

## **Impacto da fraqueza muscular proximal de membros inferiores no equilíbrio e funcionalidade de indivíduos com a doença de Charcot-Marie-Tooth tipo 2**

**Impact of proximal muscle weakness of lower limbs on balance and functionality of individuals with Charcot-Marie-Tooth type 2 disease**

**Impacto de la debilidad muscular proximal de miembros inferiores en el equilibrio y la funcionalidad de individuos con enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2**

Recebido: 18/07/2022 | Revisado: 26/08/2022 | Aceito: 30/08/2022 | Publicado: 07/09/2022

### **Juliana Moreira de Alcantara e Vasconcelos**

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-4540-9518>

Universidade Federal de Sergipe, Brasil

E-mail: [julianamav@hotmail.com](mailto:julianamav@hotmail.com)

### **Jessica Paloma Rosa Silva**

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-8235-1255>

Universidade Federal de Sergipe, Brasil

E-mail: [jpalomarsa@gmail.com](mailto:jpalomarsa@gmail.com)

### **Paulo Marcio Pereira Oliveira**

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-0946-8366>

Universidade Federal de Sergipe, Brasil

E-mail: [pmpoliveirah@hotmail.com](mailto:pmpoliveirah@hotmail.com)

### **Eduardo Luis de Aquino Neves**

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-6446-374X>

Universidade Federal de Sergipe, Brasil

E-mail: [eduardoaquinoneves@hotmail.com](mailto:eduardoaquinoneves@hotmail.com)

### **Cyntia Coelho de Souza**

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-0408-1376>

Universidade Federal de Sergipe, Brasil

E-mail: [cynthiacoelho13@outlook.com](mailto:cynthiacoelho13@outlook.com)

### **Lidiane Carine Lima Santos Barreto**

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9832-8025>

Centro Universitário Estácio de Sergipe, Brasil

E-mail: [lidianecarine@hotmail.com](mailto:lidianecarine@hotmail.com)

### **Catarina Andrade Garcez Cajueiro**

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-5192-9288>

Universidade Federal de Sergipe, Brasil

E-mail: [andradecata@hotmail.com](mailto:andradecata@hotmail.com)

### **Iandra Maria Pinheiro de França Costa**

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-9302-5669>

Universidade Federal de Sergipe, Brasil

E-mail: [iandramaria.franca@gmail.com](mailto:iandramaria.franca@gmail.com)

### **Adriano Antunes de Souza Araujo**

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-9665-9923>

Universidade Federal de Sergipe, Brasil

E-mail: [adriasa2001@yahoo.com.br](mailto:adriasa2001@yahoo.com.br)

### **Paula Santos Nunes**

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-3588-0178>

Universidade Federal de Sergipe, Brasil

E-mail: [paulanunes\\_se@yahoo.com.br](mailto:paulanunes_se@yahoo.com.br)

## **Resumo**

**Introdução:** A doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT) é a condição neurológica geneticamente determinada mais prevalente no mundo, os indivíduos apresentam fraqueza muscular, atrofia e déficit sensorial. **Objetivo:** Avaliar a força muscular de membros inferiores (MMII) e tronco em indivíduos com CMT tipo 2 e suas correlações com equilíbrio e funcionalidade. **Métodos:** Estudo transversal, com amostra de quinze indivíduos no grupo CMT2 (GCMT2) e quinze no grupo controle (GC). Para avaliar FM, utilizou-se o dinamômetro; equilíbrio utilizou-se a estabilometria (através da Velocidade do Centro de Oscilação de Pressão (VCoP) ântero-posterior (AP) e látero-lateral (LL)); e a Escala de Equilíbrio de Berg (EEB) e para desempenho funcional, o Time Up and Go (TUG). **Resultados:** Houve redução significativa da FM proximal de MMII, abdominais e paravertebrais, menor pontuação na EEB e menor TUG do GCMT2 em relação ao GC. Ao analisar as correlações da força de MMII e tronco com a VCoPAP no GCMT2 (indivíduos com escore leve), os músculos com maior correlação foram os extensores/abdutores/adutores

de quadril e paravertebrais, enquanto que nos indivíduos moderados/graves, houve correlação regular com flexores de quadril e paravertebrais. Nas correlações com a EEB (escore leve), os músculos paravertebrais obtiveram correlação regular e nos mais acometidos houve correlação forte com os extensores/flexores/abdutores de quadril e regular com os abdominais. Nas correlações com o TUG (escore leve), observou-se correlação regular com os flexores do quadril, abdominais e paravertebrais. Nos indivíduos moderado/graves os flexores do quadril e paravertebrais tiveram correlação leve. Conclusão: Os indivíduos com CMT apresentam perda de FM proximal e essa redução leva a alterações no equilíbrio e funcionalidade.

