

FISIOTERAPIA EM ACONDROPLÁSICOS: DIFERENCIAR PARA PERMITIR IGUALDADE

Dalva Maria de Almeida Marchese¹; Camila Prado Chaves²; Patrícia França³

Faculdade de Fisioterapia - Projeto CURUMIM UNISA – Universidade de Santo Amaro

Acondroplasia, segundo PARROT, em 18781, condrodistrofia fetal, segundo KAUFMANN, em 18921, ou nanismo, caracteriza-se por provocar baixa estatura final (120 a 135 centímetros^{2,7,8,9,10}) e crescimento desproporcionado em virtude de distúrbio do crescimento ósseo endocondral², causado por uma mutação no gene do receptor 3 do fator de crescimento do fibroblasto - FGFR3³, de gravidade e extensão variáveis⁴. Herança autossômica dominante, com incidência de 3:1.000.000 de nascimentos, sem prevalência de gênero¹, a maioria dos casos ocorre por mutações novas^{5,6}. Iniciada no segundo mês de gestação¹, o diagnóstico pode ser feito ao nascimento, pelos achados clínicos, entre outros: comprimento do tronco normal; comprimento dos membros inferiores muito diminuído, com segmentos proximais mais comprometidos; cabeça desproporcionalmente maior^{5,7}; crânio braquicefálico; em alguns casos, hidrocefalia; formação de bossa frontal, hipoplasia da parte média da face, achatamento da ponte nasal². Lordose lombar exagerada; mãos em tridente¹, hipotonia com tônus e retardo do desenvolvimento neuropsicomotor que se normalizam até a idade de 2 ou 3 anos⁷.

A função das mãos é normal e os movimentos limitados pelo encurtamento das extremidades, causando dificuldade nas atividades de vida diária². Cifose tóraco-lombar notada quando a criança começa a se sentar que pode resolver-se espontaneamente pós-deambulação²; uma lordose tóraco-lombar secundária pode chegar a 80° antes da deambulação⁸.

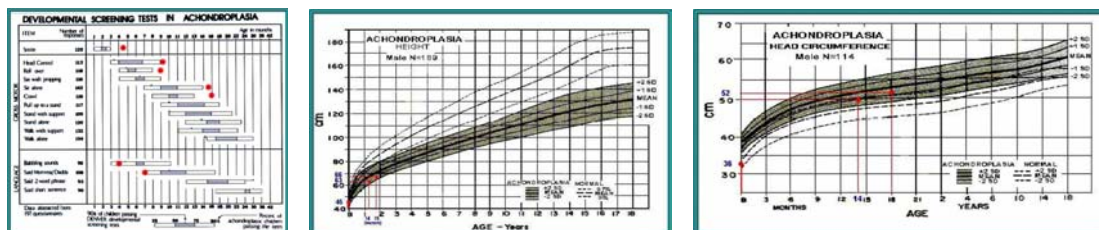
Membros inferiores com encurtamento rizomélico; com deformidades de pelve e quadril; as contraturas em flexão do quadril em associação com a hiperlordose da coluna vertebral são freqüentes; o genu varum é característico desses pacientes; quando acentuado, acompanha-se de varo de tornozelo; fíbulas alongadas em relação às tíbias pela deformidade em genu varum².

A pele e os tecidos moles apresentam-se abundantes em relação ao comprimento ósseo dos membros, formando pregas e sulcos transversos entre as dobras de gordura. A função endócrina e desenvolvimento sexual são normais, bem como a inteligência².

Os objetivos gerais da Fisioterapia na criança com acondroplasia consistem em atenuar os efeitos das deformidades ortopédicas que inevitavelmente irão se instalar, evitando condições de estresse que acelerem a maturação óssea, estimular o desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) normal, afetado pela hipotonia, e prevenir

possíveis problemas respiratórios, devidos às deformidades de caixa torácica. Mas o efetivo papel da Fisioterapia junto a esse paciente está em reconhecer os limites para essa atuação e os meios adequados de avaliação do seu desempenho.

O planejamento do atendimento à criança com acondroplasia obriga ao estudo de tabelas especiais de controle de peso, de estatura, de velocidade de crescimento¹¹, ao preparo das adaptações para as atividades da vida diária e aos cuidados relativos à compreensão da criança, da família e dos amigos, de suas necessidades, de sua potencialidade, de seus direitos de cidadão, entre outros. Comparando-a com crianças normais, perdemos os parâmetros de normalidade de seu desenvolvimento, com seu crescimento obedecendo a uma curva própria, com sua determinação especial de norma¹². O desenvolvimento motor deve ser analisado e discutido, esperando-se um atraso motor, mas não um atraso cognitivo e social.



1. Desenvolvimento neuropsicomotor de criança acondroplásica. Modificado de TODOROV et al, 1981.

2. Estatura padrão para meninos acondroplásicos, desvios superiores e inferiores, comparada ao padrão de curvas normais. Gráfico obtido através de 189 meninos. Modificado de HORTON et al, 1978.

