



**UNILEÃO**  
**CENTRO UNIVERSITÁRIO DOUTOR LEÃO SAMPAIO**  
**CURSO DE GRADUAÇÃO EM FISIOTERAPIA**

**ÉRIKA MARTINS DA SILVA**

**ATUAÇÃO FISIOTERAPEUTICA NA CRIANÇA COM LEUCINOSE:**  
**UM RELATO DE CASO**

**JUAZEIRO DO NORTE - CE**

**2018**

ÉRIKA MARTINS DA SILVA

**ATUAÇÃO FISIOTERAPEUTICA NA CRIANÇA COM LEUCINOSE:  
UM RELATO DE CASO**

Monografia apresentada à coordenação do Curso de Graduação em Fisioterapia do Centro Universitário Doutor Leão Sampaio, como requisito para a obtenção do título de bacharelado em Fisioterapia.

**Orientador:** Prof. Esp. Yáskara Amorim  
Filgueira

JUAZEIRO DO NORTE - CE

2018

ÉRIKA MARTINS DA SILVA

**ATUAÇÃO FISIOTERAPEUTICA NA CRIANÇA COM LEUCINOSE:  
UM RELATO DE CASO**

Monografia apresentada à coordenação do Curso de Graduação em Fisioterapia do Centro Universitário Doutor Leão Sampaio, como requisito para a obtenção do título de bacharelado em Fisioterapia.

**Orientador:** Prof. Esp. Yáskara Amorim Filgueira

Data de aprovação: \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

**BANCA EXAMINADORA**

---

Prof. (a): Esp. Yáskara Amorim Filgueira  
Orientadora

---

Prof. (a): \_\_\_\_\_  
Examinador 1

---

Prof. (a): \_\_\_\_\_  
Examinador 2

## **DEDICATÓRIA**

*“Dedico este trabalho a Deus, que permitiu que tudo pudesse ser realizado. Aos meus pais Antônio e Janete, que são grandes incentivadores dessa jornada. Aos meus irmãos e irmãs, cunhados e cunhadas, e a todos os meus sobrinhos, que nunca negaram uma palavra de apoio. As amigas queridas Nadjá e Carla, que foram compreensivas com os diversos momentos de ausência. Por fim, a minha orientadora Yáskara Amorim Filgueira, pelos valiosos ensinamentos e entusiasmo com a pesquisa”.*

## AGRADECIMENTOS

Em primeiro lugar quero agradecer a **Deus** pela oportunidade de ter chegado até aqui, por ter iluminado o meu caminho e me dado forças, pois sem Ele nada do que foi feito seria possível! De fato, tudo coopera para o bem daqueles que amam a Deus! Mesmo em meio às dificuldades da vida o Senhor segurou em minhas mãos e me sustentou. Verdadeiramente, posso dizer, até aqui me ajudou o Senhor!

O meu “muito obrigado” aos meus pais, **Antônio Vicente e Janete Martins**, por acreditarem e investirem em mim. Vocês são a minha base e são responsáveis por cada degrau avançado em minha vida. Durante esses 5 anos, vocês foram para mim um exemplo de força, coragem e perseverança. Obrigada por me fazer entender que o futuro é feito a partir da constante dedicação, esforço e, sobretudo humildade. São vocês os meus maiores exemplos de vida, heróis e simplesmente aqueles a quem mais amo. Aos meus **irmãos (as), cunhadas (os) e sobrinhos (as)**, obrigada por estarem sempre comigo e me ajudarem a construir os alicerces de um futuro que começa agora! Enfim, sou grata, por nunca terem me deixado desistir diante dos obstáculos ao longo da caminhada, e por sempre fazerem brotar um sorriso em meio às lágrimas. Minha família, minha base, meu suporte! A vocês minha eterna gratidão! Amo vocês com um amor incondicional.

A minha amiga e irmã que a vida me deu, **Nadja Najara**, quero agradecer por cada momento vivido e pelas palavras de incentivo que me deu nessa longa jornada. Obrigada por não ter me deixado desistir nessa caminhada. Você esteve presente comigo nos meus momentos de tristeza, alegria, choro, conquistas, e agora não seria diferente, mais uma vez estamos aqui para celebrar mais uma conquista. Há 10 anos você tem feito parte de cada momento da minha vida e juntas temos alcançado grandes vitórias. Sou grata a Deus por ter colocado você em meu caminho, para que pudéssemos viver os lindos sonhos. Obrigada por sua paciência, dedicação, força, incentivo. Minha gratidão, por sua ajuda para tornar esse dia realidade, e acima de tudo obrigada por passar noites em claro só para me ajudar na construção do TCC, você se disponibilizou de uma forma linda, me dando todo suporte na construção desse trabalho. Ai de mim se não fosse a sua ajuda! Obrigada mesmo! E eu só tenho a dizer: Eu amo você!

Agradeço, a minha amiga **Carla Jordana**, por permanecer ao meu lado, certamente, isso fez toda a diferença. Obrigada por ser aquela amiga paciente, que sempre se mostrou presente mesmo estando longe! Eu não poderia deixar de agradecer por todo

apoio, dedicação e carinho para com a minha pessoa. Sua amizade alegrou minha vida, não tenho palavras para expressar meu carinho e amor por ti!

Sou grata ainda a todos os amores e amigos que a Fisioterapia me deu: **Rayssa, Cintia, Amanda, Célia, Bianca, Thais, Kelly, Jons e Thayná**. Por onde quer que eu vá, levarei junto a mim a amizade e carinho de cada um de vocês! A **turma 114**, meu muito obrigado por tudo que vivemos, cada risada, choro e conquistas! Sempre serão lembrados em minha vida! Ao meu querido e amado **G2: Mariana, Williane, Luiza, Wandson, Wesley, Hikaro Henrique e Joaquim**, vocês são um pedaço de mim, cada um de vocês soube ganhar e conquistar a minha sincera amizade. Sentirei falta das nossas risadas, quando só o que queríamos era chorar. Sentirei falta das nossas loucuras, e das vezes em que foram tão corajosos em andar comigo enquanto eu aprendia a dirigir (risos). Vocês estavam ao meu lado! Hoje posso dizer que não ganhei apenas amigos, mas sim companheiros e irmãos!

Agradeço a **Naldinha** que mesmo estando de licença maternidade, fez parte da minha vida acadêmica. Ao **Wagner, Rafael e Thays** que sempre estiveram prontos a ajudar, tornando meus dias mais leves, muito obrigada! Vocês são muito especiais! Agradeço aos meus mestres por toda dedicação e paciência, em especial aos meus preceptores: **Viviane, Yáskara, Rebeka, Ana Geórgia, Elisângela, Paulo, Rejane, Antônio, Carol, Ivo, Anny, Allana, Tia Zilda e Tatianny**. Vocês são incríveis! Meu muito obrigada a todo corpo docente que fizeram parte dessa longa jornada acadêmica.

Agradeço a minha orientadora **Yáskara Amorim Filgueira**, por seu apoio, dedicação, conselhos, paciência, parceria e amizade! Uma extraordinária professora a qual eu tenho muito respeito, admiração e carinho! Não tenho palavras para expressar minha gratidão. Você é muito querida e uma profissional espetacular. Muito obrigada por me acolher no momento em que eu achava que estava tudo perdido! Você acreditou e me incentivou a continuar e me mostrou que eu posso ir além das minhas limitações. Pra você eu sempre tirei o meu chapéu!

A minha coordenadora e amiga, **Gardênia Martins**, você é a top da Unileão! Obrigada por sempre ter me acolhido, por ter uma palavra de ânimo e mostrar o caminho quando eu me encontrava tão perdida. Obrigada por me fazer crescer como pessoa e como profissional! Jamais deixarei de visitar a sua sala, onde você tão gentilmente acolhe todos como se fossem seus filhos. Sentirei sua falta! Sentirei a falta de ouvir você dizer: Olá bonita!

Quero agradecer a uma pessoa que sem dúvida foi muito importante na construção desse trabalho, a você **Mônica** meu muito obrigada! Obrigada por compartilhar um pouco da sua vida, obrigada por confiar em mim! Não tenho palavras para descrever minha imensa gratidão. Foi maravilhoso conhecer você e sua família. Levarei vocês para sempre em meu coração!

Agradeço aos professores participantes da **banca examinadora** que dividiram comigo este momento tão importante e esperado.

A todos que direta ou indiretamente fizeram parte da minha formação, o meu muito obrigado!

Graças a Deus, que nos dá vitória!

(1Coríntios: 15:57)

Talvez não tenha conseguido fazer o melhor, mas lutei para que o melhor fosse feito. Não sou o que deveria ser, mas Graças a Deus, não sou o que era antes.

-Marthin Luther King



**SILVA, E. M. ATUAÇÃO FISIOTERAPEUTICA NA CRIANÇA COM LEUCINOSE: UM RELATO DE CASO.** Monografia de Conclusão de Curso. Centro Universitário Doutor Leão Sampaio. 62 p. Juazeiro do Norte-CE. Dez. 2018

## **RESUMO**

**Introdução:** A Leucinose, também denominada doença da urina em xarope de bordo, caracteriza-se como uma doença congênita, de caráter metabólico que decorre de uma alteração genética que provoca um déficit enzimático na degradação dos aminoácidos de cadeia ramificada como a leucina, a isoleucina e a valina, caracterizada por um acúmulo tecidual destes aminoácidos e seus respectivos cetoácidos, propiciando uma involução no desenvolvimento neuropsicomotor e alterando o tônus da criança acometida pela patologia.

**Objetivo:** relatar o caso de um paciente portador de Leucinose e descrever os efeitos da aplicação de recursos fisioterapêuticos realizados na Clínica Escola do Centro Universitário Doutor Leão Sampaio. **Método:** Trata-se de um estudo do tipo Relato de Caso, retrospectivo, descritivo. As informações acerca da criança foram obtidas por meio de revisão dos prontuários de atendimento em Fisioterapia pediátrica motora e respiratória, entrevista com a mãe do paciente, registro fotográfico, condutas fisioterapêuticas aos quais o paciente foi submetido e revisão da literatura.

**Resultados:** Após avaliação cinesiológica funcional realizada no setor de Fisioterapia pediátrica motora e respiratória, foram propostas as seguintes condutas: Cinesioterapia; Bobath; Kabat; Método Padovan; Estimulação de Padrões Motores Normais; Estímulos Táteis; Estímulos Visuais e Auditivos; Exercício de Ponte Passiva; Exercícios Abdominais; Exercícios para Controle Cervical/Tronco; Técnicas para desobstrução brônquica, Reexpansão Pulmonar e Fortalecimento da musculatura respiratória. Tais condutas corroboraram para o desenvolvimento neuropsicomotor do paciente e preveniram o aparecimento de outras complicações motoras e respiratórias. **Considerações finais:** As características clínicas do caso estudado estiveram de acordo com as informações contidas na literatura. O tratamento fundamenta-se no conhecimento científico existente da doença e nas técnicas fisioterapêuticas atuais mais eficazes utilizadas para intervir nas sequelas que essa patologia provoca no paciente pediátrico. Dessa forma, o profissional fisioterapeuta pode auxiliar no tratamento do paciente com leucinose atuando nas sequelas motoras e respiratórias, estimulando o seu desenvolvimento e impedindo a inserção de complicações ortopédicas e pulmonares.

**Palavras-chave:** Fisioterapia, Doença da Urina em Xarope de Bordo, Leucinose, Erro Inato do Metabolismo.

SILVA, E. M. **PHYSIOTHERAPEUTICAL ACTIVITY IN CHILDREN WITH LEUCINOSIS: A CASE REPORT.** Monografia de Conclusão de Curso. Centro Universitário Doutor Leão Sampaio. 62 p. Juazeiro do Norte-CE. Dez. 2018

## **ABSTRACT**

**Introduction:** Leucinose, also known as maple syrup urine disease, is a congenital, metabolic disease that results from a genetic alteration that causes an enzymatic deficit in the degradation of branched-chain amino acids such as leucine, isoleucine and valine, characterized by a tissue accumulation of these amino acids and their respective ketoacids, providing an involution in neuropsychomotor development and altering the tone of the child affected by the pathology.

**Objective:** to report the case of a patient with Leucinosi and to describe the effects of the application of physical therapy resources performed at the School Clinic of the Doutor Leão Sampaio University Center. **Method:** This is a retrospective, descriptive Case Report. The information about the child was obtained by means of a review of the medical records of pediatric motor and respiratory physiotherapy, interview with the patient's mother, photographic record, physiotherapeutic procedures to which the patient was submitted and literature review. **Results:**

After functional kinesiological evaluation performed in the field of pediatric motor and respiratory physiotherapy, the following conducts were proposed: Kinesiotherapy; Bobath; Kabat; Padovan Method; Normal Motor Pattern Stimulation; Tactile Stimuli; Visual and Hearing Stimuli; Passive Bridge Exercise; Abdominal exercises; Exercises for Cervical Control / Trunk; Techniques for bronchial clearance, Pulmonary Reexpansion and Strengthening of the respiratory muscles. These conducts corroborated the neuropsychomotor development of the patient and prevented the appearance of other motor and respiratory complications. **Final considerations:** The clinical characteristics of the case studied were in agreement with the information contained in the literature. The treatment is based on existing scientific knowledge of the disease and the most effective current physiotherapeutic techniques used to intervene in the sequelae that this pathology causes in the pediatric patient. Thus, the professional physiotherapist can assist in the treatment of patients with leucosis, acting on motor and respiratory sequelae, stimulating their development and preventing the insertion of orthopedic and pulmonary complications.

