



**Fundação Oswaldo Cruz
Instituto Fernandes Figueira
Pós-Graduação em Saúde da Criança e da Mulher**

**Estudo Sobre o Desenvolvimento Motor Grosso de Crianças do
Centro de Referência para Osteogênese Imperfeita do Instituto
Fernandes Figueira/FIOCRUZ/RJ**

Paula Bacellar Lopes

**Rio de Janeiro
Abril de 2007**

Livros Grátis

<http://www.livrosgratis.com.br>

Milhares de livros grátis para download.



**Fundação Oswaldo Cruz
Instituto Fernandes Figueira
Pós-Graduação em Saúde da Criança e da Mulher**

**Estudo Sobre o Desenvolvimento Motor Grosso de Crianças do
Centro de Referência para Osteogênese Imperfeita do Instituto
Fernandes Figueira/FIOCRUZ/RJ**

Paula Bacellar Lopes

Dissertação de Mestrado
Acadêmico em Saúde da
Criança e da Mulher, como parte
dos requisitos para obtenção do
título de Mestre.

Orientador: Prof. Dr. Juan C. Llerena Jr.

**Rio de Janeiro
Abril de 2007**

**Dedico,
aos amores da minha vida,
Marly, Julia e Gustavo.**

Agradecimentos

Ao meu orientador Prof. Dr. Juan Llerena Jr., a quem tenho grande carinho e admiração, por sua bem humorada orientação, enorme paciência e grande credibilidade para que esse estudo se realizasse.

A minha "quase" co-orientadora Carla Trevisan, que sempre me incentivou e que se dedicou arduamente a finalizar essa história comigo.

Aos professores da pós-graduação, especialmente a querida Profa. Dra. Maria Helena Cardoso, que sempre acreditou nesse estudo.

Aos colegas de turma do mestrado, em especial a Claudia Gavazza e a Ana Paula Martins, com quem naveguei no mesmo barco.

Aos colegas do Serviço de Fisioterapia Motora, do PADI e do Dep. de Genética Médica, com quem tive a honra de trabalhar no IFF.

Aos profissionais da secretaria de ensino do IFF, por estarem sempre disponíveis a ajudar, em especial a Maria Alice.

Aos queridos pacientes Julia, Davi e Cláudio, que sem os quais, esse estudo não teria sido o mesmo.

As amigas, Carla, Tati, Si, Dri, Mari e Rá, por dividirem alegrias, tristezas, sucessos e aflições ao longo do percurso.

Aos amados afilhados Mamá, Nino, Digo, Tiaguinho e Manú, que são fonte inesgotável de prazer para mim, por compreenderem minhas ausências.

Aos familiares, pelo incentivo e carinho.

Aos meus irmãos Andrea e Bruno por estarem presentes sempre que precisei com muito amor e apoio.

Ao meu marido Gustavo, por agüentar, com muita tranqüilidade, os fins de semana perdidos, as crises de ansiedade e de choro, mantendo a calma, o bom humor e os "passeios aos sábados de manhã com a Julia", fornecendo a base de carinho e segurança que me permitiram chegar até aqui.

A minha mãe, Marly, meu maior exemplo, por me ensinar a acreditar nos meus sonhos e por acreditar em todos os segundos em mim, até mesmo quando eu não acredito.

A minha filha Julia, a alegria da minha vida, por assistir a mamãe trabalhar sendo sempre amorosa e companheira, obrigada filha.

Resumo

Introdução: A Osteogênese Imperfeita (OI) é uma doença congênita genética causada por mutação no colágeno do tipo I. Suas características clínicas são osteopenia, fragilidade óssea, múltiplas fraturas, deformidades ósseas e grande limitação funcional, que implicará, sobretudo, no desenvolvimento motor grosso da criança com OI, necessitando de estímulos e cuidados específicos.

Justificativa: A associação entre o tratamento medicamentoso e o fisioterapêutico, durante o processo de aquisições motoras, é fundamental para garantir um bom desempenho funcional e independência aos indivíduos com OI, entretanto, a literatura mundial específica sobre esse assunto é escassa.

Objetivo: Contribuir para o conhecimento do desenvolvimento motor grosso de crianças com OI entre 0 e 5 anos de idade do CROI-RJ. **Metodologia:** Pesquisa quantitativa observacional, retrospectiva, descritiva, longitudinal, realizada a partir de dados do instrumento de coleta dos dados fisioterapêutico e dos registros feitos em prontuário do CROI-RJ. **Resultados:** A amostra foi de 16 crianças com razão sexual de (M:6/F:10), sendo (n=3) do tipo I de OI, (n=5) do tipo IV e (n=8) do tipo III. Dentre as 16 crianças, 50% realizavam fisioterapia motora durante o estudo. A mediana de idade em meses da aquisição motora da amostra quanto aos tipos I, III e IV de OI foi, respectivamente, de: rolar (n=6), (n=8) e (n=7); sentar (n=7), (n=10) e (n=7); arrastar em DV (n=9), (n=24) e (n=8); arrastar sentado (n=11) e (n=21); engatinhar (n=10), (n=15) e (n=12); e andar (n= 8) e (n=18). Nenhuma criança da amostra do tipo IV adquiriu o marco arrastar sentado e do tipo III o andar.

Conclusão: Esse estudo verificou que o DMG da amostra varia de acordo com a gravidade da doença e com o início e a concomitância do tratamento medicamentoso e a fisioterapia, mostrando-se nesses casos, mais qualitativo e quantitativo em relação aos marcos motores alcançados, apesar de assimétricos. Destaca-se, portanto, que a importância da associação desses tratamentos, respeitando suas peculiaridades como o início precoce e a regularidade do acompanhamento clínico, viabiliza os benefícios acima encontrados, com o intuito de promover uma melhoria na qualidade de vida da população com OI e mudança considerável da história natural da doença.

Palavras chaves: Osteogênese Imperfeita; Desenvolvimento Motor Grosso; Bisfosfonatos.

Abstract

Introduction: Osteogenesis Imperfecta (OI) is a genetic congenital illness caused by a mutation of the collagen type I. Its clinical characteristics are osteopenia, bone fragility, multiple fractures, bone deformities and significant functional limitation, that will have implications, over all, in the gross motor development of the child with OI, requiring specific stimulation and care.

Justification: The association between the medical (disodium pamidronate infusion) and physiotherapeutic treatment, during the process of motor achievement, is fundamental to ensure good functional performance and independence of individuals with OI; however, specific worldwide literature on this subject is scarce. **Objective:** To contribute to the knowledge of the gross motor development in children with OI between 0 and 5 years of age in the CROI-RJ (Reference Centre for Osteogenesis Imperfecta of Rio de Janeiro).

Methodology: Quantitative, retrospective, descriptive, longitudinal research was performed from data based on a physiotherapeutic inventory and the registers collected at the CROI-RJ. **Results:** The sample comprehended 16 children with sexual ratio of 6M:10F, and classified in groups type I (n=3), type IV (n=5) and type III (n=8). Amongst the 16 children, 50% were under motor physiotherapy treatment during the study. The median age in months of motor achievement of the sample with respect to types I, III and IV, respectively, were: rolling (n=6), (n=8) and (n=7); sitting (n=7), (n=10) and (n=7); dragging [in VD] (n=9), (n=24) and (n=8); dragging while seated (n=11) and (n=21); crawling (n=10), (n=15) and (n=12); and walking (n = 8) and (n=18). No type IV child from the sample achieved the milestone of dragging while seated and no type III child achieved walking. **Conclusion:** This study verified that the GMD (Gross Motor Development) in the subjects investigated varied according to the severity of the illness (type of OI) and initiation and concomitance of pamidronate infusions and physiotherapeutic treatment, revealing in these cases, more qualitative and quantitative gains in relation to motor milestone, however in an asymmetrical form. Therefore, such results points to the importance of the association of these treatments, respecting their peculiarities such as precocious initiation and regularity of clinical follow-up, aiming to benefits towards promotion of quality of life of those with OI and a considerable change in the natural history of the illness.

Key words: Osteogenesis Imperfecta; Gross Motor Development; Physiotherapy Disodium Pamidronate.

Lista de Abreviaturas e Siglas

ABOI – Associação Brasileira de Osteogenesis Imperfecta

CREFITO – Conselho Regional de Fisioterapia e Terapia Ocupacional

CROI – Centro de Referência para Osteogênese Imperfeita

DMG – Desenvolvimento Motor Grosso

DV – Decúbito Ventral

FIOCRUZ – Fundação Oswaldo Cruz

INTO – Instituto Nacional de Traumato-Ortopedia

MS – Ministério da Saúde

OMS – Organização Mundial de Saúde

OI – Osteogênese Imperfeita

PADI – Programa de Assistência Domiciliar Interdisciplinar

PD – Pamidronato dissódico

RJ – Rio de Janeiro

SNC – Sistema Nervoso Central

SUS – Sistema Único de Saúde

Lista de Figuras e Tabelas

Figura 1 – Tipos de colágenos maduros possíveis na OI, a partir do tipo de mutação na fita $\alpha(1)$ ou $\alpha(2)$.

Figura 2 – Descrição das variáveis segundo a localização dos resultados.

Figura 3 – Distribuição da amostra quanto à Classificação da Doença.

Figura 4- Nível de escolaridade das Mães.

Figura 5 – Mediana da idade do DMG Normal, (Flehmig, 2002) e distribuição da amostra quanto às medianas das idades de aquisição dos marcos do DMG por tipo de OI.

Figura 6 – Desenvolvimento motor grosso do paciente (108784) durante o ano de seguimento do estudo.

Figura 7 – Medianas das idades do DMG Normal (Flehmig, 2002), do DMG do paciente (108784) e do DMG da amostra com o tipo I de OI.

Figura 8 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (107302) durante o ano de seguimento do estudo.

Figura 9 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmig, 2002), do DMG do paciente (107302) e do DMG da amostra com o tipo I de OI.

Figura 10 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (110882) durante o ano de seguimento do estudo.

Figura 11 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmig, 2002), do DMG do paciente (110882) e do DMG da amostra com o tipo I de OI.

Figura 12 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (113660) durante o ano de seguimento do estudo.

Figura 13 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmig, 2002), do DMG do paciente (113660) e do DMG da amostra com o tipo I de OI.

Figura 14 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (111845) durante o ano de seguimento do estudo.

Figura 15 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmig, 2002), do DMG do paciente (111845) e do DMG da amostra com o tipo I de OI.

Figura 16 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (110899) durante o ano de seguimento do estudo.

Figura 17 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmig, 2002), do DMG do paciente (110899) e do DMG da amostra com o tipo I de OI.

Figura 18 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (106016) durante o ano de seguimento do estudo.

Figura 19 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmig, 2002), do DMG do paciente (106016) e do DMG da amostra com o tipo I de OI.

Figura 20 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (106856) durante o ano de seguimento do estudo.

Figura 21 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmig, 2002), do DMG do paciente (106856) e do DMG da amostra com o tipo I de OI.

Figura 22 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (105748) durante o ano de seguimento do estudo.

Figura 23 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmig, 2002), do DMG do paciente (105748) e do DMG da amostra com o tipo I de OI

Figura 24 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (110742) durante o ano de seguimento do estudo.

Figura 25 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmig, 2002), do DMG do paciente (110742) e do DMG da amostra com o tipo I de OI.

Figura 26 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (103467) durante o ano de seguimento do estudo.

Figura 27 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmig, 2002), do DMG do paciente (103467) e do DMG da amostra com o tipo I de OI.

Figura 28 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (111034) durante o ano de seguimento do estudo.

Figura 29 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmig, 2002), do DMG do paciente (111034) e do DMG da amostra com o tipo I de OI.

Figura 30 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (112840) durante o ano de seguimento do estudo.

Figura 31 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmig, 2002), do DMG do paciente (112840) e do DMG da amostra com o tipo I de OI.

Figura 32 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (102435) durante o ano de seguimento do estudo.

Figura 33 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmig, 2002), do DMG do paciente (102435) e do DMG da amostra com o tipo I de OI.

Figura 34 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (105038) durante o ano de seguimento do estudo.

Figura 35 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmig, 2002), do DMG do paciente (105038) e do DMG da amostra com o tipo I de OI.

Figura 36 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (109073) durante o ano de seguimento do estudo.

Figura 37 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmig, 2002), do DMG do paciente (109073) e do DMG da amostra com o tipo I de OI.

Tabela 1 - Distribuição da amostra do estudo quanto ao perfil sócio-demográfico.

Tabela 2 – Distribuição da amostra quanto ao perfil do tratamento clínico.

Tabela 3 - Distribuição da amostra do estudo quanto ao perfil do tratamento terapêutico.

Tabela 4 - Distribuição da amostra do estudo quanto à aquisição e idade em que alcançaram os marcos do desenvolvimento motor grosso.

Tabela 5 - Distribuição da amostra do estudo visando aconselhamento genético.

SUMÁRIO

1 – Introdução

2 – Quadro Teórico

2.1 - Desenvolvimento Motor Grosso

2.2 - Desenvolvimento Motor Grosso Na Osteogênese Imperfeita

2.3 - O Tratamento no Centro de Referência para Osteogênese

Imperfeita no Estado do Rio de Janeiro (CROI - IFF – FIOCRUZ/ RJ)

3 – Justificativa

4 – Objetivos

4.1 – Geral

4.2 – Específico

5 – Material e Método

5.1 – Classificação do Estudo

5.2 – Campo

5.3 – Seleção da População

5.4 – Critérios de Inclusão

5.5 – Coleta de Dados

5.6 – Análise do Estudo

6 – Resultados

6.1 – Caracterização da Amostra

6.2 – Resultados Relacionados ao Objetivo Específico 1

6.2 – Resultados relacionados ao Objetivo Específico 2

6.3 – Resultados Relacionados ao Objetivo Específico 3

6.3.1 – Caso 01 (108784)

6.3.2 – Caso 02 (107302)

6.3.3 – Caso 03 (110882)

6.3.4 – Caso 04 (113660)

6.3.5 – Caso 05 (111845)

6.3.6 – Caso 06 (110899)

6.3.7 – Caso 07 (106016)

6.3.8 – Caso 08 (106856)

6.3.9 – Caso 09 (105748)

6.3.10 – Caso 10 (110742)

6.3.11 – Caso 11 (103467)

6.3.12 – Caso 12 (111034)

6.3.13 – Caso 13 (112840)

6.3.14 – Caso 14 (102435)

6.3.15 – Caso 15 (105038)

6.3.16 – Caso 16 (109073)

6.4 – Resultados Relacionados ao Objetivo Específico 4

7 – Discussão

8 – Conclusão

9 – Referências Bibliográficas

10 – Anexos

10.1 –

10.2 -

1. INTRODUÇÃO

A Osteogênese Imperfeita (OI) é uma doença congênita genética causada por mutação no colágeno do tipo I, que se caracteriza por osteopenia e fragilidade óssea generalizada. Como principais conseqüências, freqüentemente ocorrem múltiplas fraturas, que podem ter origem ainda intraútero com graves deformidades ósseas, e grande limitação funcional (Glorieux e cols., 2000).

O indivíduo com OI não necessita somente de cuidados que se limitam ao campo médico. A fisioterapia tem contribuído de forma significativa para a prevenção dos agravos decorrentes da doença e para a melhoria da qualidade de vida daqueles que a tem (Ratliffe, 2002).

Segundo Tanner (1990), o crescimento é um produto da complexa e intermitente interação entre os fatores ambientais e hereditários. O DNA é herdado, tudo mais é desenvolvido. Dessa forma, um erro na seqüência molecular dentro das cadeias de polipeptídios modificará toda a organização do esqueleto protéico, resultando numa falha em toda a estrutura e, conseqüentemente, ocasionando em fragilidade no órgão afetado (Galera e cols., 2001).

Atualmente, sabemos que os genes nos cromossomos 17 e 7 são os codificadores das cadeias $\alpha 1(I)$ e $\alpha 2(I)$, respectivamente, e que estas são ordenadas em duas cadeias $\alpha 1(I)$ e uma $\alpha 2(I)$ para formar o trímero, constituindo o colágeno do tipo I (Galera e cols, 2001) (Figura 1; p.).

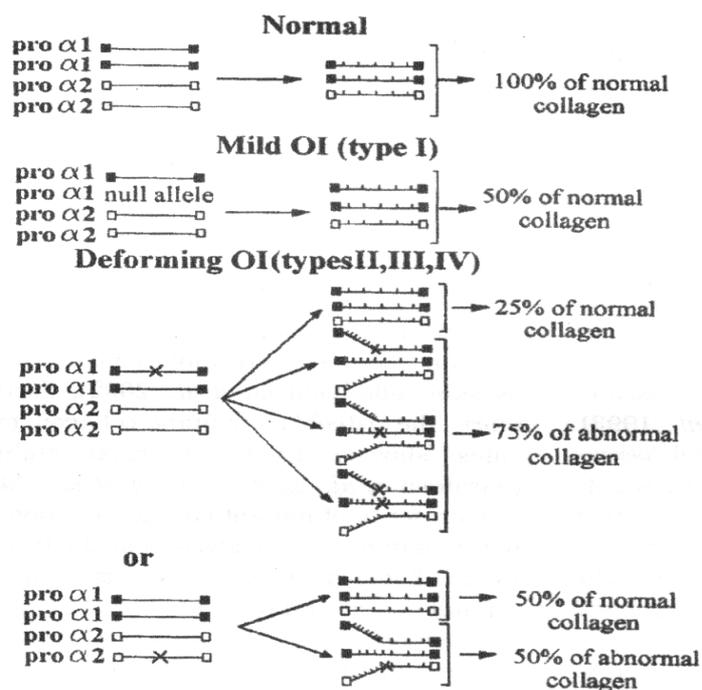


Figura 1 – Tipos de colágenos maduros possíveis na OI, a partir do tipo de mutação na fita $\alpha(1)$ ou $\alpha(2)$ (adaptado de Galera e cols, 2001)¹.

Segundo Junqueira e Carneiro (1999), o tecido ósseo é um tipo especializado de tecido conjuntivo formado por células e material extracelular calcificado constituinte da matriz óssea. Dentre as células que o compõe destacamos os osteoblastos por sintetizarem colágeno do tipo I, proteoglicanas e glicoproteínas adesivas, parte orgânica da matriz óssea e por concentrarem fósforo e cálcio participando da mineralização da matriz. Quase 90% do colágeno corpóreo são do tipo I. A mineralização consiste na deposição de íons inorgânicos, principalmente fósforo e cálcio que formam cristais com estrutura de hidroxiapatita. A associação de hidroxiapatita com fibras colágenas é responsável pela consistência e pela resistência do tecido ósseo. Logo, a remoção do cálcio ocasionada por falha no colágeno

¹ Mutações do tipo *stop-codon* interrompem a formação do mRNA que por sua vez não traduz a proteína; mutações do tipo *non-sense*, *missense* ou troca de moldura produzem em geral mRNA e desta forma produzem um colágeno, porém anormal (Jones, 2006).

do tipo I pode deixar o osso com sua forma intacta, entretanto tão frágil que, ao ser manipulado, mesmo que delicadamente, pode ocasionar fraturas (Junqueira e Carneiro, 1999).

Manifestações clínicas como fraqueza muscular, frouxidão dos ligamentos, escleras azuladas, dentinogênese imperfeita e perda auditiva são freqüentes na OI por terem, entre seus componentes, tecido conjuntivo constituído pelo colágeno. Isto significa uma composição com grandes quantidades de colágeno do tipo I anormal (Tecklin, 2002).

A proposta de classificação da OI mais difundida e freqüentemente ainda utilizada pela maioria dos profissionais de saúde é a elaborada por Sillence (1979) com base nos achados genéticos, clínicos e laboratoriais, sendo dividida em quatro subgrupos principais, os tipos I a IV, sendo que alguns deles são subdivididos em A e B de acordo com algumas características do fenótipo e/ou de herança. Portanto, para fins de alocação nesses grupos são considerados a gravidade das manifestações clínicas, o padrão radiológico e a progressão da doença (Tecklin, 2002). Assim sendo, podemos considerar a distribuição dos indivíduos com OI entre formas leve (tipo I), moderada (tipo IV), grave (tipo III) e letal (tipo II) (Aoki, 2007). Rauch e Glorieaux (2004) acrescentaram mais 03 tipos nesta classificação (tipos V a VII) baseados não somente nos achados clínico-radiológicos semelhantes à OI como ausência de mutação no colágeno I.

A Associação Brasileira de *Osteogenesis Imperfecta* – ABOI (acesso em: < <http://www.aboi.org.br> > 03/03/2005) única organização nacional, voluntária, fundada em 11 de dezembro de 1999 por portadores de OI e seus familiares. Dedicase a ajudar indivíduos com OI a lidarem com problemas associados à

doença, a OI atinge em média 1 a cada 21.000 nascidos. Estima-se que no Brasil existam pelo menos 12.000 indivíduos com OI.

A Portaria nº. 2035 de 19 de dezembro de 2001, do Diário Oficial do Ministério da Saúde (MS) (ANEXO I; p.), instalou a criação de Centros de Referência para Osteogênese Imperfeita no Brasil com a finalidade de proporcionar um tratamento baseado no protocolo de Montreal (descrito na portaria nº 2035 – 12/2001) com o medicamento do grupo dos bisfosfonatos, Pamidronato Dissódico² (PD). Hoje existem pelo menos 11 Centros de Referência no Brasil (ABOI - acesso em: < <http://www.aboi.org.br> > 03/03/2005).

O Instituto Fernandes Figueira, uma unidade materno-infantil da Fundação Oswaldo Cruz no Rio de Janeiro (IFF/FIOCRUZ/RJ/RJ) tornou-se Centro de Referência para Osteogênese Imperfeita (CROI-RJ) e em abril de 2002, iniciou a administração da medicação, além de oferecer acompanhamento clínico sistemático e fisioterapêutico nos indivíduos com OI.

O IFF/FIOCRUZ/RJ/RJ, no contexto do Sistema Único de Saúde (SUS), é referência para assistência em níveis secundários e terciários de atenção à saúde da mulher, da criança e do adolescente. As ações de saúde no IFF/FIOCRUZ/RJ atuam priorizando o ensino, a pesquisa e a assistência. Engloba várias especialidades clínicas, com equipes multidisciplinares, entre as quais se encontra a genética médica (www.iff.fiocruz.br).

O Departamento de Genética Médica do IFF/FIOCRUZ/RJ se consolida, entre outros, nos seguintes referenciais clínicos: malformações congênitas, síndromes genéticas, aconselhamento genético e pré-natal de alto risco genético. Ainda comporta pesquisas biomédicas e em saúde coletiva,

² Pamidronato Dissódico – substância da família farmacológica do grupo dos bisfosfonatos para aplicação venosa (2/2 meses para crianças < de 02 anos; 4/4 meses para crianças > de 02 anos).

especialmente as voltadas para os defeitos congênitos; desenvolve trabalhos na área da genética psicossocial e estimula a criação de grupos de apoio para pais e indivíduos com doença genética promovendo continuamente eventos intramural.

Atualmente os tratamentos farmacológicos mais promissores na OI são os que utilizam as substâncias do grupo dos bisfosfonatos. A ação dessa medicação consiste na diminuição da taxa de reabsorção dos ossos através da inibição da atividade dos osteoclastos, uma vez que essas células grandes, móveis e multinucleadas são responsáveis pela reabsorção do tecido ósseo e participam do processo de remodelação dos ossos, conseqüentemente promovendo um aumento da densidade óssea. Embora esse tratamento não seja curativo, é considerado efetivo por ser capaz de proporcionar ao osso poroso e frágil, uma estrutura mais resistente implicando, entre outras coisas, no aumento da capacidade funcional do paciente e considerável redução das complicações ortopédicas (Rauch & Glorieux, 2004).

O Programa de Fisioterapia para Indivíduos com OI do CROI-RJ foi desenvolvido no segundo semestre de 2003 e implantado em janeiro de 2004. Seu campo de atuação, a partir de uma abordagem fisioterapêutica segundo o Conceito Neuroevolutivo Bobath³, consiste em avaliação da capacidade funcional periódica, orientação especializada à família e atendimento fisioterapêutico semanal a ser realizado no setor de fisioterapia motora/IFF.

O Serviço de Fisioterapia Motora IFF/FIOCRUZ/RJ, inserido no Departamento de Pediatria IFF/FIOCRUZ/RJ, desenvolve suas ações a partir

³ Conceito Neuroevolutivo Bobath – abordagem terapêutica que visa exame e tratamento detalhado das capacidades e limitações funcionais de indivíduos com disfunção motora. Desenvolvido a partir dos transtornos que envolvem os centros cerebrais superiores (Howle, 2002).

de um trabalho em equipe multidisciplinar adequada às necessidades de seus usuários. Avalia e oferece tratamento a criança com disfunção motora, seqüela neurológica e atraso no desenvolvimento motor. O setor de fisioterapia motora é composto por uma equipe de fisioterapeutas com aperfeiçoamento no Conceito Neuroevolutivo Bobath.

Os pacientes em atendimento semanal ambulatorial preenchem os critérios de inclusão preestabelecidos, porém todas as outras fases do acompanhamento são direcionadas a todos os pacientes tratados no CROI-RJ.

Llerena (2005) confirma ser o CROI-RJ, entre os demais CROI brasileiros, o que atende ao maior número de indivíduos com OI e pioneiro no Brasil na elaboração de um programa de fisioterapia específico para a OI.

As habilidades motoras grossas na criança com OI necessitam de estímulos e cuidados específicos para seu desenvolvimento. O tratamento fisioterapêutico na OI, sobretudo durante este processo de aquisições motoras, é fundamental para garantir um bom desempenho funcional e independência.

O sedentarismo, entre outras coisas, atrofia e enfraquece a musculatura. Os pacientes com OI têm sua estrutura músculo-esquelética muito comprometida. Logo, é fundamental que pratiquem atividades físicas sob orientação especializada, principalmente para fins terapêuticos (Ratliffe, 2002).

A proposta deste estudo originou-se a partir dos resultados do tratamento fisioterapêutico de uma criança com OI, pertencente ao Programa de Assistência Domiciliar Interdisciplinar (PADI/IFF/FIOCRUZ/RJ⁴) no ano de 2003. Trabalhando como fisioterapeuta, especificamente na área motora, participei do tratamento fisioterapêutico de uma criança com OI, com enfoque

⁴ PADI/IFF/FIOCRUZ/RJ – Programa de Assistência Domiciliar Interdisciplinar do Instituto Fernandes Figueira/FIOCRUZ.

no desenvolvimento motor grosso. Após intensivo programa de fisioterapia de acordo com os protocolos utilizados no serviço de Fisioterapia Motora do IFF observamos melhora significativa nas habilidades motoras do paciente próprias da idade. Tal experiência teve um impacto em minha percepção quanto à capacidade funcional do indivíduo com OI.

Logo, o objeto deste estudo caracterizou-se pelo estudo sobre o desenvolvimento motor grosso de crianças com OI até 05 anos de idade com um ano de acompanhamento, atendidas no CROI-RJ, no período de janeiro de 2003 e outubro de 2005.

O presente trabalho abordará no quadro teórico aspectos relevantes sobre o desenvolvimento motor grosso na população geral e na população com OI, bem como sobre o tratamento clínico realizado no CROI-RJ para indivíduos com OI, destacando seus princípios e fundamentos.

No capítulo que corresponde aos resultados do estudo será descrito o perfil dos pacientes com OI do CROI-RJ, o perfil do tratamento terapêutico oferecido pelo centro, o aconselhamento genético em relação ao risco de recorrência e a aquisição das habilidades motoras grossas dos pacientes do estudo.

No capítulo que abrange a discussão serão confrontados os dados encontrados neste estudo com os descritos na literatura nacional e internacional, de modo que seja possível levantar os pontos condizentes e divergentes e, sugerir, na conclusão, o desenvolvimento de pesquisas no âmbito do desenvolvimento motor grosso e da funcionalidade para indivíduos com Osteogênese Imperfeita.

2. QUADRO TEÓRICO

2.1 Desenvolvimento Motor Grosso

O movimento emerge da interação entre três fatores: o indivíduo, a tarefa e o ambiente (Shumway-Cook e Woollacott, 2003). O ambiente proporciona informações que são processadas pelo Sistema Nervoso Central (SNC) para o controle de respostas vegetativas, motoras e cognitivas, formando os padrões do comportamento humano (Ferrari, 2001).

Para Flehmig (2002) a necessidade da movimentação da criança é gerada pela ação conjunta de atitudes comportamentais geneticamente definidas e a ação do meio ambiente e sua estimulação. Shepherd (1996) concorda e acrescenta que, além do ambiente estimulante, o auxílio de adultos atenciosos é fundamental para o potencial do desenvolvimento e do crescimento da criança. A estimulação ambiental rica também é capaz de provocar alterações importantes no comportamento e nos circuitos neuronais (Rosenweig, 1996).

A partir do último trimestre da gestação, o SNC encontra-se num período de crescimento com velocidade máxima que irá se prolongar até os primeiros anos de vida (Nelson, 2000). Contudo ao nascimento, o cérebro ainda está pouco desenvolvido, as vias nervosas aferentes (comportam o sensorio e a percepção) amadurecem antes das vias nervosas eferentes (condução das respostas motoras) e a mielinização de grande parte do sistema nervoso ocorre no primeiro ano após o nascimento (Shepherd, 1996; Jerusalinsky, 2006). É por isso que o SNC possui grandes proporções de neuroplasticidade, que é a capacidade do organismo de se adaptar às mudanças internas e externas do

ambiente através da sinergia de diferentes órgãos organizados pelo SNC, principalmente durante os três primeiros anos de vida (Pia, 1985; Jerusalinsky, 2006).

Portanto, a partir da maturação do Sistema Nervoso e da estimulação oriunda do meio ambiente é possível o desenvolvimento das habilidades motoras (Shepherd, 1996).

Para Tecklin (2002) o desenvolvimento motor diz respeito ao processo de mudança do comportamento motor e está relacionado com a idade do indivíduo.

As mudanças que ocorrem no desenvolvimento motor dos bebês são bastante evidentes. Ao nascer, o bebê é totalmente dependente, mas no primeiro ano a criança adquire um grande grau de independência física. Ela muda da impotência para a competência em atividades motoras amplas, como sentar, engatinhar e andar, e em habilidades motoras finas, que incluem a manipulação de vários tipos de objetos (Tecklin, 2002).

