

Portal de Boas Práticas em
Saúde da Mulher, da Criança
e do Adolescente



ATENÇÃO À
CRIANÇA

CUIDADOS FISIOTERAPÊUTICOS ÀS CRIANÇAS COM DOENÇAS RARAS



Objetivos dessa apresentação:

- Discutir a construção de linhas de cuidado fisioterapêutico para as condições raras na assistência ambulatorial e hospitalar.



Por que é importante tratarmos da atenção fisioterapêutica nas doenças raras?



Introdução

Perfil de adoecimento na infância e adolescência

**Doenças
Infeciosas**

**Doenças
Crônicas**

Proporção crescente das condições crônicas de saúde e, entre elas, inclui-se grande número de condições raras.

Doença Rara

Incidência: até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos ($\cong 1:1540$).

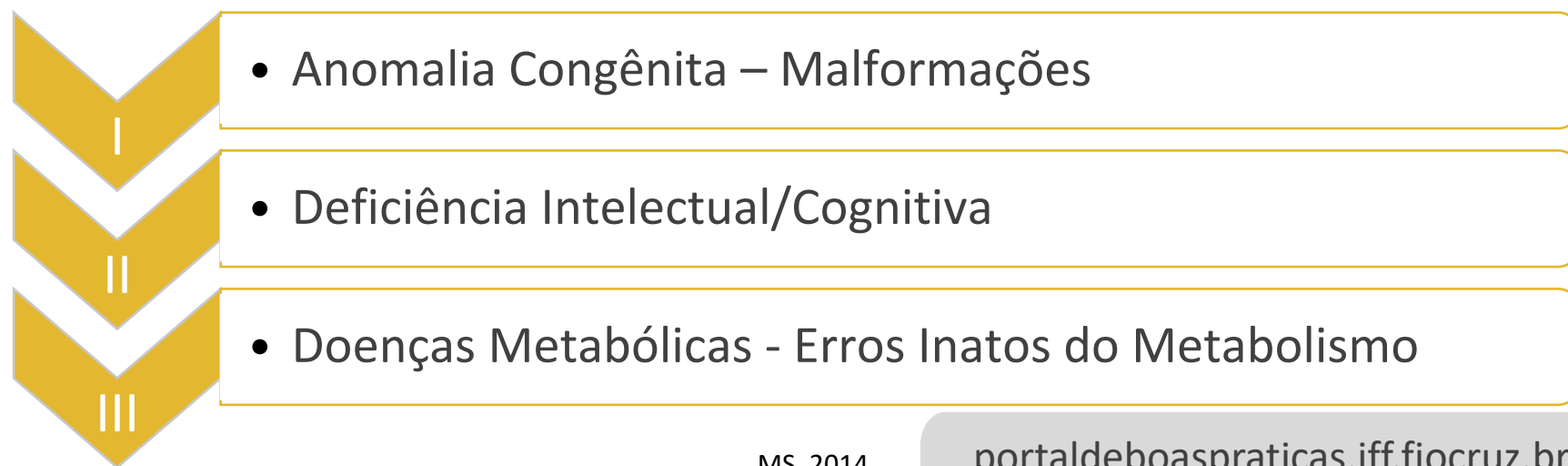


Estima-se que:

- existam aproximadamente **8.000 condições diferentes de doenças raras** já catalogadas em todo o mundo,
- afetando de **6-8% da população** geral
- **75% em crianças**, em especial com idade entre **0-5 anos**.

