



# FACILITAÇÃO NEUROMUSCULAR PROPRIOCEPTIVA (FNP) NA MIOPATIA MITOCONDRIAL: estudo de caso

*Proprioceptive neuromuscular facilitation (PNF)  
on mitochondrial myopathy: case study*

**Marco Orsini<sup>a</sup>, Mariana Pimentel Mello<sup>b</sup>, Carlos Henrique Melo Reis<sup>c</sup>, Osvaldo José Moreira Nascimento<sup>d</sup>, Nelson Kale Neves<sup>e</sup>, Marcos Raimundo Gomes de Freitas<sup>f</sup>**

- <sup>a</sup> Professor titular de Neurologia Clínica pelo Centro Universitário Serra dos Órgãos (UNIFESO), Doutorando em Neurologia/Neurociências pela Universidade Federal Fluminense (UFF), Niterói, RJ - Brasil, e-mail: orsini@predialnet.com.br
- <sup>b</sup> Aluna do Programa de Iniciação Científica, Serviço de Neurologia pela Universidade Federal Fluminense (UFF), Niterói, RJ - Brasil, e-mail: marianapmello@yahoo.com.br
- <sup>c</sup> Neurologista, UNIG, Doutorando em Neurologia/Neurociências pela Universidade Federal Fluminense (UFF), Niterói, RJ - Brasil, e-mail: chmeloreis@hotmail.com
- <sup>d</sup> Professor titular e Coordenador da Pós-Graduação em Neurologia/Neurociências pela Universidade Federal Fluminense (UFF), Niterói, RJ - Brasil, e-mail: osvaldo\_nascimento@hotmail.com
- <sup>e</sup> Pós-Graduado em Reabilitação Neurológica pela Escola Superior de Ensino Helena Antipoff, Niterói, RJ - Brasil, e-mail: nelsonkjr@yahoo.com.br
- <sup>f</sup> Professor titular e Chefe do Serviço de Neurologia da Universidade Federal Fluminense (UFF), Niterói, RJ - Brasil, e-mail: mgdefreitas@hotmail.com

---

## Resumo

**INTRODUÇÃO:** As miopatias mitocondriais são consideradas um grupo de desordens que podem comprometer uma variedade de órgãos e apresentar fenótipos variáveis. Frequentemente afetam o sistema nervoso central e a musculatura esquelética e cardíaca. **OBJETIVO:** Investigar os efeitos de um programa individualizado, baseado nas técnicas de facilitação neuromuscular proprioceptiva (FNP), no gerenciamento da fraqueza muscular e habilidades funcionais de um paciente com miopatia mitocondrial de início tardio e distribuição atípica. **MATERIAL E MÉTODOS:** O paciente foi submetido a uma avaliação da força muscular e da capacidade funcional antes e após 12 semanas de tratamento, composto por exercícios de intensidade leve/moderada, com duração de 60 minutos/sessão e frequência de 2 atendimentos semanais. **RESULTADOS E DISCUSSÃO:** Ganhos relacionados à força muscular foram obtidos em determinados grupamentos musculares. O nível de independência funcional não sofreu alterações após a proposta terapêutica, entretanto manteve-se estabilizado. **CONCLUSÃO:** O programa reabilitativo atuou na minimização das complicações geradas pela fraqueza muscular e na otimização das atividades cotidianas. A reabilitação física faz-se necessária para um melhor gerenciamento da fraqueza muscular e da habilidade do paciente na execução de atividades básicas e instrumentais da vida diária.

**Palavras-chave:** Miopatia mitocondrial. Reabilitação física. Independência funcional.

## Abstract

**INTRODUCTION:** *The mitochondrial myopathies are considered a group of disorders that can compromise a range of organs and present variables phenotypes. Frequently they affect the central nervous system and the cardiac and skeletal muscles.* **OBJECTIVE:** *To investigate the effects of an individualized program based in the techniques of proprioceptive neuromuscular facilitation (PNF), in the management of the muscular weakness and functional abilities of a patient with mitochondrial myopathy of late onset and atypical distribution.* **MATERIAL AND METHODS:** *The patient was submitted to an evaluation of the muscular strength and functional capacity before and after 12 weeks of treatment, composed by exercises of mild/moderate intensity, with duration of 60 minutes/session twice a week.* **RESULTS AND DISCUSSION:** *The increase in muscular force was obtained in determined muscular groups. The level of functional independence did not suffer alterations after the therapeutic proposal.* **CONCLUSION:** *We believe that the rehabilitative program proposed acted in the minimization of complications caused by muscular weakness and in the optimization of the daily activities. The physical rehabilitation becomes necessary for a better management of the muscular weakness and of the patient's ability in the execution of instrumental and basic daily life activities.*