É importante lembrar que cada criança é um indivíduo com padrão e ritmo de desenvolvimento de habilidades ligeiramente diferentes, mas a seqüência de desenvolvimento é bastante previsível (Ratliffe, 2002).

Durante o primeiro trimestre do desenvolvimento motor grosso (DMG), o bebê é considerado recém-nascido até a segunda semana de vida. Ele encontra-se em postura flexora fisiológica e, como resultado dessa postura, quando colocado em decúbito ventral, os braços e as pernas enrolam-se sobre o tronco, fazendo com que, desse modo, o peso do bebê vá em direção a cintura escapular. Embora essa postura inicial dificulte os movimentos do bebê, ele é capaz de desenvolver uma das mais importantes e básicas habilidades –

levantar e girar a cabeça. O controle de cabeça é o primeiro movimento ativo da criança contra a gravidade, sendo o principal ganho do primeiro trimestre (Tecklin, 2002). Aos três meses o bebê é capaz de levar as mãos à boca e à linha média, elevar a cabeça em decúbito ventral a 45° com apoio de peso sobre os antebraços e apresentar certa simetria (Flehmig, 2002).

O segundo trimestre do DMG é caracterizado por progressos no combate à gravidade (Tecklin, 2002). Nesse período as principais aquisições do bebê são de empurrar as mãos estendendo os cotovelos na postura ventral, aos cinco meses, a capacidade de sentar-se por pouco tempo, tendo início aos seis meses, e de rolar, aos seis, proporcionando o aumento de sua interação com o meio ambiente (Flehmig, 2002).

O terceiro trimestre do DMG pode ser marcado pelo início dos deslocamentos pelo meio, fato que possibilita ao bebê um aumento na exploração do ambiente (Tecklin, 2002). Entre os marcos alcançados nesse período podemos destacar o de se arrastar em decúbito ventral, aos sete meses, e o de engatinhar, aos oito meses. A postura supina torna-se transição para outras posturas, o bebê pouco permanece nesta postura (Flehmig, 2002).

O quarto trimestre do DMG tem como principal aquisição motora o início da marcha independente. Em geral, até o final deste período, é possível observarmos o bebê andando, entretanto, ainda com certa insegurança. O bebê nesta fase torna-se mais autônomo, fato que gosta bastante (Flehmig, 2002).

A progressão cefalocaudal da extensão antigravitacional com o intuito de atingir a postura de pé aliada ao desenvolvimento do equilíbrio na série

progressiva de posturas representam um importante padrão de aquisições que levam à independência física (Tecklin, 2002).

A compreensão do desenvolvimento motor grosso típico e de como este varia ao longo da vida propicia uma estrutura crítica de plano de tratamento e avaliação funcional, dando condições ao terapeuta de adaptar questões que julgue pertinentes ao tratamento de acordo com a demanda. O terapeuta reconhece que há padrões genéricos de tempo de aquisição de habilidades durante o desenvolvimento e a maturação, e perda de algumas habilidades no envelhecimento. Esses padrões fornecem um modelo de referência para uma função motora humana eficiente e possibilitam a identificação das diferenças nos indivíduos (Howle, 2002).

A aprendizagem motora se concentra na compreensão da aquisição do movimento, bem como da modificação do mesmo. A recuperação da função se refere à reconquista das habilidades motoras que foram perdidas por causas diversas. Porém, a aprendizagem ou a reaprendizagem de habilidades motoras e melhora de seu desempenho envolvem, sobretudo, a prática e a experiência (Shumway-Cook e Woollacott, 2003).

2.2 Desenvolvimento Motor Grosso na Osteogênese Imperfeita

O paciente com OI apresenta características em comum como osteopenia, importante fragilidade óssea, dor crônica, deformidades ósseas, fraturas, frouxidão ligamentar, entre outras (Land e cols, 2005; Letocha e cols, 2005). Entre as deformidades ósseas, a cifose e a escoliose são

frequentemente encontradas em pessoas com OI, a incidência varia de 40% a 80%, dependendo do estudo (Leite e cols, 2002).

A literatura geralmente descreve a evolução motora na OI tendo como parâmetro sua classificação. De acordo com a classificação de Sillence (1979) a OI é dividida em quatro subgrupos (I a IV). Abaixo destacaremos características relevantes de cada tipo, ordenadas a partir da gravidade das manifestações clínicas em relação ao DMG. Segundo Huang e cols (2006), a gravidade da OI crianças podem ter atraso no DMG e limitação funcional importante, associados à progressiva deformidade esquelética.

Os indivíduos com OI do tipo I, considerado o de acometimento leve, possuem estatura em geral normal com menor índice de deficiência de crescimento e de deformidades em virtude da menor incidência de fraturas (Assis e cols, 2002; Tecklin, 2002). Aoki (2007) considera que estes indivíduos apresentam as primeiras fraturas quando assumem o ortostatismo e a deambulação. Por outro lado, são os que constituem o melhor prognóstico de marcha. Cole (2002) acrescenta que esses indivíduos têm longevidade normal.

Os indivíduos com o tipo IV de OI, considerado o tipo moderado, em geral, apresentam arqueamento importante dos ossos longos decorrente de fraturas ocorridas já no início da vida e principalmente no início do ortostatismo e da deambulação (Aoki, 2007). Segundo Ratliffe (2002), eles podem vir a andar sozinhos, mas, freqüentemente, utilizam auxílios como muletas, andadores, órteses.

Os indivíduos com OI do tipo III, considerado o tipo grave, apresentam grande fragilidade óssea, baixa estatura, ocorrência de fraturas já intra-útero, que geram graves deformidades esqueléticas (Assis e cols, 2002; Ratliffe,

2002). Para Tecklin (2002), as crianças com o tipo III de OI apresentam significativo retardo do crescimento, que acaba por contribuir com importante limitação funcional. Esses indivíduos costumam ser mais dependentes em suas atividades da vida diária e possuem um prognóstico de marcha bastante reservado (Aoki, 2007).

Os indivíduos com o tipo II da doença, o tipo letal, freqüentemente morrem ainda no útero ou nos primeiros anos de vida. Seus ossos são extremamente osteoporóticos e frágeis (Tecklin, 2002; Aoki, 2007; Ratliffe, 2002). Aoki (2007) destaca a freqüência com que esses indivíduos fraturam a calota craniana, podendo, desta forma, ocasionar hemorragia intracraniana e intraparenquimatosa cerebral, que comprometerão bastante o desenvolvimento neuropsicomotor de forma global.

A partir dessas descrições quanto ao acometimento da doença de acordo com os tipos de OI, podemos ressaltar que o perfil do DMG na OI pode ser considerado bastante heterogêneo, uma vez que esta doença é classificada de acordo com a gravidade das suas manifestações clínicas de apresentação e progressão.

2.3 O Tratamento no Centro de Referência para Osteogênese Imperfeita no Estado do Rio de Janeiro (CROI - IFF – FIOCRUZ/ RJ)

O tratamento da OI é multidisciplinar, compreendendo os tratamentos cirúrgicos-ortopédicos como também farmacológicos, na tentativa de intervir nas fraturas e deformidades além de reduzir a fragilidade óssea constitucional determinada pela doença (Cole, 2002). O tratamento farmacológico vem

desempenhando fator capital no tratamento da OI com resultados bastante satisfatórios com o uso dos bisfosfonatos resultando no aumento de massa e densidade óssea, conforme verificado por vários estudos (Arikoski e cols, 2004; Sakkers e cols, 2004; Adami e cols, 2003; Rauch e cols, 2003; Rauch e cols, 2002; Plotkin e cols, 2000). A certeza de que o uso dos bisfosfonatos acarreta importante melhoria na qualidade de vida dos pacientes parece universal, visto que geram mudanças substanciais na história natural dos indivíduos com OI, observadas principalmente nas formas mais graves da doença (Rauch e Glorieux, 2004; Barbosa, 2006).

Diferentes protocolos de tratamento são realizados com os bisfosfonatos nos dias de hoje. O grupo canadense, responsável pela maioria dos estudos sobre a OI e seu tratamento nos últimos anos (Glorieux e cols, 1998; Rauch e cols, 2002; Plotkin e cols, 2000; Rauch e cols, 2003), recomenda em seu protocolo original infusões do PD de maneira cíclica, por três dias consecutivos, com intervalos de quatro meses e dose diária aplicada de 1mg/kg de peso, sendo a dose anual de 9mg/kg/peso. Além do tratamento medicamentoso, as crianças tratadas são avaliadas e incluídas em programa de fisioterapia e terapia ocupacional (Glorieux e cols, 1998).

O Centro de Referência para Tratamento da Osteogênese Imperfeita no Estado do Rio de Janeiro (CROI-RJ) atua de acordo com a portaria 2305 do MS (2001) adotando um protocolo de tratamento semelhante ao relatado por Glorieux em seu primeiro trabalho, de 1998.

As internações eletivas no CROI-IFF para a administração do PD ocorrem em cooperação com a ABOI. Pressupõe-se que os próprios indivíduos com OI e seus familiares estejam mais gabaritados para organizar as

internações da forma mais adequada quanto seja possível, em virtude da familiaridade com eventuais dificuldades sócio-econômicas e problemas particulares que possam ocorrer no período iminente aos ciclos da medicação (Bacellar, Barbosa e Llerena, comunicação pessoal). Deste modo, a ABOI/RJ remete a relação das internações do período ao CROI-RJ, que, por sua vez, encaminha os pacientes oriundos da triagem do Centro de Genética Médica com diagnóstico de OI á ABOI, onde recebem informações sobre o cuidado e os direitos dos portadores.

Os pacientes do CROI-RJ, além de receberem o tratamento medicamentoso, são acompanhados por uma equipe multidisciplinar formada por assistente social, enfermeiro, fisioterapeuta, médico (pediatra e geneticista), nutricionista e psicólogo, a cada ciclo da medicação. Em virtude da ausência de acompanhamento ortopédico no IFF, os pacientes do CROI-RJ são encaminhados para avaliação e tratamento no Instituto Nacional de Traumatologia-Ortopedia (INTO), mediante convênio acordado entre as instituições. Aos pacientes, são disponibilizadas avaliações a cada ciclo da medicação e acompanhamento ambulatorial semanal para tratamento fisioterapêutico.

2.3.1 A Fisioterapia Motora e o CROI-IFF

O Conselho Regional de Fisioterapia e Terapia Ocupacional (CREFITO) define fisioterapia como:

“Ciência aplicada tendo por objeto de estudos o movimento humano em todas as suas formas de expressão e potencialidades, tanto nas alterações patológicas quanto nas repercussões psíquicas e orgânicas. Seu objetivo é preservar, manter (forma preventiva), desenvolver ou restaurar (reabilitação) a integridade de órgãos, sistema ou função. Como

processo terapêutico utiliza conhecimentos e recursos próprios, utilizando-os com base nas condições psico-físico-social, tendo por objetivo promover, aperfeiçoar ou adaptar o indivíduo a melhoria de qualidade de vida” (CREFITO - acesso em: < <http://www.crefito2.org.br> > 07/09/2005).

O programa de fisioterapia proposto para o CROI-IFF consiste em avaliações a cada internação eletiva (ciclo da medicação 2/2 meses para crianças com < 02 anos; 4/4 meses para crianças com > 02 anos) para todos os pacientes cadastrados no IFF e compreendem: (a) Anamnese completa; (b) Exame físico; (c) Mensuração dos arcos de movimentos utilizando-se o goniômetro; (d) Observação das transições de posturas e análise dos deslocamentos para avaliar a qualidade do desenvolvimento e desempenho funcional.

O tratamento fisioterapêutico ambulatorial realizado no CROI-RJ é baseado no Conceito Neuroevolutivo Bobath, que é uma abordagem de solução de problemas visando exame clínico e o tratamento detalhado das capacidades e das limitações funcionais de indivíduos com disfunção motora (Bobath, 1989).

O manuseio fisioterapêutico é uma ferramenta essencial na avaliação e no tratamento, pois permite ao terapeuta guiar posturas e movimentos (biomecânica) que aprimorem a capacidade funcional do indivíduo. O conceito Bobath muito se vale das abordagens de neurofacilitação, por se tratar do retraining do controle motor, por meio de técnicas desenvolvidas para facilitar e/ou inibir vários padrões de movimentos com base principalmente nas suposições formuladas das teorias reflexa e hierárquica do controle motor (Howle, 2002). Contudo, os estudos acerca do controle motor evoluíram

bastante neste período e, com eles, as abordagens dos tratamentos neuroevolutivos (Shumway-Cook e Woollacott, 2003).

Portanto, para o tratamento fisioterapêutico baseado no conceito Bobath, o qual é oferecido no CROI-RJ, o comportamento motor humano provém de interações em andamento entre os múltiplos sistemas internos do indivíduo, as características da tarefa e o contexto ambiental específico, cada um contribuindo para um aspecto diferente do desenvolvimento motor (Howle, 2002).

O acompanhamento fisioterapêutico ambulatorial semanal do CROI/RJ é disponível para crianças do centro de tratamento com até cinco anos de idade em virtude do perfil do ambulatório de fisioterapia motora do IFF/FIOCRUZ/RJ, bem como pelo número de profissionais para a realização deste trabalho. Aos demais pacientes é realizada avaliação a cada ciclo e encaminhamento para instituições adequadas à idade e ao tratamento.

3. JUSTIFICATIVA

“... a OI, constitui-se em preocupação relevante para a Saúde Pública, uma vez que impõe a seu portador fator de risco à saúde e limitações de qualidade de vida”. (Portaria n. 2.035 de dezembro de 2001 do Ministério da Saúde).

Embora não haja um consenso a respeito da concepção do que é qualidade de vida, três aspectos fundamentais referentes a esse conceito foram desenvolvidos: a subjetividade, a multidimensionalidade e a presença de dimensões positivas e negativas (WOHQOL, 1998 - acesso em < <http://www.ufrgs.br/psiq/whoqol.html> > 05/04/2005). O desenvolvimento deste construto conduz, portanto, a definição de *qualidade de vida*:

"a percepção do indivíduo de sua posição na vida, no contexto da cultura e sistema de valores nos quais ele vive e em relação aos seus objetivos, expectativas, padrões e preocupações" (WHOQOL, 1998 - acesso em < <http://www.ufrgs.br/psiq/whoqol.html> > 05/04/2005).

O reconhecimento desta multidimensionalidade reflete na estrutura do protocolo de avaliação tendo como instrumento seis domínios principais: físico, psicológico, nível de independência, relação social, meio ambiente e espiritualidade (Idem).

Segundo a Organização da Assistência de Saúde em linhas do Cuidado da Atenção Integral da Saúde da Criança e Redução da Mortalidade Infantil (Ministério da Saúde, 2004), foram elaboradas estratégias para a superação da desarticulação entre os diversos níveis de atenção em saúde e a garantia de continuidade ao cuidado integral. Voltadas às necessidades da demanda desta

pesquisa, podemos considerar o incentivo e a qualificação do acompanhamento do crescimento e do desenvolvimento, bem como a atenção à criança portadora de deficiência, como linhas que deverão ser contempladas.

No estudo realizado por Horovitz e cols. (2005) sobre - Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual – é discutida, além da alta morbimortalidade, a cronicidade como problemática associada às doenças congênitas, uma vez que indivíduos com uma doença crônica necessitam de tratamento médico, serviços do desenvolvimento (como fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional), educação especial ou inclusiva, bem como acompanhamento psicológico familiar, de forma contínua, o que freqüentemente implica altos custos.

Ao refletirmos sobre a formulação de políticas públicas de saúde, a partir da atuação do MS no tratamento da OI, podemos considerar tais medidas, como respostas governamentais dadas à doença Osteogênese Imperfeita no âmbito da Saúde Pública, bem como a demanda e / ou necessidades dos indivíduos com OI, a partir de uma política específica de enfrentamento de uma doença pautada pelo princípio da integralidade, voltada a uma demanda preestabelecida (Mattos, 2003).

“Segundo a OMS (2000), para o melhor atendimento aos (indivíduos com) defeitos congênitos, deve haver uma modificação no padrão dos serviços de saúde necessários para o atendimento da população, desviando o foco de doenças agudas para o manejo de problemas crônicos e programas verticais para sistemas integrados de atenção primária. Tal modificação passa a ser especialmente necessária quando a queda da mortalidade infantil atinge patamar abaixo de 40-50 / 1.000. Com tais cifras, um número significativo de crianças com condições potencialmente incapacitantes, que morreriam sem diagnóstico, não apenas sobrevivem, como passam a ser diagnosticadas e a necessitar de intervenções médicas e de suporte ao longo da vida” (Horovitz e cols., 2005 p. 1061).

Como também apontam Llerena e cols. (2000) no trabalho – Investigação do Retardo Mental e Doenças Genéticas a partir de um Estudo Transversal em Escolas do Estado do Rio de Janeiro – há a necessidade de uma real efetivação dos programas de atenção à saúde, seja ela primária ou terciária, como forma de garantir uma medicina preventiva e a redução do ônus a esses indivíduos, suas famílias e à sociedade.

No que concerne especificamente o estudo na área do desenvolvimento motor e OI, a literatura mundial é escassa. Uma busca no *PubMed /Medline* e palavras-chaves como, *osteogenesis, bisphosphonates* e *motor development*, foram encontrados poucos trabalhos que contribuem de forma significativa como fontes efetivas para esta pesquisa, uma vez que a maioria limita-se à área ortopédica, temas relacionados à intervenção bucal em virtude da dentinogênese imperfeita e estudos intervencionais relacionados a ação do grupo dos bisfosfonatos sem correlação com o desenvolvimento motor grosso.

Dentre os estudos de contribuição relevante destaca-se o trabalho de Glorieux e cols. (1998) por se tratar da primeira série de casos que envolveu 30 pacientes entre 3 e 16 anos tratados com pamidronato dissódico em aplicações cíclicas, por três dias consecutivos, com intervalos de quatro meses. Além do protocolo de administração acima preconizado, este trabalho também descreveu a realização de avaliações incluídas em programa de fisioterapia e de terapia ocupacional, sendo esta amostra classificada de acordo com escala motora de cinco categorias, baseada em sua capacidade motora e de deambulação.

Outro estudo apontado na busca é o de Engerlbert (1997), que teve como objetivo determinar as características clínicas nas crianças com OI em relação à mobilidade articular e força muscular e as habilidades funcionais relacionados com o tipo da doença. Foi concluído que existe uma relação entre a gravidade da doença e os parâmetros avaliados e que as estratégias de reabilitação para as crianças deveriam ser focadas na promoção das habilidades funcionais de acordo com o desenvolvimento motor próprio da idade.

A opção de estudar o desenvolvimento motor grosso de crianças com OI que realizam um tratamento específico e diferenciado dentre os demais tratamentos ocorreu em princípio para que “outras” possibilidades de independência (em questão, motoras) pudessem ser exploradas e documentadas.

“A tradição da normalidade está culturalmente enraizada na nossa sociedade ocidental e, principalmente, a partir do século XX, passa a ser ligada aos atributos de beleza, perfeição e produtividade. O deficiente com sua desfiguração, sua mutilação é a personificação da assimetria, da desordem e, por isso, constitui-se numa ameaça para as pessoas ditas ‘normais’ (Martins e cols., 2004; p. 969-970).

Neste sentido, o enfoque deste estudo foi direcionado ao desenvolvimento motor de crianças com OI no âmbito da funcionalidade e não da normalidade, levando em conta suas histórias, diagnóstico, limitações próprias da doença, porém não restringindo ao que é apresentado, entretanto, trazendo à tona o que pode ser possível, não a partir das graduações e sim das aptidões.

4. OBJETIVOS

4.1 OBJETIVO GERAL

Contribuir para o conhecimento do desenvolvimento motor grosso de crianças com OI entre 0 e 5 anos de idade do CROI-RJ.

4.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

4.2.1 Descrever o perfil da criança com OI, entre 0 e 05 anos de idade inscritos no programa de tratamento com o pamidronato dissódico do CROI-RJ em relação à distribuição da idade, sexo, idade paterna, idade materna, escolaridade materna, irmãos afetados, frequência de fraturas até o início do estudo, número de ciclos realizados ao longo do tratamento e durante o ano de seguimento, frequência de fraturas durante o ano de seguimento e classificação da doença.

4.2.2 Descrever o perfil da fisioterapia motora realizada nas crianças da amostra quanto a Instituição terapêutica, frequência das sessões, idade ao ingresso da fisioterapia motora e da hidroterapia, tempo de tratamento da fisioterapia motora e da hidroterapia e idade de ingresso ao estudo.

4.2.3 Descrever as habilidades motoras grossas das crianças da amostra quanto à aquisição dos seguintes marcos do desenvolvimento motor: rolar dissociado, sentar, arrastar no decúbito ventral, arrastar sentado, engatinhar e andar.

4.2.4 Descrever a classificação dos tipos de OI e risco de recorrência visando aconselhamento genético.

5. MATERIAL E MÉTODO

5.1 CLASSIFICAÇÃO DO ESTUDO:

A metodologia deste estudo baseou-se na abordagem de pesquisa quantitativa observacional, retrospectiva, descritiva, longitudinal.

5.2 CAMPO:

O estudo foi realizado durante as consultas do ambulatório de OI do Departamento de Genética Médica e das avaliações e atendimentos no ambulatório de Fisioterapia Motora do Instituto Fernandes Figueira/FIOCRUZ.

5.3 SELEÇÃO DA POPULAÇÃO DO ESTUDO:

Os sujeitos do estudo foram crianças com OI menores de 05 anos de idade e em tratamento com o pamidronato dissódico no CROI-RJ, que tenham pelo menos 01 ano de seguimento entre os anos Janeiro/2003 a Outubro/2005.

5.3.1 CRITÉRIOS DE INCLUSÃO:

- Fazer parte do Programa de Tratamento Clínico do CROI-RJ;
- Ter até 05 anos de idade;
- Ter avaliação fisioterapêutica antes e depois de iniciar o tratamento medicamentoso no período do estudo;
- Todos os pacientes que ao final de um ano de tratamento tenham recebido uma dose total de pelo menos 9mg/kg/ano de pamidronato dissódico (0,5mg/kg/dose a cada 2 meses para crianças com < 02 anos e 1mg/kg/dose a cada 4 meses para crianças com > 02 anos).

5.4 COLETA DOS DADOS:

Figura 2 – Descrição das variáveis segundo a localização dos resultados.

VARIÁVEL	TIPO	RESULTADO	Local
Idade no início do estudo	Numérica	Meses completos	Tabela 1
Sexo	Categórica	Sim ou Não	Tabela 1
Classificação da doença	Categórica	Classificação de Sillence (I/IV)	Tabela 1
Idade Materna	Numérica	Anos completos	Tabela 1
Idade Paterna	Numérica	Anos completos	Tabela 1
Escolaridade Materna	Categórica	Séries completas (Tabela do ECLAMC)	Tabela 1
Período do estudo	Categórica	Foram criadas categorias a partir das respostas	Tabela 2
Frequência de fratura até o estudo	Numérica	Descrição feita em números	Tabela 2
Frequência de fraturas durante o ano de seguimento	Numérica	Descrição feita em números	Tabela 2
Número de ciclo realizado até o início do estudo	Numérica	Descrição feita em números	Tabela 2
Número de ciclo realizado durante o ano de seguimento	Numérica	Descrição feita em números	Tabela 2
Realização de fisioterapia motora	Categórica	Sim ou Não	Tabela 3
Realização de Hidroterapia	Categórica	Sim ou Não	Tabela 3
Instituição em que realiza fisioterapia motora	Categórica	Foram criadas categorias a partir das respostas	Tabela 3
Instituição em que realiza hidroterapia	Categórica	Foram criadas categorias a partir das respostas	Tabela 3
Frequência da sessão de fisioterapia motora	Categórica	01 até 03 vezes por semana	Tabela 3
Frequência da sessão de hidroterapia	Categórica	01 até 03 vezes por semana	Tabela 3
Idade em que iniciou a fisioterapia motora	Numérica	Meses completos	Tabela 3
Idade em que iniciou a hidroterapia	Numérica	Meses completos	Tabela 3
Tempo de tratamento da fisioterapia motora	Numérica	Meses completos	Tabela 3
Tempo de tratamento da hidroterapia	Numérica	Meses completos	Tabela 3
Data do início do tratamento com Pamidronato Dissódico	Categórica	Foram criadas categorias a partir das respostas	Tabela 4
Tempo de tratamento clínico com o Pamidronato Dissódico	Numérica	Meses completos	Tabela 4
Marcos do desenvolvimento motor grosso	Categórica	Foram criadas categorias a partir do Atlas do Desenvolvimento Normal e seus desvios no Lactente (Flehmig, 2002)	Tabela 4
Idade em que alcançou os marcos do desenvolvimento motor grosso	Numérica	Meses completos	Tabela 4
Historia Familiar	Categórica	Sim ou Não	Tabela 5
Número de irmãos afetados	Numérica	Descrição feita em números	Tabela 5
Risco de Recorrência	Numérica	Descrição feita em números	Tabela 5

Os dados foram coletados a partir dos registros feitos em prontuário, bem como do instrumento de coleta de dados fisioterapêuticos (Anexo II; p.95) do CROI-RJ.

As avaliações fisioterapêuticas foram realizadas em recinto apropriado a cada internação eletiva (ciclo da medicação 2/2 meses para crianças com < 02 anos; 4/4 meses para crianças com > 02 anos), pela própria pesquisadora e por outro profissional previamente treinado, e compreenderam a observação das transições de posturas e análise dos deslocamentos para avaliar a qualidade dos marcos do desenvolvimento motor grosso (DMG) e desempenho funcional.

Os marcos motores selecionados para estudo foram:

- *Rolar dissociado* – a criança é capaz de virar-se do decúbito ventral para o dorsal e vice e versa com rotação de tronco.
- *Sentar* – colocada sentada, a criança é capaz de manter-se nesta posição sem o apoio das mãos no solo, com controle de tronco.
- *Arrastar no Decúbito Ventral* – a criança desloca o seu peso e puxa as pernas para ficar ereta, por baixo do abdômen, mas torna cair na posição ventral.
- *Engatinhar* – a criança coloca-se na posição de quatro apoios e desloca-se a partir dos movimentos alternados dos membros superiores e inferiores.
- *Arrastar Sentado* – a criança transfere o peso corporal para um dos hemi-corpos e desloca o outro à diante.
- *Andar sozinho* – a criança é capaz de deslocar-se na posição de pé sem auxílio.

5.8 ANÁLISE DO ESTUDO:

A análise estatística descritiva das variáveis foi realizada a partir de um banco de dados criado no programa Excel. Para as variáveis categóricas: cálculo de freqüências absolutas representadas em gráficos de barra e torta e tabelas, para as variáveis numéricas: cálculos das respectivas médias, medianas representadas em tabelas.

Para leitura dos gráficos referentes aos casos clínicos, estes, foram subdivididos em dois para cada paciente avaliado. O primeiro gráfico registrou a aquisição motora dos pacientes quanto aos marcos do Desenvolvimento Motor Grosso (DMG) em dois momentos, sendo estes, o ingresso do paciente no estudo que coincidiu com a 1ª avaliação fisioterapêutica e o término da coleta dos dados do estudo que coincidiu com a 2ª avaliação fisioterapêutica. Na 1ª avaliação foram registrados apenas os marcos do desenvolvimento motor grosso, compatíveis com a faixa etária dos pacientes, ou seja, se o paciente não tivesse idade suficiente para realizar algum marco motor, este não era considerado neste momento.

O segundo gráfico foi construído a partir de três fontes: a mediana do DMG normal para a faixa etária sem OI (Flehmig, 2002); a mediana do DMG de cada paciente com OI ao longo da vida e a mediana do DMG de todos os pacientes deste estudo subdivididos quanto aos tipos de OI.

6. RESULTADOS:

6.1 CARACTERIZAÇÃO DA AMOSTRA

O grupo total de pacientes com Osteogênese Imperfeita do CROI/IFF/FIOCRUZ/RJ desde janeiro de 2003 até dezembro de 2005, período que compreendia o estudo, foi de 71 pacientes entre zero, ou seja, ao nascimento e 39 anos de idade, de ambos os sexos. A amostra desta pesquisa compreendeu na seleção de todas as crianças com OI, na faixa etária entre 0 a 05 anos, em tratamento com a droga pamidronato dissódico no CROI-RJ, totalizando 16 crianças, sendo (n=06) do sexo masculino e (n=10) do sexo feminino.

6.2. RESULTADOS RELACIONADOS AO OBJETIVO ESPECÍFICO 01.

A tabela 1 mostra a distribuição da amostra do estudo quanto ao perfil sócio-demográfico. Com relação à idade da amostra no início do estudo podemos observar que a média e a mediana obtiveram o mesmo valor (28 meses). Houve predominância do sexo feminino (M:6/F:10) e do tipo III de OI segundo Silience (1979) (figura 3; p.23). Quanto à escolaridade materna predominou o primário incompleto como pode ser visto na figura 4 (p. 24).

Tabela 1 - Distribuição da amostra do estudo quanto ao perfil sócio-demográfico. CROI-RJ, 2005.

Paciente / Prontuário	Id. no início do estudo (em meses)	Sexo	Classif. da Doença (Sillence, 1979)	Id. Paterna (em anos)	Id. Materna (em anos)	Escolaridade Materna (ECLAMC, 1995)
01- 108784	46	F	I	22	29	Primário incompleto
02- 107302	36	F	I	21	19	Primário incompleto
03- 110882	10	F	I	46	21	Primário incompleto
04- 113660	7	F	III	33	30	Secundário completo
05- 111845	49	M	III	43	35	Primário incompleto
06- 110899	48	F	III	30	29	Primário incompleto
07- 106016	44	F	III	31	21	Secundário completo
08- 106856	39	F	III	29	36	Primário incompleto
09- 105748	18	M	III	25	26	Universitário incompleto
10- 110742	18	M	III	24	23	Secundário completo
11- 103467	11	M	III	38	26	Primário completo
12- 111034	18	M	IV	33	30	Primário completo
13- 112840	3	F	IV	21	15	Secundário incompleto
14- 102435	48	F	IV	25	21	Primário incompleto
15- 105038	20	F	IV	50	39	Universitário completo
16- 109073	40	M	IV	52	38	Universitário incompleto

		M:06 / F:10	I:3/III:8/IV:5			
--	--	-------------	----------------	--	--	--

*Média	28			33	27	
Mediana	28			31	28	
Mínima	3			21	15	
Máxima	49			52	39	

Nota: Id. Idade, Classif. Classificação. * Média da idade paterna na população geral - 30, 6 anos (SINASC, 1995);
* Média da idade materna na população geral - 25,24 anos (SINASC, 1995).

