

PERCURSOS E RESULTADOS DA ESTIMULAÇÃO PRECOCE NA SÍNDROME DE PRADER WILLI - UM RELATO DE CASO.

¹ SOTT, Ana Laura

² TUERLINCKX, Rosária Gallo Tuerlinckx

³ NORBERT, Adriana Andreia de Fátima

¹ Discente do curso de Fisioterapia do Centro Universitário UCEFF, Itapiranga, Santa Catarina, Brasil;

² Docente do curso de Fisioterapia do Centro Universitário UCEFF. Itapiranga, Santa Catarina, Brasil

³ Fisioterapeuta da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais – APAE, Três Passos, Rio Grande do Sul, Brasil.

INTRODUÇÃO:

A síndrome de Prader Willi é basicamente uma desordem neurogenética multissistêmica de origem genética do cromossomo 15, caracterizada por hipotonia muscular, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, obesidade infantil, hipogenitalismo, hipogonadismo, hipopigmentação da pele, diminuição da sensibilidade a dor, baixa estatura e características faciais como fronte estreita, olhos amendoados, e estrabismo^{1,2,3}.

Muitas das repercussões funcionais dentro do crescimento/desenvolvimento atípico das crianças com esta síndrome são tratadas na fisioterapia, como a hipotonia, uma vez que a criança precisa ter força muscular para sentar e alimentar-se que são tarefas básicas da vida, mas sem um bom estímulo fisioterapêutico, ela demoraria muito mais tempo para conseguir. Cita-se também os outros déficits, como o atraso global do desenvolvimento neuropsicomotor, e prevenção da obesidade. Como forma de documentar as evoluções deste caso, foram realizadas as escalas de Alberta AIMS e de Denver II, durante os atendimentos de estimulação precoce realizados por uma fisioterapeuta. **OBJETIVOS:** Com o relato, espera-se

Prader-Willi, relacionando com a importância de as crianças diagnosticadas terem um acompanhamento fisioterapêutico, bem como mostrar a evolução deste caso em específico. Além de entender quais as outras áreas a estimulação precoce aplicada por uma fisioterapeuta estimula, além do atraso motor. **MÉTODOS:** Trata-se de um relato de caso, baseado em evidências científicas, o qual faz parte do projeto PIC, bolsa de pesquisa da acadêmica, com o tema “Intervenção Fisioterapêutica na Síndrome de Prader-Willi”. O presente relato, teve como embasamento prático os atendimentos realizados no ambulatório do SUS da Associação de Pais e Amigos dos Expcionais – APAE de Três Passos/RS, e o embasamento teórico se deu através das buscas às bases de dados como Banco de Dados de Evidências em Fisioterapia (PEDro), PubMed Central (PMC), Sociedade Brasileira de Pediatria, e *Scientific Electronic Library Online* (SciELO), bem como revistas da saúde online. Como estratégia de busca, utilizaram-se as palavras-chave: desenvolvimento motor, fisioterapia pediátrica e hipotonía. **RESULTADOS:** A criança acompanhada tem atendimentos semanais, sendo duas vezes na semana, de estimulação precoce desde o seu 1 mês e 22 dias de vida, ao chegar no ambulatório pela primeira vez, apresentava hipotonía generalizada, era hipoativa, com reflexos primitivos diminuídos, pouca busca visual e auditiva e não manifestava desconforto pelas manipulações e trocas de decúbitos características comuns da síndrome. A família veio até o ambulatório encaminhada pelo médico, para iniciar o quanto antes os atendimentos da criança, visto que o acolhimento e o cuidado da criança e a sua família o mais precoce possível são essenciais para que se conquiste o maior ganho funcional nos primeiros anos de vida, fase em que a formação de habilidades primordiais e a plasticidade neuronal estão fortemente presentes, proporcionando amplitude e flexibilidade para progressão do desenvolvimento nas áreas motoras, cognitiva e de linguagem¹. Em seus atendimentos a profissional objetiva o desenvolvimento dos vários sistemas orgânicos funcionais (áreas: motora, sensorial, perceptiva, proprioceptiva, linguística, cognitiva, emocional e social), e que se necessário discute as dúvidas com a equipe multiprofissional. Como neste caso, o que mais preocupava no

