



UEPB

**UNIVERSIDADE ESTADUAL DA PARAÍBA
CAMPUS I**

**CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS E DA SAÚDE
DEPARTAMENTO DE FISIOTERAPIA
CURSO DE FISIOTERAPIA**

IARA TAINÁ CORDEIRO DE SOUZA

**EFEITOS DE UM TREINAMENTO MUSCULAR RESPIRATÓRIO SOBRE FUNÇÃO
MUSCULAR RESPIRATÓRIA DE UM PACIENTE COM Distrofia muscular
congênita com deficiência de Merosina: UM ESTUDO DE CASO**

**CAMPINA GRANDE - PARAÍBA
2020**

IARA TAINÁ CORDEIRO DE SOUZA

**EFEITOS DE UM TREINAMENTO MUSCULAR RESPIRATÓRIO SOBRE FUNÇÃO
MUSCULAR RESPIRATÓRIA DE UM PACIENTE COM DISTROFIA MUSCULAR
CONGÊNITA COM DEFICIÊNCIA DE MEROSINA: UM RELATO DE CASO**

Trabalho de Conclusão de Curso em
Fisioterapia da Universidade Estadual da
Paraíba, como requisito parcial à
obtenção do título de Bacharel em
Fisioterapia.

Orientador: Profa. Dra. Ana Tereza Sales do Nascimento Figueiredo Fernandes

**CAMPINA GRANDE - PARAÍBA
2020**

É expressamente proibido a comercialização deste documento, tanto na forma impressa como eletrônica. Sua reprodução total ou parcial é permitida exclusivamente para fins acadêmicos e científicos, desde que na reprodução figure a identificação do autor, título, instituição e ano do trabalho.

S729e Souza, Iara Tainá Cordeiro de.

Efeitos de um treinamento muscular respiratório sobre função muscular respiratória de um paciente com distrofia muscular congênita com deficiência de merosina [manuscrito] : um estudo de caso / Iara Taina Cordeiro de Souza. - 2020.

45 p. : il. colorido.

Digitado.

Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Fisioterapia) - Universidade Estadual da Paraíba, Centro de Ciências Biológicas e da Saúde, 2020.

"Orientação : Profa. Dra. Ana Tereza do Nascimento Sales Figueiredo Fernandes, Coordenação do Curso de Fisioterapia - CCBS."

1. Distrofia muscular congênita. 2. Treinamento muscular respiratório. 3. Força muscular. 4. Pico de fluxo expiratório. I.

Título

21. ed. CDD 615.836

IARA TAINÁ CORDEIRO DE SOUZA

**EFEITOS DE UM TREINAMENTO MUSCULAR RESPIRATÓRIO SOBRE FUNÇÃO MUSCULAR
RESPIRATÓRIA DE UM PACIENTE COM Distrofia Muscular Congênita com Deficiência
DE MEROSINA: UM RELATO DE CASO**

Trabalho de Conclusão de Curso em Fisioterapia da
Universidade Estadual da Paraíba, como requisito parcial à
obtenção do título de Bacharel em Fisioterapia.

Aprovada em: 09/10/2020.


BANCA EXAMINADORA



Profa. Dra. Ana Tereza Sales do Nascimento Figueiredo Fernandes (Orientadora)
Universidade Estadual da Paraíba (UEPB)



Prof. Me. Mell de Luiz Vânia
Universidade Estadual da Paraíba (UEPB)



Prof. PhD. Magno Markus Ferreira Formiga Gonçalves de Oliveira
Universidade Estadual da Paraíba (UEPB)

Como todas as minhas obras, júbilos, tropeços e aprendizados, dedico esta etapa concluinte a Deus, que misericordiosamente habita em mim e não me permitiu desanimar.

AGRADECIMENTOS

Pilar de minha existência terrena, meus agradecimentos iniciais contemplam minha família por todo apoio e colaboração durante minha jornada acadêmica. À minha mãe, pelo incentivo, cuidado e compreensão. À minha irmã, que muitas vezes não compreendia minha ausência, mas amadureceu de forma a admirar meus estudos e compartilhá-los comigo, me ouvindo enquanto eu discursava sobre algum assunto, e pela companhia que me aquecia nos meus momentos de silêncio e concentração. Em especial a meu pai, a quem agradeço por ser canal de Deus abundante na minha vida e, portanto, pelo que sou e serei; por me ensinar a importância dos estudos não com palavras, mas pelo exemplo; pelo excelente líder, que me inspira a sempre buscar alcançar metas maiores que as anteriores.

Agradeço a Deus por me presentear com uma profissão tão honrada e restauradora, e pelas pessoas que Ele pôs no meu caminho:

Rodolfo, colega de sala, de estudos, amigo e companheiro de vida, que com sua dedicação aos estudos e seriedade me influenciou a evoluir nos sentidos mais distintos da minha existência, compartilhou dias e noites de leitura e ensinamentos comigo e, da maneira mais pura e bela que há, enfeitou minha vida com a beleza do seu amor.

A meus amigos de turma que passaram todas as turbulências da nossa estrada acadêmica com um sorriso no rosto e fé no coração, em especial: Bárbara (Babi), que com sua amizade fiel, sua inteligência, praticidade, liderança e carinho, dividiu comigo sonhos e tornou a caminhada mais bonita; Rayssa, com sua delicadeza e alma transparente, me encorajou a ser mais doce e amorosa a fim de que todas as coisas conspirassem para o bem; Layane, por jamais permitir haver tristeza através do seu jeito alegre e leve de ser; Maithê, que abriu as portas do meu coração para uma amizade tão íntima, penetrante e alegre, e por quebrar paradoxalmente meu mau humor aguçando-o com suas palhaçadas; Morgana, que não chegou ao fim dessa trajetória conosco, mas me presenteou com sua amizade inabalável; e aos demais colegas de sala: que sejamos plenos em nosso ofício e bondosos em nossa caminhada.

Aos mestres que foram força e tranquilidade durante a graduação, e quase sempre amigos nos quais podíamos compartilhar nossos anseios, segredos e emoções, em especial: professora Mell, a primeira professora a compreender nossa

turma tão calada e manter um vínculo afetivo sempre alegre, por me apresentar a área pela qual me dedico e sonho; professor Danilo, pela sua amizade verdadeira e pela crença em nossa dedicação; professor Dawson, a quem carinhosamente dedicamos o nome da nossa turma; não por menos, seu companheirismo e incentivo foi essencial para acreditarmos no nosso potencial; professora Giselda, que me acolheu como uma mãe acolhe um filho e acreditou na minha dedicação; professor Magno, que gentilmente se dispôs a participar do projeto compartilhando sua expertise com carinho; e aos demais professores e funcionários do Departamento de Fisioterapia da Universidade Estadual da Paraíba.

Por último, mas por ter um destaque extremamente importante na minha vida, agradeço a professora Ana Tereza. Acredito que ensinamos muito mais com nosso exemplo do que com nossas palavras, e a senhora é exatamente isso para mim: exemplo. Agradeço o conhecimento compartilhado, pelas palavras de força quando cheguei a pensar em desistir, por sempre procurar potencializar minhas qualidades e corrigir com carinho meus erros. Enxergo na senhora um norte, alguém que me inspira como profissional de saúde, professora e ser humano, por seu coração limpo, sua humildade, seriedade e amizade. Não há maneira melhor de agradecê-la do que tentando buscar todos os dias ser uma profissional excelente, caminhando graças a seu exemplo.

RESUMO

A distrofia muscular congênita com deficiência da merosina (DMC-DM) é caracterizada por um comprometimento da fibra muscular pela deficiência parcial ou completa da laminina $\alpha 2$, também conhecida como merosina, uma proteína extracelular responsável pela manutenção da estrutura celular. Retrações articulares a nível proximal, hipotonia, hiporreflexia e atraso no desenvolvimento da caminhada são sinais clássicos das DMC-DM que podem ter início no nascimento ou durante a infância. Entretanto, o comprometimento respiratório é marcador prognóstico da DMC-DM, determinado pelo padrão restritivo característico da doença que cursa com uma série de consequências do sistema respiratório responsáveis, em sua grande parte, pela mortalidade de pacientes com doenças neuromusculares. A alteração da biomecânica nas estruturas envolvidas com o ato respiratório pode desencadear fraqueza muscular respiratória e baixa resistência à fadiga, evidenciando quadros de desconforto respiratório e outros agravos da função pulmonar. Em resposta a isso, os efeitos do Treinamento Muscular Respiratório (TMR) têm sido explanados ao longo dos anos na literatura. Apesar de conhecidos os benefícios do TMR, não há um consenso definido em relação a protocolos e tipo de TMR a ser utilizado em pacientes com afecções neuromusculares, especialmente em crianças, por decorrência da escassez de estudos realizados com esse grupo específico de pacientes. Dado o exposto, o presente estudo tem por objetivo determinar os efeitos de um protocolo de TMR sobre a força muscular respiratória e qualidade de vida de paciente com Distrofia Muscular Congênita (DMC) com deficiência de merosina (DM).

Palavras-Chave: Distrofia muscular congênita. Treinamento muscular respiratório. Força muscular. Pico de fluxo expiratório.

ABSTRACT

Congenital muscular dystrophy with merosin deficiency (MDC1A) is characterized by an impairment of muscle fiber by partial or complete deficiency of $\alpha 2$ laminin, also known as merosin, an extracellular protein responsible for maintaining cellular structure. Joint retractions at the proximal level, hypotonia, hyporeflexia and delayed development of walking are classic signs of MDC1A that can begin at birth or during childhood. However, respiratory impairment is a prognostic marker of MDC1A, determined by the restrictive pattern characteristic of the disease that leads to a series of consequences of the respiratory system responsible, in large part, for the mortality of patients with neuromuscular diseases. Biomechanical changes in the structures involved with the respiratory act can trigger respiratory muscle weakness and low resistance to fatigue, showing respiratory distress and other worsening lung function. In response to this, the effects of respiratory muscle training (RMT) have been explained over the years in the literature. Although the benefits of RMT are known, there is no defined consensus regarding protocols and type of RMT to be used in patients with neuromuscular disorders, especially in children, due to the scarcity of studies conducted with this specific group of patients. Therefore, the present study aims to determine the effects of a RMT protocol on respiratory muscle strength and peak expiratory flow of a patient with congenital muscular dystrophy with merosin deficiency.

Keywords: Congenital muscular dystrophy. Respiratory muscle training. Muscle strength. Peak expiratory flow.

