

# Síndrome de Werdnig-Hoffman, um relato de caso

Nazária Maria David Ferreira<sup>1</sup>

[nazzdavidf@hotmail.com](mailto:nazzdavidf@hotmail.com)

Dayana Priscila Maia Mejia<sup>2</sup>

Pós-graduação em Fisioterapia em Terapia Intensiva-Faculdade Ávila

## Resumo

*A Síndrome de Werdnig-Hoffman é uma doença neuromuscular hereditária caracterizada pela atrofia e fraqueza muscular progressiva, com perda gradual de funções essenciais e que evolui com elevada e precoce mortalidade. São raros os casos em que estes pacientes atingem o primeiro ano de vida. O presente estudo tem como objetivo relatar o caso de uma criança do gênero masculino, com cinco (5) anos de idade, portadora desta síndrome, e traçar um comparativo entre o quadro clínico apresentado neste paciente e os relatos bibliográficos, observando-se as correlações e possíveis diferenciações com o quadro clínico apresentado neste caso. A criança em estudo vem superando a expectativa de vida difundida na literatura, porém, depende de assistência ventilatória mecânica e encontra-se internada em uma unidade de terapia intensiva (UTI) no Hospital e Pronto-Socorro da Criança - Zona Leste (HPSC-ZL), na cidade de Manaus-Am. Para a coleta dos dados desta pesquisa, foi feito acompanhamento do caso durante um (1) mês, no próprio hospital, com verificação das anotações contidas em seu prontuário e informações colhidas com os diversos profissionais envolvidos, bem como das publicações a respeito da síndrome. Conclui-se que esta síndrome tem características semelhantes na maioria dos quadros e que evolui de forma grave, mas que o tratamento emergencial e intensivo, com equipe multidisciplinar, pode redefinir e prolongar a sobrevida destes pacientes.*

**Palavras-chave:** Werdnig-Hoffman; Atrofia muscular espinhal; Doenças neuromusculares.

## 1. Introdução

A Síndrome de Werdnig-Hoffman faz parte de um grupo de doenças conhecidas como Atrofias Musculares Espinhais (AMEs). As formas clínicas mais conhecidas das AMEs são classificadas de acordo com o início dos sintomas e do grau de desenvolvimento motor da criança. Existem quatro tipos descritos na literatura:

- a) A AME tipo I ou Síndrome de Werdnig-Hoffman é a forma mais severa e manifesta-se mais precocemente;
- b) a AME tipo II ou intermediária;
- c) a AME Juvenil tipo III (Doença de Kugelberg-Welander);
- d) a AME tipo IV ou forma adulta (FERREIRA e cols. 2005).

Os tipos II e III são formas mais brandas que se manifestam mais tardiamente. Há ainda a forma adulta classificada como tipo IV.

A AME tipo I ou Síndrome de Werdnig-Hoffman é definida como uma doença de origem genética autossômica recessiva, causada por mutação nos genes de sobrevida dos neurônios

---

<sup>1</sup> Pós-graduanda em Fisioterapia em Terapia Intensiva

<sup>2</sup> Orientadora: Fisioterapeuta, Especialista em Metodologia do Ensino superior, Mestranda em Bioética e Direito em Saúde

motores, localizados nos cromossomos 5q13, onde ocorrem deleções homozigóticas nos éxons 7 e 8 da cópia telomérica do gene SMN<sub>1</sub> (neurônio motor de sobrevivência), deleções nos éxons 5 e 6 ou ausência completa de outro gene. A degeneração dos neurônios motores localizados no corno anterior da medula espinhal se traduz em fraqueza e paralisia muscular proximal progressiva e simétrica, com conseqüente atrofia global. Os sintomas podem ocorrer precocemente no período pré-natal, onde se observa diminuição dos movimentos fetais, ao nascimento ou nos primeiros seis meses de vida (BAIONI MT & AMBIEL CR, 2010).

Na AME tipo I, o controle da coluna cervical está comprometido e não há habilidade em sentar sem apoio. O choro e a tosse são fracos e antes de completarem 1 ano de idade estas crianças perdem a capacidade de deglutir e de se alimentar, desenvolvendo quadro de desnutrição, porém, o que os leva à mortalidade precoce são as complicações respiratórias pela disfunção bulbar. Segundo Marcondes & cols.(2003), todos os músculos são acometidos pelo processo de atrofia neurogênica ou secundária, ficando poupados apenas o diafragma, os músculos das extremidades e os músculos oculares. Desenvolvem respiração diafragmática paradoxal e com pouca expansibilidade torácica. Contraturas musculares instalam-se rápido, acometendo os músculos adutores das coxas e rotadores internos dos ombros, o que lhes confere atitude característica e leva às deformidades torácicas (tórax em forma de sino).

