

## FISIOTERAPIA NO DESENVOLVIMENTO NEUROPSICOMOTOR DA SÍNDROME 18 Q-: ESTUDO DE UM CASO

### *Physiotherapy in Development Neuro-Psychomotor of the 18Q- Syndrome: the Study of a Case*

*Larissa Salgado de Oliveira<sup>1</sup>  
Luana dos Santos Couceiro<sup>2</sup>  
Rodrigo Santiago Barbosa Rocha<sup>3</sup>*

#### **Resumo**

A Síndrome Deletiva do Braço Longo do cromossomo 18 é considerada rara, de baixa incidência, e também pouco conhecida entre os profissionais da área da saúde. Caracteriza-se por anormalidade que resulta na perda parcial do Braço Longo do cromossomo 18. Tal condição causará ao portador uma série de características físicas e mentais que irão interferir negativamente no desenvolvimento neuropsicomotor da criança. A pesquisa objetiva mostrar os benefícios da fisioterapia no desenvolvimento do portador, sendo baseada no estudo de caso de uma paciente portadora a partir de um acompanhamento fisioterapêutico e interdisciplinar ao longo de um período de cinco anos, constatando-se a necessidade de que o portador da síndrome seja acompanhado pelo serviço de fisioterapia, tendo em mente que esta deve ser adaptada para cada criança, de acordo com suas características e alterações funcionais.

**Palavras-chave:** Síndrome 18Q-; Fisioterapia; Desenvolvimento neuropsicomotor.

#### **Abstract**

The deletion of the long arm of 18q- is considered a rare syndrome with a low numbers of cases as well there's no large knowledge about this one between professionals of the health area. This syndrome has a characteristic abnormality, which results in a deletion of the long arm of the chromosome 18. This condition will affect the holder of the syndrome with physical and mental disturbance that will affect the child's neuro-physicomotor development in a negative way. This research objective to show the benefits of the physiotherapy into the holder's development being based on a study case of a patient in physiotherapy and multi-disciplinary retinue for a 5 year period showing the necessity of the physiotherapy which must be made according each child and their characteristics and functional disturbance.

**Keywords:** 18Q-syndrome; Physiotherapy; Development neuro-physicomotor.

<sup>1</sup> Especialista em Fisioterapia Neurológica pela Universidade Metodista de São Paulo e em Métodos de Tratamento em Deficiências Físicas e Gestão Organizacional de Centros de Reabilitação pela AACD. Mestranda em Fisioterapia pela Universidade Metodista de Piracicaba (UNIMEP) Rua Dr. Otávio Teixeira Mendes, 1201 Ap. 44 – Bairro Cidade Alta (19) 3402-2609/ 8178-4145 E-mail: lari@amazon.com.br

<sup>2</sup> Graduação em Fisioterapia pela Universidade da Amazônia (UNAMA) Rua do Sacramento, 581 A. 42 - Bairro Rudge Ramos Telefone: 4368-9216 E-mail: luana\_couceiro@hotmail.com

<sup>3</sup> Mestre em Fisioterapia pela Universidade Metodista de Piracicaba (UNIMEP) Rua Dr. Amâncio De Carvalho, 711 - Bairro Baeta Neves Telefone: 4122-3118 / 8433-2260 E-mail: fisiorocha@ig.com.br

## Introdução

“O desenvolvimento infantil é um processo que começa desde a vida intra-uterina, abrangendo vários aspectos, como crescimento físico, maturação neurológica e construção de habilidades vinculadas ao comportamento, às esferas cognitivas, social e afetiva da criança, com a finalidade de tornar a criança capaz de responder às suas necessidades e às do seu meio, de acordo com o seu tempo de vida”, segundo Miranda et al. (1).