Espectro amplo de complexidade e comprometimento funcional

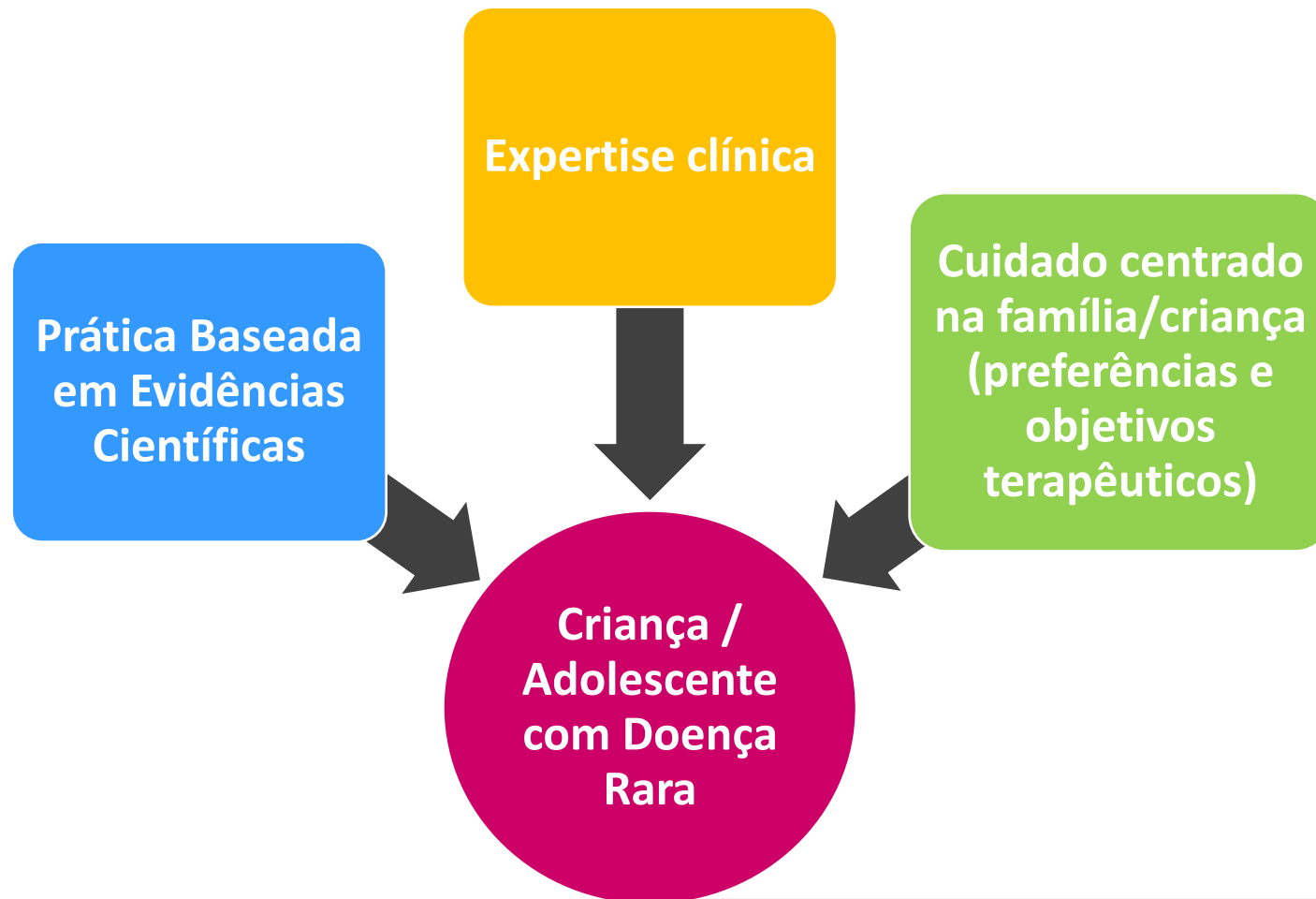
Doenças Raras de
Origem Genética - Eixos:





Linhas de Cuidado Fisioterapêutico Neuropediátrico: Hospitalar e Ambulatorial

Com relação à prática fisioterapêutica voltada para a criança, o objetivo é **desenvolver as atividades motoras funcionais no ambiente em que o indivíduo se encontra.**





Malformações;
Síndromes e Doenças do
Sistema Neuromotor

Malformações;
Síndromes e Doenças do
Sistema Respiratório

Condição de Saúde
Doença Rara

Funções e estruturas
do corpo

Atividade

Participação

SNC;SNP; osteomuscular
Tônus, controle postural
e equilíbrio; ADM; Força,
endurance

Limitações de
Habilidades motoras
(mobilidade e
transferências
posturais)

Restrições nas
Atividades recreativas –
BRINCAR ;
e participação
escolar/esportiva

Fatores Pessoais

Fatores Ambientais



Early Human Development 87 (2011) 769–773



ELSEVIER

Contents lists available at ScienceDirect

Early Human Development

journal homepage: www.elsevier.com/locate/earlhumdev



Motor delay in cystic fibrosis infants: An observational study[☆]

Paula de Almeida Thomazinho^{a,*}, Célia Regina Moutinho de Miranda Chaves^b,
Caroline Pinto Pássaro^c, Maria Dalva Barbosa Meio^a

