

Efeitos do treinamento muscular inspiratório na performance muscular inspiratória de um paciente com distrofia muscular congênita com deficiência de merosina: um relato de caso

Effects of inspiratory muscular training on inspiratory muscle performance in a patient with congenital muscular dystrophy with mersosine deficiency: a case report

Efectos del entrenamiento muscular inspiratorio en rendimiento muscular inspiratoria de un paciente con distrofia muscular congénita con deficiencia de merosina: infrome de un caso

Recebido: 05/04/2021 | Revisado: 12/04/2021 | Aceito: 16/04/2021 | Publicado: 30/04/2021

Iara Tainá Cordeiro de Souza

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2626-9193>

Universidade Estadual da Paraíba, Brasil

E-mail: iaratainacordeiro@gmail.com

Magno F. Formiga

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-0327-9695>

Universidade Estadual da Paraíba, Brasil

E-mail: magno@miami.edu

Mell de Luiz Vania

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-7467-3887>

Universidade Estadual da Paraíba, Brasil

E-mail: melldeluizvania@gmail.com

Rodolfo Araújo de Mendonça Costa

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3278-4204>

Universidade Estadual da Paraíba, Brasil

E-mail: rodolfocosta1990@gmail.com

Ana Tereza do Nascimento Sales Figueiredo Fernandes

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-5167-3673>

Universidade Estadual da Paraíba, Brasil

E-mail: aninhat.sales@gmail.com

Resumo

A distrofia muscular congênita com deficiência da merosina (MDC1A) é caracterizada por um comprometimento da fibra muscular pela deficiência parcial ou completa da laminina $\alpha 2$ (merosina) uma proteína extracelular responsável pela manutenção da estrutura celular. A alteração da biomecânica nas estruturas envolvidas com o ato respiratório pode desencadear fraqueza muscular respiratória e baixa resistência à fadiga, evidenciando quadros de desconforto respiratório e outros agravos da função pulmonar. Em resposta a isso, os efeitos do Treinamento Muscular Respiratório (TMR) têm sido explanados ao longo dos anos na literatura. Apesar de conhecidos os benefícios do TMR, não há um consenso definido em relação a protocolos e tipo de TMR a ser utilizado em pacientes com afecções neuromusculares, especialmente em crianças. Dado o exposto, o presente estudo tem por objetivo determinar os efeitos de um protocolo de TMR sobre a força muscular respiratória e qualidade de vida de paciente com Distrofia Muscular Congênita (DMC) com deficiência de merosina (DM).

Palavras-chave: Fisioterapia; Distrofias musculares; Músculos respiratórios; Treinamento muscular respiratório.

Abstract

Congenital muscular dystrophy with merosin deficiency (MDC1A) is characterized by an impairment of muscle fiber by partial or complete deficiency of $\alpha 2$ laminin, (merosin) an extracellular protein responsible for maintaining cellular structure. Biomechanical changes in the structures involved with the respiratory act can trigger respiratory muscle weakness and low resistance to fatigue, showing respiratory distress and other worsening lung function. In response to this, the effects of respiratory muscle training (RMT) have been explained over the years in the literature. Although the benefits of RMT are known, there is no defined consensus regarding protocols and type of RMT to be used in patients with neuromuscular disorders, especially in children, due to the scarcity of studies conducted with this specific group of patients. Therefore, the presente study aims to determine the effects of a RMT protocol on respiratory muscle strength and peak expiratory flow of a patient with congenital muscular dystrophy with merosine deficiency.

Keywords: Physical therapy specialty; Muscular dystrophies; Respiratory muscles; Respiratory muscle training.

Resumen

La distrofia muscular congénita con deficiencia de merosina (MDC1A) se caracteriza por un deterioro de la fibra muscular por deficiencia parcial o completa de laminina $\alpha 2$ (merosina), una proteína extracelular responsable de mantener la estructura celular. El cambio en la biomecánica de las estructuras implicadas en el lacto respiratorio puede desencadenar debilidad de los músculos respiratorios y baja resistencia a la fatiga, mostrando dificultad respiratoria y otros empeoramiento de la función pulmonar. En respuesta a esto, los efectos del entrenamiento de los músculos respiratorios (EMT) se han explicado a lo largo de los años en la literatura. Aunque se conocen los beneficios de la TMR, no existe un consenso definido con respecto a los protocolos y el tipo de EMT a utilizar en pacientes con desórdenes neuromusculares, especialmente en niños. Dado lo anterior, el presente estudio tiene como objetivo determinar los efectos de un protocolo de EMT sobre la fuerza muscular respiratoria y la calidad de vida de un paciente con Distrofia Muscular Congénita (DMC) con deficiencia de merosina (DM).