LISTA DE ILUSTRAÇÕES

Figura 1 – Reprodução do CDG.....	15
Figura 2 – Gráfico de linha do dispositivo Pro2.....	24
Figura 3 – Variáveis alvo do PrO2.....	24
Figura 4 – Dispersão das médias das variáveis.....	28

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 – Valores obtidos de LB e VT para MIP e POWER.....	26
Tabela 2 – Média de repetições-alvo nas variáveis Power e MIP.....	27
Tabela 3 - Média dos valores por dia de todas variáveis.....	28
Tabela 4 - Variáveis avaliadas antes e após o TMI.....	29

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

bpm	Batimentos por minuto
CDG	Complexo distrofina-glicoproteínas
CEF	Clínica Escola de Fisioterapia
CEP	Comitê de Ética em Pesquisa
CK	Creatina-quinase
CRFI	Carga resistiva de fluxo inspiratório
DG	Distroglicano
DMB	Distrofia muscular de Becker
DMC	Distrofia muscular congênita
DMD	Distrofia muscular de Duchenne
DPOC	Doença pulmonar obstrutiva crônica
EK	Egen Klassifikation
FC	Frequência cardíaca
FIT	<i>Fatigue index test</i>
ID	<i>Inspiratory duration</i>
IRFL	<i>Inspiratory flow resistive loading</i>
ISEA	Instituto de Saúde Elpídio de Almeida
J	Joules
LB	Linha de base
MDC1A	Distrofia muscular congênita com deficiência de merosina
MIP	<i>Maximal inspiratory pressure</i>
PCF	<i>Peak cough flow</i>
PedsQL	<i>Pediatric quality of life</i>
PE _{máx}	Pressão expiratória máxima
PFE	Pico de fluxo expiratório
PI _{máx}	Pressão inspiratória máxima
PT	Power total
PTU	<i>Pressure time units</i>
QV	Qualidade de vida
SMIP	<i>Sustained maximal inspiratory pressure</i>
SNC	Sistema nervoso central
SpO ₂	Saturação periférica de oxigênio

TIRE	<i>Test of incremental respiratory endurance</i>
TL	Tempo limite
TMI	Treinamento muscular inspiratório
TMR	Treinamento muscular respiratório
UEPB	Universidade Estadual da Paraíba
UTI	Unidade de tratamento intensivo
VEF ₁	Volume expirado forçado no primeiro segundo
VT	Valor de treino

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO	13
2	METODOLOGIA.....	20
2.1	Relato de caso.....	20
2.2	Intervenção.....	21
3	RESULTADOS.....	26
4	DISCUSSÃO.....	30
5	CONCLUSÃO	34
	REFERÊNCIAS	35
	ANEXO 1 – TERMO DE ASSENTIMENTO.....	39
	ANEXO 2 – TERMO DE CONSENTIMENTO.....	41
	ANEXO 3 – ESCALA MOTORA FUNCIONAL EK.....	43

1 INTRODUÇÃO

No contexto de afecções pediátricas do sistema musculoesquelético, as distrofias musculares congênitas (DMCs) têm ênfase pelo evidente comprometimento muscular e, a longo prazo, respiratório do paciente. A abrangência de perfis clínicos das distrofias musculares dá-se pela diferenciação na patogênese e sintomatologia desse grupo de afecções.

As DMCs são caracterizadas, de maneira geral, pelo caráter autonômico recessivo, desenvolvimento motor atrasado, alterações do tônus muscular com aparecimento precoce de uma fraqueza muscular progressiva (REED, 2009). Foi reconhecida, inicialmente, em 1903 por Batten, porém foi denominada de “Dystrophia Muscularis Congenita” apenas em 1908 (HOWARD, 1908), apesar de não ter sido bem estabelecida sua patogenia. A um determinado momento no início do século passado, foi designada a “era da DMC”, em que diversos estudiosos se dedicaram a diferenciar as diferenças entre os fenótipos acometidos (REED, 2009).

Durante o passar dos anos, a DMC foi categorizada em diferentes síndromes de acordo com sua patogenia. No início da década de 1990, outra forma de DMC foi descrita na literatura tendo como principal característica o envolvimento da célula branca cerebral, entretanto, com manutenção da inteligência em crianças (TAPALOGLU et. al, 1990). Esse tipo de DMC foi nomeada como “tipo ocidental de distrofia cerebromuscular”, a fim de diferenciá-la das demais já bem descritas entre os anos anteriores (TREVISAN et. al, 1991).

Somente em 1994, Tomé e colaboradores detectaram que as anormalidades severas da nova forma de DMC ocidental eram causadas pela deficiência ou ausência da cadeia da laminina (merosina) na matriz extracelular, em análises histoquímicas de amostras teciduais musculares (REED, 2009; TOMÉ et. al, 1994), sendo então nomeada de distrofia muscular congênita com deficiência de merosina ou MDC1A. Desse ano em diante, as atualizações sobre tal síndrome foram intensificadas.

Para entender a patogenia da MDC1A, faz-se necessária uma compreensão abrangente sobre os componentes responsáveis por manter a homeostasia da fibra muscular. Com envolvimento já conhecido com as DMCs, o complexo distrofina-glicoproteínas (CDG) interliga o sarcolema à matriz extracelular com objetivo primordial de manter a estrutura celular e função muscular. Portanto, sua disfunção

acarreta mutações que levam a defeitos na glicosilação da alfa-distroflicano, ou anormalidades em proteínas presentes na matriz extracelular, este último sendo o mecanismo para desenvolvimento da MDC1A (REED, 2009).

O CDG é composto por uma interação de proteínas que fazem *links* entre o citoesqueleto da fibra muscular e o meio extracelular (ROCHA, 2011), e sua interrupção pode levar a instabilidade do sarcolema, provocando a apoptose celular (REED, 2009). O componente mais conhecido do CDG é a distrofina, proteína intracelular que não está relacionada com nenhuma DMC, porém tem envolvimento conhecido nas Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) e Distrofia Muscular de Becker (DMB), patologias que exibem um perfil epidemiológico de alta prevalência.

Há uma ligação da distrofina, em sua terminação amino, com a actina, e na terminação carboxílica, com o distroglicano (DG). Esse, por sua vez, é dividido em dois componentes: alfa-DG e beta-DG (COHN, 2005; ERVASTI et. al, 2008). Para manter o *link* homeostático do CDG, a alfa-DG precisa ser glicosilada através da atividade enzimática de uma glicosiltransferase (O-manosil-glicano) para, só então, interagir com a laminina, glicoproteína extracelular que se comunica intimamente com a alfa-DG (ENDO, 2003).

A laminina é composta por três cadeias em forma de cruz: alfa, beta e gama, que se expressam em combinações diferentes nos tecidos e tal diferenciação está relacionada com a interação específica necessária para manutenção e função de cada tecido com alguns receptores celulares, como a integrina, ou outras proteínas extracelulares (REED, 2009).

A fisiopatologia da MDC1A tem ligação com direta com a laminina-2 (também conhecida como laminina alfa-2 ou merosina) que, de acordo com Reed (2009), é o “mais importante ligante dos receptores na superfície da fibra muscular, e é essencial para o controle da transmissão da força de contração para o interior do citoesqueleto”. A merosina é encontrada em maior abundância no músculo estriado, nas células de Schwan e nas células trofoblásticas na placenta (LEIVO; ENGVALL, 1988; COHN, 2007).

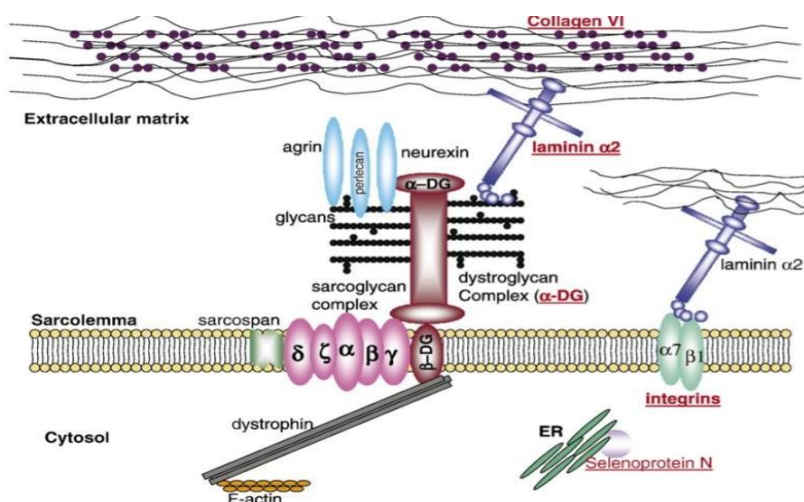


Figura 1. Reprodução esquemática do complexo distrofina-glicoproteína (CDG) e sua relação com a laminina alfa-2. Adaptado da Fig 1 de Lisi e Cohn (2007).

A deficiência parcial ou total da laminina alfa-2 causa a instabilidade das miofibrilas e, durante qualquer mínima contração muscular, ocorre dano as fibras musculares por decorrência da instabilidade da parede celular, acarretando um processo de apoptose celular, seguido por regeneração, inflamação crônica e fibrose (YURCHENCO et. al, 2019). Essa inflamação crônica em indivíduos com MDC1A é notada desde poucos meses do nascimento; a fibrose, no entanto, parece ser uma resposta mais tardia ao processo crônico inflamatório (ACCORSI et. al, 2020).

Taniguchi et. al (2006) reportaram em seu estudo que há uma diminuição de fibras de regeneração já exibida nos primeiros 20 dias de nascimento. Essa ausência pode ser explicada pelo raciocínio proposto por Thomas et. al (2015), que dá ênfase ao fato de o problema da inflamação crônica e consequente fibrose advém de defeitos na miogênese, processo de desenvolvimento embrionário do tecido muscular onde, em indivíduos acometidos por MDC1A, ocorre falhas genéticas, e o impacto deletério desses defeitos são vistos no período pós-natal em relação ao crescimento muscular.

O diagnóstico é realizado por teste genético molecular e biópsia muscular, que geralmente inclui anormalidades como necrose e diminuição significativa do tecido conjuntivo em torno das fibras musculares (COHN, 2007). No teste genético, há uma alteração no gene 6q22-23 (COHN, 2007). Apesar desse marco característico de alteração genética da MDC1A, a análise do mRNA é importante para compreender os mecanismos individuais da mutação e a relação genótipo-fenótipo da manifestação da MDC1A. Além disso, o diagnóstico molecular é indicado

para aconselhamento genético dos pais caso haja intenção de uma nova gravidez (REED, 2009).

Outra observação marcadamente notada para diagnóstico de MDC1A é o aumento dos níveis séricos de Creatina-quinase (CK), enzima responsável pelo aporte de energia celular, que nos indivíduos acometidos pela doença podem se encontrar até 5 vezes acima do valor normal de CK (BERTINI et. al, 2011).

Há duas formas de apresentação da MDC1A que são diferenciadas de acordo com a deficiência de laminina alfa-2 que o indivíduo apresenta. O fenótipo mais severo da MDC1A é observado em pacientes com ausência total da laminina alfa-2; esses, geralmente, não atingem a deambulação, exibem fraqueza e/ou atrofia muscular e dismorfismo facial e progressividade marcada da doença (TOME et. al, 1994). Em contrapartida, a ausência parcial da laminina alfa-2 cursa com sinais clínicos semelhantes de indivíduos com ausência total. Porém, a progressividade da fraqueza muscular é bem menos severa, permitindo a possibilidade da marcha independente (COHN et. al, 1998).

Retrações articulares a nível proximal, hipotonia e hiporreflexia também são sinais reportados na literatura da MDC1A, que podem ter início no nascimento ou durante a infância (BERTINI et. al, 2011; WERNECK et. al, 1997). Em estudo realizado na cidade de São Paulo, Rocco et. al (2005) recrutaram onze crianças com diagnóstico de MDC1A com idade que variava de 3 a 15 anos para determinar as principais incapacidades funcionais motoras e limitações nas atividades de vida diária.