**Palavras-chave:** Charcot-Marie-Tooth; Força Muscular; Equilíbrio postural; Funcionalidade.

### Abstract

**Introduction:** Charcot-Marie-Tooth disease (CMT) is the most prevalent genetically determined neurological condition in the world, individuals have muscle weakness, atrophy and sensory deficit. **Objective:** Assess lower limb and trunk muscle strength in individuals with CMT type 2 and its correlations with balance and functionality. **Methods:** Cross-sectional study, with a sample of fifteen individuals in the CMT2 group (CMT2G) and fifteen in the control group (CG). To assess muscle strength (MS), the dynamometer was used; balance through stabilometry (Velocity of the Center of Pressure Oscillation (VCPo) anteroposterior (AP) and latero-lateral (LL)); and the Berg Balance Scale (BSE); and for functional performance, the Time Up and Go (TUG). **Results:** There was a significant reduction in proximal MS of lower limbs, abdominal and paravertebral; lower BSE score and lower TUG of CMT2G compared to CG. When analyzing the correlations of LL and trunk strength with VCPoAP in CMT2G (individuals with a mild score), the muscles with the highest correlation were: hip and paravertebral extensors/abductors/adductors, while in moderate/severe individuals, there was a regular correlation with hip and paravertebral flexors. In the correlations with BSE (light score), the paravertebral muscles had a regular correlation and in the most affected there was a strong correlation with the hip extensors/flexors/abductors and regular with the abdominals. In the correlations with the TUG (light score), there was a regular correlation with the hip, abdominal and paravertebral flexors. In moderate/severe individuals, the hip and paravertebral flexors had a slight correlation.

**Keywords:** Charcot-Marie-Tooth; Muscle strength; Postural balance; Functionality.

### Resumen

**Introducción:** La enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (CMT) es la condición neurológica determinada genéticamente más prevalente en el mundo, los individuos presentan debilidad muscular, atrofia y déficit sensorial. **Objetivo:** Evaluar la fuerza muscular de miembros inferiores (MI) y tronco en individuos con CMT tipo 2 y su correlación con el equilibrio y la funcionalidad. **Métodos:** Estudio transversal, con una muestra de quince individuos en el grupo CMT2 (GCMT2) y quince en el grupo control (GC). Para evaluar la FM se utilizó el dinamómetro; se utilizó la estabilometría (a través de la Velocidad del Centro de Oscilación de Presión (VCoP) anteroposterior (AP) y latero-lateral (LL)); y la Escala de Equilibrio de Berg (BSE) y para el desempeño funcional, el Time Up and Go (TUG) **Resultados :** Hubo una reducción significativa en FM proximal de miembros inferiores, abdominales y paravertebrales, menor puntuación de BSE y menor TUG de GCMT2 en comparación con GC. Al analizar las correlaciones de la fuerza de miembros inferiores y tronco con VCoPAP en GCMT2 (individuos con puntaje leve), los músculos con mayor correlación fueron: extensores/abductores/aductores de la cadera y paravertebrales, mientras que en los individuos moderados/graves hubo una correlación regular. En las correlaciones con BSE (light score), los músculos paravertebrales tuvieron correlación regular y en los más afectados hubo correlación fuerte con los extensores/flexores/abductores de la cadera y regular con los abdominales. En las correlaciones con el TUG (light score), hubo correlación regular con los flexores de cadera, abdominales y paravertebrales. En individuos moderados/graves, los flexores de cadera y paravertebrales tuvieron una ligera correlación. **Conclusión:** las personas con MTC tienen pérdida de FM proximal y esta reducción conduce a cambios en el equilibrio y la funcionalidad.

**Palabras clave:** Charcot-Marie-Tooth; Fuerza muscular; Equilibrio postural; Funcionalidad.

## 1. Introdução

A doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT) é a condição neurológica geneticamente determinada mais prevalente no mundo, com estimativa de 1:2.500 pessoas acometidas (Pareyson D & Marchesi, 2009; Neves & Kok, 2011). Mutações em genes que codificam proteínas estruturais ou funcionais determinam as duas principais formas da doença: desmielinizante, também conhecida como CMT tipo1 (CMT1) e axonal, CMT tipo 2 (CMT2). O estudo eletrofisiológico é capaz de diferenciá-los, tendo em vista que no CMT1 há importante lentificação da velocidade de condução nervosa motora (<38m/s) e no CMT2 a velocidade de condução nervosa está normal ou discretamente reduzida (>38m/s) (Dick & Lambert, 2014).

Atualmente, mais de 90 variações genéticas distintas foram identificadas e podem causar ou contribuir para o quadro clínico de CMT (Morena, Gupta e Hoyle, 2019). O sintoma de apresentação típico é uma fraqueza dos pés e tornozelos, o que leva a dificuldade em andar rápido ou correr, facilidade em tropeçar, cair e torcer os tornozelos. A marcha anormal e o desequilíbrio ocorrem devido à perda proprioceptiva e deformidades esqueléticas, como pés cavos e dedos em martelo (Miniou

e Fontes, 2021; Sautreuil et al., 2017). Na maioria dos casos, esses sintomas são indolores. As neuropatias CMT são geralmente consideradas não sindrômicas e geralmente se apresentam na infância ou adolescência, no entanto, há uma ampla gama de início desde a infância até o final da idade adulta. Na maioria dos tipos de CMT, a progressão é muito lenta e a incapacidade acumula-se gradualmente ao longo da vida sem ameaçar a vida (Stavrou et al., 2021).

Indivíduos com doença de CMT apresentam fraqueza muscular, atrofia e déficit sensorial, que usualmente inicia de forma simétrica em segmentos distais dos membros inferiores e evolui de forma progressiva para segmentos proximais. As alterações da força em músculos proximais dos membros inferiores e de tronco podem comprometer a locomoção e o equilíbrio postural (Newman et al., 2007; Lencioni et al., 2014). No entanto, são pouco os estudos direcionados para avaliar o impacto da fraqueza muscular proximal em indivíduos com CMT. Sendo assim, o objetivo do estudo foi avaliar o impacto da fraqueza muscular de segmentos proximais de membros inferiores e tronco no equilíbrio e funcionalidade em indivíduos com a doença de CMT2.