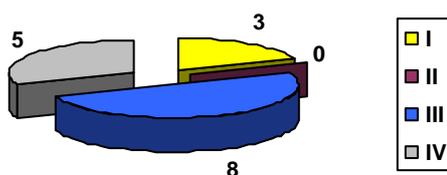


Figura 3 – Distribuição da amostra quanto à Classificação da OI segundo Sillence (1979), CROI-RJ, 2005.

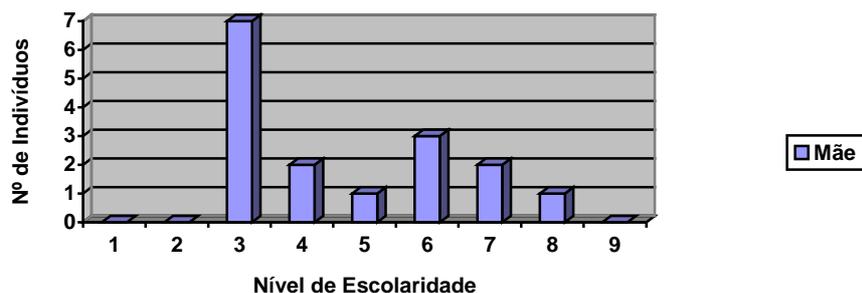


Figura 4- Nível de escolaridade das Mães, CROI-RJ, 2005. Nota:1-nenhum, não lê; 2-nenhum,lê; 3-primário incompleto; 4-primário completo; 5-secundário incompleto; 6-secundário completo; 7-universitário incompleto; 8-universitário completo; 9-outras. (Segundo ECLAMC, 1995)

A distribuição da amostra da pesquisa quanto o perfil do tratamento clínico pode ser vista na tabela 2 (p. 24). A freqüência de fraturas antes do início do estudo teve uma mediana de 4 fraturas e durante o ano de seguimento a freqüência foi de 2 fraturas. A mediana do número de ciclos realizados antes do início do estudo foi de 2 ciclos e durante o seguimento de estudo foi de 3 ciclos tal qual sua média.

Tabela 2 – Distribuição da amostra quanto ao perfil do tratamento clínico. CROI-RJ, 2005.

Paciente / Prontuário	Período do estudo	Id. no início do estudo (em meses)	Sexo	Classif. da Doença (Sillence, 1979)	Freq. de fratura até o início do estudo	Freq. de fratura durante o ano de seguimento	Nº de ciclo realizado até o início do estudo	Nº de ciclo realizado durante o ano de seguimento
01- 108784	jul/03 até jul/04	46	F	I	4	0	1	3
02- 107302	mai/04 até mai/05	36	F	I	4	0	1	3
03- 110882	fev/04 até fev/05	10	F	I	1	0	1	2
04- 113660	jul/04 até jul/05	7	F	III	0	1	4	4
05- 111845	ago/04 até ago/05	49	M	III	20	4	2	2
06- 110899	jul/04 até jul/05	48	F	III	10	2	2	3
07- 106016	mar/03 até mar/04	44	F	III	25	20	1	3
08- 106856	jul/04 até jul/05	39	F	III	28	6	4	2
09- 105748	jan/04 até jan/05	18	M	III	5	5	6	3
10- 110742	ago/04 até ago/05	18	M	III	7	8	4	3
11- 103467	jan/03 até jan/04	11	M	III	1	2	2	6
12- 111034	set/04 até set/05	18	M	IV	3	1	6	3
13- 112840	fev/04 até fev/05	3	F	IV	1	0	2	5
14- 102435	out/04 até out/05	48	F	IV	0	1	6	3
15- 105038	fev/03 até fev/04	20	F	IV	3	3	1	4
16- 109073	abr/03 até abr/04	40	M	IV	3	0	0	3
			M:06 / F:10	I:3/III:8/IV:5				
Média		28			7	3	3	3
Mediana		28			4	2	2	3
Mínima		3			0	0	0	2
Máxima		49			28	20	6	6

Nota: Id – Idade; Classif – Classificação; Freq – Freqüência; Nº - Número.

6.3 RESULTADOS RELACIONADOS AO OBJETIVO ESPECÍFICO 02

A tabela 3 (p. 26) mostra a relação dos pacientes da pesquisa quanto ao perfil do tratamento terapêutico fisioterápico e hidroterápico. Quanto à realização da fisioterapia motora durante o ano de seguimento, foi observado que 50% das crianças realizaram a fisioterapia motora neste período, com a mediana da idade no ingresso do tratamento fisioterapêutico de 12 meses. A mediana de frequência semanal foi de 2 sessões e a mediana do tempo de tratamento fisioterapêutico foi de 15 meses.

Em relação à realização de hidroterapia durante o ano de seguimento, notamos que apenas quatro crianças realizaram este tratamento neste período, com a mediana da idade no ingresso do tratamento de 17 meses. A mediana de frequência semanal foi de 2 sessões e a mediana do tempo de tratamento fisioterapêutico foi de 18 meses (Tabela 3; p. 26).

Tabela 3 - Distribuição da amostra do estudo quanto ao perfil do tratamento terapêutico. CROI-RJ, 2005.

Paciente / Prontuário	Sexo	Período do estudo	Id. no início do estudo (em meses)	Fisio. Motora	Instituição Terapêutica (fisio. motora)	Freq. da Sessão (fisio)	Id. no início do tto. da fisioterapia motora (em meses)	Tempo de tto. da fisio motora (em meses)	Hidroterapia	Instituição Terapêutica (hidro)	Freq. da Sessão (hidro)	Id. no início do tto. da hidroterapia (em meses)	Tempo de tto. da Hidro (em meses)
01- 108784	F	jul/03 até jul/04	46	Não					Não				
02- 107302	F	mai/04 até mai/05	36	Sim	APAE-Tijuca	2	12	36	sim	APAE - Tijuca	2	24	18
03- 110882	F	fev/04 até fev/05	10	Não					Não				
04- 113660	F	jul/04 até jul/05	7	Sim	IFF	1	2	17	sim	Univer/Cidade	2	9	10
05- 111845	M	ago/04 até ago/05	49	Sim	IFF	1	49	12	Não				
06- 110899	F	jul/04 até jul/05	48	Sim	IBRM	2	24	36	sim	IBRM	2	36	24
07- 106016	F	mar/03 até mar/04	44	Sim	Lar Daniel Cristóvão	2	12	44	Não				
08- 106856	F	jul/04 até jul/05	39	Não					Não				
09- 105748	M	jan/04 até jan/05	18	Não					Não				
10- 110742	M	ago/04 até ago/05	18	Não					Não				
11- 103467	M	jan/03 até jan/04	11	Sim	PADI/IFF	1	11	12	sim	Inst. Vicente Moreth	2	6	17
12- 111034	M	set/04 até set/05	18	Sim	Atendim. Particular	2	12	13	Não				
13- 112840	F	fev/04 até fev/05	3	Sim	IFF	1	3	12	Não				
14- 102435	F	out/04 até out/05	48	Não					Não				
15- 105038	F	fev/03 até fev/04	20	Não					Não				
16- 109073	M	abr/03 até abr/04	40	Não					Não				
M:06 / F:10				S:08 / N:08					S:04 / N:12				
Média			28			2	16	23			2	19	17
Mediana			28			2	12	15			2	17	18
Mínima			3			1	2	12			2	6	10
Máxima			49			2	49	44			2	36	24

Nota: Id. Idade, Freq. Frequência, tto. Tratamento, hidro. Hidroterapia.

6.4 RESULTADOS RELACIONADOS AO OBJETIVO ESPECÍFICO 03

A tabela 4 (p. 28) mostra a distribuição dos pacientes do estudo quanto à aquisição e a idade em que alcançaram os marcos do DMG, selecionados para o estudo, e a idade do início do tratamento clínico com o pamidronato dissódico, a qual obteve uma mediana de 15 meses.

É possível também observar a distribuição da mediana de idade da aquisição dos marcos do DMG da amostra em relação ao tipo de OI. A mediana de idade das aquisições motoras do tipo I de OI foi mais baixa que as dos outros tipos de OI, exceto no marco *arrastar em DV* em que a mediana da idade mais baixa foi a do tipo IV de OI. O tipo III de OI obteve a maior mediana de idade de aquisição dos marcos motores. Não foi observada a aquisição do marco *andar*. Já no tipo IV de OI a mediana de idade dos marcos motores foi bastante próxima a do tipo I de OI, e este não atingiu o marco *arrastar sentado* (Tabela 4 – p.28).

Tabela 4 - Distribuição da amostra do estudo quanto à aquisição e idade em que alcançaram os marcos do desenvolvimento motor grosso. CROI-RJ, 2005.

Paciente / Prontuário	Período do estudo	Id. no início do estudo (em meses)	Data do início do tto. com o Pamid.	Id. no início do tto. com o Pamid. (em meses)	Rola	Id. que rolou (em meses)	Fica sentado	Id. que ficou sentado (em meses)	Arrasta em DV	Id. que arrastou em DV (em meses)	Arrasta sentado	Id. que arrastou sentado (em meses)	Engatinha	Id. que engatinhou (em meses)	anda sozinho	Id. que andou (em meses)
01- 108784	jul/03 até jul/04	46	jul/03	41	sim	6	sim	7	sim	9	sim	11	não		sim	14
02- 107302	mai/04 até mai/05	36	abr/04	35	sim	12	sim	24	sim	20	sim	32	não		sim	41
03- 110882	fev/04 até fev/05	10	jul/03	3	sim	6	sim	6	sim	8	sim	8	sim	10	sim	18
04- 113660	jul/04 até jul/05	7	dez/03	0	sim	8	sim	10	sim	14	sim	17	sim	18	não	
05- 111845	ago/04 até ago/05	49	fev/04	43	sim	50	sim	36	sim	50	sim	52	não		não	
06- 110899	jul/04 até jul/05	48	ago/03	37	sim	6	sim	8	não		sim	9	sim	12	não	
07- 106016	mar/03 até mar/04	44	set/02	38	sim	21	sim	36	não		sim	40	não		não	
08- 106856	jul/04 até jul/05	39	ago/02	16	sim	5	sim	8	não		sim	12	não		não	
09- 105748	jan/04 até jan/05	18	nov/02	4	sim	6	sim	14	sim	24	sim	20	não		não	
10- 110742	ago/04 até ago/05	18	jul/03	5	não		sim	18	não		sim	24	não		não	
11- 103467	jan/03 até jan/04	11	abr/02	2	sim	15	sim	12	não		sim	22	não		não	
12- 111034	set/04 até set/05	18	ago/03	5	sim	5	sim	6	não				sim	14	sim	26
13- 112840	fev/04 até fev/05	3	nov/03	0	sim	6	sim	7	sim	8	não		não		sim	13
14- 102435	out/04 até out/05	48	mar/03	29	sim	8	sim	8	sim	9	não		sim	12	sim	14
15- 105038	fev/03 até fev/04	20	jul/02	13	sim	7	sim	6	sim	8	não		sim	9	sim	18
16- 109073	abr/03 até abr/04	40	abr/03	40	sim	8	sim	8	não				sim	12	sim	40
Média		28		19		11		13		17		22		12		23
Mediana		28		15		7		8		9		20		12		18
Mínima		3		0		5		6		8		8		9		13
Máxima		49		43		50		36		50		52		18		41
Frequência																
SIM					15		16		9		11		7		8	
NÃO					1		0		7		5		9		8	
Mediana																
Tipo I		36		35		6		7		9		11		10		18
Tipo III		29		11		8		13		24		21		15		
Tipo IV		20		13		7		7		8				12		18

Nota: Id. Idade, tto. Tratamento, Pamid. Pamidronato, D.V. Decúbito Ventral.

6.4.1. Desenvolvimento Motor Grosso (DMG)

As idades de aquisição dos marcos do Desenvolvimento Motor Grosso (DMG), estudadas na pesquisa, tiveram como parâmetro as idades de aquisição dos marcos de DMG descritas no Texto e Atlas do Desenvolvimento Motor Normal e seus Desvios no Lactente: diagnóstico e tratamento precoce do nascimento até o 18º mês (Flehmg, 2002), como pode ser visto no figura 5 (p. 29).

A partir das medianas das idades de aquisição dos marcos do DMG, descritas na tabela 4 (p.28), foi possível traçar uma curva em relação às medianas das idades de aquisição dos marcos do DMG das crianças da amostra de acordo com o tipo de OI, como pode ser observado no figura 5 (p. 29).

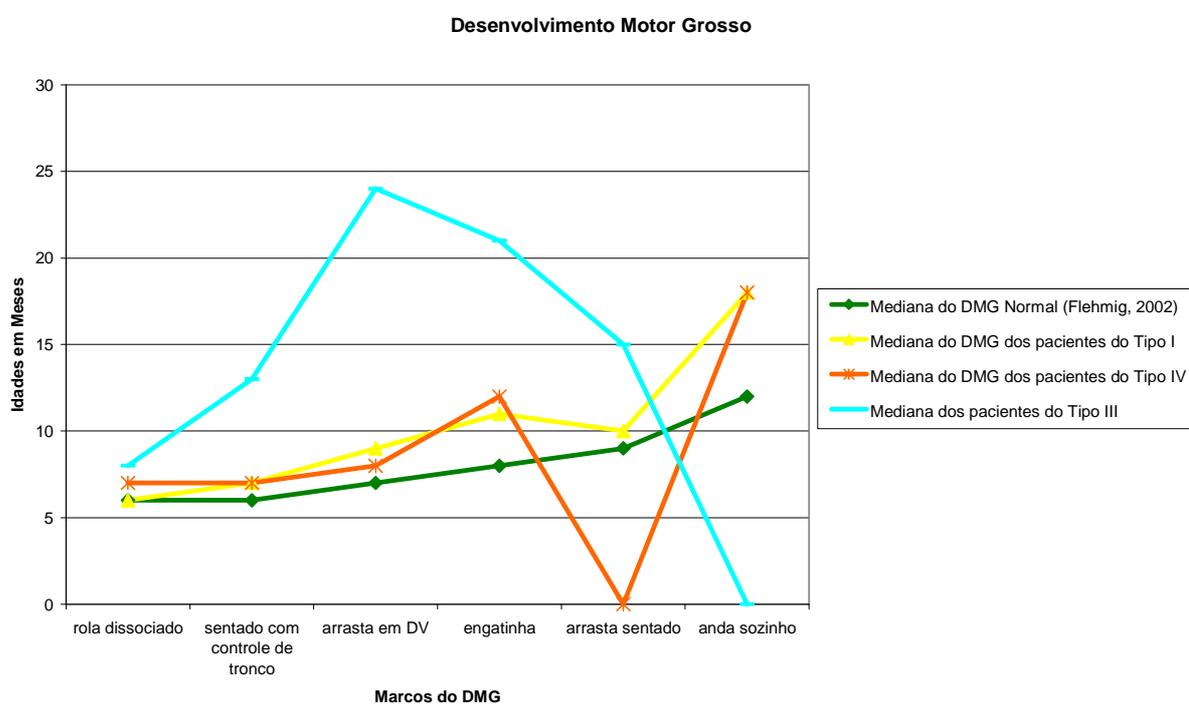


Figura 5 – Mediana da idade do DMG Normal, (Flehmg, 2002) e distribuição da amostra quanto às medianas das idades de aquisição dos marcos do DMG por tipo de OI. CROI-RJ, 2005.

A aquisição dos marcos do desenvolvimento motor grosso da população estudada foi interpretada, a partir dos dados da tabela 4 (p. 28) através de gráficos, cujas descrições foram feitas de acordo com a faixa etária das crianças, tipo de OI e com o período em que foram realizadas as avaliações fisioterapêuticas. A seguir serão apresentados os 16 casos clínicos do estudo.

Caso 01 (prontuário 108784)

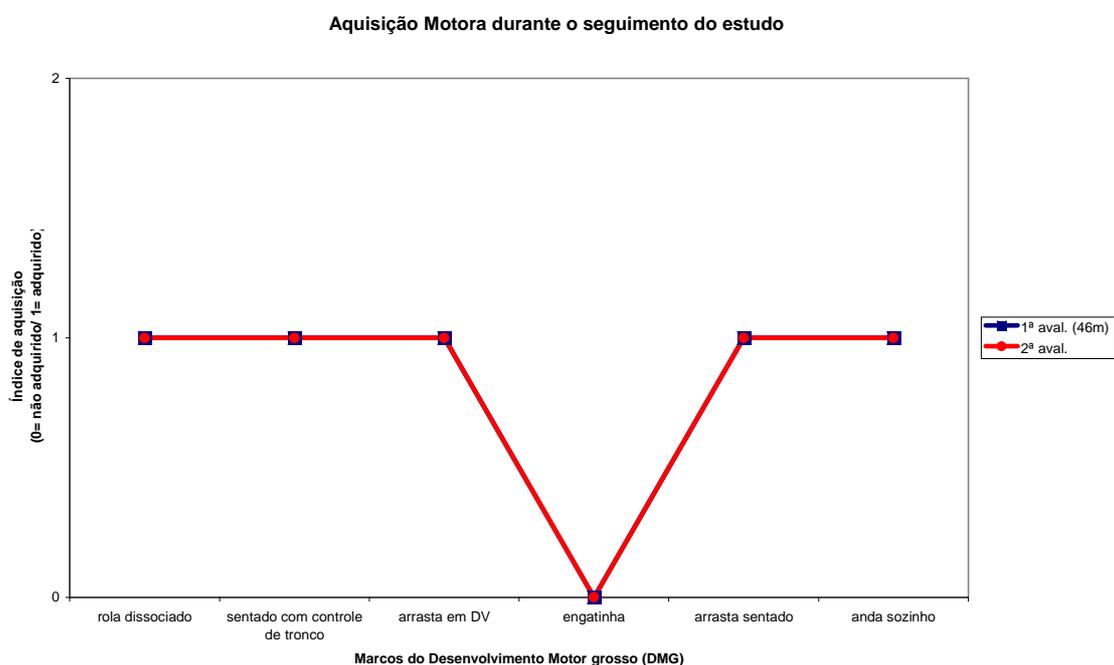


Figura 6 – Desenvolvimento motor grosso do paciente (108784) durante o ano de seguimento do estudo. CROI-RJ, 2005.

A figura 6 (p. 30) ilustra a aquisição dos marcos do DMG do paciente 01 durante a 1ª e a 2ª avaliação fisioterapêutica, a partir dos seus 46 meses de idade. Podemos observar, entretanto, que não houve aquisição motora durante o intervalo entre as avaliações.

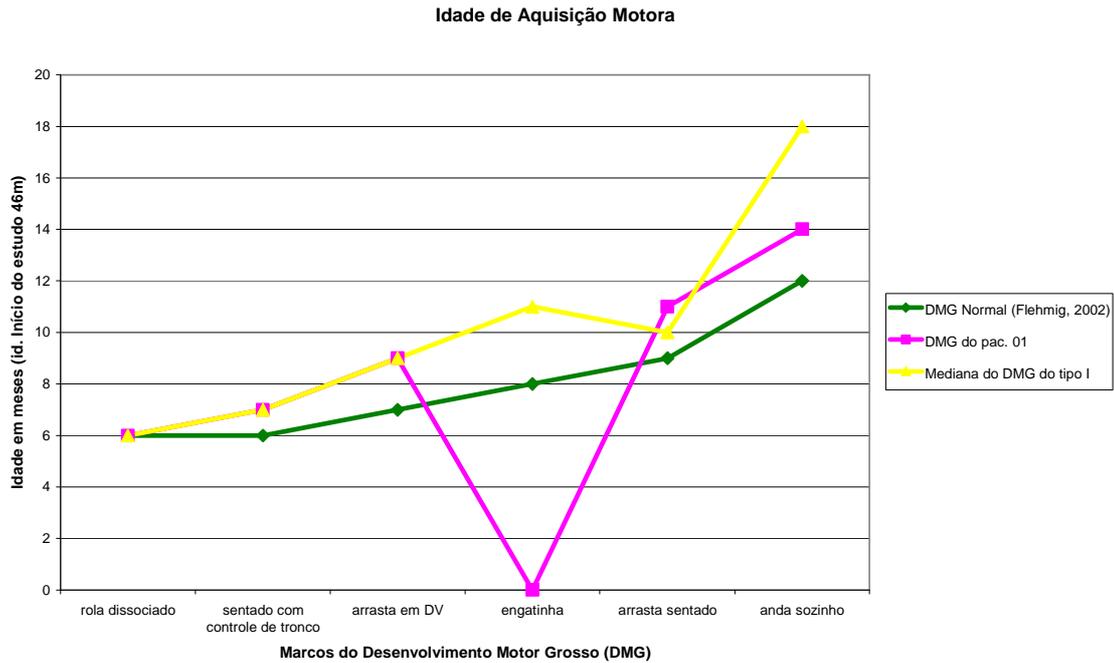


Figura 7 – Medianas das idades do DMG Normal (Flehmgig, 2002), do DMG do paciente (108784) e do DMG da amostra com o tipo I de OI. CROI-RJ, 2005.

A figura 7(p. 31) ilustra o DMG do paciente 01 a partir da escala do DMG normal utilizada no estudo, bem como, da mediana do DMG da população estudada cujo tipo de OI, neste caso, é o I.

Sobre a aquisição do marco *rolar dissociado* podemos observar que o paciente 01 encontrava-se na mesma faixa etária da escala do DMG normal usada na pesquisa e da mediana do DMG do tipo I (figura 7; p. 31).

Sobre os marcos *sentar* e *arrastar em decúbito ventral* podemos observar que o paciente 01 se encontrava na faixa etária da mediana do DMG do tipo I. Entretanto, em relação à escala do DMG segundo Flehmgig (2002), observa-se que o paciente 01 alcançou o marco *sentar* com um mês de idade a mais que a encontrada na escala e quanto ao marco *arrastar em decúbito ventral* com dois meses de idade a mais (figura 7; p. 31).

Em relação ao marco *engatinhar* podemos observar que o paciente 01 não adquiriu o mesmo durante o estudo, ver figura 7 (p.31).

O marco *arrastar sentado* foi alcançado pelo paciente 01, porém, com dois meses a mais que a idade esperada segundo a escala de Flehmig (2002) e um mês a mais que a idade encontrada na mediana do DMG do tipo I (figura 7; p. 31).

O paciente 01 alcançou o marco *andar sozinho*, porém com dois meses a mais que a idade esperada na escala do DMG normal usada na pesquisa e quatro meses a menos que a idade encontrada na mediana do DMG do tipo I, como pode ser visto na figura 7 (p. 31).

Caso 02 (prontuário 107302)

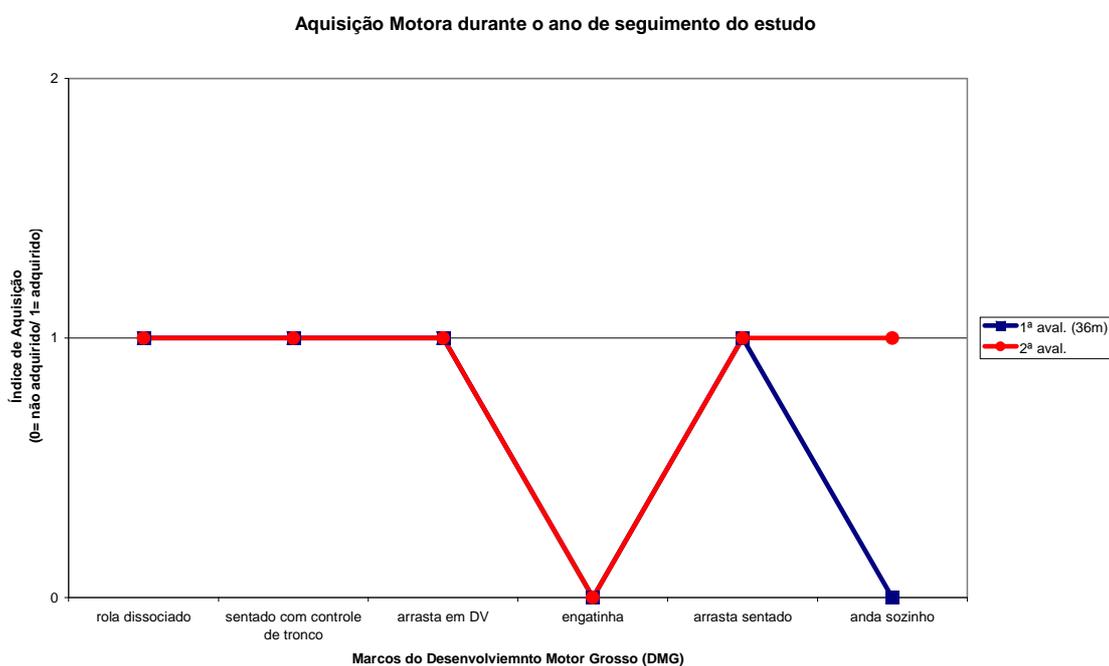


Figura 8 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (107302) durante o ano de seguimento do estudo. CROI-RJ, 2005.

A figura 8 (p.32) evidencia a evolução do DMG do paciente 02 a partir dos seus 36 meses de idade, durante o intervalo entre a 1ª e a 2ª avaliação fisioterapêutica. Logo, podemos observar que os marcos do DMG: *rolar dissociado; senar; arrastar em decúbito ventral e arrastar sentado* foram adquiridos pelo paciente 02 antes da 1ª avaliação fisioterapêutica.

A aquisição motora do marco *engatinhar* não foi alcançada pelo paciente 02 durante o período do estudo, ver figura 8 (p.32).

Porém, a aquisição do marco do DMG *andar sozinho*, alcançada pelo paciente 02 ocorreu durante o intervalo entre a 1ª e a 2ª avaliação fisioterapêutica (figura 8; p.32).

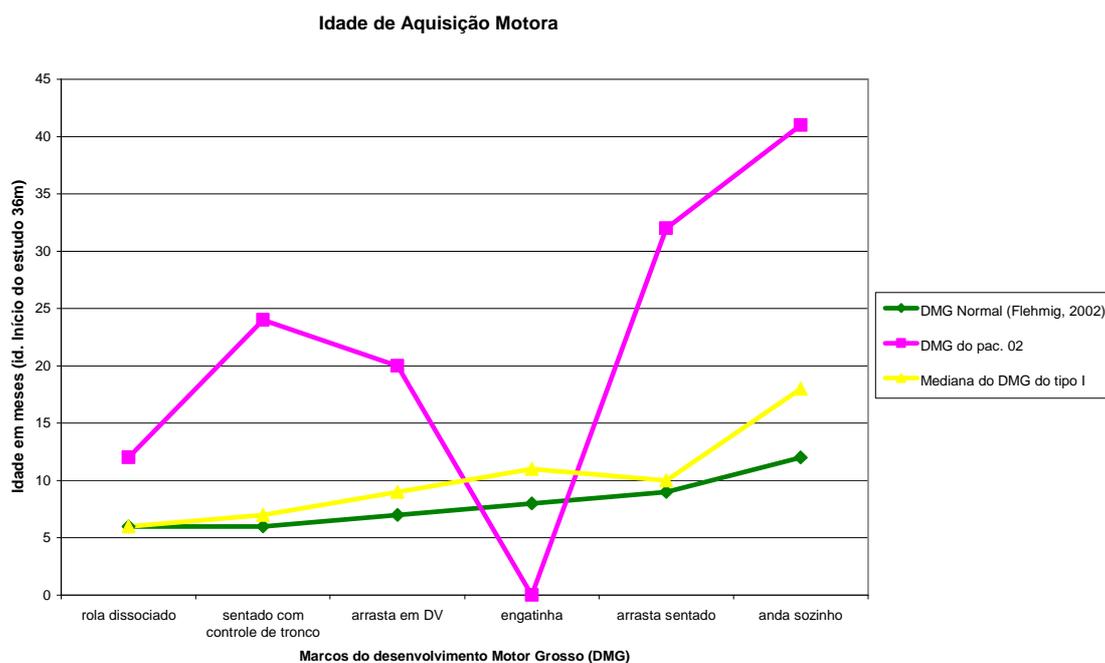


Figura 9 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmg, 2002), do DMG do paciente (107302) e do DMG da amostra com o tipo I de OI. CROI-RJ, 2005.

A figura 9 (p. 33) nos mostra a evolução do DMG do paciente 02 em relação ao DMG normal segundo Flehmg (2002) e a mediana do DMG do tipo I de OI do grupo estudado.

Sobre a aquisição do marco *rolar dissociado* podemos observar que o paciente 02 alcançou o marco com seis meses a mais que idade encontrada na escala motora utilizada na pesquisa e na curva das medianas do DMG do tipo I de OI (figura 9; p. 33).

A aquisição motora do paciente 02 em relação ao marco *sentar* ocorreu com 18 meses acima da idade considerada normal segundo a escala motora usada no estudo, e 16 meses acima da idade da mediana do DMG do tipo I encontrada neste marco, ver figura 9 (p. 33).

Em relação à aquisição do marco *arrastar em decúbito ventral* podemos observar que o paciente 02 alcançou este marco com 13 meses a mais que a idade considerada normal a partir de Flehmig (2002), e 11 meses a mais que a idade encontrada a partir da curva da mediana do DMG do tipo I de OI (figura 9; p. 33).

Em relação ao marco *arrastar sentado* podemos observar que a aquisição motora do paciente 02 alcançou este marco com 23 meses a mais que a idade considerada pela escala motora utilizada no estudo e 22 meses a mais que a mediana do DMG do tipo I de OI, ver figura 9 (p.33).