Em conclusão, os autores encontraram menores índices de força muscular em grupamentos musculares proximais em relação a distais, comprometimento muscular de membros superiores em paralelo com membros inferiores, apesar de músculos extensores se encontrarem mais fracos do que os grupos de musculatura flexora. Além disso, todas as crianças avaliadas apresentaram retrações musculares no quadril, joelhos e cotovelos. Todos esses achados clínicos corroboraram para a observação de uma capacidade funcional motora extremamente diminuída, exemplificado pelo fato de que nenhuma das 11 crianças conseguiam sequer levantar a cabeça da maca quando deitadas (ROCCO et. al, 2005).

Ainda, há um envolvimento do sistema nervoso central (SNC), especificamente da substância branca. Para tal envolvimento ainda não há explicação definitiva, entretanto, Villanova et. al (1997) encontraram cadeias de laminina alfa-2

na lâmina basal dos vasos cerebrais, portanto, lançaram a hipótese de que pacientes com deficiência da laminina alfa-2 podem apresentar anormalidades da barreira sangue-cérebro, acarretando numa filtração seletiva prejudicada e num aumento do teor de água no cérebro, causando alterações nos sinais de transmissão da substância branca (CARO et. al, 1999).

Corroborando com essa hipótese, Leite et. al (2005) detectaram níveis elevados de água na substância branca de pacientes brasileiros. Por influência das alterações na substância branca, 30% dos sujeitos diagnosticados com MDC1A podem apresentar quadros convulsivos; entretanto, o comprometimento intelectual é leve ou nenhum (BERTINI et. al, 2011).

O comprometimento respiratório é marcador prognóstico da MDC1A, determinado pelo padrão restritivo característico da doença que cursa com uma série de consequências do sistema respiratório responsáveis, em sua grande parte, pela mortalidade de pacientes com doenças neuromusculares. No grau mais elevado da doença, a insuficiência respiratória é causada pela inaptidão dos músculos respiratórios de sustentar uma ventilação adequada (SANTOS et. al, 2016).

A insuficiência respiratória é uma manifestação comum da MDC1A, que pode se manifestar inicialmente com episódios de apneia noturna e progredir para necessidade de suporte ventilatório a longo prazo (COHN, 2007). Geralmente, autores associam a tendência de desenvolver uma insuficiência respiratória com a capacidade de deambulação: indivíduos que não atingem a deambulação exibem a insuficiência respiratória mais precocemente em comparação aos que conseguem deambular, mesmo que por pouco tempo na vida (BERTIN et. al, 2011; GERANMAYEH et. al, 2010).

A alteração da biomecânica nas estruturas envolvidas com o ato respiratório e a fraqueza muscular característica da MDC1A pode desencadear quadros de desconforto respiratório e outros agravos da função pulmonar. Nesse sentido, a fisioterapia atua no âmbito da prevenção, com foco em retardar a progressão da insuficiência respiratória comum em pacientes acometidos por essa doença, e no tratamento, quando já estabelecida (SANCHEZ et. al, 2001).

Com objetivo de otimizar o trabalho dos músculos envolvidos na mecânica respiratória, os efeitos do Treinamento Muscular Respiratório (TMR) têm sido explorado ao longo dos anos na literatura. Atualmente, sabe-se que o TMR aumenta

a força muscular inspiratória, diminui a sensação de dispneia, melhora a qualidade de vida e a capacidade funcional de pacientes com doença pulmonar obstrutiva crônica (DPOC), por exemplo (LOTTER et. al, 2002; SANCHEZ et. al, 2001), ou para otimizar o desempenho de atletas (MCCONNELL, 2013).

Em revisão sistemática, Woszezenki et. al (2017) objetivou “identificar as principais condições clínicas e os protocolos de treinamento muscular inspiratório (TMI) utilizado na faixa etária pediátrica”. Foram incluídos 17 estudos, dos quais 11 realizaram um protocolo de TMI em pacientes com distúrbios neuromusculares, sendo a mais prevalente a Distrofia Muscular de Duchenne (DMD).

Foi observado que houve um incremento na pressão inspiratória máxima (PI_{máx}), pressão expiratória máxima (PE_{máx}) e *endurance*, através da variável Tlim (do inglês *time limit*) nos estudos em que os pacientes foram submetidos a um período de TMI superior a 4 semanas. Alguns estudos que não obtiveram resultados com diferenças significativas entre o pré treino e pós treino relacionaram isso ao tamanho reduzido da amostra do estudo (WOSZEZENKI et. al, 2017).

A necessidade de avaliar a performance muscular como um todo, englobando aspectos não somente estáticos da musculatura respiratória, como a PI_{máx} e a PE_{máx}, já bem trabalhadas na comunidade científica, mas também a *endurance*, importante fator para o trabalho muscular efetivo (CAHALIN, 2015), é revelada quando analisados os pormenores da fisiopatologia das doenças neuromusculares, em ênfase a MDC1A, que tem consequências ventilatórias já nas primeiras faixas etárias do indivíduo por ela acometido.

O *Test incremental of respiratory endurance* (TIRE) lança mão de uma mentalidade mais rebuscada no sentido da avaliação e treinamento da musculatura respiratória em vista da complexidade de variáveis e leitura dos dados. Ele é realizado pelo método de TMR nomeado como Carga Resistiva de Fluxo Inspiratório (CRFI, em inglês *Inspiratory Flow Resistive Loading* ou IFRL) (CAHALIN et. al, 2015) que utiliza o fluxo de ar como resistência para potencializar a força muscular respiratória do indivíduo (MCCONNELL, 2013). Há diversos dispositivos que realizam o TIRE de maneira efetiva, sendo um deles é o *PrO2* (Design Net, Smithfield, EUA) (FORMIGA et. al, 2018).

Em linhas gerais, os dispositivos que funcionam por CRFI, dispõem de orifícios na válvula inspiratória do aparelho a fim de proporcionar limitação para o fluxo de ar para que seja criada uma resistência a entrada de volume e, portanto, haja a

necessidade de que maiores níveis de força sejam desempenhados pelo indivíduo; entretanto, o *PrO2* não dispõe de tais orifícios, sendo o fluxo de ar do esforço próprio do indivíduo, portanto, a resistência característica desse dispositivo (KOCK et. al, 2015; MCCONNELL, 2013).

Entretanto, não há um consenso definido em relação a protocolos e tipo de TMR a ser utilizado em pacientes com MDC1A, e o número de estudos que buscaram avaliar os efeitos do TMR em pacientes pediátricos com doenças neuromusculares é aquém ao que se faz necessário para estabelecimento de um protocolo de tratamento em níveis ambulatorial ou domiciliar dessa classe de pacientes, se tratando do aspecto respiratório.

Diante do exposto acima, ressaltando a escassez de dados sobre o TMR em pacientes com DMC o presente trabalho tem como objetivo apresentar os efeitos de um protocolo de TMR sobre a função muscular respiratória e qualidade de vida de um paciente com MDC1A.

2. METODOLOGIA

A presente pesquisa é definida como estudo de caso, de caráter clínico e experimental. Foi conduzido na Clínica Escola de Fisioterapia da Universidade Estadual da Paraíba (UEPB), em Campina Grande – Paraíba, após aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa envolvendo Seres Humanos da UEPB (CEP – UEPB) através do protocolo CAAE de número 25232619.1.0000.5187. Todos os dados sobre história da doença foram fornecidos pelo responsável legal do menor, mediante assinatura nos Termos de Compromisso e Termos de Assentimento (ANEXOS 1 e 2) (o último em caso de pesquisa com menores de idade).

2.1 - Relato de caso

Paciente J. P. V. P., 6 (seis) anos de idade, pesando 19,1 kg e altura 1,12 metros, com diagnóstico clínico de Distrofia Muscular Congênita com Deficiência de Merosina (MDC1A). O paciente é usuário de cadeira de rodas para realizar sua locomoção. A mãe relata que iniciou o pré-natal nas primeiras semanas de gestação. No quarto mês, desenvolveu um quadro de infecção urinária, iniciando imediatamente o tratamento medicamentoso. Ao entrar em trabalho de parto, foi encaminhada para o Instituto de Saúde Elpídio de Almeida (ISEA), onde foi submetida a parto cesáreo. A criança chorou ao nascer e recebeu apgar 9/9. Entretanto, a mãe notou uma sucção fraca da mama no momento do aleitamento e, além disso, presença de secreção em vias aéreas o que fez com que o paciente fosse encaminhado a Unidade de Terapia Intensiva (UTI) onde permaneceu 18 dias.

Em consulta com médico pediatra, foi observada uma hipotonia que fez o profissional solicitar um exame genético, com base na suspeita clínica de MDC1A. O exame confirmou a suspeita através da identificação da alteração em heterozigose no exon 9 do gene laminina-2. A interpretação do exame genético relata que tal alteração não foi anteriormente reportada em bases de dados, traduzindo-se na ausência de relatos em indivíduos brasileiros ou estrangeiros. Apesar da exiguidade de dados sobre tal alteração genética, o laudo do exame genético classifica-a como patogênica e relevante ao processo clínico do paciente. Além disso, também foi identificada uma deleção, também em heterozigose, do exon 56 do gene laminina-2; esta, todavia, é bem descrita na literatura em casos de MDC1A.

Em exame eletroneuromiográfico, foi observada atrofia e hipotonia muscular, deformidades musculoesqueléticas, arreflexia e tetraparesia com fraqueza muscular

de predomínio proximal, alterações características da doença. Também foi identificado um padrão de *pectus excavatum* ou tórax escavado, sendo conhecido como uma depressão condroesternal por decorrência de crescimento anormal do esterno e, salvo sua etiologia ainda não estabelecida, teoriza-se que há uma relação com expressão genômica herdável adquirida na vida intrauterina associada a deficiências congênitas (GAWLIK; DURBEEJ, 2011).

O exame tomográfico concluiu a presença de uma leucoencefalopatia difusa supretentorial, com predominância nas regiões frontais e parietais, e otomastoidite bilateral, processo inflamatório e infeccioso das células mastoideias, podendo ter associação com a destruição óssea.

O ecocardiograma transtorácico infantil mostrou uma pequena comunicação interatrial na região da fossa oval, sem repercussão hemodinâmica, prolapso de valva mitral sem repercussão valvar significativa e um diâmetro do ventrículo direito no limite superior da normalidade.

Atualmente, o paciente é acompanhado semanalmente pelo serviço fisioterapêutico da Clínica Escola de Fisioterapia (CEF) da UEPB com objetivo de retardar o progresso natural da sua condição clínica no que concerne ao atendimento com olhar específico para as alterações neuromotoras e prevenção do comprometimento respiratório. As atividades realizadas visam o incremento da função motora através da integralidade de trabalhos cognitivos e funcionais, e também a potencialização da capacidade cardiopulmonar com objetivo de desenvolver um melhor desempenho de atividades motoras, promover certo nível de independência funcional e, primordialmente, postergar os efeitos deletérios que a MDC1A acarreta progressivamente no sistema respiratório no que diz respeito ao impacto sobre volumes e capacidades pulmonares e força muscular respiratória.

2.2 - Intervenção

Um protocolo de TMI foi estabelecido para ser realizado duas vezes por semana, num período de 4 semanas e com duração de 40 minutos cada sessão por meio do dispositivo *prO2* (Design Net, Smithfield, EUA). No início de cada sessão eram verificadas variáveis para monitorização do paciente, como a saturação periférica de oxigênio (SpO₂) e frequência cardíaca (FC), ambos os dados fornecidos por um oxímetro digital (CONTEC™, modelo CMS50D, China), e a percepção subjetiva de cansaço respiratório por meio da escala de BORG modificada.

