



## **SÍNDROME DE RILEY-DAY (SRD): FISIOTERAPIA EM PACIENTES COM DISTÚRBIOS SENSORIAIS**

ANDRÉIA SALVADOR BAPTISTA\*;  
CRISTIANE HARUMI HASSEGAWA;  
DALVA MARIA DE ALMEIDA MARCHESE  
(orientadora);  
TATIANA VITTURI (orientadora)

**Faculdade de Fisioterapia da  
UNISA**

A SRD é uma síndrome de herança autossômica recessiva, descrita em 1949, por Riley et al. Classificada no OMIM como Disautonomia Familiar (DYS), [#223900](#), tem como sinônimos Neuropatia Sensorial e Autonômica III (HSAN-III) e sua localização em mapa genético no locus 9q31, por mutação no gene IKBKAP (603722).<sup>1,2</sup> A condição pode ser notada já nos primeiros dias após o nascimento por ausência da lágrima, prejuízo no sugar e distúrbios na deglutição, que melhoram com a idade. Caracteriza-se clinicamente pela insensibilidade à dor e à temperatura, gosto deficitário (por ausência das papilas fungiformes da língua), acrocianose, ruborização, máculas eritematosas em tronco e extremidades perante estresse emocional, flutuação grande de pressão arterial, diarreia ou obstipação, manias excessivas e erráticas, labilidade emocional, distúrbios ocasionais do sono e incidência aumentada de perda de fôlego. Apresentam comumente alterações pulmonares e distensão abdominal, "juntas de Charcot", coordenação alterada para movimentos finos ou repetidos, instabilidade da marcha, hipotonia generalizada, ausência dos reflexos miotáticos, fala monótona e pastosa. Pode haver deficiência mental.

### **O PROPÓSITO**

Apresentamos o propósito D.J.S., masculino, 12 anos de idade, natural e procedente de São Paulo, diagnóstico clínico. Pais jovens, hígidos, consangüíneos; dois irmãos normais. Apresenta insensibilidade a temperatura; máculas eritematosas em tronco e extremidades; obstipação; distensão abdominal; perda de fôlego; hiperextensão de cabeça, ausência de sucção e dificuldade na deglutição; incoordenação de movimentos associada a encurtamento muscular e redução ADM; manias excessivas e erráticas, labilidade emocional; sem marcha, fala ou visão; audição normal; gosto deficitário; deficiência mental (grau não aferido). Objetivo: trabalhar comunicação e integração através de informações sensoriais, formando consciência e imagem corporal, estimulando o desenvolvimento motor e afetivo que permitam a aprendizagem, no caminho da independência possível para atividades de vida diária (AVDs) e vida de relação; inicia o contato. É atendido no Ambulatório de Fisioterapia e Estudos Multidisciplinares de Genética Humana - Projeto Curumim, na Fisioterapia da UNISA, há um ano. Paciente sem tratamento anterior.

## **O TRATAMENTO**

**OS SENTIDOS ESQUECIDOS** - Os sentidos tradicionais (visão, audição, olfação, gustação e tato) são somente parte do universo de sensações possíveis que compõem a sensibilidade do ser humano em sua relação com o mundo. Didaticamente, classificam-se na sensibilidade exteroceptiva, juntamente com a dor, a temperatura e a pressão, e referenciam a sensibilidade proprioceptiva, indicadora da vibração e da cinética-postural, por indicativos de dor, pressão e tato. Interação com a sensibilidade interoceptiva referente às vísceras. As sensibilidades ocorrem todas em sistemas específicos, receptores e intérpretes de sensações e percepções: o sistema vestibular (posição da cabeça e do pescoço), o sistema proprioceptivo (posição das partes do corpo) e o sistema somatosensorial (relação do corpo com o meio). Da interrelação desses sistemas surgem os sentidos esquecidos: a propriocepção e o equilíbrio.<sup>3,4</sup>