A aquisição motora do marco *andar sozinho*, foi alcançada pelo paciente 02 com 29 meses acima da idade considerada normal pela escala motora utilizada pela pesquisa e 28 meses acima da idade encontrada na mediana do DMG do tipo I de OI (figura 9; p. 33).

Caso 03 (prontuário 110882)

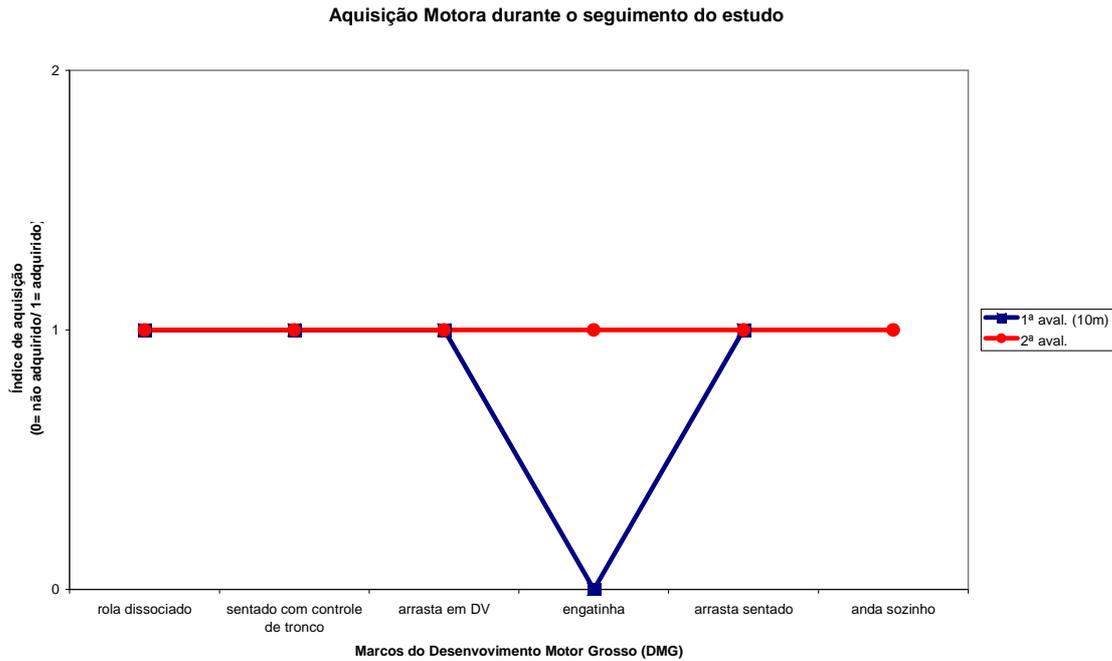


Figura 10 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (110882) durante o ano de seguimento do estudo. CROI-RJ, 2005.

A figura 10 (p. 35) nos mostra a evolução do DMG do paciente 03 a partir dos seus 10 meses de idade, durante o intervalo entre a 1ª e a 2ª avaliação fisioterapêutica.

Contudo, podemos observar que durante a 1ª avaliação o paciente 03 já havia alcançado os marcos motores: *rolar dissociado*; *arrastar em decúbito ventral*; *sentar e arrastar sentado*, como pode ser visto na figura 10 (p. 35).

O marco motor *andar sozinho* não foi avaliado neste momento, pois o paciente 03 não tinha idade para realizá-lo, já o marco *engatinhar* não havia sido alcançado até esta fase (figura 10; p. 35). Entretanto, podemos observar que o marco *engatinhar* foi alcançado durante o intervalo entre as avaliações fisioterapêuticas, visto que está sinalizado no gráfico com marco adquirido no momento da 2ª avaliação (figura 10; 35).

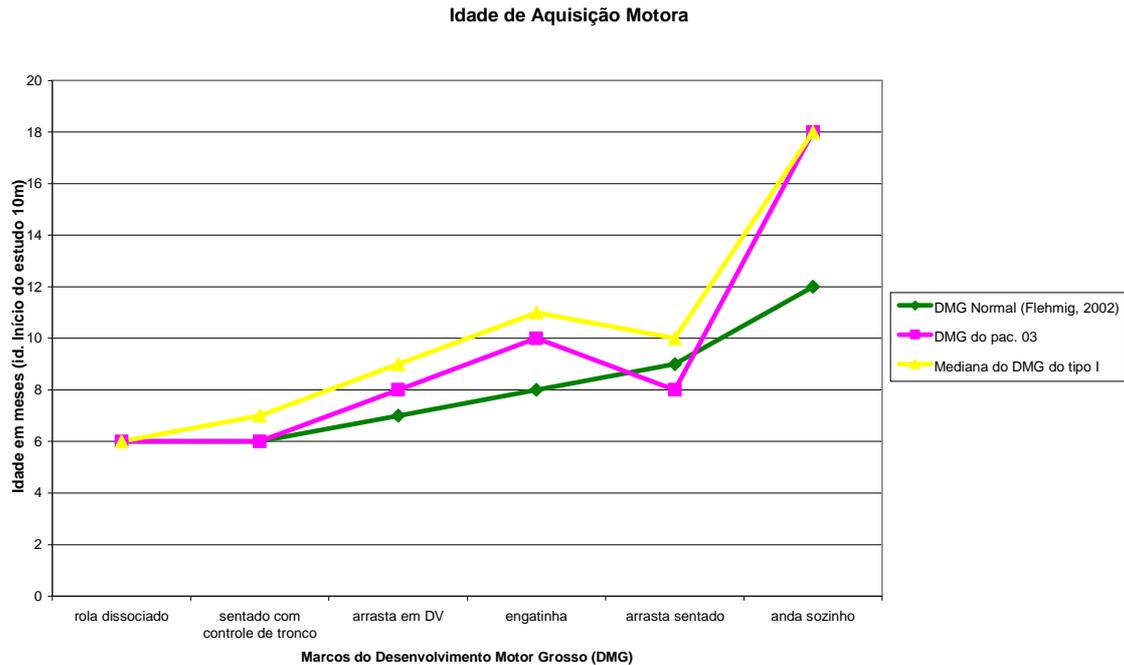


Figura 11 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmig, 2002), do DMG do paciente (110882) e do DMG da amostra com o tipo I de OI. CROI-RJ, 2005.

A figura 11 (p. 36) nos mostra a evolução motora do paciente 03 a partir da escala motora considerada no estudo e da mediana do DMG do tipo I de OI.

O marco motor *rolar* foi alcançado de acordo com a idade esperada na escala motora usada na pesquisa e com a encontrada na curva mediana do tipo I de OI (figura 11; p. 36).

O *sentar* foi alcançado na idade encontrada na escala utilizada no estudo, entretanto, abaixo da mediana do tipo I de OI, ver figura 11(p. 36).

O marco *arrastar em decúbito ventral* foi encontrado no tempo médio entre a idade esperada do DMG normal e da mediana do tipo I de OI (figura 11; p. 36).

O marco *engatinhar* foi atingido dois meses após a idade esperada no DMG normal e anteriormente a mediana do tipo I de OI (figura 11; p. 36).

O marco *arrastar sentado* foi alcançado antes da idade esperada na escala do DMG normal e dois meses antes da mediana do tipo I de OI, ver figura 11 (p. 36).

O marco *andar* foi alcançado seis meses após a idade esperada encontrada na escala usada no estudo, porém compatível com a idade da mediana do tipo I de OI (figura 11; p. 36).

Caso 04 (prontuário 113660)



Figura 12 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (113660) durante o ano de seguimento do estudo. CROI-RJ, 2005.

Com relação à aquisição dos marcos do DMG do paciente 04 (figura 12; p. 37), podemos observar que durante a 1ª avaliação fisioterapêutica, o paciente tinha sete meses e não havia alcançado nenhum dos marcos

acompanhados na pesquisa para a sua faixa etária. Entretanto, na 2ª avaliação fisioterapêutica foi observado que o paciente adquiriu todos os marcos do DMG pré-estabelecidos para estudo durante o período de intervalo entre as avaliações, exceto o marco, andar sozinho.

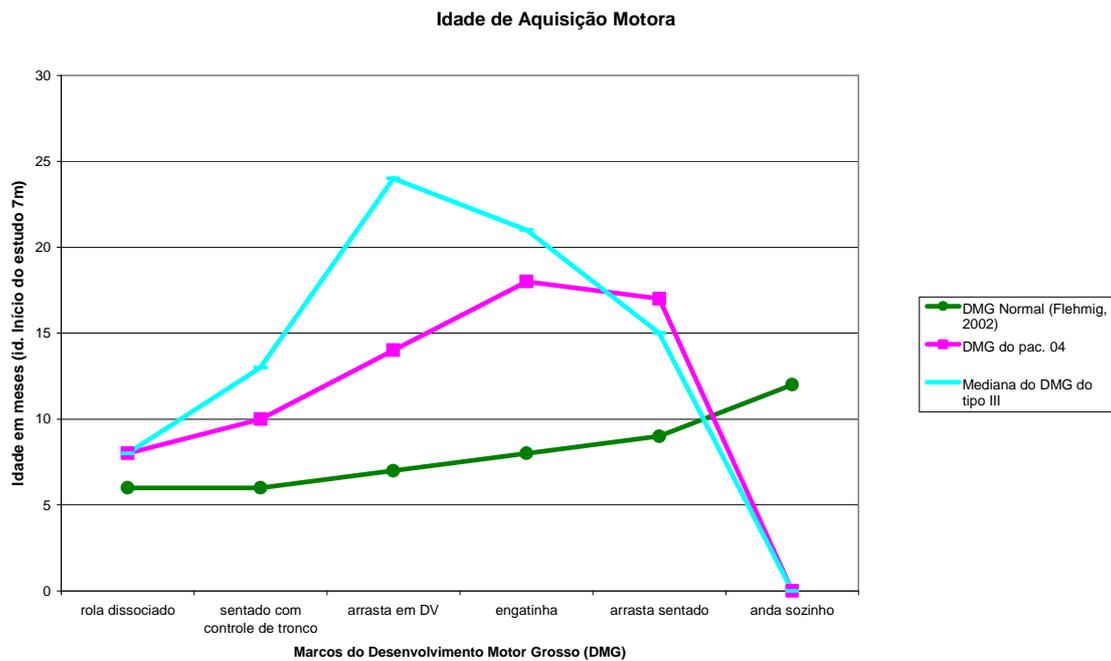


Figura 13 - Medianas das idades do DMG Normal (Fiehmig, 2002), do DMG do paciente (113660) e do DMG da amostra com o tipo I de OI. CROI-RJ, 2005.

A figura 13 (p. 38) nos mostra a evolução motora do paciente 04 a partir da escala motora considerada no estudo e da mediana do DMG do tipo III de OI.

O marco *rolar* apesar de alcançado dois meses da idade esperada foi compatível com a idade encontrada na mediana do tipo III de OI, ver figura 13 (p. 38).

O marco *sentar* foi atingido quatro meses acima da idade esperada na escala do DMG normal e três meses abaixo da mediana do tipo III de OI (figura 13; p. 38).

O marco *arrastar em DV* foi atingido sete meses acima da idade esperada na escala do DMG normal e dez meses abaixo da mediana do seu tipo de OI, como pode ser visto na figura 13 (p.38).

O *engatinhar* foi obtido dez meses acima da idade esperada na escala usada no estudo e três meses abaixo da mediana do tipo III de OI (figura 13; p. 38).

O *arrastar sentado* foi o único marco do estudo atingido pelo paciente 04 acima da idade encontrada na mediana do seu tipo de OI e do DMG normal (figura 13; p. 38).

O marco *andar sozinho* foi o único marco que o paciente 04 não alcançou durante o estudo, assim como nenhum dos pacientes da pesquisa com o tipo III de OI, ver figura 13 (p. 38).

Caso 05 (prontuário 111845)

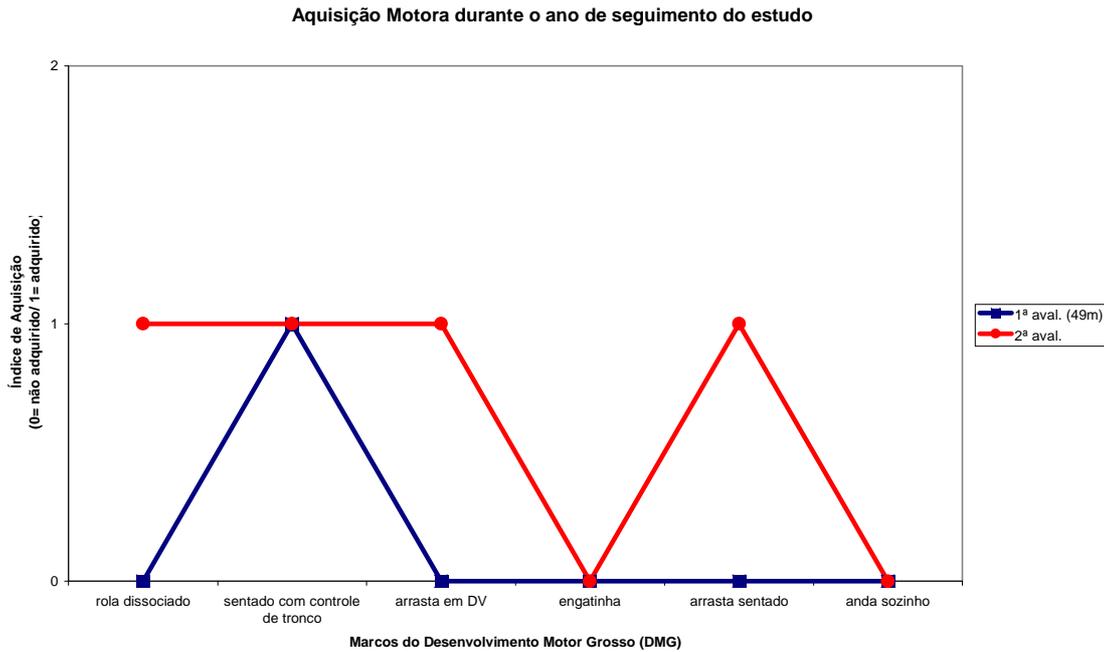


Figura 14 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (111845) durante o ano de seguimento do estudo. CROI-RJ, 2005.

A figura 14 (p. 40) nos mostra a evolução do DMG do paciente 05 a partir dos seus 49 meses de idade, durante o intervalo entre a 1ª e a 2ª avaliação fisioterapêutica.

O paciente 05 já tinha idade para alcançar todos os marcos estipulados no estudo, entretanto, só havia alcançado o marco *sentar* no momento da 1ª avaliação fisioterapêutica. Durante a 2ª avaliação fisioterapêutica o paciente atingiu os marcos: *rolar*, *arrastar em decúbito ventral* e *arrastar sentado*, como pode ser visto na figura 14 (p. 40).

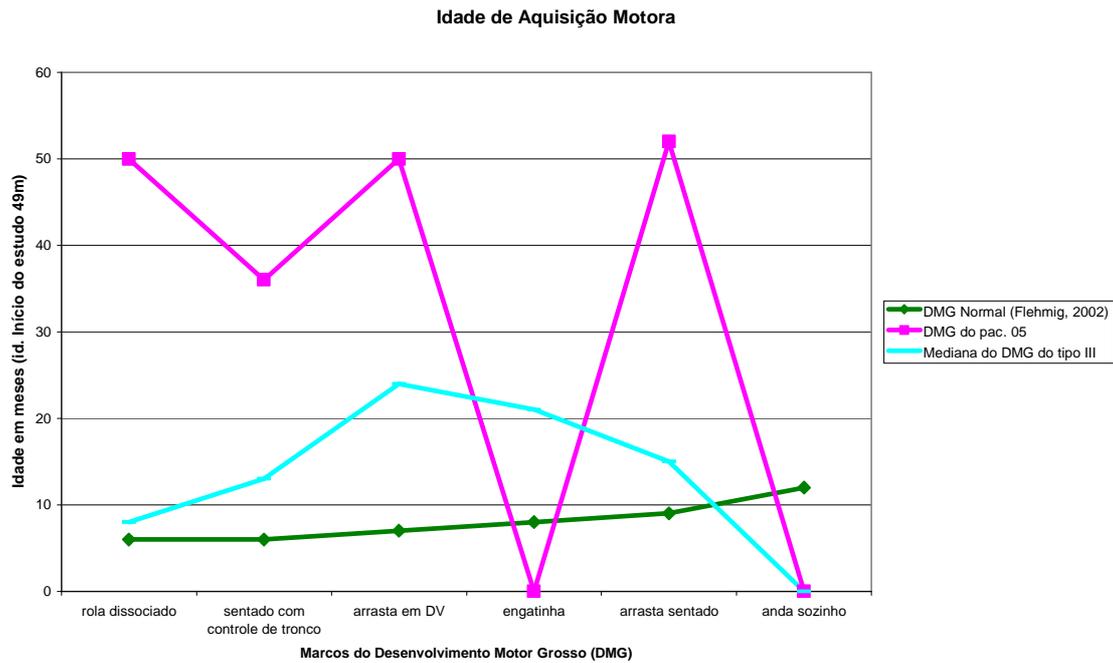


Figura 15 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmg, 2002), do DMG do paciente (111845) e do DMG da amostra com o tipo I de OI. CROI-RJ, 2005.

A figura 15 (p. 41) nos mostra a evolução motora do paciente 05 a partir da escala motora considerada no estudo e da mediana do DMG do tipo III de OI.

O paciente 05 alcançou o marco *rolar* 44 meses acima da idade esperada do DMG normal e 42 meses acima da idade encontrada na mediana do seu tipo de OI (figura 15; p. 41).

O marco *sentar* foi atingido 30 meses após a idade encontrada na escala do DMG normal usada no estudo e 23 meses acima da idade encontrada na mediana do tipo III de OI (figura 15; p. 41).

O marco *arrastar em decúbito ventral* foi alcançado 29 meses acima da idade considerada normal na escala usada na pesquisa e 26 meses acima da idade encontrada na mediana do seu tipo de OI (figura 15; p. 41).

O *arrastar sentado* foi obtido 41 meses acima da idade esperada no DMG normal e 37 meses acima da idade encontrada na mediana do seu tipo de OI, ver figura 15 (p. 41).

Os marcos *engatinhar* e andar sozinho não foram alcançados pela criança durante o período da pesquisa, como pode ser visto na figura 15 (p. 41).

Caso 06 (prontuário 110899)

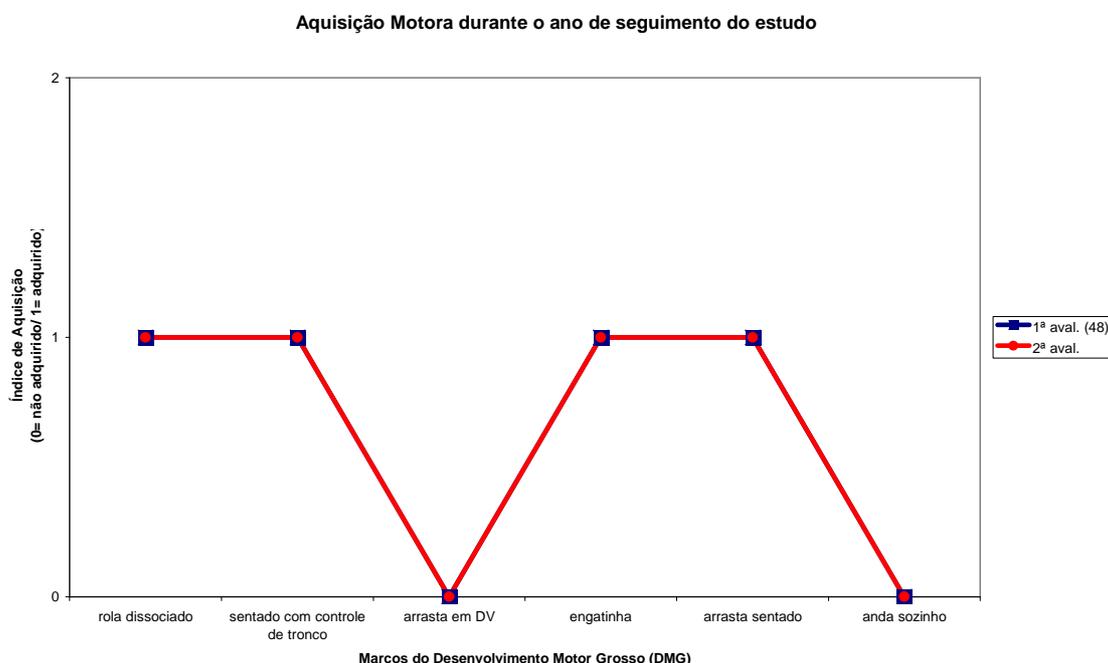


Figura 16 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (110899) durante o ano de seguimento do estudo. CROI-RJ, 2005.

A figura 16 (p. 42) ilustra a aquisição dos marcos do DMG do paciente 06 durante a 1ª e a 2ª avaliação fisioterapêutica, a partir dos seus 48 meses de idade. Podemos observar, entretanto, que não houve aquisição motora durante o intervalo entre as avaliações.

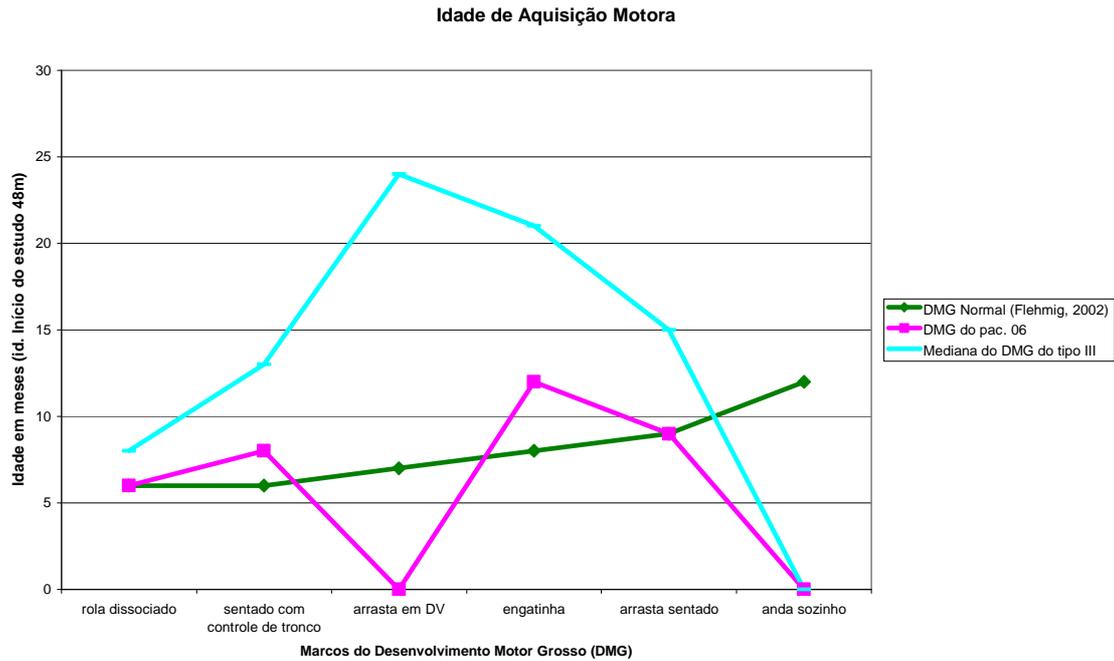


Figura 17 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmg, 2002), do DMG do paciente (110899) e do DMG da amostra com o tipo I de OI. CROI-RJ, 2005.

A figura 17 (p. 43) nos mostra a evolução motora do paciente 06, a partir da escala motora do DMG normal usada na pesquisa e da mediana do DMG do tipo III de OI.

O marco motor *rolar* foi atingido pelo paciente 06 dois meses antes da idade encontrada na mediana do tipo III de OI, entretanto, compatível com a escala do DMG normal usada no estudo (figura 17; p. 43).

O marco *sentar* foi alcançado dois meses acima do DMG normal e cinco meses antes da idade encontrada na mediana do seu tipo de OI (figura 17; p. 43).

O marco motor *engatinhar* foi obtido quatro meses após a idade considerada normal na escala usada no estudo e nove meses antes da idade encontrada na mediana do tipo III de OI, ver figura 17 (p. 43).

O *arrastar sentado* foi atingido pelo paciente 06 seis meses abaixo da idade encontrada na mediana do tipo III de OI e compatível com a idade esperada na escala usada na pesquisa (figura 17; p. 43).

Os marcos motores *arrastar em DV* e *andar sozinho* não foram alcançados pelo paciente 06 durante o período do estudo, como pode ser visto na figura 17 (p. 43).

Caso 07 (prontuário 106016)

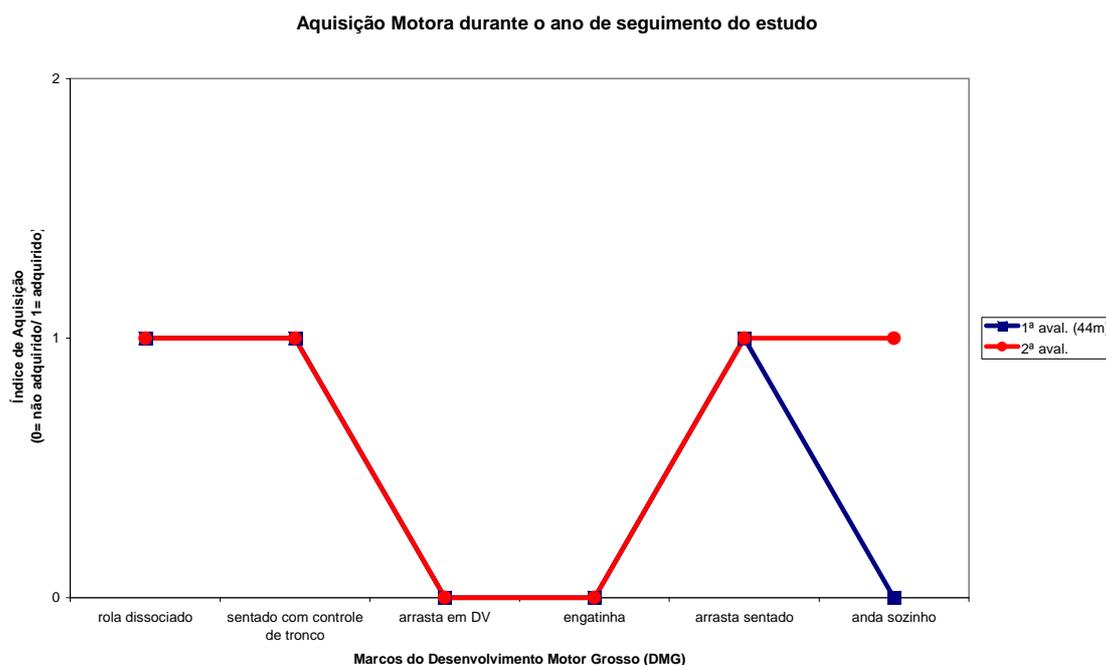


Figura 18 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (106016) durante o ano de seguimento do estudo. CROI-RJ, 2005.

A figura 18 (p. 44) ilustra a aquisição dos marcos do DMG do paciente 07 durante a 1ª e a 2ª avaliação fisioterapêutica, a partir dos seus 44 meses de

idade. Podemos observar, entretanto, que não houve aquisição motora durante o intervalo entre as avaliações.

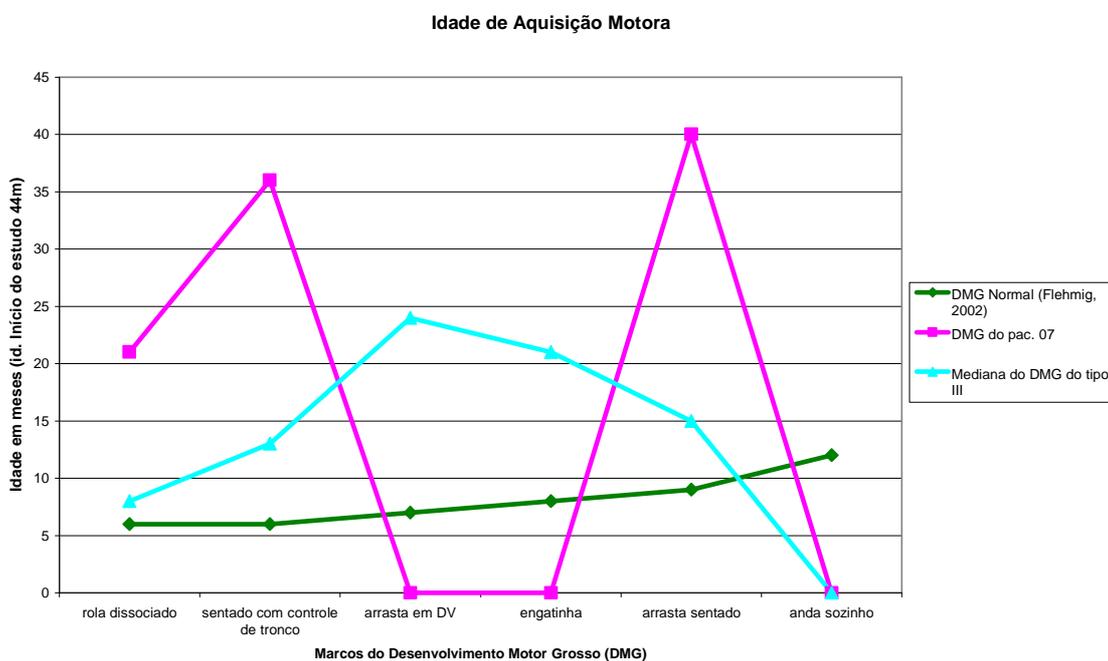


Figura 19 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmg, 2002), do DMG do paciente (106016) e do DMG da amostra com o tipo I de OI. CROI-RJ, 2005.

A figura 19 (p. 45) nos mostra a evolução motora do paciente 07 a partir da escala motora considerada no estudo e da mediana do DMG do tipo III de OI.

O marco motor *rolar* foi alcançado pelo paciente, 15 meses acima da idade considerada normal pela escala usada na pesquisa e 13 meses após a idade encontrada na mediana do tipo III de OI, ver figura 19 (p. 45).