A qualidade de vida (QV) foi avaliada antes e depois do período de intervenção por meio da escala motora Egen Klassifikation (EK) (ANEXO 3), desenvolvida na Dinamarca com o objetivo de avaliar o grau de limitação funcional de pacientes com DMD e outras doenças neuromusculares caracterizadas por fraqueza muscular esquelética global. A escala avalia o grau de força muscular periférica, presença de contraturas musculares, anos de uso de cadeira de rodas e capacidade vital forçada (MARTINEZ et. al, 2006).

Em 2006, foi validada para língua portuguesa pela Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo num estudo envolvendo 26 indivíduos do sexo masculino com idade média de 12,7 anos, variando de 7 a 22 anos de idade, e diagnóstico clínico de DMD. A escala é composta por 10 questões, cada uma com 4 alternativas com pontuação de 0 a 3. O escore total pode variar de 0 a 30, havendo uma relação diretamente proporcional entre a pontuação e o grau comprometimento funcional do indivíduo.

Para avaliação da função respiratória antes e depois do treinamento foram mensuradas as seguintes variáveis: pico de fluxo expiratório (PFE), volume expiratório forçado no primeiro segundo (VEF_1), pressão inspiratória máxima ($PI_{máx}$) e pressão expiratória máxima ($PE_{máx}$).

Os valores de PFE e o VEF_1 foram obtidos pelo aparelho Vitalograph asma-1™ (Medical Devices Directive, Buckingham, Reino Unido), um respirador eletrônico que envia os dados referentes às variáveis para uma interface num *smartphone*. O valor de referência para PFE que foi adotado derivou da tabela de Godfrey et. al (1970), elaborada com valores de pico de fluxo para crianças e que leva em consideração a altura em centímetros. Para o paciente do presente estudo de caso, o valor de PFE previsto foi de 169L/min.

Com relação ao VEF_1 , Mallozi (1995) determinou valores preditos com relação a estatura e sexo em seu estudo que efetuou o teste espirométrico em 1483 indivíduos de 6 a 19 anos. No relato de caso vigente, o paciente tem uma altura correspondente a 112 cm; portanto, de acordo com o estudo citado anteriormente, a VEF_1 ideal para o paciente seria de 0,75 (MALLOZI, 1995).

A manovacuometria foi realizada para obtenção dos valores de $PI_{máx}$ e $PE_{máx}$. É considerado um teste simples, rápido, não-invasivo e esforço dependente, realizado com um manovacuômetro analógico da Marca Murenas (São Paulo, Brasil) com variação de ± 300 cmH₂O (PARREIRA et. al, 2007). Para realizar a medida de

Pl_máx, ao paciente é solicitado uma expiração máxima (até aproximadamente o nível de volume residual) e, em seguida, realizar um esforço inspiratório máximo com a boca acoplada ao bocal que se conecta ao manovacuômetro por um circuito fechado. Para aferição da PEmáx, é necessária uma inspiração máxima até valores próximos de capacidade pulmonar total; esse ar, logo em seguida, é expirado de forma rápida e forte no instrumento. O paciente realiza as manobras com um clip nasal (MONTEMEZZO et. al, 2006).

Uma revisão realizada com um apanhado de estudos datando de 1980 a 2009 objetivou agrupar valores de referências e equações preditivas para Pl_máx e PEmáx, considerando diferentes abordagens para realização da manovacuetria. Das etapas de pesquisa dos artigos, 8 compuseram a citada revisão. O estudo de Gautier (1983) revelou maior semelhança com o estudo de caso corrente em relação a maneira de efetuar a manovacuetria, sendo esta realizada com 119 crianças saudáveis com idade de 7 a 13 anos. Os valores de referência para Pl_máx e PEmáx foram de -77cmH₂O e 99cmH₂O, respectivamente (FREITAS et. al, 2011).

Apesar da firmada correlação dos dados de Pl_máx com a força muscular inspiratória, apenas esta não é capaz de determinar a resistência da musculatura inspiratória, outro componente de considerada magnitude quando se trata de performance muscular respiratória.

Estudos recentes mostram que o TIRE concede uma avaliação mais minuciosa acerca da musculatura respiratória por medir além da Pl_máx, a pressão inspiratória máxima sustentada (SMIP, do inglês *sustained maximal inspiratory pressure*) e a duração inspiratória (ID, do inglês *inspiratory duration*), que demonstram a capacidade da musculatura inspiratória de gerar força e resistência do volume residual à capacidade pulmonar total (FORMIGA et. al, 2019).

O TIRE foi executado utilizando o dispositivo PrO₂ (Design Net, Smithfield, EUA). Através desse aparelho, as manobras inspiratórias realizadas pelo paciente são convertidas em um gráfico fornecido em tempo real e apresentadas num *smartphone*, a fim de realizar as medidas comparativas de cada manobra e fornecer um *feedback* visual ao paciente.

Os procedimentos para o TIRE, bem como para a realização da manovacuetria, seguiram as normas da *American Thoracic Society/European Respiratory Society* (2002) sobre testes musculares respiratórios: paciente sentado durante as manobras e utilizando cliques nasais. O comando dado ao paciente é para

que seja realizada uma expiração até próximo do volume residual e, em seguida, realize uma inspiração com o máximo de pressão possível dentro de 1 a 2 segundos e sustentar a inspiração pelo maior tempo possível (FORMIGA et. al, 2018).

Em seguida, o paciente realizava uma manobra inspiratória máxima no aparelho PrO₂ para obtenção de um valor de linha de base (LB). A partir dessa, a interface do dispositivo, no aparelho *smartphone*, calculava uma determinada porcentagem-alvo: para o presente relato de caso, a porcentagem era em média 90% e 88% para MIP e SMIP, respectivamente. Então, o paciente tinha como objetivo manter ou superar o desenho do gráfico de linha (figura 2), em cada sessão, durante 6 séries de 6 repetições. As manobras eram incentivadas pelo fisioterapeuta através de comando verbal.

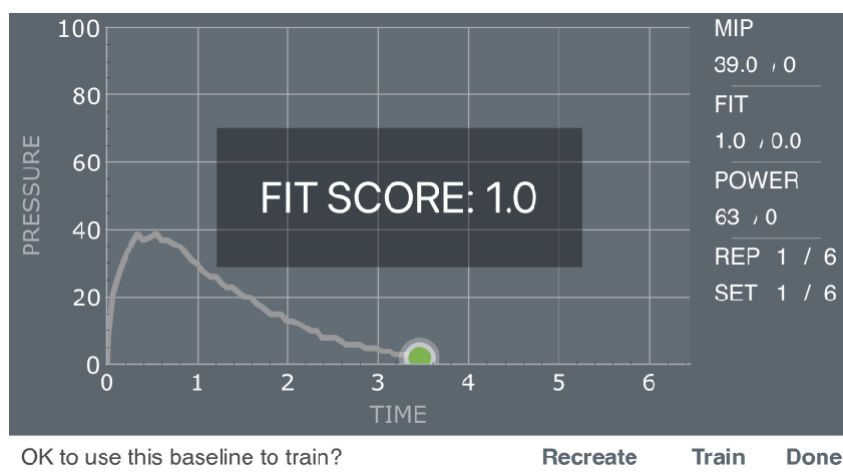


Figura 2. Gráfico de linha fornecido pelo dispositivo PrO2 mediante manobra inspiratória. Valores de MIP, FIT, Power (correspondente ao SMIP), número da repetição (rep) e da série (set) são mensurados e demonstrados na figura.

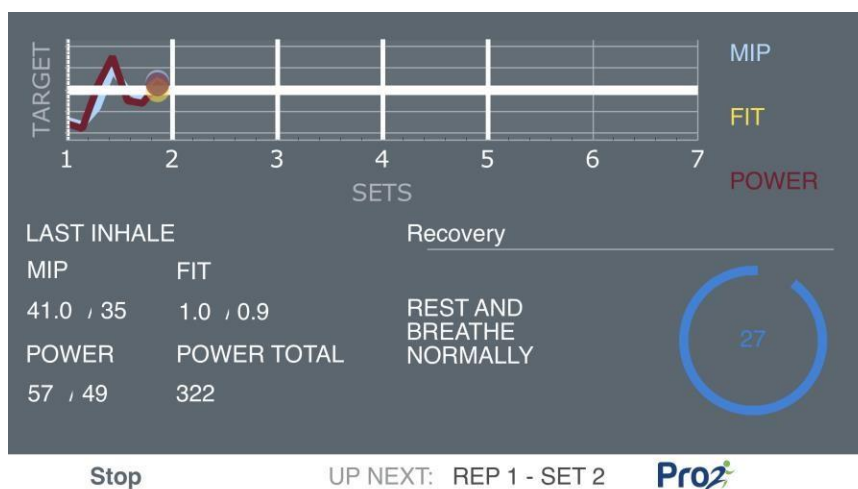


Figura 3. Valores alvo das variáveis MIP, Power (correspondente ao SMIP) e FIT para treinamento muscular respiratório, bem como a soma dos valores de Power (Power Total). Os números da série e da repetição são mostrados na porção inferior da imagem. Cada manobra inspiratória do paciente

fornecia uma linha de cores diferentes referentes às suas variáveis. O tempo de repouso está demonstrado na figura redonda no canto inferior da imagem.

Em cada série, o repouso entre as repetições diminuía progressivamente, variando de intervalos com 40 segundos entre as repetições da primeira série a intervalos com duração de 5 segundos na sexta e última série.

Além das variáveis supracitadas, o PrO2 mensurava o FIT (do inglês *fatigue index test*) que diz respeito ao índice de fatigabilidade do paciente, valendo-se do conhecimento que valores próximos ao 1 demonstram uma fadiga muscular acentuada, e também o Power Total (PT), correspondente a soma dos valores de Power das repetições.

3. RESULTADOS

O protocolo de TMI realizado pelo paciente totalizou 9 sessões. Com relação às variáveis hemodinâmicas que foram aferidas no início e no final da sessão, inicialmente tratando sobre a frequência cardíaca, houve uma variação de 93 batimentos por minuto (bpm) no 6º dia de protocolo, dia em que houve o menor índice de FC, contrastando com a maior FC, de 125 bpm, no 3º dia, no início da sessão; já a FC aferida após a realização do treinamento variou de 95bpm no 5º dia (menor valor) a 127bpm no 3º dia (maior valor). Em relação a escala de BORG, a variação no início da sessão (BORG inicial) foi de 0 em todos os dias de atendimento a 6 no 5º, 6º e 7º dias. A SpO2 não demonstrou variações significativas entre os dias, mantendo-se entre 95% e 99% em todas as sessões do protocolo.

A cada dia, na primeira manobra respiratória efetuada pelo paciente, o valor de LB de todas as variáveis fornecidas pelo aparelho PrO2 foram mensuradas e, a partir de uma porcentagem titulada no próprio dispositivo, obtinha-se o valor de treino (VT) do dia. Tais valores correspondentes às variáveis MIP (*maximal inspiratory pressure*) e Power, bem como a intensidade do treino fornecida pelo equipamento para cada sessão estão descritas na Tabela 1.