**Keywords:** *Mitochondrial myopathy. Physical rehabilitation. Functional Independence.*

---

## INTRODUÇÃO

As miopatias mitocondriais (MM), na maioria dos casos, são caracterizadas por deficiências na fosforilação oxidativa como resultado da mutação do DNA mitocondrial (mtDNA). Na medida em que o mtDNA mutante excede determinado limiar, o metabolismo energético oxidativo torna-se reduzido e o fenótipo patológico é expressado (1-4).

O papel do exercício terapêutico em pacientes com miopatias de causas várias tem recebido pouco destaque. Os programas propostos por fisioterapeutas parecem, em alguns casos, contribuir para melhorias relacionadas à força e resistência muscular, além de promoverem bem-estar e favorecerem um melhor desempenho em tarefas funcionais (5-7). Entretanto, existe um consenso de que atividades físicas inapropriadas podem contribuir para um aumento da demanda metabólica nas unidades motoras e ocasionar danos por “supertreinamento” (8, 9). Devido à variabilidade do grau de fraqueza muscular, do nível de desempenho físico e da possibilidade de fadiga anormal em pacientes com MM, torna-se importante que os programas sejam individualizados e monitorados frequentemente.

Relatamos o caso de um paciente que aos 70 anos iniciou quadro marcado por fraqueza muscular e fadiga anormal, com predominância no terço distal dos membros inferiores, e, propusemos com base em estudos anteriores um programa reabilitativo composto por técnicas de facilitação neuromuscular proprioceptiva (FNP) e exercícios hidrocinesioterapêuticos.

## RELATO DE CASO

Homem, branco, brasileiro, 72 anos, contador, relata que há aproximadamente 30 meses começou a apresentar um quadro marcado por fraqueza muscular e fadiga anormal com predomínio em terço distal dos membros inferiores. Atividades como subir e descer escadas, caminhar por longas distâncias e ultrapassar obstáculos tornaram-se dificultadas devido à instabilidade postural e ao risco de quedas. Afirma que mãe e tia também apresentavam dificuldades na deambulação.

Ao exame neurológico foi constatado um quadro de paresia em membros inferiores de predomínio distal. Vale ressaltar que embora nosso paciente não tenha relatado fraqueza muscular nos

grupamentos musculares do complexo superior, alguns músculos apresentavam força diminuída. Os reflexos profundos estavam normais, com exceção do bicipital e aquileu, abolidos. A sensibilidade estava normal, assim como os outros tópicos do exame. A eletroneuromiografia revelou algumas poucas fibrilações em ambos os músculos gastrocnêmios. Um recrutamento miopático foi encontrado nestes, assim como, nos tibiais anteriores e no bíceps femoral direito. O potencial de ação motora apresentava baixa amplitude e curta duração. A biópsia revelou alterações nas fibras musculares resultantes do acúmulo de mitocôndrias aumentadas de tamanho. Ao exame com tricômio de Gomori, as fibras coraram-se em verde, enquanto as mitocôndrias da periferia em vermelho forte, conferindo o aspecto de fibras “*ragged-red*” (fibras vermelhas rasgadas), selo de destaque para o diagnóstico dessas moléstias. Atualmente faz uso de ubiquinona (120mg/dia) e realiza reabilitação física para gerenciamento da fraqueza muscular e melhora da capacidade cardiorrespiratória.

