

**9º Simposio de Ensino de Graduação****CARACTERIZAÇÃO DO DESEMPENHO FUNCIONAL DE UMA CRIANÇA COM SÍNDROME DE DELEÇÃO DO CROMOSSOMO 1P36 UTILIZANDO O INVENTÁRIO DE AVALIAÇÃO PEDIÁTRICA DE INCAPACIDADE (PEDI): RELATO DE CASO****Autor(es)**

ELAINE BRUNHEROTO RONCHI

Orientador(es)

DANIELA GARBELLINI

1. Introdução

Rearranjos cromossômicos ocorrem em 0,6% dos nascimentos, sendo que boa parte destas anormalidades cromossômicas está relacionada a atraso neuromotor ou retardo mental (Battaglia, 2005). O diagnóstico da síndrome de deleção é sugerido pelos achados confirmados pela detecção de uma deleção da banda mais distal do braço curto do cromossomo 1 (1p36), associado a característica facial, atraso neuromotor e retardo mental que também é utilizado para a hipótese diagnóstica. A prevalência da síndrome é de 1 para cada 10.000 recém-nascidos (Shapira et al., 1997). As características típicas craniofaciais, consistem em sombrancelhas em linha reta, olhos profundos, hipoplasia do terço médio da face, nariz largo e achatado, queixo pontudo, atraso no fechamento da fontanela anterior (77%) e orelhas anormais. Outras características incluem hipotonia muscular mais acentuada nos primeiros anos de vida, grave atraso no desenvolvimento neuromotor, microcefalia, deficiência mental de grau variável, anormalidades estruturais do cérebro (88%), cardiopatia congênita (71%), problemas de visão (52%), perda auditiva (47%), anomalias esqueléticas (41%), anormalidades da genitália externa (25%), e anomalias renais (22%).

Após revisão da literatura, pode-se observar que a maioria dos estudos refere-se aos achados clínicos e exames genéticos, associado a descrição do desenvolvimento motor sob o enfoque neurológico. Atualmente, a ênfase está na documentação do desempenho funcional da criança (Mancini et al., 2002). Desta forma, não existem dados sobre o impacto desta síndrome no desempenho da criança em atividades funcionais de vida diária. Outra limitação é a predominância de evidências estrangeiras apenas sobre os aspectos clínicos, dificultando a caracterização do perfil funcional para crianças brasileiras portadoras da Síndrome de deleção do cromossomo 1p36.

Apesar desta ser uma síndrome prevalente, principalmente em crianças com retardo mental, há poucos relatos na literatura, principalmente em relação a caracterização das alterações que afetam a estrutura e função de vários sistemas do corpo, sendo necessário descrever o perfil funcional destes pacientes para posterior encaminhamento aos serviços de saúde especializados.

Desta forma, torna-se relevante caracterizar o perfil funcional destes pacientes por meio de uma escala padronizada e validada a população brasileira infantil (PEDI- Inventário da Avaliação Pediátrica de Incapacidade)

2. Objetivos

Caracterizar o desempenho funcional de uma criança com Síndrome da deleção do cromossomo 1p36, utilizando o Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade (PEDI).

3. Desenvolvimento

Este trabalho trata-se de um estudo de caso, cujos dados do Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade (PEDI) foram coletados a partir do prontuário de M.E.P. com a Síndrome de deleção do cromossomo 1p36. Esta avaliação padronizada, assim como outras, é realizada de forma sistemática na maioria dos pacientes da clínica de Fisioterapia da UNIMEP. Para divulgação das informações contidas neste estudo foi solicitado a mãe consentimento após esclarecimentos acerca do estudo.

O PEDI é administrado no formato de entrevista estruturada com um dos cuidadores da criança. Ele informa sobre o perfil funcional de crianças entre seis meses e sete anos e seis meses de idade, em três níveis de função: auto-cuidado, mobilidade e função social. O perfil funcional documentado pelo PEDI avalia as habilidades disponíveis no repertório da criança para desempenhar atividades e tarefas de sua rotina diária (Parte I), bem como o seu nível de independência ou a quantidade de ajuda fornecida pelo cuidador (Parte II) e as modificações do ambiente utilizadas no desempenho funcional (Parte III).