A confirmação diagnóstica dá-se pela evidência histológica (biópsia muscular) e eletrofisiológica de desnervação do músculo e, atualmente, é feita uma análise molecular que detecta a ausência do éxon 7 do gene SMN<sub>1</sub>. Por ser uma doença degenerativa e de caráter progressivo, esta síndrome impõe cuidados especiais com o paciente, com a finalidade de retardar o progresso da doença e de prolongar a vida do mesmo.

Neste estudo, será abordado o caso de um menor que tem superado as expectativas de vida apresentadas nas fontes pesquisadas, limitando-se a descrever a condição clínica encontrada.

O objetivo deste estudo é relatar um caso de Síndrome de Werdnig-Hoffman e correlacionar este caso apresentado com a descrição da literatura científica disponível, através de nove livros-texto pesquisados e bases eletrônicas de dados sobre o assunto, e também utilizar este estudo como pré-requisito para conclusão da Pós-graduação em Fisioterapia em Terapia Intensiva, submetidos à coordenação do referido curso de especialização *lato sensu*.

## **2. Fundamentação teórica**

Num âmbito geral, os autores pesquisados descrevem a AME Tipo I ou síndrome de Werdnig-Hoffman como uma doença neuromuscular incomum, de origem genética autossômica recessiva, onde ocorre perda progressiva da atividade muscular e letalidade precoce. Segundo Baione MT e Ambiel CR (2010), esta doença acomete cerca de 1:6.000 a 1:10.000 nascimentos. As manifestações clínicas desta síndrome surgem, invariavelmente, por volta dos seis primeiros meses de vida.

São relatados sintomas como hipotonia, arreflexia, paralisia ou paresia, amiotrofias e miofasciculações. Estes sintomas também estão presentes em outras desordens neurológicas, sendo necessário um diagnóstico diferencial que pode ser obtido através de exames como eletroneuromiografia, que comprova a desnervação muscular e, mais recentemente, através de estudo genético onde é feita uma análise molecular, com evidência da ausência do éxon 7 do gene SMN<sub>1</sub>. Os caracteres autossômicos recessivos são transmitidos por ambos os progenitores. Atualmente, sabe-se que há em torno de 25 mil genes espalhados no genoma humano e que estes estão presentes sempre em cópia dupla, uma herdada do pai e outra da mãe, sendo que, cada uma delas é responsável por 50% da codificação genética.

A descoberta de dois genes semelhantes durante o ano de 1995, os chamados genes da sobrevida do neurônio motor, localizados no cromossomo 5, demonstrou a importância destes na estrutura dos neurônios motores inferiores. São eles, os genes SNM1 e SMN2 os grandes responsáveis pela produção de uma proteína de 254 aminoácidos que compõem a estrutura de

certos neurônios que se iniciam na medula espinhal, ou seja, os neurônios motores inferiores. Quando ocorre uma mutação genética das duas cópias do gene SMN1, a produção desta proteína é diminuída em torno de 50%, o que ocasionará o que conhecemos como atrofia muscular espinhal ou AME. Daí, a definição da doença como de origem genética e hereditária. Quanto ao tipo de defeito que afeta esse gene, poderá ocorrer perda de parte do material genético ou deleção, o que se traduz como AME do tipo I e é o que acontece em cerca de 94% dos casos deste tipo.

A AME é, portanto uma doença genética, gênica e hereditária. A herança é do tipo autossômica recessiva. Isto significa que ambos os sexos são afetados igualmente e que, para aparecer a doença, é necessário que a pessoa tenha o defeito genético (mutação) em suas duas cópias deste gene. Quanto ao tipo de defeito (mutação) que geralmente acontece no gene SMN1, em mais de 94 por cento dos casos de AME do Tipo I (Doença de Werdnig-Hoffman), ocorre uma perda de um pedaço de material genético (chamada deleção) em ambas as cópias do gene SMN1 (AAME, 2010).

Algumas pessoas possuem apenas uma cópia mutada do gene SMN1 e são chamados de “portadores”. Estes, nunca apresentarão os sinais da doença, porém são bem mais comuns do que se imagina. A cada 50 indivíduos, um é portador, mas a doença só se manifestará no caso de uma pessoa que também seja portadora da mutação e tenha filhos com outro portador. A única forma de se verificar a presença desta mutação é através da análise genética ou quando nascem os filhos do casal portador. Esta é uma informação de grande importância para o caso de casais portadores que desejam planejar nova gestação.