## MATERIAL E MÉTODOS

A avaliação inicial realizada em abril de 2008 evidenciou um quadro de fraqueza muscular e dificuldades na deambulação. Após aplicação da Medida de Independência Funcional (MIF) (10) constatou-se que as principais deficiências apresentadas por nosso paciente estavam relacionadas somente aos padrões de marcha (reações de equilíbrio, reações de proteção, ultrapassagem de obstáculos, velocidade de marcha, destreza na realização dos padrões, presença de fadiga anormal após caminhadas pequenas, subida e descida de escadas). A aplicação da MIF serviu para avaliar 18 categorias pontuadas entre 1 e 7 e classificá-las de acordo com o nível de independência dos indivíduos. A graduação mínima obtida na escala é de 18 pontos (dependência completa) e 126 pontos (máxima independência). Para avaliação da força muscular optou-se por testar 20 músculos e suas respectivas graduações segundo a escala estabelecida pelo Medical Research Council (MRC) (5), sendo eles: deltoide, redondo menor, bíceps braquial, extensor radial do carpo, tríceps braquial, coracobraquial, braquiorradial, flexores dos dedos, interósseos dorsais e palmares, íliopsoas, quadríceps, tibial anterior, extensor longo do hálux, fibulares longo e curto, flexores plantares, isquiotibiais, glúteo máximo, e glúteos médio e mínimo, adutores e abdutores da coxa. O paciente foi reavaliado após 12 semanas de tratamento (ambiente domiciliar e aquático) e os resultados comparados.

As diagonais e técnicas específicas de FNP foram selecionadas após um acurado diagnóstico cinético-funcional. Thera-Bands® (APTA – Exercise Bands) de resistência média (vermelho) e moderada (verde) foram associados juntamente aos padrões de movimento. O paciente foi acompanhado por 3 meses e atendido com uma frequência de 2 sessões semanais com duração aproximada de 60 minutos. Os atendimentos em solo e em ambiente aquático foram alternados. Não utilizou-se recursos eletroterapêuticos. O profissional envolvido na reabilitação optou pela utilização do tratamento indireto em determinados músculos, com objetivo de irradiação da força muscular para grupamentos incapazes de vencer a força gravitacional. O treinamento de mudanças de decúbito, transferências e equilíbrio também foi associado ao programa reabilitativo. Habilidades funcionais várias foram treinadas após aplicação do programa de tratamento. O paciente assinou um termo de consentimento livre e esclarecido.

## RESULTADOS

Após a realização do programa fisioterapêutico supracitado, constatamos alguns ganhos e prejuízos relacionados à força e resistência muscular (Tabela 1).

TABELA 1 - Avaliação da Força Muscular em determinados grupamentos.  
MRC (*Medical Research Council*)

Músculos	Antes		Após	
	Esquerdo	Direito	Esquerdo	Direito
Bíceps Braquial	5	5	5	5
Extensor radial do carpo	5	5	5	5
Tríceps Braquial	4	4	5	5
Deltóide	4	4	3	3
Redondo menor	4	4	5	5
Coracobraquial	4	4	5	5
Braquiorradial	5	5	5	5
Flexores dos dedos	4	4	4	5
Interósseos dorsais e palmares	4	4	5	5
Iliopsoas	4	4	4	4
Quadríceps Femoral	5	4	5	4
Tibial Anterior	2	2	2	1
Extensor Longo do hálux	2	3	2	3
Flexores plantares	3	3	4	4
Fibulares Longo e Curto	3	2	3	1
Glúteo Máximo	3	3	3	3
Glúteo Médio e Mínimo	3	3	4	3
Adutores da coxa	5	5	5	5
Abdutores da coxa	3	3	3	3

Os músculos que apresentaram melhorias foram: redondo menor, tríceps braquial, coracobraquial, flexores dos dedos, interósseos dorsais e palmares, flexores plantares e glúteos médio e mínimo à esquerda. Em contrapartida, grupamentos musculares como o deltoide, tibial anterior à direita e fibulares longo e curto à direita apresentaram diminuição da força muscular. O paciente relatou que determinadas atividades funcionais, antes realizadas com muito esforço e intenso gasto energético, tornaram-se mais facilitadas após a proposta de tratamento.