A Parte I do teste avalia habilidades da criança em três escalas funcionais. A escala de auto-cuidado inclui 73 itens ou atividades funcionais, agrupadas nas seguintes tarefas: alimentação; higiene pessoal; banho; vestir/despir; uso do toalete; continência urinária e fecal. A escala de mobilidade inclui 59 itens ou atividades funcionais, agrupadas nas seguintes tarefas: transferências; locomoção dentro de um ambiente; locomoção em ambientes externos; uso de escadas. A escala de função social consiste de 65 itens agrupados nas seguintes tarefas: compreensão funcional; expressão funcional; resolução de problemas; brincar; auto-informação; orientação temporal; participação em tarefas domésticas; noções de auto-proteção; função na comunidade. Cada item, que constitui as escalas dessa parte, é avaliado com escore 1 (se a criança for capaz de desempenhar a atividade em sua rotina diária) ou escore 0 (se a criança não for capaz de desempenhá-la). Nessa primeira parte do teste PEDI, a pontuação dada aos itens que compõem cada escala é somada, resultando em um escore total bruto para cada área de função.

A Parte II do teste PEDI avalia a independência funcional da criança, que é uma medida inversa da quantidade de ajuda ou assistência fornecida pelo cuidador no desempenho de oito tarefas de auto-cuidado, sete tarefas de mobilidade e cinco tarefas de função social. A quantidade de assistência do cuidador é mensurada em escala ordinal que varia de 0 (indicando necessidade de assistência total) a cinco (a criança é independente no desempenho), com graduações intermediárias indicando níveis intermediários de ajuda (máxima, moderada, mínima e supervisão). Da mesma forma, como na Parte I, a pontuação dada para as tarefas em cada uma das três áreas funcionais é somada, resultando em três escores totais brutos de independência.

A Parte III do teste documenta a frequência de modificações do ambiente utilizadas no desempenho das mesmas tarefas funcionais descritas acima (Parte II). Neste estudo, foram utilizadas somente as escalas das Partes I e II do teste. Estudos de validade e confiabilidade revelaram coeficientes elevados, indicando que esse é um teste válido e fidedigno (Haley et al., 2000; Feldman et al., 1990; Ganotti e Cruz, 2001). O escore total bruto obtido em cada escala pode ser transformado em escore normativo (percentil de desempenho) e em escore contínuo (obtido por meio de metodologia específica de transformação Rasch) (Mancini et al., 2002).

4. Resultado e Discussão

M.E.P é uma criança de 2 anos e 7 meses portadora da Síndrome de deleção do cromossomo 1p36, que realiza atendimento na Clínica de Fisioterapia da UNIMEP nas áreas de fisioterapia e fonoaudiologia. Em relação aos dados de nascimento: RN pós-termo, parto cesárea, com 2.300kg e 47 cm, demorou a chorar, apresentou icterícia e fez uso de incubadora durante 10 horas. A mãe relatou que no início da gestação fez uso de hormônio para menstruar, devido o fato do resultado do exame de gravidez ter dado negativo. Após confirmar a gestação realizou acompanhamento pré-natal, sem interrupções. A criança apresenta cardiopatia (2 sopros – 1 de 2 mm e 1 de 4 mm, sendo que o 1º já fechou), audição normal, hipotonia, e a mãe não sabe informar se a criança apresenta problemas de visão. Foi realizado o exame de cariótipo de alta resolução, onde no resultado foi observada uma provável deleção na banda 1p36.22 do braço curto do cromossomo 1 em cada célula examinada em uma resolução de 550 bandas, onde foi sugerido a análise com técnicas moleculares para confirmação desta deleção, bem como um aconselhamento genético para interpretação do resultado. Em tomografia computadorizada do crânio e ultrassonografia craniana transfontanela, os resultados obtidos foram todos normais. Estas características fenotípicas, evidentes na face sindrômica e hipotonia muscular associada a atraso neuromotor e a presença de deleção apontada pelo exame genético, conforme relatado na literatura confirmam a hipótese diagnóstica desta síndrome. Além das características descritas anteriormente, ela também apresenta comportamentos estereotipados como morder as mãos.