De acordo com Ferreira (2005), na AME Tipo I os pacientes apresentam hipotonia importante ao nascer, adquirem posição de batráquio, possuem olhar atento e vivo sem alterações da motilidade, ausência de ptose palpebral, com arreflexia miotática global. Possuem abdômen protuberante e tórax com pouca expansibilidade e em forma de sino, com respiração diafragmática paradoxal. Fasciculações podem ser observadas na língua, porém nos demais grupos musculares, este sintoma pode ser mascarado visto que a grande quantidade de tecido adiposo impede a visualização destas. Ainda segundo este autor, a maioria das crianças falecem antes do primeiro ano de vida. Outros autores, como Soares (2006), relatam pequena expectativa de vida, em torno de dois ou três anos de idade.

A precoce mortalidade nos portadores desta síndrome é atribuída às repetidas manifestações de transtornos respiratórios agudos, devido à fadiga ou fadência dos músculos responsáveis pela respiração. Na maioria dos casos, estes pacientes chegam a uma unidade de atendimento emergencial e são submetidos a suporte ventilatório, que poderá ser através de ventilação mecânica do tipo invasiva ou não invasiva. Geralmente, evoluem para atendimento em unidade de terapia intensiva para que sejam adotadas as condutas terapêuticas necessárias, em vista da gravidade do quadro, onde estes pacientes podem permanecer por tempo indeterminado. Após a resolução do quadro emergencial, somam-se problemas como pneumonias, deficiência nutricional e outras afecções oportunistas, como por exemplo infecções urinárias, que devem ser evitados sempre que possível ou prontamente solucionados ao surgirem.

Mesmo com a estabilização clínica, estes pacientes geralmente permanecem mantidos em UTIs, porém, a recomendação atual da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA/MS) é que estes pacientes evoluam para atendimento domiciliar, segundo a Resolução da Diretoria Colegiada-RDC nº 11, de 26 de janeiro de 2006.

### 3. Método

Os dados foram obtidos através de revisão bibliográfica prévia para fundamentação teórica; em seguida foi realizado acompanhamento hospitalar do menor, por um único examinador, no período de 01 a 30 de junho de 2012 e feita análise descritiva do prontuário clínico desde a internação inicial do mesmo, com detalhamento da evolução clínica; entrevistas com alguns

profissionais relacionados ao caso e com a mãe do paciente; acompanhamento diário, à beira do leito, com observações visuais e das habilidades motoras; captação da cópia de documento de comprovação diagnóstica. Foram realizadas pesquisas nas bases de dados da rede mundial de computadores, incluindo artigos científicos, relatos de caso, teses e dissertações a respeito do tema e em livros de referência. Também foram coletados registros de imagens para documentação do caso clínico. O trabalho foi desenvolvido a partir da elaboração do termo de consentimento livre e esclarecido destinado à mãe e responsável pelo menor, bem como autorização da direção clínica da unidade hospitalar em questão, que permitiu o acompanhamento do caso.

#### **4. Relato de Caso**

RGMS, gênero masculino, com 5 anos de idade, natural e procedente de Manaus-Am, internado na Unidade de Terapia Intensiva I, leito 13 do HPSC Zona Leste. Ao dar entrada nessa unidade hospitalar, no dia 16.10.2011, foi atendido no setor de emergência por apresentar quadro de desconforto respiratório intenso, tosse produtiva e mialgia; sem relato de febre, vômito ou diarreia; na ausculta pulmonar apresentou roncos e crepitações difusas; ausculta cardíaca normal; peso de 11.810kg; citado pela mãe do paciente que o mesmo seria portador de amiotrofia e já com internações hospitalares anteriores.

Foram realizados exames laboratoriais (leucograma e Rx de tórax), com prescrição inicial de soro fisiológico (250ml/EV) + nebulização com 5ml de soro fisiológico e 3 gotas de Berotec (3 fases com intervalos de 20min.) + Dipirona. Evoluiu com intubação e consequente internação na UTI, com suporte ventilatório, devido a gravidade do quadro.

Antecedentes patológicos: O paciente é portador da Síndrome de Werdnig-Hoffman, onde os primeiros sinais surgiram por volta dos quatro meses de idade, a partir de observações maternas de dificuldades motoras no controle dos membros e coluna cervical, associados com atrofia muscular global e a infecções respiratórias repetitivas até completar os seis primeiros meses de vida. Segundo relatos da mãe, já passou por períodos de internação em outra unidade hospitalar anteriormente, por infecções respiratórias. A confirmação diagnóstica só veio aos 3 anos e 4 meses de idade, após estudo molecular realizado pelo método de reação em cadeia de Polimerase (PCR + RFLPs) no Laboratório Balagué-Center de Barcelona, na Espanha, com resultado positivo para Atrofia Muscular Espinhal Tipo I (AME I). No exame detectou-se uma deleção homozigótica dos éxons 7 e 8 do gene SMN 1 na amostra de sangue remetida. Recomendou-se o estudo de portadores nos pais do paciente e nos familiares de risco, no caso, seus dois irmãos. Apenas um deles, o mais novo, realizou exame de Eletroneuromiografia, obtendo-se resultados negativos, segundo informações da mãe dos menores.