**Key words:** Physiotherapy, Urinary Tract Syrup Disease, Leucinosi, Innate Metabolism Error.

## LISTA DE FIGURAS

<b>Figura 01</b> – Bobath com uso de bola suíça.....	Pág. 38
<b>Figura 02</b> – Bobath com uso de rolo.....	Pág. 38
<b>Figura 03</b> – Método Padovan em tatame.....	Pág. 40
<b>Figura 04</b> – Método Padovan (treino em posição de 4 apoios) .....	Pág. 40

## **LISTA DE TABELAS**

<b>TABELA 01</b> – Avaliação Fisioterapêutica (Pediatria Motora) .....	Pág. 35
<b>TABELA 02</b> – Principais Condutas Fisioterapêuticas Motoras Propostas no caso estudado.....	Pág. 36
<b>TABELA 03</b> – Avaliação Fisioterapêutica (Pediatria Respiratória) .....	Pág. 42
<b>TABELA 04</b> – Principais Condutas Fisioterapêuticas Respiratórias Propostas no caso estudado.....	Pág. 43

## **LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS**

A-a-CCR - a-cetoácidos

AACR - Complexo desidrogenase dos cetoácidos de cadeia ramificada

ADM - Amplitude de movimento

DMH - Distúrbio metabólico hereditário

DNPM - Desenvolvimento NeuropsicoMotor

DXB - Doença da urina de xarope de bordo

FPN - Facilitação neuromuscular proprioceptiva

FRC - Fisioterapia respiratória convencional

GABA - Ácido ct-aminobutírico

MCDT - Manobra de compressão e descompressão torácica

MMII - Membros inferiores

MMSS - Membros superiores

MSUD - Maple Syrup Urine Disease

PET - Pressão expiratória torácica

SNC - Sistema Nervoso Central

SNP - Sistema Nervoso Periférico

## SUMÁRIO

<b>1. INTRODUÇÃO</b>	<b>15</b>
<b>2. OBJETIVOS</b>	<b>17</b>
2.1. OBJETIVO GERAL	17
2.2 OBJETIVOS ESPECIFICOS	17
<b>3. REFERENCIAL TEÓRICO</b>	<b>18</b>
3.1 Definição	18
3.2 Etiologia e déficit enzimático	18
3.3 Incidência	20
3.4 Diagnóstico	20
3.4.1 Diagnóstico Diferencial	21
3.5 Prognóstico	21
3.6 Sinais e Sintomas	21
3.7 Classificação da Leucínose (DXB)	22
3.8 Comprometimento Metabólico e Neurológico	23
3.9 Tratamento	24
3.9.1 Dietoterapia	25
3.10 Atuação da Fisioterapia	26
3.10.1 Desenvolvimento NeuropsicoMotor (DNPM)	26
3.10.2 Intervenção Respiratória Preventiva e Reabilitativa	28
<b>4. METODOLOGIA</b>	<b>29</b>
4.1 CARACTERIZAÇÃO DA PESQUISA	29
4.2 SUJEITO DA PESQUISA	29
4.3 LOCAL, PERÍODO DE REALIZAÇÃO E PROCEDIMENTO AVALIATIVO	29
4.4 ESTRATÉGIA DE ANÁLISE DE DADOS	30
4.5 ASPECTOS ÉTICOS	31
<b>5. CASO CLÍNICO</b>	<b>32</b>
<b>6. RESULTADOS E DISSCUSÃO</b>	<b>35</b>
<b>7. CONSIDERAÇÕES FINAIS</b>	<b>48</b>
<b>REFERÊNCIAS</b>	<b>49</b>
<b>ANEXOS</b>	<b>56</b>
ANEXO I - TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO	57
ANEXO II - TERMO DE CONSENTIMENTO PÓS-ESCLARECIDO	59
ANEXO III – DECLARAÇÃO DE ANUÊNCIA	60
ANEXO IV - TERMO DE AUTORIZAÇÃO DE USO DE IMAGEM E VOZ	61
ANEXO V – FOTOS DO PACIENTE J.H.L.	62

## 1. INTRODUÇÃO

A Leucínose ou Doença do Xarope do Bordo (DXB) é uma doença hereditária do metabolismo dos aminoácidos de cadeia ramificada resultante de um déficit ao nível do complexo enzimático de descarboxilação da leucina, isoleucina e valina. Trata-se de uma doença de transmissão autossômica recessiva, sendo já descritas mais de 150 mutações. Há várias formas de apresentação da doença, sendo que, na maioria dos doentes ela se manifesta na forma clássica (MENKES, 1959)

Existem cinco formas clínicas da DXB: a clássica, a intermediária intermitente, a tiamina-responsivo e a diidrolipoil desidrogenase (E3) – deficiente (CHUANG et al, 2001).

A forma clássica da doença é considerada a mais grave e corresponde a 80% dos casos. Nessa forma, os sintomas surgem entre 4 a 7 dias de vida, onde há frequentes alterações respiratórias, encefalopatia, odor característico, convulsões e coma (SAUDUBRAY E CHARPENTIER, 2001).

Os sintomas da DXB podem ser notados desde a primeira semana de vida. Em sua grande maioria, os recém-nascidos apresentam baixo peso, apnéia, cetoacidose, crises convulsivas, coma e retardo psicomotor. Além do mais, os pacientes desenvolvem um quadro de lesão cerebral, apresentando edema no Sistema Nervoso Central, atrofia cerebral e retardo mental (ZIELK et al 1997).

A Leucínose é grave o bastante para provocar um desfecho fatal em um número significativo de pacientes, se não diagnosticada e tratada previamente. Os sintomas são variáveis, pois dependem da severidade da doença, de acordo com cada fenótipo clínico (CHUANG et al, 2001)

De acordo com Andrade e cols (2010), o diagnóstico precoce da doença é imprescindível na prevenção do quadro severo de alterações neurológicas que se instalam. Pode ser laboratorial no recém-nascido e efetua-se através da elevação dos aminoácidos no sangue, plasma e urina. Pode ser realizado ainda no pré-natal através da amniocentese.

Após diagnóstico, o respectivo tratamento deve começar o mais rápido possível no intuito de evitar maiores déficits no desenvolvimento da criança portadora e outras complicações ortopédicas, pulmonares ou dérmicas. O tratamento atual é realizado por meio do controle dos níveis teciduais de aminoácidos e seus catabólitos. A fisioterapia complementa o tratamento que deve ser multiprofissional, através de técnicas que estimulem o desenvolvimento neuropsicomotor da criança (MARCUCCI, 2004).

O presente estudo justifica-se pelo interesse da pesquisadora no tema em questão e suas peculiaridades. Sabe-se que essa é uma patologia rara e pouco estudada no âmbito fisioterapêutico, e isso despertou o desejo da mesma em relatar o caso do paciente pediátrico, notificado e cadastrado no estado do Ceará, afim de fomentar em outros profissionais da área a curiosidade sobre determinada patologia e sobre a importante contribuição do fisioterapeuta no tratamento de portadores da mesma. O profissional fisioterapeuta pode auxiliar no tratamento do paciente com leucínose atuando nas sequelas motoras e respiratórias, estimulando o seu desenvolvimento e impedindo a inserção de complicações ortopédicas e pulmonares.

Este estudo tem como objetivo relatar o caso de um paciente portador de Leucínose e descrever os efeitos do tratamento fisioterapêutico realizado na Clínica Escola do Centro Universitário Doutor Leão Sampaio. Visto que há uma escassez de trabalhos que abordem sobre a intervenção fisioterapêutica nesta patologia, surgiu o anseio de explanar sobre o tema pouco estudado, todavia, com grande relevância científica, afim de proporcionar aos pacientes uma maior qualidade de vida e prevenir eventuais alterações de origem osteomioarticular ou pulmonar que possam surgir com o decorrer da doença e esclarecer aos profissionais de fisioterapia sobre essa temática.



## **2. OBJETIVOS**

### **2.1. OBJETIVO GERAL**

Relatar o caso de um paciente portador de Leucínose e descrever os efeitos da aplicação de recursos fisioterapêuticos realizados na Clínica Escola do Centro Universitário Doutor Leão Sampaio.

### **2.2 OBJETIVOS ESPECIFICOS**

- Analisar as respostas neuroevolutivas do DNPM durante o tratamento fisioterapêutico neuroestimulativo no portador de Leucínose;
- Descrever as etapas evolutivas pós tratamento fisioterapêutico, em tempo determinado, de uma criança portadora de Leucínose.

### 3. REFERENCIAL TEÓRICO

#### 3.1 Definição

A Leucínose ou doença da urina de xarope de bordo (DXB), também conhecida em inglês por Maple Syrup Urine Disease (MSUD), é uma doença incomum, do tipo autossômica recessiva, que quando não tratada, resulta em graves sequelas neurológicas. É uma patologia, de caráter metabólico hereditário (DMH), provocada pelo déficit na atividade do complexo desidrogenase dos cetoácidos de cadeia ramificada (AACR), levando ao conglomerado dos  $\alpha$ -cetoácidos ( $\alpha$ -a-CCR), ou seja, dos ácidos  $\alpha$ -cetoisocaproico,  $\alpha$ -cetoisovalérico,  $\alpha$ -ceto- $\beta$ -metilvalérico, tal como de seus aminoácidos precursores, leucina, valina e isoleucina (CHUANG e SHIH, 2001; BAULNY e SAUDUBRAY, 2002; ROCHA et al, 2007; NOBUKUNI et al, 1992).

#### 3.2 Etiologia e déficit enzimático

Constantemente as proteínas do organismo se renovam, e por meio do seu catabolismo originam-se aminoácidos que serão reutilizados na síntese de novas proteínas (CHUANG e SHIH, 2001).

Aminoácidos são compostos orgânicos envolvidos na estruturação de proteínas, quando ligados covalentemente em cadeia, e também no desenvolvimento de ácidos graxos, ao serem metabolizados. Os aminoácidos são constituídos por um grupo carboxila, um grupo amina e um radical variável que difere em cada um deles (VOET et al, 2000).

A leucina, isoleucina e valina são classificadas como aminoácidos de cadeia ramificada essenciais, uma vez que o organismo não é capaz de sintetizar, sendo obrigado a adquiri-los por meio do processo alimentar (CHUANG e SHIH, 2001). Esses três aminoácidos são catabolizados nos tecidos extra-hepáticos tais como o tecido muscular, adiposo, renal e cerebral, servindo de combustíveis ao serem oxidados (LEHNINGER et al, 1995).

Os AACR, adquiridos mediante a ingestão de proteínas, contribuem com mais de 60% na concentração de aminoácidos totais no plasma (RODRIGUES, 2002).

Existem diferenças entre as concentrações plasmáticas de aminoácidos em jejum e depois de uma refeição. Geralmente, as concentrações de AACR são maiores após o

jejum do que no período pós-prandial (sem levar em conta o processo de oxidação desses aminoácidos, somente o percurso natural do catabolismo proteico). Todavia, nos pacientes acometidos com leucínose as alterações dos AACR plasmáticos não são as mesmas que nos indivíduos normais, pois, nessa doença existe uma formação de AACR resultantes do catabolismo proteico que, por causa dos defeitos metabólicos, não são oxidados e aumentam de forma progressiva (SCHWANN et al, 1998).

Em indivíduos normais as concentrações de AACR no plasma estão reduzidas durante o jejum, pois a oxidação de aminoácidos é maior que a entrada de proteínas no plasma. Nestes indivíduos a leucina é retirada do plasma para ser empregada na síntese proteica ou para ser oxidada. Em pacientes com leucínose clássica a oxidação é irrelevante e a excreção urinária de leucina é diminuta (CHUANG e SHIH, 2001; SCHWANN et al, 1998).

Dessa forma, nota-se que a taxa plasmática de leucina é reflexo do equilíbrio entre a ingestão proteica alimentar, síntese e catabolismo proteico (SCHWANN et al, 1998).

A administração individual de AACR em pacientes com leucínose mostrou que a leucina aumentada estava associada ao surgimento de sintomas neurológicos, ao mesmo tempo que o aumento de isoleucina apenas exacerbava o odor característico a açúcar queimado da urina. Este odor “adocicado” advém do composto 4,5-dimetil-3-hidroxi-2[5H]-furanona, também designado por sotolona (RODRIGUES, 2002; WALTER, 2001). Normalmente, a valina não tem qualquer efeito clínico evidente (CHUANG e SHIH, 2001).

Na leucínose há uma deficiência enzimática no complexo da desidrogenase para cadeia ramificada, impossibilitando sua transformação em compostos energéticos. Dessa forma, ocorre o acúmulo de  $\alpha$ -cetoácidos de cadeia ramificada, que são agentes tóxicos quando em alta concentração, e sua excreção pela urina ou suor levam a um odor parecido com o xarope de bordo ou açúcar queimado, característico desta doença (LEHNINGER et al, 1995).

Nota-se que os efeitos lesivos manifestam-se principalmente no tecido dérmico, no sistema nervoso, no sistema imune e sanguíneo (MARCUCCI, 2004).

### 3.3 Incidência

As DMH constituem cerca de 10% de todas as doenças genéticas (ARAÚJO, 2004; SOUZA, 2002). A Incidência isolada de cada uma dessas doenças é mínima, tendo em vista que trata-se de doenças que, em geral, têm herança autossômica recessiva. Entretanto, se forem contabilizados os dados dos cerca de 500 distúrbios conhecidos, a frequência torna-se mais relevante, atingindo um em cada 5.000 nascidos vivos (SOUZA, 2002; MARTINS, 2003).

No tocante a DXB, as taxas mundiais encontradas são bastante distintas. De acordo com Andrade (2008) e Gibson e cols (1996) a incidência dessa doença é de 1 em 200.000 nascidos vivos. Esta incidência ocorre também países desenvolvidos (CASELLA *et al*, 2007).

De acordo com Souza (2002), no Brasil a incidência é maior, sendo de 1 em 43.000 recém-nascidos vivos.

Vale salientar que a prevalência é superior em comunidades onde a consanguinidade é frequente (WENDEL e BAULNY, 2006).

### 3.4 Diagnóstico

O diagnóstico da Leucínose é basicamente laboratorial e é realizado por meio do aumento dos AACR e A-a-CCR no sangue, plasma ou urina e mediante a detecção sérica de aloisoleucina que, quando presente no plasma, é vista como sinal característico da doença. Em contrapartida ao aumento plasmático dos AACR, nota-se uma redução de outros aminoácidos neutros, tal como o triptofano, a tirosina, a metionina e a fenilalanina (SCHADEWALDT *et al*, 1999; RODRIGUES, 2002).

Já o diagnóstico neonatal, pode ser feito por meio da determinação da deficiência na descarboxilação da leucina, isoleucina e valina nos leucócitos e cultivos de linfoblastos ou fibroblastos dos pacientes com Leucínose (RODRIGUES, 2002).

O diagnóstico da DXB também pode ser realizado durante o pré-natal através da amniocentese (com células do líquido amniótico) no período de 14<sup>a</sup> e 18<sup>a</sup> semanas gestacionais ou por meio de uma análise direta do tecido de vilosidades coriônicas e cultura de células das mesmas (CHUANG e SHIH, 2001).

### 3.4.1 Diagnóstico Diferencial

Meningite e Sepsé são prováveis diagnósticos que podem ser confundidos com a Leucinose. Realiza-se o exame de cromatografia sanguínea de aminoácidos, que manifestando aumento dos níveis de leucina e menor proporção de valina e isoleucina, confirma-se a suspeita da DBX (VALADARES *et al*, 2010).

É importante ressaltar que um diagnóstico precoce é essencial na prevenção da degradação neurológica que se instala na falta de implementação da nutrição terapêutica apropriada (SCHADEWALDT *et al*, 1999; WAJNER *et al*, 2000; ROUVRAY *et al*, 2011).