^a Pediatrics Department, Instituto Fernandes Figueira/FIOCRUZ, Rio de Janeiro, Brazil

^b Nutritional Department, Instituto Fernandes Figueira/FIOCRUZ, Rio de Janeiro, Brazil

^c Education Department, Postgraduate Course of Neonatal and Pediatric Physiotherapy, Instituto Fernandes Figueira/FIOCRUZ, Rio de Janeiro, Brazil

ARTICLE INFO

Article history:

Received 9 February 2011

Received in revised form 30 April 2011

Accepted 28 May 2011

Keywords:

Child development

Motor skills

Cystic fibrosis

Risk factors

ABSTRACT

Objective: To verify the prevalence of delay in gross motor development in cystic fibrosis (CF) patients.

Study design: This is a cross-sectional observational study. A total of 15 children with CF were included in the analyses. The selection criteria was age between 6 and 42 months. Data on demographic, anthropometric, clinical characteristics and severity score (Shwachman) were obtained from patient records. The Bayley Scales of Infant and Toddler Development® - III Edition (BSITD-III) was used to assess motor abilities.

Results: Motor development delay was observed in 26.7% (n = 4) of the children and, in 75% of these, there were statistically significant differences between gross and fine motor scores. Low stature, low weight and periods longer than 60 days at hospital showed statistically significant association with motor delay (p = 0.025, 0.032, 0.003, respectively).

Conclusion: The prevalence of motor delay in the studied sample was high, suggesting that biological and ambient conditions of risk present in CF contribute to early motor deficits. Thus, the observation of the motor development in these patients is important for planning an adequate intervention.

© 2011 Elsevier Ireland Ltd. All rights reserved.

Article

Motor repertoire is age-inadequate in infants with cystic fibrosis

July 2020 · Pediatric Research

DOI: [10.1038/s41390-020-1082-4](https://doi.org/10.1038/s41390-020-1082-4)

Haluk Tekerlek · Akmer Mutlu · Deniz inal-ince · [Show all 8 authors](#) · Uğur Özçelik

General movements (GMs) in infants occur as fidgety movements (FM) between postterm 9 and 20 weeks. We aimed to evaluate FM and motor repertoire in infants with cystic fibrosis (CF) and their relation with clinical findings. Demographic and clinical characteristics were recorded. FM and motor repertoire were analyzed from a 5-min video recording of each infant. Videos were rated based on the Prechtl General Movement Assessment and motor optimality score (MOS) was calculated. The analysis included 18 infants with CF and 20 healthy infants at postterm age of 3–5 months. MOS was significantly lower in the infants with CF compared to controls (p < 0.05). Fifty percent of the infants with CF had abnormal or absent/sporadic FM. MOS was negatively associated with hospitalization duration (r = -0.378, p = 0.036); and positively associated with vitamin A level in CF infants (r = 0.665, p = 0.026). Infants with genetically anticipated severe CF phenotype tended to have lower MOS. MOS may be used in addition to genetic testing to predict disease severity in infants with CF. Infants with CF, absent/sporadic FM, and lower MOS could be considered for planning specific age-adequate early intervention programs. Motor repertoire was age-inadequate in infants with cystic fibrosis (CF). 50% of infants with CF had abnormal or absent/sporadic fidgety movements (FM). Motor optimality score (MOS) was positively associated with vitamin A level and negatively correlated with hospitalization duration in infants with CF. MOS tended to decrease as genetically anticipated disease severity increased; thus, MOS might enable us to predict disease severity in CF. The relationship between motor repertoire and phenotype and genotype is unclear and warrants further study. CF infants with absent/sporadic FM, and lower MOS could be considered for planning early intervention.



Fisioterapia Neuropediátrica e Prática Clínica nas Condições Raras

Abordagem funcional – estabelecer objetivos funcionais:

- característica de evolução da doença (se progressiva, estável ou regressiva);
- grau de comprometimento das estruturas e funções avaliadas;
- capacidades residuais apresentadas pela criança;
- faixa etária; e
- problemas associados - alterações sensoriais, deficiências visuais, auditivas e cognitivas.



Linhas de Cuidado Fisioterapêutico Neurofuncional à Criança **Hospitalizada**

As crianças gravemente enfermas progridem através de uma série de atividades graduadas que são apropriadas para seu desenvolvimento, individualizadas, com nível baixo de demanda para prevenir a atrofia muscular, até que evoluam na transição do cuidado para alcançar a funcionalidade (mobilidade e aumento da força muscular).