Palabras clave: Fisioterapia; Distrofias musculares; Músculos respiratorios; Entrenamiento de los músculos respiratorios.

1. Introdução

As distrofias musculares congênitas (DMCs) são caracterizadas, pelo caráter autônomo recessivo, desenvolvimento motor atrasado, alterações do tônus muscular com aparecimento precoce de uma fraqueza muscular progressiva (Reed, 2009). Foram reconhecidas, inicialmente, em 1903 por Batten, tendo recebido a denominação de “Dystrophia Muscularis Congenita” apenas em 1908.

Com o passar dos anos, diversas síndromes dessa categoria foram descobertas. Entretanto, somente em 1994, Tomé e colaboradores identificaram anormalidades causadas pela deficiência ou ausência da cadeia da laminina (merosina) na matriz extracelular, em análises histoquímicas de amostras teciduais musculares (Reed, 2009; Tomé et. al, 1994), sendo então nomeada de distrofia muscular congênita com deficiência de merosina ou MDC1A.

A fisiopatologia da MDC1A tem ligação com direta com a laminina-2 (também conhecida como laminina alfa-2 ou merosina) que, de acordo com Reed (2009), é o “mais importante ligante dos receptores na superfície da fibra muscular, e é essencial para o controle da transmissão da força de contração para o interior do citoesqueleto”. A merosina é encontrada em maior abundância no músculo estriado, nas células de Schwann e nas células trofoblásticas na placenta (Cohn, 2007).

Segundo Oliveira et. al (2012), a prevalência da MDC1A ainda é desconhecida, podendo variar de acordo com a localidade geográfica, por exemplo: na Europa, cerca de 30% das DMCs são MDC1A, enquanto no Japão a MDC1A perfaz um número de 6% das DMCs. No Brasil, não há dados que mostrem a exata prevalência da doença: o que se sabe é que cerca de 95% dos indivíduos acometidos por MDC1A exibem uma deficiência total da merosina, acarretando um perfil mais agressivo da doença – geralmente, tais indivíduos não alcançam a deambulação - e os outros 5%, uma deficiência parcial (Reed et. al, 1996).

A deficiência parcial ou total da laminina alfa-2 causa a instabilidade das miofibrilas e, durante qualquer mínima contração muscular, ocorre dano as fibras musculares por decorrência da instabilidade da parede celular, acarretando um processo de apoptose celular, seguido por regeneração, inflamação crônica e fibrose (Yurchenco et. al, 2019). Essa inflamação crônica em indivíduos com MDC1A é notada desde poucos meses do nascimento; a fibrose, no entanto, parece ser uma resposta mais tardia ao processo crônico inflamatório (Accorsi et. al, 2020).

Retrações articulares a nível proximal, hipotonia e hiporreflexia também são sinais reportados na literatura da MDC1A, que podem ter início no nascimento ou durante a infância (Bertini et. al, 2011). Ainda, há um envolvimento do sistema nervoso central (SNC), especificamente da substância branca para o qual não há explicação definitiva, apesar do conhecimento amplamente difundido da presença de cadeias de merosina na lâmina basal de vasos cerebrais.

O comprometimento respiratório é marcador prognóstico da MDC1A determinado pelo padrão restritivo característico de doenças neuromusculares. O comprometimento do sistema respiratório é responsável, pela mortalidade de pacientes com doenças neuromusculares como um todo. No grau mais elevado da doença, a fraqueza muscular característica da MDC1A atinge os músculos respiratórios, evidenciada a partir da inaptidão em manter uma ventilação adequada, que pode deflagrar episódios frequentes de desconforto respiratório, quadros de infecção respiratórias recorrentes e até uma insuficiência respiratória (Santos et. al, 2016).

Nesse sentido, a fisioterapia atua no âmbito da prevenção, com foco em retardar a progressão da insuficiência respiratória comum em pacientes acometidos por essa doença, e no tratamento, quando já estabelecida. Com objetivo de otimizar o trabalho dos músculos envolvidos na mecânica respiratória, os efeitos do Treinamento Muscular Respiratório (TMR) têm sido explorado ao longo dos anos na literatura.

Atualmente, sabe-se que o TMR aumenta a força muscular inspiratória, diminui a sensação de dispneia, melhora a qualidade de vida e a capacidade funcional de pacientes com doença pulmonar obstrutiva crônica (DPOC) e também em pacientes pediátricos com afecções do sistema respiratório, além de crianças e adultos com doenças neuromusculares (Rodriguez 2014; Silva 2019). Em revisão sistemática, Woszezenki et. al (2017) objetivou “identificar as principais condições clínicas e os protocolos de treinamento muscular inspiratório (TMI) utilizado na faixa etária pediátrica”. Foram incluídos 17 estudos, dos quais 11 realizaram um protocolo de TMI em pacientes com desordens neuromuscular, sendo a mais prevalente a Distrofia Muscular de Duchenne (DMD).

