

**MARCELLA CARDOSO ASSUNÇÃO**

**ATUAÇÃO DA FISIOTERAPIA NA MUCOPOLISSACARIDOSE:  
UMA REVISÃO DA LITERATURA**

BELO HORIZONTE  
2011

**MARCELLA CARDOSO ASSUNÇÃO**

**ATUAÇÃO DA FISIOTERAPIA NA MUCOPOLISSACARIDOSE:  
UMA REVISÃO DA LITERATURA**

Monografia apresentada ao Curso de Especialização em Fisioterapia Cardiorrespiratória da Escola de Educação Física, Fisioterapia e Terapia Ocupacional da Universidade Federal de Minas Gerais, como requisito parcial à obtenção do título de Especialista em Cardiorrespiratório.

Orientadora: Prof.<sup>a</sup>. Rita Guedes

BELO HORIZONTE  
2011

A851a Assunção, Marcella Cardoso

2011 Atuação da fisioterapia na mucopolissacaridose: uma revisão da literatura .  
[manuscrito] / Marcella Cardoso Assunção. – 2011.

22 f., enc.:il.

Orientador: Rita de Cássia Guedes

Monografia (especialização) – Universidade Federal de Minas Gerais, Escola de  
Educação Física, Fisioterapia e Terapia Ocupacional.

Bibliografia: f. 21-22

1. Mucopolissacaridose. 2. Fisioterapia. I. Guedes, Rita de Cássia. II.  
Universidade Federal de Minas Gerais. Escola de Educação Física, Fisioterapia e  
Terapia Ocupacional. III. Título.

CDU: 615.825

Ficha catalográfica elaborada pela equipe de bibliotecários da Biblioteca da Escola de Educação Física,

Fisioterapia e Terapia Ocupacional da Universidade Federal de Minas Gerais.

## RESUMO

A mucopolissacaridose (MPS) é um grupo de doenças hereditárias raras caracterizadas pelo depósito lisossômico, levando ao acúmulo de glicosaminoglicanos (GAG) em células e tecidos de todo o corpo, resultando em uma disfunção orgânica. Neste grupo de doenças há sete classificações para as síndromes reconhecidas, MPS I, II, III, IV, V, VI, VII. A mais comum é do tipo III (San Filippo) seguido do tipo I (Hurlers, Hurler-Scheie) e tipo II (Hunter). O objetivo do presente estudo é realizar uma revisão da literatura disponível que dê subsídio à atuação da fisioterapia em indivíduos com MPS. Foram encontradas no total 123 artigos, destes foram excluídos 101, pois não davam subsídio à atuação da fisioterapia em indivíduos com MPS. Para o desenvolvimento foram selecionados apenas 22 artigos, o que mostra a pobreza da literatura sobre o tema. O trabalho demonstra que a fisioterapia é de grande importância para pacientes com MPS, porém não há estudos demonstrando os possíveis benefícios, tais como redução de internações, aumento da sobrevida, melhora da qualidade de vida, entre outros. Portanto são necessários mais estudos nesta população, pelo alto índice de mortalidade e morbidade e pelas inúmeras alterações acima citadas, que necessitam da atuação do fisioterapeuta.

**Palavras-chave:** Mucopolissacaridose, fisioterapia.

## ABSTRACT

The mucopolysaccharidosis (MPS) is a group of rare inherited disorders characterized by lysosomal storage disorders, leading to accumulation of glycosaminoglycans (GAG) in cells and tissues throughout the body, resulting in organ dysfunction. In this group of diseases, there are seven classifications for the recognized syndromes, MPS I, II, III, IV, V, VI, VII. The most common is the type III (San Filippo) followed by the type I (Hurlers, Hurler-Scheie) and type II (Hunter). The aim of this study was to review the available literature to give subsidy of physiotherapy in patients with MPS. We found a total of 123 articles, of which 101 were excluded because the theme did not support. For the development of only 22 articles were selected, which shows the poverty of the literature on the subject. This work demonstrates that the therapy is of great importance for patients with MPS, but is being held without scientific support, since there is no specific physiotherapy techniques studies in this patient group. Therefore further studies are needed in this population, the high rate of mortality and morbidity and the many changes mentioned above, requiring the role of the physiotherapist.