**A DEFICIÊNCIA SENSORIAL** - Agindo em harmonia, complementaridade e compensação, os sistemas sensoriais geram o ser bio-psico-social em toda sua forma. Abrir os braços para espreguiçar, para vestir uma roupa, para abraçar alguém, para sustentar um objeto, para apoiar-se no início de um movimento, é mais que abrir os braços.<sup>5</sup> É a essa coordenação que Sacks<sup>6</sup> se refere quando propõe que seu paciente de baixa visão, Virgil, seja observado em suas inclinações, necessidades e expectativas particulares, na totalidade do teor e padrão de sua vida. A condição de deficiência em qualquer dos sentidos, produzindo redução ou aumento da sensibilidade e percepção, gera tentativa imediata de compensação da incapacidade que, inadequada, por habituação e fixação, se transforma em deformidade, aumentando ainda mais a desvantagem.<sup>7,8</sup>

**O CONTATO** - O movimento se faz pela necessidade ou pelo desejo; assim, a criança chora de fome até que a socorram, pelo contato visual busca o brinquedo, sorri para aquele que se dirige a ela, busca com o olhar o som novo. Sentidos de direção, distância e profundidade, a visão e a audição são, por excelência, os sentidos de relação. E a cegueira, a surdez ou a surdo-cegueira promovem, portanto, graves problemas de comunicação e necessidades especiais para o desenvolvimento e a aprendizagem. Para uma criança com essas incapacidades, o mundo se estende até onde podem alcançar suas mãos; exigem atenção altamente individualizada até que possam utilizarem-se de meios de comunicação que permitam a vida de relação. E a necessidade de comunicação se sobrepõe às demais.<sup>10</sup>

A metodologia de Van Dijk, dirigida para surdos-cegos, para indivíduos com comportamento predominantemente voltado para si mesmo, com características autistas, visa oferecer as condições para o desenvolvimento cognitivo e experiências sociais que permitam a comunicação, a integração social e, em consequência, a melhor qualidade de vida. Todo o trabalho se firma no sentido restante, o tato, desde o primeiro contato físico, obtendo a confiança do paciente e oferecendo-lhe a possibilidade de reconhecer o interlocutor, integrando-se com o paciente como uma só pessoa, construindo pistas sensoriais até que, aos poucos, possam voltar a ser duas pessoas e estabelecer, em conjunto, novas pistas e um sistema de comunicação mais amplo.<sup>11</sup>

## **REFERÊNCIA BIBLIOGRÁFICA:**

1. ON LINE MENDELIAN INHERITANCE IN MAN (OMIM). #223900 **Dysautonomia, familiar; DYS**. Johns Hopkins University. Disponível: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=223900>.
2. NEUROMUSCULAR DISEASE CENTER. **Riley-Day (HSAN-3)**. Washington University School of Medicine, St. Louis, MO. Disponível: <http://www.neuro.wustl.edu/neuromuscular/autonomic.html#ph>
3. NITRINI, R. & BACHESCHI, L. A. **A neurologia que todo médico deve saber**. São Paulo, Santos e Maltese, 1993.
4. MACHADO, A. **Neuroanatomia funcional**. 2A. ed. São Paulo, Atheneu, 1993.
5. PIRET, S. & BÉZIER, M. M. **A coordenação motora - aspecto mecânico da organização psicomotora do homem**. São Paulo, Summus, 1992.

6. SACKS, O. W. **Um antropólogo em Marte**. São Paulo, Cia das Letras, 1995.
7. BOBATH, B. **Atividade postural reflexa anormal causada por lesões cerebrais**. 2a. ed. São Paulo, Manole, 1978.
8. BIENFAIT, M. **Os desequilíbrios estáticos - fisiologia, patologia e tratamento fisioterápico**. São Paulo, Summus, 1995.
9. ORGANIZAÇÃO DAS NAÇÕES UNIDAS (ONU). **Classificação internacional das deficiências, incapacidades e desvantagens (handcaps): um manual da classificação das conseqüências das doenças**. Lisboa, OMS/SNR, 1989.
10. MILES, B. **Perspectiva general sobre la sordo-ceguera**. DB-LINK - The natural information clearinghouse on children who are deaf-blind - Monmouth, dez. 1995 - traduzido para o espanhol sob patrocínio do Programa Hilton/Perkins.
11. SILVA, A. M. B. **Comunicação do surdo-cego pré-linguístico**. Associação para deficientes da audio-visão (ADEFAV), s/data - manuscrito preparado para orientadores de surdo-cegos.