Choong et al. J Pediatr Intensive Care, 2017.

→ Importância da Intervenção Fisioterapêutica Neurofuncional **Precoce**



Linhas de Cuidado Fisioterapêutico Neurofuncional em Unidade **Ambulatorial**

- Compreender a relação entre as deficiências, limitações de atividade, e restrições de participação que são relevantes para aquele indivíduo e seus familiares.
- Avaliar os fatores ambientais e pessoais que possam influenciar a obtenção de resultados.
- Elaborar um plano individualizado de tratamento.

Conhecer a
doença e os
distúrbios do
movimento

Utilizar os
princípios da
aprendizagem
motora

Práticas
baseadas nas
melhores
evidências
científicas
disponíveis

Estabelecer
metas de
curto, médio e
longo prazos

Aferir os
resultados do
plano de
tratamento
realizado



Diferenças no Envolvimento do Sistema Respiratório

Fonte: Faveiro, 2019.

Traquéia e Vias Aéreas Superiores

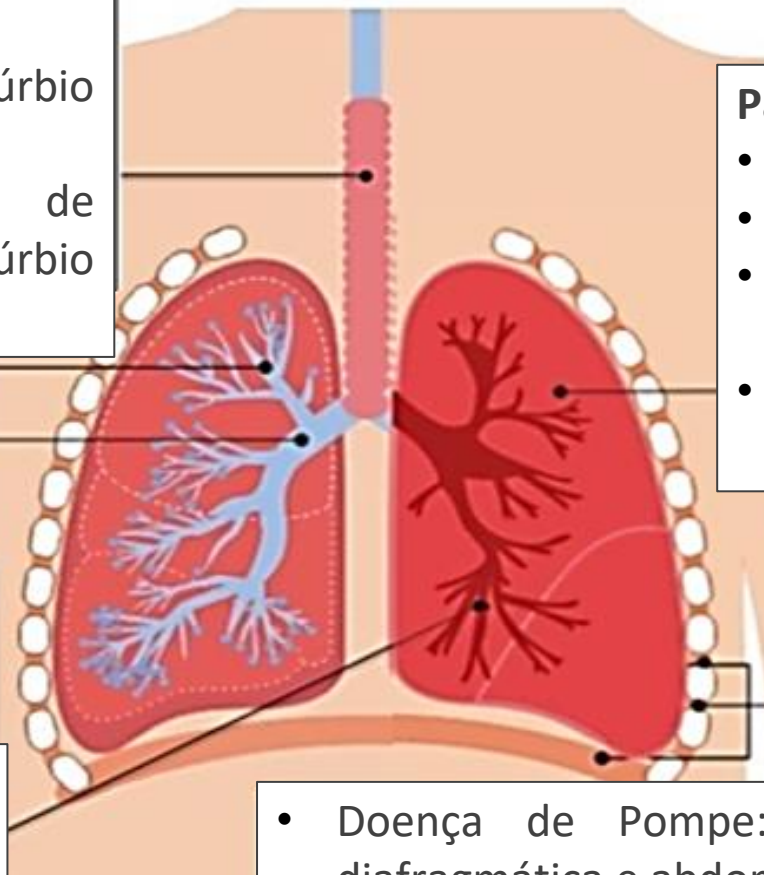
- MPS e ML: obstrução e distúrbio respiratório do sono
- Doença de Fabry: depósito de glicosfingolipídios levando à distúrbio respiratório do sono

Brônquios fonte e segmentares

- MPS e ML: estreitamento progressivo da luz e acúmulo de secreção espessa
- Doença de Fabry: obstrução irreversível e vias aéreas

Vasculatura Pulmonar

- MPS e ML: hipertensão pulmonar
- Doença de Gaucher: hipertensão pulmonar



Parênquima Pulmonar

- MPS e ML: Doença Pulmonar Intersticial
- Doença de Fabry: Doença Pulmonar Intersticial
- Doença de Gaucher: Doença Pulmonar Intersticial
- Doença de Niemann Pick: Doença Pulmonar Intersticial

