente. Esta atividade foi observada de forma direta. Segundo Holle (1979), no que se refere à criança normal, o processo para caminhar e correr leva cerca de três anos, a partir do dia em que ela dá o primeiro passo até que possa caminhar adequadamente equilibrada, com rotação da coluna vertebral, boa articulação do pé, balanço natural dos braços e nenhuma regressão à marcha na ponta dos pés. A boa articulação dos pés envolve do calcanhar sobre o solo em primeiro lugar, conduzindo o peso do corpo para a perna e “rolando” para frente, sobre o pé, de tal forma que os dedos sejam os últimos a deixar o chão. Pé chato e pernas voltadas para fora - quando as pernas se voltam para fora, os pés também se voltarão e incidirá mais peso sobre a borda interna, resultando no pé chato. O pé se articula ao caminhar e a marcha se torna pesada e desajeitada. A maior unidade empregada na descrição da marcha é denominada um ciclo da marcha. No ato normal de caminhar, um ciclo da

marcha começa quando o calcanhar do membro de referencia contacta a superfície de sustentação. O ciclo da marcha termina quando o calcanhar do mesmo membro contacta novamente o solo. O ciclo de marcha é dividido em duas fases, apoio e balanço, e dois períodos de dupla sustentação. Na marcha normal, a fase de apoio, que constitui 60% do ciclo da marcha, é definida como o intervalo em que o pé do membro de referencia está em apoio no solo. A fase de balanço que constitui 40% do ciclo da marcha é aquela porção do ciclo em que o membro de referencia não contacta com o solo (O'SULLIVAN e SCHMITZ, 1993). Finalmente, para subir escadas, a criança obteve uma pontuação 0, pois necessita de supervisão por apresentar um pouco de falta de equilíbrio. De acordo com Tecklin (2002), a criança precisa continuar a praticar e a refinar muitas das habilidades motoras adquiridas durante o primeiro ano de vida para subir uma escada. A posição em pé torna-se mais ereta. O agachar pode ser feito por períodos mais longos, embora uma larga base de apoio possa ser usada. Subir escadas com as mãos e com os joelhos torna-se uma tarefa mais fácil, e muitas crianças divertem-se pulando. Na primeira infância, o padrão locomotor do caminhar é refinado e novas habilidades locomotoras são adicionadas, incluindo correr, pular, saltar e andar saltitando. Tais habilidades requerem crescentes graus de equilíbrio e controle de força para um desempenho bem-sucedido. O desenvolvimento de destreza para cada habilidade parece depender da combinação entre pratica, crescimento do corpo e maturação do SNC. Quanto mais refinada uma habilidade, maior deve ser a pratica para o desenvolvimento do controle necessário. Portanto, realizando a somatória total obtida, o paciente apresenta 70 pontos, e utilizando a interpretação do índice de Barthel sugerida por Shah *et al.* (1989 apud RUZAFSA e MORENO, 1997), já citada anteriormente nesta pesquisa, o paciente está entre 61 a 90 pontos, possuindo assim um nível de dependência escassa.

Conclusão

Foi verificado que, na maioria das atividades avaliadas, a criança necessitou de ajuda para realizá-las. Dentre os itens avaliados, a atividade que a criança apresentou maior grau de dificuldade para realizá-la foi a do banho. Porém, apesar do Índice de Barthel ter classificado a criança como totalmente dependente para realizar esta atividade, ela era pouco dependente, sendo capaz de se lavar sozinha, necessitando apenas que sua mãe fosse lhe indicando as partes a serem lavadas. A criança teve que receber uma pontuação 0, significando dependência total,

sendo que a pontuação para esta atividade ia somente até 5, representando independência total.

E na análise da realização da atividade de vestimenta, não pode ser realizado um resultado conclusivo, pois o ato de dominar botões, laços, nós e cordões de sapatos, em crianças normais, só pode ser realizado nas crianças a partir dos seis anos de idade, e como este estudo utilizou uma criança com idade de cinco anos, mesmo se a criança fosse normal, esta não poderia ainda ser classificada como dependente ou independente.

Referências

- BUKOWSKI, E. **Análise muscular de atividades diárias**. São Paulo: Manole, 2002.
- FINNIE, N.A. **O manuseio em casa da criança com paralisia cerebral**. 2.ed. São Paulo: Manole, 1980.
- GESELL, A. **Diagnóstico do desenvolvimento**. São Paulo: Atheneu, 1998.
- GESSEL, A. **A criança do 0 aos 5 anos**. São Paulo: Martins Fontes, 1999.
- HOLLE, B. **Desenvolvimento motor na criança normal e retardada**. São Paulo: Manole, 1979.
- LEVITT, S. **O tratamento da paralisia cerebral e do retardo motor**. 3.ed. São Paulo: Manole, 2001.
- O'SULLIVAN, S. B.; SCHMITZ, T. J. **Fisioterapia: avaliação e tratamento**. 2.ed. São Paulo: Manole, 1993.
- RATLIFE, K.T. **Fisioterapia clínica pediátrica: guia para equipe de fisioterapeutas**. São Paulo: Santos, 2000.
- RUZAFSA, J. C.; MORENO, J. D. **Valoración de la discapacidad física: El Índice de Barthel**. Madrid, v.71, abr. 1997. Disponível em: <http://www.nova.es/xfragil/act1.htm>. Acesso em: 17 abr. 2006.
- TECKLIN, J. S. **Fisioterapia Pediátrica**. 3.ed. Porto Alegre: Artmed, 2002.
- WANG, Q. et al. A rapid, non-radioactive screening test for Frágil X mutation at the FRAXA and FRAXE loci. **J. Med Genet**. V.32: 170-173. 1995.