Foi observado que houve um incremento na pressão inspiratória máxima (P_Imáx), pressão expiratória máxima (P_Emáx) e *endurance* nos estudos em que os pacientes foram submetidos a um período de TMI superior a 4 semanas. Alguns resultados que não obtiveram diferenças significativas entre o pré-treino e pós treino relacionaram isso ao tamanho reduzido da amostra do estudo (Woszezenki et. al, 2017). Entretanto, há uma escassez acentuada de dados clínicos e estudos experimentais que trate sobre o treinamento muscular respiratório em pediatria, especialmente na MDC1A.

Diante do exposto, ressaltando a importância do TMR em pacientes com doenças neuromusculares e também a escassez de dados sobre tratamentos de fisioterapia e seus resultados em pacientes com DMC o presente trabalho tem como objetivo apresentar os efeitos de um protocolo de TMR sobre o desempenho de músculos respiratórios e outras variáveis da função pulmonar em um paciente com MDC1A.

2. Metodologia

A presente pesquisa é definida como estudo de caso, de caráter clínico, experimental e quantitativo. Foi conduzido na Clínica Escola de Fisioterapia da Universidade Estadual da Paraíba (UEPB), em Campina Grande – Paraíba, após aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa envolvendo Seres Humanos da UEPB (CEP – UEPB) através do protocolo CAAE de número 25232619.1.0000.5187. Todos os dados sobre história da doença foram fornecidos pelo responsável legal do menor, mediante assinatura nos Termos de Compromisso e Termos de Assentimento.

Paciente J. P. V. P., 6 (seis) anos de idade, pesando 19,1 kg e altura 1,12 metros, com diagnóstico clínico de Distrofia Muscular Congênita com Deficiência de Merosina (MDC1A). A mãe relata que iniciou o pré-natal nas primeiras semanas de gestação. No quarto mês, desenvolveu um quadro de infecção urinária, iniciando imediatamente o tratamento medicamentoso. Ao entrar em trabalho de parto, foi encaminhada para o Instituto de Saúde Elpidio de Almeida (ISEA), onde foi submetida a parto cesáreo. A criança chorou ao nascer e recebeu apgar 9/9. Entretanto, a mãe notou uma sucção fraca da mama no momento do aleitamento e, além disso, presença de secreção em vias aéreas o que fez com que o paciente fosse encaminhado a Unidade de Terapia Intensiva (UTI) onde permaneceu 18 dias.

Em consulta com médico pediatra, foi observada uma hipotonia que fez o profissional solicitar um exame genético, com base na suspeita clínica de MDC1A. O exame confirmou a suspeita por meio do achado da alteração em heterozigose no exon 9 do gene laminina-2. A interpretação do exame genético relata que tal alteração não foi anteriormente reportada em bases de dados, traduzindo-se na ausência de relatos em indivíduos brasileiros ou estrangeiros. Apesar da exiguidade de dados sobre tal alteração genética, o laudo do exame genético a classificou como patogênica e relevante ao processo clínico do paciente. Além disso, também foi identificada uma deleção, também em heterozigose, do exon 56 do gene laminina-2; esta, todavia, é bem descrita na literatura em casos de MDC1A.

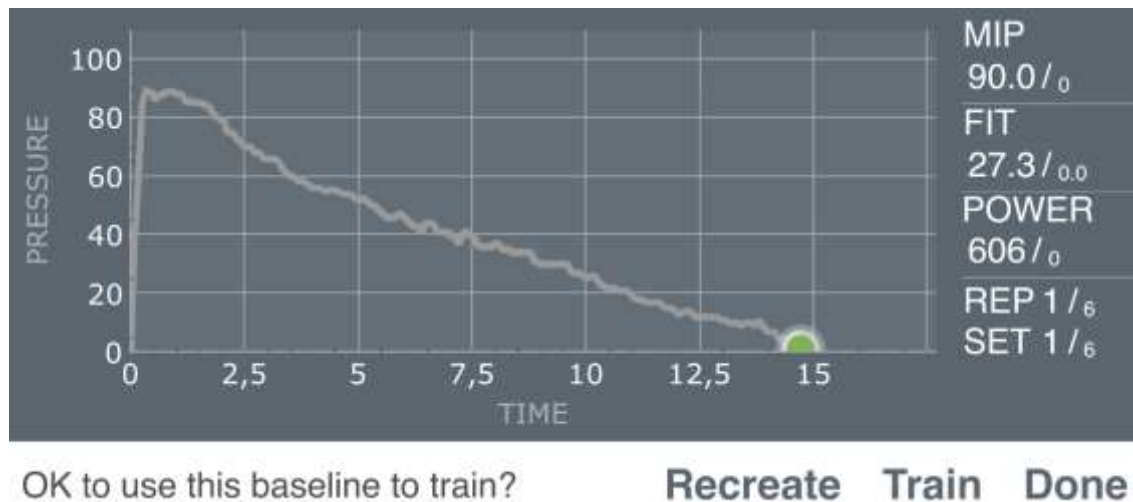
Em exame eletroneuromiográfico, foi observada atrofia e hipotonia muscular, deformidades musculoesqueléticas, arreflexia e tetraparesia com fraqueza muscular de predomínio proximal, alterações características da doença. Também foi identificado um padrão de *pectus excavatum* ou tórax escavado, conhecido como uma depressão condroesternal.