### 3.5 Prognóstico

As variadas formas de manifestação da Leucinose condicionam estados de gravidade diferenciados. A maioria dos pacientes acometidos pela forma clássica dessa doença, se não tratados, podem chegar a óbito nos primeiros três meses de vida, como consequência das crises metabólicas e da degradação neurológica, com todas as suas implicações. Tais crises podem ser precipitadas por infecções ou outros eventos que tenham relação com o catabolismo, por exemplo, vacinações e cirurgias (ANDRADE *et al*, 2012).

É rápida a progressão da doença, proporcionando aumento da letargia, convulsões e respiração irregular. Coma e Óbito, podem ser resultado de uma grave cetoacidose. Os pacientes que não forem tratados precocemente, estão sujeitos a progredir com retardo mental grave, espasticidade e cegueira (CHUANG e SHIH, 2001; ROCHA *et al*, 2007; FUNCHAL, 2005).

### 3.6 Sinais e Sintomas

Geralmente, a criança nasce sem intercorrências no parto e desenvolve-se normalmente até os primeiros sinais resultantes do acúmulo de cetoácidos que se modificam de acordo com cada tipo da doença (CHAKRAPANI *et al*, 2001).

Dentre os aminoácidos que sofrem aumento, destaca-se a elevação das concentrações plasmáticas de leucina. As crises metabólicas ocorrem no período de quatro a sete dias após o nascimento da criança, manifestando-se com letargia, alterações no tônus, soluços, dificuldades para sucção, além de sinais mais característicos, como a urina com odor de açúcar queimado e a intoxicação neurológica (ANDRADE *et al*, 2012).

### 3.7 Classificação da Leucinose (DXB)

Em virtude da grande variedade dos genes responsáveis pela codificação da DXB estarem situados em diferentes cromossomos, a doença também se manifesta sob diferentes formas, denominadas: forma clássica, forma intermediária, forma intermitente, forma tiamina-responsível e forma di-hidrolipoli desidrogenase (E3) -deficiente. Dessas, a forma clássica é a mais prevalente e que propicia mais riscos ao paciente, por ser a que apresenta maior déficit na atividade do complexo desidrogenase dos  $\alpha$ -cetoácidos de cadeia ramificada. O acúmulo de leucina resultante dessa deficiência no complexo causa graves neuropatias (NELNIS *et al*, 2003).

A Leucinose de forma clássica apresenta sinais e sintomas tais como: a letargia, recusa alimentar, perda de peso, grave cetoacidose, cheiro característico de açúcar queimado na urina e sinais neurológicos de intoxicação. Nesta forma de leucinose a criança nasce sem sinais da doença e passa a manifestá-los no período de quatro a sete dias após o nascimento (WENDEL e BAULNY, 2006).

Os sinais surgem logo após ao nascimento com a ingestão do leite materno. Após uma semana, a sucção e deglutição são deficitárias, ocorrem refluxos, vômitos e torpor. O neonato pode apresentar uma respiração irregular e perda de reflexo de Moro entre outros. A presença de alterações no tônus e convulsões é frequente. Se não for tratada, evoluirá ao coma e posteriormente ao óbito. Esta característica dá a doença um caráter mais fulminante e maligno do que a fenilcetonúria, patologia mais comum e conhecida dentre os erros inatos do metabolismo (MARCONDES, 1992; SHILS *et al*, 1999).

A Leucinose Intermediária é a forma mais moderada e evolui com os mesmos sintomas da leucinose clássica, porém de forma mais demorada. Os pacientes apresentam de 2 a 8% da atividade enzimática normal (BEHRMAN *et al*, 2000).

Essa forma tem um início mais tardio, e geralmente o diagnóstico é realizado entre cinco meses e sete anos de idade, mediante a percepção de sinais neurológicos como convulsão, além do atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e cetoacidose (CHUANG e SHIH, 2001).

Na forma intermitente os sintomas são semelhantes aos manifestados na forma clássica e intermediária, porém, apresenta períodos intermitentes de remissão e ativação, que em geral ocorrem após infecções ou cirurgias. A atividade enzimática varia entre 8 a 16%, além do mais, o paciente pode manter uma dieta normal nos períodos de remissão (BEHRMAN *et al*, 2000). Esta forma geralmente é diagnosticada entre cinco meses e dois

anos de idade, após situações de estresse que podem propiciar descompensações metabólicas (CHUANG e SHIH, 2001).

A Leucinose na forma tiamina-responsível e di-hidrolipoli deseidrogenase (E3)-deficiente se assemelham a forma intermediária, contudo a segunda é a mais rara e acompanhada de acidose láctica grave (CHUANG e SHIH, 2001).

### 3.8 Comprometimento Metabólico e Neurológico

Geralmente a acidose metabólica está presente por causa do acúmulo de cetoácidos na circulação sanguínea que gera aumento compensatório da frequência respiratória para expelir mais o CO<sub>2</sub>. A hipoglicemia está presente em 50% dos casos e seu mecanismo é certamente multifatorial, sendo o aumento da secreção de insulina e o defeito na gliconeogênese os mais relevantes. A síntese proteica é alterada pela deficiência no transporte de aminoácidos e pela redução da transcrição genética de proteínas (VOLPE, 2001).

Os sinais neurológicos também são resultantes do acúmulo de cc-cetoácidos, até mesmo no líquido cefalorraquidiano, e de seus efeitos sobre as cadeias enzimáticas. Estudos por microscopia mostram que há ocorrência de astrocitose e mielinização deficiente em pacientes crônicos com leucinose. As falhas citológicas na mielina estabelecem uma superfície esponjosa, no entanto estas falhas ocorrem apenas sobre os trajetos mielínicos constituídos depois do nascimento, uma vez que a filtração transplacentária retira os aminoácidos e cetoácidos do sangue fetal (STANBURY, 1978).

A mielinização deficitária sucede devido a inibição competitiva que os cetoácidos exercem sobre a descarboxilação do ácido L-glutâmico que é importante na formação da mielina, e além disso também serve como substrato para a constituição do ácido  $\gamma$ -aminobutírico (GABA), provocando uma redução da quantidade deste neurotransmissor (VOLPE, 2001).

O GABA é um neurotransmissor inibitório do SNC, e seu déficit pode ocasionar hipertonia e crises convulsivas. Em geral, pode-se encontrar nas crianças com leucinose uma interferência na maturação normal do SNC, dessa forma, a citoarquitetura cortical apresenta um reduzido número de camadas celulares e o atraso na migração de neuroblastos propicia formações neurais Heterotópicas (ROWLAND, 1986).

Estudos indicam que leucina, isoleucina e seus derivados inibem a reentrada de glutamato em 60% nos neurônios pré-sinápticos. Este evento acontece certamente devido a competição pelos sítios de ligação, desse modo o nível sináptico de glutamato eleva-se acarretando uma excitotoxicidade neural (TAVARES *et al*, 2000).

Esta toxicidade é gerada porque o glutamato é um neurotransmissor excitatório, cujo excesso provoca um elevado influxo de  $\text{Ca}^{2+}$  que ativa enzimas endógenas, originando radicais livres e determinando danos celulares. Este acúmulo sináptico também pode ser uma das explicações para os sintomas agudos como convulsões e hipertonia (MARCUCCI, 2004).

### 3.9 Tratamento

É baseado na prescrição de uma dieta hipoproteica, hipercalórica e restrita em AACR; dessa forma os alimentos ricos em proteínas são excluídos e se deve acrescentar suplementação de minerais e vitaminas, além de um acompanhamento rigoroso pela equipe multidisciplinar de saúde. Vale destacar que as necessidades em AACR são muito variáveis em função da idade, taxa de crescimento e déficit enzimático (CHUANG E SHIH, 2001).

Dentre as preparações dietéticas específicas para pacientes portadores de DXB, destaca-se a administração de leite adaptado, com baixas concentrações de valina, leucina e isoleucina, o mais precoce possível, além do controle na ingestão de proteína natural (VALADARES *et al*, 2010; ROUVRAY *et al*, 2011).

É importante que as medidas terapêuticas sejam iniciadas logo no período neonatal, pois a literatura preconiza que se essas medidas se iniciarem após 10-14 dias existirá problemas neurológicos na evolução do quadro clínico e podem perdurar por toda a vida do paciente. A eficácia do tratamento está diretamente relacionada à introdução da dieta precocemente e ao controle do estado de catabolismo no decorrer de quadros infecciosos (FUNCHAL, 2005; SNYDERMAN *et al*, 1964).

Os objetivos do tratamento da Leucinoze se baseiam na limitação ou suspensão do aporte exógeno de proteínas derivadas dos alimentos, redução do catabolismo proteico (evitando que nos períodos de jejum, quando há diminuição do aporte de glicose, seja feito catabolismo proteico na tentativa de gerar energia e, conseqüentemente, formação de leucina) e a estimulação da síntese proteica que fornece suplementação de aminoácidos essenciais não precursores, com a finalidade de elevar a síntese proteica (RODRIGUES, 2002).



Faz-se necessário o controle rigoroso dos níveis de AACR no início desta doença, sendo que leucina, isoleucina e valina devem manter-se dentro de parâmetros para que impossibilitem o catabolismo proteico endógeno, visto que, se um deles diminui para níveis inferiores ao limite mínimo, provocará aumento dos outros dois. Por isso a importância do aporte calórico, impedindo esse catabolismo endógeno e viabilizando o anabolismo e a depuração endógena (CHUANG e SHIH, 2001; RODRIGUES, 2002).

Após o descobrimento da doença, geralmente opta-se por retirar rapidamente os metabólitos tóxicos, já que a terapia nutricional isolada oferece uma depuração endógena mais lenta e pode levar a danos maiores, inclusive à morte. Assim, o uso de técnicas de depuração exógena, como diálise peritoneal, exsanguino-transfusão, hemodiálise e hemofiltração são métodos de primeira escolha (BAULNY e SAUDUBRAY, 2002; ROUVRAY *et al*, 2011; JOUVET *et al*, 2001).

Importante salientar que alguns autores optam somente por técnicas extracorpóreas se o diagnóstico da doença for obtido em oito a dez dias após o nascimento e houver explícito risco de vida. Esse manejo se deve aos riscos que cada técnica de depuração exógena dispõe. Em crianças com até três dias de vida e diagnóstico realizado antes de uma crise metabólica, apenas a terapia nutricional agressiva é suficiente (THOMPSON *et al*, 1991).

Segundo Funchal (2005), em casos mais graves é realizado o transplante de fígado, onde há a substituição do órgão com o gene alterado por um órgão normal, de modo que os AACR sejam metabolizados normalmente.

### 3.9.1 Dietoterapia

A fim de proporcionar uma boa qualidade de vida ao portador de Leucinose, faz-se necessário seguir uma dieta adequada, cuja prescrição deve ser mantida durante toda a vida do paciente, com objetivo de melhorar a situação desses indivíduos (SCHADEWALDT *et al*, 1999).

A leucina não pode ser removida por completo da dieta, por estar presente na estrutura de diversas proteínas. O déficit proteico propicia a desnutrição aguda, altera o trofismo dérmico, provocando a formação de escaras e dermatites em dobras cutâneas, edema de face (face em lua), além da queda constante de cabelos, diminuição da imunidade, facilitando a instalação de infecções que influenciam no desenvolvimento estrutural da criança (MARCONDES, 1992; SHILS *et al*, 1999).

Nos estados agudos da aminoacidemia, os aminoácidos relacionados devem ser retirados da dieta e, em casos mais graves, pode haver a necessidade da remoção por meio de hemodiálise, visto que a depuração renal desses compostos é lenta e somente a hidratação não promove uma rápida melhora (BEHRMAN, 2000).

Por promover uma melhora no quadro enzimático, a tiamina deve ser administrada em altas doses (SHILS *et al*, 1999).

Torna-se imprescindível que a dieta se adeque de acordo com o aumento dos níveis de carboidratos, lipídios e minerais, para que o crescimento da criança não seja prejudicado. O nível de aminoácido de cadeia ramificada deve ser monitorado de maneira constante e ao atingir um nível aceitável, deve-se reinserir os aminoácidos de forma gradativa e monitorada (STANBURY, 1978).

### 3.10 Atuação da Fisioterapia

#### 3.10.1 Desenvolvimento NeuropsicoMotor (DNPM)

O desenvolvimento infantil é um processo que se inicia desde a vida intra-uterina e envolve variados aspectos, como a maturação neurológica, o crescimento físico e a construção de habilidades pertinentes ao comportamento e às esferas cognitiva, afetiva e social da criança (MIRANDA *et al*, 2003).

Os riscos para atraso no DNPM estão associados a uma infinidade de fatores classificados como biológicos, sociais e ambientais. A soma desses fatores de risco acresce a probabilidade de existir comprometimento no desenvolvimento infantil (WEISELS e WASIK, 1990; SAMEROFF *et al*, 1987).

Esses fatores podem interferir no desenvolvimento motor, podendo acarretar um atraso da funcionalidade. Existem várias causas que afetarão na progressão motora, como o baixo peso ao nascer, distúrbios neurológicos, respiratórios e cardiovasculares, baixa condição socioeconômica, infecção neonatal, nível baixo de educação, desnutrição e prematuridade (WILLRICH; AZEVEDO; FERNANDES, 2009).

Identificar precocemente as alterações no desenvolvimento é uma tarefa complexa para profissionais que atuam na atenção primária. Em razão da plasticidade do DNPM da criança, torna-se necessário que a avaliação seja repetida, sobretudo durante os primeiros anos de vida, quando o desenvolvimento é mais veloz e o efeito do atraso é mais relevante. Por meio desta identificação pode ser possível o estabelecimento de programas de

intervenção que objetivem à prevenção de distúrbios do desenvolvimento (DWORKIN, 1989).

No diagnóstico e tratamento de distúrbios do desenvolvimento, o fisioterapeuta tem um papel essencial, avaliando e identificando qualquer alteração no quadro neuropsicomotor (KATHERINE e RATLIFFE, 2000; SILVA e ACHKAR, 2001; LEINIG, 1977).

A atuação interventiva deste profissional propõe-se estabelecer e/ou restabelecer a funcionalidade do movimento, trabalhando no sentido de ensinar à criança posturas e movimentos funcionais, especialmente através da promoção de experiências motoras adequadas. Com a fisioterapia sendo inserida precocemente, é possível trabalhar esse processo de ensino-aprendizagem, fazendo com que a criança com atraso do DNPM torne-se capaz de realizar às suas necessidades e interagir no meio em que vive, de acordo com o seu contexto de vida (KATHERINE e RATLIFFE, 2000; SILVA e ACHKAR, 2001; LEINIG, 1977).

