

Fisioterapia respiratória na síndrome da maquiagem de Kabuki: relato de caso

Respiratory physiotherapy in the Kabuki make-up syndrome: case report

TAGLIETTI, Marcelo¹; CASAROLLI, Luana Muriel²; BAPTISTELLA, Antuani Rafael³.

Resumo

Introdução: A Síndrome de Kabuki (SK) é uma desordem genética muito rara e foi descrita, pela primeira vez, no Japão, em 1981. O prognóstico e a sobrevida dos portadores de SK têm se mostrado favoráveis, apesar das complicações, que acometem os portadores desta patologia, incluindo alterações posturais de membros e caixa torácica, favorecendo a hipoventilação e pré-dispondo o acúmulo de secreção e infecções respiratórias. Ainda, não foi relatada, a atuação da fisioterapia nessa enfermidade. **Objetivo:** Relatar o método avaliativo e de tratamento fisioterápico respiratório, em âmbito hospitalar, na Síndrome de Kabuki, para um paciente de 11 anos do gênero masculino. **Método:** Relato de caso, descrevendo a avaliação fisioterapêutica (inspeção dinâmica do padrão respiratório, expansibilidade, frêmito toracovocal e ausculta pulmonar; manovacuometria, avaliação postural e cirtometria torácica), análise dos exames de imagem e o tratamento fisioterapêutico (exercícios de expansão pulmonar e higiene brônquica, cicloergômetro e cinesioterapia) realizados, durante os sete dias de internamento hospitalar do paciente. **Resultados:** Ao final da intervenção, observou-se que a fisioterapia respiratória na SK proporcionou melhora do padrão respiratório, da expansibilidade, com aumento de 2cm, em cada ponto mensurado na cirtometria, ventilação pulmonar adequada e melhora do sincronismo e biomecânica toracoabdominal, bem como o clearance pulmonar evidenciado pela ausência de ruídos adventícios, além do aumento das pressões respiratórias máximas de PImáx -70cm/H₂O para -78cm/H₂O e PEmáx 90cm/H₂O para 95cm/H₂O. **Conclusão:** A fisioterapia respiratória mostrou-se efetiva, como terapia de escolha, para as alterações respiratórias presentes na SK.

Palavras-chave: Síndrome; Genética; Fisioterapia.

¹ Docente do Colegiado de Fisioterapia do Centro Universitário da Fundação Assis Gurgacz, FAG, Cascavel-PR, Brasil.
Email: ntaglietti@fag.edu.br

² Fisioterapeuta pelo Hospital das Clínicas da Universidade Federal do Paraná, UFPR, Curitiba-PR, Brasil.

³ Docente do Colegiado de Fisioterapia da Universidade do Oeste de Santa Catarina, UNOESC, Joaçaba-SC, Brasil.

Abstract

Introduction: The Kabuki Syndrome (KS) is a very rare genetic disorder and was first described in Japan in 1981. The prognosis and survival of KS patients has been favorable despite the complications that afflict patients with this pathology, including postural changes of limbs and rib cage, favoring hypoventilation and pre-arranging the accumulation of secretion and respiratory infections. The role of physiotherapy in this disease has not yet been reported. **Objective:** to report the evaluation and respiratory physiotherapy treatment method in a hospital setting in Kabuki Syndrome for an eleven years old male patient. **Method:** A case report describing the physiotherapy evaluation (dynamic inspection of the respiratory pattern, thoracic expansion, fremitus and chest auscultation, manovacuometry, postural evaluation and thoracic cirtometry), analysis of imaging tests, and physiotherapeutic treatment (pulmonary expansion exercises and bronchial hygiene, cycle ergometer and kinesiotherapy) performed during seven days of hospitalization of the patient. **Results:** At the end of the intervention, it was observed that respiratory physiotherapy in the KS provided an improvement in the respiratory pattern, an increase of 2 cm in each point measured in the cirtometry, adequate pulmonary ventilation and improved thoraco-abdominal synchronization and biomechanics, as well as evidenced pulmonary clearance by the absence of abnormal breath sounds, in addition to the increase of the maximum inspiratory and expiratory pressures (MIP and MEP, respectively) of: MIP: -70cm/H₂O to -78cm/H₂O and MEP: 90cm/H₂O to 95cm/H₂O. **Conclusion:** Respiratory physiotherapy was effective as a therapy of choice for the respiratory changes present in KS.