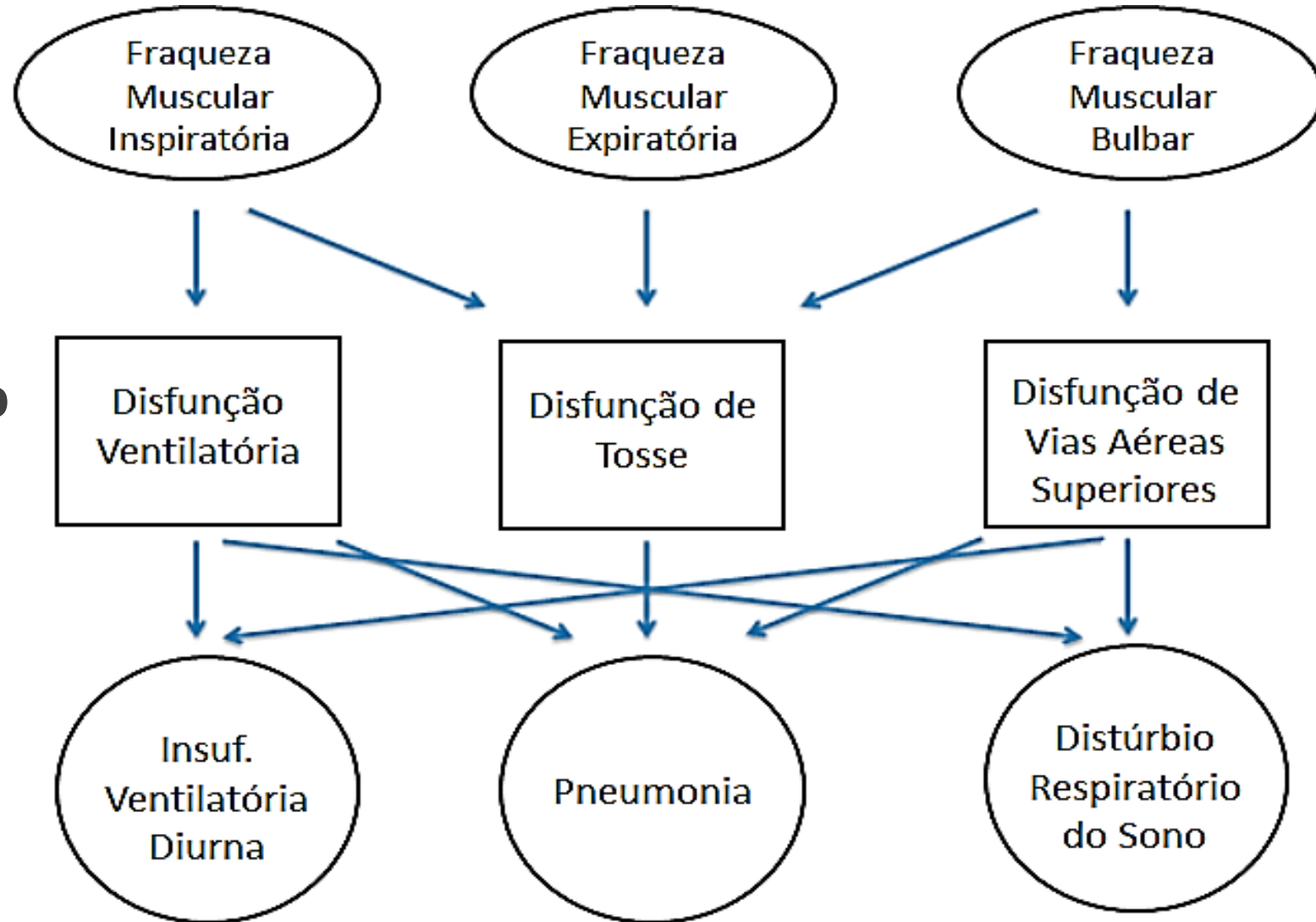
Músculos Intercostais, Diafragma e Parede Torácica

- Doença de Gaucher: Restrição torácica pela deformidade da coluna

- Doença de Pompe: Escoliose, distúrbio do sono, fraqueza diafragmática e abdominal
- MPS e ML: Restrição torácica, limitação da excursão diafragmática por hepatoesplenomegalia