O acompanhamento regular na primeira infância e avaliações fisioterapêuticas programadas possibilitam a detecção precoce de atrasos ou desvios. Quanto mais precoce der início as intervenções, maiores as chances de normalização sem defasagem no desenvolvimento (MAGALHÃES *et al.*, 2003).

Em crianças que apresentam atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, a intervenção fisioterapêutica é feita por meio da indução e facilitação de movimentos normais, a inibição de padrões anormais de movimento e postura, melhora da sensibilidade tátil e sinestésica, estimulação proprioceptiva nas diferentes posturas, desenvolvimento de reações de proteção, de retificação e de equilíbrio (SHEPERD, 2002).

O Fisioterapeuta irá desafiar a criança à vivência de novas sensações, posturas e movimentos que diversas vezes uma incapacidade não possibilita realizar de maneira espontânea, oportunizando condições para esta nova habilidade (NEWCOMBE, 1999).

A Atividades lúdica é valioso instrumento de auxílio à terapia. Brinquedos podem ser usados nas sessões de Fisioterapia para ajudar a criança a aprender a rolar, apoiar-se no antebraço ou desviar o centro de gravidade e sentar, utilizando, desta forma, as atividades lúdicas como um meio de alcançar os objetivos terapêuticos. Tatames coloridos com desenhos infantis facilitam no processo de adaptação da criança e canções infantis associadas à terapia também podem ser utilizadas (KATHERINE e RATLIFFE, 2000; SILVA e ACHKAR, 2001; LEINIG, 1977).

### 3.10.2 Intervenção Respiratória Preventiva e Reabilitativa

A abordagem da fisioterapia deve ser de início precoce, de cunho preventivo e tem como principais objetivos a manutenção da complacência pulmonar e da parede torácica, facilitar o *clearance* das vias aéreas, proporcionar ventilação e perfusão alveolar adequadas com normalização dos gases sanguíneos, e acima de tudo oferecer uma adequada qualidade de vida (BACH, 2004).

A fisioterapia de caráter respiratório é um processo dinâmico que deve ser visto como uma aplicação terapêutica de intervenções mecânicas, baseadas na fisiologia das vias aéreas. Seus objetivos consistem na prevenção ou redução das consequências da obstrução por secreção, tais como hiperinsuflação, atelectasia, má distribuição da ventilação, alteração da relação ventilação/perfusão e aumento do trabalho respiratório (POP, 2015).

Sua atuação consiste na prevenção e no tratamento das doenças respiratórias utilizando-se de diversas técnicas e procedimentos terapêuticos tanto em nível ambulatorial, hospitalar ou de terapia intensiva (ABREU *et al.*, 2007)

Abrange técnicas como exercícios respiratórios, mobilização, manobras de reexpansão pulmonar associadas com o recurso da ventilação otimizando o conforto do paciente e a preservação e restauração dos volumes e capacidades pulmonares (HOUGH *et al.*, 2008).

A abordagem fisioterapêutica pediátrica diferencia-se de forma substancial das práticas empregadas no adulto, devendo ser ininterruptamente adaptada a esses pacientes em constante crescimento e desenvolvimento. A emprego das técnicas deve respeitar os seguintes fatores: - idade e fatores anatômicos e fisiológicos relativos; doença pulmonar e associadas; estado clínico e evolução do quadro; cooperação e adesão ao tratamento; crescimento e desenvolvimento neuropsicomotor (POP, 2015).

## **4. METODOLOGIA**

### **4.1 CARACTERIZAÇÃO DA PESQUISA**

A pesquisa foi desenvolvida como um relato de caso do tipo Retrospectivo Descritivo, baseado nos prontuários de um portador de Leucínose (DXB), com intuito de acompanhar evolução do desenvolvimento neuropsicomotor mediante o tratamento Fisioterapêutico.

O Relato de Caso é uma fonte de informação relevante que, geralmente é esquecida ou excluída dos grandes estudos multicêntricos, pode fornecer elementos fundamentais para o melhor tratamento dos pacientes em determinadas situações (COHEN, 2006).

De acordo com Brodell (2000) é tido por alguns autores como a mais simples forma de produção científica. Em um momento em que a produção científica é tão estimada no meio acadêmico, a publicação de um caso clínico ou de uma pequena série de casos pode ser um importante instrumento de aprendizagem e de contato com a produção científica.

Na pesquisa retrospectiva, o estudo é desenhado para explorar fatos do passado, podendo ser delineado para regressar, do período atual até um determinado ponto no passado (SILVA e MENEZES, 2001; SILVA, 2004; MARCONI e LAKATOS, 2005)

A Pesquisa descritiva é aquela que permite apenas a observação, registro e descrição das características de um determinado fenômeno ocorrido em uma amostra ou população, porém sem analisar o mérito de seu conteúdo (MARCONI e LAKATOS, 2005).

### **4.2 SUJEITO DA PESQUISA**

O estudo envolveu um paciente de iniciais J.H.L, sexo masculino, com 1 ano e 5 meses de idade e portador de Leucínose (Doença da Urina em Xarope de bordo).

### **4.3 LOCAL, PERÍODO DE REALIZAÇÃO E PROCEDIMENTO AVALIATIVO**

O presente estudo foi realizado na Clínica Escola de Fisioterapia do Centro Universitário Doutor Leão Sampaio – UNILEÃO, na cidade de Juazeiro do Norte-CE, no período de Outubro e Novembro de 2018.

A responsável pela criança foi informada e esclarecida sobre a veracidade, os riscos e benefícios do estudo, aceitando e concordando em participar da pesquisa por meio do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido –TCLE (ANEXO I), pós-esclarecido – TCPE (ANEXO II), Declaração de anuência (ANEXO III) e Termo de Autorização de Uso de imagem e voz (ANEXO IV).

Foi realizada uma entrevista com a responsável da criança, onde a mesma contou toda a história clínica da criança, desde o período gestacional até a descoberta do diagnóstico e todos os procedimentos realizados após o mesmo. Utilizou-se um gravador portátil de marca sony PX 312, para gravar toda a entrevista, e que, por conseguinte fosse transcrita. O conteúdo de áudio da entrevista e imagens da criança foram permitidas por meio da assinatura do termo de autorização de imagem e voz.

A obtenção de dados foi realizada através da investigação dos prontuários desde o mês de abril a novembro de 2018, mediante autorização da Coordenação do curso de Fisioterapia, considerando obter um compromisso relativo na utilização das informações apresentadas. A coleta foi realizada no mês de Outubro e Novembro de 2018. Nas fichas que foram disponibilizadas para a pesquisa, buscou-se a avaliação cinética funcional da criança e as condutas fisioterapêuticas mais utilizadas nesse período.

#### 4.4 ESTRATÉGIA DE ANÁLISE DE DADOS

A análise dos dados se deu por meio da descrição dos dados contidos no prontuário do paciente, acerca da avaliação cinética funcional e condutas fisioterapêuticas propostas. Os dados foram tabulados e analisados no programa Microsoft Excel -Versão 2013, onde realizou-se a estatística descritiva simples em forma tabelas para melhor compreensão e visualização aos seus utilizadores de maneira sucinta na interpretação das informações obtidas.

#### 4.5 ASPECTOS ÉTICOS

A pesquisa foi realizada de acordo com a resolução 466/12 e 510/16, que trata de pesquisa envolvendo seres humanos e resguarda os direitos e deveres dos participantes e dos pesquisadores envolvidos na pesquisa. Diante dessa resolução deve ser preservado o respeito ao participante em sua dignidade e autonomia, reconhecendo sua vulnerabilidade e garantindo seu desejo de contribuir e permanecer, ou não, no presente estudo, por meio da manifestação expressa livre e esclarecida.

Este estudo foi submetido à Plataforma Brasil e encaminhado ao Comitê de Ética e Pesquisa da UNILEÃO- Centro Universitário Leão Sampaio, assegurando a coleta de dados que teve início de posse do Parecer Consubstanciado, assim como Carta de Anuência.

Ao participante da pesquisa foi oferecida uma cópia do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido e Pós Esclarecido, assegurando-os quanto ao princípio da não maleficência e garantido o sigilo absoluto com relação aos dados encontrados nesta pesquisa.

O presente estudo apresenta risco mínimo, estando relacionado ao desconforto em responder as perguntas realizadas pela pesquisadora durante a entrevista. Para amenizar este desconforto a investigação foi realizada em uma sala onde permanecerá somente o pesquisador responsável e o participante da pesquisa, que poderá interromper caso sintasse desconfortável ou queira desistir da pesquisa sem ônus algum. O participante da pesquisa teve confidencialidade dos seus dados.

A pesquisa teve como benefício informações de cunho científico ao meio acadêmico e possibilitou descobertas na área em questão, ampliando assim, as possibilidades de novas pesquisas.

## 5. CASO CLÍNICO

O estudo apresentado é um relato de caso, baseado no atendimento fisioterapêutico realizado em uma Clínica Escola de uma IES em Juazeiro do Norte, no interior do Ceará, de um paciente em portador de Leucinose. A publicação do estudo foi permitida pelo comitê de ética em pesquisa do Centro Universitário Doutor Leão Sampaio.

O paciente J.H.L., do sexo masculino, 1 ano e 5 meses, nasceu de parto cesárea, de 39 semanas e 4 dias de gestação, sem intercorrências, com boas condições vitais (APGAR 9 no primeiro minuto e 10 no quinto). A mãe realizou o acompanhamento pré-natal, a mesma não possuía patologias associadas e nem com relação a Leucinose, porém desconhece se na família paterna existe algum caso, isso se deu porque o paciente não foi reconhecido pelo pai, e o mesmo o abandonou antes mesmo do nascimento.

A alimentação unicamente através do leite materno foi inserida e, assim, a criança evoluiu com uma sintomatologia de choro constante, engasgos com expulsão do leite materno pela boca e narinas.

Aos 5 dias de nascido, apresentou episódios convulsivos frequentes e após as crises convulsivas o mesmo apresentava sudorese excessiva. A criança foi levada por familiares para o serviço de saúde onde recebeu atendimento médico, e constatou-se que a criança apresentava-se hipersecretivo e com presença de crise de garganta. A medicação foi solicitada e concedida à alta hospitalar.

Após 11 dias, a criança foi levada novamente ao serviço de saúde, por não apresentar melhora do quadro clínico. Após avaliação médica, houve suspeita de pneumonia, que foi confirmada através de uma radiografia de tórax. Foi solicitada a medicação e a criança foi encaminhada para casa.

Até então a criança continuava sendo amamentada. Aos 15 dias de nascido, ocorreu outro episódio de engasgos que propiciou cianose, então foi levado ao Psic-Pronto Socorro Infantil do Cariri, em Juazeiro do Norte- CE. Ao chegar ao serviço de saúde teve uma Parada Cardiorrespiratória (PCR), que teve duração de 5 minutos, foi reanimado e encaminhado para ficar em oxigenioterapia.

Foi transferido para o Hospital Maternidade São Lucas, situado em Juazeiro do Norte- CE, no mesmo dia, onde foi internado. Apresentava uma pneumonia Grave.



Durante o internamento, foi notada a presença de “movimentos de boxeador e de pedalar” sendo sugestivo de convulsões. Deu-se continuidade na oxigenioterapia, utilizou-se sedação e foi introduzida a medicação anticonvulsivante.

Observou-se que a criança apresentava urina com odor adocicado, mais precisamente cheiro de caramelo. A médica responsável pelo caso clínico, suspendeu o leite materno após sintomatologia manifesta e história contada pela mãe do paciente por suspeitar que o diagnóstico fosse Leucinose.

A criança permaneceu por 40 dias na UTI neonatal, sem necessidade de Ventilação Mecânica. Foi solicitada uma tomografia computadorizada que mostrou uma falha na mielinização (chamada de doença branca) causada pela Leucinose. Teve pneumonia de repetição, e fazia uso de Fenobarbital. Realizou o teste do pezinho simples, porém o mesmo não confirmou o diagnóstico da Leucinose.

A criança não reagia a estímulos visuais, não acompanhava objetos com o olhar. E seria necessário realizar uma Fundoscopia para investigação mais minuciosa. Entretanto esse exame só era realizado em Fortaleza- CE. A criança foi encaminhada para casa, ficou fazendo uso da medicação Fenobarbital e Domperidona.

Com 3 meses de idade, foi levado ao Hospital Infantil Albert Sabin, situado em Fortaleza- CE para uma consulta de rotina com Neurologista Pediátrica, onde foi observado a presença de obstrução nasal, choro inconsolável e atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (apresentava dificuldade de sustentação cefálica e hipotonia), sendo indicada internação hospitalar para investigação adicional. Foi realizado *screening* para erros inatos do metabolismo. Através de RNM de crânio e de Cromatografia de aminoácidos, a criança foi diagnosticada com LEUCINOSE (Doença da urina do xarope de bordo – deficiência do complexo da enzima alfa- cetoácida desidrogenase causando acúmulo de leucina, isoleucina e valina).

Após diagnóstico, foram iniciados os cuidados específicos com dietoterapia e anticonvulsivantes. Quando a criança estava com 10 meses e 57 dias de vida, através de avaliação do quadro psicomotor, constatou-se a presença do reflexo de Moro e do RTCA (reflexo tônico-cervical assimétrico), sucção, voracidade, preensão palmar e plantar.

A criança apresentava ausência do sustento cefálico, não realizava lateralização da cabeça em decúbito ventral, não acompanhava com o olhar, não seguia objetos luminosos, e nem seguia a face humana. Apresentou força mínima grau 3, tônus e trofismo adequados e pés planos e abduzidos.

Após constatação de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor da criança, a Neuropediatra encaminhou o paciente para realizar tratamento fisioterapêutico.

O serviço de fisioterapia da Clínica Escola do Centro Universitário Doutor Leão Sampaio iniciou o acompanhamento da criança a partir de abril de 2018, realizando os atendimentos fisioterapêuticos tanto no setor de pediatria motora (4 vezes por semana) quanto no setor de pediatria respiratória (5 vezes por semana), onde as sessões duram em média 50 minutos.

O presente estudo foi consentido pelo Coordenador Responsável da Clínica Escola do Centro Universitário Doutor Leão Sampaio e autorizado oficialmente pela família e ambos colaboraram através da complementação de dados e suporte técnico.

## 6. RESULTADOS E DISSCUSÃO

Realizou-se avaliação do quadro psicomotor em consulta com um Neuropediatra, quando a criança estava com 10 meses e 57 dias de vida e constatou-se a presença do reflexo de Moro e do RTCA (reflexo tônico-cervical assimétrico), sucção, voracidade, preensão palmar e plantar.