O exame tomográfico concluiu a presença de uma leucoencefalopatia difusa supretentorial, com predominância nas regiões frontais e parietais, e otomastoidite bilateral, processo inflamatório e infeccioso das células mastoideias, podendo ter associação com a destruição óssea. O ecocardiograma transtorácico infantil mostrou uma pequena comunicação interatrial na região da fossa oval, sem repercussão hemodinâmica, prolapso de valva mitral sem repercussão valvar significativa e um diâmetro do ventrículo direito no limite superior da normalidade.

Para avaliação da função respiratória antes e depois do treinamento foram mensuradas as seguintes variáveis: pico de fluxo expiratório (PFE) e volume expiratório forçado no primeiro segundo (VEF₁) que foram obtidas pelo equipamento Vitalograph asma-1™ (Medical Devices Directive, Buckingham, Reino Unido).

Sobre as avaliações do desempenho muscular respiratório, as medidas realizadas foram a pressão inspiratória máxima (MIP, do inglês *maximal inspiratory pressure*), POWER (está relacionado a capacidade de trabalho por respiração da musculatura inspiratória através da conversão da pressão) e FIT (do inglês *fatigue index test*) relata sobre o índice de fatigabilidade do indivíduo, onde valores próximos ou iguais a 1 demonstram um nível elevado de fadiga da musculatura respiratória). As variáveis MIP, POWER e FIT foram obtidas por meio do dispositivo *PrO₂* (Design Net, Smithfield, EUA) (Chatam et. al, 2004; Cahalin & Arena, 2015). Essas variáveis obtidas pelo dispositivo *PrO₂* foram avaliadas por meio do *Test of Incremental Respiratory Endurance* (TIRE), que é caracterizado por uma manobra inspiratória sustentada, onde o dispositivo gera um gráfico de desempenho que pode ser visualizado em tempo real pelo paciente e fisioterapeuta.

Figura 1. Representação gráfica de um esforço inspiratório máximo e sustentado realizado através do aparelho *PrO2* e seu respectivo software. Neste exemplo, o usuário atingiu uma pressão inspiratória máxima (MIP) de 90 cmH₂O, uma pressão inspiratória máxima sustentada (POWER) de 606 PTU, representando a área sob a curva pressão-tempo, e um índice de fatigabilidade (FIT) de 27,3.



Fonte: Captura de tela do software utilizado para implementação do TIRE através do dispositivo *PrO2*

O *PrO2* conta com uma abertura padrão de 2mm para evitar o fechamento glótico durante a realização de esforços inspiratórios máximos. O paciente foi instruído a expirar completamente até o volume residual (VR) e, em seguida, inspirar forçadamente até a capacidade pulmonar total (CPT) usando o bocal do aparelho. Em outras palavras, ele foi encorajado a inspirar de maneira forçada e profunda, gerando a maior pressão possível pelo maior tempo capaz. Essa manobra inspiratória máxima e sustentada foi realizada com o paciente sentado em uma cadeira e usando um clipe nasal, de acordo com os padrões de avaliação muscular inspiratória estabelecidos pela American Thoracic Society.

As sessões de avaliação incorporaram entre 3-5 tentativas consecutivas do TIRE, com intervalos de descanso de 60 segundos entre os esforços. O maior valor de POWER foi usado para identificar a melhor das tentativas realizadas. Essa tentativa foi, então, considerada para fins de estudos, fornecendo os valores de MIP e FIT analisados conjuntamente com o valor de POWER. A MIP foi registrada em centímetros de água (cmH₂O) e representa a pressão mais alta gerada durante a inspiração a partir do VR, enquanto o POWER foi medido do VR à CPT, documentando a capacidade de trabalho e *endurance* muscular inspiratória em unidades de pressão-tempo (PTU). O FIT, por sua vez, é a medida produzida e registrada sem unidade, com valores mais baixos representando menor resistência à fadiga muscular inspiratória.