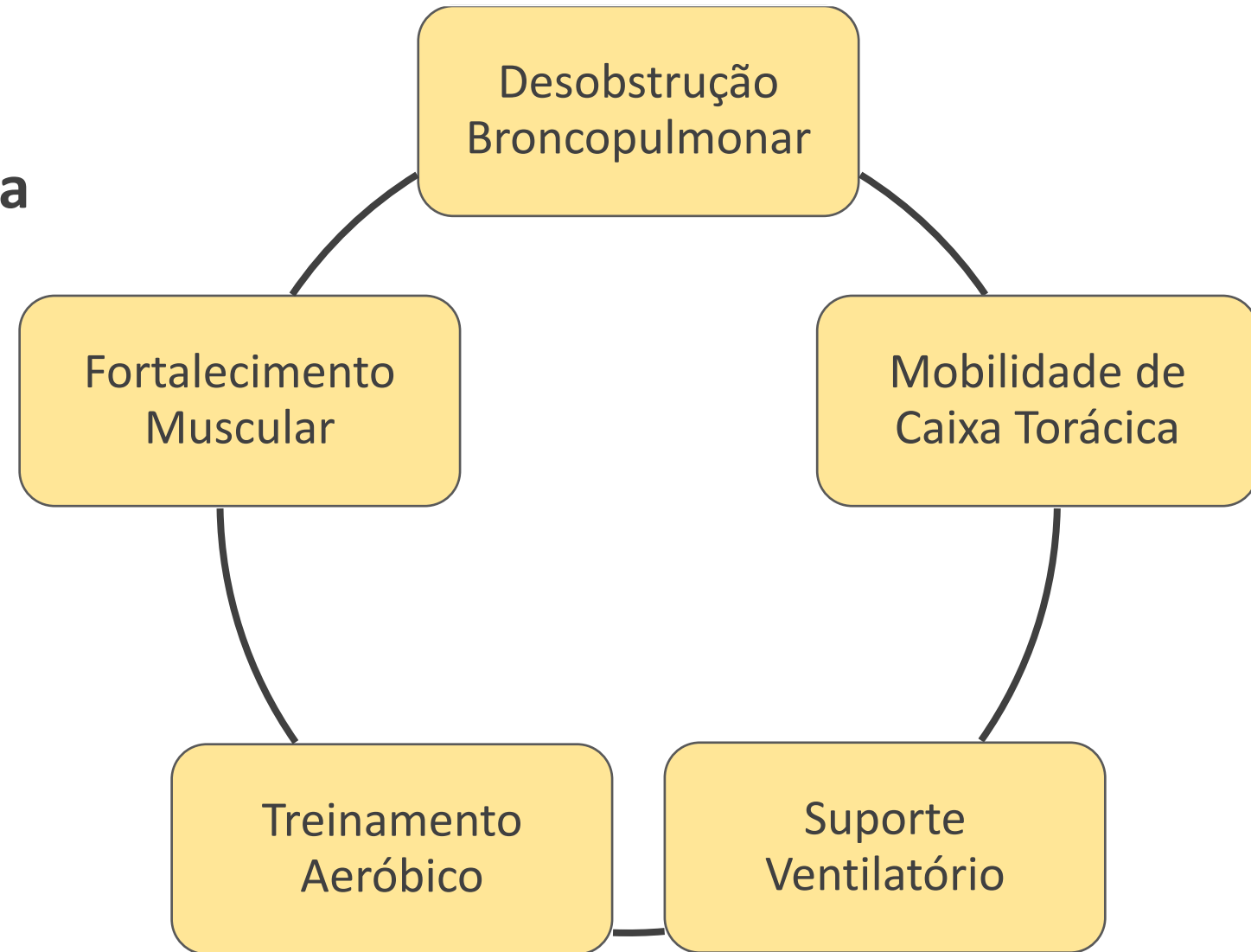
Disfunção Respiratória nas Doenças de Padrão Neuromuscular



Benditt e Boitano, 2013.

