



Encontro Internacional
de Produção Científica
24 a 26 de outubro de 2017

BENEFÍCIOS DE UM TRATAMENTO FISIOTERÁPICO NA SÍNDROME DE SCHWARTZ JAMPEL: RELATO DE CASO

Anna Gabriela Manzotti¹; Milena Juliana dos Santos²; Fabiana Nonino³

¹Acadêmica do Curso de Fisioterapia, Centro Universitário de Maringá - UNICESUMAR.
annagabrielamanzotti@hotmail.com

²Acadêmica do Curso de Fisioterapia, Centro Universitário de Maringá - UNICESUMAR.
milena_juliaana@hotmail.com

³Orientadora, Mestranda, Docente do Curso de Fisioterapia, Centro Universitário de Maringá – UNICESUMAR.
fabiana.nonino@unicesumar.edu.br

RESUMO

A síndrome de Schwartz Jampel (SSJ) é uma desordem autossômica recessiva rara, apresentando clinicamente sinais e sintomas, como: baixa estatura, fâcies típicas, anormalidades esqueléticas múltiplas e atividade muscular contínua. Este trabalho teve por objetivo verificar a eficácia do tratamento fisioterápico em um paciente com a síndrome. Foi realizado um estudo de caso, no qual foi avaliado o equilíbrio e a funcionalidade antes e após o tratamento fisioterápico. Os instrumentos de avaliação foram: Teste de Triagem do Desenvolvimento Denver II e Bateria Psicomotora do Professor Doutor Vitor da Fonseca (BPM). O tratamento consistiu em exercícios que visaram o estímulo das etapas motoras e equilíbrio estático e dinâmico nas diversas posturas, pelo período de 20 sessões com frequência de 2 vezes por semana, onde cada uma das sessões correspondem a 50 minutos de tratamento. Conclui-se que a intervenção fisioterapêutica na SSJ obteve bons resultados comprovando a eficiência do tratamento, porém devido as dificuldades encontradas por alterações causadas pela própria síndrome sugere que novas pesquisas envolvendo essa síndrome sejam realizadas.

PALAVRAS-CHAVE: Síndrome de Schwartz Jampel, Miotonia, Funcionalidade, Equilíbrio.

1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Schwartz Jampel é caracterizada como uma doença de herança genética autossômica recessiva rara (BANGRATZ et al., 2012; TURRIONI et al., 2013).

A síndrome é causada por uma mutação genética no braço curto do cromossomo 1 (1p34-p36.1), onde está localizado um sulfato de heparano proteoglicano chamado de perlecano. Ao ser afetado, a produção do perlecano diminui e assim ocorre falha no desempenho da função neuromuscular e da formação de cartilagens (PEARL et al., 2012; BASIRI et al., 2015; CHANDRA et al., 2015).

Esta patologia pode ser classificada em dois tipos. O tipo 1 é a forma clássica da doença, e esta subdividido em 1A onde é encontrado na infância e apresenta moderado grau de displasia óssea, e 1B que se encontra ao nascimento ou na primeira infância e possui grau de displasia óssea mais elevado. Já o tipo 2 é a forma mais grave da doença, onde é encontrada na forma neonatal, com miotonia típica e contraturas, e alto índice de mortalidade infantil (KAISSI et al., 2012; RODGERS et al., 2007).

Clinicamente esta doença apresenta diversos sinais e sintomas, como: baixa estatura (nanismo), miotonia em todo o corpo, face fixa e triste, fissuras palpebrais estreitas, hipertrofia muscular, hiporreflexia, limitações articulares em quadris, punhos, dedos e coluna, encurtamento vertical das vértebras, pescoço curto, fragmentação e achatamento das epífises femorais, arqueamento anterior das diáfises dos ossos da perna, displasia de quadril com achatamento acetabular, entre outros (JONES, 1998; ROCHA et al., 2011; TURRIONI et al., 2013;).

Além de todos estes sinais e sintomas a maioria das crianças possuem um atraso no desenvolvimento motor. Todos estes sinais, sintomas e atrasos de desenvolvimento mudam de caso para caso, dependendo da forma da desordem (PEARL et al., 2012).