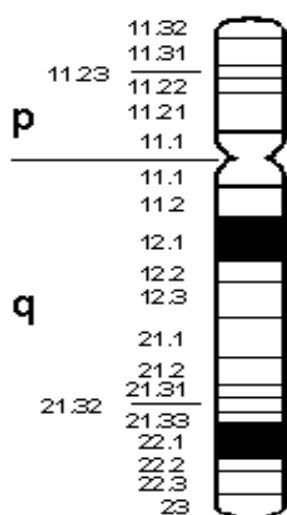
A Síndrome Deletiva do Braço Longo do Cromossomo 18 (18q-) é um desequilíbrio genético que ocasiona anomalias físicas e mentais variáveis ao portador. Tais características variam de acordo com o grau e local da deleção e comprometem o desenvolvimento neuropsicomotor da criança (Figuras 1 e 2). Trata-se de uma síndrome rara, de baixa incidência, e por isso apresenta considerável carência de informações, o que ocasiona dificuldades de diagnóstico, podendo até ser confundida com síndromes semelhantes. A patologia causa ao portador condições clínicas que comprometem, em sua maioria, o desenvolvimento neuropsicomotor da criança, como retardo mental, devido desmielinização do sistema nervoso central, alterações diversas, como: auditivas,

visuais, ortopédicas, posturais e de tônus, dentre outras. Considera-se importante que profissionais da área da saúde em geral, principalmente fisioterapeutas, tenham conhecimento sobre a síndrome em questão, facilitando seu diagnóstico e possibilitando um plano de tratamento. O fisioterapeuta mostra-se como peça integrante de uma equipe interdisciplinar que tem competência de atender às necessidades do portador, diante do comprometimento motor e intelectual que resultam em retardo no desenvolvimento neuropsicomotor.

Figura 2: Síndrome 18q-



Figura 1: Diagrama representando as bandas e referência numérica do Cromossomo 18



FONTE: The Chromosome 18 Registry and Research Society, 1991

FONTE: The Chromosome 18 registry & research society, 2006  
[www.chromosome18.org/syndromes.htm](http://www.chromosome18.org/syndromes.htm)

O principal objetivo da pesquisa é contribuir para uma melhor divulgação e conhecimento sobre a síndrome, fornecendo embasamento científico para profissionais e familiares, mostrando de que forma a fisioterapia atua no desenvolvimento neuropsicomotor do portador, proporcionando sua inserção social.

## Considerações gerais e aspectos clínicos

Na Síndrome 18q-, será observada uma parte faltante do braço longo do cromossomo 18, devido uma falha na divisão mitótica do material genético das células reprodutivas ou zigoto fertilizado, a qual será suficiente para modificar definitivamente o desenvolvimento embrionário (2). Essa condição deletiva do cromossomo 18 irá garantir

ao portador algumas características físicas e mentais importantes que irão causar de forma direta ou indireta atraso no desenvolvimento neuropsicomotor do portador. O portador não irá apresentar obrigatoriamente todo o conjunto de características

da síndrome, ao contrário, o que se observa geralmente é uma grande variedade clínica de um caso para outro (3). Em geral, segundo Diamant e Cypel (4), algumas dessas características e sua porcentagem de acometimento são: (Quadro 1).

**Quadro 1: Características da Síndrome Deletiva do Cromossomo 18.**

CARACTERÍSTICAS	ESPECIFICIDADES	%
Alterações Visuais	Nistagmo Estrabismo	30% 20%
Alterações Auditivas	Canal Auditivo Estreito	39%
Alterações Posturais	Escoliose	3%
<b>Deficiências</b> Osteomioarticulares	Baixa Estatura Hipotonia Predominante Deformidade do Pé Dedos das mãos longos e afilados Polegares colocados Proximalmente Colocação Anormal do 2.º Dedo do Pé Coxas em Geno Varo Abertura entre o 1.º e o 2.º Dedo do Pé	77% 59% 51% 35% 33% 21% 9% 3%
<b>Alterações Faciais</b>	Hemiface Flácida Anti-hélice Proeminente Dobras do Epicanto Ponte Nasal Alargada Cabelos Finos Fissura Palpebral Orelhas Baixas Nódulos do Canto da Boca Testa Grande	68% 58% 29% 23% 14% 9% 8% 6% 4%
<b>Outras</b>	Retardo Mental Anormalidade da Genitália Masculina Microcefalia Cardiopatía Congênita Reflexos Primitivos Aumentados IgA Deficiente Hipertelorismo Ondulações da Pele Braquicefalia Hérnia Umbilical Coloboma Eczema Hérnia Inguinal Fechamento Atrasado das Fontanelas Coréia Problemas Alimentares	93% 57% 56% 36% 36% 27% 26% 23% 8% 7% 4% 4% 4% 4% 3% 3%

Dentre os sinais clínicos observados, existe um que é comumente visto, a baixa estatura, a qual pode ser atribuída ao fato de esta síndrome causar deficiência do hormônio de crescimento (HC). Em estudos realizados, verificou-se que a deficiência existiria devido a uma falha na produção do hormônio, já que o gene ou genes importantes para a produção do HC ou sua liberação está(ão) localizada(s) no 18q- (5).