A criança apresentava ausência do sustento cefálico, não realizava lateralização da cabeça em decúbito ventral, não acompanhava objetos com o olhar, não seguia objetos luminosos, e nem seguia a face humana. Apresentou força mínima grau 3, tônus e trofismo adequados e pés planos e abduzidos.

Ao chegar ao setor de fisioterapia da Clínica Escola do Centro Universitário Doutor Leão Sampaio em abril de 2018, realizou-se a avaliação cinética funcional do paciente e sucessivamente todos os meses foi realizada uma nova avaliação. Segue abaixo a tabela 1, que apresenta informações contidas nas avaliações cinéticas funcionais do paciente J.H.L., no período de abril a novembro de 2018.

**Tabela 1:** Avaliação Fisioterapêutica (Pediatria Motora)

<b>AValiação CINESIOLÓGICA FUNCIONAL PEDIÁTRICA</b>	
<b>Tônus muscular</b>	Normotonia
<b>Padrão postural</b>	Extensor de MMSS E MMII
<b>Trofismo</b>	Normotrofia
<b>Força</b>	Grau 3 MMSS E Grau 2 MMII
<b>Coordenação</b>	Grossa Presente
<b>Equilíbrio</b>	Controle Cervical E Tronco
<b>Sensibilidade</b>	Presente
<b>Marcha</b>	Não Realiza
<b>Reflexos Tendinosos</b>	Normorreflexia
<b>Reflexos primitivos</b>	Preensão plantar (-); Reação De Proteção (-); Reflexo De Marcha Automática (-); Reação De Anfíbio (-); Reação De Paraquedas (-).
<b>Padrões motores</b>	Controle Cervical Parcial; Rola Parcialmente; Fica em Decúbito ventral; Não Arrasta; Não Senta; Não Fica de 4 Apoios; Não Engatinha; não fica em Bipedestação.
<b>Habilidades motoras</b>	Acompanha objetos e sons com os olhos; consegue pegar objetos; leva a mão a boca; alcança o pé em Decúbito ventral; rola parcialmente; Controle Cervical parcial.

Na tabela 2, está contida informações sobre a proposta de protocolo fisioterapêutico a curto, médio e longo prazo, elaborado para este caso em questão.

**Tabela 2:** Principais Condutas Fisioterapêuticas Motoras Propostas no caso estudado

<b>CONDUTAS FISIOTERAPÊUTICAS PROPOSTAS</b>
Bobath
Cinesioterapia: Fortalecimento Muscular de MMII, Alongamento Muscular, Exercícios para promover equilíbrio/coordenação motora, Mobilização Articular.
Estimulação de Padrões Motores Normais
Estímulos Táteis
Estímulos Visuais e Auditivos
Exercício de Ponte Passiva
Exercícios Abdominais;
Exercícios para Controle Cervical/Tronco
Kabat - Facilitação Neuromuscular Proprioceptiva (FNP)
Método Padovan

Os comprometimentos da criança portadora de leucínose são variáveis, e o fisioterapeuta precisa estar apto para flexibilizar seus objetivos de acordo com progresso ou involução do quadro clínico (MARCUCCI, 2004).

As condutas fisioterapêuticas ao serem inseridas de forma precoce auxiliam na prevenção de complicações ortopédicas e no tratamento da espasticidade (MAZAUX *et al*, 2001).

O tônus alterado e os padrões de sinergia em massa anormais, são os principais fatores que interferem nas funções motoras em patologias neurológicas. O tratamento baseia-se em inibir a espasticidade e facilitar a realização de padrões de movimentos normais (MARCUCCI, 2004).

O quadro de hipertonía, manifesta-se por influência excitatória descendente não modulada decorrente do córtex alterando diretamente a função dos neurônios motores secundários. A longo prazo, com a instalação da imobilidade dos elementos passivos e ativos dos músculos, pode ocorrer à proliferação de colágeno associado a atrofia de fibras musculares gerando o encurtamento e a rigidez (SINGER *et al*, 2001).

Para evitar tais complicações, utilizou-se no tratamento: manobras de mobilização passiva em membros superiores e inferiores, posturas que diminuem a espasticidade (como decúbito ventral ou sentar com apoio no tronco anterior) e alongamentos (com ênfase nos grupos musculares que já tinham algum comprometimento de amplitude de movimento).

Outra alteração de tônus que pode estar presente em pacientes com leucínose é a hipotonía a qual geralmente atinge a musculatura axial. Caso haja involução do quadro,

primeiro ocorre a perda da deambulação, do sentar, da comunicação verbal e por fim surgem os déficits de sucção e deglutição (TOLEDO e HADDAD, 1999).

Devido a involução neurológica, algumas crianças com leucínose podem voltar a apresentar reflexos primitivos como o reflexo de Moro, o RTCA, o RTL (reflexo tônico-labiríntico), o reflexo cutâneo-plantar em extensão, adução fixa de polegar ou padrões de sinergismo em massa em membros. O quadro motor da leucínose pode manifestar uma evolução com o tratamento dietético e estimulação apropriada (BARTLET *et al*, 2000).

De acordo com Marcucci (2004) realizar exercícios e posições que incitem o controle da cabeça, como por exemplo o decúbito ventral e a posição sentada que provoca a extensão ou contração dos músculos cervicais. Estes são essenciais para a estimulação da percepção postural e a atividade voluntária para a extensão. Para tal atividade, a utilização de bolas ou de rolos facilita o trabalho e torna a terapia mais interativa. Mesmo que a criança não tenha a habilidade de sustentar a cabeça, a percepção da posição ereta ou ventral já é suficiente para estimular a propriocepção.

De modo geral, a estimulação está interligada com a liberação de fatores neurotróficos (BALKOWIEC e KATZ, 2000).

Segundo Volpe (2001), estes fatores são liberados por receptores sensitivos, fibras musculares e células da glia, e colaboram para que ocorra regeneração e remielinização dos axônios.

Visto que uma das principais alterações da leucínose é a mielinização deficiente, tanto nos axônios do SNC quanto no Sistema Nervoso Periférico (SNP), a ênfase na promoção de estímulos é de suma importância na atuação fisioterapêutica. Os sinais sonoros agradáveis que atraíam a atenção da criança ou os estímulos visuais de colorações vivas e contrastadas são pertinentes para motivar o paciente a movimentar de maneira voluntária a cabeça ou membros. Os estímulos táteis, em diversidade de texturas e formas, são importantes para potencializar a sensibilidade tátil e espacial (MARCUCCI, 2004).

Para a estimulação visual do paciente, utilizou-se brinquedos coloridos, preferencialmente os de cores primárias que tendem a chamar mais atenção da criança. Na estimulação auditiva utilizou-se chocalhos. E para estimulação tátil foram utilizados brinquedos de formas variadas (bolas, bonecos, carrinhos, pelúcias).

Dentro do protocolo elaborado para o paciente J.H.L, foi acrescentada técnicas baseadas em métodos e conceitos como Padovan, Kabat (FNP) e Bobath, afim de contribuir para a evolução do tratamento.

O Bobath é um conceito que teve origem aproximadamente no ano de 1940, fundado pelo casal Berta Bobath (fisioterapeuta) e Karel Bobath (neurologista e psiquiatra). Tem o objetivo de solucionar os problemas empregando atividades com movimentos funcionais, analisando os indivíduos com alteração de função, movimentos e postural por lesões no SNC (EFFGEN, 2007).

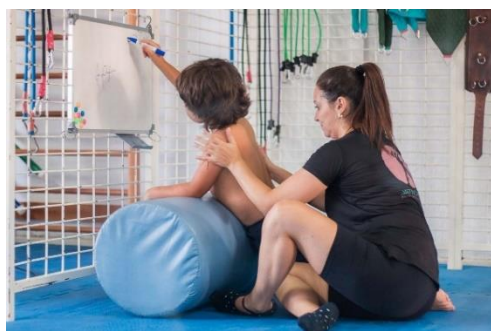
**FIGURA 1:** Bobath com uso de Bola Suíça



**Fonte:** SITE FAÇA FISIOTERAPIA (2018)

A intervenção divide-se em técnicas que são essas: a facilitação, inibição e estimulação. As primeiras supracitadas são feitas por meio de pontos chaves de controle que são as articulações proximais ou distais, é importante que em qualquer realização de facilitação é extremamente necessário que o tônus muscular seja adequado por intermédio de uma inibição ou estimulação que vai modificar de acordo com o tônus que o paciente exibe (CASTILHO-WEINERT e FORTI-BELLANI, 2011).

**FIGURA 2:** Bobath com uso de rolo



**Fonte:** SITE NEUROVITAL (2018)

A técnica de Bobath é tida como a estimulação tátil proprioceptiva a transferência de peso, o tapping, o halding, o placing. Tem a finalidade de trabalhar o aumento do tônus postural, regular a ação síncrona dos músculos agonistas, antagonistas e sinergistas. É

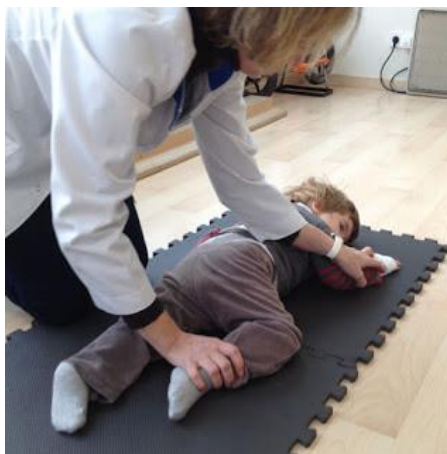
primordial estimular a transferência de peso para que regiões que não sustentam peso possam exercer movimento, já o placing e o holding melhoram as habilidades e manutenção de movimentos e posições de maneira espontânea e automática, o tapping tem o propósito de aumentar o tônus por meio de estímulo tátil proprioceptivo, sendo realizado através de estímulos sobre o segmento (DUARTE e RABELLO, 2015).

A facilitação neuromuscular proprioceptiva foi criada na década de 40 pelo médico Kabat e por duas fisioterapeutas Maggie Knott e Dorothy Voss. Essa técnica trabalha com padrões do desenvolvimento motor utilizando estratégias específicas para viabilizar o aprendizado, função motora e a força, trabalhando o alongamento das estruturas para aumento da amplitude de movimento e melhor coordenação (DUTTON, 2013).

O método de FNP (Facilitação neuromuscular proprioceptiva) trabalha com padrões singulares de movimento através incentivos aferentes para estimular o potencial neuromuscular. Desta maneira é realizado por meio de contrações musculares concêntricas, excêntricas e estáticas articulados, aplica-se uma resistência que facilita os movimentos apropriados, sendo estes movimentos em espiral e diagonal associando a flexão, extensão, adução e rotações, são dados alguns estímulos sensoriais como visuais, cutâneo, proprioceptivo, auditivo por meio do comando verbal. (ROSÁRIO, 2012).

A organização neurológica é um processo dinâmico e complexo, porém natural, propiciando uma maturação do SNC, tornando o indivíduo apto a desempenhar o seu potencial genético, ou seja, pronto para adquirir todas as suas capacidades, incluindo a locomoção, a linguagem e o pensamento (PADOVAN, 1997).

O Método Padovan, foi criado por Beatriz Padovan no início da década de 70, baseado nos ensinamentos de Rudolf Steiner, filósofo e pedagogo alemão-austriaco (1861-1925), sobre a natureza do ser humano; e nas pesquisas da reorganização neurológica, desenvolvida por Temple Fay, neurologista e neurocirurgião (PADOVAN, 1994).

**FIGURA 3:** Método Padovan em tatame

**Fonte:** SITE VISIO3 (2016)

Esse método consiste na recapitulação das fases do desenvolvimento natural do ser humano, e dessa maneira, vai preencher eventuais falhas da organização neurológica, sendo dada atenção a todas as funções de maneira global. Os exercícios têm um ritmo, estabelecido de maneira natural, sem esforço, sendo respeitado a fase do desenvolvimento na qual o paciente se encontra (PADOVAN, 1976).

O princípio básico é o respeito à sequência dos movimentos da neuroevolução natural, que deve ser seguida e respeitada, estão na memória genética das células nervosas e dependem da maturação do Sistema Nervoso Central. Apesar de serem simples, e por isso, é imprescindível atenção aos detalhes, pois os movimentos devem ser feitos o mais perfeito possíveis (GURFINKEL, *et al*, 2007).

**FIGURA 4:** Método Padovan (treino em posição de 4 apoios)

**Fonte:** VIVER BEM – YOUTUBE (2014)



O Método Padovan utiliza uma sequência de exercícios motores, respiratórios e de estímulo às funções reflexo-vegetativas orais, com exercícios de balanço, que estimulam o sistema vestibular, exercícios motores de membros superiores e inferiores (MMII/MMSS), cabeça e mãos (dentro da programação ontogenética própria), que incitam os receptores proprioceptivos articulares e dos fusos musculares, servindo como “input” positivo à neurogênese e a sinaptogênese, exercícios oculares foto- motores com uso de lanterna, exercícios respiratórios com apitos no nariz e na boca, estimulação do diafragma e laringe, exercícios vibratórios na face e intraoral, exercícios para a sucção e deglutição, tendo-se deste modo, uma reorganização neurológica de todas as etapas próprias do desenvolvimento humano (PADOVAN, 1994).

É recomendado para todas as idades como proposta alternativa de método curativo, preventivo ou de manutenção do sistema nervoso e para sua não há contra-indicação (GURFINKEL, *et al*, 2007).

A Cinesioterapia é a terapia ou tratamento que se dar por meio do movimento e que se utiliza de recursos e técnicas variados, incluindo mobilização ativa e passiva, alongamento muscular, exercícios respiratórios, exercícios para o fortalecimento muscular, reeducação da postura, coordenação motora, equilíbrio, entre outros. Seus procedimentos empregam o movimento dos músculos, articulações, ligamentos, tendões e estruturas ligadas ao sistema nervoso central e periférico, tendo como objetivo restaurar a função dos mesmos (RIVOREDO, 2016).

Sabendo-se da importância da Cinesioterapia no tratamento fisioterapêutico pediátrico, utilizou-se técnicas de alongamento muscular, mobilização articular, exercícios para equilíbrio e coordenação motora, e fortalecimento muscular de MMII e MMSS.

O tronco tem por função promover estabilidade e mobilidade para que as atividades funcionais possam ser realizadas. Deste modo, a manutenção do equilíbrio e as transferências de peso ou qualquer outra atividade funcional torna-se impossível na ausência de controle de tronco. Os movimentos do tronco e do pescoço influenciam no tônus dos membros e vice-versa; essa função depende, entre outras coisas, do movimento (FERNANDES *et al*, 2007).