Keywords: Syndrome; Genetics; Physiotherapy.

Introdução

A Síndrome de Kabuki (SK) é uma desordem genética muito rara e foi descrita, pela primeira vez, no Japão, em 1981. Esta denominação foi escolhida, devido à face dos portadores desta síndrome assemelhar-se à maquiagem tradicional usada no teatro japonês¹.

Atualmente, acredita-se que esta patologia esteja relacionada a uma mutação autossômica dominante¹. De acordo com Ferreira et al.², existem menos de 400 casos de SK descritos, na literatura, desde sua descoberta, não tendo sido encontrada, nestes casos, predileção por gênero masculino ou feminino¹, etnia ou idade³.

Nos portadores da Síndrome de Kabuki, encontram-se algumas características fenotípicas fundamentais, tais como face dismórfica, alterações dermatoglíficas, retardo mental leve a moderado, atraso do crescimento pós-natal, alterações ortopédicas como a escoliose, malformação da coluna vertebral e costelas, maturação óssea atrasada, luxação congênita do quadril e luxação patelar¹⁻³. Quarenta e dois por cento das crianças diagnosticadas com SK têm defeitos cardiovasculares, estes incluem defeitos do septo ventricular e atrial, estreitamento de aorta e arritmias, além de problemas renais e infecções frequentes do trato urinário e respiratórias (28%).³

Esses pacientes poderiam se beneficiar do tratamento fisioterapêutico, através do acompanhamento do desenvolvimento motor, prevenção e acompanhamento das alterações posturais e musculoesqueléticas e de prevenção e tratamento das infecções respiratórias.

O diagnóstico clínico baseia-se nos achados fenotípicos, principalmente pelas anomalias craniofaciais, visto que, ainda, não existe um exame genético que identifique e comprove a doença. O prognóstico e a sobrevivência dos portadores de SK têm se mostrado favoráveis, apesar das complicações que acometem os portadores desta patologia².

Não há evidências, na literatura, da atuação da fisioterapia na SK e este estudo é pioneiro em tal objetivo. Desta forma, este relato de caso buscou descrever o método avaliativo e o tratamento da fisioterapia respiratória na Síndrome de Kabuki, em um paciente de 11 anos do gênero masculino, durante internação hospitalar em enfermaria.

Método

Relato de caso de uma criança de 11 anos, sexo masculino, com diagnóstico de SK, a qual foi internada no Hospital de Ensino São Lucas (HSL) – Cascavel – PR, devido a um quadro clínico de pneumonia, sendo de rotina, o acompanhamento pelo serviço de fisioterapia, permanecendo internada por sete dias. O trabalho foi aprovado pelo Comitê de Ética e Pesquisa sob número de registro CAAE: 65045217.8.0000.5219. Após consentimento do responsável legal pelo paciente e assinatura do Termo de Consentimento Livre Esclarecido, foram realizados a anamnese, avaliação e tratamento.

A avaliação cinesiofuncional e a reavaliação foram compostas de exame físico com mensuração de sinais vitais, peso e altura; inspeção clínica dinâmica e estática, através da análise da forma do tórax e suas anormalidades; movimentos respiratórios, características e alterações; ausculta pulmonar, percussão e realização do frêmito toracovocal; avaliação das pressões respiratórias máximas com uso do Manuvacuômetro (Globalmed®); da cirtometria com três mensurações: axilar, linha média e apêndice xifoide; análise dos exames de imagem e laboratoriais disponíveis e, por fim, avaliação postural estática nas vistas anterior, lateral e posterior.