Encontro Internacional
de Produção Científica
24 a 26 de outubro de 2017

O tratamento para esta patologia ainda não é bem definido, o seu foco é amenizar os sintomas e prevenir as possíveis deformações e complicações. Pela complexidade da patologia são indicadas equipes multidisciplinares para o tratamento (QUEIROZ et al., 2008; PEARL et al., 2012; TURRIONI et al., 2013).

Devido à baixa prevalência de casos, onde a mesma é de menos de um caso por milhões de habitantes e apresentarem apenas cem casos descritos na literatura (CHANDRA et al., 2015), e ainda possuir um quadro motor específico onde os indivíduos acometidos necessitam de reabilitação motora constante, a pesquisa sobre esta síndrome se torna de extrema importância para que a mesma seja mais reconhecida e os indivíduos acometidos sejam melhor reabilitados.

O objetivo do presente estudo foi verificar a melhora do equilíbrio e da funcionalidade de um indivíduo com a Síndrome de Schwartz Jampel após um período de tratamento fisioterápico.

2 MATERIAIS E MÉTODOS

O estudo caracteriza-se por um relato de caso do tipo descritivo, de caráter intervencional.

O estudo obteve aprovação do Comitê de Ética e Pesquisa com seres humanos do Centro Universitário de Maringá – UNICESUMAR, sob número de CAAE 61063216.1.0000.5539 e sua realização aconteceu na Clínica de Fisioterapia do Centro Universitário de Maringá-UNICESUMAR.

O responsável pela paciente foi esclarecido sobre todas as etapas da pesquisa através do Termo de Consentimento Livre Esclarecido e após assinou o mesmo concordando com o estudo.

A avaliação foi através de dados de identificação e uma anamnese contendo a queixa principal do paciente, história da moléstia pregressa e história da moléstia atual, dados vitais, exames complementares e mapeamento genético do portador da síndrome.

Para avaliar a funcionalidade e o equilíbrio, foram utilizadas duas escalas, a escala denominada “Teste de Triagem do desenvolvimento Denver II” (DDST-II)(FRANKENBURG et al., 1990), onde a mesma tem como perspectiva ser evolucionária, com finalidade de detectar problemas de desenvolvimento em potencial. E a escala denominada “Bateria Psicomotora” (BPM) (COSTA et al., 2008), onde a mesma é dividida em diversos fatores e os mesmos são subdivididos em 26 subfatores, onde no presente estudo serão utilizados apenas os 3 subfatores que fazem parte da avaliação do equilíbrio.

A escala de Denver II tem uma estrutura de aplicação: pessoa-social, motor fino-adaptativo, motor-grosso e linguagem, e ainda ao final da avaliação e possível verificar o comportamento da criança durante o teste como atenção, timidez, cooperação e interesse por sons ambiente, sendo utilizada na faixa etária de 2 a 6 anos de idade.

No início da aplicação do teste foi questionado a idade da criança para a mãe, para que após fosse traçado uma linha vertical na idade correspondente a da criança e fosse verificado se ela conseguiria realizar os itens que foram cortados pela linha.

Ao final foi realizada a interpretação do teste, onde a partir dos resultados obtidos foram elaborados exercícios para o tratamento da mesma.

A escala bateria psicomotor (BPM) é utilizada para traçar um perfil psicomotor da criança, que serve para caracterizar as potencialidades e as dificuldades da criança, dando suporte para identificar e intervir nas dificuldades de aprendizagem psicomotora, satisfazendo progressivamente as necessidades mais específicas da criança.

É aplicada em crianças na faixa etária de 4 a 12 anos de idade. A bateria psicomotora apresenta uma perspectiva mais qualitativa do que quantitativa.

Na avaliação pela bateria foi utilizado apenas o fator equilíbrio sendo os demais fatores descartados.