grave, foi estimulado a área motora primeiro, começando pela estimulação do controle e força cervical para em seguida começar a trabalhar as trocas de decúbito, como rolar, virar-se e alcançar objetos. A criança levou cerca de 8 meses até conseguir sentar (ainda com auxílio) e realizar a reação de proteção para frente, porém, ainda caía para as laterais. Ao conseguir manter-se sentada e apresentando as reações de proteção para todos os lados (11 meses), a terapeuta passou a estimular a posição de quatro apoios, colocando objetos de seu interesse ao lado da criança de forma que para alcançá-los, a mesma precisava realizar rotações de tronco, apoio de um braço e extensão do outro, assim, fortalecendo tronco e membros superiores. Quando atingiu a posição de quatro apoios, estimulou-se o engatinhar o qual a criança realizou com autonomia aos 12 meses de idade. Realizou-se também estímulos no parapodium na posição ortostática, por 1 mês e meio, onde o intuito era fortalecer os membros inferiores mantendo-se em pé, e fortalecer os membros superiores brincando com os brinquedos, alcançando e buscando objetos no ar, também foi possível neste período estimular a motricidade fina e a área sensorial com atividades, enquanto mantia-se a posição ortostática. Pensando que o treino ortostático é um preparo para o caminhar, fortalecendo a musculatura necessária e estimulando o sistema nervoso central. Conforme as avaliações da terapeuta, após o uso do parapódium, começou-se os estímulos no chão para o caminhar, com brinquedos maiores como caixas onde a criança com auxílio da fisioterapeuta e apoio de suas mãos realizar a troca da posição sentada para em pé, ou colocando brinquedos de sua preferência em lugares mais altos, que para pegá-los a criança precisasse realizar esta troca também e até realizar a primeira marcha lateral se segurando no móvel. Concretizou-se a marcha independente com 1 ano e 8 meses, onde a partir deste marco até a presente data, vem sendo estimulado equilíbrio, coordenação motora grossa, pular e correr, ainda, dando segmento a todos os outros estímulos sociais e de fala. Um marco relevante em seu desenvolvimento foi o diagnóstico de epilepsia, onde teve sua primeira crise com um ano e seis meses, desde então faz uso de medicações e não teve outros episódios. A paciente segue em

atendimento de estimulação precoce por mais um ano, e

terá como objetivos a melhora do equilíbrio, coordenação motora, raciocínio lógico, aumentar vocabulário e desenvolver atividades psicossociais, visto que indivíduos com esta síndrome, possuem suas habilidades de comunicação, sociais e cognitivas prejudicadas, podem em sua maioria apresentar comportamento compulsivo, controlador e manipulador, incluindo teimosia, episódios de birras e dificuldade nas mudanças da rotina. Também podem apresentar QI médio (entre 65-70), o que caracteriza deficiência intelectual leve ⁵. Nas tabelas a baixo podemos observar a evolução da criança com a escala de DENVER II durante um ano e um mês de avaliação (iniciada em 30 de agosto de 2023). Sendo pontuado seus resultados nos testes como, passou, falhou, sem oportunidade e recusou.

ANEXO – TABELA 01

ÁREA AVALIADA	IDADE	RESULTADO
Pessoal-social	13 meses	Bebe de um copo = PASSOU Imita trabalhos caseiros = FALHOU Joga bola com o examinador = PASSOU Da tchau = PASSOU Indica desejo = PASSOU
Motor fino-adaptativo	13 meses	Rabisca = PASSOU Coloca cubo na xícara = PASSOU
Linguagem	13 meses	Três palavras = FALHOU Duas palavras = FALHOU Uma palavra = PASSOU Papa/mama específicos = PASSOU
Motor grosso	13 meses	Anda para trás = FALHOU Anda bem = FALHOU Inclina-se e retorna = PASSOU Fica de pé sozinho = PASSOU

ANEXO – TABELA 02

ÁREA AVALIADA	IDADE	RESULTADO
Pessoal-social	15 meses	Remove roupas = PASSOU Usa colher/garfo = PASSOU Ajuda em casa = PASSOU Bebe de um copo = PASSOU Imita trabalhos caseiros = FALHOU Joga bola com o examinador = PASSOU
Motor fino-adaptativo	15 meses	Torre de 2 cubos = PASSOU Derrama uva passa, com demonstração = PASSOU Rabisca = PASSOU
Linguagem	15 meses	Seis palavras = FALHOU Três palavras = FALHOU Duas palavras = PASSOU Uma palavra = PASSOU
Motor grosso	15 meses	Sobre degraus = PASSOU Corre = FALHOU Anda para trás = FALHOU Anda bem = PASSOU