Tabela 1. Valores obtidos de LB e VT para MIP e POWER

	LINHA DE BASE		VALOR ALVO PARA TREINO		% DO VALOR DA LINHA DE BASE PARA TREINO	
	MIP (cmH ₂ O)	SMIP (PTU)	MIP	SMIP	MIP	SMIP
1º DIA	39	63	35	49	90%	78%
2º DIA	31	59	28	52	90%	88%
3º DIA	27	50	24	45	89%	90%
4º DIA	42	73	38	66	90%	90%
5º DIA	36	61	32	55	89%	90%
6º DIA	37	60	33	54	89%	90%
7º DIA	34	54	31	49	91%	91%
8º DIA	40	72	36	64	90%	89%
9º DIA	41	72	37	65	90%	90%
Média	36,3	62,6	32,6	55,4	90%	88%
DP	±4,9	±8,2	±4,5	±7,76	±0,006	±0,04

LB = linha de base; MIP = *maximal inspiratory pressure*; DP = desvio padrão

O objetivo da sessão era alcançar ou ultrapassar o valor de treino (VT) estabelecido e calculado no dispositivo baseada na LB do paciente. A oscilação entre dias em que o paciente alcançou o alvo em relação às variáveis MIP e Power está relatada na Tabela 2. Foi observado uma discrepância entre o número de repetições em que foi alcançado o alvo (VT) do MIP em relação ao SMIP (representado pelo Power). Notou-se, também, que o desempenho do paciente revela melhores pontuações de maneira progressiva a partir do 5º dia de treinamento respiratório, avaliando-se a variável MIP. Entretanto, em relação ao Power, o melhor desempenho evidenciado pelo alcance do alvo se distribui entre os dias de maneira menos ordenada, sendo os valores mais estáveis a partir do 4º dia.

Apesar do protocolo estabelecido ser composto de 6 séries de 6 repetições, totalizando um número de 36 repetições por dia, o paciente não realizou todas as repetições previstas nos 9 dias de atendimento. De fato, apenas em um dia de treinamento foram executadas as 36 repetições estipuladas pelo protocolo. O número de repetições por dia variou de 11 (2º dia) a 36 (8º dia). A disposição de repetições por dia de atendimento também está apresentada na Tabela 2.

Tabela 2. Média de repetições onde o paciente alcançou o alvo de treinamento nas variáveis SMIP e MIP.

	1º DIA	2º DIA	3º DIA	4º DIA	5º DIA	6º DIA	7º DIA	8º DIA	9º DIA
SMIP (PTU)	3,8 ±0,83	-	3,5 ±1,73	0,25 ±0,5	2 ±1,78	4,2 ±1,3	4,66 ±0,89	0,66 ±1,34	0,5 ±0,54
MIP (cmH₂O)	3,6 ±0,5	-	4,5 ±2,43	2,75 ±0,5	5 ±0,44	5,8 ±0,44	5,16 ±1,3	4,5 ±1,5	5,16 ±0,9
REPETIÇÕES	23	11	19	21	31	29	34	35	36

MIP = *maximal inspiratory pressure*

Os valores de MIP, SMIP, FIT e Power Total (PT) variaram a depender do esforço do paciente durante a realização da manobra inspiratória (Tabela 4). O valor da maior média das variáveis supracitadas foi no 9º dia de intervenção, contrapondo-se ao 2º dia no qual foi observado a menor média.

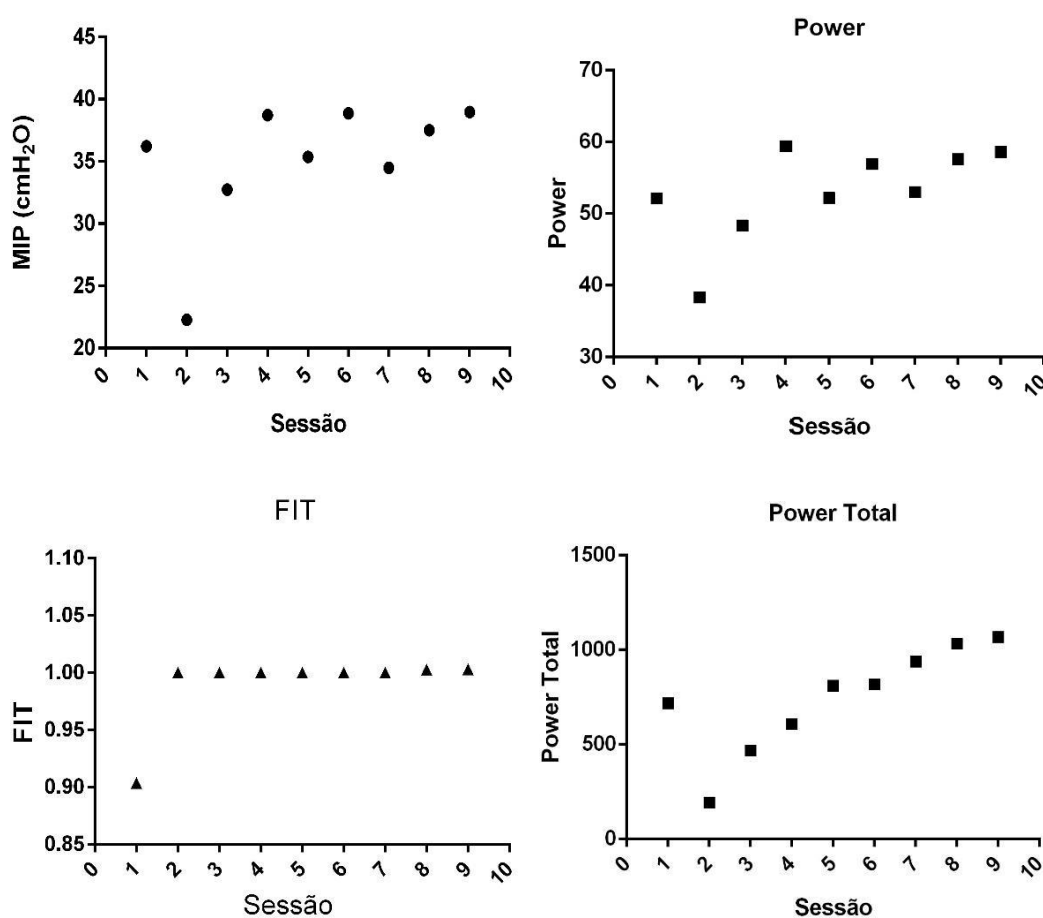
Tabela 3. Média dos valores por dia das variáveis MIP, SMIP, FIT e Power Total.

	1º DIA	2º DIA	3º DIA	4º DIA	5º DIA	6º DIA	7º DIA	8º DIA	9º DIA
MIP (cmH ₂ O)	36,2 ±3,88	22,2 ±4,3	32,7 ±4,8	38,7 ±2,36	35,3 ±2,7	38,8 ±2,08	34,4 ±3,16	37,5 ±2,63	38,9 ±2,09
SMIP (PTU)	52,1 ±7,9	38,3 ±11,3	48,3 ±8,8	59,4 ±8,8	52 ±5,5	56,9 ±4,98	52,8 ±5,03	57,6 ±5,5	58,6 ±6,1
FIT	0,9 ±0,01	1 ±0	1 ±0	1 ±0	1 ±0	1 ±0	1 ±0	1,002 ±0,01	1,002 ±0,01
Power Total	717,7 ±421	193 ±109,7	468,6 ±256,3	606,7 ±348,4	811 ±465	818 ±473	937,9 ±535,5	1031,7 ±582,38	1067 ±616

MIP = *maximal inspiratory pressure*; SMIP = *sustained maximal inspiratory pressure*; PT = *power total*;

FIT = *fatigue index test*

O comportamento das variáveis pode ser visualizado na Figura 1. Nessa figura observamos as médias das variáveis ao longo das sessões de treinamento.

**Figura 4.** Dispersão das médias de cada variável nos dias de treinamento.

A repercussão no sistema respiratório do TMI imposto ao paciente foi mensurado a partir de um comparativo entre antes e depois do protocolo, das variáveis: PFE, VEF₁, PImáx e PEmáx. O antes e depois dessas variáveis pode ser visto na Tabela 4. Em relação ao PFE pode-se observar uma melhora de 12% em relação ao valor avaliado na linha de base, o VEF₁ mostrou aumento de 11%. Sobre as pressões respiratórias máximas, a PImáx aumentou 16% e a PEmáx mostrou um aumento de 100% em relação a linha de base.

Tabela 4. Variáveis avaliadas antes e após o TMI com o dispositivo PrO₂

	ANTES	DEPOIS	PREVISTO
PFE (L/min)	87	98	169
VEF₁ (L)	0.53	0.59	0.75
PImáx (cmH ₂ O)	-60	-70	-77
PEmáx (cmH ₂ O)	20	40	99

A QV foi mensurada através da escala Egen Klassifikation, podendo ser obtido um score de 0 a 30 e, quanto maior o valor obtido ao final da escala, maior o comprometimento funcional. O paciente do presente estudo não exibiu diferenças nos valores antes e após a intervenção. O score foi 10 pontos, demonstrando uma perda moderada de funcionalidade, correspondendo a um valor percentual de perda funcional de 33%.

4. DISCUSSÃO

O estudo em questão é pioneiro no uso do dispositivo em crianças com MDC1A; dentre os achados, podemos destacar que o TMR realizado, com o dispositivo *prO2* provocou melhoras nas variáveis de avaliação da função respiratória no paciente com MDC1A. O $PI_{máx}$ aumentou 16%, o $PE_{máx}$ aumentou em 100%, o VEF_1 aumentou cerca de 12% e o PFE cerca de 13%. Adicionalmente, o protocolo realizado mostrou melhora discreta na *endurance* de músculos respiratórios. Apesar de tais melhoras, o paciente ainda exibiu valores abaixo aos preditos para sua idade e altura ao final do protocolo de intervenção; no entanto, esses achados são considerados importantes para o tratamento do paciente em questão.

A $PI_{máx}$ demonstrou um aumento percentual de 16% em relação a seu valor antes do protocolo de intervenção, evidenciando que o TMR tem influência sobre a força muscular respiratória. O estudo de Topin et. al (2002) com 16 pacientes diagnosticados com DMD e idade média de 14 anos encontraram achados semelhantes em relação a $PI_{máx}$. Os autores mensuraram os dados espirométricos dos pacientes, a manovacuometria para avaliação da força muscular respiratória estática, e o Tempo Limite (TL; do inglês, *time limit*), que é representado pelo tempo máximo que o indivíduo é capaz de sustentar uma manobra inspiratória contra uma carga predeterminada, para medida da *endurance* dos músculos inspiratórios.

Depois de 6 semanas de intervenção a nível ambulatorial e em casa, os pacientes exibiram uma melhora da $PI_{máx}$ de 2,12% em relação ao valor de base, entretanto não houve significância estatística dos valores comparativos entre antes e depois do TMR (TOPIN et. al, 2002). Apesar de ter sido observado que o paciente em questão apresenta uma fraqueza muscular respiratória considerável (-60 cmH₂O) (GOZAL, 2000) é importante ressaltar que os ganhos obtidos podem otimizar a função muscular respiratória, podendo impactar na qualidade de vida e capacidade funcional; retardando, também, o declínio progressivo da função respiratória que é observado nesses pacientes.

Outro ponto a destacar são as avaliações dos valores de $PE_{máx}$ e PFE; onde, ambas, têm envolvimento conjunto uma vez que são determinantes para prever uma tosse eficiente. A tosse eficiente se constitui como mecanismo essencial para proteção das vias aéreas. Uma limitação da musculatura expiratória aumenta a possibilidade de haver uma ineficiência da tosse, tornando o paciente

com doença neuromuscular mais suscetível a infecções do trato respiratório, atelectasias e outras complicações (PAULA, 2010).