Durante o período da pesquisa, em que o menor foi acompanhado na UTI (01 a 30.06.2012) foram observados os registros diários dos diversos profissionais envolvidos no atendimento ao mesmo. Naqueles referentes ao atendimento inicial, constam que o paciente apresentou insuficiência respiratória aguda (IRpA), pneumonia, sepse, distúrbio protéico energético (DPE) grau 2 e neurodistrofia. Foi submetido à ventilação mecânica, acompanhamento de dieta e taxa hídrica, antibioticoterapia, fisioterapia e outras especialidades de acordo com a necessidade apresentada. Durante o período de internação já foram administrados antibióticos tais como: Oxacilina, Ceftriaxona, Anfotericina B, Cefepime entre outros fármacos: Clusival, Omeprazol, Ácido Valpróico, Vitamina K, PFC (plasma fresco concentrado). Em 25.10.2011 iniciou-se Vancomicina e Meropenem; houve tentativa de desmame ventilatório em 26.10.2012, sem sucesso; apresentou reação urticariforme em 06.11.2011, provavelmente de origem medicamentosa. Em períodos esporádicos, houve referência de dor em membros inferiores.

A tabela a seguir, descreve os principais procedimentos realizados:

Data	Intervenções Cirúrgicas e Procedimentos Invasivos
16/10/2011	Intubação Orotraqueal e Ventilação Mecânica Sonda para alimentação
25/10/2011	Traqueostomia
04/05/2012	Catéter Duplo Femural Direito (já retirado)
18/05/2012	Troca de Traqueostomia
	Retirada de sonda para alimentação
04/06/2012	Hemocultura e Urocultura (Pesquisa de HIFAS )
08/06/2012	Repetiu Hemocultura e Urocultura (com resultado negativo)

FERREIRA, 2012

Tabela 1 - Intervenções Cirúrgicas e Procedimentos Invasivos (dados obtidos do Prontuário médico hospitalar)

O atendimento ao menor segue uma programação diária que envolve inicialmente avaliação e prescrição médica. Atuação da equipe de enfermagem na realização dos cuidados básicos quanto à higiene pessoal, aspiração de vias aéreas, administração de medicamentos e outros cuidados. Sua alimentação é orientada e supervisionada pelo setor de nutrição de acordo com a necessidade nutricional indicada. Passa pela avaliação e atendimento fisioterapêutico, onde desenvolve atividades motoras globais e treinamento da musculatura respiratória. Prossegue com o horário de visita de seus familiares, sendo este o momento em que o menor pode circular pelas alas do hospital, em cadeira de rodas, geralmente em companhia de sua mãe e respirando em ar ambiente (Fig. 1). As atividades ao ar livre são incentivadas, pois também favorecem no desenvolvimento motor e respiratório, bem como ajudam a criança em sua socialização.



FERREIRA, 2012

Figura 1- Passeio durante horário de visita

Também recebe acompanhamento pedagógico, em dias alternados, através de um programa do governo denominado “Classe Hospitalar”, em horário especial e, por vezes, exclusivo do mesmo onde apresenta facilidade de aprendizado e bom desempenho (Fig 2). Uma vez por semana recebe acompanhamento de terapeuta ocupacional e visitas diárias de psicóloga.

Demonstra muita interação com toda a equipe do hospital, dirigindo-se a maioria dos profissionais pelo nome dos mesmos e agindo com desenvoltura e simpatia com todos.



FERREIRA, 2012

Fig. 2-Menor em atividade pedagógica, comunicando-se verbalmente (Observar posicionamento do dedo indicador ocluindo o traqueóstomo).

De acordo com dados da evolução médica o paciente é mantido sob ventilação mecânica, sincrônico com a prótese, traqueostomizado, ativo e comunicativo, com perfusão periférica preservada, diurese satisfatória para o quadro variando entre 2ml hora e ligada a ingesta diária, com evacuações satisfatórias. Permanece por longos períodos do dia fora da ventilação mecânica e consegue comunicar-se verbalmente com a equipe através da oclusão da cânula traqueal com seu dedo indicador (fig. 2). Os parâmetros de ventilação mecânica utilizados atualmente são os seguintes:

Modo Ventilatório:

SIMV (PCV)+PSV

FiO<sub>2</sub>: 0,35

T insp:0,60

Rel. Ins/Ex: 1:4

Fq. Mand: 20

Sensib: 3.0

P Pico: 25

Média: 9.1

Base: 2.8

Alta Pres. Insp: 40

P Contrl (PCV): 20

P Suporte (PSV) : 5

Peep/CPAP: 5

Baixa P. Insp:

As variações nos parâmetros ventilatórios ocorrem de acordo com a necessidade apresentada no momento ou conforme intercorrências.