Os resultados obtidos através do Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade (PEDI), foram os seguintes: em relação a área de auto-cuidado (habilidades funcionais) totalizou um escore bruto 12 e contínuo 34.1 (+/- 2.0) e (assistência do cuidador) 1 de escore bruto e contínuo de 11.6 (+/- 11,6); em relação a mobilidade (habilidades funcionais) o escore bruto foi 2 e contínuo 11.4 (+/- 4.7) e (assistência do cuidador) 0 de escore bruto e contínuo, e por fim a função social (habilidades funcionais), totalizou um escore bruto 4, contínuo 14,7 (+/-3,2) e (assistência ao cuidador) 0 de escore bruto e contínuo. Os escores normativos de todas as áreas deram abaixo de 10, confirmando a suspeita de atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. Estes resultados apresentam-se na tabela 1.

Quanto maior o escore contínuo, maior a capacidade da criança e conseqüentemente maior a independência desta. Porém, como observado na figura 1, apesar da criança apresentar um escore contínuo maior para a área de auto-cuidado (habilidades funcionais) em relação as áreas de mobilidade e função social, ela é totalmente dependente do cuidador.

5. Considerações Finais

A partir dos resultados relatados anteriormente, podemos concluir que a M.E.P, apresenta uma pontuação maior do escore contínuo de habilidades funcionais na área de auto-cuidado em relação ao de assistência ao cuidador, e em relação a mobilidade e a função social o que reflete que a criança apesar da sua pontuação mais elevada nesta área, é totalmente dependente do cuidador.

Assim como pelo resultado da PEDI, acentuamos a afirmação de que para uma criança com a idade da M.E (2 anos e 7 meses), ela esta com um atraso no DNPM, e o fato dos cuidadores não estimularem a criança naquilo que ela é capaz de fazer, faz com que não ocorra uma melhora significativa no quadro. Desta forma, é importante orientar os pais em relação a estimular a criança no que ela tem maior dificuldade, pois isto favorece o desempenho das habilidades funcionais e contribui para o aumento do nível de independência da criança em relação ao cuidador (Brianeze et. al., 2009)

Sendo assim, posteriormente a aplicação deste Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade pode favorecer e contribuir na identificação de prejuízos no desempenho da criança, possibilitando que o cuidador acompanhe a evolução do tratamento com nitidez e colabore com o plano de tratamento, trazendo maior autonomia para o paciente.

Por fim, a partir da revisão de literatura realizada, observou-se que este trabalho refere-se a resultados inéditos, pois não há na literatura um estudo que demonstre as capacidades funcionais de pessoas com esta síndrome e como será o desenvolvimento dessas crianças e a relação com o nível de assistência ao cuidador. Além disso, cabe ressaltar a necessidade de reavaliação, para acompanhamento e orientação familiar no decorrer do desenvolvimento desta criança.

Referências Bibliográficas

BATTAGLIA, A.; SHAFFER, LG. 1P36 Deletion Syndrome in PAGON, RA.; BIRD, TD.; DOLAN, CR, et al. editors. GeneReviews. Seattle (WA): University of Washington, 1993.

HALEY, SM.; COSTER, WJ.; JUDLOW, LH.; HALTIWANGER, JT.; ANDRELLLOW, PJ. Inventário de avaliação pediátrica de disfunção: versão brasileira. Tradução e adaptação cultural: Mancini MC. Belo Horizonte: Laboratórios de Atividade e Desenvolvimento Infantil, Departamento de Terapia Ocupacional da Universidade Federal de Minas Gerais, 2000.

FELDMAN, AB.; HALEY, SM.; CORYELL, J. Concurrent and construct validity of the pediatric evaluation of disability inventory. *Phys Ther.*v.70. p. 602-10, 1990.

GANOTTI, ME.; CRUZ, C. Content and construct validity of a spanish translation of the pediatric evaluation of disability inventory for children living in Puerto Rico. *Phys Occup Ther Pediatr.*v. 20. P.7-24, 2001.