Afirma também que após permanecer por inúmeras horas na posição em pé, realizando determinadas atividades quotidianas, não apresentara mais o quadro de fadiga anormal, antes referido com frequência. Após aplicação da MIF, concluímos que o nível de independência funcional permaneceu estabilizado (123 pontos), fato positivo para um indivíduo que apresenta doença de caráter progressivo (Tabela 2).

TABELA 2 - Medida de Independência Funcional (MIF)

<b>MEDIDA DE INDEPENDÊNCIA FUNCIONAL (FIM)</b>		<b>ANTES</b>	<b>DEPOIS</b>
<b>Cuidados Pessoais</b>			
	A. Alimentação	7	7
	B. Arrumar-se	7	7
	C. Banho	7	7
	D. Vestuário (tronco/MMSS)	7	7
	E. Vestuário (tronco/MMII)	7	7
	F. Utilização do sanitário	7	7
<b>Controle de Esfínteres</b>			
	G. Bexiga	7	7
	H. Intestino	7	7
<b>Transferências</b>			
	I. Leito, cadeira, cadeira de rodas	7	7
	J. Vaso sanitário	7	7
	K. Banheira, chuveiro	7	7
<b>Locomoção</b>			
	L. Marcha/Cadeira de Rodas	6 <input type="checkbox"/> M <input checked="" type="checkbox"/> CR	6 <input type="checkbox"/> M <input checked="" type="checkbox"/> CR
	M. Escada	5	5
<b>Comunicação</b>			
	N. Compreensão (áudio/visual, ambas)	7	7
	O. Expressão (verbal/não verbal, ambas)	7	7
<b>Cognição Social</b>			
	P. Interação social	7	7
	Q. Resolução de problemas	7	7
	R. Memória	7	7
<b>ESCORE TOTAL</b>		<b>123</b>	<b>123</b>
<b>Níveis sem assistência</b>	7 – Independência completa 6 – Independência incompleta		
<b>Níveis com assistência</b>	<b>Dependência modificada</b> 5 – Supervisão 4 – Assistência mínima (indivíduo = 75%) 3 – Assistência moderada (indivíduo = 50%)  <b>Dependência completa</b> 2 – Assistência máxima (indivíduo = 25%) 1 – Assistência total (indivíduo = 0%)		

Infelizmente não mensuramos o grau de fadiga antes e após o plano terapêutico, mesmo porque costuma confundir-se com fraqueza muscular e está associada a vários mecanismos fisiopatológicos.

## DISCUSSÃO

As miopatias mitocondriais são geralmente simétricas e acometem a musculatura proximal dos membros. Foram reconhecidas pela primeira vez por Shy et al. (11), sob a descrição de “miopatia megaconial” e “miopatia pleoconial”. Podem ocorrer em qualquer idade, isoladamente ou em combinação com disfunção no sistema nervoso central (SNC), por isso mesmo, são também denominadas encefalomiopatias mitocondriais (6-8). Outras denominações podem ser referidas como citopatia mitocondrial, encefalopatia mitocondrial, oftalmoplegia plus e doença óculo-crânio-somática com fibras *ragged-red*. Apresentamos um caso de miopatia mitocondrial pura, de início tardio e distribuição atípica, acometendo mais o terço distal dos membros inferiores.

Em estudo realizado por Kiyomoto et al (9) foram relatados 12 casos de miopatia mitocondrial com estudo histoquímico do músculo esquelético. Nove pacientes eram do sexo masculino. A idade de início dos sintomas variou desde o período neonatal até os 35 anos de idade (média aos 14 anos). Foram identificadas como características clínicas principais a fraqueza muscular, oftalmoplegia e ptose palpebral em 10 pacientes. Um paciente apresentou quadro de intolerância a exercícios e outro, além da fraqueza muscular, alterações comportamentais. Em nosso caso, os primeiros sintomas da doença ocorreram no início da oitava década de vida e de forma isolada. Não ocorreram alterações em outros órgãos e/ou sistemas. Após a prática do programa individualizado de exercícios, o paciente do presente estudo não apresentou intolerância às atividades preestabelecidas, nem mesmo relatou fadiga anormal.