Encontro Internacional
de Produção Científica
24 a 26 de outubro de 2017

Neste fator equilíbrio foram avaliados tanto o equilíbrio estático como o dinâmico, onde no equilíbrio estático foi avaliada a imobilidade, o apoio retilíneo, a permanência na ponta dos pés e a permanência no apoio unipodal no pé esquerdo e no pé direito, ou seja, no equilíbrio estático é avaliada a manutenção de alguma posição em determinada base e a qualidade desta manutenção da posição, sendo que são pontuados de 1 a 4. Já no equilíbrio dinâmico foi avaliada a marcha controlada, a evolução na trave para frente, para trás e para os lados, pé cochinho esquerdo, pé cochinho direito, pés juntos para frente, pés juntos para trás e pés juntos com os olhos fechados, ou seja, o equilíbrio dinâmico é avaliado com as manutenções do equilíbrio ao realizar posturas com o corpo em movimento e mudando a base de sustentação, sendo que este também é pontuado de 1 a 4.

O protocolo de tratamento foi aplicado duas vezes por semana, no período de 2 meses e meio, sendo constituído por 20 sessões de 50 minutos de duração. Onde foram criados dois protocolos com 6 exercícios em cada um, sendo que em um dia foi utilizado o protocolo A e na terapia seguinte foi utilizado o protocolo B.

Após as 20 sessões fisioterapêuticas, o paciente foi submetido a reavaliação com os mesmos critérios e escalas da inicial.

As descrições dos resultados foram realizadas através de tabelas, sendo elaboradas 2 tabelas, onde uma será para a escada de Denver II e outra para a escala bateria psicomotora BPM de Vitor da Fonseca, apresentando os itens avaliados e quais notas foram atribuídas na avaliação e o resultado após as 20 sessões na reavaliação. Estas tabelas foram feitas de modo descritivo.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Paciente, sexo feminino, 5 anos, com diagnóstico clínico laboratorial confirmado de Síndrome de Schwartz Jampel por meio de exame genético em 2012. A mesmoo exame físicopossui nanismo, face típica da síndrome, problemas respiratórios frequentes devido há ma formação da caixa torácica, miotonia generalizada, limitações articulares em quadris, joelhos, ombros e coluna, pescoço curto, displasia de quadril com achatamento acetabular, joelhos valgo, déficit de equilíbrio e diminuição de amplitude de movimento causado pela mal formação óssea e articular.

Apósrealizar a comparação da avaliação inicial e a reavaliação após 20 sessões obteve-se os seguintes resultados:

Tabela 1: tabela de resultados referente à avaliação de equilíbrio seguindo a escala BPM Vitor da Fonseca.

TABELA 1:		
ITEM:	NOTA	
	1ª Avaliação	2ª Avaliação
IMOBILIDADE	3	4
APOIO RETILÍNEO	1	2
PONTA DOS PÉS	1	4
APOIO EM UM PÉ:		
DIREITO	1	1
ESQUERDO	1	1
MARCHA CONTROLADA	1	2
EVOLUÇÃO NA TRAVE		
PARA FRENTE	1	1
PARA ATRÁS	1	1
LADO (D-E)	3	4
PÉ COCHINHO	1	1
PÉS JUNTOS		
FRENTE	1	1
ATRÁS	1	1

Fonte: Dados da pesquisa



A Tabela 1 refere se aos resultados mediante avaliação utilizando a escala BPM de Vitor da Fonseca. Ao comparar a avaliação inicial com a reavaliação vemos que alguns itens avaliados não sofreram alterações, isso se dá pela patologia e pelas condições físicas da paciente. Entre tanto vemos que os itens como imobilidade, apoio retilíneo, ponta de pés, marcha controlada e evolução na trave lado direito e esquerdo demonstraram uma diferença significativa de evolução.