No entanto, é sabido que o cromossomo 18q- não abrigaria somente o gene para o HC, mas também o gene responsável pela produção da proteína mielina básica. Essa proteína recobre o axônio das células nervosas formando a chamada bainha de mielina, que tem papel fundamental na transmissão e velocidade com a qual essa transmissão do impulso nervoso irá ocorrer (6).

Estudos neuropatológicos realizados após a análise de Imagens de Ressonância Magnéticas (IRM) do cérebro de portadores da síndrome 18q- mostraram anormalidades da substância branca, caracterizada por “atraso” na mielinização (7, 8). A mielinização anormal da síndrome do 18q- é o resultado da ausência de um ou mais genes que participam da atividade de mielinogênese. A anormalidade mental seria decorrente dessa complicação pertinente sobre a mielinização cerebral, e esta é uma das mais constantes e relevantes evidências da síndrome 18q-.

É importante dizer que a mielinização das células nervosas, seja ela ausente ou deficiente, irá interferir futuramente de forma negativa no desenvolvimento neuropsicomotor da criança, sendo a causa de muitos problemas que o portador tende a desenvolver, como dificuldades em realizar atividades psicomotoras, em adquirir novas habilidades, propriocepção e cognição deficientes, sensibilidade alterada, dentre outros.

Conhecendo-se então algumas características pertinentes ao portador, podemos dizer então que o diagnóstico da síndrome é feito por meio do reconhecimento por parte do profissional de saúde do conjunto de sinais clínicos que o indivíduo portador venha a apresentar. Para que haja confirmação exata da suspeita diagnóstica, devem ser realizados exames complementares como o estudo do cariótipo.

A confirmação exata do diagnóstico é um ponto importante e favorável para que se possa traçar com precisão que tipo de acompanhamento terapêutico cabe ao paciente. Além disso, quanto

antes for feita à confirmação diagnóstica, mais cedo se deve dar início ao tratamento necessário, não diminuindo suas chances de recuperação das funções físicas e cognitivas e assim ter certeza de estar sendo realizado um excelente trabalho.

Outra razão pela qual se deve sempre procurar exatidão diagnóstica é devido à existência de patologias que possam se confundir, por alterações ou características semelhantes, como pode ocorrer entre a síndrome 18q- e a Síndrome de Down, como relatado por Parker, Malvawala e Koch (9).

O diagnóstico diferencial pode ser estabelecido inicialmente esclarecendo-se seus conceitos, no entanto, o que possibilitará de fato o reconhecimento destas é o conhecimento de suas características clínicas. Logo, baseado em um diagnóstico correto realizado pela equipe interdisciplinar que acompanha o paciente, esta terá condições de traçar um plano de tratamento adequado capaz de suprir as necessidades dele e contribuir para sua recuperação funcional.

Para Souza e Ferraretto (10), é necessário que o profissional conheça bem o desenvolvimento sensorio-motor normal, para poder então reconhecer o processo anormal de desenvolvimento, e somente assim poderá ajudar as crianças com alterações ou defasagem neste campo.

O desenvolvimento sensorio-motor apresenta variações de uma criança para outra, ou seja, algumas podem adquirir habilidades motoras mais precocemente que outras, ou até pular algumas etapas, desde que não se exclua do parâmetro considerado normal para sua faixa etária (10).

De acordo com Miranda et al. (1), avalia-se o desenvolvimento de uma criança pelo exame físico geral e neurológico, avaliação sensorial e das aquisições da criança. Podem-se usar ainda como recurso avaliativo do desenvolvimento infantil as chamadas “escalas de desenvolvimento”, que devem ser escolhidas pelo encaminhador por uma análise das vantagens e de seu domínio sobre cada uma delas.