O tratamento fisioterápico, realizado uma vez ao dia, com duração aproximada de 50min, foi prescrito com base no diagnóstico cinesiofuncional e contemplado por técnicas e recursos de higiene brônquica (vibração, oscilação oral de alta frequência, técnicas de aumento do fluxo expiratório e estímulo à tosse); técnicas e recursos para expansão pulmonar: padrões ventilatórios (soluços inspiratórios, freio labial, expiração abreviada), incentivadores respiratórios, técnicas de pressão negativa; ambas as terapias associadas ao posicionamento no leito, totalizando sete atendimentos.

Para o treinamento da musculatura respiratória, foi utilizado o aparelho pressórico *Threshold IMT*®, a 40% da PImáx, em séries intervaladas, com duração de 15 minutos. Ainda, foi empregado, o método de reequilíbrio toracoabdominal (RTA) (alongamento dos músculos inspiratórios, transferência ventilatória e gíngua lateral); cinesioterapia (liberação dos músculos esternocleidomastóideo, escalenos e elevadores da escápula, alongamento da musculatura lateral de tronco do lado côncavo), cicloergômetro (20 minutos, diariamente), marcha no corredor e orientações (exercícios respiratórios com selo d'água, tosse, encher balão e orientações posturais).

Resultados

Durante a anamnese, foram relatados, histórico de asma, cardiopatia, otite recorrente e cirurgia para correção de comunicação interatrial. Na inspeção, observou-se o paciente em ar ambiente, corado, eupneico, ativo e reativo. Quanto aos sinais vitais, apresentava frequência cardíaca de 84bpm, frequência respiratória de 19rpm e saturação periférica de oxigênio de 98%. No exame físico, os dados de altura e peso foram verificados, sendo 1,22m e 24kg, respectivamente, resultando em índice de massa corporal (IMC) dentro dos valores de normalidade.

Na avaliação postural, foram verificadas protrusão e inclinação lateral de cabeça à esquerda, elevação da cintura escapular, protração de ombros, inclinação anterior e à esquerda de tronco, escoliose torácica à esquerda, maior descarga de peso em membro inferior direito, triângulo de *Talles* aumentado à direita, tornozelos em eversão, cotovelo esquerdo em discreta flexão e discreto desvio ulnar em punho esquerdo, além da presença de tórax do tipo inspiratório.

Na avaliação respiratória, pode-se notar a presença de respiração diafragmática, sem a utilização da musculatura acessória. A expansibilidade e a mobilidade torácica estavam diminuídas. Na ausculta pulmonar, o murmúrio vesicular apresentava-se diminuído em bases, discreta crepitação à direita; na percussão, identificou-se som maciço em base direita e frêmito toracovocal normal. Na avaliação das pressões respiratórias máximas, através da manovacuometria, o paciente apresentou pressão inspiratória máxima (PImáx) de -90 cmH₂O e pressão expiratória máxima (PEmáx) de +70 cmH₂O.

Nos exames de imagem analisados, observou-se, na incidência anteroposterior da radiografia de tórax, uma escoliose sinistra convexa com ângulo de *Cobb* de 20° e verticalização das costelas flutuantes; incidência dorsopalmar

normal; na radiografia de coluna cervical, a incidência em perfil mostrou retificação cervical; na incidência em perfil de tórax, observou-se uma leve retificação torácica; na incidência em perfil de região lombar, foram encontrados, sinais sugestivos de retificação lombar, sem alterações ósseas importantes, e incidência panorâmica de quadril normal. Na radiografia pulmonar posteroanterior, havia sinais de cardiomegalia, sinais sugestivos de condensação, em base pulmonar direita, e presença de artefatos metálicos no esterno, resultado da cirurgia prévia de comunicação interatrial.

No momento da admissão hospitalar, o paciente apresentava, como diagnóstico cinesiofuncional, alterações do padrão respiratório, da ausculta e percussão pulmonar, diminuição da expansibilidade e mobilidade torácica, fraqueza da musculatura respiratória, componente obstructivo, encurtamento da musculatura acessória e alterações posturais.

Com base neste diagnóstico, o paciente foi submetido ao tratamento fisioterápico, seguido de orientações domiciliares (sendo repassadas ao responsável legal, para o período pós-alta, incluindo os mesmos exercícios ensinados durante a internação hospitalar) e de continuidade de acompanhamento em centro de reabilitação.