Por esse motivo empregou-se exercícios de ponte passiva e exercícios abdominais no caso em questão, pela razão de promoverem estabilidade e mobilidade ao tronco da criança, visando a realização das atividades funcionais e aprimoramento das mesmas ao longo do desenvolvimento.

Durante o tratamento fisioterapêutico no setor de Pediatria Motora, observou-se que a criança apresentava dificuldades na função respiratória e manifestava um quadro de hipersecretividade. Percebeu-se a necessidade de atendimento fisioterapêutico também no setor de Pediatria Respiratória. Assim, o paciente foi encaminhado para dar início ao tratamento também neste outro setor.

Importante salientar que a neuropediatra não fez esta solicitação, todavia, mediante ao convívio com o paciente durante a realização da terapia no setor de fisioterapia motora, os estagiários tiveram a percepção de que se fazia necessário o acompanhamento no setor de fisioterapia respiratória pediátrica, a fim de reabilitar e prevenir maiores complicações que pudesse acometer o sistema respiratório da criança.

Realizou-se a avaliação respiratória do paciente e sucessivamente todos os meses foi realizada uma nova avaliação. Segue abaixo a tabela 3, que apresenta informações contidas nas avaliações do paciente J.H.L., no período de abril a novembro de 2018.

**Tabela 3:** Avaliação Fisioterapêutica (Pediatria Respiratória)

<b>AVALIAÇÃO CINESIOLÓGICA FUNCIONAL PEDIÁTRICA</b>	
<b>Queixa principal</b>	Secreção
<b>Espirros</b>	Intermitentes
<b>Expectoração</b>	Purulenta
<b>Percussão</b>	Claro Pulmonar
<b>Prurido</b>	Persistente
<b>Tosse</b>	Não produtiva / Intermitente
<b>Via de acesso</b>	Bucal

Na tabela 4, encontra-se informações sobre a proposta de protocolo fisioterapêutico respiratório, para curto, médio e longo prazo, elaborado para este caso em questão.

**Tabela 4:** Principais Condutas Fisioterapêuticas Respiratórias propostas no caso estudado

<b>CONDUTAS FISIOTERAPÊUTICAS PROPOSTAS</b>		
	<b>Técnica</b>	<b>Definição</b>
<b>Desobstrução Brônquica</b>	Oscilação oral de alta frequência (OOAF) : Acapela	Aparelho portátil que gera uma pressão positiva oscilatória controlada e interrupção do fluxo expiratório, quando se expira através dele.
	Aumento do fluxo expiratório (AFE)	Técnica de favorecimento de desobstrução brônquica caracterizada por pressão manual toracoabdominal sincronizada, realizada pelo fisioterapeuta durante o tempo expiratório.
	Percussão torácica- tapotagem ; Vibrocompressão	Aplicação de energia mecânica sobre a parede torácica utilizando-se as mãos ou alguns dispositivos elétricos ou pneumáticos.
	Drenagem Postural (DP)	Utilização da gravidade e do posicionamento corporal para mobilização de secreções pulmonares de vias aéreas distais para proximais.
	Higiene Nasal	Instilação nasal de solução fisiológica a 0,9%, com posicionamento da cabeça facilitando a fluidificação da secreção dos seios da face.
<b>Desobstrução Brônquica, Reexpansão Pulmonar e Fortalecimento da musculatura respiratória.</b>	Epap (Carga Linear)	A técnica de pressão expiratória positiva nas vias aéreas (EPAP) convencional consiste em um método de aplicação de pressão positiva na expiração através de uma máscara nasal ou orotraqueal que é acoplada a um sistema de válvulas.
<b>Expansão Pulmonar</b>	Manobra de Compressão e Descompressão	A técnica consiste em uma compressão manual da região do tórax, respeitando a anatomia dos arcos costais, com os dedos entre os mesmos para evitar desconforto ao paciente. A compressão é realizada na fase final da expiração, sustentada até o terço inicial da fase inspiratória, quando a compressão é liberada abruptamente.
	Liberção Diafragmática	A técnica é realizada aplicando-se uma tensão paralela e perpendicular sobre a fáscia muscular diafragmática, resultando em um relaxamento do músculo, o que pode levar a um aumento das pressões respiratórias.

Essas condutas têm por objetivo promover maior expansibilidade e mobilidade da caixa torácica, melhorar as condições ventilatórias, prevenir o surgimento de infecções respiratórias, fortalecer a musculatura respiratórias, realizar desobstrução das vias aéreas e mobilizar secreções. A ocorrência de complicações no aparelho respiratório eleva-se com a inatividade de pacientes com disfunção motora, principalmente os que se encontram em contato com o ambiente hospitalar, claramente característico neste caso estudado.

Manobras que proporcionem um melhor padrão respiratório tais como o apoio diafragmático e estímulos táteis abdominais, tendem a melhorar o sinergismo tóraco-abdominal e a propriocepção respiratória. As mudanças de decúbitos, sobretudo o ventral, e a posição sentada estão relacionados com um melhor desempenho diafragmático. A elevação dos MMII favorece a inspiração e expiração que pode ser auxiliada pela pressão expiratória torácica (PET) ou abdominal, contribuindo para uma adequada ventilação pulmonar (MARCUCCI, 2004).

As manobras ou técnicas de desobstrução brônquica são apresentadas tradicionalmente na literatura como fisioterapia respiratória convencional (FRC). Consistem em vários procedimentos manuais, posturais e cinéticos dos componentes tóraco-abdominais, que podem ser aplicadas isoladamente ou em conjunto com outras técnicas (BALACHANDRAN *et al*, 2005; CARVALHO, 2001).

A escolha da terapia pediátrica para depuração das vias aéreas deve ter como princípios fundamentais as diferenças anatômicas, fisiológicas, os processos patológicos em vigor e as especificidades dos grupos etários (SCHECHTER, 2007).

Retenção abundante de secreções nas vias aéreas e presença de muco espesso comprometem a função normal e os constituintes físico-químicos biológicos do sistema de defesa pulmonar. As secreções em excesso ou armazenadas sofrem alterações qualitativas para se tornar espessa, pegajosa, infecciosa e eventualmente lesionam o tecido pulmonar saudável, desordenando as trocas de oxigênio e gás carbônico (SEDDON e KHAN, 2003).

Crianças com mecânica respiratória e tosse ineficiente, paralisia das cordas vocais, lesão do tronco cerebral e doenças neuromusculares são as mais favorecidas com a utilização das técnicas de higiene brônquica (BALACHANDRAN *et al*, 2005).

A manobra de compressão e descompressão torácica (MCDT), também conhecida como manobra de pressão negativa é uma técnica de reexpansão pulmonar utilizada na prática da fisioterapia respiratória (JERRE *et al*, 2007).

Embora seja amplamente empregada nos pacientes, são escassos os estudos na literatura que dão ênfase a efetividade da MCDT utilizada pelo fisioterapeuta (BRUNETTO *et al*, 1999).

O principal efeito fisiológico da manobra de compressão e descompressão torácica, notado na prática, é o recrutamento dos alvéolos colapsados por meio do aumento do gradiente de pressão transpulmonar, direcionando o fluxo e o volume de ar para as vias aéreas (SCALAN e WILKINS, 2000).

A técnica de EPAP, utilizada na fisioterapia respiratória, é uma forma de aplicação de resistência à fase expiratória, objetivando a abertura de unidades pulmonares mal ventiladas ou mesmo a manutenção dessa abertura, visando melhorar a oxigenação por implementar a troca gasosa (HSU *et al*, 2005).

É caracterizada por uma inspiração seguida de uma expiração contra a resistência estabelecida pelo gerador de fluxo, ou seja, na medida em que a inspiração é efetivada, está se relaciona ao nível de esforço expiratório, originando aumento da capacidade de expansão pulmonar (PISSINATO *et al.*, 2010).

Hoje em dia diz-se que o uso da EPAP promove o recrutamento alveolar. A eficácia potencial da técnica de EPAP fundamenta-se no argumento teórico da diminuição relativa da resistência ao fluxo nos circuitos da ventilação colateral, quando a resistência das vias aéreas principais está acrescida. Com efeito, nas condições fisiológicas habituais, a resistência ao fluxo é mais elevada nos canais laterais. Em contrapartida, em condições patológicas de um aumento da resistência nos brônquios de pequeno calibre obstruídos ou estreitados por demasia de muco, a rede colateral torna-se relativamente menos resistiva (LUISE *et al*, 2004.; POSTIAUX, 2004.; SARDET, 2001.; TECKLIN, 2002; HSU *et al*, 2005).

Esse recurso apresenta um vasto campo de aplicabilidade, sendo que o mesmo pode ser utilizado tanto na prevenção quanto na reabilitação das funções respiratórias que sofreram alteração ao longo do período de internação (PISSINATO *et al.*, 2010).

A respiração é um processo mecânico, automático, rítmico e regulado pelo sistema nervoso central. É a contração e o relaxamento dos músculos diafragma, abdominais e o movimento da caixa torácica e do abdômen que geram a condução do ar para dentro e para fora das unidades terminais respiratórias do pulmão (BERNE *et al.*, 2000).

O diafragma é o principal músculo da inspiração. É innervado pelos nervos frênicos a partir dos segmentos cervicais 3, 4 e 5 e formado por fibras estriadas, com características próprias por ter maior composição de fibras vermelhas ou oxidativas e,

assim, mais resistentes à fadiga. Deste modo, com um padrão de distribuição distinto dos demais músculos esqueléticos do corpo (SAAD *et al.*, 2002; WEST, 2002).

O alongamento é uma manobra terapêutica empregada para aumentar a mobilidade dos tecidos moles por originar aumento do comprimento das estruturas que tiveram encurtamento adaptativo (KISNER e COLBY, 2003), podendo ser definido também como técnica aplicada para aumentar a extensibilidade musculotendínea e do tecido conjuntivo periarticular, contribuindo para o aumento da flexibilidade articular, ou seja, aumentar a ADM. Suas modalidades são: alongamento estático, alongamento balístico e alongamento por FNP (HALL e BROD, 2007).

A liberação diafragmática é uma técnica manual que gera um reflexo de estiramento na região diafragmática. A técnica é realizada aplicando-se uma tensão paralela e perpendicular sobre a fáscia muscular diafragmática, resultando em um relaxamento do músculo, o que pode levar a um aumento das pressões respiratórias (BIENFAIT, 1997).

O treinamento da musculatura respiratória tem como papel habilitar músculos específicos a realizarem com maior facilidade a função para qual são destinados, objetivando tanto força muscular quanto endurance. Desta forma, é imprescindível que esses músculos apresentem mínimas condições fisiológicas como a integridade da condução nervosa e circulação adequada (SOUZA *et al.*, 2008).

O treinamento muscular inspiratório é uma intervenção que tem sido adotada para melhorar a força e a resistência à fadiga dos músculos inspiratórios em pacientes com alteração da função respiratória e cardíaca (CHIAPPA, 2003).

O caso clínico apresentado corroborou com os dados literários, no que se refere aos aspectos clínicos e laboratoriais. O tratamento fisioterapêutico proposto na Clínica Escola de Fisioterapia do Centro Universitário Doutor Leão Sampaio – UNILEÃO, elaborado pelos estagiários do 10º Semestre, baseou-se em diferentes técnicas e abordagens que melhor se adaptassem ao quadro clínico, de acordo com a evolução ou involução do paciente no período em que recebeu atendimento. Importante salientar que não há dados literários específicos para o tratamento da leucínose. Os objetivos do tratamento, em longo prazo, basearam-se no desenvolvimento dos aspectos psicomotores, que não puderam ser quantificados devido à evolução lenta da patologia. Os objetivos imediatos, como impedir o agravamento de complicações pulmonares e osteomioarticulares, foram alcançados uma vez que não houve progressão de encurtamentos musculares, bem como não houve formação de escaras de decúbito ou o

declínio do sistema respiratório. Não foi possível realizar comparação dos resultados terapêuticos encontrados neste caso com outros, devido ao caráter raro da doença e a escassez de estudos nessa temática.

## 7. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Este trabalho foi elaborado, baseando-se em informações encontradas na literatura atual, tendo em vista uma base conceitual para o tratamento de pacientes com distúrbios metabólicos que comprometam o desenvolvimento neuropsicomotor, especialmente a leucínose.

A leucínose ou doença da urina de xarope de bordo é um exemplo de distúrbio metabólico hereditário que, assim sendo como os demais, conta com sintomas inespecíficos, que incluem cetoacidose, hipoglicemia, recusa alimentar, apneia, retardo mental, convulsões, encefalopatia e coma. Destaca-se que a falta de conhecimento sobre a doença contribui para a dificuldade na realização do diagnóstico, impossibilitando a terapêutica ideal e reduzindo as chances de sobrevivência do paciente.

A obtenção precoce do diagnóstico, possibilita a aplicabilidade de um tratamento adequado, com depuração dos metabólitos tóxicos e prevenção da carência de aminoácidos essenciais e outros nutrientes, a fim de evitar sequelas neurológicas. Todavia, a triagem neonatal, capaz de identificar a doença antes que ela se agrave, ainda não é contemplada pelo Sistema Único de Saúde no Brasil.

A interação da equipe multidisciplinar é de suma importância, para o tratamento do paciente com leucínose, visto que essa é uma patologia de caráter progressivo quando não tratada de maneira adequada. Vale salientar que há necessidade da aplicabilidade de diferentes abordagens profissionais para que se alcance um bom prognóstico. Desta forma, destaca-se a indispensável atuação do fisioterapeuta e terapeuta ocupacional, do nutricionista, da enfermagem, do médico neuropediatra, do fonoaudiólogo e de outros profissionais que possam contribuir para melhoria da qualidade de vida do portador de Leucínose e promover eficácia no tratamento.

Para o fisioterapeuta, o tratamento da leucínose ainda é um desafio. A busca de evidências sobre a eficácia do tratamento deve orientar a conduta do fisioterapeuta a fim de proporcionar um melhor resultado ao paciente. O profissional deve ter aptidão para inserção no tratamento de patologias de caráter raro, ter perceptibilidade dos objetivos e ser flexível no uso de técnicas variadas.

Torna-se imprescindível, entretanto, destacar que outros estudos envolvendo essa temática abordada, se fazem necessários para elucidar novos resultados ou até mesmo corroborarem o estudo em questão.