Trataremos aqui da escala de DENVER DEVELOPMENTAL SCREENING TEST – DDST, que é uma escala norte-americana mais utilizada no mundo, conhecida como DENVER II. É composta de 125 itens, divididos em quatro grupos, que são: 1) **pessoal-social**: visa aspectos da socialização da

criança dentro e fora do ambiente familiar; 2) **motricidade fina:** abrange coordenação olho/mão, manipulação de pequenos objetos e resolução de problemas; 3) **linguagem:** relacionada à produção de sons, capacidade de reconhecer, entender e usar a linguagem; 4) **motricidade ampla:** diz respeito ao controle motor corporal, diante de movimentos dependentes da musculatura ampla (11).

Para Frankenburg et al. (12), existe ainda o chamado “Teste de conduta”, que classifica o comportamento da criança durante todo o teste. A escala de DENVER II é realizada por observação direta da criança, sendo sua administração rápida (aproximadamente 20 minutos).

O principal objetivo do Teste de Triagem DENVER II é proporcionar uma impressão clínica organizada do desenvolvimento completo da criança e alertar ao usuário ou avaliador para as dificuldades quanto ao potencial de desenvolvimento dessa criança, por meio do desempenho dela em uma variedade de tarefas apropriadas para sua idade e comparada em relação ao desempenho de outras crianças da mesma idade (12).

O teste é válido para crianças assintomáticas com possíveis problemas quanto ao desenvolvimento. No entanto, no caso de uma criança portadora da síndrome, o teste pode ser utilizado para demonstrar quais as habilidades já adquiridas pela menor e quais as deficiências ela possui em relação a sua idade cronológica.

Tendo como objetivo proporcionar um desenvolvimento neuropsicomotor global normal ou próximo do normal para indivíduos com alguma alteração pertinente a ele, deve-se contar com trabalho conjunto de uma equipe bem definida e especializada de profissionais em diversas áreas.

De acordo com Shepherd (13), o fisioterapeuta que participa do programa de desenvolvimento infantil deve, portanto, compor uma equipe transdisciplinar para obter uma resposta eficaz de seu tratamento. O papel do fisioterapeuta é favorecer a proteção e a conservação das funções existentes, prevenindo contra a incapacidade e garantindo a recuperação ou adaptação em diferentes níveis, buscando sempre melhorar na qualidade de vida do paciente.

Tendo isso em vista, o fisioterapeuta – assim como os outros profissionais da área da saúde atuantes no tratamento do portador de 18q- – deve, após avaliação prévia, estabelecer um plano de tratamento adequado e individualizado para seu paciente,

lançando mão das diversas técnicas disponíveis, como: hidroterapia, cinesioterapia, equoterapia, psicomotricidade, etc. A escolha desses recursos deve ser de acordo com o quadro clínico do paciente, suas necessidades e o domínio do profissional.

### *Materiais e métodos*

Consiste numa pesquisa baseada em estudo de caso, documental, de campo, tendo uma análise qualitativa descritiva, mediante amostra de uma criança do sexo feminino, com cinco anos de idade, portadora da síndrome.

O procedimento de coleta dos dados foi realizado primeiramente por pesquisas bibliográficas, a partir daí, foi feito um estudo retrospectivo de análise dos tratamentos anteriores realizados pela paciente, desde que foi diagnosticada a patologia até o momento em que se passou a acompanhá-la nos atendimentos atuais por meio de prontuários. Por fim, foram analisados os resultados de seu tratamento atual no período de janeiro a outubro de 2003, pela tabela de *Denver Developmental Screening Test – DDST* (Teste de triagem do DENVER II), os resultados obtidos com esse tratamento e destacados os benefícios que a fisioterapia proporciona no desenvolvimento neuropsicomotor destes pacientes.

### *Casuística*

Na família da menor foram encontrados 2 (dois) casos de diabetes e 2 (dois) casos de Síndrome de Down por parte materna.