## **2. Metodologia**

### **2.1 Amostra e consideração ética**

Trata-se de um estudo observacional e transversal, com amostra não probabilística ou de conveniência por meio de entrevista e avaliação cinesiológica-funcional de indivíduos diagnosticados com a doença de CMT2, residentes no município de Tobias Barreto, Sergipe/SE, Brasil. A casuística foi composta por indivíduos com a doença de CMT2 de uma família multigeracional de Tobias Barreto/SE, que se dispuseram a participar do estudo, compondo o grupo CMT2 (GCMT2, n=15). Foram recrutados os indivíduos com CMT2, para serem avaliados clinicamente e classificados quanto ao escore de severidade da doença através da Escala Neuropática de Charcot-Marie-Tooth (Neuropathy Score Charcot-Marie-Tooth CMTNS) descrita por Shy et al. (2005). Sendo assim, o grupo controle (GC, n=15) conteve quinze indivíduos sem a doença, pareados pela idade e gênero. A coleta de dados iniciou-se somente após aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa envolvendo Seres Humanos da Universidade Federal de Sergipe (CAAE: 48488115.0.0000.5546) e assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido/TCLE.

### **2.2 Escala Neuropática para Charcot-Marie-Tooth**

A Escala Neuropática de Charcot-Marie-Tooth (Neuropathy Score Charcot-Marie-Tooth CMTNS) avalia o grau de severidade da doença através de dados obtidos da avaliação clínica e dados da eletrofisiologia. A pontuação máxima é de 36 pontos e são considerados leves os indivíduos com pontuação abaixo de 10, moderado de 10 a 20 e, aqueles com pontuação acima de 20 são considerados graves. Quanto maior a pontuação, maior o dano axonal, que se traduz em déficit funcional e maior comprometimento de segmentos proximais (Lencioni et al., 2015).

### **2.3 Avaliação da Força Muscular**

A avaliação da força muscular foi realizada por meio de dois instrumentos para uma melhor confiabilidade e validade. Um dinamômetro manual digital por compressão, da marca HOGGAN® (microFET2-Wireless) acoplado a uma faixa rígida fixada na maca (Ramdharry et al., 2009), mensurou a força dos músculos flexores, extensores, abdutores e adutores do quadril. Para avaliação dos músculos flexores (abdominais) e extensores (paravertebrais) do tronco foi utilizado um dinamômetro isométrico computadorizado com célula de carga por tração, da marca EMG System® (EMG 830 C). Logo, os resultados de força muscular de ambos instrumentos foram representados em Newton (N) e transformados em Kgf (1Kgf = 9,8 N).

## 2.4 Avaliação do Equilíbrio

O equilíbrio estático foi avaliado através da estabilometria. Para tanto, foi utilizado um Estabilômetro da marca Arquipelago® (Footwork, Brasil). Foi analisada a Velocidade média do Centro de oscilação de Pressão do corpo (VCoP) nas direções ântero-posterior (AP) e látero-lateral (LL). A plataforma utilizada possui dimensões de 700 X 600 mm, com uma superfície ativa de 475 X 430 mm e 2544 sensores. Esta foi conectada a um computador, com processador 6.2G HV, 4 GB de memória RAM, disco rígido 500 GB e software footwork, o qual analisou os dados captados. Para esses registros ortostáticos, foi utilizada a frequência de aquisição dos dados de 5 Hz, coletando, com isso, 100 leituras em cada avaliação. Durante a realização do teste, o sujeito se manteve na posição ortostática sobre a plataforma de estabilometria, sendo orientado a colocar os pés fixos e paralelos, braços ao lado do corpo e olhos abertos adiante num ponto fixado na parede em uma distância de um metro e meio. O tempo de registro foi de quinze segundos, com um intervalo de trinta segundos entre as avaliações.

Para avaliação do equilíbrio funcional, foi utilizada a Escala de Equilíbrio de Berg (EEB) (Berg et al., 1992), que constitui um teste simples, seguro e fácil de ser aplicado na prática clínica. A escala possui uma pontuação máxima de 56 pontos, com 14 itens, cada item contém uma escala ordinal de cinco alternativas que variam de 0 a 4 pontos. Com 0, indicando que o indivíduo é incapaz de realizar a tarefa e 4, indicando que o sujeito atende de forma plena o critério mais difícil para realizar a tarefa.

## 2.5 Teste Funcional

Para testar o desempenho funcional, foi realizado o Timed Up & Go (TUG). Para tanto, os indivíduos levantaram a partir da posição sentada, caminharam 3 metros, retornaram à cadeira e sentaram novamente (Piovesan et al., 2015). Para sua realização, os indivíduos receberam a instrução de ficar em pé e caminhar o mais rápido possível e com segurança, por três metros em uma linha reta. Em seguida, deveria retornar para a cadeira, sentando-se na posição inicial. O tempo foi cronometrado em segundos e utilizado como marcador da avaliação (Martín et al., 2005). O teste foi repetido três vezes e retirada a média dos tempos executados por cada participante, com intervalo de um minuto de descanso.