O aumento percentual da PEmáx após o TMR foi, foi evidente quando observado o valor obtido na linha de base (aumento de 100%). Kravitz (2009) sugeriu que é necessária uma PEmáx acima de 60 cmH₂O para produzir uma tosse efetiva, enquanto valores inferiores a 45 cmH₂O estavam relacionadas a uma musculatura expiratória e habilidade de tossir prejudicadas. Hahn et. al (1997) concluíram, no seu estudo com adolescentes com diagnóstico clínica de DMD, que o declínio de PEmáx, durante a progressão da doença, é mais acentuado que a diminuição da PImáx, atentando para importância da musculatura expiratória. O achado em questão pode contribuir para incremento da eficiência da tosse do paciente.

O protocolo também ocasionou um aumento percentual no valor de PFE (12%), variável importante para avaliação da capacidade de tosse, principalmente em pacientes com desordens neuromusculares. Morrow et. al (2019) realizaram estudo retrospectivo com 41 pacientes que realizaram a avaliação do PFE num hospital de referência da África do Sul, com idade de 5 a 18 anos e diagnóstico clínico de qualquer doença neuromuscular (a maioria dos pacientes tinham DMD; apenas 2 foram diagnosticados com alguma distrofia muscular congênita não especificada). Os autores identificaram uma correlação estatística significativamente alta entre o valor de PFE e o Pico de Fluxo de Tosse (do inglês, *peak cough flow* ou PCF), sendo valores de PFE menores que 160l/min preditor de tosse ineficiente e complicações respiratórias nessa população.

Mesmo apresentando melhora das variáveis PImáx, PEmáx e PFE após o TMR é importante destacar que os valores obtidos ainda estão abaixo do considerado normal para o paciente em questão. Tal fato pode ser explicado pelo nível de progressão da doença, bem como pela dificuldade em se obter resultados de testes volitivos em pacientes pediátricos; adicionalmente, ainda há dificuldade na obtenção dos valores de referência das variáveis citadas acima, para a idade do paciente do caso estudado.

A performance muscular envolve dos aspectos estáticos da musculatura respiratória (como a PImáx e a PEmáx), bem como a *endurance*, um importante fator para quantificar o trabalho muscular efetivo (CAHALIN, 2015). A importância da avaliação dessa propriedade muscular é revelada quando analisados os pormenores

da fisiopatologia das doenças neuromusculares, em ênfase a MDC1A, que já apresenta consequências ventilatórias precoces desde o diagnóstico.

No contexto da avaliação da *endurance* dos músculos respiratórios, dentro das variáveis que compõem o TIRE, o SMIP (do inglês *sustained maximal inspiratory pressure*), representado pelo Power no presente estudo de caso, está relacionado a capacidade de trabalho por respiração da musculatura inspiratória através da conversão da pressão exercida pelo paciente no manômetro do dispositivo) em energia. Essa variável é expressa em *pressure time units* (PTU) (CHATAM et. al, 2004; CAHALIN; ARENA, 2015; MICKLEBOROUGH et. al, 2008); estando ela relacionada à *endurance* dos músculos inspiratórios através da medição do tempo em que o indivíduo consegue manter uma manobra inspiratória numa certa pressão máxima.

O paciente demonstrou uma melhora incremental nos valores de SMIP (Power) a partir do 4º dia de treinamento, muito embora tenha sido observado uma dificuldade de atingir os valores preconizados para o treino do dia por decorrência, talvez, da intensidade elevada de treinamento demonstrada pela alta porcentagem do valor de linha de base e da motivação do paciente. Através da avaliação de esforço subjetiva pela escala de BORG modificada, o paciente relatou cansaço respiratório nível 6 (entre intenso e muito intenso) ao final da sessão a partir do 5º dia de treinamento. Tal fato somado a valor de FIT demonstra uma fadiga muscular precoce exibida pelo paciente. Scores de FIT menores (próximos ao 1) demonstraram maior suscetibilidade à fadiga pelo indivíduo (FORMIGA et. al, 2019). Não há, na literatura, estudos que utilizaram qualquer dispositivo que realize o TMR do tipo CRFI em indivíduos pediátricos, o que dificulta a interpretação dos resultados.

Estudos que abordem a *endurance* de músculos respiratórios em pacientes pediátricos são escassos, o TMR mais utilizado nessa população é do tipo válvula linear pressórica e seus resultados são mais destacados nas variáveis de PImáx e PEmáx, o que dificulta a discussão desse achado.

Variável fundamentalmente importante no acompanhamento da progressão da doença para além do componente respiratório, a QV, avaliada pela Egen Klassifikation, não exibiu diferenças nos valores antes e após a intervenção. Isso pode ser explicado por dois motivos: o alto comprometimento funcional do paciente

e também as limitações relacionadas à escala escolhida, por avaliar domínios que não seriam alterados com o treinamento proposto.

Estudos têm sido realizados objetivando a análise dos efeitos do TMR em pacientes pediátricos acometidos por doenças neuromusculares; entretanto, a variável QV tem sido pouco abordada, como relata Human et. al (2017) em sua revisão sistemática.

Apesar disso, Melo e Carvalho (2011) objetivaram analisar o efeito de um protocolo de TMR em paciente com DMD e sua repercussão na função respiratória e qualidade de vida. Esse estudo de caso foi realizado com paciente do sexo masculino de 9 anos de idade. O TMR foi feito com o dispositivo Threshold IMT® e a qualidade de vida mensurada utilizando o questionário genérico *Pediatric Quality of Life* (PedsQL) 4.0 para crianças de 8 a 12 anos de idade, que compreende 23 itens divididos em quatro domínios: físico, emocional, social e escolar. Como resultado, concluíram que houve uma melhora da percepção de qualidade de vida relatada pelo paciente com DMD pós TMR.

5. CONCLUSÃO

Como conclusão do estudo, observamos que o tipo de TMR proposto foi capaz de melhorar a força muscular respiratória (PI_{máx} e PE_{máx}), mostrou melhora do PFE e também, de maneira menos proeminente, observamos uma melhora na *endurance* de músculos respiratórios representada pelo incremento progressivo nos valores de Power Total. Entretanto, devido ao avançado comprometimento da doença, o TMR realizado não foi capaz de otimizar a predisposição à fadiga (representada pelo FIT) do paciente em questão.

A despeito da obtenção de resultados positivos, o presente estudo manifestou limitação importante em relação ao tempo de execução. A maior parte dos estudos que trabalham com TMR são realizados durante, no mínimo, 6 semanas e, e o estudo em questão realiza um protocolo de apenas 4 semanas de treinamento. Além disso, o número de sessões por semana também pode ter sido aquém à necessidade de tempo que a musculatura respiratória necessita para evidenciar adaptações fisiológicas do organismo ao treinamento.

Adicionalmente a isso, a motivação do paciente pode ter interferido nos resultados diários de treinamento, visto que, assim como outras terapias, o TMR proposto necessitava de engajamento e motivação e essas variáveis são difíceis de se obter na população pediátrica.

Para análises futuras, sugere-se a execução de novas pesquisas para avaliar o efeito do tipo de TMR proposto nesse estudo visto que se mostrou uma ferramenta segura para ser utilizada nessa população de pacientes. A continuidade desses estudos na população pediátrica afetada por doenças neuromusculares congênitas, principalmente em indivíduos com MDC1A, são importantes por entender a complexidade da fisiopatologia da doença e sua repercussão progressiva severa em indivíduos por ela acometidos, levando a desfechos como insuficiência respiratória e falha da bomba muscular respiratória.

REFERÊNCIAS

American Thoracic Society/European Respiratory Society. ATS/ERS Statement on respiratory muscle testing. **Am J Respir Crit Care Med**; vol. 166, n. 4, p. 518-624. doi:10.1164/rccm.166.4.518 – 2002.

BERTINI, E. et. al. Congenital Muscular Dystrophies: A Brief Review. *Seminars in Pediatric Neurology.*, p. 277-288, dez 2011.

COELHO, M. S.; GUIMARÃES, P. S. F. Pectus excavatum: management. **Rev. Col. Bras. Cir**; vol. 34, n. 6 - nov-dez, 2007.

CAHALIN, L.P.; R. ARENA. Novel methods of inspiratory muscle training via the test of incremental respiratory endurance (TIRE). **Exerc. Sport Sci. Rev**; vol. 43, n. 2, p. 84-92, 2015.

CARO PA, SCAVINA M, HOFFMAN E, PEGORARO E, MARKS HG. MMR imaging findings in children with merosin-deficient congenital muscular dystrophy. **AJNR Am J Neuroradiol**; vol. 20, p. 324-326, 1999.

CHATHAM, K.; IONESCU, A. A.; NIXON, L. S.; SHALE, D. J. A short-term comparison of two methods of sputum expectoration in cystic fibrosis. **Eur Respir J**; vol. 23, p. 435–439 2004.

CHATHAM, K.; BALDWIN, J.; GRIFFITHS, H.; SUMMERS, L.; ENRIGHT, S. Inspiratory muscle training improves shuttle run performance in healthy subjects. **Physio J**; vol. 85, p. 676–683, 1999.

COHN, R. D. Dystroglycan: important player in skeletal muscle and beyond. **Neuromuscul Disord**; vol. 15, p. 207-217, 2005.

COHN, R. D.; HERRMANN, R.; SOROKIN, L.; WEWER, U. M.; VOIT, T. Laminin alpha2 chan-deficient congenital muscular dystrophy: variable epitope expression in severe and mild cases. **Neurology**; vol. 51, p. 94-100, 1998.

COLOMBANI, P. M. Preoperative Assessment of Chest Wall Deformities. **Semin Thorac Cardiovasc Surg**; vol. 21, p. 58-63, 2009.

ENDO, T.; TODA, T. Glycosylation in congenital muscular dystrophies. **Biol Pharm Bull**; vol. 26, p. 1641-1647, 2003.

ERVASTI, J. M.; SONNEMANN, K. J. Biology of the striated muscle dystrophinglycoprotein complex. **Int Rev Cytol**; vol. 265, p. 191-225, 2008.

FORMIGA, M. F.; ROACH, K. E.; VITAL, I.; URDANETA, G.; BALESTRINI, K.; CALDERON-CANDELARIO, R. A.; CAMPOS, M. A.; CAHALIN, L. P. Reliability and validity of the test of incremental respiratory endurance measures of inspiratory muscle performance in COPD. **International journal of chronic obstructive pulmonary disease**; vol. 13, p.1569–1576 – 2018.

FORMIGA, M. F.; VITAL, I.; URDANETA, G.; CAMPOS, M.A.; CAHALIN, L. P. Beyond inspiratory muscle strength: Clinical utility of single-breath work capacity assessment in veterans with COPD. **Respir Med**; vol. 147 p. 13-18.

FORMIGA, M. F.; VITAL, I.; URDANETA, G. BALESTRINI, K.; CAHALIN, L. P.; CAMPOS, M. A. C. The BODE index and inspiratory muscle performance in COPD: Clinical findings and implications. **SAGE Open Medicine**; vol. 6, p. 1-7 – Nov 2018.