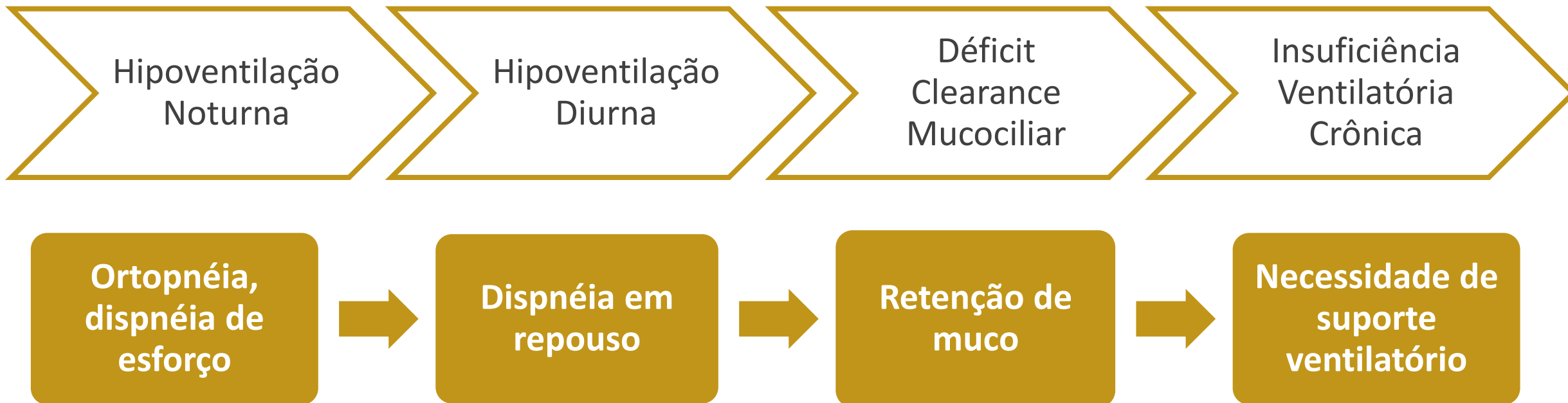


Abordagem da Fisioterapia Respiratória





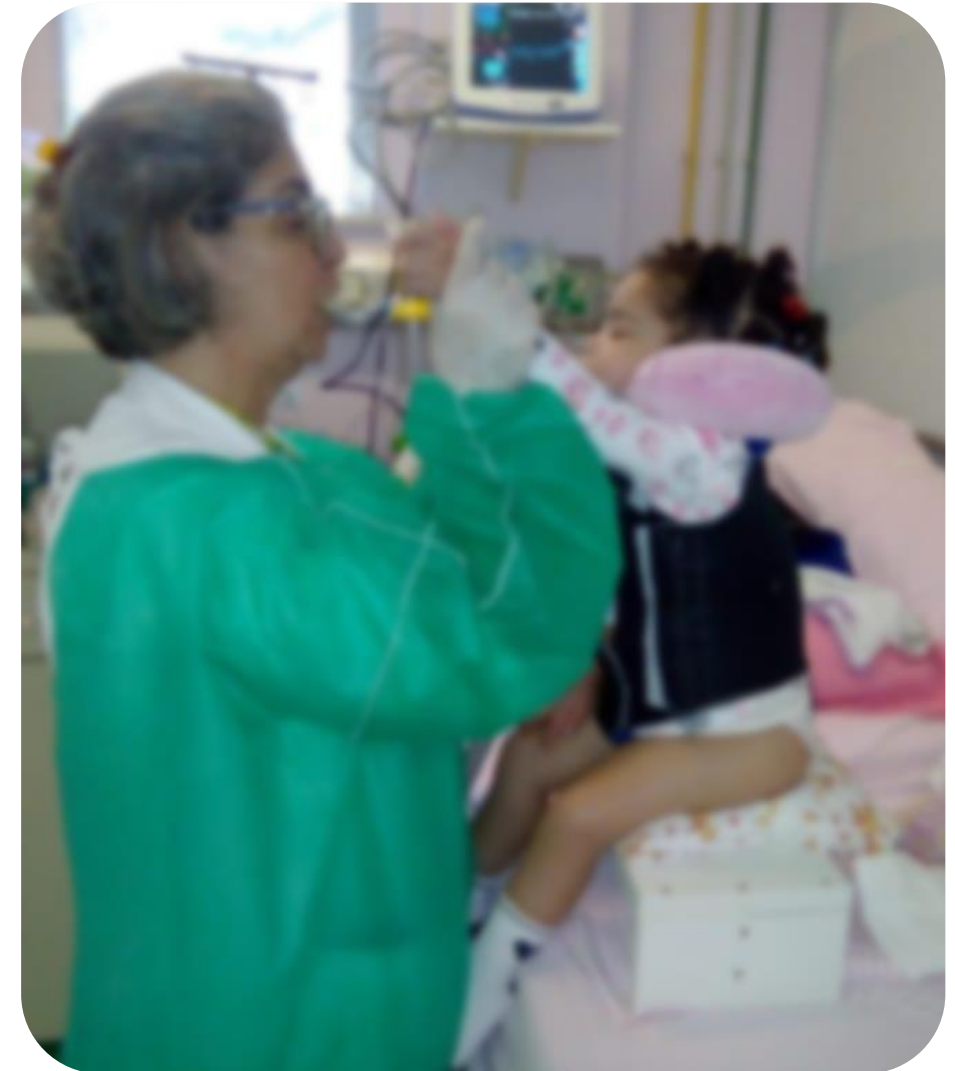
Padrão Evolutivo do Comprometimento Respiratório