## 3. Resultados

Os dois grupos foram compostos por quinze indivíduos, sendo oito do gênero feminino e sete do gênero masculino. Na comparação realizada entre os grupos GCMT2 e GC, não foi encontrada diferença significativa em relação a idade e Índice de Massa Corporal (IMC) (Tabela 1). Dentre os indivíduos do GCMT2, os classificados como leves totalizaram sete indivíduos, os classificados como moderados cinco indivíduos e os classificados como graves três indivíduos (Tabela 1).

**Tabela 1 - Dados antropométricos e valores da CMTNS; Média  $\pm$  Desvio padrão (DP).**

Grupos	GCMT2	GC	Valor de p
Idade (anos)	31,33 $\pm$ 13,41	29,53 $\pm$ 12,88	p = 0,13
IMC	22,56 $\pm$ 3,85	23,68 $\pm$ 3,78	p = 0,16
<b>CMTNS</b>			
Leves	7,6 $\pm$ 1,81		
Moderados	13,8 $\pm$ 2,77		
Graves	24,0 $\pm$ 1,41		

Índice de Massa Corporal (IMC); *Charcot-Marie-Tooth Neuropathy Scale (CMTNS)*; Grupo controle (GC); Grupo com indivíduos com CMT (GCMT). Fonte: Autores.

Em relação à força muscular, foi observada redução significativa em todos os músculos estudados no GCMT2 quando comparada ao GC (Tabela 2). Foi verificada também uma significativa redução de força em músculos abdominais e paravertebrais no GCMT2 quando comparado ao GC (Tabela 3).

**Tabela 2 - Avaliação da força de músculos proximais de membros inferiores.**

Grupos Musculares (Kgf)	GCMT2 (LD)	GC (LD)	Valor de p	GCMT2 (LE)	GC (LE)	Valor de p
Extensores de quadril	118.2±42.9	226.6±60	< 0.0001*	111.0±32.0	219.6±53.7	< 0.0001*
Flexores de Quadril	152.4±69.4	225.1±59.0	0.0013*	159.5±66.8	229.7±53.1	0.0013*
Abdutores de Quadril	91.3±43.1	166.4±57.5	< 0.0001*	86.3±37.2	148.7±36.9	< 0.0001*
Adutores de Quadril	97±26.3	128±44.3	0,0098*	95.3±30.2	137.7±48.6	0,0021*

\*Diferença estatisticamente significativa entre o GC (grupo controle) e o GCMT2 (grupo Charcot-Marie-Tooth Tipo 2); \*p<0.05 (Test T); LD: lado direito; LE: lado esquerdo; Kgf: Quilograma força. Fonte: Autores.

**Tabela 3 - Avaliação da força dos mm de tronco.**

Grupos Musculares (Kgf)	GCMT2	GC	Valor de p
Abdominais	73.4±37.6	245.9±106.0	< 0.0001*
Paravertebrais	106.2±75.0	394.3±189.5	0.0005*

\*Diferença estatisticamente significativa entre o GC (grupo controle) e o GCMT2 (grupo Charcot-Marie-Tooth Tipo 2); \*p<0.05 (Test T). Kgf: Quilograma força. Fonte: Autores.

Durante avaliação do equilíbrio na estabilometria os indivíduos com CMT2 apresentaram valores mais altos da VCoP<sub>AP</sub> quando comparados aos indivíduos sem a doença. Porém, não houve diferença significativa da VCoP<sub>LL</sub>, entre os grupos.

Durante os testes funcionais observamos menor pontuação na EEB no GCMT2 em relação ao GC. Na avaliação do TUG os indivíduos GCMT2 apresentaram menor desempenho funcional quando comparados ao GC (Tabela 4).

**Tabela 4 - Comparação entre os grupos: Estabilometria, EEB e TUG.**

	GCMT2	GC	Valor de p
Estabilometria (mm/seg)	VCoP <sub>AP</sub>	1.15 ± 0.34	p = 0.0123*
	VCoP <sub>LL</sub>	0.83 ± 0.39	p = 0.2478
EEB	48.61 ± 9.18	56 ± 0.00	p = 0.0066*
TUG (seg)	9.08 ± 2.00	5.82 ± 0.61	p = 0.0003*

\*Diferença estatisticamente significativa entre o GC (grupo controle) e o GCMT2 (grupo Charcot-Marie-Tooth Tipo 2); \*p<0.05 (Test T); VCoP: Velocidade do Centro de oscilação de Pressão; AP: ântero-posterior; LL: látero-lateral; mm/seg: milímetros por segundo; seg: segundos. EEB: escala equilíbrio Berg. TUG: Time Up and Go. Fonte: Autores.

Ao analisar as correlações da força muscular (FM) obtida em segmentos proximais de membros inferiores com a VCoP<sub>AP</sub>, EEB e TUG, foi observado um comportamento variado. Na correlação da FM com a VCoP<sub>AP</sub>, nos indivíduos com escore leve, os extensores e abdutores de quadril apresentaram correlação regular e os adutores de quadril correlação forte. Nos indivíduos com escore moderado/grave, houve correlação regular somente com os flexores de quadril (Tabela 5).