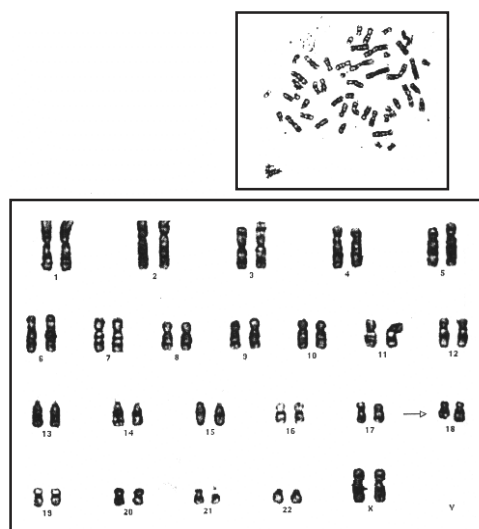
Durante todo período gestacional, a mãe participou corretamente do pré-natal, tendo constante acompanhamento médico, sendo este um período sem intercorrências que justificassem o quadro genético da criança.

O parto foi do tipo cesariano, realizado com 38 semanas, e neste momento foram observadas algumas alterações no recém-nascido, como: hipotonicidade generalizada, mas respondendo satisfatoriamente a reflexos patetares, de preensão, de sucção e Moro, perímetro cefálico de 31 cm e perímetro torácico de 28 cm, pé torto, hérnia umbilical, refluxo gastroesofágico exagerado, alguns sinais dismórficos e choro contínuo, intenso e agitado.



Com dois meses e 5 dias, foi observado, durante avaliação médica, no exame físico da menor: baixo peso e estatura em torno de 4 kg e 52 cm respectivamente; hipertelorismo; epicanto discreto, palato alto, orelhas dismórficas e implantação limítrofe, dedos finos, polegares de implantação proximal, dedos dos pés sobrepostos, hérnia umbilical, hipotonicidade, refluxo gastroesofágico como principais sinais, sendo, portanto, encaminhada para outros médicos especialistas de acordo com as anomalias associadas com a síndrome para avaliações mais específicas. Foi então solicitado um estudo citogenético da menor, que confirmou sua patologia. (Figura 3).

**Figura 3: Resultado do exame de cariótipo referente à paciente I.K.C.**



FONTE: Centro Médico Especializado pelo Dr. Walter Pinto, Jr., 1998.

Em consequência, foram iniciadas aos três meses as terapias interdisciplinares, como fisioterapia, terapia ocupacional, para auxiliar em seu desenvolvimento neuropsicomotor e intelectual e, posteriormente, aos seis meses, deu-se início a fonoaudiologia.

Até o momento, a menor não apresentou qualquer problema grave de saúde, exceto por apresentar crises de bronquite frequentes sem gravidade, e crises alérgicas.

## Discussão e resultados

A partir dos conhecimentos prévios sobre a síndrome 18q-, é sabido do risco em potencial de que as crianças portadoras desta apresentam atraso em seu desenvolvimento devido às características que a acometem.

De forma geral, crianças sem qualquer distúrbio de desenvolvimento devem ser estimuladas e receber variadas oportunidades de explorar o meio, no primeiro ano de vida. Tratando-se de crianças com fatores que proporcionem algum tipo de atraso no desenvolvimento, essa estimulação deve ser intensificada, principalmente para auxiliar na identificação precoce dos maiores déficits que a criança possua, a fim de minimizar os efeitos decorrentes.

Uma das características que acomete o portador da síndrome é a alteração auditiva, que no caso de IKC é expressa por perda auditiva moderada à esquerda e moderada/severa à direita, sendo este mais um fator importante que agrava e diminui as chances dessa criança receber estímulos necessários para seu desenvolvimento, merecendo maior atenção por parte do profissional de fisioterapia, o qual deve oferecer-lhe esses estímulos de forma diferentes, permitindo seu contato com experiências sensorio-motoras, mesmo com a existência dessa limitação. A menor, no entanto, faz uso de órtese auditiva.