FISIOTERAPIA nas Doenças Raras

- Equipe multidisciplinar: fonoaudiologia, terapia ocupacional, psicologia, psicopedagogia, nutrição, etc.
- Importância do diagnóstico e tratamento precoce
- Avaliação inicial → necessidades específicas de cada indivíduo
- Objetivos gerais: Incrementar, promover ou restaurar a função motora e/ou respiratória





O cuidado fisioterapêutico às crianças com doenças raras deve estar inserido dentro de um projeto terapêutico singular, que considere não somente a doença e seu estágio de desenvolvimento, mas a individualidade de cada criança, de sua família e rede de apoio. A atenção fisioterapêutica é uma importante estação de cuidados dentro da Rede de Saúde.



Referências

- Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. Portaria GM/MS Nº 199 de 30/01/2014 – Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde –SUS / Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. –Brasília: Ministério da Saúde, 2014.
- Brasil. Ministério da Saúde (MS). Doenças raras: o que são, causas, tratamento, diagnóstico e prevenção. 2020.
- Stefani SD. *Jornal Brasileiro de Economia da Saúde*. Edição Especial – Doenças Raras. São Paulo: DoctorPress, 2014; Supl.(1).
- Taruscio D, Vittozzi L. The Italian approach to rare diseases and the action of the Italian National Centre for Rare Diseases. *Italian Journal of Public Health*, 2012; 6(4): 267-272.
- Aguiar MJB, Leão LL. A criança com malformações. In: Leão E, Corrêa EJ, Mota JAC, Viana MB, organizadores. *Pediatria Ambulatorial*. Belo Horizonte: Coopmed Editora Médica, 2013.
- Schieppati A, Henter JI, Daina E, Aperia A. Why rare diseases are an important medical and social issue. *Lancet*. 2008;371(9629):2039-2041. doi:10.1016/S0140-6736(08)60872-7
- Choong K, Canci F, Clark H, et al. Practice Recommendations for Early Mobilization in Critically Ill Children. *J Pediatr Intensive Care*. 2018;7(1):14-26. doi:10.1055/s-0037-1601424
- Thomazinho PA. Condições Raras. In: Camargos ACR, et al. org. *Fisioterapia em Pediatria: da evidência à prática clínica*. Rio de Janeiro: Medbook, 2019.
- Benditt JO, Boitano LJ. Pulmonary issues in patients with chronic neuromuscular disease. *Am J Respir Crit Care Med*. 2013;187(10):1046-1055. doi:10.1164/rccm.201210-1804CI
- Faverio P, Stainer A, De Giacomo F, et al. Molecular Pathways and Respiratory Involvement in Lysosomal Storage Diseases. *Int J Mol Sci*. 2019;20(2):327. Published 2019 Jan 15. doi:10.3390/ijms20020327
- Luz, Geisa dos Santos, Silva, Mara Regina Santos da, & DeMontigny, Francine. (2015). Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta Paulista de Enfermagem*, 28(5), 395-400. <https://doi.org/10.1590/1982-0194201500067>
- Mellies U, Lofaso F. Pompe disease: a neuromuscular disease with respiratory muscle involvement. *Respir Med*. 2009;103(4):477-484. doi:10.1016/j.rmed.2008.12.009

Portal de Boas Práticas em
Saúde da Mulher, da Criança
e do Adolescente



ATENÇÃO À
CRIANÇA



@portaldeboaspraticas

CUIDADOS FISIOTERAPÊUTICOS ÀS CRIANÇAS COM DOENÇAS RARAS

Material de 17 de fevereiro de 2020

Disponível em: portaldeboaspraticas.iff.fiocruz.br

Eixo: Atenção à Criança

Aprofunde seus conhecimentos acessando artigos disponíveis na biblioteca do Portal.