Dos quatro grupos musculares proximais dos membros inferiores correlacionados com a EEB nos indivíduos leves, nenhum apresentou correlação regular ou forte. Nos indivíduos com escore moderado/grave houve correlação forte nos extensores, flexores e abdutores de quadril. Referindo-se às correlações com o TUG, nos indivíduos com escore leve, foi verificada correlação regular apenas com os flexores do quadril. Já nos indivíduos com escore moderado/graves os flexores foram os únicos a apresentarem correlação fraca dentre os músculos dos membros inferiores avaliados (Tabela 5).

Ao analisar as correlações da FM dos músculos abdominais e paravertebrais com o equilíbrio e funcionalidade, verificou-se, nos indivíduos com escore leve, que os músculos paravertebrais apresentaram correlação regular ou forte com todas as variáveis analisadas, diferente dos músculos abdominais que mostraram uma única correlação forte com o TUG. Já nos indivíduos mais acometidos, esse padrão de correlação mudou, no qual os músculos paravertebrais demonstrou ter correlação regular somente com o VCoP<sub>AP</sub> e os músculos abdominais apresentaram correlação regular e forte com a EEB e TUG, respectivamente (Tabela 5).

**Tabela 5 - Correlação entre força muscular e parâmetros da estabilometria, EEB e TUG.**

Força x Equilíbrio	VCoP <sub>AP</sub>	EEB	TUG
<b>Escore Leve</b>			
Extensores de Quadril	-0.46**	0.15*	-0.39*
Flexores de Quadril	-0.22*	0.20*	-0.48**
Abdutores de Quadril	-0.40**	0.15*	-0.19*
Adutores de Quadril	-0.70***	0.20*	-0.10*
Abdominais	-0.04*	0.05*	-0.64***
Paravertebrais	-0.72***	0.41**	-0.74***
<b>Escore Moderado/ Grave</b>			
Extensores de Quadril	-0.03*	0.73***	-0.63***
Flexores de Quadril	-0.42**	0.63***	-0.28*
Abdutores de Quadril	-0.13*	0.80***	-0.64***
Adutores de Quadril	-0.30*	0.10*	-0.48**
Abdominais	-0.04*	0.54**	-0.80***
Paravertebrais	-0.50**	0.33*	-0.11*

Teste de Correlação de Spearman; \*Nível fraco de correlação \*\* Nível regular de correlação \*\*\*Nível forte de correlação; (-) correlação negativa; ausência de sinal: correlação positiva. Fonte: Autores.

#### 4. Discussão

As alterações de marcha, equilíbrio e funcionalidade decorrentes de fraqueza muscular em segmentos distais e médios dos membros inferiores em indivíduos com CMT já estão bem descritos na literatura (Bragadin et al., 2011; Ramdharry et al., 2014). Porém o impacto da fraqueza muscular em segmentos proximais de membros inferiores e de tronco ainda não tem sido plenamente estudado. A doença de CTM inicia em segmentos distais de membros inferiores, mas evolui lentamente para

segmentos proximais. Neste estudo, tentamos entender como o acometimento de músculos proximais pode interferir no equilíbrio e funcionalidade destes indivíduos.

A avaliação da força muscular em segmentos proximais dos membros inferiores e tronco, bem como dos parâmetros relacionados a equilíbrio e funcionalidade revelou comportamento alterado de indivíduos com CMT2 em relação a indivíduos do grupo controle, o que era esperado, uma vez que sabe-se da fraqueza distal e progressiva para proximal característica da doença.

Os resultados da correlação entre força muscular e equilíbrio através da análise do VCoPAP mostraram correlação forte com os músculos adutores de quadril e paravertebrais nos indivíduos com escore leve, enquanto que nos moderados/graves a força muscular de flexores de quadril e paravertebrais foram as mais evidentes na manutenção dessa postura.

Em relação aos indivíduos classificados como moderados e graves, não observamos significativa influência da força de músculos proximais dos membros inferiores em relação ao equilíbrio, observados pela VCoPAP. Porém, na funcionalidade observamos uma maior influência dos músculos proximais de MMII em relação aos músculos de tronco. Isto sugere que, nos indivíduos na fase inicial da doença, enquanto ela compromete mais segmentos distais, a força dos músculos proximais dos membros inferiores são importantes na manutenção do equilíbrio, mas não são tão importantes na funcionalidade. Já quando a doença avança, a força de músculos proximais passa a ter uma maior importância na funcionalidade, tendo pouca atuação no equilíbrio estático.

Os resultados do nosso estudo ainda sugerem que durante o curso da doença ocorre uma fraqueza desproporcional entre os músculos proximais dos membros inferiores. No GC, observamos que a força dos músculos flexores do quadril correspondia a 99,3 % da força dos extensores do quadril. No GCMT esta relação se invertia, sendo que os músculos flexores tinham 128,9 % da força em relação aos extensores. A força dos músculos adutores do quadril correspondia a 76,9 % da força dos abdutores no GC. Enquanto que no GCMT, a força dos adutores correspondiam a 106,2 % dos abdutores, mais uma vez com inversão em relação ao GC. Já em relação aos músculos de tronco não observamos alterações entre os grupos, ambos com abdominal correspondendo a 62,3 e 68,8% respectivamente nos grupos controle e CMT.