A hipotonia muscular pode contribuir de modo significativo para o retardo de desenvolvimento, tendo em vista uma maior dificuldade do indivíduo portador produzir tensão muscular suficiente para desafiar a gravidade, condição indispensável ao desenvolvimento das reações posturais, por exemplo, que constituem a base para aquisição de habilidades cada vez mais complexas (14). No caso de IKC, a hipotonia foi registrada já na primeira avaliação fisioterapêutica, aos três meses de idade, e embora classificada subjetivamente pelo examinador como leve, estava então associada a uma dificuldade em utilizar as diagonais do corpo, o que poderia ter como repercussões em curto prazo o retardo do desenvolvimento da passagem da posição supina à sentada e rolar e, em longo prazo, o retardo do rastejamento e engatinhamento e, padrão cruzado, visto serem habilidades que exigem recrutamento motor em padrões de reciprocidade entre membros inferiores e superiores (15).

Neste mesmo período, foi detectada intolerância ao decúbito prono (em decorrência aos refluxos gastroesofágicos), que por sua vez teria como repercussões o retardo no desenvolvimento das reações de retificação cervical e corporal, em especial somando-se a tal fator a já mencionada hipotonia, e em consequência retardando a aquisição de habilidades como erguer a cabeça para exploração visual do meio com sustentação de peso sobre os antebraços, e novamente o rastejamento e o engatinhamento (16).

Com vista no quadro cinético-funcional, o programa fisioterapêutico proposto buscou intervir positivamente no processo, empregando recursos como a facilitação do rolar ativo e do sentar a partir de supino, que ao mesmo tempo favorecem o uso das diagonais do corpo e o aumento do tônus postural global, e ainda atividades com bola suíça, destinadas a melhorar a tolerância na posição em prono e estimular o desenvolvimento das reações de retificação e de proteção.

Na avaliação seguinte, aos 10 meses, já são registradas aquisições de postura sentada e as reações de proteção dos membros superiores à frente, aos lados e atrás, sendo possível então iniciar atividades de incentivo e facilitação ao rastejamento e engatinhamento.

Ainda como parte do quadro de IKC desde o nascimento, detectou-se pés tortos congênitos, que embora não constituam obstáculos ao DNPM, resultam em alteração mecânica do complexo tornozelo-pé, modificando os padrões de movimento necessários à habilidade, como alcançar a postura ereta, deambular, subir degraus, etc., de tal modo a contribuir para o retardo da aquisição de tais habilidades e em especial importância à modificação do padrão funcional da marcha (16).

Assim, como recursos terapêuticos voltados a este problema, foram empregados num primeiro momento alongamentos passivos das estruturas de tecidos moles encurtados, e o fortalecimento dos músculos com ação oposta a malformação encontrada, tendo sido registrada melhora da mobilidade nesta estrutura na segunda avaliação fisioterapêutica. Já aos 14 meses, quando a criança iniciou a bipedestação com apoio, foi observado *recurvatum* dos joelhos perante a exigência de descarga plantar de peso. Neste período, foi indicado o uso da goteira de polipropileno, que teve como resultado a melhora do padrão de descarga de peso e redução de *recurvatum*.

Devido a trabalhos realizados na bola suíça, por exemplo, com o objetivo de favorecer descarga de peso nos membros superiores, desenvolvendo reações de proteção e possibilitando outras atividades, aos 17 meses a criança sentou sozinha e passou para posição de gato e, daí, conseguindo ficar ajoelhada com apoio. Após as aquisições dessas, e com a persistência da fisioterapia, foram facilitadas outras etapas do desenvolvimento, como engatinhar, e a partir daí iniciando-se o treino de marcha com carrinho, estimulação da passagem de sentado para gato, seguida da posição semi-ajoelhada para de pé, o que lhe proporcionaria independência e força nos membros inferiores e força e apoio nos membros superiores.

Cada nova habilidade que a menor adquire traz como consequência a aquisição de outra habilidade, a qual acelera, de alguma forma, o desenvolvimento neuropsicomotor da criança. Objetivando oferecer condições facilitadoras a este desenvolvimento, foi realizada aplicação de Toxina Botulínica (BOTOX), em tendão Calcâneo e gastrocnêmios, e aplicação de FES (Functional Electrical Stimulation) e crioestimulação nos fibulares, intensificando-se alongamentos, conseguindo-se após isso aumentar sua mobilidade dos pés, possibilitando treino de marcha mais intenso, fazendo com que aos 27 meses fosse realizada marcha sem apoio, com uso de órtese.