O marco *sentar* foi atingido 30 meses depois da idade esperada segundo o DMG normal e 23 meses após a idade encontrada na mediana do seu tipo de OI (figura 19; p. 45).

O marco *arrastar sentado* foi obtido acima da idade esperada no DMG normal e da idade encontrada na mediana do tipo III de OI, 31 e 15 meses respectivamente (figura 19; p. 45).

Na figura 19 (p. 45) podemos observar que o paciente 07 não atingiu os marcos: *arrastar em DV, sentar e andar sozinho*.

Caso 08 (prontuário 106856)

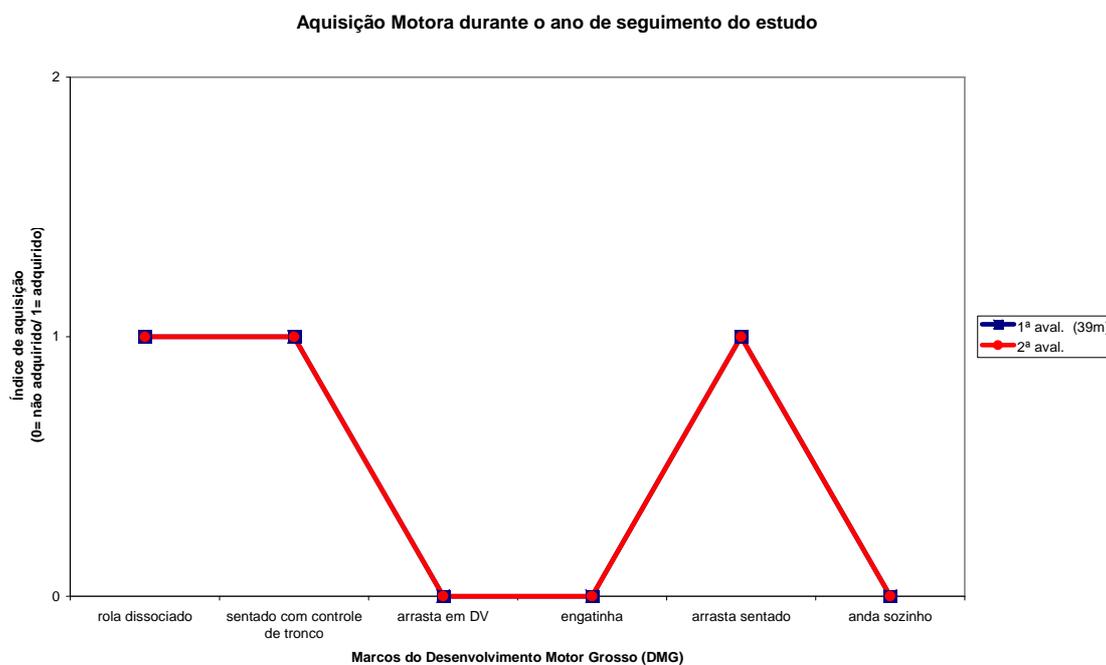


Figura 20 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (106856) durante o ano de seguimento do estudo. CROI-RJ, 2005.

A figura 20 (p. 46) ilustra a aquisição dos marcos do DMG do paciente 08 durante a 1ª e a 2ª avaliação fisioterapêutica, a partir dos seus 39 meses de

idade. Podemos observar, entretanto, que não houve aquisição motora durante o intervalo entre as avaliações.

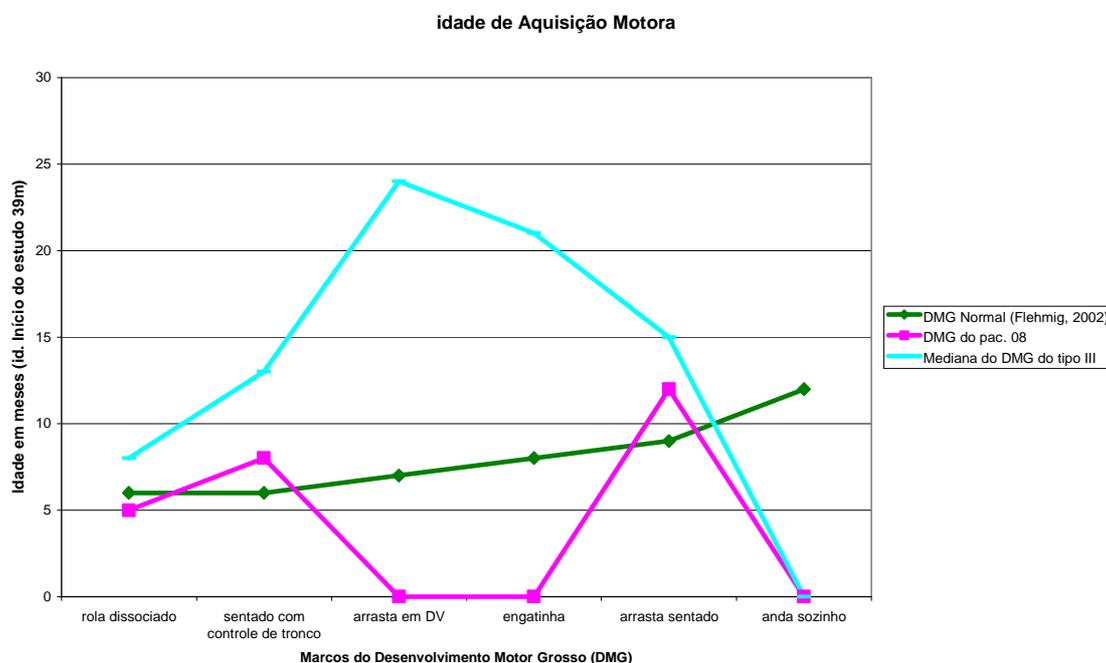


Figura 21 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmg, 2002), do DMG do paciente (106856) e do DMG da amostra com o tipo I de OI. CROI-RJ, 2005.

A figura 21 (p. 47) nos mostra a evolução motora do paciente 08 a partir da escala motora do DMG normal usada na pesquisa e da mediana do DMG do tipo III de OI.

O marco motor *rolar* foi obtido pelo paciente 08 um mês antes da idade considerada normal pela escala usada no estudo e três meses antes da idade encontrada na mediana do DMG do tipo III de OI (figura 21; p. 47).

O marco *sentar* foi alcançado dois meses acima da idade esperada no DMG normal e cinco meses abaixo da idade encontrada na mediana do DMG do seu tipo de OI, ver figura 21(p. 47).

O marco *arrastar sentado* foi atingido no tempo médio entre a idade considerada normal pela escala usada na pesquisa e a idade encontrada na mediana do DMG do seu tipo de OI, ver figura 21 (p. 47).

Na figura 21 (p. 47) podemos observar que o *arrastar em DV*, o *engatinhar* e o *andar sozinho* não foram obtidos pelo paciente 08 durante o período da pesquisa.

Caso 09 (prontuário 105748)

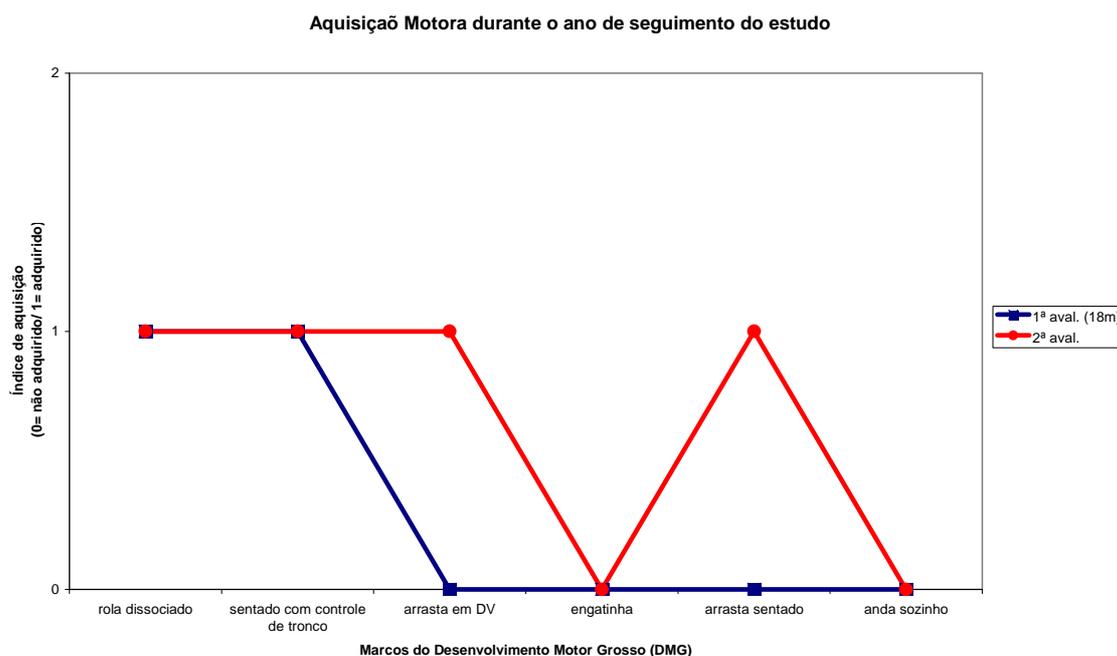


Figura 22 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (105748) durante o ano de seguimento do estudo. CROI-RJ, 2005.

A figura 22 (p. 48) nos mostra a evolução do DMG do paciente 09 a partir dos seus 18 meses de idade, durante o intervalo entre a 1ª e a 2ª

avaliação fisioterapêutica. Podemos observar que o paciente 09 alcançou os marcos motores *arrastar em DV* e *arrastar sentado* durante o período entre as avaliações fisioterapêuticas.

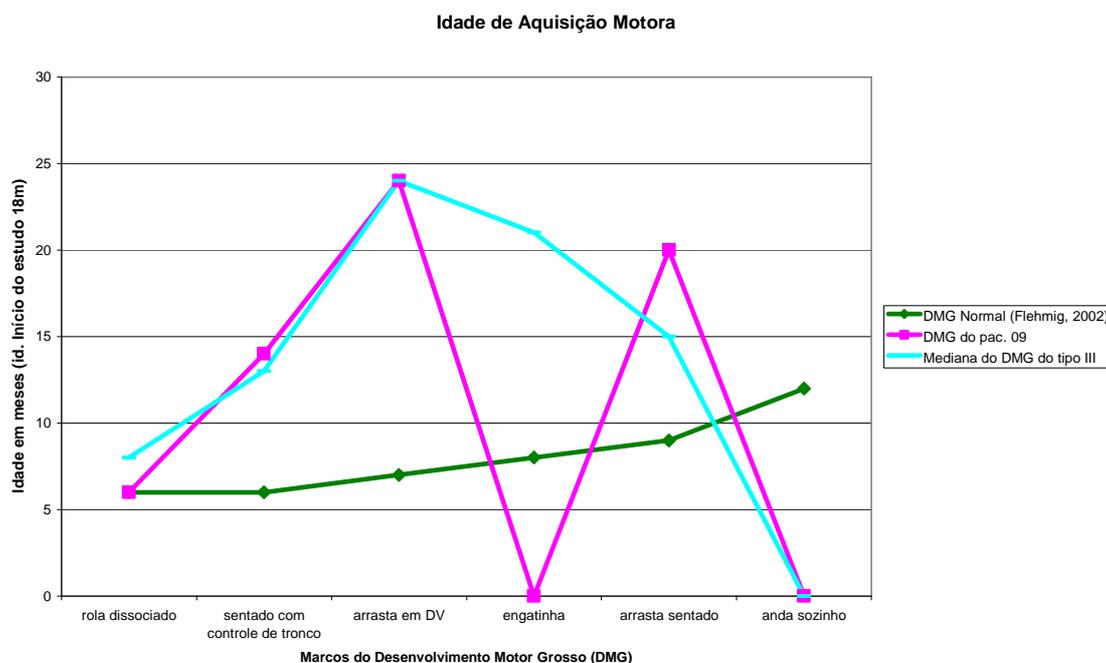


Figura 23 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmg, 2002), do DMG do paciente (105748) e do DMG da amostra com o tipo I de OI. CROI-RJ, 2005.

A figura 23 (p. 49) nos mostra a evolução motora do paciente 09, a partir da escala motora do DMG normal usada na pesquisa e da mediana do DMG do tipo III de OI.

O paciente 09 atingiu o marco *rolar* na idade esperada na escala do DMG normal e dois meses abaixo da idade encontrada mediana do DMG do tipo III de OI, ver figura 23 (p. 49).

O marco *sentar* foi alcançado oito meses acima da idade esperada pelo DMG normal e um mês acima da idade encontrada mediana do DMG do seu tipo de OI (figura 23; p. 49).

O *arrastar em DV* foi atingido 17 meses após a idade esperada na escala utilizada na pesquisa, porém compatível a idade encontrada mediana do DMG do tipo III de OI (figura 23; p. 49).

O marco *arrastar sentado* foi obtido 11 meses após a idade esperada no DMG normal e cinco meses após a idade encontrada mediana do DMG do tipo III de OI, ver figura 23 (p. 49).

Como podemos observar na figura 23 (p. 49), o paciente 09 não alcançou os marcos: engatinhar e andar sozinho.

Caso 10 (prontuário 110742)

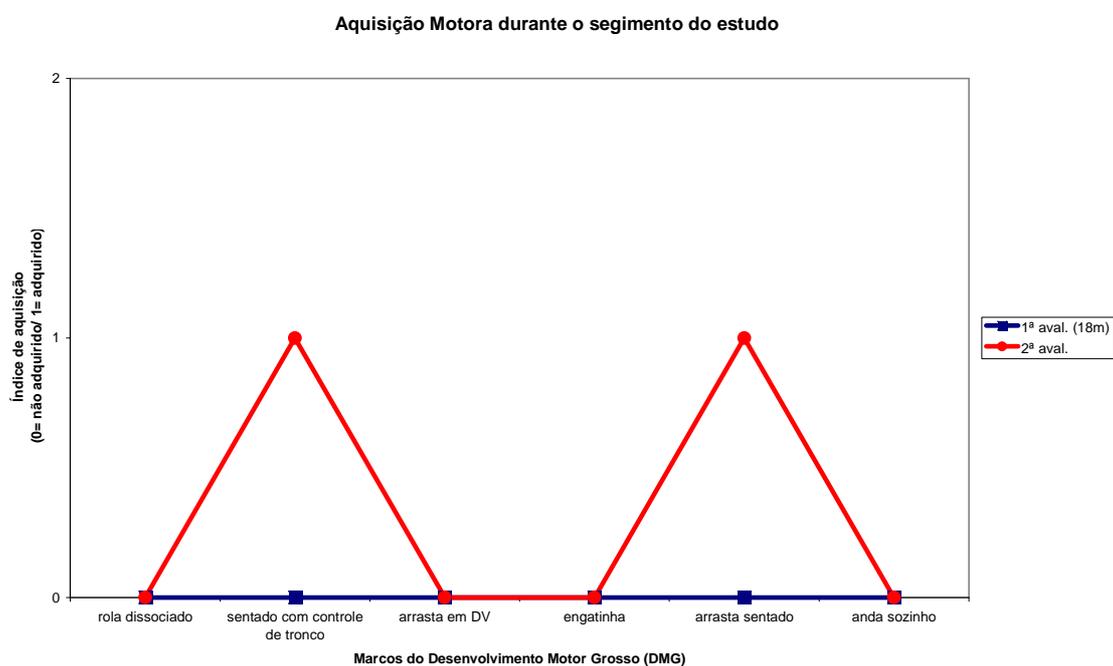


Figura 24 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (110742) durante o ano de seguimento do estudo. CROI-RJ, 2005.

A figura 24 (p. 50) nos mostra a evolução do DMG do paciente 10 a partir dos seus 18 meses de idade, durante o intervalo entre a 1ª e a 2ª avaliação fisioterapêutica. Podemos observar que na 1º avaliação o paciente não conseguiu realizar nenhum dos marcos do desenvolvimento motor avaliados. Já na 2º avaliação observamos que os marcos *sentar e arrastar sentado* foram alcançados.

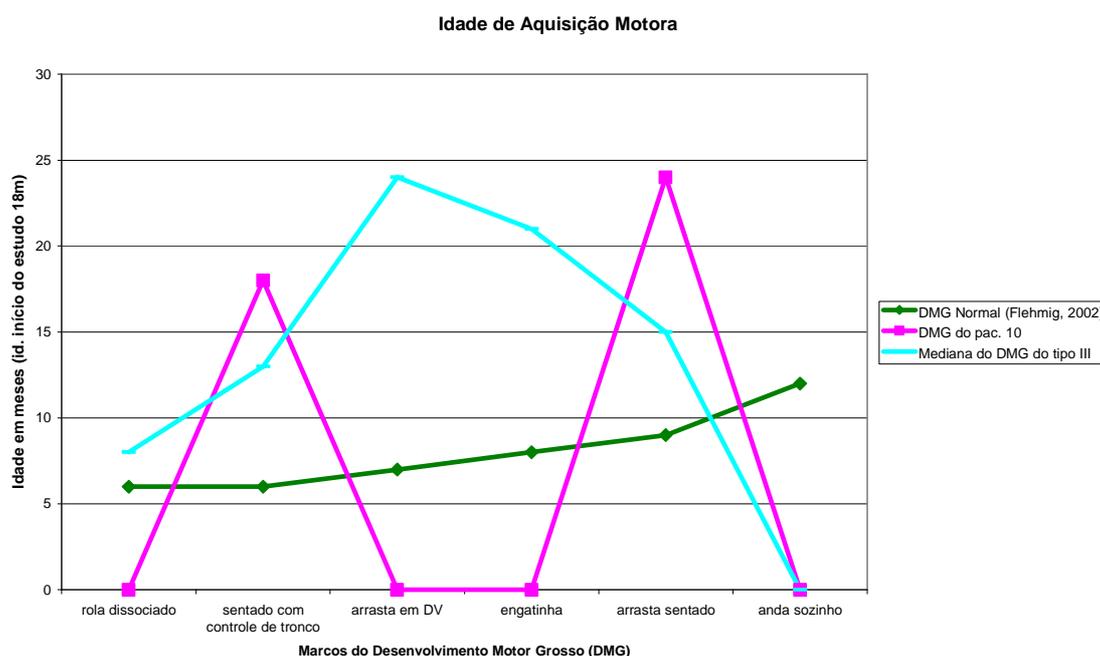


Figura 25 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmg, 2002), do DMG do paciente (110742) e do DMG da amostra com o tipo I de OI. CROI-RJ, 2005.

A figura 25 (p. 51) nos mostra a evolução motora do paciente 10, a partir da escala motora do DMG normal usada na pesquisa e da mediana do DMG do tipo III de OI.

O marco motor *sentar* foi alcançado pelo paciente doze meses após a idade esperada pela escala usada no estudo e sete meses acima da idade encontrada na mediana de seu tipo de OI, ver figura 25 (p. 51).

O marco arrastar sentado foi atingido quinze meses acima da idade considerada normal pela escala utilizada na pesquisa e nove meses após a idade encontrada na mediana do tipo III de OI (figura 25; p. 51).

Na figura 25 (p. 51) podemos observar que os marcos motores: *rolar*, *arrastar em DV*, *engatinhar* e *andar sozinho* não foram obtidos pelo paciente 10 durante o período do estudo.

Caso 11 (prontuário 103467)

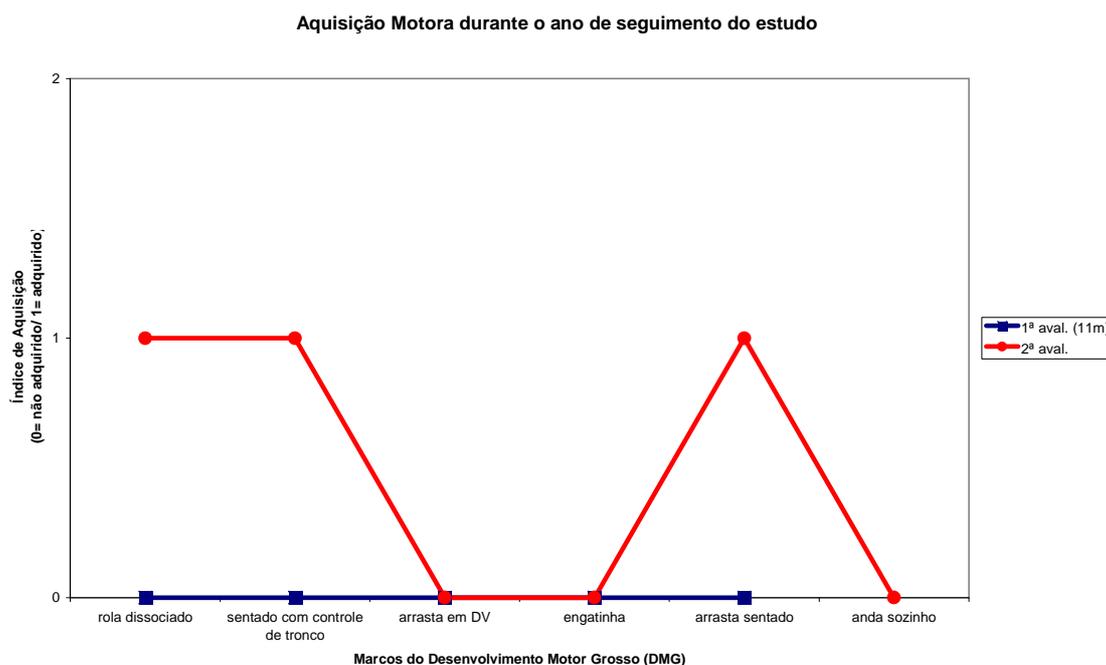


Figura 26 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (103467) durante o ano de seguimento do estudo. CROI-RJ, 2005.

Com relação à aquisição dos marcos do DMG do paciente 11, podemos observar que durante a 1ª avaliação fisioterapêutica, o paciente tinha onze

meses e não havia alcançado nenhum dos marcos acompanhados na pesquisa para a sua faixa etária. Entretanto, na 2ª avaliação fisioterapêutica foi observado que o paciente adquiriu os marcos motores: *rolar*, *sentar sozinho* e *arrastar sentado*, ver figura 26 (p. 52).

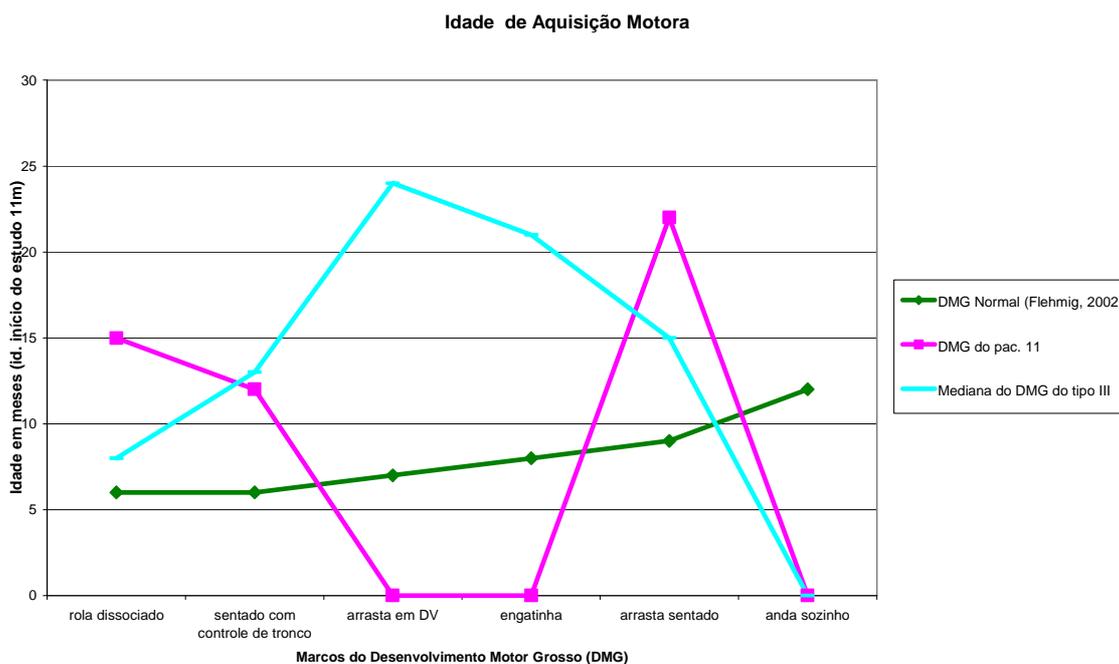


Figura 27 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmg, 2002), do DMG do paciente (103467) e do DMG da amostra com o tipo I de OI. CROI-RJ, 2005.

A figura 27 (p. 53) nos mostra a evolução motora do paciente 11, a partir da escala motora do DMG normal usada na pesquisa e da mediana do DMG do tipo III de OI.

O marco motor *rolar* foi atingido pelo paciente 11, nove meses acima da idade considerada normal pela escala utilizada na pesquisa e sete meses após a idade encontrada na mediana do DMG do tipo III de OI, ver figura 27 (p. 53).

O marco *sentar* foi alcançado seis meses depois da idade esperada pelo DMG normal e um mês antes da idade encontrada na mediana do DMG do seu tipo de OI (figura 27; p. 53).

O marco *arrasta sentado* foi obtido pelo paciente, treze meses depois da idade considerada normal pela escala usada na pesquisa e sete meses após a idade encontrada na mediana do DMG do seu tipo de OI (figura 27; p. 53).

Na figura 27 (p. 53) podemos observar que os marcos motores: *arrastar em DV*, *engatinhar* e *andar sozinho* não foram alcançados pelo paciente 11 durante o intervalo entre as avaliações fisioterapêutica.

Caso 12 (prontuário 111034)

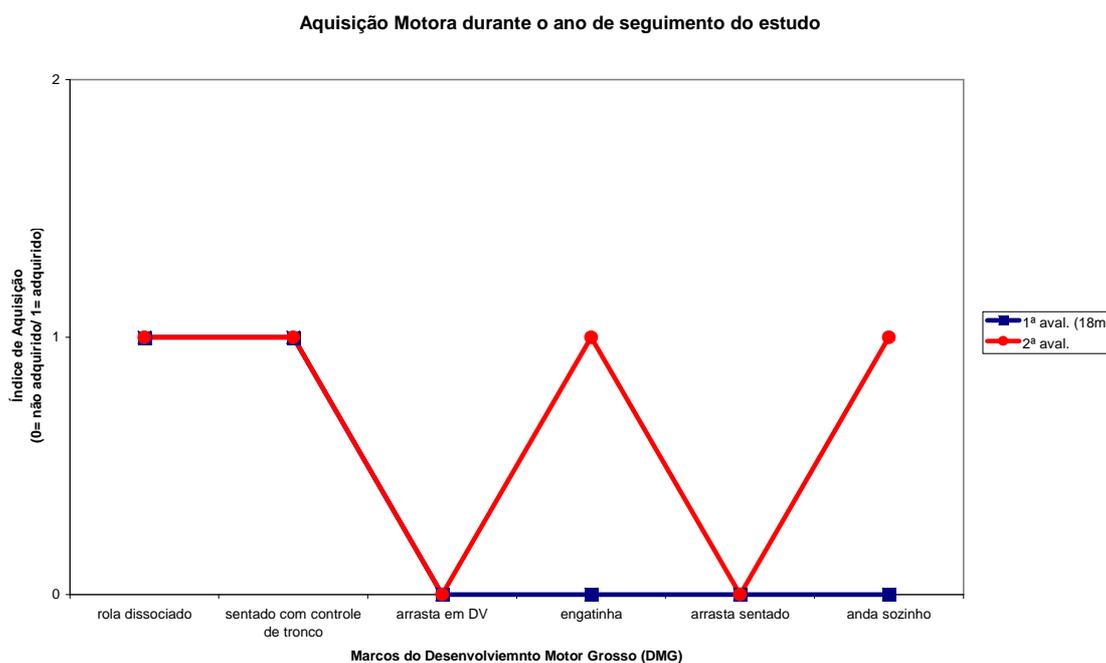


Figura 28 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (111034) durante o ano de seguimento do estudo. CROI-RJ, 2005.

A figura 28 (p. 54) nos mostra a evolução do DMG do paciente 12 a partir dos seus 18 meses de idade, durante o intervalo entre a 1ª e a 2ª

avaliação fisioterapêutica. Podemos observar que no momento da 1ª avaliação o paciente já havia alcançado os marcos *rolar* e *sentar*. Entretanto, na 2ª avaliação observamos que os marcos *engatinhar* e *andar sozinho* foram alcançados pelo paciente.

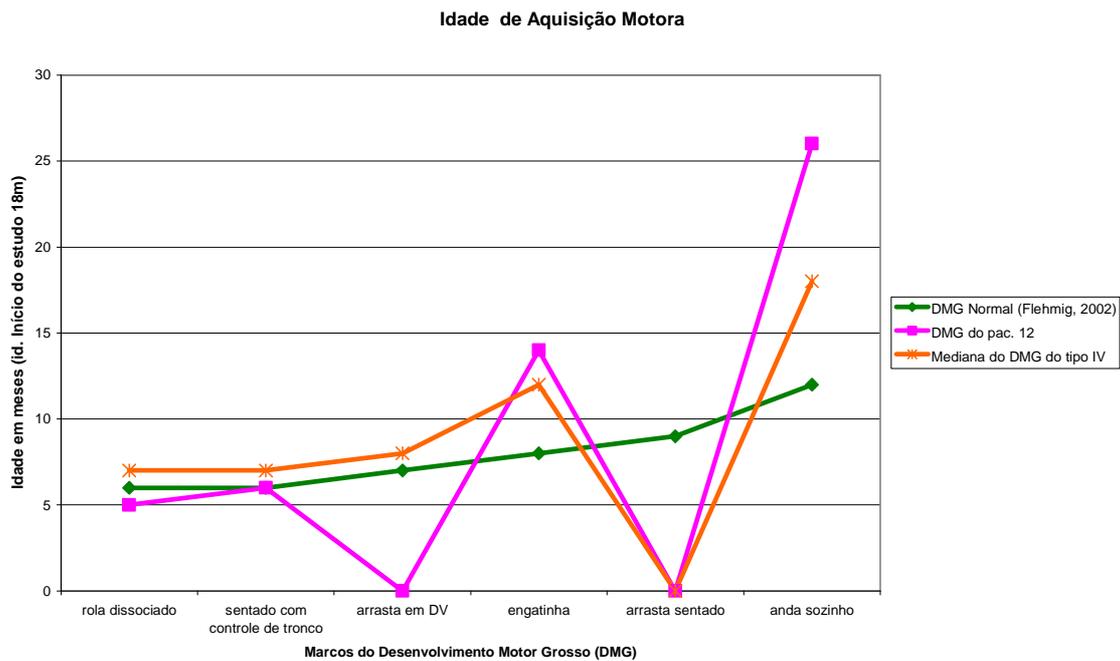


Figura 29 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmg, 2002), do DMG do paciente (111034) e do DMG da amostra com o tipo I de OI. CROI-RJ, 2005.