3. Resultados e Discussão

Na Tabela 1 é possível visualizar os dados obtidos nas avaliações antes e após o TMR para as variáveis respiratórias (MIP, VEF1 e PFE). Os valores de referência considerados para essas variáveis foram, respectivamente, -77cmH₂O, 0.75L e 169L/min, descritos por Gautier et al (1983), Mallozi (1995) e Godfrey et. al (1970).

Tabela 1. Variáveis avaliadas antes e após o TMI com o dispositivo *PrO₂*.

	ANTES	DEPOIS
PFE (L/min)	87	98
VEF₁ (L)	0.53	0.59
MIP	39.0	41.0
POWER (PTU)	63	72
FIT	1.0	1.0

Fonte: Autores.

Após avaliação inicial das variáveis mencionadas acima, um protocolo de TMR foi estabelecido para ser realizado duas vezes por semana, num período de 4 semanas e com duração de 40 minutos cada sessão, utilizando o dispositivo *PrO₂*. Inicialmente o paciente realizava uma manobra inspiratória máxima no dispositivo afim de gerar a intensidade de treinamento que seria utilizada naquela sessão, o que foi chamado de linha de base (LB).

O treinamento consistia em realizar 6 repetições das manobras inspiratórias máximas e sustentadas a cada série, num total de 6 séries. Em cada série, o repouso entre as repetições diminuía progressivamente, variando de intervalos com 40 segundos entre as repetições da primeira série a intervalos com duração de 5 segundos na sexta e última série. Ao iniciar cada série o comando dado ao paciente era que o mesmo realizasse uma expiração até nível de volume residual (VR) e a partir daí fizesse a manobra inspiratória máxima até capacidade pulmonar total (CPT), onde o objetivo era a sustentação dessa manobra pelo maior tempo possível. Ao mesmo tempo, o paciente recebia feedback visual por meio do gráfico do seu desempenho (Formiga et al, 2018).

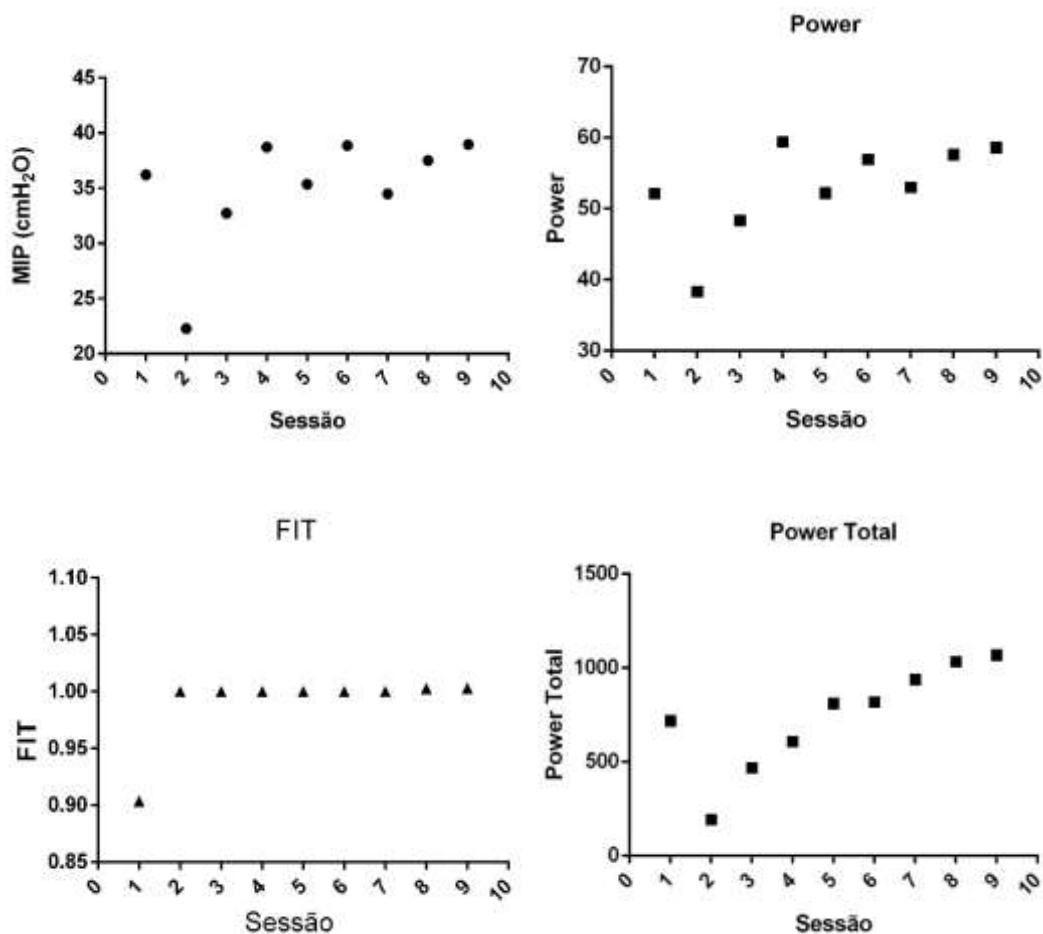
Antes, durante e após cada sessão de treinamento eram verificadas variáveis para monitorização do paciente, como a saturação periférica de oxigênio (SpO₂) e frequência cardíaca (FC), ambos os dados fornecidos por um oxímetro digital (CONTEC™, modelo CMS50D, China), e a percepção subjetiva de cansaço respiratório por meio da escala de BORG modificada.