Desde sua internação, a criança recebe atendimento fisioterapêutico diário, com sessões de fisioterapia respiratória e motora. Este atendimento é importante por sua atuação direta na hipotonia e atrofia muscular atenuando o comprometimento respiratório e motor, contribuindo para a manutenção das vias aéreas pérvias, reexpansão pulmonar, aumento e/ou preservação da amplitude de movimentos e na prevenção e/ou correção de deformidades, garantindo mobilidade global, auxiliando também para o desenvolvimento neuropsicomotor.



FERREIRA, 2012

Fig. 03- Menor sob ventilação mecânica

Do ponto de vista fisioterapêutico e da avaliação do aparelho locomotor, o menor apresenta um quadro de hipotonia e atrofia global com déficit motor instalado. As reações de proteção e equilíbrio estão diminuídas ou ausentes, permanecendo na maior parte do tempo em posição sentada e em atitude cifótica, mantendo apoio posterior, o que lhe confere equilíbrio de tronco. Por vezes, queixa-se de dores articulares, que ocorrem com maior frequência nos joelhos. Apresenta também importante retração tendínea de músculos ísquio-tibiais, com encurtamento e postura viciosa em flexão dos membros inferiores e equinismo bilateral instalado. Realiza com dificuldade e déficit de amplitude os movimentos de flexo-extensão, elevação e abdução dos membros superiores. Apresenta fraqueza dos músculos respiratórios, expansibilidade torácica globalmente diminuída e hipersecreção brônquica. Os punhos permanecem em flexão durante o repouso, porém consegue realizar movimento de ligeira extensão dos mesmos. Consegue fazer também movimentos de pinça grossa e até mesmo levar alimentos à boca, pois atualmente sua alimentação ocorre por via oral.

Na abordagem fisioterapêutica são realizadas manobras de mobilização das secreções, higiene brônquica e aspiração de vias aéreas; técnicas de fortalecimento da musculatura respiratória; técnicas de alongamento e fortalecimento global; correção postural com uso de coxins; cinesioterapia passiva e ativo-assistida, acompanhada de atividades lúdicas. Estas técnicas contribuem para a manutenção da função muscular, proporcionando fortalecimento global e equilíbrio postural. É mantido sob ventilação mecânica em modo Pressão de Suporte Ventilatório ( PSV ) com episódios de alternância para Ventilação Mandatória Intermittente Sincronizada (SIMV), como mostra a figura 3. As suas funções motoras residuais permitem movimentos ativos que contribuem com as atividades diárias desenvolvidas durante as

brincadeiras com jogos de mesa e também nas atividades da classe hospitalar (Fig. 04). Algumas vezes refere fadiga durante as sessões, onde opta-se por redução no tempo de atendimento, em respeito à condição clínica do paciente. Geralmente, manifesta-se colaborativo e empenhado nas atividades terapêuticas.

Mesmo diante da gravidade desta síndrome, o tratamento vem obtendo resultado satisfatório visto a estabilidade do quadro respiratório e “semi-independência” do ventilador mecânico.



FERREIRA, 2012

Fig. 04- Atividade motora residual

## 5. Discussão

Na avaliação diagnóstica através do estudo molecular da amostra coletada do menor em estudo, ficou evidenciada a Atrofia Muscular Espinhal (AME) do tipo I, onde os resultados obtidos conferem com os estudos publicados, sendo citada a deleção dos éxons 7 e 8 do gene SMN1, conforme dita a literatura. Este resultado, juntamente com o período do surgimento dos sintomas e a forma de demonstração dos mesmos caracterizam a Síndrome de Werdnig-Hoffman.