Logo foi possível o treino de subir e descer escadas e rampas, oferecendo boa transferência de peso corporal entre os membros superiores e inferiores, facilitando a aquisição de marcha em padrão cruzado, e neste caso independente e sem uso de órtese, sendo este um dos grandes marcos em sua evolução. Para manter e aprimorar a aquisição de marcha, exercícios para ganho de extensão de joelhos e quadril foram priorizados.

Com o tempo, o acompanhamento fisioterapêutico tornou-se um processo rotineiro e cansativo para a criança, que passou a aceitar a terapia com dificuldade ou até mesmo a recusá-la. Como alternativa, foi sugerido aos pais que a menor iniciasse alguma atividade desportiva que lhe proporcionasse novas experiências sensório-motoras e crescimento em âmbito social, sendo a atividade escolhida o *Ballet*.

No entanto algumas atividades realizadas no *Ballet*, somadas ainda à ausência do acompanhamento fisioterapêutico desde abril de

2002, trouxeram alguns efeitos maléficis para a menor, como, por exemplo, reforçando seu encurtamento do Tendão Calcâneo, adutores e isquiotibiais, sendo então indicada a retomada urgente do acompanhamento fisioterapêutico.

Com o objetivo principal de contribuir para seu bom desenvolvimento global e independência nas AVDs, são feitas, durante a fisioterapia, atividades utilizando-se recursos bastante diversificados, como: brinquedos, jogos e brincadeiras, princípios da abordagem neuroevolutiva de Bobath e de Integração Sensorial, e baseados nos métodos citados são trabalhados equilíbrio e insegurança gravitacional, planejamento motor, por meio de atividades como: subir e descer rampas, subir em bancos e saltar, ultrapassar obstáculos, agachar, passar por túneis, etc. Trabalha-se também: jogos de encaixe, alinhavo, materiais de diversas texturas, massas de modelar, desenho, escrita, jogos para desenvolver a memória, seqüência lógica, associação de formas, cores, além de reforçar conteúdos pedagógicos, etc., procurando oferecer à criança atividades que estimulem seu desenvolvimento cognitivo.

A avaliação baseada na tabela de Triagem de Desenvolvimento DENVER II, realizada em outubro de 2003, estando a paciente com 61 meses, apresentou os seguintes resultados, de acordo com os itens abaixo: PESSOAL SOCIAL: estão presentes as atividades de preparar refeição, vestir-se e escovar os dentes sem ajuda, brincadeiras de jogos de mesa como dominó, quebra-cabeça, ou seja, “passou” atingindo todas as atividades relacionadas a este item; MOTOR FINO-ADAPTATIVO: encontrado déficit em copiar e demonstrar figuras como quadrado, não consegue desenhar pessoas em três e seis partes do corpo e copiar a cruz, por isso foi classificada como quatro falhas nestas atividades, no entanto a paciente passou no item apontar a linha mais comprida em três das três tentativas realizadas; LINGUAGEM: conforme as atividades desta faixa, a paciente apresentou bom desempenho de linguagem nos itens avaliados, como: compreender três adjetivos, contar cinco blocos, fazer duas analogias onde obteve êxito em 2 de 3 tentativas, mas não conseguiu definir cinco e sete palavras, classificando-se como duas falhas neste item; MOTOR-GROSSEIRO: as atividades referentes a esse grupo como se equilibrar em cada pé durante quatro, cinco e seis segundos não pulou em um peso a menor falhou, mas realizou adequadamente a marcha ponta-calcanhar.

No momento da avaliação, foram também realizadas atividades correspondentes a níveis cronológicos anteriores, verificando-se que a paciente não adquiriu todas as habilidades correspondentes a cada item avaliado.

É importante reafirmar que a escolha do Teste de Triagem do DENVER II foi feita com o objetivo de demonstrar, pelos resultados, quais habilidades a menor já adquiriu ou ainda falta adquirir de acordo com sua idade cronológica, sabendo-se que diante de sua condição de portadora da síndrome, já é esperado que a criança possua atraso em seu desenvolvimento neuropsicomotor. Os resultados ainda facilitam ao profissional da fisioterapia uma visão de quais pontos precisam ser trabalhados com a criança para que esta alcance maior funcionalidade em seu quadro.