Todas as avaliações iniciais e finais, além do protocolo de TMR, foram realizados com o paciente sentado confortavelmente numa cadeira com encosto, com joelhos e quadris a 90 graus.

A qualidade de vida (QV) foi avaliada antes e depois do período de intervenção por meio da escala motora Egen Klassifikation (EK), desenvolvida na Dinamarca com o objetivo de avaliar o grau de limitação funcional de pacientes com DMD e outras doenças neuromusculares. Através de score que pontua de 0 a 30, a EK classifica o comprometimento funcional, e quanto maior a pontuação obtida, maior o prejuízo na funcionalidade. O paciente avaliado apresentou um score de 10 pontos antes e após a intervenção, demonstrando uma perda moderada de funcionalidade, correspondendo a um valor percentual de perda funcional de 33%.

O comportamento das variáveis avaliadas pelo *PrO₂* pode ser visualizado na Figura 2. Nessa figura observamos as médias das variáveis ao longo das sessões de treinamento. As variáveis MIP, POWER e FIT mostram um aumento progressivo em suas médias a partir da 7ª sessão, e em relação ao POWER total (somatório da variável POWER de todas as repetições executadas por dia) mostra um incremento progressivo a partir da 3ª sessão.

Figura 2. Comportamento das médias das médias de cada variável nos dias de treinamento.



Fonte: Autores.

Em relação ao PFE pode-se observar uma melhora de 12% e o VEF₁ mostrou aumento de 11% após o TMR mostrando uma melhora da função pulmonar. É válido o destaque para o aumento nos valores de PFE, pelo fato desta variável ser fator determinante para prever uma tosse eficiente. A tosse eficiente se constitui como mecanismo essencial para proteção das vias aéreas. Uma limitação da musculatura expiratória aumenta a possibilidade de haver uma ineficiência da tosse, tornando o paciente com doença neuromuscular mais suscetível a infecções do trato respiratório, atelectasias e outras complicações (Paula, 2010).

Semelhante resultado foi obtido quando comparado os valores de POWER antes e depois do TMR. Foi observado um aumento dessa variável. Incrementos na variável POWER estão relacionados com melhora da *endurance* dos músculos respiratórios o que pode refletir na sua capacidade de resistir à fadiga, muito embora tenha sido observado que o paciente tenha tido dificuldade de atingir os valores preconizados para o treino do dia.

Através da avaliação de esforço subjetiva pela escala de BORG modificada, o paciente relatou cansaço respiratório nível 6 (intermediário) ao final da sessão a partir do 5º dia de treinamento. Tal fato somado a valor de FIT demonstra uma fadiga muscular precoce exibida pelo paciente. Scores de FIT menores (próximos ao 1) demonstraram maior suscetibilidade à fadiga pelo indivíduo (Formiga et. al, 2019). Não há, na literatura, estudos que utilizaram qualquer dispositivo que realize o TMR do tipo carga resistiva de fluxo inspiratório (CRFI) em indivíduos pediátricos, o que dificulta a interpretação dos resultados.