A figura 29 (p. 55) nos mostra a evolução motora do paciente 12, a partir da escala motora do DMG normal usada na pesquisa e da mediana do DMG do tipo IV de OI.

O marco *rolar* foi atingido pelo paciente 12, um mês antes da idade considerada normal pela escala utilizada no estudo e dois meses acima da idade encontrada na mediana do tipo IV de OI, ver figura 29 (p. 55).

O marco *sentar* foi alcançado pelo paciente um mês abaixo da idade encontrada na mediana do DMG do seu tipo de OI e na mesma idade considerada normal pela escala utilizada na pesquisa (figura 29; p. 55).

O marco *engatinhar* foi alcançado pelo paciente seis meses depois da idade esperada na escala do DMG normal e dois meses após a idade encontrada na mediana do DMG do tipo IV de OI (figura 29; 55).

O *andar sozinho* foi atingido pelo paciente, quatorze meses acima da idade considerada normal pela escala usada no estudo e oito meses após a idade encontrada na mediana do DMG de seu tipo de OI, ver figura 29 (p. 55).

Os marcos motores *arrastar em DV* e *arrastar sentado* não foram alcançados pelo paciente 12 durante o período do estudo, como pode ser visto na figura 29 (p. 55).

Caso 13 (prontuário 112840)



Figura 30 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (112840) durante o ano de seguimento do estudo. CROI-RJ, 2005.

A figura 30 (p. 56) nos mostra a evolução do DMG do paciente 13 a partir dos seus 03 meses de idade, durante o intervalo entre a 1ª e a 2ª avaliação fisioterapêutica. Podemos observar que no momento da 1ª avaliação o paciente não tinha idade para realizar nenhum dos marcos motores selecionados para estudo. Entretanto, na 2ª avaliação observamos que o paciente alcançou todos os marcos estipulados, exceto os marcos *engatinhar* e *arrastar sentado*.

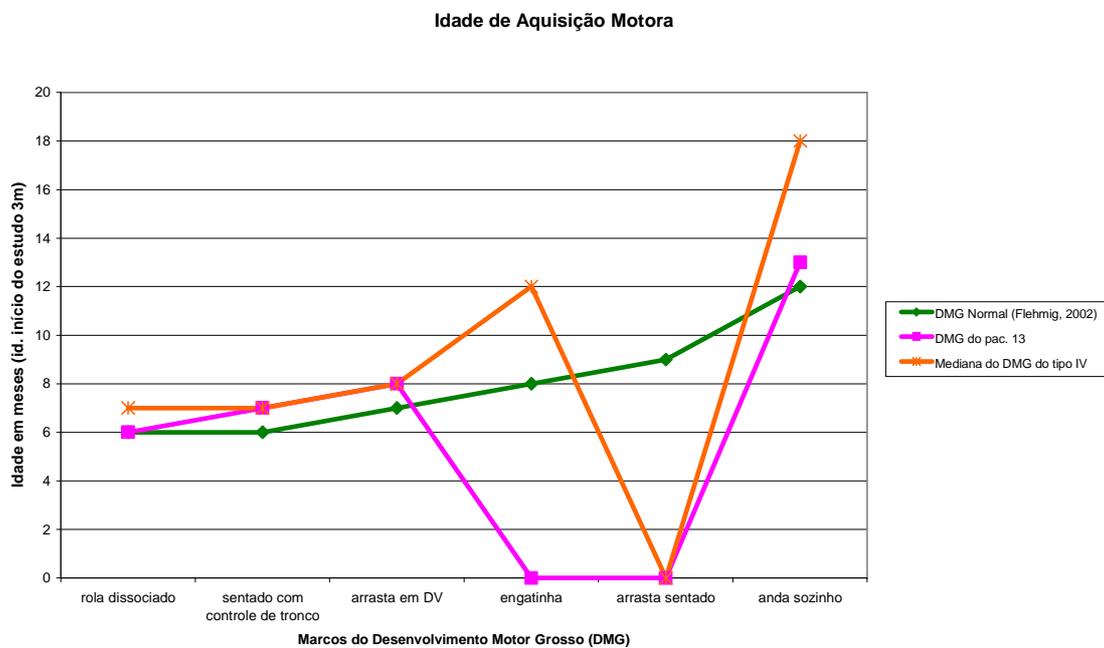


Figura 31 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmg, 2002), do DMG do paciente (112840) e do DMG da amostra com o tipo I de OI. CROI-RJ, 2005.

A figura 31 (p. 57) mostra o desenvolvimento motor do paciente 13, a partir da escala motora do DMG normal usada na pesquisa e da mediana do DMG do tipo IV de OI.

O marco *rolar* foi alcançado pelo paciente com idade compatível a idade considerada normal pela escala motora usada na pesquisa e com um mês a menos que a idade encontrada na mediana do DMG do tipo IV de OI, ver figura 31 (p. 57).

O marco *sentar* foi atingido pelo paciente com idade compatível a idade encontrada na mediana do DMG do tipo IV de OI e com um mês a mais que a idade considerada normal pela escala motora usada na pesquisa, ver figura 31 (p. 57).

O marco *arrastar em DV* foi obtido pelo paciente um mês depois que a idade considerada normal pela escala motora usada no estudo e com idade compatível a idade encontrada na mediana do DMG do tipo IV de OI e (figura 31; p. 57).

O marco *andar sozinho* foi alcançado um mês depois que a idade considerada normal pela escala motora usada no estudo e cinco meses antes da idade encontrada na mediana do DMG do tipo IV de OI e (figura 31; p. 57).

Os marcos motores *engatinhar e arrastar sentado* não foram alcançados pelo paciente 13 durante o período do estudo, como pode ser visto na figura 31 (p. 57).

Caso 14 (prontuário 102435)

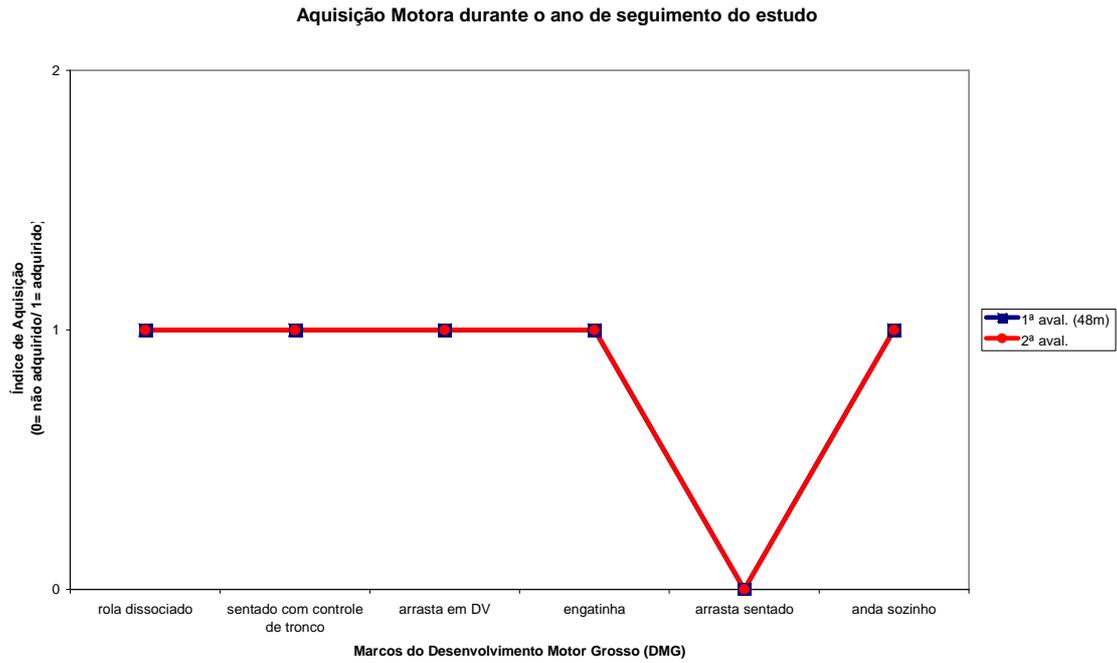


Figura 32 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (102435) durante o ano de seguimento do estudo. CROI-RJ, 2005.

A figura 32 (p. 59) nos mostra a evolução do DMG do paciente 14 a partir dos seus 48 meses de idade, durante o intervalo entre a 1ª e a 2ª avaliação fisioterapêutica. Podemos observar, entretanto, que não houve aquisição motora durante o intervalo entre as avaliações.

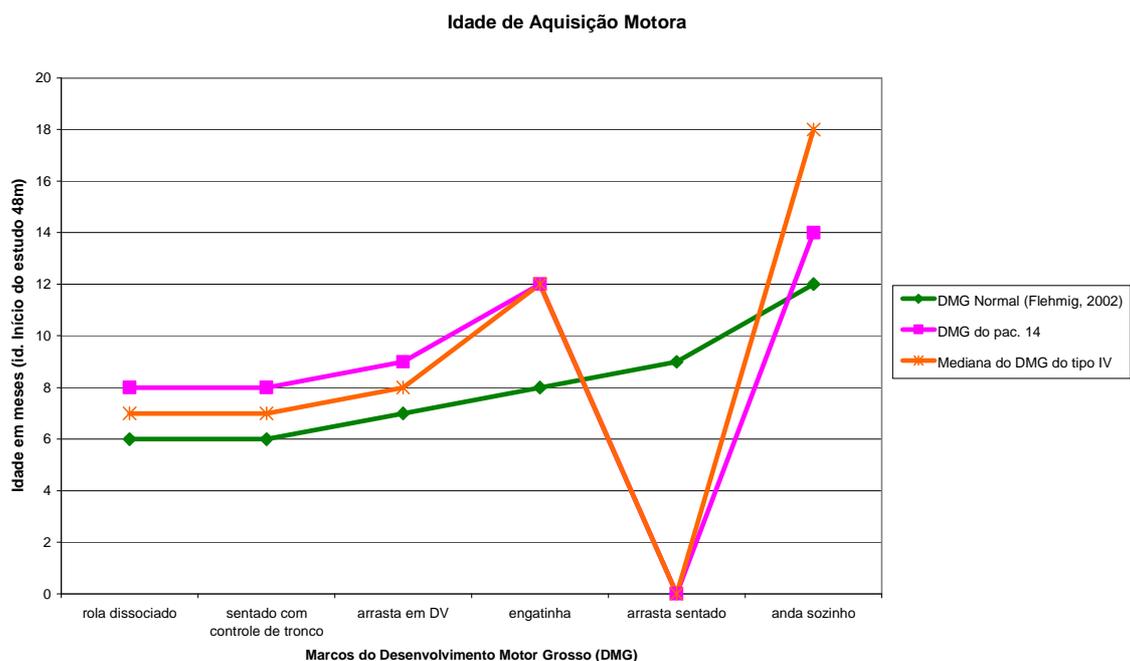


Figura 33 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmg, 2002), do DMG do paciente (102435) e do DMG da amostra com o tipo I de OI. CROI-RJ, 2005.

A figura 33 (p. 60) nos mostra a evolução motora do paciente 14, a partir da escala motora do DMG normal usada na pesquisa e da mediana do DMG do tipo IV de OI.

Os marcos *rolar*, *sentar* e *arrastar em DV* foram alcançados no tempo médio entre a idade considerada normal pela escala usada na pesquisa e a idade encontrada na mediana do DMG do seu tipo de OI, ver figura 33 (p. 60).

O marco *engatinhar* foi alcançado pelo paciente com idade compatível a idade encontrada na mediana do DMG do tipo IV de OI e quatro meses depois da idade considerada normal pela escala motora usada na pesquisa (figura 33; p. 60).

O marco *andar sozinho* foi alcançado dois meses depois que a idade considerada normal pela escala motora usada na pesquisa e quatro meses antes da idade encontrada na mediana do DMG do seu tipo de OI e (figura 23).

O marco motor *arrastar sentado* não foi atingido pelo paciente 14 durante o período do estudo, como pode ser visto na figura 33 (p. 60).

Caso 15 (prontuário 105038)

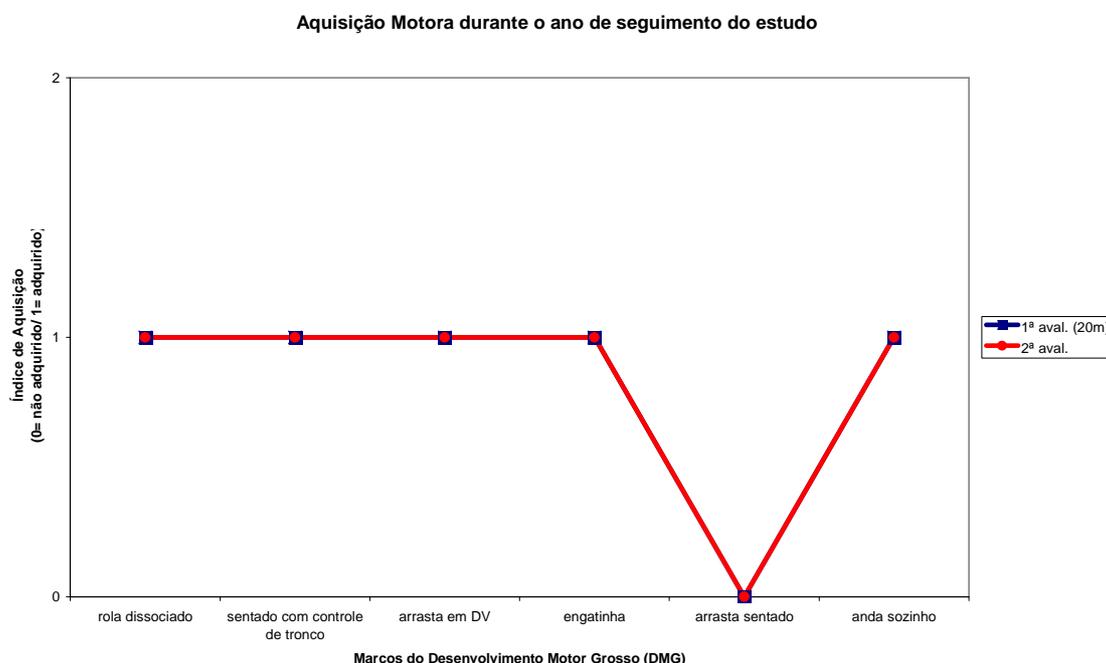


Figura 34 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (105038) durante o ano de seguimento do estudo. CROI-RJ, 2005.

A figura 34 (p. 61) nos mostra a evolução do DMG do paciente 15 a partir dos seus 20 meses de idade, durante o intervalo entre a 1ª e a 2ª avaliação fisioterapêutica. Podemos observar, entretanto, que não houve aquisição motora durante o intervalo entre as avaliações.

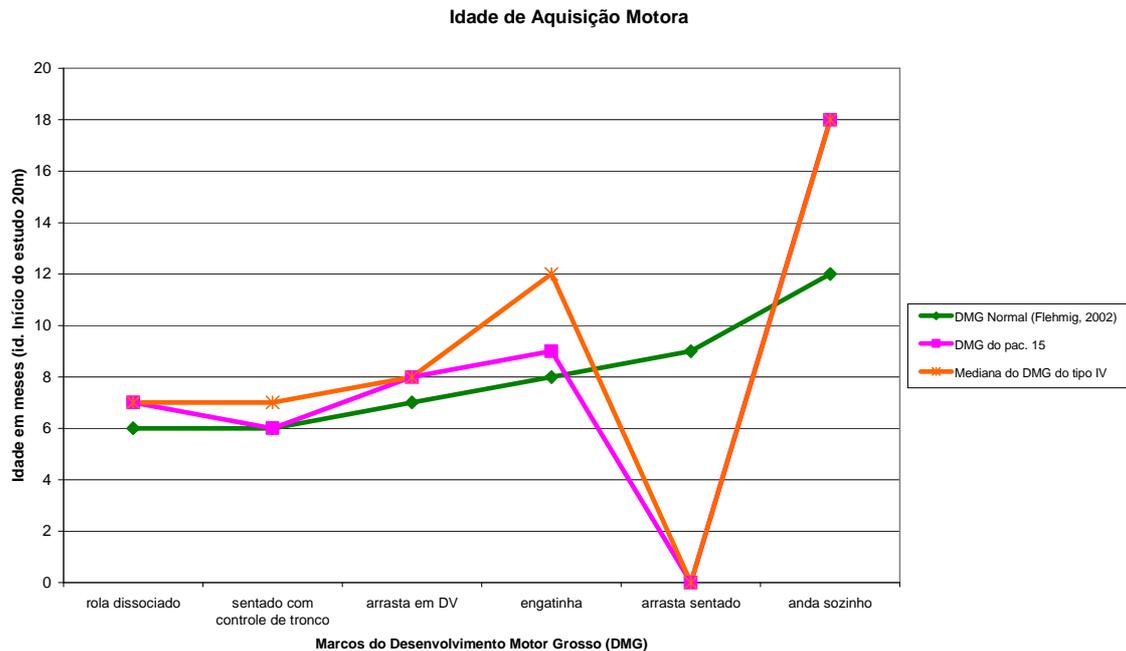


Figura 35 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmg, 2002), do DMG do paciente (105038) e do DMG da amostra com o tipo I de OI. CROI-RJ, 2005.

O rolar foi alcançado pelo paciente com idade compatível a idade encontrada na mediana do DMG do tipo IV de OI e um mês depois da idade considerada normal pela escala motora usada na pesquisa, ver figura 35 (p. 62).

O marco *sentar* foi atingido pelo paciente com idade compatível a idade considerada normal pela escala motora usada na pesquisa e com um mês a menos que a idade encontrada na mediana do DMG do tipo IV de OI, ver figura 35 (p. 62).

O marco *arrastar em DV* foi obtido pelo paciente com idade compatível a idade encontrada na mediana do DMG do seu tipo de OI e um mês depois da

idade considerada normal pela escala motora usada na pesquisa, ver figura 35 (p. 62).

O marco *engatinhar* foi alcançado pelo paciente um mês depois da idade esperada na escala do DMG normal e três meses antes da idade encontrada na mediana do DMG do tipo IV de OI (figura 35; p. 62).

O marco *andar sozinho* foi obtido pelo paciente com idade compatível a idade encontrada na mediana do DMG do seu tipo de OI e seis meses depois da idade considerada normal pela escala motora usada na pesquisa, ver figura 35 (p. 62).

O marco motor *arrastar sentado* não foi atingido pelo paciente 15 durante o período do estudo, como pode ser visto na figura 35 (p. 62).

Caso 16 (prontuário 109073)

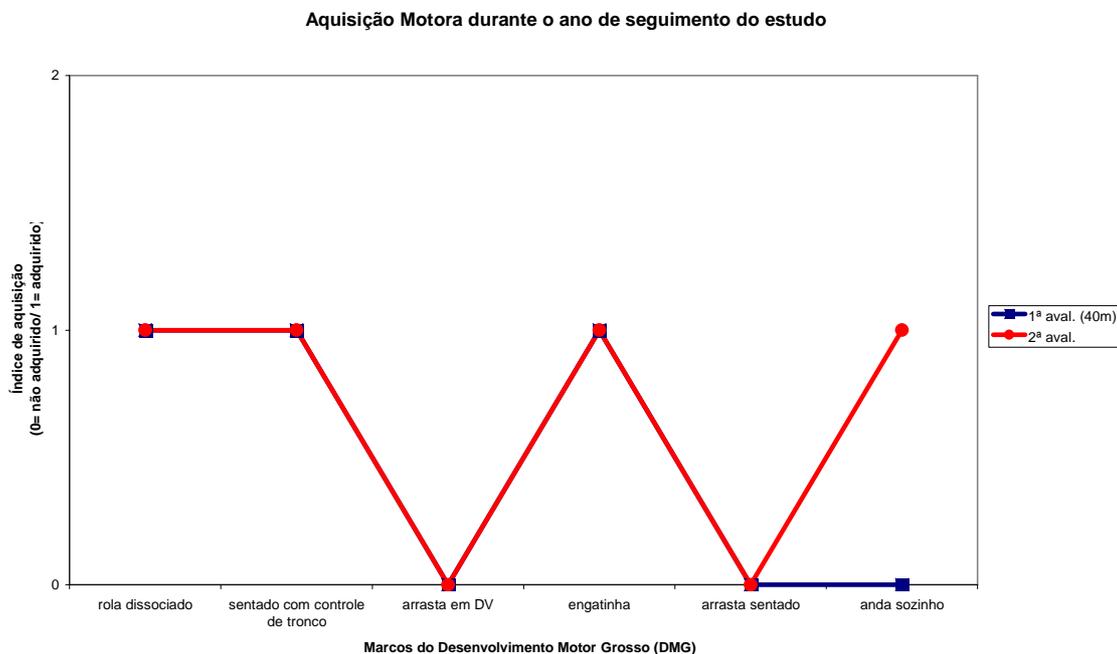


Figura 36 - Desenvolvimento motor grosso do paciente (109073) durante o ano de seguimento do estudo. CROI-RJ, 2005.

A figura 36 (p. 63) nos mostra a evolução do DMG do paciente 16 a partir dos seus 40 meses de idade, durante o intervalo entre a 1ª e a 2ª avaliação fisioterapêutica. Podemos observar, entretanto, que houve apenas aquisição motora do marco *andar sozinho* durante o intervalo entre as avaliações.

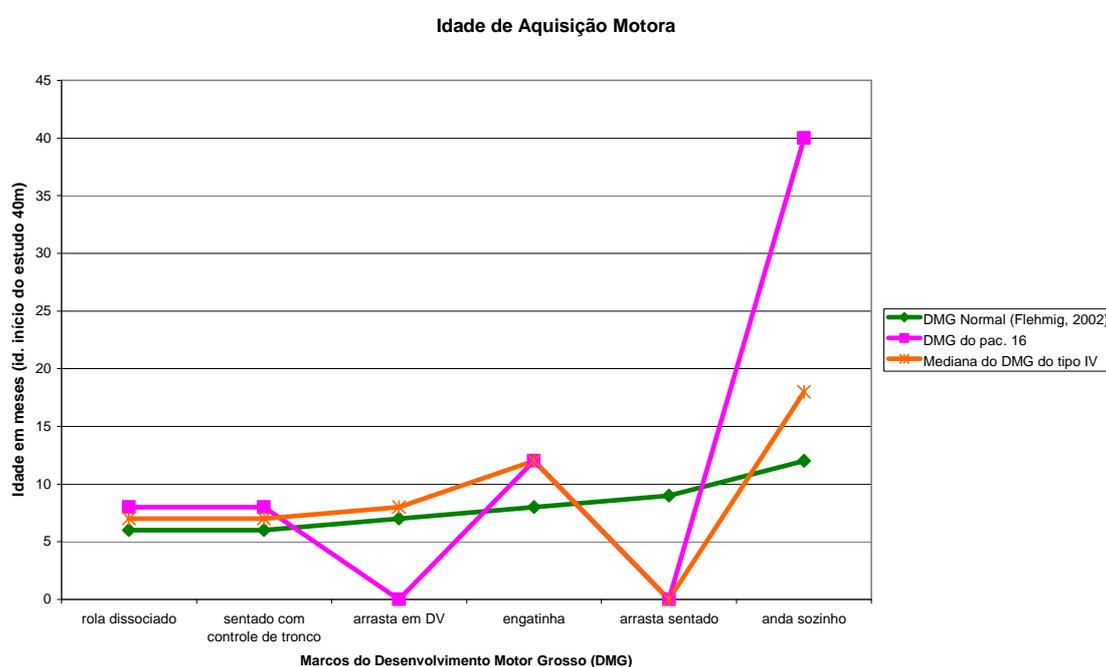


Figura 37 - Medianas das idades do DMG Normal (Flehmg, 2002), do DMG do paciente (109073) e do DMG da amostra com o tipo I de OI. CROI-RJ, 2005.

O marco *rolar* foi alcançado pelo paciente um mês depois da idade encontrada na mediana do DMG do tipo IV de OI e dois meses depois da idade considerada normal pela escala motora usada na pesquisa, ver figura 37 (p. 64).

O marco *sentar* foi atingido pelo paciente, dois meses após a idade considerada normal pela escala motora usada na pesquisa e um mês a mais que a idade encontrada na mediana do DMG do tipo IV de OI, ver figura 37 (p. 64).

O marco *engatinhar* foi obtido pelo paciente com idade compatível a idade encontrada na mediana do DMG do seu tipo de OI e quatro meses depois da idade considerada normal pela escala motora usada na pesquisa, ver figura 37 (p. 64).

O marco *andar sozinho* foi alcançado pelo paciente 28 meses depois da idade esperada na escala do DMG normal e seis meses após a idade encontrada na mediana do DMG do tipo IV de OI (figura 37; p. 64).

Os marcos motores *arrastar em DV* e *arrastar sentado* não foram atingidos pelo paciente 16 durante o período do estudo, como pode ser visto na figura 37 (p. 64).

6.5 RESULTADOS RELACIONADOS AO OBJETIVO ESPECÍFICO 4

Na tabela 5 (p. 67) podemos observar a distribuição do grupo do estudo visando aconselhamento genético. Quanto à história familiar observamos a presença desta em sete (7/16) casos da amostra, sendo o risco de recorrência nestes casos de 50%. Nos nove casos restantes (9/16) o risco é estimado em 10% ao invés de 0%, pois considera-se haver nestes casos a possibilidade de casais normais terem filhos afetados pela OI devido ao mosaïcismo germinal.

Tabela 5 - Distribuição da amostra do estudo visando aconselhamento genético. CROI-RJ, 2005.

Paciente / Prontuário	Classif. da Doença (Sillence, 1979)	História Familiar	Id. Paterna (em anos)	Id. Materna (em anos)	Número de irmãos afetados	Risco de Recorrência
01- 108784	I	sim	24	30	0	50%
02- 107302	I	sim	21	19	0	50%
03- 110882	I	sim	46	21	0	50%
04- 113660	III	não	33	30	0	10%
05- 111845	III	sim	43	35	0	50%
06- 110899	III	não	30	29	0	10%
07- 106016	III	sim	31	21	1	50%
08- 106856	III	não	29	36	0	10%
09- 105748	III	não	25	26	0	10%
10- 110742	III	não	24	23	0	10%
11- 103467	III	não	38	26	0	10%
12- 111034	IV	sim	33	30	0	50%
13- 112840	IV	sim	21	15	0	50%
14- 102435	IV	não	25	21	0	10%
15- 105038	IV	não	50	39	0	10%
16- 109073	IV	não	52	38	0	10%

	I:3/III:8/IV:5	S:07/N:09				
--	----------------	-----------	--	--	--	--

*Média			33	27	0	
Mediana			31	28	0	
Mínima			21	15	0	
Máxima			52	39	1	

Nota: Classif. Classificação, Id. Idade. *Média da idade materna na população geral - 30,6 anos (SINASC, 1995). *Média de idade materna na população geral - 25,24 anos (SINASC, 1995).

7. DISCUSSÃO:

Vários estudos sobre a OI abordam manifestações clínicas, tais como: fragilidade óssea, frequência de fratura, dor crônica e limitação funcional que podem acarretar em atraso do desenvolvimento motor (Glorieux e cols, 2000; Cole e cols, 2002; Letocha e cols, 2005; Huang e cols, 2006; Land e cols, 2006). Porém, não foram encontrados trabalhos que discutissem a evolução motora destes indivíduos, a partir dos danos gerados por essas manifestações, de forma a retratar a história “natural” do DMG da OI.

O resultado deste estudo descreveu os marcos do DMG considerados importantes, a fim de identificar a evolução motora associada à realização do tratamento medicamentoso de um grupo de indivíduos com OI, entre 0 e 5 anos de idade, com *follow-up* de 1 ano do Centro de Referência para Tratamento da Osteogênese Imperfeita do Estado do Rio de Janeiro.

A mediana das idades da amostra da pesquisa no momento da aquisição dos marcos motores estudados foi analisada primeiramente a partir de todo o grupo e posteriormente da classificação quanto ao tipo de OI.

O marco *rolar* foi alcançado com uma mediana de 7 meses com mínima de 5 e máxima de 50 meses. Quanto à relação entre a amostra do estudo e a realização do *rolar*, 15 crianças haviam rolado e apenas uma não havia rolado até o final da pesquisa, sendo esta do tipo III considerado o tipo mais grave na classificação de Sillence (Land e cols, 2006) (Tabela 4; p. 28).

A mediana das idades de aquisição dos marcos do DMG do grupo, quando feitas também de acordo com o tipo de OI, mostrou que a mediana do tipo I em relação a este marco teve idade compatível ao da escala usada na pesquisa (6 meses), a do tipo IV foi com um mês a mais (7 meses) e o tipo III

com dois meses acima (8 meses) (figura 5; p. 29). Este dado está de acordo com a literatura, uma vez que o atraso no desenvolvimento motor é dependente da gravidade da OI e que as primeiras manifestações clínicas em indivíduos com o tipo I (leve) da doença ocorrem, em geral, a partir do ortostatismo e da deambulação (Aoki, 2007; Huang e cols, 2006).