## REFERÊNCIAS

- ABREU, L. C et al. Uma visão prática da fisioterapia respiratória: ausência de evidência não é evidência de ausência. *Arquivos Médicos do ABC*, v32, supl.2, p. 76-78, 2007.
- ANDRADE, F. P.; CARVALHO, M. P.; MARTINELLI, T, et al. Doença do xarope de boldo: semiologia e terapêutica. Grupo editorial: Moreira Júnior. **Pediatria Moderna** Out 12 V 48 N 10, 2010.
- ANDRADE, F. P.; CARVALHO, M. P.; MARTINELLI, T.; PERES, W.; GARCIAS, G. L. Doença da urina de xarope de bordo: semiologia e terapêutica. **Pediatr Mod**. 2012; 48(10):411-6.
- ANDRADE, I. S. N. Erros inatos do metabolismo: alterações fonoaudiológicas. **Pró-Fono Revista de Atualização Científica**. 2008; 20(Supl):20-2p.
- ARAÚJO, A. P. Q. C. Psychiatric features of metabolic disorders. **Rev. Psiquiatri Clín**. 2004; 31(6):285-9.
- BACH, J. R. **Management of patients with neuromuscular disease**. Philadelphia: Hanley & Belfus; 2004.
- BALACHANDRAN A, SHIVBALAN S, THANGAVELU S. Chest physiotherapy in pediatric practice. **Indian Pediatr**. 2005; 42:559-568 10.
- BALKOWIEC, A.; KATZ, D. M. Activity-dependent release of endogenous brain-derived neurotrophic factor from primary sensory neurons detected by ELISA in situ. **J Neurosci**. 2000; 20:7417-23.
- BARTLET.; DOREEN, J.; PALISANO.; ROBERTO, J. A multivariate model of determinants of motor change for children with cerebral palsy. **Phys Then** 2000; 80:598-614.
- BAULNY, H. O.; SAUDUBRAY, J. M. Branched-chain acidurias. **Semin Neonatol** 2002; 7:65-74.
- BEHRMAN, R. E.; KLIEGMAN, R. M.; JENSON, D. B. **Nelson - tratado de pediatria**. 16a. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2000. p.349.
- BERNE, R.M.; LEVY, M.N.; KOEPPEN, B.M.; STANTON, B.A. **Fisiologia**. 4. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2000.
- BIENFAIT, M. **Bases elementares técnicas de terapia manual e osteopatia**. 2ª ed. São Paulo: Summus, 1997.
- BRODELL, R. T. Do more than discuss that unusual case: Write it up. **Postgraduate Medicine**.v.108 (2), 2000.
- BRUNETTO, A.; HOSHINO, A.; PAULIN, E. Análise do efeito das manobras de pressão negativa e da sustentação máxima da inspiração nos volumes pulmonares. **Arq Ciênc Saúde Unipar**. 1999;3(3): 193-197.
- CARVALHO, M. **Fisioterapia respiratória**. Rio de Janeiro: Revinter; 2001.

- CASELLA, E. B.; RIVERO, M. E. J.; MERCADO, M. R. M.; VIEIRA, M. A.; MARQUES-DIAS, M. J.; VAZ, F. A. C. Lesões de pele do tipo acrodermatite enteropática em duas crianças com doença da urina de xarope do bordo. **Anais Brasileiros de Dermatologia**. 2007; 82(2):159-62.
- CASTILHO-WEINERT, L.V; FORTI-BELLANI, C.D. **Fisioterapia em Neuropediatria**. 22. Ed. Curitiba PR: Omnipax, 2011.
- CHAKRAPANI, A.; CLEARY, M. A.; WRAITH, J. E. Detection of inborn errors of metabolism in the newborn [Review]. **Arch Dis Childhood Fetal Neonatal** Ed. 2001;84: F205-10.
- CHIAPPA, G.R.S. Efeitos do Treinamento Muscular Inspiratório em pacientes com Insuficiência Cardíaca: Impacto na Capacidade Funcional, na Oscilação da Ventilação, e na Qualidade de Vida. **Dissertação de Mestrado apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Ciências da Saúde: Cardiologia e Ciências Cardiovasculares para obtenção do título de mestre em Ciências Cardiovasculares**. Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Porto Alegre - dezembro, 2003.
- CHUANG, D. T.; SHIH, V. E. **Maple syrup urine disease (branched-chain ketoaciduria)**. In: The Metabolic & Molecular Bases of Inherited Disease. Scriver, CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D, editors. 8th ed. New York: McGraw-Hill; 2001.p.1971-2005.
- COHEN, H. How to write a patient case report. **Am J Health Syst Pharm**. 2006; 63:1888-92.
- DUARTE, M. P.; RABELLO, L. M. Conceito NeuroevolutivoBobath e a Facilitação Neuromuscular Proprioceptiva Como Forma de Tratamento para Crianças Com Encefalopatia Crônica Não progressiva da Infância. **Revista Científica da Faculdade de Educação e Meio Ambiente** 6(1). p.14-26, Jan-jun, 2015. Disponível em:<<http://www.faema.edu.br/revistas/index.php/RevistaFAEMA/article/view/264/38>>. Acesso em: 18 out. 2018.
- DUTTON. M. **Guia de sobrevivência do fisioterapeuta**. São Paulo, AMGH editora Ltda. 2013.
- DWORKIN, P. H. British and American recommendations for developmental monitoring: the role of surveillance. **Pediatrics**. 1989; 84:1000-10.
- EFFGEN, S. K. **Fisioterapia pediátrica: atendendo às necessidades das crianças**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2007.
- FERNANDES, A. C.; RAMOS, A. C. R.; CASALIS, M. E. P.; HEBERT, S. K. AACD Medicina e Reabilitação: princípios e pratica. São Paulo: **Artes Médicas**, 2007.
- FUNCHAL, C. S. Parâmetros Bioquímicos de Alterações do Citoesqueleto no Modelo Experimental da Doença do Xarope do Bordo [**dissertação**]. Porto Alegre: Faculdade de Bioquímica, Universidade Federal do Rio grande do Sul, 2005.
- GIBSON, K. M.; ELPELEG, O. N.; WAPPNER, R. S. **Disorders of leucine metabolism**. In: Physician's Guide to the Laboratory Diagnosis of Metabolic Diseases. Blau N, Duran M, Blaskovics ME. Chapter 6, p. Oxford, Great Britain: Chapman & Hall; 1996, p.125-144.

GURFINKEL, V. K.; GROTTITO, A. Z.; COSTA, I. B.; CATENTE, S. P. Método Padovan de Reorganização Neurofuncional: uma abordagem fonoaudiológica. **Revista Intensiva**, São Paulo, Nov/Dez 2007 e Jan 2008, Vol.11, 2007

HALL, C. M.; BROD, L. T. **Exercícios terapêuticos na busca da função**. 2ª Ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2007.

HOUGH, J. L.; FLENADY, V.; JOHNSTON, L.; WOODGATE, P. G. Chest physiotherapy for reducing respiratory morbidity in infants requiring ventilatory support. **Cochrane Database of Systematic Reviews** 2008:CD006445.

HSU, L. L.; BATTS, B. K.; RAU, J. L. Positive expiratory pressure device acceptance by hospitalized children with sickle cell disease is comparable to incentive spirometry. **Respir Care**. 2005;50:624-7.

JERRE, G.; BERALDO, M.; SILVA, T, et al. Fisioterapia no paciente sob ventilação mecânica. III consenso Brasileiro de Ventilação Mecânica. **J Bras Pneumol**. 2007;33(supl 2):142-150.

JOUVET, P.; JUGIE, M.; RABIER, D.; DESGRES, J.; HUBERT, P.; SAUDUBRAY, J. M, et al. Combined nutritional support and continuous extracorporeal removal therapy in the severe acute phase of maple syrup urine disease. **Intensive Care Med**. 2001; 27:1798-806.

KATHERINE, T.; RATLIFFE, M. A. P. T. **Fisioterapia na clínica pediátrica**. São Paulo: Santos; 2000.

KISNER, C.; COLBY, L.A. **Exercícios Terapêuticos: Fundamentos e Técnicas**. São Paulo: Manole, 2003.

LEHNINGER, A. L.; NELSON, D. L.; COX, M. M. **Princípios de bioquímica**. 2a. ed. São Paulo: Sarvier;1995. p.84, 387-95.

LEINIG, C. E. **Tratado de musicoterapia**. São Paulo: Técnica Artes gráficas; 1977.

LUISI, F.; PARAREDA, C.; JOHNSTON, C. Os efeitos da pressão positiva expiratória nas vias aéreas (EPAP) sobre as atelectasias pulmonares da infância. **Sci. Medica**. 2004; 14:311-6.

MAGALHÃES, L. C. *et al.* Estudo comparativo sobre o desempenho perceptual e motor na idade escolar em crianças nascidas pré-termo e a termo. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, São Paulo, v. 61, n. 2A, p. 250-255, 2003.

MARCONDES, E. **Pediatria básica**. 8a. ed. São Paulo: Sarvier; 1992. v.1, p.718.

MARCONI, M. A.; LAKATOS, E. M. **Fundamentos de metodologia científica**. 6ª ed. São Paulo, SP: Atlas, 2005.

MARCUCCI, F. C. I. Intervenção fisioterapêutica em criança com leucínose: estudo de caso. **Ver Fisioter Univ**. São Paulo. 2004. Jan/jun.;11(1);32-8.

MARTINS, A. M. **Erros Inatos do Metabolismo: Abordagem Clínica**. 2 ed. São Paulo, 2003.

MAZAUX, J. M.; SEZÈ, M.; JOSEPH, P. A.; BARAT, M. Early rehabilitation after severe brain injury: a french perspective. **J Rehabil Med**. 2001; 33:99-109.

MENKES, J. H. Maple syrup urine disease. Isolation and identification of organic acids in the urine. **Pediatrics** 1959; 23:348-353.

MIRANDA, L. P.; RESEGUE, R.; FIGUEIRAS, A. C. M. A criança e o adolescente com problemas do desenvolvimento no ambulatório de pediatria. **J Pediatr.** (Rio de Janeiro). 2003; 79:34-5.

NELLIS M.M., KASINSKI, A.; CARLSON, M.; ALLEN, R.; SCHAEFER, A. M.; SCHWARTZ, E.M, et al. Relationship of causative genetic mutations in maple syrup urine disease with their clinical expression. **Molecular Genetics and Metabolism**. 2003; 80:95-189.

NEWCOMBE, N. **Desenvolvimento infantil: abordagem de Mussen**. Porto Alegre: Artmed; 1999.

NOBUKUNI, Y.; MITSUBUCHI, H.; OTHA, K.; AKABOSHI, I.; INDO, Y.; ENDO, F, et al. Molecular diagnosis of maple syrup urine disease: screening and identification of gene. **Journal of Inherited Metabolic Disease**, 1992; 15(5):827-33.

PADOVAN, B. A. E. Reeducação Mioerápica nas pressões Atípicas de Língua-Diagnóstico e Terapêutica. **Revista Ortodontia**, São Paulo, vol.9, ns.1 e 2, jan/abr, 1976.

PADOVAN, B. A. E. Reorganização Neurofuncional- Método Padovan. **Jornal Brasileiro de Ortodontia e Ortopedia Maxilar**. Curitiba: Maio Ltda., Ano II Ed.10, Jul/Ago, p.3-11,1997.

PADOVAN, B. A. E. **Reorganização Neurológica (Método Padovan)**. In: Temas sobre desenvolvimento. Memnon Edições Científicas Ltda, São Paulo, V.3, n.17, p.13-21,1994.

PISSINATO, I. G.; KARSTEN, M.; NEVES, L. M. T.; MINATEL, V.; BORGHI, S. A.; CATAI, A. M. Pressão expiratória positiva nas vias aéreas não reproduz as respostas de frequência cardíaca à manobra de Valsalva em homens jovens saudáveis. **Fisioter pesqui** [Internet] 2010 jun [acesso em 2018 out 19]; 19(2): 178-84. Disponível em: <[http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_ext&pid=S1809](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_ext&pid=S1809)>

POP. **Técnicas de Fisioterapia Respiratória no RN e na Criança - Unidade de Reabilitação do Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Triângulo Mineiro** – Uberaba: EBSEH – Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares, 2015. 14p.

POSTIAUX, G. **Fisioterapia respiratória pediátrica: o tratamento guiado por ausculta pulmonar**. 2ª ed. Porto Alegre: ArtMed; 2004.

RIVOREDO, M. G. A. C., MEJIA, D. A Cinesioterapia Motora como prevenção da Síndrome da Imobilidade Prolongada em pacientes internados em Unidade de Terapia Intensiva. **Pós-graduação em terapia intensiva- Faculdade de Ávila**. 2016.

ROCHA, J. C.; MARTINS, E.; CABRAL, A.; ALMEIDA, M. F.; MAGALHÃES, J. Consenso para o tratamento nutricional da leucínose. **Acta Pediatr Port**. 2007; 38(3):120-8.