A forma mais benigna de miopatia mitocondrial pode causar somente fraqueza muscular leve de predomínio proximal, que tende a ser mais intensa nos membros superiores. Há intolerância ao exercício em quase metade dos pacientes. A progressão é geralmente lenta e os pacientes podem levar uma vida praticamente normal (12). Na extremidade grave do espectro está uma miopatia infantil com fraqueza e acidose láctica que se torna evidente já na primeira semana de vida e é fatal antes de 12 meses. A atividade de citocromo C oxidase é praticamente ausente no tecido muscular. Das mutações associadas à síndrome predominantemente miopática, a mais comum está na posição 3250 do genoma mitocondrial. O aspecto histológico comum à maioria das miopatias mitocondriais é a presença de *ragged-red fibers* (13-15). Acreditamos que nosso caso trata-se de uma forma benigna de miopatia mitocondrial devido ao quadro restrito à musculatura estriada esquelética, evolução lentamente progressiva, independência funcional do paciente e a presença de deficiências em determinadas atividades funcionais, como, por exemplo, deambular por longas distâncias e subir escadas. Inúmeros estudos envolvendo treinamento aeróbico de intensidade moderada e de curto prazo têm obtido resultados satisfatórios na melhora da capacidade respiratória, resistência à fadiga e tolerância na execução de atividades básicas e instrumentais da vida diária em pacientes com miopatias mitocondriais (16). Devido aos resultados satisfatórios obtidos no presente estudo, sugerimos a permanência do mesmo em um programa individualizado composto por hidroterapia e técnicas de facilitação neuromuscular proprioceptiva para gerenciamento da fraqueza muscular e fadiga.

Em estudo realizado por Taivassalo et al. (17) foi demonstrado que os exercícios concêntricos de alta resistência nos músculos flexores do cotovelo durante 11 dias, resultaram em um aumento de 33% de mtDNA normal, uma diminuição de 43% na atividade da citocromo C oxidase (COX) em fibras musculares negativas e um aumento marcante no diâmetro destas, especialmente nas fibras positivas COX. O sujeito do estudo era um homem de 59 anos com fraqueza proximal e intolerância ao exercício causado por mutação pontual no tRNA. Os pesquisadores sugeriram que tais mudanças foram causadas pela fusão das células satélites desprovidas de mutações no mtDNA em fibras musculares em resposta ao treinamento resistido. Embora seja um relato de caso, este estudo implicou em novos conceitos no qual o treinamento que induz a ativação de células satélites é utilizado para reverter o acúmulo do mtDNA mutante.

Outros autores atentam que programas de treinamento reabilitativo compostos por exercícios de alta intensidade, apesar de bem tolerados por pacientes com doenças neuromusculares com fraqueza (média a moderada), podem causar efeitos deletérios na musculatura estriada esquelética. Exercícios de

alta resistência parecem não oferecer maiores vantagens quando comparados a exercícios leves a moderadas (18-20). Utilizamos tal consenso para implementação de nossas atividades terapêuticas.

Orsini e de Freitas (20) afirmam que protocolos de treinamento à base de exercícios para pacientes com miopatias de etiologias várias devem mensurar a intensidade, duração, frequência e tipo de atividades propostas para tais pacientes.

## CONCLUSÃO

Malgrado a semelhança dos achados clínicos de nosso paciente aos da literatura, respeitando-se algumas diferenças metodológicas, ressaltamos a importância da elucidação de alguns dos mecanismos fisiopatológicos envolvidos e, sugerimos a permanência de nosso caso em um programa reabilitativo composto por exercícios de intensidade leve/moderada, após uma minuciosa avaliação por parte do fisioterapeuta.