MANCINI, MC.; MEGALE, L.; MELO, APP.; SAMPAIO, RF. Efeito moderador do risco social na relação entre risco biológico e desempenho funcional infantil. *Res. Bras. Saúde Matern. Infant.*v.4. p. 25-34, 2004.

MANCINI, MC.; TEIXEIRA, W.; ARAÚJO, LG.; PAIXÃO, ML.;MAGALHÃES, LC.;COELHO, ZAC.; GONTIJO, APB.; FURTADO, SRC.; SAMPAIO, RF.; FONSECA, ST. Estudo do desenvolvimento da função motora aos 8 e 12 meses de idade em crianças nascidas pré-termo e a termo. *Arq Neuropsiquiatr.*v.60.p.974-980, 2002.

BATTAGLIA, A.; Del 1p36 syndrome: a newly emerging clinical entity. *Brain & Development.*v. 27.p.358-361, 2005.

OKAMOTO,N.; TORIBE, Y.; NAKAJIMA, T.; OKINAGA, T.; KUROSAWA, K.; NONAKA, I.; SHIMOKAWA, O.; MATSUMOTO, N. A girl with 1p36 deletion syndrome and congenital fiber type disproportion myopathy. *J Hum Genet* v.47. p. 556-559, 2002.

BRIANEZE,ACGS.; CUNHA, AB.; PEVIANI, SM.; MIRANDA, VCR.; TOGNETTI, VBL.; ROCHA, NACF.; TUDELLA, E. Efeito de um programa de fisioterapia funcional em crianças com paralisia cerebral associado a orientações aos cuidadores: estudo preliminar. *Fisioter Pesq.*v.16. p.40-45, 2009.

Anexos

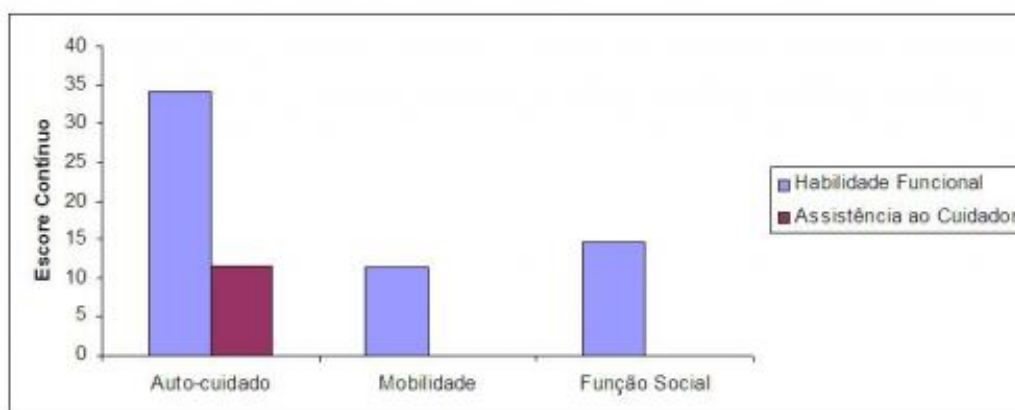


Figura 1: Gráfico referente ao escore contínuo para habilidade funcional e assistência ao cuidador das áreas de auto-cuidado, mobilidade e função social

Tabela 1: Dados referente ao escore bruto, ao escore normativo (idade de 2ª e 7m) e escore contínuo e respectivo erro-padrão

ÁREA	ESCORE BRUTO	ESCORE NORMATIVO	ERRO PADRÃO	ESCORE CONTÍNUO	ERRO PADRÃO
Habilidade Funcional Auto-cuidado	12	Abaixo de 10	-	34,1	2,0
Assistência ao cuidador Auto-cuidado	1	Abaixo de 10	-	11,6	11,6
Habilidade Funcional Mobilidade	2	Abaixo de 10	-	11,4	4,7
Assistência ao cuidador Mobilidade	0	Abaixo de 10	-	0	0
Habilidade Funcional Função Social	4	Abaixo de 10	-	14,7	3,2
Assistência ao cuidador Função Social	0	Abaixo de 10	-	0	0