Depois de confirmada a alta e realizada a reavaliação cinesiofuncional do indivíduo, constatou-se que o mesmo apresentava melhora do padrão respiratório, com maior amplitude de excursão e melhora do sincronismo e biomecânica toracoabdominal; aumento da expansibilidade torácica (2 cm em cada ponto de mensuração da cirtometria) e mobilidade torácica; ausência de ruídos adventícios da ausculta pulmonar; percussão atimpânica e ventilação pulmonar adequada com murmúrio vesicular audível em todos quadrantes. Em relação às pressões respiratórias máximas, houve aumento de -8cm na PImáx e 5cm na PEmáx.

Discussão

Os pacientes portadores da SK estão predispostos a infecções recorrentes como, por exemplo, otites, pneumonias e infecções das vias aéreas superiores. Provavelmente, exista uma relação entre as anomalias estruturais nos órgãos, as disfunções neuromusculares e imunes com as infecções de repetição, mas o mecanismo dessa relação, ainda, não é completamente conhecido^{1,3}. O paciente aqui apresentado encontrava-se hospitalizado, devido a um quadro de pneumonia, e, em sua anamnese pregressa, foram relatados, episódios de otite recorrentes, estando de acordo com os relatos prévios da literatura, em relação à predisposição a infecções nos pacientes com SK^{1,3}.

Em um estudo realizado, entre os anos de 1988 a 2007, que avaliou 16 pacientes com SK, observou-se que 56% dos pacientes, também, apresentavam infecções recorrentes, 36% dos casos de obesidade, 66% dos pacientes apresentavam escoliose, 33% alterações vertebrais e, em 37% dos casos, havia anomalias cardíacas⁴. Corroborando com os dados da literatura, o paciente relatado neste estudo apresentou escoliose e alteração na curvatura de coluna vertebral, o IMC encontrava-se dentro dos padrões de normalidade, e, em relação às anomalias cardíacas, o mesmo foi diagnosticado com comunicação interatrial, alteração para a qual, foi realizada a correção cirúrgica.

As luxações articulares como a luxação congênita do quadril, escoliose, malformação da coluna vertebral e costelas, braquidactilia, clinodactilia, hiperflacidez músculo ligamentar são algumas das alterações no sistema musculoesquelético, que estes pacientes podem apresentar^{1,5}. Um estudo mostrou a ocorrência de luxação congênita de quadril, em 33% dos portadores de SK¹. Apesar do paciente aqui relatado não ter luxação articular de quadril, outras alterações posturais foram encontradas.

Como o paciente encontra-se internado, devido a uma pneumonia, apresentando alterações respiratórias importantes, como alterações no processo de depuração das vias aéreas, foram utilizadas técnicas e recursos em fisioterapia respiratória, para remoção de secreção pulmonar e traqueobrônquica⁶. Através das técnicas de higiene brônquica, torna-se possível, descolar e/ou remover secreções dessas vias e, assim, evitar, prevenir e/ou tratar obstruções aéreas causadas pela retenção de secreções. Após a realização destas, as técnicas e recursos para expansão pulmonar são importantes na restauração do processo de ventilação, em áreas anteriormente obstruídas pelo muco e na prevenção e reversão de atelectasias⁷. Estas técnicas contribuíram para que, no 7º atendimento fisioterapêutico, o paciente já apresentasse resolução dos achados respiratórios diagnosticados na internação.

Notou-se, também, durante a avaliação inicial, que o paciente estava com fraqueza da musculatura respiratória, necessitando, portanto, de fortalecimento de tal musculatura. Não há relato, na literatura, acerca do uso do treino muscular com *Threshold* na SK; porém, em outras síndromes genéticas, tem se mostrado eficaz no incremento de força e resistência muscular, melhorando a capacidade dos pacientes, na realização de suas atividades de vida diárias (AVD's)⁸.