ANEXO – TABELA 03

ÁREA AVALIADA	IDADE	RESULTADO
Pessoal-social	17 meses	Escova os dentes com supervisão = FALHOU Alimenta boneca = PASSOU Remove roupas = PASSOU Usa colhe/garfo = PASSOU Ajuda em casa = PASSOU
Motor fino-adaptativo	17 meses	Torre de 4 cubos = FALHOU Torre de 2 cubos = PASSOU Derrama uva passa, com demonstração = PASSOU
Linguagem	17 meses	Seis palavras = FALHOU

Motor grosso	17 meses	Chuta bola para frente = PASSOU Corre = FALHOU
--------------	----------	---

ANEXO – TABELA 04

ÁREA AVALIADA	IDADE	RESULTADO
Pessoal-social	19 meses	Lava e seca as mãos com supervisão = FALHOU Escova os dentes com supervisão = FALHOU Alimenta boneca = PASSOU Remove roupas = FALHOU Usa colher/garfo = PASSOU
Motor fino-adaptativo	19 meses	Torre de 4 cubos = PASSOU Torre de 2 cubos = PASSOU Derrama uva passa com demonstração = PASSOU
Linguagem	19 meses	Fala metade compreensível = FALHOU Partes do corpo = PASSOU Nomeia uma figura = FALHOU Combina palavras = FALHOU Aponta 2 figuras = PASSOU Seis palavras = FALHOU
Motor grosso	19 meses	Joga bola de cima pra baixo = PASSOU Chuta bola para frente = PASSOU Sobe degraus = PASSOU Corre = FALHOU

ANEXO – TABELA 05

ÁREA AVALIADA	IDADE	RESULTADO
Pessoal-social	21 meses	Lava e seca as mãos com supervisão = FALHOU Escova os dentes com supervisão = FALHOU Põe roupa = FALHOU Alimenta boneca = PASSOU Remove roupas = FALHOU
Motor fino-adaptativo	21 meses	Torre de 6 cubos = FALHOU Torre de 4 cubos = PASSOU
Linguagem	21 meses	Fala metade compreensível = FALHOU Aponta 4 figuras = PASSOU Partes do corpo = PASSOU Nomeia uma figura = FALHOU Combina palavras = FALHOU Aponta 2 figuras = PASSOU Seis palavras = FALHOU
Motor grosso	21 meses	Joga bola de cima pra baixo = PASSOU Chuta bola para frente = PASSOU Sobe degraus = PASSOU

ANEXO – TABELA 06

ÁREA AVALIADA	IDADE	RESULTADO
Pessoal-social	24 meses	Lava e seca as mãos com supervisão = PASSOU Escova os dentes com supervisão = PASSOU Põe roupa = FALHOU Alimenta boneca = PASSOU Remove roupas = FALHOU
Motor fino-adaptativo	24 meses	Torre de 6 cubos = FALHOU Torre de 4 cubos = PASSOU
Linguagem	24 meses	Conhece duas ações = PASSOU