- RODRIGUES, C. A. F. Leucínose [dissertação]. Porto: Faculdade de Ciências da Nutrição e Alimentação - Universidade do Porto, 2002.
- ROSÁRIO, J.L.P. **Manual Prático de Facilitação Neuromuscular Proprioceptiva**. São Paulo: Baraúna, 2011.
- ROUVRAY, C.; DESPORT, J. C.; BOUTET, A.; PLOUVIER, L.; FAYEMENDY, P.; LABARTHE, F, et al. La leucínose: définition, formes cliniques, diagnostic, prise en charge thérapeutique et diététique. **Nutrition Clinique et Metabolism**. 2011; 25(2):80-5p.
- ROWLAND, L. P. **Meritt - tratado de neurologia**. 9a. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1986. p.426.
- SAAD, P. C. B.; GUIMARAES, A.; DAL PAI, V.; KROLL, L. B. Análise histológica e histoquímica das fibras dos músculos reto do abdome e intercostal paraesternal de ratos submetidos ao exercício da natação. **RevBrasMed Esporte**.v.8, n.4, 2002, p. 144-150.
- SAMEROFF, A.; SEIFER, R.; BAROCAS, R, et al. Intelligence quotient scores of 4 years old children: social emotional risk factors. **Pediatrics**. 1987; 79:343-50.
- SARDET, A. Le désencombrement bronchique et/ou des voies aériennes supérieures est-il indiqué dans la bronchiolite du nourrisson? En préciser les modalités de prescription. **Arch Pediatr**. 2001;8:126-7.
- SAUDUBRAY, J. M.; CHARPENTIER, C. **Clinical phenotypes: diagnosis/algorithms**. In: sriver cr, beaudet a, sly w, et al,eds. The metabolic and molecular bases of inherited diseases. 2001. New york, p.327-400.
- SCALAN, C.; WILKINS, R. **Terapia de expansão pulmonar**. In: SCANLAN, C.; WILKINS, R.; STOLLER, J. **Fundamentos da terapia a respiratória de Egan**. São Paulo: Manole; 2000. p.798-800.
- SCHADEWALDT, P.; BODNER-LEIDECKER, A.; HAMMEN, H. W.; WENDEL, U. Significance of L-alloisoleucine in plasma for diagnosis of maple syrup urine disease. **Clin Chem**. 1999; 45:1734-40p.
- SCHADEWALDT, P.; BODNER-LEIDECKER, A.; HAMMEN, H. W.; WENDEL, U. Significance of L-alloisoleucine in plasma for diagnosis of maple syrup urine disease. **Clin Chem**. 1999; 45:1734-40.
- SCHECHTER, M.S. Airway clearance applications in infants and children. **Respir Care**. 2007; 52:1382-90.
- SCHWANN, B.; WENDEL, U.; SCHADEWALDT, P.; FALKENBERG, N.; MONCH, E. Diurnal changes in plasma amino acids in maple syrup urine disease. **Acta Pediatr** 1998.
- SEDDON, P. C.; KHAN, Y. Respiratory problems in children with neurological impairment. **ArchDisChild** 2003; 88:75-78.
- SHEPERD, R. J. **Fisioterapia em Pediatria**. São Paulo: Santos; 3ed.2002.
- SHILS, M. E.; OLSON, J. A.; SHIKE, M.; ROSS, A. C. Modern nutrition in health and diseases. 9th. ed. **Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins**; 1999. p.1026
- SILVA, C. R. O. **Metodologia e organização do projeto de pesquisa: guia prático**. Fortaleza, CE: Editora da UFC, 2004

- SILVA, E. L. E.; MENEZES, E. M. **Metodologia da pesquisa e elaboração de dissertação**. 3ª ed. Florianópolis: Laboratório de Ensino a Distância da UFSC, 2001.
- SILVA, R. P.; ACHKA, C. E. A criança e o Brinquedo. **Revista Pediatria a Dia**. 2001; 18:152-158p.
- SINGER, B.; DUNNE, J.; ALLISON, G. Reflex and non-reflex elements of hypertonia in triceps surae muscles following acquired brain injury: implications for rehabilitation. **Disabil Rehabil**. 2001; 23:749-57.
- SNYDERMAN, S. E.; NORTON, P. M.; ROITMAN, E. Maple syrup urine disease, with particular reference to dietotherapy. **Pediatrics**. 1964; 34:454-72p.
- SOUZA, E.; TERRA, E. L. S. V.; PEREIRA, R.; CHICAYBAN, L.; SILVA, J.; SAMPAIO-JORGE, F. Análise Eletromiográfica do Treinamento Muscular Inspiratório sob diferentes cargas do Threshold®IMT. **Perspectivas online**. v.2, n.7, 2008, p.103-112.
- SOUZA, I. C. N. Triagem urinária para erros inatos do metabolismo em crianças com atraso no desenvolvimento [**dissertação**]. São Paulo: Escola Paulista de Medicina - Universidade Federal de São Paulo, 2002.
- STANBURY, J. B.; WYNGAARDEN, J. B.; FRIEDRICKSON, D. S. **The metabolic** TAVARES, R. G.; SANTOS, C. E.; TASCA, C. I.; WAJNER, M.; SOUZA, D. O.; DUTRA-FILHO, C. S. Inhibition of glutamate uptake into synaptic vesicles of rat brain by the metabolites accumulating in maple syrup urine disease. **J Neurol Sci**. 2000; 181:44-9.
- TECKLIN, J. S. **Fisioterapia respiratória**. 3ª ed. Porto Alegre: ArtMed; 2002.
- THOMPSON, G. N.; FRANCIS, D. E.; HABIDAY, D. Acute illness in maple syrup urine disease: Dynamics of protein metabolism and implications for management. **J Pediatr**. 1991; 119:35-41.
- TOLEDO, J. C.; HADDAD, H. Progressive scoliosis in early, non-progressive CNS injuries: role of axial muscles. **Brain Injury**. 1999; 13:39-43.
- VALADARES, E. R.; OLIVEIRA, J. S.; TÁLAMO, L. E. P. Tratamento metabólico da doença da urina do xarope de bordo. **Rev Med**. Minas Gerais. 2010; 20(2):255-8.
- VOET, D.; VOET, J. G.; PRATT, C.W. **Fundamentos de bioquímica**. Porto Alegre: Artmed; 2000.
- VOLPE, J. J. **Neurology of the newborn - major problems in clinical pediatrics'**, v. 21. Philadelphia: W.B. Saunders; 2001. p.357.
- WAJNER, M.; COELHO, D. M.; BARSCHAK, A. G.; ARAUJO, P. R.; PIRES, R. F.; LULHIER, F. L, et al. Reduction of large neutral aminoacid concentrations in plasma and CSF of patients with maple syrup urine disease during crises. **J Inherit Metab Dis**. 2000; 23:505-12.
- WEISELS, J. S.; WASIK, B. A. Who should be served? Identifying children in need of early intervention. In: Meisels JS, Shonkoff J. Handbook of early intervention. Cambridge: **Cambridge University Press**; 1990. p.605-32.

WENDEL, U.; BAULNY, H. O. **Branched-chain organic acidurias/acidemias. In: Inborn Metabolic Diseases.** Fernandes J, Saudubray JM; Van Den Berghe G, Walter JH, editors. 4th ed. Heidelberg: Springer; 2006, p.245-62.

WEST, J. B. **Fisiologia Respiratória Moderna.** São Paulo: Manole, 2002

WILLRICH, A.; AZEVEDO, C. C. F.; FERNANDES, J. O. Desenvolvimento motor na infância: influência dos fatores de risco e programas de intervenção. **Rev. Neurociências.** v.17 n 1, p. 51-52, 2009.

ZIELKE, H. R.; HUANG, Y.; BAAB, P. J.; JR COLLINS, R. M; ZIELKE, C. L.; TILDON, J. T. Effect of alpha-ketoisocaproate and leucine on the in vivo oxidation of glutamate and glutamine in the rat brain. **Neurochem Res.** 1997; 22(9):1159-1164.

## **ANEXOS**



## **ANEXO I - TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO**

Prezado Sr.(a)

YÁSKARA AMORIM FILGUEIRA, CPF 61423378334 docente do CENTRO UNIVERSITÁRIO DOUTOR LEÃO SAMPAIO está realizando a pesquisa intitulada ATUAÇÃO FISIOTERAPEUTICA NA CRIANÇA COM LEUCINOSE: UM RELATO DE CASO juntamente com a discente Érika Martins da Silva CPF 041595833-42 que tem como objetivos: Relatar o caso de um paciente portador de Leucinose e descrever os efeitos da aplicação de recursos fisioterapêuticos realizados na Clínica Escola do Centro Universitário Doutor Leão Sampaio; Analisar as respostas neuroevolutivas do DNPM durante o tratamento fisioterapêutico neuroestimulativo no portador de Leucinose; Descrever as etapas evolutivas pós tratamento fisioterapêutico, em tempo determinado, de uma criança portadora de Leucinose.

Para isso, está desenvolvendo um estudo que consta das seguintes etapas: Entrevista com o (a) responsável da criança acerca da história da doença e obtenção de dados através dos prontuários da Clínica Escola do Centro Universitário Doutor Leão Sampaio, setor de Fisioterapia Motora e Respiratória (Pediátrica).

O presente estudo apresenta risco mínimo, estando relacionado ao desconforto em responder as perguntas realizadas pela pesquisadora durante a entrevista. Para amenizar este desconforto a investigação será realizada em uma sala onde permanecerá somente o pesquisador responsável e o participante da pesquisa, que poderá interromper caso sintasse desconfortável ou queira desistir da pesquisa sem ônus algum.

A pesquisa tem como benefício fornecer informações de cunho científico ao meio acadêmico e irá possibilitar descobertas na área em questão, ampliando assim, as possibilidades de novas pesquisas.

Toda informação que o (a) Sr.(a) nos fornecer será utilizada somente para esta pesquisa. Os dados coletados serão confidenciais e seu nome não aparecerá nos protocolos de entrevista ou coleta de dados, inclusive quando os resultados forem apresentados.

A sua participação em qualquer tipo de pesquisa é voluntária. Caso aceite participar, não receberá nenhuma compensação financeira. Também não sofrerá qualquer prejuízo se não aceitar ou desistir após início da pesquisa. Se tiver alguma dúvida a respeito dos objetivos da pesquisa e/ou dos métodos utilizados na mesma, pode entrar em contato com ÉRIKA MARTINS DA SILVA, Rua Madre Maria Vilac, 301, Bairro Limoeiro, Juazeiro do Norte-CE, Tel: (88) 997154819- de segunda a sexta-feira no horário de 08h00min as 12h00min.

Se desejar obter informações sobre os seus direitos e os aspectos éticos envolvidos na pesquisa poderá consultar o Comitê de Ética em Pesquisa – CEP 63040.405 do Centro Universitário Dr. Leão Sampaio, localizado à Rua Maria Letícia Leite s/n, Lagoa Seca, Juazeiro do Norte-CE, telefone (88) 2101.1046 ramal (88) 2101.1033. Caso esteja de acordo em participar da pesquisa, deve preencher e assinar o Termo de Consentimento Pós-Esclarecido que se segue, recebendo uma cópia do mesmo.

---

Local e data

---

Assinatura do Pesquisador

---

Assinatura do participante

---

ou Representante legal



Impressão dactiloscópica

**ANEXO II - TERMO DE CONSENTIMENTO PÓS-ESCLARECIDO**

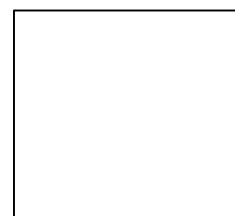
Pelo presente instrumento que atende às exigências legais, o Sr.(a) \_\_\_\_\_, portador(a) da cédula de identidade \_\_\_\_\_, declara que, após leitura minuciosa do TCLE, teve oportunidade de fazer perguntas, esclarecer dúvidas que foram devidamente explicadas pelos pesquisadores, ciente dos serviços e procedimentos aos quais será submetido e, não restando quaisquer dúvidas a respeito do lido e explicado, firma seu CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO em participar voluntariamente desta pesquisa.

E, por estar de acordo, assina o presente termo.

Juazeiro do Norte -Ce., \_\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_.

\_\_\_\_\_  
Assinatura do participante

\_\_\_\_\_  
ou Representante legal



Impressão dactiloscópica

\_\_\_\_\_  
Assinatura do Pesquisador

## ANEXO III – DECLARAÇÃO DE ANUÊNCIA



### Declaração de Anuência da Instituição Co-participante

Eu, Gardênia Maria Martins de Oliveira Costa, RG 5986493, CPF 7728753391 Coordenadora do Curso de Fisioterapia do Centro Universitário Doutor Leão Sampaio, declaro ter lido o projeto intitulado: ATUAÇÃO FISIOTERAPEUTICA NA CRIANÇA COM LEUCINOSE: UM RELATO DE CASO de responsabilidade da pesquisadora, Yaskára Amorim Filgueira, CPF: 614.233.783-34, RG: 254771793, juntamente com a discente Érika Martins da Silva, CPF: 041.595.833-42 e RG: 2006029305063 que uma vez apresentado a esta instituição o parecer de aprovação do CEP do CENTRO UNIVERSITÁRIO DR. LEÃO SAMPAIO, autorizaremos a realização deste projeto no Centro Universitário Dr. Leão Sampaio, tendo em vista conhecer e fazer cumprir as Resoluções Éticas Brasileiras, em especial a Resolução CNS 466/12. Declaramos ainda que esta instituição está ciente de suas co-responsabilidades como instituição co-participante do presente projeto de pesquisa, e de seu compromisso no resguardo da segurança e bem-estar dos sujeitos de pesquisa nela recrutados, dispondo de infraestrutura necessária para a garantia de tal segurança e bem estar.

Juazeiro do Norte - CE 21-11-2018  
Local e data

Gardênia M. Martins  
Coord. de Fisioterapia

Assinatura e carimbo do responsável institucional

**Campus CRAJUBAR**  
Av. Padre Cicero - 2830  
Sítio São Geraldo - Juazeiro do Norte - CE  
CEP 63022-115  
Fone/Fax (0xx86) 2101.1000 e 2101.1001  
CNPJ: 02.391.959/0001-20

**Campus Saúde**  
Av. Leão Sampaio Km3  
Lagoa Seca - Juazeiro do Norte - CE  
CEP 63040-005  
Fone/Fax (0xx86) 2101.1050  
CNPJ: 02.391.959/0002-01

**Campus Lagoa Seca**  
Av. Maria Letícia Pereira S/N  
Lagoa Seca - Juazeiro do Norte - CE  
CEP 63040-405  
Fone (0xx86) 2101.1046  
CNPJ: 02.391.959/0003-92

**Clinica Escola**  
Rua Ricardo Luiz de Andrade, 311  
Planalto - Juazeiro do Norte - CE  
CEP 63047-310  
Fone/Fax (0xx86) 2101.1065  
CNPJ: 02.391.959/0004-73

**NPJ - Núcleo de Prática Jurídica**  
Av. Maria Letícia Pereira S/N  
Lagoa Seca - Juazeiro do Norte - CE  
CEP 63040-405  
Fone (0xx86) 2101.1071  
CNPJ: 02.391.959/0005-54

www.unileao.edu.br

**ANEXO IV - TERMO DE AUTORIZAÇÃO DE USO DE IMAGEM E VOZ**

Eu \_\_\_\_\_, portador(a) da  
Carteira de Identidade nº \_\_\_\_\_ e do CPF nº \_\_\_\_\_,  
residente à Rua \_\_\_\_\_, bairro  
\_\_\_\_\_, na cidade de \_\_\_\_\_,  
autorizo o uso de minha imagem e voz, no  
trabalho sobre título  
\_\_\_\_\_,  
produzido pelos alunos do curso de \_\_\_\_\_, semestre  
\_\_\_\_\_, turma \_\_\_\_\_, sob orientação do(a)  
Professor(a) \_\_\_\_\_. A presente  
autorização é concedida a título gratuito, abrangendo o uso da imagem e voz acima  
mencionadas em todo território nacional e no exterior.

Por esta ser a expressão de minha vontade, declaro que autorizo o uso acima  
descrito sem que nada haja a ser reclamado a título de direitos e assino a presente  
autorização em 02 (duas) vias de igual teor e forma.

Juazeiro do Norte, \_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_.

\_\_\_\_\_  
Cedente

**ANEXO V – FOTOS DO PACIANTE J.H.L**