O marco *sentar* foi atingido com uma mediana de 8 meses sendo a mínima 6 e a máxima 36 meses (Tabela 4; p. 28). No nosso estudo todas as crianças da amostra realizaram a aquisição deste marco até o final da pesquisa. Este dado também pôde ser visto no trabalho de Engelbert (1997) que analisou, dentre outros fatores, a habilidade funcional de 54 crianças com OI, onde todas as crianças atingiram o *sentar*. A mediana das idades de aquisição dos marcos do DMG do grupo mostrou que a mediana do tipo I de OI deste marco foi de 7 meses, assim como a do tipo IV da doença. A mediana do tipo III foi de 13 meses, 7 meses a mais que a idade encontrada na escala do DMG usada no estudo (figura 5; p. 29).

O marco arrastar em decúbito *ventral* foi obtido por nove (9/16) crianças com mediana de 9 meses sendo a mínima 8 e a máxima 50 meses (Tabela 4; p. 28). Dentre os indivíduos que não atingiram este marco 5 são do tipo III e 2 do tipo IV de OI. No trabalho de Engelbert (1997) citado anteriormente, somente uma criança do tipo III não atingiu este marco. Ao confrontarmos os dados deste estudo e os da nossa pesquisa observamos que em relação a este marco as crianças do nosso estudo encontravam-se mais atrasadas.

A mediana das idades de aquisição dos marcos do DMG do grupo mostrou que a mediana do tipo IV em relação a este marco foi próxima à idade esperada na escala do DMG usada na pesquisa, seguida da mediana do tipo I

e a do tipo III (considerado o mais grave) foi a mediana mais distante, o que justifica talvez o fato da maior parte (5/8) não ter atingido este marco (figura 5; p. 29).

O marco *engatinhar* foi obtido por sete (7/16) crianças com mediana de 12 meses sendo a mínima 9 e a máxima 18 meses (Tabela 4; p. 28). Dentre os indivíduos que não atingiram este marco 2 são do tipo I, 6 do tipo III e 1 do tipo IV de OI.

Observamos que no grupo com o tipo mais grave de OI, o tipo III, seis (6/8) não engatinharam, isso se deu provavelmente porque a realização desse marco requer grande habilidade funcional, uma vez que o indivíduo necessita ficar em quatro apoios para deslocar-se (Shepherd, 1996) (figura 5; p. 29).

A mediana das idades de aquisição dos marcos do DMG do grupo mostrou que a mediana do tipo I de OI em relação ao *engatinhar* foi de 11 meses, ou seja, 3 meses acima da idade considerada pela escala do DMG usada no estudo, a mediana do tipo IV foi um mês a mais que a do tipo I e a do tipo III foi 13 meses depois da idade encontrada na escala usada na pesquisa (figura 5; p. 29).

O marco *arrastar sentado* foi alcançado por onze (11/16) indivíduos durante o período da pesquisa com mediana de 20 meses sendo a mínima de 8 e a máxima de 52 meses (tabela 4; p. 28). Todas as crianças que não alcançaram este marco faziam parte do tipo IV de OI (figura 5; p. 29).

A mediana das idades de aquisição dos marcos do DMG do grupo mostrou que a mediana do tipo I de OI em relação ao *arrastar sentado* foi de 10 meses, um mês a mais que a idade encontrada na escala do DMG usada na pesquisa. Já a mediana dos indivíduos com o tipo III da doença foi de 15

meses, ou seja, 6 meses a mais que a idade esperada na escala usada no estudo (figura 5; p.29).

Durante o estudo foi observado que o marco *arrastar sentado* foi utilizado pelos indivíduos do tipo III de OI possivelmente como substituto do marco *engatinhar*, já que a relação da realização do arrastar sentado foi de 6/8 e do engatinhar 2/8, isto é quem não engatinhou arrastou sentado. Robson (1984) afirma que geralmente os lactentes que não engatinham encontram outros meios de locomoção, podendo vir a arrastar ou deslizar de um lugar para o outro ou simplesmente se põe de pé e andam.

O marco *andar sozinho* foi adquirido por oito (8/16) indivíduos durante o período do estudo com mediana de 18 meses com idade mínima de 13 e a máxima de 41 meses (tabela 4; p. 28). Todas as crianças que não alcançaram este marco faziam parte do tipo III de OI (figura 5; p. 29).

A mediana das idades de aquisição dos marcos do DMG do grupo mostrou que a mediana do tipo I de OI em relação ao *andar* foi de 18 meses, assim como a do tipo IV (figura 5 p. 29). Todos os indivíduos que não andaram são do tipo III de OI, isto ocorreu, provavelmente, por ser esse o tipo mais grave de OI, que segundo Engelbert (2000), apresenta mais freqüentemente ocorrência de fraturas e tem o pior prognóstico de marcha.

Engelbert (1997) realizou um estudo com 54 crianças com OI e observou que o tipo III teve um pior prognóstico de marcha, seguido do tipo IV e do tipo I.

Em 2000, Engerlbert realizou uma nova pesquisa que avaliou a relação entre o valor prognóstico de características da doença tais como a gravidade da doença e a incidência de fraturas dentre outros fatores, e a habilidade da

realização da marcha em setenta crianças com OI. Foi visto que o tipo de OI é o mais importante fator que influencia a freqüência de fraturas, o desenvolvimento motor e conseqüentemente a marcha. Neste trabalho das setenta crianças estudadas: 41 crianças eram do tipo I, destas todas andavam sendo que 24 alcançaram a marcha comunitária independente; onze eram do tipo III, destas cinco não andavam e o grau máximo de marcha alcançado foi a “marcha na vizinhança” (curtas distâncias) com auxílio de órteses por uma (1/11) criança; e 18 eram do tipo IV, sendo que quatro não andavam e cinco conseguiram atingir a marcha comunitária independente.

Vale lembrar que esses dois estudos avaliaram a marcha em crianças com idades avançadas sendo a média 7.5 anos (Engelbert e cols, 1997) e 10.5 anos (Engelbert e cols, 2000). Em nosso estudo a média de idade foi de 28 meses (2.4 anos), com mesma mediana, sendo a mínima 3 e máxima de 49 meses (Tabela 1; p. 23), isto de certa maneira pode ter influenciado o prognóstico de marcha, já que nossas crianças encontravam-se até a faixa etária de cinco anos.

Entre os 16 pacientes incluídos neste estudo, três são portadores de OI do tipo I, oito do tipo III e cinco do tipo IV (Tabela 1; p. 23). A distribuição da classificação da OI da amostra é bastante similar às amostras encontradas nos estudos de Di Meglio (2004), Forin (2005) e Aoki (2007), onde o tipo III é predominante, acompanhada dos tipos menos graves que possuem uma divisão aproximadamente igual. De acordo com a classificação de Sillence o tipo I é menos grave e apresentou um melhor DMG durante o estudo estando mais próximo da mediana do normal, quando comparado aos outros tipos. Porém, este tipo é mais difícil de ser identificado na população visto que as

manifestações clínicas da doença se apresentam, em geral, mais tardiamente (Barbosa, 2006) (Figura 5; p. 29).

Como descrito na literatura este estudo também verificou a acentuada gravidade do tipo III de OI já que a mediana do desenvolvimento se mostrou bastante discrepante da mediana do DMG normal (Assis e cols, 2002; Ratliffe, 2002; Aoki, 2007) (figura 5; p. 29). Isto, também pôde ser observado durante a análise de cada caso.

Outros dados epidemiológicos também foram analisados neste estudo como o sexo, a idade paterna e materna, e a escolaridade materna. A distribuição da amostra da pesquisa entre os sexos ressaltou a predominância do sexo feminino com razão sexual de 06M:10F (Tabela 1; p. 23). Isto também foi visto no trabalho de Aoki (2007) que ao analisar 56 pacientes encontrou um pequeno predomínio do sexo feminino. Na literatura, segundo dados estatísticos, o predomínio da doença é do sexo masculino ao nascimento, mas, do mesmo modo, este é acometido por maior morbi-mortalidade, sendo o sexo feminino predominante na população geral (Barbosa, 2006).

O investimento da família no tratamento do portador de OI é fundamental e deve começar cedo, se possível nos primeiros meses de vida, mesmo que o bebê desejado muitas vezes não seja como o concebido. Muitos fatores podem atrasar o início do tratamento: talvez ter um filho não fosse o desejável. Ou, mesmo que a vontade existisse, o nascimento de um filho doente pode levar a questionamentos sobre aquele objeto do desejo. Essa fase de adaptação a uma nova realidade pode ser curta, longa, acompanhada de culpa, raiva, tristeza, medo, insegurança, dúvida, revolta entre outros sentimentos. Muitas

vezes, também pode estar somada ao fato do bebê estar dependente do outro para tudo e dessa relação recém instaurada, não ser nada simples, em virtude geralmente do desconhecido (Winnicott, 1990).

Mas é importante que não se perca de vista que o esforço familiar durante o tratamento do bebê com OI é extremamente necessário, pois ele depende dessa interação familiar para experimentar, vivenciar, aprender e aprimorar o conhecimento. Logo, crescer e desenvolver.

A escolaridade, segundo o ECLAMC (1995), das mães teve maior representação na categoria 03, que corresponde ao primário incompleto (n=6); seguida pelas demais categorias. Somente três mães se encontravam em nível universitário, sendo que duas na categoria 07, universitário incompleto, e uma na categoria 8, universitário completo (figura 4; p. 24). Este dado é importante uma vez que o nível de escolaridade dos responsáveis pode influenciar o acompanhamento de saúde da criança (Travassos e Martins, 2004).

A partir do aparecimento dos bisfosfonatos como droga utilizada para tratamento da OI, alguns protocolos de aplicação do PD foram descritos em trabalhos (Glorieux e cols, 1998; Astrom e Soderhall, 2002; Arikoski e cols, 2004). Entretanto, ainda que muito similares em relação aos exames de controle no pré e pós-infusão, e a via e mecanismo de aplicação, há diferença quanto ao período e duração dos ciclos e intervalos entre eles, bem como a dose aplicada por ciclo de infusão da droga (Barbosa, 2006).

O CROI-RJ adotou o protocolo de tratamento, segundo publicação na portaria 2305 de dez/2001 do MS, a partir do protocolo utilizado pelo grupo do Dr. Glorieux, publicado em 1998, por se tratar de um esquema bastante seguro para a aplicação da droga. Esse protocolo preconiza que os pacientes sejam

internados por 3 dias consecutivos para a realização de cada ciclo de tratamento, através da infusão venosa do PD, a cada 2 ou 4 meses (de acordo com a idade).

A amostra apresentou em relação ao número de ciclos realizados até o início deste estudo, mediana de 2 ciclos/ano, sendo o mínimo 0 (apenas uma criança ainda não havia iniciado o tratamento clínico) e a máxima 6 ciclos/ano. Já em relação ao número de ciclos realizados durante o ano de seguimento, o grupo apresentou mediana de 3 ciclos/ano, sendo a mínima de 2 e a máxima de 6 ciclos/ano, (Tabela 2; p. 24).

Segundo a literatura, o número de ciclos e a dose administrada do PD em indivíduos com OI apresentam efeitos benéficos na OI, influenciando no crescimento, remodelação e absorção óssea, nas habilidades funcionais, no nível de deambulação e na força muscular (Glorieux, e cols, 1998; Rauch e cols, 2002; Falk e cols, 2003; Land e cols, 2005).

A mediana de idade da amostra deste estudo no início do tratamento com o pamidronato dissódico foi de 15 meses, sendo a mínima 0 (ao nascimento) e a máxima 43 meses, como pode ser visto na tabela 5. Observou-se, então, que o início do tratamento clínico foi precoce, na maioria dos casos, o que possivelmente aumenta os benefícios advindos da medicação.

O estudo de Huang e cols. (2006) analisou 20 pacientes com OI, entre 4 e 7 anos, submetidos ao tratamento medicamentoso com o PD e verificou a influência da densidade óssea em relação a funcionalidades e freqüência de fraturas. Este estudo concluiu que com o aumento da densidade óssea, há diminuição de freqüência de fraturas e melhora do desenvolvimento motor.

Alguns autores afirmam que o tratamento da OI com os bisfosfonatos aumenta a densidade mineral óssea tendo implicação direta na redução da dor e no aumento da mobilidade. Em longo prazo, há diminuição do número de fraturas e conseqüentemente de deformidades ósseas (Glorieux e cols., 1998; Plotkin e cols., 2000; DiMeglio e cols., 2004; Forin e cols., 2005).

A amostra da pesquisa apresentou em relação à freqüência de fraturas até o início do estudo, mediana de 4 fraturas, sendo a mínima 0 e a máxima 28 fraturas. Já em relação à freqüência de fraturas durante o ano de seguimento a mediana foi de 2 fraturas, sendo a mínima de 0 e a máxima de 20 fraturas. Desta forma, observamos que houve diminuição na taxa de fraturas da nossa amostra durante o período do estudo quando comparada ao período que antecedeu a pesquisa (Tabela 2; p. 24).

Forin e cols. (2005) encontraram em pacientes menores de 2 anos de idade, em tratamento medicamentoso, diminuição mais significativa na taxa de fraturas quando comparadas as crianças maiores de 2 anos. Isto também foi observado em nosso estudo.

Dentre as 16 crianças do estudo, sete (7/16) referiram haver outros portadores da doença na família, sendo três (3/3) do tipo I, dois (2/8) do tipo III e dois (2/5) do tipo IV. O fato dos indivíduos do tipo I serem os que mais identificam portadores da doença na família ocorre, possivelmente, por estarem as outras formas da doença associadas a maior morbidade e a herança autossômica dominante (Barbosa, 2006). Em relação ao número de irmãos afetados apenas um (1/16) referiu ter esse parentesco com outro portador, sendo este indivíduo do tipo III de OI (tabela 5; p. 67).

Em relação à idade materna e paterna foi calculada a média da idade dos responsáveis dos indivíduos da amostra sem história familiar no sentido de avaliar a associação de idade paterna avançada como fator de risco para casos considerados *de novo*. A média da idade materna encontrada foi de anos, sendo a mínima de e a máxima de. Já a média da idade paterna foi de 30 anos, sendo a mínima de e a máxima de . Ao compararmos as médias das idades dos responsáveis com as médias da idade paterna e materna da população geral (SINASC, 1995) observamos que há estatisticamente aumento significativo em relação a idade paterna, reforçando o fato da associação de *mutações novas* em filhos de casais com idade paterna avançada.

A OI é considerada uma doença genética com um fenótipo pleiotrópico decorrente de uma alteração monogênica autossômica dominante. Isto é, as características clínicas geralmente associadas são múltiplas e variáveis quanto os sinais e sintomas e relacionados à presença de um único gene autossômico dominante. A OI é causada por mutações consideradas dominantes em um dos genes que codificam o colágeno tipo 1. O aumento da fragilidade óssea, a diminuição da massa óssea e as manifestações extra-esqueléticas tornam a OI muito heterogênea do ponto de vista clínico. Em consequência, as classificações nosológicas disponíveis para classificar as diferentes apresentações clínicas de OI tornam-se imprecisas uma vez que a disponibilidade do estudo molecular, recomendada para cada paciente, é de difícil acesso (Jones, 2006).

Portanto, a caracterização da herança na OI dependerá da presença ou não de história familiar. Na presença de história familiar, tendo um dos

progenitores afetados, demonstra de forma inequívoca um padrão autossômico dominante de herança e, por sua vez, um risco de recorrência de 50% de segregação deste gene mutante tanto para a prole futura dos pais como para a prole do paciente com OI. Na forma não-familiar é onde reside a maior dificuldade de se estabelecer um risco de recorrência para os pais diante da possibilidade de casos considerados mosaïcismo germinal; isto é, o indivíduo não tem manifestações clínicas de OI, tanto esqueléticas como extra-esqueléticas, porém em nível de células germinativas apresenta um padrão mosaico. Provavelmente, a mutação dominante surgiu ainda na fase de espermatogônias (2n) no caso do homem (Jones, 2006).

Quanto à relação entre as crianças da pesquisa e a realização da fisioterapia motora durante o ano de seguimento, foi observado que 50% das crianças (8/16) realizaram fisioterapia motora neste período. A frequência semanal das sessões apresentou uma mediana de 2 sessões, sendo a mínima de 1 e máxima de 2 sessões (Tabela 3; p. 26).

Frequentemente, os trabalhos que discutem o tratamento clínico da OI pouco se detêm a descrever o tratamento fisioterapêutico, porém relatam haver a realização de algum tipo de acompanhamento com conseqüente melhora das habilidades funcionais (Engelbert e cols., 2000; Letocha e cols., 2005; Huang e cols., 2006; Land e cols., 2006). Dentre os que discutem de algum modo à intervenção fisioterapêutica, estes, não abordam duração do tratamento e frequência de sessões (Glorieux e cols., 1998; Engelbert e cols., 2004).

O protocolo clínico do CROI-RJ foi idealizado conforme o protocolo utilizado pelo grupo do Dr. Glorieux. Este preconiza que o tratamento

medicamentoso seja realizado concomitantemente ao acompanhamento dos pacientes em programas de fisioterapia e terapia ocupacional (Glorieux e cols., 1998).

O trabalho de Engelbert e cols. (2004) levanta informações sobre um *follow-up* em longo prazo e diz respeito ao curso do desenvolvimento da doença sem uso de medicação, entretanto em programa de reabilitação. Segundo a discussão do artigo, as abordagens e estratégias fisioterapêuticas utilizadas não eram padronizadas, porém visavam objetivos terapêuticos que envolveram parâmetros como nível de marcha, transição de posturas, arco de movimento e força muscular, entre outros. Os autores apontam à habilidade funcional como uma variável de interesse que apresentou ganhos significativos quando avaliada, contudo sem dados suficientes para sustentar a hipótese de que a intervenção motora foi a responsável por tais ganhos.

Os participantes de nosso estudo iniciaram o tratamento de fisioterapia motora com mediana de 12 meses, sendo a mínima 2 e a máxima 49 meses. Foi observado que 5/8 crianças iniciaram a fisioterapia motora antes do início do estudo, logo, a mediana do tempo total de tratamento da fisioterapia motora foi de 15 meses, sendo a mínima de 12 e a máxima de 44 meses (Tabela 3; p. 26).

Quanto à idade no início do tratamento fisioterapêutico, Aoki (2007) destacou a necessidade dos indivíduos com OI iniciarem a fisioterapia o mais cedo possível. A importância do início precoce nos programas de reabilitação é retratada por Ramey e Ramey (1998) e Majnemer e cols (2002) que discutem os benefícios da associação entre a idade inicial do tratamento e a terapia realizada.

Nosso estudo observou que apenas quatro (4/16) crianças faziam hidroterapia durante a pesquisa, com frequência semanal de 2 sessões por semana e que estas também faziam fisioterapia motora. A mediana de idade em meses dos participantes do estudo no início do tratamento da hidroterapia foi de 17 meses, sendo a mínima 6 e a máxima 36 meses (Tabela 3; p. 26).

A hidroterapia é bastante eficaz no processo de reabilitação de indivíduos com OI uma vez que o meio líquido facilita movimentos devido a menor ação da gravidade (Aoki, 2007). Observamos que em nosso estudo a hidroterapia foi utilizada de forma a complementar o tratamento fisioterapêutico, mesmo sendo possível a realização de uma em detrimento da outra.

Em relação ao DMG da amostra do estudo e a realização da fisioterapia motora observamos que as crianças que fizeram fisioterapia motora, (casos 02, 04, 05, 06, 07, 11, 12, 13) apresentaram, de um modo geral, maiores ganhos funcionais. Destas, ao longo do estudo, duas não adquiriram nenhum marco motor durante o estudo, uma adquiriu apenas um marco do DMG, entretanto, cinco crianças alcançaram dois ou mais marcos motores.

O grupo que não realizou fisioterapia motora (casos 01, 03, 08, 09, 10, 14, 15, 16) apresentou ganho funcional com a seguinte distribuição: quatro crianças não obtiveram ganhos durante o período do estudo, um alcançou apenas um marco, e três adquiriram dois marcos motores.

Aparentemente, o grupo de crianças que realizava fisioterapia motora obteve melhor desempenho motor em comparação ao grupo que não realizou este tratamento. Entre os que não adquiriram nenhum marco motor durante o ano de seguimento do estudo (casos 06 e 07) e que realizavam fisioterapia

motora, algumas hipóteses podem justificar tal fato, como: a idade avançada no início do estudo (48 e 44 meses), a idade no início do tratamento fisioterapêutico (24 e 12 meses), e o tipo de OI (ambos do tipo III). Outros fatores que devemos considerar nestes casos são quais os marcos já realizados por estes indivíduos, já que o tipo III de OI é o mais grave e tem o DMG, em geral, bastante aquém quando comparados com os outros tipos.

Entre os indivíduos que não fizeram fisioterapia motora e adquiriram até dois marcos motores durante o estudo (casos 03, 09, 10, 16) um é do tipo I, dois são do tipo III de OI e um do tipo IV. Os do tipo III entraram no estudo com idade abaixo da mediana da idade da amostra, o que justifica haver possibilidade de ganhos motores. Já os casos do tipo I e do IV a aquisição motora se justifica pelo fato de serem os tipos mais leves respectivamente.

Um destaque deve ser dado ao caso 04, já que esse indivíduo realiza o tratamento medicamentoso desde o segundo dia de vida, tem o tipo III de OI, fez fisioterapia motora desde os dois meses de idade, iniciou a pesquisa com sete meses e adquiriu cinco marcos motores durante o estudo. Este caso nos sugere refletir sobre a importância do ingresso, o quanto antes possível, num programa de tratamento clínico associado ao fisioterapêutico para indivíduos com Osteogênese Imperfeita.

8. Conclusão

O programa de tratamento para OI do CROI-RJ, instituído em abril de 2002, vem consolidando sua meta principal que visa o tratamento com pamidronato dissódico para indivíduos com OI e/ou patologias correlatas.

É reconhecido que o tratamento da OI trata-se de uma modalidade multidisciplinar não só voltado para a intervenção imediata na redução da vulnerabilidade quanto às fraturas, como também na funcionalidade do indivíduo para suas atividades cotidianas. Neste contexto, envolve profissionais de diferentes áreas da saúde.

O papel do fisioterapeuta no CROI-RJ teve como fundamentos o conceito Bobath de tratamento, a neuroplasticidade, o controle motor e a aprendizagem motora com o intuito de potencializar o DMG dos pacientes do CROI-RJ.

O CROI-RJ reuniu 129 indivíduos com OI até dezembro de 2006 e desses, 16 crianças com até cinco anos - incluindo um recém-nascido com OI acompanhado por 39 meses - compreenderam a amostra deste estudo.

Nossa intenção nessa pesquisa foi descrever a partir da escala do DMG de Flehmig (2002) o desenvolvimento motor grosso dessas 16 crianças medicadas com o pamidronato dissódico, sendo que oito (8/16) crianças estavam em tratamento fisioterapêutico durante o período do estudo.

Os resultados encontrados demonstram aquisições motoras grossas presentes, com ganhos muitas vezes assimétricos, e destaque para os casos clínicos dos pacientes que realizaram não somente o tratamento

medicamentoso, mas também o fisioterapêutico, com início precoce e independente do tipo de OI.

Os casos que não apresentaram nenhum ganho no período do estudo eram do tipo mais leve e/ou maiores de dois anos e/ou no momento do estudo já haviam adquirido marcos motores condizentes com o DMG esperado para o seu tipo de OI e/ou havia iniciado o tratamento clínico há bastante tempo, o que caracterizava que os ganhos alcançados poderiam ter sido facilitados pela realização desse tratamento.

O CROI-RJ a partir do programa de tratamento da OI introduziu ao campo da saúde uma nova dimensão para o tratamento de doenças genéticas consideradas crônicas, incapacitantes, com alto grau de morbidade e oneroso ao sistema de saúde. Além disso, o programa gera oportunidades a acesso a especialidades médicas, como a genética médica visando principalmente o aconselhamento genético das famílias, já que a OI trata-se de uma doença hereditária.

A abordagem metodológica nesse trabalho resumiu-se em uma avaliação quantitativa que ilustrou, a partir dos gráficos representados neste trabalho, em novas aquisições motoras quando comparados ao registro histórico dos indivíduos com OI sem tratamento clínico.

Por sua vez, esta mudança na história natural da doença nas crianças estudadas nessa pesquisa introduz novos protocolos no acompanhamento clínico dos indivíduos com OI, justificando estudos qualitativos tanto intramural quanto extramuros, ampliando o conceito de saúde e cura para as doenças genéticas. Estudos na área da fisioterapia que visem descrever a sua relevância junto à assistência a esse indivíduo com Osteogênese Imperfeita,

não só sobre o tratamento realizado como também sobre o desenvolvimento motor grosso.

Assim como visto na literatura pesquisada, esse estudo verificou que o DMG da amostra varia de acordo com a gravidade da doença. Entretanto, nos casos em que as crianças iniciaram o tratamento medicamentoso precoce e concomitantemente com o tratamento fisioterapêutico foi observado que o DMG delas mostrou-se mais qualitativo e quantitativo em relação aos marcos motores alcançados. Destaca-se, portanto, que a importância da associação desses tratamentos, respeitando suas peculiaridades como o início precoce e a regularidade do acompanhamento clínico, viabiliza os benefícios acima encontrados, com o intuito de promover uma melhoria na qualidade de vida da população com Osteogênese Imperfeita.

9. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Adami S, Gatti D, Colapietro F, Fracassi E, Braga V, Rossini M et al. Intravenous neridronate in adults with Osteogenesis Imperfecta. *J Bone Miner Res* 2003; 18: 126-30.

Agenda de Compromissos para a Saúde Integral da Criança e Redução da Mortalidade Infantil / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. – Brasília: Ministério da Saúde, 2004.

Aoki SS. Osteogenesis Imperfecta In: Fernandes AC, Ramos ACR, Casalis MEP, Hebert SK [coordenadores]. AACD medicina e reabilitação – princípios e prática. São Paulo: Artes Médicas, 2007.

Arikoski P, Silverwoold B, Tillmann V, Bishop NJ. Intravenous pamidronate treatment in children with moderate to severe Osteogenesis Imperfecta: assessment of indices of dual-energy X-ray absorptiometry and bone metabolic markers during the first year of therapy. *Bone* 2004; 34: 539-46.

Assis MC, Plotkin H, Glorieux FH, Santili C. Osteogenesis Imperfecta: novos conceitos. *Revista Brasileira de Ortopedia*; 2002, v. 37, n. 8.

Associação Brasileira de *Osteogenesis Imperfecta* (ABOI), 1999. Acesso em: <<http://www.aboi.org.br>> [03/03/2005].

Astrom E, Soderhall S. Beneficial effect of long term intravenous bisphosphonate treatment of Osteogenesis Imperfecta. *Arch Dis Child* 2002; 86: 356-64.

Barbosa C. O programa de tratamento de portadores de osteogênese imperfeita com bisfosfonatos no Instituto Fernandes Figueira/Fundação Oswaldo Cruz – Centro de Referência para Osteogênese Imperfeita do Rio de Janeiro [Dissertação de Mestrado]. Rio de Janeiro: Pós-Graduação em Saúde

da Criança e da Mulher, Instituto Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz; 2006.

Bobath K. A deficiência motora em pacientes com paralisia cerebral. São Paulo: Editora Manole;1989.

Brasil. Portaria GM/MS n. 2.305, de 19 de dezembro de 2001. Aprova o Protocolo de Indicação de Tratamento Clínico da osteogenesis imperfecta com pamidronato dissódico no âmbito do Sistema Único de Saúde - SUS. Brasília: Gabinete do Ministro, Ministério da Saúde; 2001.

Cintas HL, Siegel KL, Furts GP, Gerber LH. Brief assessment of motor function: reliability and concurrent validity of the gross motor scale. Am J Phys Med Rehabil 2003; 82 (1): 33-41.

Coeli CM, Faerstein E. Estudo de Coorte. In: Medronho RA. Editor. Epidemiologia. São Paulo: Editora Atheneu; 2002.

Cole WG. Advances in Osteogenesis Imperfecta Clin Orthop 2002; 401: 6-16.
Conselho Regional de Fisioterapia e Terapia Ocupacional do Rio de Janeiro – Crefito. Acesso em: < <http://www.crefito2.org.br> > [07/09/2005].

DiMeglio LA, Ford L, McClintock C, Peacock M. Intravenous pamidronate treatment of children under 36 months of age with Osteogenesis Imperfecta . Bone 2004; 35: 1038-45.

ECLAMC – Manual Operacional, 1995. FIOCRUZ. Rio de Janeiro, 1995. 81p.

Engelbert RH, Van Der Graaf Y, Van Empelen R, Beemer FA, Helders PJM. Osteogenesis Imperfecta: impairment and disability. Pediatrics 1997; 99 (2): E3.

Engelbert RH, Uiterwall CS, Gerver W-J, Van der Net J-J, Pruijs H E, Helders PJ. Osteogenesis imperfecta in childhood: impairment and disability. A prospective study with 4-years follow-up. Arch Phys Med Rehabil 2004; 85:772-8.

Engelbert RH, Uiterwall CS, Gulmans VAM, Pruijs H E, Helders PJ.
Osteogenesis Imperfecta: prognosis for walking. J Pediatric 2000; 137: 397-402.

Falk MJ, Heeger S, Lynch KA, DeCaro KR, Bohach D, Gibson KS et al.
Intravenous bisphosphonate therapy in children with Osteogenesis Imperfecta.
Pediatrics 2003; 111: 573-8.

Ferrari EAM, Toyoda MSS, Faleiros L. Plasticidade Neural: Relações com o
comportamento e abordagens experimentais. Psicologia: Teoria e Pesquisa. V.
17 n. 2, 2001.

Flehmgig I. Texto e atlas do desenvolvimento normal e seus desvios no lactente:
diagnóstico e tratamento precoce do nascimento até o 18^o mês. São Paulo:
Editora Atheneu, 2002.

Forin V, Arabi , Guignonis V, Filipe G, Bensman A, Roux C. Benefits of
pamidronate in children with Osteogenesis Imperfecta: an open prospective
study. Joint Bone Spine 2005; 72: 313-8.

Fundação Nacional de Saúde SINASC: Sistema de informação sobre nascidos
vivos. Brasília; 1995.