Nomeia 4 figuras = FALHOU

Fala metade compreensível = FALHOU

Aponta 4 figuras = PASSOU

Partes do corpo = PASSOU

Nomeia uma figura = PASSOU

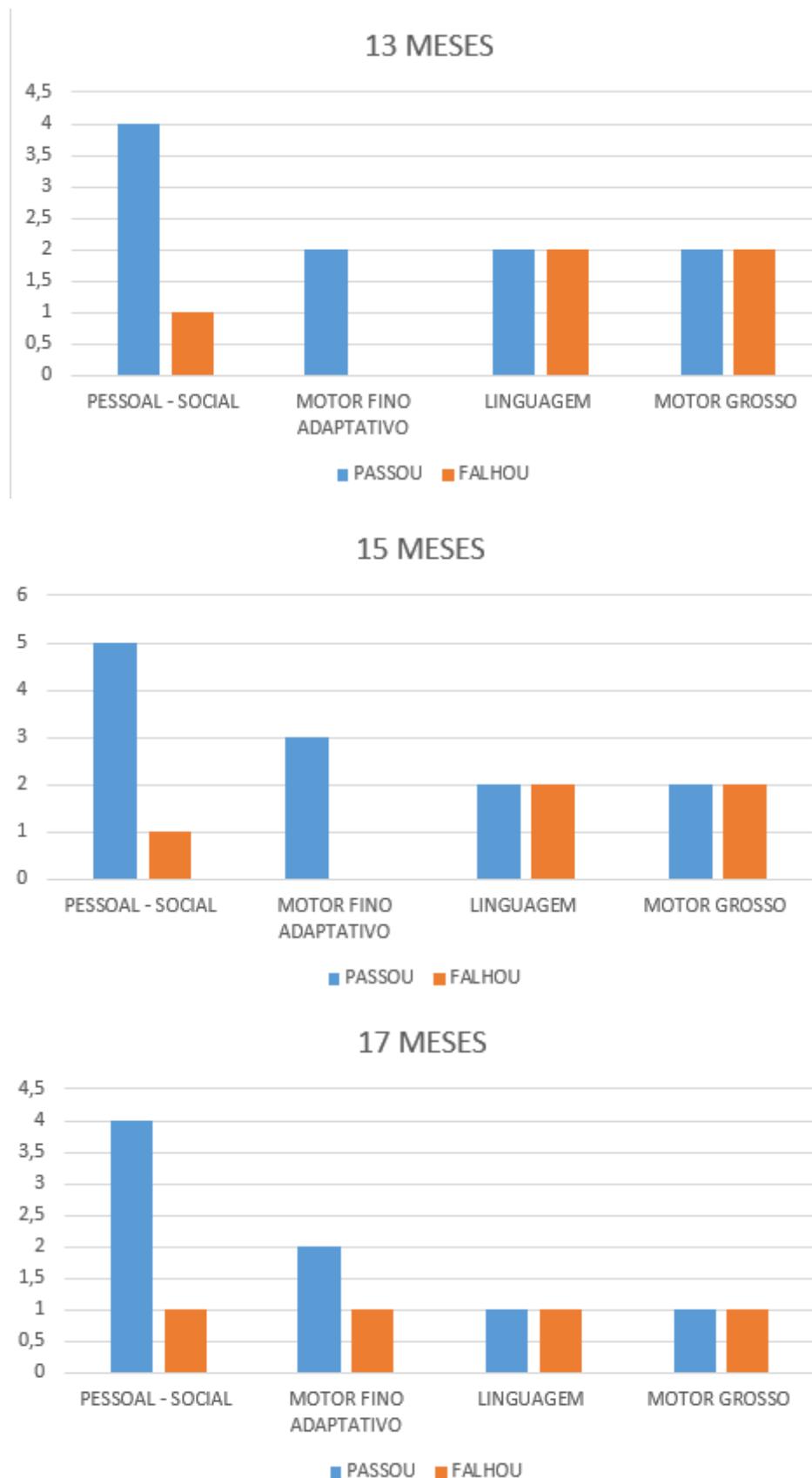
Combina palavras = FALHOU

Aponta 2 figuras = PASSOU

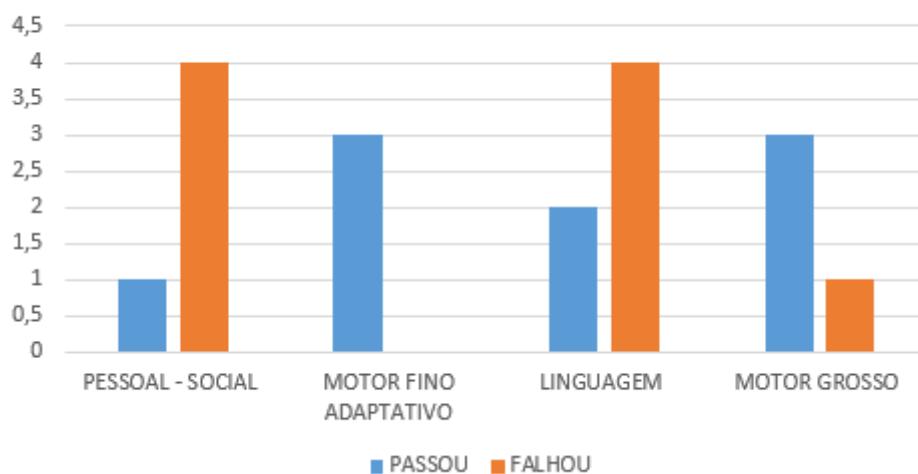
Motor grosso	24 meses	Joga bola de cima pra baixo = PASSOU Pula = PASSOU
--------------	----------	---