FREITAS, D. A.; BORJA, R. O.; FERREIRA, G. M. H.; NOGUEIRA, P. A. M. S.; MENDONÇA, K. M. P. P. Equações preditivas e valores de normalidade para pressões respiratórias máximas na infância e adolescência. **Rev Paul Pediatr**; vol. 29, n. 4, p. 656-662 – 2011.

GERANMAYEH, F.; CLEMENT, E.; FENG L. H. Genotype-phenotype correlation in a large population of muscular dystrophy patients with LAMA2 mutations. **Neuromuscul Disord**; vol. 20, p. 241–250, 2010.

GOZAL D. Pulmonary manifestations of neuromuscular disease with special reference to Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. **Pediatr Pulmonol**; vol. 29, p. 141-150, 2000.

HAHN, A.; BACH J. R.; DELAUBIER, A.; RENARDEL-IRANI, A.; GUILLOU, C.; RIDEAU, Y. Clinical implications of maximal respiratory pressure determinations for individuals with Duchenne muscular dystrophy. **Archives of Physical Medicine and Rehabilitation**, vol. 78, n. 1, p. 1–6, 1997.

HOWARD R. A case of congenital defect of the muscular system (Dystrophia muscularis congenita) and its association with congenital talipes equino-varus. **Proc R Soc Med**; vol. 1, p. 157-166, 1908.

HUMAN, A.; CORTEN, L.; JELSMA, J.; MORROW, B. Inspiratory muscle training for children and adolescents with neuromuscular diseases: A systematic review. **Neuromuscular Disorders**; vol. 27, p. 503–517, 2017.

KOCK, K. S.; CALÔNICO, J. C.; LUIZ, A. R.; ARENT, Y. A.; FERNANDES, I. Análise da pressão inspiratória com alto e baixo fluxos em resistor alinear. **ASSOBRAFIR Ciência**; vol. 6, n. 1, p. 13-20, 2015.

KRAVITZ, R. M. Airway clearance in Duchenne muscular dystrophy. **Pediatrics**; vol. 123, n. 4, p. S231–S235, 2009.

LEITE, C. C.; REED, U. C.; OTADUY, M. C. Congenital muscular dystrophy with merosin deficiency: 1H MR spectroscopy and diffusion-weighted MR imaging. **Radiology**; vol. 235, p. 190-196, 2005.

LEIVO, I.; ENGVALL, E. Merosin, a protein specific for basement membranes of Schwann cells, striated muscle, and trophoblast, is expressed late in nerve and muscle development. **Proc Natl Acad Sci**; vol. 85, p. 1544-1548, 1988.

LOTTER, F. et. al. Effects of controlled inspiratory muscle training in patients with COPD: a meta-analysis. **Eur Respir J**, vol. 20, n. 3, p. 570-576, 2002.

MALLOZI, M. C. Valores de Referência para espirometria em crianças e adolescentes, calculados a partir de uma amostra da Cidade de São Paulo. São Paulo, 1995. p. (Tese Doutor.) -Universidade Federal de São Paulo - Escola Paulista de Medicina.

MARTIN, A.; STERN, L.; YEATES, J.; LEPP, D.; LITTLE J. Respiratory muscle training in Duchenne muscular dystrophy. **Dev Med Child Neurol**; vol. 28, n. 3, p. 314-318, 1986.

MARTINEZ, J. A. B.; BRUNHEROTTI, M. A.; ASSIS, M. R.; SOBREIRA, C. F. R. Validação da Escala Motora Funcional EK para a língua portuguesa. **Rev Assoc Med Bras**; vol. 52, n. 5, p. 347-51 - 2006.

MCCONNELL, A. Treinamento respiratório para um desempenho superior. Manole, 2013.

MELO, A. P. F.; CARVALHO, F. A. Efeitos da fisioterapia respiratória na Distrofia Muscular de Duchene - Relato de Caso. **Rev Neurocienc**; vol. 19, n. 4, p. 686-693, 2011.

MICKLEBOROUGH, T. D.; NICHOLS, T.; LINDLEY, M. R.; CHATHAM, K.; IONESCU, A. A. Inspiratory flow resistive loading improves respiratory muscle function and endurance capacity in recreational runners. **Scand J Med Sci Sports**; 2009.

MICKLEBOROUGH, T. D.; STAGER, J. M.; CHATHAM, K.; LINDLEY, M. R.; IONESCU, A. A. Pulmonary adaptations to swim and inspiratory muscle training. **Eur J Appl Physiol**; vol. 103, p. 635-646, 2008.

MONTEMEZZO, D.; VELLOSO, M.; BRITTO, R. R.; PARREIRA, V. F. Pressões respiratórias máximas: equipamentos e procedimentos usados por fisioterapeutas brasileiros. **Fisioter Pesqui**; vol. 17, n. 2 – São Paulo, 2010.

MORROW, B.M.; ANGELIL, L.; FORSYTH, J.; HUISAMEN, A.; JURIES, E.; CORTEN, L. The utility of using peak expiratory flow and forced vital capacity to predict poor expiratory cough flow in children with neuromuscular disorders. **South African Journal of Physiotherapy**; vol. 75, n. 1, 2019.

PARREIRA, V. F.; FRANÇA, D. C.; ZAMPA, C. C.; FONSECA, M. M.; TOMICH, G. M.; BRITTO, R. R. Pressões respiratórias máximas: valores encontrados e preditos em indivíduos saudáveis. **Rev. Bras. Fisioter.**; vol. 11, n. 5 – São Paulo, Sept./Oct. 2007.

PAULA, P. B. Correlação entre o pico do fluxo da tosse e os parâmetros clínicos e funcionais nas doenças neuromusculares. Belo Horizonte, 2010. (Tese de Mestrado). Universidade Federal de Minas Gerais.

- ROCCO, F. M.; LUZ, F. H. G.; ROSSATO, A. J.; FERNANDES, A. C.; OLIVEIRA, A. S. B.; BETETA, J. T.; ZANOTELI, E. Avaliação da função motora em crianças com distrofia muscular congênita com deficiência da merosina. **Arq Neuropsiquiatr**; vol. 63, n. 2-A, 2005.
- ROCHA, V. L. S. Avaliação clínica e da qualidade de vida de indivíduos com distrofia muscular progressiva / Vera Lúcia dos Santos Rocha. – Salvador, 2011. Tese (Doutorado) – Universidade Federal da Bahia, Instituto de Ciências da Saúde, 2011.
- SANCHEZ, R. H. et. al. Inspiratory muscle training in patients with COPD: effect on dyspnea, exercise performance, and quality of life. **Chest**, vol. 120, n. 3, p. 748-756, 2001.
- SANTOS, C. P. A. et. al. Fisioterapia aquática no tratamento de criança com distrofia muscular congênita merosina negativa: relato de caso. **Acta Fisiatr.**, vol. 23, n. 2, p. 102-106, 2016.
- SARMENTO, G. J. V. O ABC da fisioterapia respiratória – Barueri, SP: Manole, 2009.
- TREVISAN, C. P.; CAROLLO, C.; SEGALLA, P.; ANGELINI, C.; DRIGO, P.; GIORDANO, R. Congenital muscular dystrophy: brain alterations in an unselected series of Western patients. **J Neurol Neurosurg Psychiatry**; vol. 54, p. 330-334, 1991.
- TOME, F. M.; EVANGELISTA, T.; LECLERC, A. et al. Congenital muscular dystrophy with merosin deficiency. **CR Acad Sci**; vol. 317, p. 351-357, 1994.
- TOPALOGLU, H.; YALAZ, K.; KALE, G.; ERGIN, M. Congenital muscular dystrophy with cerebral involvement: report of a case of “occidental type cerebromuscular dystrophy”? **Neuropediatrics**; vol. 21, p. 53-54, 1990.
- TOPIN, N.; MATECKI, S.; BRIS, S. L.; RIVIER, F. O.; ECHENNE, B.; PREFAUT, C.; RAMONATXO, M. Dose-dependent effect of individualized respiratory muscle training in children with Duchenne muscular dystrophy. **Neuromuscular Disorders**; vol. 12, p. 576–583, 2002.
- VILLANOVA, M.; MALANDRINI, A.; SABATELLI, P. Localization of laminin alpha-2 chain in normal human central nervous system: na immunofluorescence and ultrastructural study. **Acta Neuropathol**; vol. 94, p. 567-571, 1997.
- WOSZEZENKI, C. T. et. al. Inspiratory muscle training in pediatrics: main indications and technical characteristics of the protocols. **Fisioter. Mov**, vol. 30, n. 1, 2017.

ANEXO 1 – TERMO DE ASSENTIMENTO (TA) (no caso de menor)

Você está sendo convidado (a) a participar da pesquisa intitulada: **EFEITOS DE UM TREINAMENTO MUSCULAR RESPIRATÓRIO (TMR) SOBRE A FUNÇÃO PULMONAR, FORÇA MUSCULAR RESPIRATÓRIA E QUALIDADE DE VIDA EM PACIENTE COM DISTROFIA MUSCULAR CONGÊNITA – DEFICIÊNCIA DE MEROSINA: UM RELATO DE CASO**, sob a responsabilidade da orientadora **Ana Tereza Sales do Nascimento Figueiredo Fernandes** de forma totalmente voluntária.

Esta pesquisa tem o objetivo de determinar os efeitos de um protocolo de TMR sobre função pulmonar, força muscular respiratória e qualidade de vida de paciente com Distrofia Muscular Congênita (DMC) com deficiência de merosina (DM). Justifica-se a realização da presente pesquisa por ser um tema escasso de dados na literatura, frente a sua importância clínica. Portanto, denota-se maior investigação acerca das variáveis funcionais de pacientes acometidos por DMC-DM.

Para realizar essa pesquisa, serão aferidas variáveis como: função pulmonar, força muscular dos músculos da respiração, e dados sobre qualidade de vida do paciente; entretanto, apenas com sua autorização realizaremos a aplicação da pesquisa.

Para participar deste estudo, o responsável por você deverá autorizar e assinar um Termo de Consentimento. Você não terá nenhum custo, nem receberá qualquer vantagem financeira. Você será esclarecido(a) em qualquer aspecto que desejar e estará livre para participar ou recusar-se. O participante terá assistência e acompanhamento durante o desenvolvimento da pesquisa de acordo com Resolução Nº. 466/12 do Conselho Nacional de Saúde/Ministério da Saúde

O responsável por você poderá retirar o consentimento ou interromper a sua participação a qualquer momento. A sua participação é voluntária e a recusa em participar não acarretará qualquer penalidade ou modificação na forma em que é atendido(a) pelo pesquisador que irá tratar a sua identidade com padrões profissionais de sigilo. Você não será identificado em nenhuma publicação.

Este estudo expõe o participante ao risco mínimo proposto pela Resolução 466/12, por ser uma pesquisa minuciosamente elaborada.

Os dados individuais serão mantidos sob sigilo absoluto, antes, durante e após a finalização do estudo. Os resultados da pesquisa poderão ser apresentados em congressos e publicações científicas, sem qualquer meio de identificação dos participantes, no sentido de contribuir para ampliar o nível de conhecimento a respeito das condições estudadas.