Galera MF, Kim CAE. Displasias esqueléticas In: Carakushasky, G. Doenças
genéticas em pediatria. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2001. p 327-335.

Glorieux FH, Bishop NJ, Plotkin H, Chabot G, Lanoue G, Travers R. Cyclic
administration of pamidronate in children with severe Osteogenesis Imperfecta. N
Engl J Med 1998; 339: 947-52.

Glorieux FH, Plotkin H, Rauch F, Bishop NJ, Montpetit K, Ruck-Gibis J, Travers
R. Pamidronate Treatment of Severe Osteogenesis Imperfecta in Children
under 3 Years of Age. The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism, v. 85,
n. 5, 2000.

Horovitz D, Llerena Jr. JC, Mattos R. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. Cad. de Saúde Pública 2005, Rio de Janeiro, 21 (4):1055-1064.

Howle JM. Neuro-developmental treatment approach – theoretical foundations and principles of clinical practice. Laguna Beach: NDTA, Inc; 2002.

Huang RP, Ambrose CG, Sullivan E, Haynes RJ. Functional significance of bone density measurements in children with Osteogenesis Imperfecta. J Bone Joint Surg 2006; 88: 1324-30.

Klein CH, Block KV. Estudos seccionais. In: Medronho RA. Editor. Epidemiologia. São Paulo. Editora: Atheneu; 2002.

Jerusalinsky A. Primeiros desafios. In: A mente do bebê – o fascinante processo de formação do cérebro e da personalidade. São Paulo. Ediouro; 2006.

Jones KL. Smith's recognizable patterns of human malformation. Philadelphia – Pennsylvania. Elsevier Saunders; 2006.

Junqueira LC, Carneiro J. Histologia básica. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1999.

Land C, Rauch F, Montpetit K, Ruck-Gibis J, Glorieux FH. Effect of intravenous pamidronate therapy on functional abilities and level of ambulation in children with Osteogenesis Imperfecta. J Pediatr 2006; 148: 456-60.

Leite JA. (tradução), Blanco JS. Atualizações em conhecimentos ortopédicos: pediatria – SP: Atheneu, 2002, Editor B. Stephens Richards.

Letocha AD, Cintas HL, Troendle JF, Reynolds JC, Cann CE, Chernoff EJ et al. Controlled trial of pamidronate in children with types III and IV Osteogenesis

Imperfecta confirms vertebral gains but not short-term functional improvement. *J Bone Miner Res* 2005; 20: 977-86.

Llerena Jr. JC. Reunião semestral da Associação Brasileira de *Osteogenesis Imperfecta* [Comunicação Pessoal]; 2005.

Llerena Jr. JC, Santa-Rosa A, Correia P, Horovitz D, e cols. Investigação do retardo mental e doenças genéticas a partir de um estudo transversal em escolas do estado do Rio de Janeiro. *Informe Epidemiológico do SUS* 2000; 9(4): 251-262.

Majnemer A, Shevell MI, Rosenbaum P, Abrahamowicz M. Early rehabilitation service utilization patterns in young children with developmental delays. *Child: Care, Health and Development*. V. 28, n. 1. p. 29-37, 2002.

Ministério da Saúde. Portaria 2305 dispõe sobre tratamento de portadores de Osteogênese Imperfeita em hospitais vinculados ao SUS. *Diário Oficial da União* 2001; 23 dez.

Martins A, Cardoso MHCA, Llerena Jr. JC. Em contato com as doenças genéticas. A norma e a razão como tradições culturais presentes no discurso de profissionais médicos do Instituto Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz, Rio de Janeiro, Brasil. *Cad. Saúde Pública* 2004, Rio de Janeiro, 20 (4): 968-975.

Mattos RA. Integralidade e a formulação de políticas específicas de saúde. In: Pinheiro R. e Mattos RA., organizadores. *Construção da integralidade: cotidiano, saberes e práticas em saúde*. Rio de Janeiro: ABRASCO; 2003. p. 45-60.

Nelson CC. The Neurobiological Bases of Early Intervention. In: Shonkoff JP, Meisels SJ. *Handbook of early childhood intervention*. 2ed. New York: Cambridge University Press, p. 204 – 227, 2000.

Organização Mundial da Saúde, CIF: Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde [Centro Colaborador da Organização Mundial da Saúde para a Família de Classificações Internacionais, org.; coordenação da tradução Cassia Maria Buchalla]. São Paulo: Editora da Universidade de São Paulo - EDUSP; 2003.

Organização Mundial da Saúde. Divisão de Saúde Mental grupo WHOQOL, 1998. Acesso em: < <http://www.ufrgs.br/psig/whoqol.htm>> [05/04/2005].

Pasqual A. Manual de Goniometria. São Paulo: Manole; 2003.

Plotkin H, Rauch F, Bishop NJ, Montpetit K, Ruck-Gibis J, Travers R et al. Pamidronate treatment of severe Osteogenesis Imperfecta in children under 3 years of age. J Clin Endocrinol Metab 2000; 85: 1846-50.

Ramey CT e Ramey SL. Early intervention and early experience. American Psychologist. V. 65, n. 3, p. 463-468, 1980.

Rauch F, Plotkin H, Zeitlin L, Glorieux FH. Bone mass, size, and density in children and adolescents with Osteogenesis Imperfecta: effect of intravenous pamidronate therapy. J Bone Miner Res 2003; 18: 610-4.

Rauch F, Travers R, Plotkin H, Glorieux FH. The effects of intravenous pamidronate on the bone tissue of children and adolescents with Osteogenesis Imperfecta. J Clin Invest 2002; 110: 1293-9.

Ratliffe KT. Fisioterapia clínica pediátrica. São Paulo: Santos; 2002.

Rebelatto JR, Botome SP. Fisioterapia no Brasil. São Paulo: Manole; 1999.

Robson, P. Prewalking locomotor movements and their use in predicting standing and walking. Child: Care Health Dev. , 10, 1884, p. 317-330.

Rosenzweig MR. Aspects of the search for neural mechanisms of memory. Annual Review of Psychology. V. 47, p. 1-32, 1996 *apud* Ferrari EAM, Toyoda MSS, Faleiros L. Plasticidade Neural: Relações com o comportamento e abordagens experimentais. Psicologia: Teoria e Pesquisa. V. 17 n. 2, 2001.

Russel D, Rosebaum P, Growland C, Hardy S, Lane M, Plews N, Mcgavin H, Cadman D, Jarvis S. Administration and Scoring. IN Gross Motor Function Mesuare Manual. McMaster University. Toronto, 1993.

Sakkers R, Kok D, Engelbert R, Van Dongen A, Jansen M, Pruijs H et al. Skeletal effects and functional outcome with olpandronate in children with Osteogenesis Imperfecta: a 2-year randomized placebo-controlled study. Lancet 2004; 363: 1427-31.

Shepherd RB. In: Fisioterapia em pediatria. 3 ed. São Paulo: Ed. Santos, 1996, p. 91-184.

Shumway-Cook A, Woollacott M. Controle motor. Teoria e aplicações práticas. São Paulo/Barueri: Manole; 2003.

Sillence DO, Senn A, Danks DM. Genetic heterogeneity in Osteogenesis Imperfecta. J Med Genet 16: 101-116, 1979.

Tanner JM. Fetus into man: physical growth from conception to maturity. Massachusetts: Havard University Press Cambridge; 1990.

Tecklin JS. Fisioterapia pediátrica. Porto Alegre: Artmed; 2002.

Travassos e Martins. Uma revisão sobre os conceitos de acesso e utilização de saúde. Caderno de Saúde Pública. V. 20 (sup 2): S190-198, 2004.

Winnicott DW. Natureza humana. Rio de Janeiro: Imago; 1990.

ATO PORTARIA N.º 2305 DE 19 DE DEZEMBRO DE 2001

.O Ministro de Estado da Saúde, no uso de suas atribuições legais, Considerando a constante necessidade de atualização da Tabela de Procedimentos do Sistema de Informações Hospitalares do Sistema Único de Saúde;
Considerando os estudos realizados para o tratamento da osteogenesis imperfecta;
Considerando que a osteogenesis imperfecta constitui-se em preocupação relevante para a saúde pública, uma vez que impõe a seu portador fator de risco à saúde e limitações de qualidade de vida;
Considerando a necessidade de ampliar a oferta de serviços e de criar mecanismos que facilitem o acesso ao tratamento dos portadores de osteogenesis imperfecta, quando tecnicamente indicado, resolve:

Art. 1º Aprovar, na forma do Anexo I, desta Portaria, o Protocolo de Indicação de Tratamento Clínico da osteogenesis imperfecta com pamidronato dissódico no âmbito do Sistema Único de Saúde SUS.

§ 1º O Protocolo de que trata esta Portaria deverá ser observado na avaliação inicial dos pacientes, na indicação do procedimento clínico e na descrição da evolução do tratamento, daqueles pacientes a ele submetidos;

Art 2º Aprovar, na forma do Anexo II, desta Portaria, a Ficha de Inclusão de Pacientes ao Tratamento da Osteogenesis Imperfecta no âmbito do Sistema Único de Saúde SUS.

§ 1º É obrigatório o preenchimento de todas as informações contidas na Ficha de Inclusão de Pacientes ao Tratamento da Osteogenesis Imperfecta, pelas unidades que efetuem a avaliação inicial e pelos Centros de Referência que realizarem o procedimento e o acompanhamento clínico dos pacientes;

§ 2º A Ficha de Inclusão de Pacientes ao Tratamento da Osteogenesis Imperfecta deverá constar do prontuário médico do paciente, para fins de acompanhamento e auditoria.

Art 3º Estabelecer que decorridos 06 (seis) meses do início do tratamento, o Centro de Referência deverá, obrigatoriamente, enviar a Ficha de Inclusão de Pacientes ao Tratamento da Osteogenesis Imperfecta devidamente preenchida ao Ministério da Saúde/FIOCRUZ/Instituto Fernandes Figueira, para inserção no banco de dados de acompanhamento do tratamento da Osteogenesis Imperfecta;

Parágrafo único. O não cumprimento do estabelecido no caput deste Artigo acarretará o descadastramento do Centro de Referência.

Art. 4º Aprovar, na forma do Anexo III, desta Portaria, as Normas para Cadastramento e Centros de Referência em Osteogenesis Imperfecta.

Art. 5º Relacionar, na forma do Anexo IV, desta Portaria, os hospitais já cadastrados no Sistema Único de Saúde como Centro de Referência em Osteogenesis Imperfecta.

Art. 6º Incluir na Tabela de Procedimentos do Sistema de Informações Hospitalares do Sistema Único de Saúde SIH/SUS, o Grupo de Procedimentos e os procedimentos, abaixo descritos:

83.100.05.9 Tratamento Clínico da Osteogenesis Imperfecta

83.300.11.2 - Internação para Administração de Medicação Específica para o tratamento da Osteogenesis Imperfecta - Pediatria

472,6221,1515,30509,070480 a 1603

83.500.14.6 - Internação para Administração de Medicação Específica para o tratamento da Osteogenesis Imperfecta - Clínica Médica

SH SP SADT TOTAL ATOMED FAIXA ETÁRIA PERM

800,4021,1515,30836,8504816 a 2103

Parágrafo único. No valor do procedimento estão incluídos os medicamentos, materiais, insumos e exames necessários para o tratamento.

Art. 7º Estabelecer que o procedimento constante do Artigo 6º desta Portaria, somente poderá ser realizado/cobrado por hospital que esteja previamente cadastrado como Centro de Referência em Osteogenesis Imperfecta.

Parágrafo único. As despesas decorrentes do Tratamento da Osteogenesis Imperfecta serão custeadas com recursos do Fundo de Ações Estratégicas e Compensação FAEC, sendo classificado como procedimento estratégico

Art. 8º Definir que a Secretaria de Assistência à Saúde poderá emitir atos normativos em complemento ao disposto nesta Portaria.

Art. 9º Esta Portaria entra em vigor na data de sua publicação, com efeitos a partir da competência janeiro de 2002.

ASS JOSÉ SERRA

Anexo II

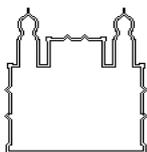
PROTOCOLO E AVALIAÇÃO FISIOTERAPÊUTICA PARA PORTADORES DE OSTEOGÊNESE IMPERFEITA (CROI-RJ)

Fisioterapeuta Responsável: Paula Bacellar Lopes

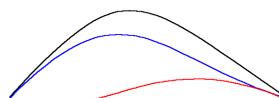
Supervisão: Maria das Graças F. Correia

Apoio
Departamento de Genética Médica – IFF-FIOCRUZ
NOVARTIS

INSTITUTO FERNANDES FIGUEIRA
FIOCRUZ
2004



Ministério da Saúde
FUNDAÇÃO OSWALDO CRUZ
Instituto Fernandes Figueira



Centro de Genética Médica José Carlos Cabral de Almeida
Instituto Fernandes Figueira - Fundação Oswaldo Cruz - RJ

Centro de Genética Médica Dr. José Carlos de Almeida
Centro de Referência para Osteogênese Imperfeita do Rio de Janeiro
(CROI-RJ)
Instituto Fernandes Figueira/FIOCRUZ-Ministério da Saúde

PROTOCOLO E AVALIAÇÃO FISIOTERAPÊUTICA (CROI-RJ)

1- IDENTIFICAÇÃO DO PACIENTE

Nome do Paciente:

Nº Prontuário:

Data da Avaliação:

Data de Nascimento:

Responsável:

Endereço:

Telefone:

Ocupação:

Diagnostico Clínico:

Nº de Ciclos:

Quando foi fechado o diagnóstico clínico?

2- HISTÓRIA GESTACIONAL

Idade da Mãe

Idade do Pai

Nº de Gestações

Gestação de Número

Acompanhamento pré-natal: sim não

Idade Gestacional: 1- a termo 2- pré termo 3- pós termo

Complicações durante a Gestação: sim não

1- hemorragia do início da gravidez 2- hipertensão pré-existente complicando a gravidez, o parto e o puerpério 3- hipertensão gestacional(induzida pela gravidez) sem proteinúria significativa 4- Pré-eclampsias superposta 5- Eclampsia 6- hipertensão transitória da gravidez 7- outra.....

Fraturas identificadas intra-útero: sim não

clavícula D clavícula E úmero D úmero E rádio D rádio E ulna
D ulna E mão D mão E coluna vertebral costela ilíaco fêmur
D fêmur E patela D patela E tíbia D tíbia E fíbula D fíbula E
pé D pé E

3- HISTÓRIA PERINATAL

Tipo de Parto:

1- parto único

2- parto único por fórceps ou vácuo-extrator

3- Parto único por cesariana

4- parto múltiplo

Complicações durante o Parto: sim não

parto pré-termo trabalho de parto prolongado trabalho de parto e parto complicados por sofrimento lesões do esqueleto devidas a traumatismo de parto
hipóxia intra-uterina asfixia ao nascer ٢ outra.....

Fraturas no parto: sim não
clavícula D clavícula E úmero D úmero E rádio D rádio E ulna
D ulna E mão D mão E coluna vertebral costela ílíaco fêmur
D fêmur E patela D patela E tíbia D tíbia E fíbula D fíbula E
pé D pé E

4- HISTÓRIA NEONATAL

Peso: g Estatura: m
Complicações durante o período Neonatal: sim não
desconforto respiratório do recém-nascido convulsões do recém-nascido
problemas de alimentação baixo peso ٢ outra.....

Fraturas antes da alta do berçário: sim não
clavícula D clavícula E úmero D úmero E rádio D rádio E ulna
D ulna E mão D mão E coluna vertebral costela ílíaco fêmur D
fêmur E patela D patela E tíbia D tíbia E fíbula D fíbula E pé
D pé E

5- HISTÓRIA DO DESENVOLVIMENTO MOTOR

1- sem atraso 2- atraso leve 3- atraso moderado 4- atraso grave

Em que idade adquiriu os seguintes marcos do desenvolvimento motor?
Controla a cabeça contra a gravidade..... Rola sozinho..... Colocado sentado fica sozinho..... Senta sozinho..... Deita sozinho..... Arrasta de prono..... Arrasta de supino..... Arrasta sentado..... Engatinha..... Colocado de pé fica sozinho..... Puxa-se para de pé..... Anda com apoio..... Anda sozinho.....

6- ATIVIDADES DA VIDA DIÁRIA

Toma banho sozinho sim não não tem idade para realizar
Alimenta-se sozinho sim não não tem idade para realizar
Realiza higiene pessoal sozinho sim não não tem idade para realizar
Veste-se sozinho sim não não tem idade para realizar
Freqüenta escola sim não não tem idade para realizar
Freqüenta educação física sim não não tem idade para realizar
Freqüência: 1x / semana 2x / semana 3x / semana outras
Faz fisioterapia motora sim não
Freqüência: 1x / semana 2x / semana 3x / semana outras
Instituição:
Idade que iniciou o tratamento:
Faz outra Terapia sim não
Hidroterapia Fonoaudiologia Terapia Ocupacional Psicologia Hipoterapia
Freqüência: 1x / semana 2x / semana 3x / semana outras
Instituição:

clavícula D	clavícula E	úmero D	úmero E	rádio D	rádio E
ulna D	ulna E	mão D	mão E	coluna vertebral	costela
ilíaco	fêmur D	fêmur E	patela D	patela E	tíbia D
tíbia E	fíbula D	fíbula E	pé D	pé E	

Cirurgias Ortopédicas: sim não

Alongamento de tendão

Local:

Fixação de hastes intra medulares

Local:

Redução óssea

Local:

Pé torto congênito

Deformidades ósseas: sim não

clavícula D	clavícula E	úmero D	úmero E	rádio D	rádio E	ulna
D	ulna E	mão D	mão E	coluna vertebral	fêmur D	fêmur E
patela D	patela E	tíbia D	tíbia E	fíbula D	fíbula E	pé D pé E

Medidas de comprimento:

cm MMII D cm MMII E

Dor óssea presente: sim não

MMSS D MMSS E MMII D MMII E coluna vertebral

Análise Postural:

Cintura escapular:

Tórax:

Coluna:

Cintura pélvica:

Joelho:

Pé:

Órteses e adaptações: ڤ sim ڤ não

ڤ palmilha	cadeira de rodas	andador	muletas auxiliar	bengala 4
apoios	bengala	outra	órtese sub-maleolar	órtese
supramaleoar	órtese geno-podálica rígida		órtese geno-podálica articulada	

Em que momento faz uso da órtese e/ou adaptação?

9- AVALIAÇÃO DA CAPACIDADE FUNCIONAL DOS PORTADORES DE OI

Parâmetros para avaliação funcional:

*- Não tem idade para realizar (sempre que marcado terá sua pontuação abatida do total da parte que pertence)

0-Não inicia o movimento

1-Inicia o movimento (realiza menos que 10% do movimento)

2-Completa o movimento parcialmente (realiza de 10% até menos que 100% do movimento)

Quadril:

7- Realiza movimento de flexão: (0°-125°) D.....graus

E.....graus

D *. 1. 0° a 60° 2. 60° a 90° 3. 90° a 125°

E *. 1. 0° a 60° 2. 60° a 90° 3. 90° a 125°

8- Realiza movimento de extensão: (0°-10°) D.....graus E.....graus

D *. 1. 0° a 3° 2. 3° a 6° 3. 6° a 10°

E *. 1. 0° a 3° 2. 3° a 6° 3. 6° a 10°

9- Realiza movimento de abdução: (0°-45°) D.....graus E.....graus

D *. 1. 0° a 10° 2. 10° a 30° 3. 30° a 45°

E *. 1. 0° a 10° 2. 10° a 30° 3. 30° a 45°

10- Realiza movimento de adução:(0°-15°) D.....graus

E.....graus

D *. 1. 0° a 5° 2. 5° a 10° 3. 10° a 15°

E *. 1. 0° a 5° 2. 5° a 10° 3. 10° a 15°

Joelho:

11- Realiza movimento de flexão: (0°-140°) D.....graus

E.....graus

D *. 1. 0° a 50° 2. 50° a 100° 3. 100° a 140°

E *. 1. 0° a 50° 2. 50° a 100° 3. 100° a 140°

12- Realiza movimento de extensão: (140°-0°) D.....graus

E.....graus

D *. 1. 0° a 3° 2. 3° a 6° 3. 6° a 10°

E *. 1. 0° a 3° 2. 3° a 6° 3. 6° a 10°

Tornozelo:

13- Realiza movimento de flexão dorsal: (0°-20°) D.....graus

E.....graus

D *. 1. 0° a 10° 2. 10° a 15° 3. 15° a 20°

E *. 1. 0° a 10° 2. 10° a 15° 3. 15° a 20°

14- Realiza movimento de flexão plantar: (0°-45°) D.....graus

E.....graus

D *. 1. 0° a 10° 2. 10° a 30° 3. 30° a 45°

E *. 1. 0° a 10° 2. 10° a 30° 3. 30° a 45°

Escore parte A:.....**PARTE B: TRANSIÇÃO DE POSTURA**

- 1- Passagem de supino para decúbito lateral direito
*. 0. 1. 2. 3.
- 2- Passagem de supino para decúbito lateral esquerdo
*. 0. 1. 2. 3.
- 3- Passagem de supino para prono pelo lado direito
*. 0. 1. 2. 3.
- 4- Passagem de supino para prono pelo lado esquerdo
*. 0. 1. 2. 3.
- 5- Passagem de supino para sentado
*. 0. 1. 2. 3.
- 6- Passagem de decúbito lateral direito para supino
*. 0. 1. 2. 3.
- 7- Passagem de decúbito lateral esquerdo para supino
*. 0. 1. 2. 3.
- 8- Passagem de decúbito lateral direito para prono
*. 0. 1. 2. 3.
- 9- Passagem de decúbito lateral esquerdo para prono
*. 0. 1. 2. 3.
- 10- Passagem de decúbito lateral para sentado
*. 0. 1. 2. 3.
- 11- Passagem de prono para supino
*. 0. 1. 2. 3.
- 12- Passagem de prono para decúbito lateral direito
*. 0. 1. 2. 3.
- 13- Passagem de prono para decúbito lateral esquerdo
*. 0. 1. 2. 3.
- 14- Passagem de prono para ajoelhado
*. 0. 1. 2. 3.
- 15- Passagem de prono para gatas
*. 0. 1. 2. 3.
- 16- Passagem de sentado com base larga para supino
*. 0. 1. 2. 3.
- 17- Passagem de sentado com base larga para decúbito lateral

*. 0. 1. 2. 3.

18- Passagem de sentado com base larga para side- sitting

*. 0. 1. 2. 3.

19- Passagem de sentado com base larga para long-sitting

*. 0. 1. 2. 3.

20- Passagem de sentado com base larga para gatas

*. 0. 1. 2. 3.

21- Passagem de sentado com base larga para prono

*. 0. 1. 2. 3.

22- Passagem de sentado com base larga para ajoelhado

*. 0. 1. 2. 3.

23- Passagem de side-sitting para gatas

*. 0. 1. 2. 3.

24- Passagem de side-sitting para ajoelhado

*. 0. 1. 2. 3.

25- Passagem de side-sitting para sentado com base larga

*. 0. 1. 2. 3.

26- Passagem de side-sitting para long-sitting

*. 0. 1. 2. 3.

27- Passagem de ajoelhado para gatas

*. 0. 1. 2. 3.

28- Passagem de ajoelhado para semi-ajoelhado

*. 0. 1. 2. 3.

29- Passagem de ajoelhado para sentado com base larga

*. 0. 1. 2. 3.

30- Passagem de ajoelhado para side-sitting

*. 0. 1. 2. 3.

31- Passagem de ajoelhado para long-sitting

*. 0. 1. 2. 3.

32- Passagem de semi-ajoelhado para de pé

*. 0. 1. 2. 3.

33- Passagem de semi-ajoelhado para sentado no banco

*. 0. 1. 2. 3.

34- Passagem de semi-ajoelhado para ajoelhado

*. 0. 1. 2. 3.

35- Passagem de sentado no banco com pés apoiados para de pé

*. 0. 1. 2. 3.

36- Passagem de sentado no banco com pés apoiados para sentado em anel

*. 0. 1. 2. 3.

37- Passagem de sentado no banco com pés apoiados para semi-ajoelhado

*. 0. 1. 2. 3.

38- Passagem da postura de pé para sentado em anel

*. 0. 1. 2. 3.

39- Passagem da postura de pé para sentado no banco com pés apoiados

*. 0. 1. 2. 3.

40- Passagem da postura de pé para semi-ajoelhado

*. 0. 1. 2. 3.

41- Passagem da postura de pé para postura de cócoras

*. 0. 1. 2. 3.

42- Passagem da postura de cócoras para a postura de pé

*. 0. 1. 2. 3.

43- Passagem da postura de cócoras para sentado com base larga

*. 0. 1. 2. 3.

Escore parte B:.....

PARTE C: DESLOCAMENTOS

1- Rola para o lado direito

*. 0. 1. 2. 3.

2- Rola para o lado esquerdo

*. 0. 1. 2. 3.

3- Arrasta de prono para frente

*. 0. 1. 2. 3.

- 4- Arrasta de prono para trás
*. 0. 1. 2. 3.
- 5- Arrasta sentado em anel
*. 0. 1. 2. 3.
- 6- Engatinha para frente
*. 0. 1. 2. 3.
- 7- Engatinha para trás
*. 0. 1. 2. 3.
- 8- Marcha lateral com apoio
*. 0. 1. 2. 3.
- 9- Marcha independente com a base aumentada
*. 0. 1. 2. 3.
- 10- Marcha independente com base diminuída
*. 0. 1. 2. 3.
- 11- Corre curtas distâncias
*. 0. 1. 2. 3.
- 12- Corre longas distâncias
*. 0. 1. 2. 3.
- 13- Pula tirando os dois pés do apoio
*. 0. 1. 2. 3.

Escore parte C:.....

<u>PARTE</u>	<u>CÁLCULO DOS ESCORES EM % DAS PARTES</u>	<u>ÁREA-META</u>
A. Arco de Movimento	$\frac{\text{Total da Parte A}}{129} \times 100 = \%$	A.
B. Transição de Postura	$\frac{\text{Total da Parte B}}{129} \times 100 = \%$	C.

C. Deslocamentos $\frac{\text{Total da Parte C} \times 100}{39} =$ % D.

ESCORE TOTAL = $\frac{\%A + \%B + \%C}{N \text{ Total das Partes}} =$ %

ESCORE TOTAL-META = $\frac{\text{Soma dos escores em \% de cada parte identificada com \u00e1rea meta}}{\text{Numero de \u00e1reas-metas}}$

Anexo III

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E INFORMADO

Nome da crian\u00e7a: _____ Prontu\u00e1rio: _____

Nome do respons\u00e1vel: _____

Na qualidade de respons\u00e1vel pelo menor acima citado, autorizo a fisioterapeuta Paula Bacellar Lopes a realizar e descrever a avalia\u00e7\u00e3o fisioterap\u00eautica funcional de meu filho a ser realizada no Ambulat\u00f3rio de Fisioterapia Motora ou na Enfermaria de Pediatria do IFF, em sua pesquisa para a disserta\u00e7\u00e3o de Mestrado.

Atesto que autorizo o uso de fotografias, bem como filmagens do meu filho, durante as avalia\u00e7\u00f5es fisioterap\u00eauticas. Se desejar, terei acesso ao texto final da disserta\u00e7\u00e3o de Mestrado, para que possa ler o que foi escrito sobre meu filho.

Os resultados do trabalho serão divulgados em dissertação de Mestrado, a ser apresentada à Pós-Graduação em Saúde da Mulher e da Criança do IFF, assim como possivelmente em periódicos, congressos, aulas, debates e outros eventos científicos.

Declaro que li e entendi o que me foi explicado e autorizo voluntariamente a inclusão de minha criança na pesquisa.

Eu, (nome do responsável) _____, na qualidade de (grau de parentesco) _____, identidade: _____, autorizo a inclusão do menor _____ na pesquisa sobre a abordagem fisioterapêutica em crianças do CROI/IFF/FIOCRUZ/RJ.

Rio de Janeiro, _____ de _____ de 2006.

Assinatura do responsável

Assinatura do pesquisador

Livros Grátis

(<http://www.livrosgratis.com.br>)

Milhares de Livros para Download:

[Baixar livros de Administração](#)

[Baixar livros de Agronomia](#)

[Baixar livros de Arquitetura](#)

[Baixar livros de Artes](#)

[Baixar livros de Astronomia](#)

[Baixar livros de Biologia Geral](#)

[Baixar livros de Ciência da Computação](#)

[Baixar livros de Ciência da Informação](#)

[Baixar livros de Ciência Política](#)

[Baixar livros de Ciências da Saúde](#)

[Baixar livros de Comunicação](#)

[Baixar livros do Conselho Nacional de Educação - CNE](#)

[Baixar livros de Defesa civil](#)

[Baixar livros de Direito](#)

[Baixar livros de Direitos humanos](#)

[Baixar livros de Economia](#)

[Baixar livros de Economia Doméstica](#)

[Baixar livros de Educação](#)

[Baixar livros de Educação - Trânsito](#)

[Baixar livros de Educação Física](#)

[Baixar livros de Engenharia Aeroespacial](#)

[Baixar livros de Farmácia](#)

[Baixar livros de Filosofia](#)

[Baixar livros de Física](#)

[Baixar livros de Geociências](#)

[Baixar livros de Geografia](#)

[Baixar livros de História](#)

[Baixar livros de Línguas](#)

[Baixar livros de Literatura](#)
[Baixar livros de Literatura de Cordel](#)
[Baixar livros de Literatura Infantil](#)
[Baixar livros de Matemática](#)
[Baixar livros de Medicina](#)
[Baixar livros de Medicina Veterinária](#)
[Baixar livros de Meio Ambiente](#)
[Baixar livros de Meteorologia](#)
[Baixar Monografias e TCC](#)
[Baixar livros Multidisciplinar](#)
[Baixar livros de Música](#)
[Baixar livros de Psicologia](#)
[Baixar livros de Química](#)
[Baixar livros de Saúde Coletiva](#)
[Baixar livros de Serviço Social](#)
[Baixar livros de Sociologia](#)
[Baixar livros de Teologia](#)
[Baixar livros de Trabalho](#)
[Baixar livros de Turismo](#)