3. Perímetro cefálico de meninos acondroplásicos, comparado a curvas normais (linha pontilhada). Dados obtidos através de 114 meninos. Modificado de HORTON et al, 1978.

A criança acondroplásica saudável apresenta características físicas próprias que não a impedem de exercer seu papel dentro da comunidade Humana. Nascida viva, condição básica para exercer a Humanidade e a cidadania, compõe juntamente com todos os outros Homens a diversidade da espécie Humana que desafia a estética imposta e permite a visualização de uma gama infinita de possibilidades de vida feliz. Assim como todas as crianças com anomalias congênitas, mais que tratamento individualizado, necessita de um tratamento calcado em objetivos que respeitem as possibilidades e a vontade de cada paciente, com base firme no conhecimento de cada condição, independente do padrão estético do momento. A utilização de instrumentos de aferição diferenciados não reflete discriminação e sim a busca por oferecer a melhor opção que a condição da criança pode permitir: essa é sua condição saudável.

REFERÊNCIA BIBLIOGRÁFICA:

1. TACHDJIAN, M. O. Ossos. In: **Ortopedia Pediátrica**, 2ª ed. São Paulo: Manole, 1995.
2. WEINSTEIN, S. L.; BUCKWALTER, J. A. **Distúrbios idiopáticos e hereditários**. In: Ortopedia de Turek: **Princípios e Sua Aplicação**. 5ª ed. São Paulo: Manole, 2000.
3. MATSUI, Y.; KAWABATA, H.; OZONO, K.; YASUI, N. **Skeletal development of achondroplasia: analysis of genotyped patients**. *Pediatr Int*, v.43(4):361-3, aug 2001.
4. LOSEKOOT, M. **From gene to disease: achondroplasia and other skeletal dysplasias due to an activating mutation in the fibroblast growth factor**. *Ned Tijdschr Geneesk*, 145(22): 1056-9, jun 2001.
5. SEGRE, C.A.M.; ARMELINI, P.A.; MARINO, W.T. **RN**. 4ªed. São Paulo: Sarvier, 1995.
6. JORDE, L. B.; CAREY, J. C.; BAMSHAD, M. J.; WHITE, R. L. **Herança autossômica dominante e recessiva**. In: *Genética Médica*. 2ªed. Rio de Janeiro: Guanabara-Koogan, 2000.

7. NELSON, W. E. **Tratado de Pediatria**. 15ªed., v. 2. Rio de Janeiro: Guanabara-Koogan, 1997.
8. MORRISSY, R.T.; WEINSTEIN, S.L. Lovell and Winter's - **Pediatric Orthopaedics**. 5a ed. v. 1. Phyladelphia: Lippincot Willians & Wilkins, 2000.
9. SWOBODA, W. **Osteologia Infantil** . Barcelona: Toray, 1972.
10. MAROTEAUX, P. **Bone diseases of children's**. Phyladelphia: J.B. Lippincott Company, 1979.
11. HORTON, W.A.; ROTTER, J.I.; RIMOIN, D.L.; SCOTT, C.I.; HALL, J.G. **435**. The Journal of Pediatrics 93(3):435-8, set 1978.
12. TODOROV, A.B.; SCOTT, C.I.; WARREN, A.E.; LEEPER, J.D. **Developmental screening tests in achondroplastic children**. Am. J. Med. Genet. 9:19-23, 1981.
13. AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS – COMMITTEE ON GENETICS. **Health supervision for children with achondroplasia**. Pediatrics 95(3):443-51, mar 1995, disponível em http://pediatrics.aappublications.org/cgi/reprint/95/3/443?maxtoshow=&HITS=10&hits=10&RESULTFORMAT=&fulltext=%22Health+supervision+for+children+with+achondroplasia%22&searchid=1126118232665_13171&stored_search=&FIRSTINDEX=0&sortspec=relevance&journalcode=pediatrics.
Atualização set 2005: Health supervision for children with achondroplasia.
<http://www.pediatrics.org/cgi/content/full/116/3/771>

1 - fisioterapeuta – Mestra em Distúrbios do Desenvolvimento pela Universidade Mackenzie – professora de Fisioterapia em Pediatria da Faculdade de Fisioterapia da UNISA – supervisora de estágios de Fisioterapia em Pediatria da UNISA, no H. Geral do Grajaú – orientadora responsável pelo Projeto CURUMIM – Ambulatório de atendimento fisioterapêutico e estudo multidisciplinar de genética humana. 2 - fisioterapeuta formada pela UNISA, especializando em Fisioterapia Respiratória Pediátrica do Instituto da Criança do HCFMUSP, estagiária do ICR – enfermarias. 3 - Patrícia França – acadêmica do 3o. ano da Faculdade de Fisioterapia da UNISA.