ANEXO – TABELA 07

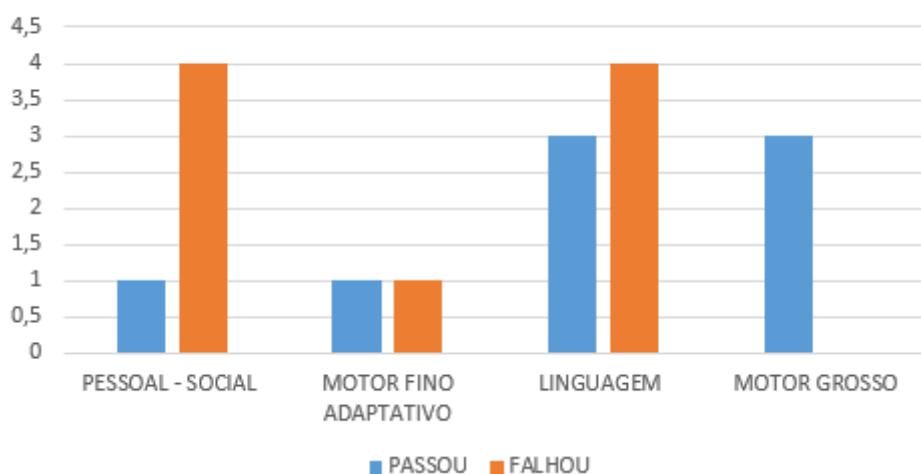
ÁREA AVALIADA	IDADE	RESULTADO
Pessoal-social	26 meses	Veste camiseta = PASSOU Nomeia amigo = PASSOU Lava e seca as mãos com supervisão = PASSOU Escova os dentes com supervisão = PASSOU Põe roupa = FALHOU
Motor fino-adaptativo	26 meses	Torre de 8 cubos = FALHOU Imita linha vertical = FALHOU Movimenta polegar = PASSOU
Linguagem	26 meses	Fala totalmente compreensível = FALHOU Conhece 4 ações = PASSOU Usa dois objetos = FALHOU Nomeia uma cor = FALHOU Conhece dois adjetivos = FALHOU Conhece duas ações = PASSOU Nomeia uma figura = PASSOU Fala metade compreensível = PASSOU
Motor grosso	26 meses	Equilibra-se em cada pé – 1 segunda = FALHOU Salto amplo = FALHOU Joga bola de cima para baixo = PASSOU