Os resultados encontrados nos indivíduos de escore leve condizem com os achados de Teixeira (2010), que afirma que a simetria da força exercida entre os músculos da cadeia anterior e posterior do quadril é fundamental para manutenção do equilíbrio estático no sentido ântero-posterior. A ação conjunta desses grupos musculares viabiliza um bom equilíbrio postural, bem como a realização de atividades de desempenho funcional. A estabilidade do quadril é garantida a partir da ação dos músculos deste segmento, havendo uma diminuição da força muscular dos mesmos, observa-se alterações diretas da estabilização da postura (Teixeira, 2010).

Ainda pode ser ressaltado que o uso da musculatura de maneira compensatória pode estar relacionado ao padrão da marcha característico da doença de CMT (Fávero et al., 2010). À medida que os indivíduos perdem a força de dorsiflexores, são observados movimentos exacerbados e compensatórios com maior flexão de quadril e de joelho (Don et al., 2007), associados a necessidade de um aumento da base de sustentação corporal para manutenção postural. Esses indivíduos passam a adquirir uma postura em anteversão pélvica e hiperlordose lombar (Albiero et al., 2010).

É válido evidenciar que essa postura compensatória, em anteversão pélvica, ocasiona um maior deslocamento anterior do centro de gravidade, assim como gera uma alteração da VCoP (Lemos et al., 2009). Esse resultado ressalta a correlação fraca dos músculos abdominais e, correlação regular ou forte dos paravertebrais em todos os escores de CMT analisados, com a VCoPAP. Além de sugerir assimetria de força das cadeias anterior e posterior no comprometimento do equilíbrio estático, podemos supor que os músculos abdominais fracos contribuem para a postura compensatória e, permitem que os músculos flexores de quadril façam essa sustentação junto aos paravertebrais nos indivíduos mais acometidos.

A postura corporal em ortostase, de forma estática ou dinâmica, é adquirida pelo equilíbrio entre forças que agem no

centro de gravidade através da musculatura antigravitacional (Martinelli et al., 2014). Esta se encontra em constante contração na realização do esforço no sentido oposto (Pareyson D & Marchesi, 2009). Podemos sugerir que em indivíduos com o escore leve, a ação dos músculos paravertebrais é efetiva como ocorre na postura corporal em indivíduos sem a doença (correlação regular com o VCoPAP), agindo de modo antigravitacional.

Possivelmente, a partir do momento que o escore da doença aumenta, os músculos paravertebrais ficam mais acometidos e uma mudança no recrutamento muscular ocorre para manutenção do equilíbrio funcional e desempenho funcional, como verificado nos resultados das correlações destes músculos com a EEB e TUG, descritos e discutidos abaixo.

O controle postural é afetado quando não há estabilização de origem proximal, gerada por alguma alteração muscular nesse segmento (Ferla et al., 2015). Ao analisar as correlações entre a força muscular e a EEB de todos os músculos avaliados no GCMT2 com escore leve, somente os músculos paravertebrais tiveram correlação regular. Contudo, tanto os músculos extensores, flexores e abdutores de quadril apresentaram correlação forte com essa variável em indivíduos moderados/graves e, os abdominais tiveram correlação regular.

Possivelmente, para realização de atividades mistas (estáticas e dinâmicas) como as requisitadas na EEB, os indivíduos com escore leve não necessitem de uma ação muito intensa da musculatura proximal de membros inferiores, ao mesmo tempo que atuam com maior equilíbrio de forças entre si. De França Costa et al. (2018) mostraram que os flexores plantares e dorsiflexores tiveram forte correlação com a EEB e os eversores e inversores correlação regular, mostrando o quanto forte a musculatura distal está durante a realização das atividades da EEB em indivíduos com CMT2.

Pode-se sugerir que, para as atividades contempladas na EEB nestes indivíduos, quando não muito acometidos, os músculos distais ainda sejam os mais atuantes, bem como os paravertebrais com sua ação antigravitacional (Braz et al., 2018). Já nos indivíduos mais acometidos, os músculos da cadeia anterior (flexores de quadril e abdominais), da posterior (extensores de quadril) e abdutores são fortemente recrutados. Isto demonstra que, para realizar atividades mistas, se faz mais necessário o uso dos músculos proximais (Lima et al., 2008).

Nas correlações encontradas entre a força muscular e o TUG, a ação oposta dos músculos proximais dos membros inferiores, de acordo com o escore, chamou muita atenção. Nos indivíduos com escore leve, os flexores de quadril foram os únicos dos membros inferiores a ter correlação regular, já nos moderados/graves eles foram os únicos a ter correlação fraca. Os resultados dos indivíduos menos acometidos estão de acordo com o estudo de Park et al. (2013), os quais sugerem que diferentes tarefas funcionais de flexão do tronco e quadril em indivíduos saudáveis, envolvem maior controle dos músculos psoas e quadrado lombar e afirmam maior atividade dessa musculatura durante a flexão do quadril a 90° (na tarefa de sentar e levantar) do que durante tarefas que necessitem de estabilização do tronco.

Ainda é importante salientar que, o uso dos músculos extensores e abdutores do quadril nos indivíduos mais acometidos, durante a realização das atividades funcionais, pode estar relacionada ao aumento da fraqueza da musculatura distal. A progressão da doença gera um maior desvio lateral do tronco sobre o lado com maior fraqueza durante a fase de apoio, ocasionando um maior recrutamento dessa musculatura do quadril na sustentação de peso no desempenho funcional e marcha. Além disso, os músculos abdutores do quadril também são responsáveis pelo controle da inclinação lateral pélvica na fase de balanço do membro oposto durante a marcha (Silva et al., 2011).