Ao mesmo tempo, os valores de MIP aumentaram em cerca de 5%, fato que evidencia efeitos positivos do TMR sobre a força muscular inspiratória. O estudo de Nascimento et. al (2015) exhibe resultados semelhantes em relação ao incremento da P_{Imáx} após protocolo de TMR. Nesse estudo houve um aumento de 29% após o treinamento aplicado 3 vezes por semana, com duração de 30 minutos em 10 sessões numa amostra composta de 5 crianças portadoras de DMD com idade média de 11,4 anos. Vale ressaltar que os efeitos do TMR estão ligados ao tipo de treinamento executado. No caso apresentado, o tipo de treinamento escolhido foi do tipo *endurance*; dessa maneira, foi encontrado que o incremento na variável POWER foi maior que na variável MIP, 14% vs 5%, respectivamente. Em contrapartida, no estudo citado acima, o tipo de treinamento escolhido foi do tipo resistido; então, incrementos mais robustos na variável de força (P_{Imáx}) foi observado (29%). Isso deve ser levado em consideração na escolha do protocolo de TMR, visto que a especificidade do treino impacta diretamente sobre os resultados que se deseja obter em cada situação clínica.

A Tabela 2 traz os valores de linha de base das variáveis juntamente com as referidas porcentagens fornecidas pelo aparelho para o treinamento em cada sessão. De acordo com os dados, o paciente realizou o treinamento com uma intensidade média de 90% do MIP e 88% do POWER atingidos na linha de base avaliados em cada dia de sessão.

Tabela 2. Valores obtidos de LB e VT para MIP e POWER

LB = linha de base; MIP = *maximal inspiratory pressure*; DP = desvio padrão.

	VALOR DE BASE (LB)		VALOR DE TREINO (VT)		% UTILIZADA DA LB PARA VT	
	MIP	POWER	MIP	POWER	MIP	POWER
1º DIA	39	63	35	49	90%	78%
2º DIA	31	59	28	52	90%	88%
3º DIA	27	50	24	45	89%	90%
4º DIA	42	73	38	66	90%	90%
5º DIA	36	61	32	55	89%	90%
6º DIA	37	60	33	54	89%	90%
7º DIA	34	54	31	49	91%	91%
8º DIA	40	72	36	64	90%	89%
9º DIA	41	72	37	65	90%	90%
Média	36,3	62,6	32,6	55,4	90%	88%
DP	±4,9	±8,2	±4,5	±7,76	±0,006	±0,04

Fonte: Autores.

O protocolo estabelecido previa que o paciente alcançasse um alvo de treinamento; no entanto, o paciente não atingiu 100% do alvo em todos os dias de treino. A média do número de repetições por dia em que o paciente alcançou o alvo em relação às variáveis MIP e POWER variou de 0,5 no 9º dia de atendimento a 4,66 no 7º. Foi observado uma diferença entre o número de repetições em que foi alcançado o valor de treino (VT) ou alvo (VT) do MIP em relação ao POWER. Notou-se, também, que o desempenho do paciente melhorou progressivamente a partir do 5º dia de TMR para o MIP e a partir do 4º para POWER.

Apesar do protocolo estabelecido ser composto de 6 séries de 6 repetições, totalizando um número de 36 repetições por dia, o paciente não realizou todas as repetições previstas nos 9 dias de atendimento. Apenas nos 8º e 9º dia o paciente conseguiu completar o protocolo. Apesar disso, é possível observar que houve uma melhora da tolerância ao treinamento a partir da 5ª sessão, onde o paciente conseguiu manter o número de repetições acima de 29. O número de repetições por dia variou de 11 (2º dia) a 36 (8º dia).

Durante o treinamento não foram observadas alterações significativas da FC e SpO₂: a FC inicial variou de 93-125 bpm, enquanto a FC final variou de 95-127 bpm. Em relação a escala de BORG, a variação no início da sessão (BORG inicial) foi de 0 em todos os dias de atendimento a 6 (BORG final) no 5º, 6º e 7º dias.

Mesmo apresentando melhora das variáveis PFE e VEF1 após o TMR, é importante destacar que os valores obtidos ainda estão abaixo do considerado normal para o paciente em questão. Tal fato pode ser explicado pelo nível de progressão da doença, bem como pela dificuldade em se obter resultados de testes volitivos em pacientes pediátricos; adicionalmente, ainda há dificuldade na obtenção dos valores de referência das variáveis citadas acima, para a idade do paciente do caso estudado.

A despeito da obtenção de resultados positivos, o presente estudo manifestou limitação importante em relação ao tempo de execução. A maior parte dos estudos que trabalham com TMR são realizados durante, no mínimo, 6 semanas e nós conseguimos apenas realizar 4 semanas de treinamento. Adicionalmente, a motivação do paciente pode ter interferido nos resultados diários de treinamento, visto que, assim como outras terapias, o TMR proposto necessitava de engajamento e motivação e essas variáveis são difíceis de se obter na população pediátrica.