Os resultados estarão à sua disposição quando finalizada, sendo que seu nome ou o material que indique sua participação será mantido em sigilo. Os dados e instrumentos utilizados na pesquisa ficarão arquivados com o pesquisador responsável por um período de 5 anos, e após esse tempo serão destruídos. Este termo de consentimento encontra-se impresso em duas vias, sendo que uma cópia será arquivada pelo pesquisador responsável, e a outra será fornecida a você. Este termo foi elaborado em conformidade com o Art. 228 da Constituição Federal de 1988; Arts. 2º e 104 do Estatuto da Criança e do Adolescente; e Art. 27 do Código Penal Brasileiro; sem prejuízo dos Arts. 3º, 4º e 5º do Código Civil Brasileiro.

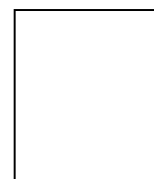
Em caso de dúvidas, você poderá obter maiores informações entrando em contato com **Ana Tereza do Nascimento Sales Figueiredo Fernandes** através dos telefones XX ou através dos e-mails: XX, ou do endereço: XX. Caso suas dúvidas não sejam resolvidas pelos pesquisadores ou seus direitos sejam negados, favor recorrer ao Comitê de Ética em Pesquisa, localizado no 2º andar, Prédio Administrativo da Reitoria da Universidade Estadual da Paraíba, Campina Grande – PB.

Eu, **José Pablo Virgínio Pereira**, portador(a) do documento de Identidade _____, fui informado(a) dos objetivos do presente estudo de maneira clara. Sei que a qualquer momento poderei solicitar novas informações junto ao pesquisador responsável. Estou ciente que o meu responsável poderá modificar a decisão da minha participação na pesquisa, se assim desejar. Tendo o consentimento do meu responsável já assinado, declaro que concordo em participar desse estudo. Recebi uma cópia deste termo assentimento e me foi dada a oportunidade de ler e esclarecer as minhas dúvidas.

Campina Grande, _____ de _____ de _____

Assinatura do Participante

Assinatura do Pesquisador



Impressão dactiloscópica

ANEXO 2 - TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO-TCLE

Pelo presente Termo de Consentimento Livre e Esclarecido eu, _____, em pleno exercício dos meus direitos autorizo a participação do menor _____ de _____ anos na a Pesquisa **“EFEITOS DE UM TREINAMENTO MUSCULAR RESPIRATÓRIO SOBRE A FUNÇÃO PULMONAR, FORÇA MUSCULAR RESPIRATÓRIA E QUALIDADE DE VIDA EM PACIENTE COM DISTROFIA MUSCULAR CONGÊNITA – DEFICIÊNCIA DE MEROSINA: UM RELATO DE CASO”**.

Declaro ser esclarecido e estar de acordo com os seguintes pontos:

O trabalho **“EFEITOS DE UM TREINAMENTO MUSCULAR RESPIRATÓRIO SOBRE A FUNÇÃO PULMONAR, FORÇA MUSCULAR RESPIRATÓRIA E QUALIDADE DE VIDA EM PACIENTE COM DISTROFIA MUSCULAR CONGÊNITA – DEFICIÊNCIA DE MEROSINA: UM RELATO DE CASO”** terá como objetivo geral determinar os efeitos de um protocolo de TMR sobre função pulmonar, força muscular respiratória e qualidade de vida de paciente com Distrofia Muscular Congênita (DMC) com deficiência de merosina (DM),

Ao responsável legal pelo (a) menor de idade só caberá a autorização para que seja realizado os seguintes procedimentos, a fim de obtenção dos dados para pesquisa:

- Teste espirométrico realizado por fisioterapeuta credenciado, a fim de avaliar a função pulmonar do paciente;
- Avaliação da força muscular inspiratória por meio do aparelho *prO2* e a força muscular expiratória através da manovacuometria;
- Aplicação de questionário Egen Klassifikation (EK), com o objetivo de avaliar o grau de limitação funcional de pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) e outras doenças neuromusculares caracterizadas por fraqueza muscular esquelética global de avaliação da capacidade funcional de pacientes com distrofias musculares.

Declara-se que o presente estudo expõe o participante ao risco mínimo proposto pela Resolução 466/12, por ser uma pesquisa minuciosamente elaborada.

Ao pesquisador caberá o desenvolvimento da pesquisa de forma confidencial; entretanto, quando necessário for, poderá revelar os resultados ao médico, indivíduo e/ou familiares, cumprindo as exigências da Resolução 466/12 do Conselho Nacional de Saúde/Ministério da Saúde.

O Responsável legal do menor participante da pesquisa poderá se recusar a participar, ou retirar seu consentimento a qualquer momento da realização do trabalho ora proposto, não havendo qualquer penalização ou prejuízo para o mesmo.

Será garantido o sigilo dos resultados obtidos neste trabalho, assegurando assim a privacidade dos participantes em manter tais resultados em caráter confidencial. Não será fornecido auxílio em dinheiro ao participante, pois o estudo será realizado nos dias que o paciente já visita a Clínica escola de Fisioterapia; no entanto, em caso de espera prolongada será oferecido alimentação ao menor e seus cuidadores como também auxílio de transporte. A pesquisa envolve risco mínimo de dano ao participante por não se tratar de procedimentos invasivos.

Em caso de dúvidas, você poderá obter maiores informações entrando em contato com **Ana Tereza do Nascimento Sales Figueiredo Fernandes**, através dos telefones (83) 99993-9903 ou através dos e-mails: aninhat.sales@gmail.com. Caso suas dúvidas não sejam resolvidas pelos pesquisadores ou seus direitos sejam negados, favor recorrer ao Comitê de Ética em Pesquisa, localizado no 2º andar, Prédio Administrativo da Reitoria da Universidade Estadual da Paraíba, Campina Grande – PB.

Ao final da pesquisa, se for do meu interesse, terei livre acesso ao conteúdo da mesma, podendo discutir os dados, com o pesquisador, vale salientar que este documento será impresso em duas vias e uma delas ficará em minha posse.

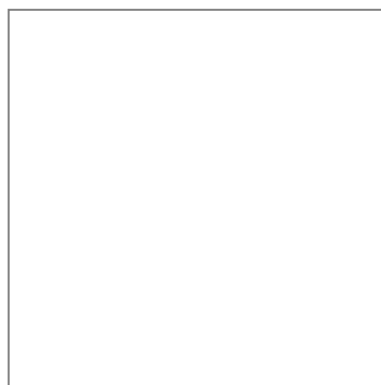
Desta forma, uma vez tendo lido e entendido tais esclarecimentos e, por estar de pleno acordo com o teor do mesmo, dato e assino este termo de consentimento livre e esclarecido.



(Assinatura do Pesquisador Responsável)

(Assinatura do Responsável legal pelo menor)

Assinatura Dactiloscópica do participante da pesquisa
(OBS: utilizado apenas nos casos em que não seja possível a coleta da assinatura do participante da pesquisa).



ANEXO 3 - ESCALA MOTORA FUNCIONAL EGEN KLASSIFICKATION

1. HABILIDADE PARA O USO DA CADEIRA DE RODAS
0. Capaz de usar uma cadeira de rodas manual no plano, progredindo pelo menos 10 metros em menos de um minuto.
1. Capaz de usar uma cadeira de rodas manual no plano, progredindo 10 metros em mais de um minuto.
2. Incapaz de usar uma cadeira de rodas manual, necessitando de uma cadeira de rodas elétrica.
3. Faz uso de uma cadeira elétrica, mas ocasionalmente apresenta dificuldades para realizar curvas.

2. HABILIDADE DE TRANSFERÊNCIA DE CADEIRA DE RODAS
0. Capaz de sair da cadeira de rodas sem ajuda.
1. Capaz de sair da cadeira de rodas de maneira independente, mas com necessidade de dispositivo auxiliar.
2. Necessita assistência para sair da cadeira de rodas, com ou sem uso de dispositivos auxiliares.
3. Necessita ser levantado com suporte da cabeça quando saindo da cadeira de rodas.

3. HABILIDADE DE PERMANECER EM PÉ
0. Capaz de manter-se em pé com os joelhos apoiados, assim como quando usando muletas.
1. Capaz de manter-se em pé com joelhos e quadris apoiados, assim como quando utilizando dispositivos auxiliares.
2. Capaz de manter-se em pé com apoio para todo o corpo.
3. Incapaz de ficar em pé; presença de contraturas acentuadas.

4. HABILIDADE DE BALANÇAR-SE NA CADEIRA DE RODAS
0. Capaz de assumir sozinho uma posição vertical a partir de uma flexão ventral completa com a ajuda das mãos.
1. Capaz de mover a porção superior do corpo mais do que 30 graus a partir da posição sentada em todas as direções, mas incapaz de assumir sem ajuda a posição vertical a partir de uma flexão ventral completa.
2. Capaz de mover a porção superior do corpo menos de 30 graus de um lado a outro.
3. Incapaz de modificar a posição da parte superior do corpo; não consegue sentar sem o apoio total do tronco e cabeça.

5. HABILIDADE DE MOVIMENTAÇÃO DOS BRAÇOS.
0. Capaz de elevar os braços acima da cabeça com ou sem movimentos compensatórios.

1. Incapaz de levantar os braços acima da cabeça, mas capaz de elevar os antebraços contra a gravidade como, por exemplo, a mão até a boca, com ou sem apoio dos cotovelos.

2. Incapaz de elevar os antebraços contra a gravidade, mas capaz de usar as mãos contra a gravidade quando o antebraço está apoiado.

3. Incapaz de mover as mãos contra a gravidade, mas capaz de usar os dedos.

6. HABILIDADE DE USAR AS MÃOS E BRAÇOS PARA COMER

0. Capaz de cortar a carne em pedaços e comer com colher e garfo. Pode elevar uma tigela cheia (aproximadamente 250 ml) até a boca sem o apoio do cotovelo.

1. Come e bebe com o cotovelo apoiado.

2. Como e bebe com o cotovelo apoiado e com a ajuda da mão oposta com ou sem a utilização de dispositivos auxiliares alimentares.

3. Necessita ser alimentado.

7. HABILIDADE DE VIRAR-SE NA CAMA

0. Capaz de virar-se na cama com as roupas de cama.

1. Capaz de virar-se em um divã, mas não na cama.

2. Incapaz de virar-se na cama. Tem que ser virado três vezes ou menos durante a noite.

3. Incapaz de virar-se na cama. Tem que ser virado quatro vezes ou mais durante a noite.

8. HABILIDADE PARA TOSSIR

0. Capaz de tossir efetivamente.

1. Tem dificuldade para tossir e algumas vezes necessita de estímulo manual. Capaz de "limpar a garganta".

2. Sempre necessita de ajuda para tossir. Capaz de tossir somente em certas posições.

3. Incapaz de tossir. Necessita de técnicas de sucção e/ou hiperventilação ou ainda com pressão positiva intermitente para manter as vias aéreas limpas.

9. HABILIDADE PARA FALAR

0. Fala poderosa. Capaz de cantar e falar alto.

1. Fala normalmente, mas não consegue elevar a sua voz.

2. Fala com voz baixa e precisa respirar após três a cinco palavras.

3. Fala difícil de ser compreendida a não ser pelos parentes próximos.

10. BEM-ESTAR GERAL

0. Sem queixas, sente-se bem.

1. Cansa facilmente. Apresenta dificuldades quando repousando em uma cadeira ou na cama.

2. Apresenta perda de peso, perda do apetite. Medo de dormir à noite, dorme mal.
--

3. Apresenta sintomas adicionais tais como: mudanças de humor, dor de estômago, palpitações, sudorese.
--

TOTAL: 0-30 pontos