Em relação aos músculos abdutores de quadril, Kuciel et al. (2016) demonstraram um mecanismo de compensação, através da detecção elevada da atividade do glúteo médio durante a eletromiografia, em indivíduo com CMT realizando o movimento de sentar e levantar. Essa alta atividade eletromiográfica por longo tempo de ativação destes músculos é caracterizada pelo padrão de marcha representado por indivíduos com CMT (Kennedy et al., 2016), corroborando o que foi detectado em nosso estudo, que os músculos abdutores de quadril apresentaram maior recrutamento para atividades funcionais à medida que a doença progride.



Os músculos abdominais tem atuação relacionada à manutenção da funcionalidade (Silva et al., 2007), evidenciada no nosso estudo tanto na EEB como no TUG de ambos os escores. Essa ação da musculatura durante o desempenho do teste, está diretamente ligado ao nível de mobilidade, pois para que seja executada a ação de sentar e levantar, o indivíduo necessita deslocar anteriormente seu centro de massa, ativando este grupamento muscular.

Os indivíduos com CMT leve ainda utilizam os estabilizadores de tronco de maneira simétrica, para realizar o TUG, pois certamente recrutam esses grupamentos musculares de forma mais fisiológica. Já nos indivíduos com escore moderado/grave, apesar da fraqueza adquirida, os músculos abdominais são mais recrutados que os paravertebrais, possivelmente pela solicitação direta para realizar a atividade de levantar exigida pelo teste.

## 5. Conclusão

Os indivíduos com CMT2, neste estudo, apresentaram diminuição da força muscular proximal de membros inferiores e de tronco, pior equilíbrio e menor desempenho funcional que indivíduos sem a doença. Há uma desarmonia no déficit de força muscular de segmentos proximais dos membros inferiores sendo os músculos extensores e abdutores do quadril os mais comprometidos em indivíduos do grupo CMT2.

Existe uma diferença na atuação da força muscular de indivíduos com diferentes escores. Nos mais acometidos, os músculos proximais de membros inferiores são mais recrutados para manutenção do desempenho funcional e menos utilizados no equilíbrio estático. Já nos indivíduos com escore leve, os músculos paravertebrais são os mais recrutados para manter a postura.

Assim, podemos conhecer melhor a influência dessas musculaturas proximais de membros inferiores e tronco em atividades primordiais para o cotidiano dessa população, bem como futuramente traçar um plano de reabilitação específico de acordo com o escore apresentado por cada indivíduo.

## Agradecimentos

Os autores agradecem ao Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq), a Fundação de Apoio à Pesquisa e à Inovação Tecnológica (FAPITEC/SE) e a Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES) pelo apoio no desenvolvimento da pesquisa.

## Referências

- Albiero J et al. (2010). Doença de Charcot-Marie-Tooth: relato de caso e revisão literária de tratamento fisioterapêutico. Trabalho apresentado no XIII Congresso Estadual das APAEs IV Fórum de Autodefensores 28 a 30 de março de 2010 Parque Vila Germânica, Setor 2 – Blumenau (SC), BRASIL. <https://www.tecnoevento.com.br/eve9/arq/DOENCA%20DE%20CHARCOT%20MARIE%20TOOTH.pdf>
- Berg K O, et al. (1992). Measuring balance in the elderly: validation of an instrument. *Can J Public Health*; 83 (Suppl), S7-11.
- Bragadin M M et al. (2011). Outcome measures and a rehabilitation treatment in patients affected by Charcot-Marie-Tooth Neuropathy: A Pilot Study. *Am J Phys Med Rehabil*. 2011 Aug 8; 90, 628-637. PMID:21681064.
- Braz N et al. (2018). Effectiveness of Nintendo Wii in functional and health outcomes of individuals with Parkinson's disease: a systematic review. *Fisioter Pesqui*. 2018; 25(1), 100-106. DOI: 10.1590/1809-2950/17131825012018.
- De França Costa et al. (2018). Evaluation of muscle strength, balance and functionality of individuals with type 2 Charcot-Marie-Tooth Disease. *Gait & Posture*. May, 62, 463-467.
- Dick P J, & Lambert E H. (2014). Lower motor and primary sensory neuron diseases with peroneal muscular atrophy. I. Neurologic, genetic, and electrophysiologic findings in hereditary polyneuropathies. *Arch Neurol* 1968; 18:603-18. apud GONDIM, Francisco de Assis Aquino, et al, Fenótipos Raros de Neuropatia Hereditária: Charcot-Marie-Tooth Tipo 4. *Rev Neurocienc*; 22(1), 84-94.
- Don R et al. (2007). Foot drop and plantar flexion failure determine different gait strategies in Charcot-Marie-Tooth patients. *Clin Biomech (Bristol, Avon)*. Oct; 22(8), 905-16.