## REFERÊNCIAS

1. Larsson NG, Clayton DA. Molecular genetic aspects of human mitochondrial disorders. *Ann Rev Genet.* 1995;29:151-78.
2. Lindeman E, Leffers P, Spaans F, Drukker J, Reulen J, Kerckhoffs M, et al. Strength training in patients with myotonic dystrophy and hereditary motor and sensory neuropathy: a randomized clinical trial. *Arch Phys Med Rehabil.* 1995;76(7):612-20.
3. Boulet L, Karpati G, Shoubbridge EA. Distribution and threshold expression of the tRNA (Lys) mutation in skeletal muscle of patients with myoclonic epilepsy and ragged-red fibers (MERRF). *Am J Hum Genet.* 1992;51(6):1187-200.
4. Taivassalo T, DeStefano N, Chen J, Karpati G, Arnold DL, Argov Z. Short-term aerobic training response in chronic myopathies. *Muscle Nerve.* 1999;22(9):1239-43.
5. Medical Research Council (MRC). Aids to the investigation of peripheral nerve injuries. War Memorandum. 2nd ed. London: HMSO; 1943.
6. Venugopal B, Wong KT, Goto YI, Bhattacharjee MB. Mitochondrial disorder, diabetes mellitus, and findings in three muscles, including the heart. *Ultrastruct Pathol.* 2006;30(3):135-41.
7. Horvath R, Hudson G, Ferrari G, Fütterer N, Ahola S, Lamantea E, et al. Phenotypic spectrum associated with mutations of the mitochondrial polymerase gamma gene. *Brain.* 2006;129(Pt 7):1637-9.
8. Kasahara T, Kubota M, Miyauchi T, Noda Y, Mouri A, Nabeshima T, et al. Mince with neuron-specific accumulation of mitochondrial DNA mutations show mood disorder-like phenotypes. *Mol Psychiatry.* 2006;11(6):577-93.
9. Kiyomoto BH, Gabbai AA, Oliveira ASB, Schmidt B, Lima JGC. Miopatia mitocondrial: relato de 12 casos com estudo histoquímico do músculo esquelético. *Arq Neuropsiquiatr.* 1991;49(3):272-8.
10. Keith RA, Granger CV, Hamilton BB, Sherwin FS. The functional independence measure: a new tool for rehabilitation. *Adv Clin Rehabil.* 1987;1:6-18.
11. Shy GM, Gonatas NK, Perez M. Two childhood myopathies with abnormal mitochondria. I. Megaconial myopathy. II. Pleoconial myopathy. *Brain.* 1966;89(1):133-58.

12. Gabbai AA, Oliveira ASB. Doenças dos músculos. In: Prado FC, Ramos J, Valle JR. Atualização terapêutica manual prático de diagnóstico e tratamento. 17a ed. São Paulo: Artes Médicas; 1995. p. 707-8.
13. Larsson NG, Oldfors A. Mitochondrial myopathies. *Acta Physiol Scand.* 2001;171(3):385-93.
14. Werneck LC, Abdalla H, Lohr A. Melas (Mitochondrial Encephalopathy Lactic Acidosis and Stroke-Like Episodes): relato de um caso. *Arq Neuropsiquiatr.* 1987;45(3):288-94.
15. Kisanuki YY, Gruis KL, Smith TL, Brown DL. Late-onset mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactic acidosis, and strokelike episodes with bitemporal lesions. *Arch Neurol.* 2006;63(8):1200-01.
16. Taivassalo T, De Stefano N, Argov Z, Matthews PM, Chen J, Genge A, et al. Effects of aerobic training in patients with mitochondrial myopathies. *Neurology.* 1998;50(4):1055-60.
17. Taivassalo T, Fu K, Jonhs T, Arnold D, Kaspati G, Shoubridge EA. Gene shifting: a novel therapy for mitochondrial myopathy. *Hum Mol Genet.* 1999;8(6):1047-52.
18. Ansved T. Muscle training in muscular dystrophies. *Acta Physiol Scand.* 2001;171(3):359-66.
19. Mette C, Orngreen BS, David B, Olsen MD. Aerobic training in patients with myotonic dystrophy type 1. *Ann Neurol.* 2005;57(5):754-7.
20. Orsini M, De Freitas MRG, Nascimento OJM. Precauções na realização de exercícios terapêuticos para pacientes com doenças neuromusculares. *Fisioterapia Ser.* 2007;2(4):272-5.

Recebido: 18/07/2008

*Received:* 07/18/2008

Aprovado: 13/03/2009

*Approved:* 03/13/2009

Revisado: 13/07/2009

*Reviewed:* 07/13/2009