O método RTA, utilizado neste estudo, é empregado no tratamento de alterações respiratórias⁹, estando indicado no tratamento do paciente aqui relatado, o qual apresentava alteração do padrão respiratório e sincronismo torácico. Dentre os benefícios deste método, podem-se destacar, a recuperação do sinergismo entre o tórax e o abdome, a melhora do desempenho do músculo diafragma e demais músculos respiratórios, o aumento do volume de ar corrente, a melhora da complacência pulmonar e a diminuição da resistência das vias aéreas⁹.

O tratamento fisioterapêutico, neste estudo, utilizou, também, o cicloergômetro e a cinesioterapia. Estudos realizados em unidades de terapia intensiva demonstraram que o uso destas terapias, de forma associada, auxilia na melhora do desempenho funcional na população estudada¹⁰.

Novos trabalhos devem enfatizar avaliações cinesiofuncionais com mensurações de outros desfechos, como, por exemplo, o pico de fluxo expiratório, espirometria, ventilometria, além da mensuração da força muscular periférica, análise dos gases sanguíneos, para melhor entendimento da patologia, e nortear a assistência fisioterapêutica. Estudos experimentais, com populações maiores, também, devem ser desenvolvidos, com modalidades e protocolos intervencionais distintos e padronizados.

Conclusão

O tratamento respiratório na SK permitiu, ao longo do período de internação, melhora do padrão respiratório; da expansibilidade e mobilidade torácica; ausência de ruídos adventícios; uma ventilação pulmonar adequada e melhora do sincronismo e biomecânica toracoabdominal. Ao final dos atendimentos, a fisioterapia respiratória mostrou-se efetiva, como terapia de escolha, para o tratamento das alterações respiratórias presentes na SK.

Referências

1. Gabrieli APT, Rovaris FV, Bisol LE, Borges L, Michelin MM, Lovatto L. Kabuki make-up syndrome. Acta Ortop Bras. 2002 Sep;10(3):57-61.
2. Schoen-Ferreira TH, Ramos JMP, Ávila MEB, Dabbur RR, Lima TA, Marteleto MRF. Kabuki Syndrome: a case study about the behavioral, cognitive, social and speech/hearing characteristics. Aletheia. 2010;32:70-9.
3. Santos AS, Santos Neto FP, Ramos TA, Silva DA, Souza DO, Guimarães ICB, et al. Oral and craniofacial characteristics of Kabuki Syndrome: case report. Rev Cienc Med Biol. 2010 Sep-Dec;12(3):385-8.
4. Dupont J, Dias P, Medira A, Santos H, Cordeiro I. Kabuki Syndrome: Clinical review of 16 portuguese patients. Acta Pediatr Port. 2010; 41:86-91.
5. Santos MI, Beleza-Meireles A, Loureiro S, Fonseca M, Reis CF, Rodrigues F, et al. Description of an autosomal dominant form of Kabuki syndrome by mutation in MLL2 gene. Scientia Medica (Porto Alegre). 2013;23(1):47-51.
6. Sila CCBM, Carvalho SLPT, Carvalho CRF. Development of a multimedia tool for teaching bronchial hygiene. Fisioter Pesq. 2009 Mar;16(1):76-81.
7. Johnston C, Zanetti N M, Comaru T, Ribeiro SNS, Andrade LB, Santos SLL. I Brazilian guidelines for respiratory physiotherapy in pediatric and neonatal intensive care units. Rev Bras Ter Intensiva. 2012 Apr-Jun; 24(2):119-29.
8. Schuster RC, Rosa LR, Ferreira, GD. Efeitos do treinamento muscular respiratório em pacientes portadores de Síndrome de Down: estudo de casos. Rev Fisioter S Fun Fortaleza. 2012 Jan-Jun;1(1):52-7.
9. Ribeiro IF, Melo APL, Davidson J. Chest physical therapy in newborn infants with patent ductus arteriosus and

pulmonary complications. Rev Paul Pediatr. 2008 Mar;26(1):77-83.

10. Pinheiro AR, Christofolletti G. Motor physical therapy in hospitalized patients in an intensive care unit: a systematic review. Rev Bras Ter Intensiva. 2012 Apr-Jun;24(2):188-96.

Submissão em: 31/07/2017

Aceito em: 01/10/2019