Segundo os relatos bibliográficos, esta síndrome causa morte em 50% dos lactentes por volta dos sete meses, chegando a 95% naqueles até por volta dos dezessete meses (C.A.Kim e cols, 1999). A causa primordial é a insuficiência respiratória aguda, em decorrência das repetidas infecções respiratórias e pela falência muscular. As manifestações da AME tipo I iniciam-se sempre por volta da primeira infância, o que se confirmou neste caso em estudo, com o surgimento de infecções respiratórias de repetição, hipotonia e déficit de força muscular por volta dos seis meses de vida, segundo relatos maternos. As frequentes e recorrentes internações são outro fator em comum, bem como a perda progressiva e simétrica dos músculos voluntários proximais de pernas, braços e de músculos do tronco, sendo mais perceptíveis no início da doença e ficando uma potencia muscular residual, que pode se estabilizar durante meses a anos, segundo Baioni MT & Ambiel CR(2010). O menor em estudo está com 5 anos atualmente, fato este que já o diferencia da maioria dos casos citados na literatura, apesar de existirem relatos de maior sobrevida. As manifestações físicas descritas pela literatura apontam sinais clínicos como hipotonia global, fraqueza muscular difusa,



atrofia por desnervação, paresia, arreflexia ou diminuição dos reflexos tendíneos e miofasciculações. Os músculos respiratórios comprometidos, a dificuldade para tossir e a postura deitada contribuem no surgimento de complicações pulmonares e deformidades posturais, como por exemplo, o desenvolvimento de escolioses e contraturas. Dentre essas manifestações apenas as miofasciculações não foram evidenciadas durante o período de acompanhamento do caso citado, porém, de acordo com Eduardo Marcondes e cols.(2003) este sintoma surge em cerca de 30% dos casos. Em relação ao posicionamento no leito, o paciente apresenta um diferencial, permanecendo durante a maior parte do tempo em posição sentada, o que o diferencia da posição de sapo-símile descrita na literatura. Estes estudos referem-se ao tórax como em formato de sino. Neste caso, observou-se ligeira cifose dorsal e características de “pectus excavatum”. Há comprometimento do equilíbrio de tórax ao ficar sem apoio posterior. Sua capacidade tussígena espontânea mostrou-se eficaz durante os períodos de menor secreção brônquica.

A utilização de suporte ventilatório torna-se imperativa nesses casos (AME I), que invariavelmente evoluem para ventilação mecânica invasiva (VMI), traqueostomia e oxigenoterapia contínua. Desde sua última internação, o menor em estudo, mantém-se sob ventilação mecânica, traqueostomizado e intercalando períodos de respiração espontânea, com tolerância de aproximadamente 12 horas diárias. O acompanhamento fisioterapêutico tornou-se preponderante neste e nos demais aspectos, pois a hipersecreção brônquica e a pouca mobilidade inviabilizariam tal fato.

No aspecto nutricional, as crianças com AME podem apresentar problemas como distensão abdominal, constipação intestinal, refluxo gastroesofágico e outros que podem interferir para o agravamento do quadro clínico. O refluxo pode tornar-se fator predisponente de pneumonias aspirativas o que induz as vias alternativas de alimentação por sonda ou gastrostomias, como cita a literatura (GASTAL e COLs, 2007) Neste caso, a criança consegue alimentar-se por via oral e apresenta estado nutricional aceitável.

Observou-se ainda que, talvez pelo fato do convívio diário com adultos de instrução de nível superior e uso coloquial de termos técnicos, o menor em questão, apresenta fluência de linguagem e vocabulário muito acima de sua faixa etária. Ele é capaz de desenvolver brincadeiras utilizando situações rotineiras dentro da UTI, inclusive com referências dos termos técnicos comumente utilizados pela equipe de profissionais. Ressalta-se que somente a função motora é afetada nessas crianças. Sensação e intelecto são normais (GASTAL GR e cols.2007 ), o que se confirma no caso em foco, pelo que foi descrito acima. Ainda segundo Soares (2006), estas crianças apresentam inteligência acima do normal e, devido à preservação da musculatura dos olhos, elas apresentam a característica de “falar com os olhos”.

Devido a gravidade desta síndrome, a ocorrência de deformidades surge de forma rápida, causando alterações de ordem ortopédicas tais como: escolioses, deformidades em flexão nos cotovelos, punhos e joelhos, pés em inversão ou equinos. Estas desordens citadas se confirmaram no caso estudado, em menor grau.

Quanto à capacidade motora residual, o menor em estudo é capaz de vencer a ação da gravidade, efetuando assim tarefas importantes no seu dia a dia, como alimentar-se, brincar com jogos eletrônicos e manuais, dançar, pintar, bater palmas, saudar seus convivas com gestuais, enfim uma série de possibilidades. Esse conjunto de ações residuais o diferencia significativamente dos relatos científicos ( fig. 4 ).

A síndrome de Werdnig-Hoffman é incurável e tem caráter progressivo, dada a intensa destruição de neurônios motores inferiores e profunda atrofia neurogênica dos músculos essenciais à respiração.

Estes fatores predis põem os portadores desta síndrome a quadros infecciosos frequentes, ocorrendo comprometimento de suas defesas fisiológicas.