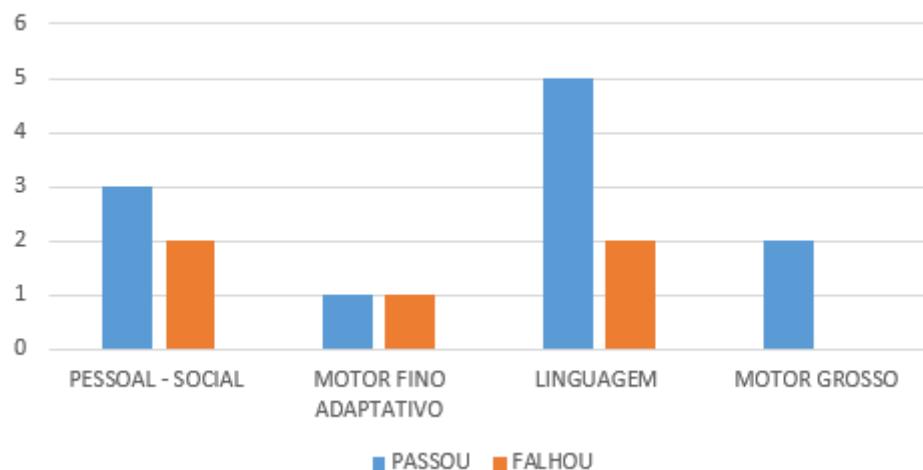
19 MESES



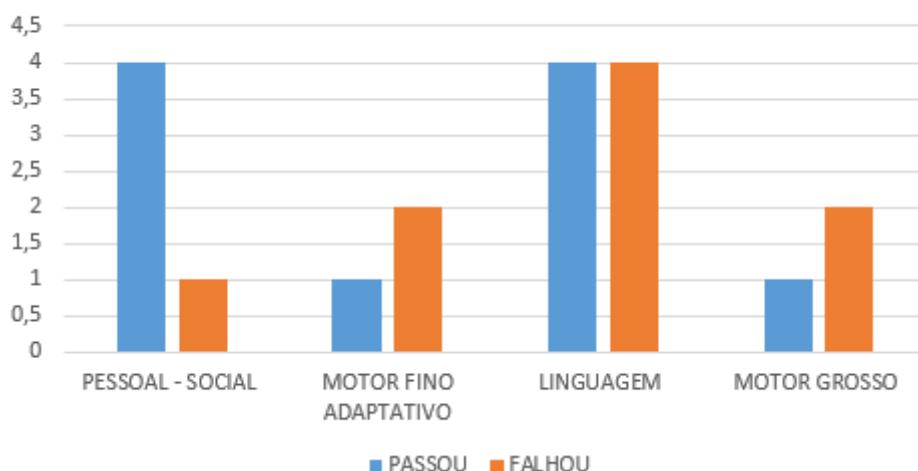
21 MESES



24 MESES



26 MESES



É possível observar nas tabelas acima as suas limitações e dificuldades, sendo a mais acentuada na área da linguagem. Com esta avaliações periódicas é possível ver quais áreas podem ser mais estimuladas dentro dos atendimentos, e acompanhar o desenvolvimento da criança durante todo o período de terapia. **CONCLUSÃO:** A Síndrome de Prader-Willi é um distúrbio genético raro. A identificação precoce tem o potencial de evitar problemas de saúde e elevar a excelência do suporte ao longo da trajetória dos indivíduos afetados. As medidas terapêuticas são fundamentadas em quatro elementos centrais: regime alimentar, atividade física, uso de rhGH e abordagens psicológicas. A criança acompanhada vem demonstrando um bom desenvolvimento neuropsicomotor, não se enquadra dentro do esperado para a

idade, mas já demonstra sinais de que sim, irá alcançar o esperado. Conclui-se também que as terapias são tão fundamentais para o desenvolvimento quanto o papel da família, esta criança possui pais extremamente responsáveis e comprometidos com o seu desenvolvimento, estimulando-a a sempre dar o seu melhor e buscando tudo para que possa crescer saudável e bem.

PALAVRAS-CHAVE: Desenvolvimento motor; fisioterapia pediátrica; hipotonía muscular; Síndrome de Prader-Willi.

REFERÊNCIAS:

1. SILVA. Ivane et al. Síndrome de Prader-Willi. Disponível em: <http://www.fiocruz.br/biosseguranca/Bis/infantil/sindrome-prader-willi.htm>
2. PORTA. Maria. Especialista da FIOCRUZ explica o que é a Síndrome de Prader-Willi. Disponível em: <https://agencia.fiocruz.br/especialista-da-fiocruz-explica-o-que-e-sindrome-de-prader-willi>
3. BOTTURA, A. P.; ACCACIO, L. M. P.; MAZZITELLI, C. Efeitos de um programa de cinesioterapia e fisioterapia aquática no desenvolvimento neuropsicomotor em um caso de síndrome de Prader-Willi. Disponível em: <https://www.revistas.usp.br/fpusp/article/view/76315>.
4. MARIA. Mengel. Et al. Fatores de risco para problemas de desenvolvimento infantil. Disponível em: Revista Latino-Americana de Enfermagem, v. 15, n. spe, p. 837-842, set. 2007.
5. Dykens EM, Hodapp RM, Walsh KK, Nash LJ, Profiles, correlates, and trajectories of intelligence in Prader-Willi syndrome. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry. 1992;31:1125-30. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/1429416/>