4. Considerações Finais

Diante do que foi mencionado, pode-se concluir que o tipo de TMR proposto foi capaz de melhorar o desempenho da musculatura respiratória como visto pelos incrementos nos valores de MIP e POWER após o treino. Foi observado que o TMR trouxe efeitos positivos no PFE que como visto pode trazer benefícios na manutenção de um mecanismo de tosse eficaz. Entretanto, devido ao avançado comprometimento da doença, o TMR realizado não foi capaz de otimizar a taxa de fatigabilidade (representada pelo FIT) do paciente em questão.

Para análises futuras, sugere-se a execução de novas pesquisas para avaliar o efeito do tipo de TMR proposto nesse estudo visto que se mostrou uma ferramenta segura para ser utilizada nessa população de pacientes. A continuidade desses estudos na população pediátrica afetada por doenças neuromusculares congênitas, principalmente em indivíduos com MDC1A, são importantes por entender a complexidade da fisiopatologia da doença e sua repercussão progressiva severa em indivíduos por ela acometidos, levando a desfechos como insuficiência respiratória e falha da bomba muscular respiratória.

Referências

- Accorsi, A., Cramer, M. L., & Girgenrath, M (2020). Fibrogenesis in LAMA2-Related muscular dystrophy is a central tenet of disease etiology. *Front Mol Neurosc.* 13, 1-3.
- American Thoracic Society/European Respiratory Society (2002). ATS/ERS statement on respiratory muscle testing. *Am J Respir Crit Care Med.* 166, 518–624.

- Bertini, et. al (2011). Congenital Muscular Dystrophies: A Brief Review. *Seminars in Pediatric Neurology*. 277-288.
- Cahalin, L.P., & Arena, R. (2015). Novel methods of inspiratory muscle training via the test of incremental respiratory endurance (TIRE). *Exerc. Sport Sci. Rev.* 43 (2), 84-92.
- Chatam, K., Ionescu, A. A., Nixon, L. S., & Shale, D. J (2004). A short-term comparison of two methods of sputum expectoration in cystic fibrosis. *Eur Respir J*. 23, 435-9.
- Cohn, R. D (2005). Dystroglycan: important player in skeletal muscle and beyond. *Neuromuscul Disord*. 15, 207-17.
- Formiga, M. F., Roach, K. E., Vital, I., Urdaneta, G., Balestrini, K., Calderon-Candelario, R. A., Campos, M. A., & Cahalin, L. P (2018). Reliability and validity of the test of incremental respiratory endurance measures of inspiratory muscle performance in COPD. *International journal of chronic obstructive pulmonary disease*. 213, 1569-1576.
- Mallozi, M. C (1995). *Valores de Referência para espirometria em crianças e adolescentes, calculados a partir de uma amostra da Cidade de São Paulo*. São Paulo. (Tese Doutor.) - Universidade Federal de São Paulo - Escola Paulista de Medicina.
- Nascimento et. al (2015). Treinamento muscular respiratório em Distrofia Muscular de Duchenne: série de casos. *Rev Neurocienc*. 23 (1), 9-15.
- Oliveira et. al (2012). LAMA2 Muscular Dystrophy. GeneReviews®.
- Paula, P. B (2010). *Correlação entre o pico do fluxo da tosse e os parâmetros clínicos e funcionais nas doenças neuromusculares*. Universidade Federal de Minas Gerais.
- Reed, U. C (2009). Congenital muscular dystrophy – Part I: a review of phenotypical and diagnostic aspects. *Arq Neuropsiquiatr*. 67 (1),144-68.
- Reed, U. C., et. al (1996). Deficiency of merosin in congenital muscular dystrophy associated with cerebral white matter alterations. *Neuropediatrics*. 26, 293-97.
- Rodríguez, I., Zenteno, D., & Manterola, C (2014). Efeitos do treinamento muscular respiratório em crianças e adolescentes com doença pulmonar crônica. *J Bras Pneumol*. 40 (6), 626-33.
- Santos, C. P. A., et. Al (2016). Fisioterapia aquática no tratamento de criança com distrofia muscular congênita merosina negativa: relato de caso. *Acta Fisiatr*. 23 (2), 102-6.
- Silva, I. S. et. al (2019). Respiratory muscle training in children and adults with neuromuscular disease (review). *Cochrane Database of Systematic Reviews*. 9, 1-69.
- Tome, F. M., Evangelista, T., Leclerc, A., et al (1994). Congenital muscular dystrophy with merosin deficiency. *CR Acad Sci*. 317, 351-57.
- Woszezenki, C. T. et. al (2017). Inspiratory muscle training in pediatrics: main indications and technical characteristics of the protocols. *Fisioter. Mov*. 30 (1), 317-24.
- Yurchenco, P. D., & McKee, K. K (2019). Linker protein repair of LAMA2 Dystrophic neuromuscular basement membranes. *Front Mol Neurosci*. 12 (305), 1-62.