FERREIRA, 2012

Fig 4- Menor executando movimento em série

Estes fatos em conjunto, levam a uma curta expectativa de vida, onde a maioria dos casos citados não ultrapassam os dois anos de idade. No caso acompanhado neste estudo, a criança encontra-se sob cuidados intensivos há oito meses e está atualmente com cinco anos e seis meses de vida e prestes a trocar o ambiente hospitalar pela companhia de sua família, em casa. Segundo as expectativas médicas, logo estará deixando a unidade hospitalar, graças à resposta satisfatória ao tratamento e ao empenho e atuação conjunta de diversos profissionais envolvidos neste caso.

É de fundamental importância o acompanhamento da fisioterapia nestes casos, visto que as interações funcionais entre os segmentos corporais e o meio ambiente contribuem no crescimento e desenvolvimento das habilidades inerentes à essa faixa etária, colaborando de forma essencial na interação destes menores com o ambiente e no convívio com as pessoas, melhorando sua qualidade de vida.

## 6. Conclusão

Por constituir-se condição clínica grave e de expectativa de vida reduzida onde a maioria dos pacientes atinge, no máximo, cerca de 2 ou 3 anos de idade, a Síndrome de Werdnig-Hoffman exige tratamento em ambiente hospitalar, com consequente internação em unidade de terapia intensiva (UTI) para manutenção de suporte ventilatório, evoluindo com ventilação mecânica, até a estabilização clínica compatível com a doença. A assistência deverá ser executada por equipe multidisciplinar, visto que as manifestações precoces desta patologia traduzem-se em necessidades distintas. Neste estudo ficou evidente a característica comum dos portadores desta síndrome quanto à dependência ventilatória, bem como a condição motora comprometida gravemente. Porém, ficou comprovado que o atendimento emergencial e preciso, nas crises iniciais do quadro sindrômico deve ter o suporte de uma equipe multidisciplinar preparada para proporcionar o prolongamento e melhoramento da capacidade de sobrevivência destes pacientes, no qual a fisioterapia revela-se terapêutica imprescindível.

Os comprometimentos respiratório e motor sofrem influência direta da hipotonia e atrofia musculares, nas quais a fisioterapia destaca-se como uma equipe multidisciplinar, atuando na prevenção e no tratamento dos sinais e sintomas desta síndrome. A qualidade de vida proporcionada pela fisioterapia minimizou complicações musculares, apresentou impacto satisfatório no prognóstico de criança portadora da síndrome de Werdnig-Hoffmann e contribuiu na superação da expectativa de vida preconizada pela literatura (SOARES, J. A. e cols., 2005).

Ao fisioterapeuta caberá reconhecer precocemente as alterações motoras e respiratórias para que o processo de prevenção e tratamento ocorra de forma mais eficaz. De acordo com a avaliação é que será traçado um plano de tratamento mais eficaz e com maior chance de sucesso. Nos dias atuais ainda não se consegue um tratamento definitivo para os portadores desta síndrome, porém, já ficou comprovado que através de ação eficaz ao combate do quadro respiratório inicial e o acompanhamento eficaz de uma equipe multidisciplinar preparada, pode sim prolongar e melhorar a sobrevida destes pacientes.

Neste estudo salientou-se o caso de uma criança portadora da síndrome, que vem superando a expectativa de vida difundida na literatura e que apresenta desenvolvimento mental preservado, onde vivacidade e inteligência são destacados em contraponto com sua pouca atividade motora. Há expectativa real de que em breve esta criança poderá vir a ter alta hospitalar e se beneficiar de atendimento do tipo “Home Care” ou tratamento domiciliar, o que com certeza proporcionará uma melhor e maior expectativa de sobrevida mais digna na companhia de seus familiares, visto que já consegue manter-se respirando em ar ambiente por mais de doze horas diárias, sem apresentar desconforto respiratório e encontra-se estável hemodinamicamente. Há possibilidades futuras de um tratamento mais eficiente para as AMEs através dos avanços terapêuticos em relação à brevidade de diagnóstico, até mesmo em pacientes pré-sintomáticos. De acordo com Baioni MT & Ambiel CR (2010) poderia ser oferecido um diagnóstico pré-natal para as famílias com risco de ter uma criança com AME. Este exame faria uma análise de amostras da vilosidade coriônica por volta da 11<sup>a</sup> e 12<sup>a</sup> semana de gestação ou através do fluido amniótico ( 14<sup>a</sup> e 16<sup>a</sup> semana de gestação ). Aqui, no Brasil, o Centro de Estudos do Genoma Humano (Universidade de São Paulo) oferece este diagnóstico a casais que já tiveram filhos com AME. Em virtude da gravidade e letalidade desta síndrome o aconselhamento genético e os avanços científicos e terapêuticos são imprescindíveis.