Tabela 2: tabela de resultados referente à avaliação da funcionalidade mediante avaliação da tabela de Denver II

TABELA 2:		
ITEM AVALIADO	1ª AVALIAÇÃO	2ª AVALIAÇÃO
PESSOAL - SOCIAL	4 ANOS	4 ANOS
MOTOR - FINO ADAPTATIVO	4 ANOS 6 MESES	6 ANOS
LINGUAGEM	6 ANOS	6 ANOS
MOTOR - GROSSEIRO	14 MESES	3 ANOS

Fonte: Dados da pesquisa

A Tabela 2 apresenta os resultados referente a avaliação utilizando a tabela de Denver II, após a reavaliação e mediante aos resultados nota se que houve uma melhora nos resultados da avaliação motor fino adaptativo e motor grosseiro. No item motor fino adaptativo mostra se um resultado superior a 1 ano e 6 meses a mais no resultado após o tratamento. Já no item motor grosseiro a diferença de resultados é de 1 ano e 8 meses a mais após o tratamento.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O tratamento fisioterápico proposto demonstrou ser eficaz para uma melhora da funcionalidade e equilíbrio da paciente. Os resultados sugerem que a fisioterapia contribui para uma melhora no quadro de pacientes com SSJ porem como algumas limitações da própria síndrome dificultaram obter uma melhora mais significativa, seria necessário que outros estudos envolvendo essa síndrome sejam realizados.

REFERÊNCIAS

BANGRATZ, M. A. et al. Mouse Model of Schwartz-Jampel Syndrome Reveals Myelinating Schwann Cell Dysfunction with Persistent Axonal Depolarization *in Vitro* and Distal Peripheral Nerve Hyperexcitability When Perlecan Is Lacking. **The American Journal of Pathology.**, v. 180, n. 5, p. 2040 – 2055, May. 2012.

[BASIRI,K.](#); [FATEHI,F.](#); [KATIRJI,B.](#) The Schwartz-Jampel syndrome: Case report and review of literature. **Advanced Biomedical Research.**, Irã, v. 4, p. 163, Aug. 2015.

[CHANDRA,S. R.](#) et al. Schwartz–Jampel syndrome. **Journal of Pediatric Neurosciences.**, India, v. 10, n. 2, p. 169 – 171, Apr./Jun. 2015.



Encontro Internacional
de Produção Científica
24 a 26 de outubro de 2017

COSTA, A. C. et al. Intervenção psicomotora em crianças de nível socioeconômico baixo. **Fisioterapia e Pesquisa.**, São Paulo, v. 15, n. 2, p. 188 - 193, abr./jun. 2008.

FRANKENBURG, W. K. et al. The Denver II: A Major Revision and Restandardization of the Denver Developmental Screening Test. **Pediatrics.**, Colorado, v. 89, n. 1, p. 91 – 97, Jan. 1992.

JONES, K. L. Síndrome de Schwartz-Jampel. In: _____. **Padrões Reconhecíveis de Malformações Congênitas.** 5 ed. São Paulo: Manole, 1998. p. 218 - 219.

KAISSI, A. A. et al. Windswept deformity in a patient with Schwartz-Jampel syndrome. **Swiss Medical Weekly.**, Vienna, v. 142, n. 13519, p. 1 - 10, Mar. 2012.

PEARL, P. L. National Organization for Rare Disorders: banco de dados. Disponível em: <<http://rarediseases.org/rare-diseases/schwartz-jampel-syndrome/>>. Acesso em: 14 mar. 2016.

QUEIROZ, C. S. et al. Síndrome de Schwartz Jampel: relato de caso. **Revista de Cirurgia e Traumatologia Buco-Maxilo-Facial.**, Camaragibe, v. 9, n. 1, p. 41 - 46, jan./mar. 2009.

ROCHA, F. M.; CARVALHO, C. R. L. Relato de Caso de Paciente do Gênero Masculino Portador das Síndromes de Freeman-Sheldon e Schwartz-Jampel. **Revista Ceciliana.**, São Paulo, v. 3, n. 1, p. 62 - 64, jun. 2011.

RODGERS, K. D. et al. Reduced perlecan in mice results in chondrodysplasia resembling Schwartz-Jampel syndrome. **Human Molecular Genetics.**, Germany, v. 16, n. 5, p. 515 – 528, Jan. 2007.

TURRIONI, A. P. S.; SAKIMA, S. A.; GIRO, E. M. A. Schwartz-Jampel Syndrome: a paediatric dentistry approach. **Brazil Dental Science.**, São Paulo, v. 16, n. 1, p. 80 - 83, Jan./Mar. 2013.