- Fávero R A et al. (2010). Análise da marcha e funcionalidade na doença de Charcot-Marie Tooth: relato de caso. *Rev Neurocienc* 18(1), 44-49.
- Ferla F L et al. (2015). Fisioterapia no tratamento do controle de tronco e equilíbrio de pacientes pós AVC. *Rev Neurocienc* 23(2), 211-217.
- Kennedy R et al. (2016). Gait in children and adolescents with Charcot-Marie-Tooth disease: a systematic review. *J Peripher Nerv Syst*. Dec; 21(4), 317-328. doi: 10.1111/jns.12183.
- Kuciel N M et al. (2016). Lower extremity muscles activity in standing and sitting position with use of sEMG in patients suffering from Charcot-Marie-Tooth syndrome. *Neurol Neurochir Pol*. 2016; 50(3), 195-9. Doi: 10.1016/j.pjnns.2016.01.011.
- Lemos L F C et al. (2009). Uma revisão sobre centro de gravidade e equilíbrio corporal. *R. bras. Ci. e Mov*; 17(4), 83-90.
- Lencioni T et al. (2014). Postural stabilization and balance assessment in Charcot-Marie-Tooth 1A subjects. *Gait & Posture* 40, 481-86.
- Lencioni T et al. (2016). The influence of somatosensory and muscular deficits on postural stabilization: Insights from an instrumented analysis of subjects affected by different types of Charcot-Marie-Tooth disease. *Neuromuscular Disorders* 25, 640-45.
- Lima et al., (2008). Versão brasileira da Escala de Comprometimento do Tronco: um estudo de validade em sujeitos pós-acidente vascular encefálico. *Fisioter. Pesqui.* 15(3).
- Martín L A M et al. (2005). Actualidad genética y clinica en las polineuropatias sensoriomotoras hereditárias. *Rev. habanera cienc. Méd.* 2005, 4(5).
- Martinelli A R et al. (2014). Changes of the gait parameters and sensory-motor deficit associated with peripheral diabetic neuropathy. *Acta Fisiatr*; 21(1), 36-40.
- Miniou P, & Fontes M. T (2021). herapeutic Development in Charcot Marie Tooth Type 1 Disease. *Int J Mol Sci*. 2021 Jun 23; 22(13), 6755. doi: 10.3390/ijms22136755. PMID: 34201736; PMCID: PMC8268813.
- Morena J, Gupta A, & Hoyle J C. (2019). Charcot-Marie-Tooth: From Molecules to Therapy. *Int J Mol Sci*. 2019 Jul 12; 20(14), 3419. doi: 10.3390/ijms20143419. PMID: 31336816; PMCID: PMC6679156.
- Neves E L A, & Kok F. (2011). Clinical and neurophysiological investigation of a large family with dominant Charcot-Marie-Tooth type 2 disease with pyramidal signs. *Arq Neuropsiquiatr* 69(3), 424-30.
- Newman C J et al. (2007). The characteristics of gait in Charcot-Marie-Tooth disease types I and II. *Gait & Posture*. 2, 120-127.
- Pareyson D, & Marchesi C. (2009). Diagnosis, natural history, and management of Charcot-Marie-Tooth disease. *Lancet Neurol*; 8, 654-67.
- Park R et al. (2013). Changes in Regional Activity of the Psoas Major and Quadratus Lumborum With Voluntary Trunk and Hip Tasks and Different Spinal Curvatures in Sitting. *J Orthop Sports Phys Ther*. Feb; 43(2), 74-82.
- Piovesan A C et al. (2015). Avaliação do Teste de Tinetti e Mini-Exame do Estado Mental em idosas moradoras da comunidade Roberto Binatto, Santa Maria (RS). *Revista Kairós Gerontologia*. 2015; 18(1), 341-352. ISSN 1516-2567. ISSNe 2176-901X. São Paulo (SP), Brasil: FACHS/NEPE/PEPGG/PUC-SP.
- Ramdharry G M et al. (2014). A pilot study of proximal strength training in Charcot-Marie-Tooth disease. *J. Peripher Nerv Syst*. 2014. Dec; 19(4), 328-32.
- Ramdharry G M et al. (2009). Hip flexor fatigue limits walking in Charcot-Marie-Tooth disease. *Muscle & Nerve*, 40, 103-111,.
- Sautreuil P, Delorme D, Baron A, Mane M, Missaoui B, & Thoumie P. (2017). Maladie de Charcot-Marie-Tooth - Éléments de rééducation fonctionnelle, kinésithérapie, ergothérapie [Charcot Marie Tooth disease: principles of rehabilitation, physiotherapy and occupational therapy]. *Med Sci (Paris)*. 2017 Nov;33 Hors série n°1:49-54. French. doi: 10.1051/medsci/201733s110. Epub Nov 15. PMID: 29139387.
- Silva D L et al. (2007). Otorhinolaryngological Clinical Features of Charcot-Marie-Tooth Disease. *Arq. Int. Otorrinolaringol./Intl. Arch. Otorhinolaryngol.*, São Paulo, 11(4), 472-476.
- Silva R et al. (2011). Alterações neuromusculares no quadril associadas a entorses do tornozelo: revisão de literatura. *Fisioter. Mov.*, Curitiba, jul./set; 24(3), 503-511.
- Stavrou M, Sargiannidou I, Georgiou E, Kagiava A, Kleopa K A. (2021). Emerging Therapies for Charcot-Marie-Tooth Inherited Neuropathies. *Int J Mol Sci*. Jun 3; 22(11), 6048. doi: 10.3390/ijms22116048. PMID: 34205075; PMCID: PMC8199910.
- Teixeira C L. (2010). Equilíbrio e controle postural. *Brazilian Journal of Biomechanics*, 11(20).