## 7. Referências Bibliográficas

AAME, *Amigos da Atrofia Muscular Espinhal*, Rio de Janeiro, 2010. Disponível em <http://www.atrofiaespinhal.org/genetica.php>

Akito Ikemoto; Asao Hirano; Sadayuki Matsumoto; Ichiro Akiguchi; Jun Kimura. *Synaptophysin expression in the anterior horn of Werdnig-Hoffmann disease*. Journal of the Neurological Sciences, 1996.

Baioni, MT ; Ambiel, CR. *Atrofia muscular espinhal: diagnóstico, tratamento e perspectivas futuras*. Jornal de Pediatria (Rio de Janeiro). 2010.

BARBOSA, Sandra. *Fisioterapia Respiratória-Encefalopatia Crônica na Infância*. Rio de Janeiro: Revinter, 2002.

BRITO, Raquel Rodrigues; BRANT, T. C. Silva; PARREIRA, Verônica Franco. *Recursos Manuais e Instrumentais em Fisioterapia Respiratória*. Manole, São Paulo, 2009.

C. F. Lippa and T. W. Smith. *Chromatolytic neurons in Werdnig-Hoffmann disease contain phosphorylated neurofilaments*. Acta Neuropathol, 1988.

FERREIRA, José. *Pediatria, Diagnóstico e tratamento*. Editora: Artmed. Porto Alegre, 2005.

GASTAL, GR; CABALLERO, MA; GARCIA, MDP; FIORIN, L; HUBER, F; NOVAES, LHSV. *Síndrome de Werdnig-Hoffman: Um relato de caso*, Pelotas-RS, Br., 2007.

J. H. PEARN; J. WILSON. *Acute Werdnig-Hoffmann disease Acute infantile spinal muscular atrophy*. Archives of Disease in Childhood, 1973.

JR,William W. Hay ; LEVIN, Myron J. ; SONDHEIMER, Judith M. ; DETERDING,Robin R. *Current Pediatria, Diagnóstico e Tratamento*,20<sup>a</sup> Edição,Mc Graw Hill: AMGH Editora Ltda, 2012.

J. Towfighi; R. S. K. Young; R. M. Ward. *Is Werdnig-Hoffmann Disease a Pure Lower Motor Neuron Disorder?*. Acta Neuropathol, 1985.

LIMA, Mariana Barbosa; ORRICO, Keith Froes; MORAES, Ana Paula França; RIBEIRO, Cátia Sueli Negrão Santos. *Atuação da fisioterapia na doença de Werdnig-Hoffman: relato de caso*. Salvador, 2008.

MARCONDES, Eduardo; VAZ, Flávio Adolfo Costa; RAMOS, José Lauro Araújo; OKAY, Yassuhiko. **Pediatria Básica-9 ed-** São Paulo: SARVIER, 2003.

OLIVEIRA, Reynaldo. **Black Book Pediatria**. Editora: Black Book. Belo Horizonte, 2005.

Orrell, Richard; Habgood, James; Belleruche, Jacqueline; Lane, Russell. *The relationship of spinal muscular atrophy to motor neuron disease: Investigation of SMN and NAIP gene deletions in sporadic and familial ALS*. Journal of the Neurological Sciences, 1997.

PEARN, John. *Classification of spinal muscular atrophies*. The Lancet, 1980.

SARMENTO, George; FALCÃO, Adriana; CARVALHO, Fabiane. **Fisioterapia Respiratória em pediatria e neonatologia**. Editora: Manole. Barueri, SP, 2007.

SOARES, Janaína; SILVA, Naila; LEITE, Silvéria; PARISI, Márcia. *Fisioterapia e qualidade de vida de paciente com amiotrofia espinal progressiva tipo I – Relato de caso*. Arq. Ciência Saúde, 2006.

SHUMWAY, Anne; WOOLLACOTT, Marjorie. **Controle motor, Teoria e aplicações práticas**. Ed. Manole.; Barueri, SP, 2003.

STERLING K. CLARREN 1 and JUDITH G. HALL.. *Neurophatologic findings in the spinal cords of 10 infants with arthrogryposis*. Journal of the Neurological Sciences, 1983

STOKES, Maria. **Neurologia para fisioterapeutas**. Editora: Premier. São Paulo, 2000.

Wael El-Matary; Sunanda Kotagiri; Duncan Cameron; Ian Peart. *Spinal muscle atrophy type 1 (Werdnig Hoffman disease) with complex cardiac malformation*. Eur J Pediatr, 2004.

## ANEXO