### *Considerações Finais*

A eficácia da fisioterapia em pacientes com atraso de desenvolvimento neuropsicomotor já é comprovada e visto em várias publicações, portanto, o que a pesquisa demonstra é que, no caso específico de portadores da síndrome 18q-, há necessidade constante de acompanhamento fisioterapêutico devido às características que este possui.

A utilização da fisioterapia e seus recursos em pacientes portadores da síndrome 18q- oferece ajuda no tratamento deles, atuando de forma a adaptar o indivíduo à sociedade.

Atividades como estimulação precoce, hidroterapia, cinesioterapia e outros ajudam a atenuar as alterações físicas e cognitivas desses portadores, dando-lhe a maior funcionalidade possível.

A síndrome é de considerável raridade, no entanto, é visto que seu conhecimento é de fundamental importância aos profissionais da área de saúde, já que tal raridade pode ser justificada até mesmo por meio de erros diagnósticos. A fisioterapia atua de forma positiva em todo acompanhamento do paciente, o qual deve ser feito em conjunto com outras terapias, visando melhora do paciente e independência para realização das AVDs.



## Referências

- 1- Miranda LP, Resegue R, Filgueiras, ACM. A criança e o adolescente com problemas do desenvolvimento no ambulatório de pediatria. **Jornal De Pediatria Sociedade Brasileira De Pediatria** 2003; (Suppl 1): 79
- 2- Beiguelman B. **Citogenética humana**. Rio De Janeiro: Guanabara Koogan; 1982. P. 154-155, 206.
- 3- Strathdee G, et al. Analysis of clinical variation seen in patients with 18q terminal deletions. **American Journal Of Medicine**, Wiley-Liss, Inc 1995.
- 4- Diament A, Cypel S. **Neurologia Infantil**. São Paulo: Atheneu; 1996.
- 5- Ghidoni, PD et al. Growth hormone deficiency associated in the 18q deletion syndrome. **American Journal of Medical Genetics**. 1997; 69:7-12.
- 6- Guyton AC, Hall JE. **Fisiologia humana e mecanismos das doenças**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1998.
- 7- Gay CT et al. Magnetic resonance imaging demonstrates incomplete myelination in 18q- syndrome: evidence for myelin basic protein haploinsufficiency. **American Journal of Medical Genetics** 1997; 74:422-431.
- 8- Vogel H, Urich H, Horoupian D, Wertelecki W. The brain in the 18 Q- syndrome. **Developmental Medicine and Child Neurology** 1990; 32:732-737.
- 9- Parker CE, Malvawala J, Koch, et al. Syndrome associatrid with partial deletion of the long arm of chromosome 18 (18q). **Calif Med** 1972; 117:65-71.
- 10- Souza ÂMC, Ferraretto I. **Paralisia cerebral: aspectos práticos**. São Paulo: Memnon. Associação Brasileira De Pc; 2001.
- 11- Halpern R, Giugliani ERJ, Victora, CG. et al. Fatores de risco para suspeita de atraso no desenvolvimento neuropsicomotor nos 12 meses de vida. **Jornal de Pediatria – Sociedade Brasileira de Pediatria** 2000; 76(6):421-28.
- 12- Frankenburg W.K. et. al. **Denver II: Training manual**. Colorado: Denver Developmental materials, Inc.;1992.
- 13- Shepherd RB. **Fisioterapia em pediatria**. São Paulo: Santos; 2002.
- 14- Shepherd RB. **Fisioterapia em pediatria**. São Paulo: Santos; 1996.
- 15- Béziere M, Hunsinger Y. **O bebê e a coordenação motora**. São Paulo: Summus; 1994.
- 16- Burns YR, Macdonald J. **Fisioterapia e crescimento na infância**. São Paulo: Santos;1999, p. 516.

Recebido em: 18/04/2006  
Received in: 04/18/2006

Aprovado em: 08/05/2006  
Approved in: 05/08/2006