**Key-words:** Mucopolysaccharidosis, physiotherapy

## LISTA DE ABREVIATURAS

**ADM** Amplitude de movimento

**AOS** Apnéia Obstrutiva do sono

**GAG** Glicosaminoglicano

**ICC** Insuficiência cardíaca congestiva

**MPS** Mucopolissacaridose

**SatO<sub>2</sub>** Saturação da hemoglobina em oxigênio no sangue arterial

**SpO<sub>2</sub>** Saturação periférica da hemoglobina em oxigênio

## SUMÁRIO

<b>1 INTRODUÇÃO.....</b>	<b>7</b>
<b>2 OBJETIVOS.....</b>	<b>10</b>
1.1 Objetivo Geral.....	10
1.2 Objetivo Específico.....	10
<b>3 MATERIAL E MÉTODOS.....</b>	<b>11</b>
<b>4 RESULTADOS.....</b>	<b>12</b>
<b>5 DISCUSSÃO .....</b>	<b>15</b>
<b>6 CONCLUSÃO.....</b>	<b>20</b>
<b>REFERÊNCIAS .....</b>	<b>21</b>

## 1 INTRODUÇÃO

As mucopolissacaridoses (MPS) são um grupo de doenças hereditárias raras caracterizadas pelo depósito lisossômico, levando ao acúmulo de glicosaminoglicanos (GAG) em células e tecidos de todo o corpo, resultando em uma disfunção orgânica (WILLOUGHBY *et al* 2010; KETTLES *et al* 2002; SHIH, S *et al* 2002; BECK *et al* 2010; IWABE *et al* 2010; KURDI; DESHPANDE 2008).

Neste grupo de doenças há sete classificações para as síndromes reconhecidas, MPS I, II, III, IV, V, VI, VII. A mais comum é do tipo III (San Filippo) seguido do tipo I (Hurlers, Hurler-Scheie) e tipo II (Hunter) (KURDI; DESHPANDE 2008).

Todos os tipos de MPS são doenças muito raras, com dados de prevalência variando consideravelmente entre as regiões. Estimativas de nascimento para MPS VI, por exemplo, é de 1 em 40.000 (BECK *et al* 2010).

A MPS tem um curso crônico e progressivo. Cada tipo de MPS pode ser causada por uma variedade de mutações na mesma enzima, que é refletida em um amplo espectro de taxas de progressão e fenótipos clínicos dentro de cada deficiência enzimática. A expectativa de vida varia entre e dentro dos diferentes tipos MPS, mas é geralmente muito reduzida (BECK *et al* 2010; FUJII *et al* 2010).

Sinais clínicos típico de MPS (com exceção da MPS III) incluem baixa estatura, faces grosseiras, perda de audição, organomegalia, complicações respiratórias e cardiovasculares. A MPS III e VII, formas graves de MPS I (Hurler / Scheie) e MPS II são caracterizadas por retardo mental. A maioria dos tipos de MPS, com exceção da MPS III, também é associada a anormalidades esqueléticas e articulares (BECK *et al* 2010; FUJII *et al* 2010).

As deformidades ósseas que ocorrem frequentemente incluem anormalidades graves da coluna vertebral tais como cifose e escoliose, hiperdisplasia, joelho valgo e mãos em garra. A MPS tem uma característica radiológica comum referida como disostose múltipla, que se

manifesta com alterações no crânio, tórax, pélvis, mãos e coluna (BECK *et al* 2010;FUJII *et al* 2010).

O diagnóstico definitivo só pode ser feito por medição da atividade enzimática, que geralmente é feito em cultura de fibroblastos, leucócitos ou soro, dependendo da enzima. A atividade da enzima reduzida ou ausente, juntamente com os sinais clínicos, estabelece a presença da doença. Presença esta que pode ser suportada por análise mutacional dos genes afetados. Esta análise também fornece informações valiosas para aconselhamento genético dos indivíduos e seus familiares (BECK *et al* 2010). A ocorrência de dois ou mais membros afetados na família é comum (TAN *et al* 1992; KURDI; DESHPANDE).

O tratamento da MPS inicialmente limitou-se a cuidados paliativos, que envolvia a fisioterapia tendo em vista a atenuação de sintomas individuais. Atualmente a atuação do fisioterapeuta é importante para a manutenção da qualidade de vida destes pacientes e para prevenir algumas complicações motoras e respiratórias. A fisioterapia pode trazer para um paciente portador de mucopolissacaridose benefícios, tais como, facilitar a reabilitação dos mesmos sem atuar diretamente sobre a doença, mas atuando sobre os efeitos desta nos sistemas músculo-esquelético e neurológico (MARTINS *et al* 2009).

Com o passar do tempo, foi se obtendo uma melhor compreensão da fisiopatologia e da história natural desses transtornos, o que tem levado ao desenvolvimento de terapias que visam retardar a progressão da doença (BECK *et al* 2010).

Estas terapias são baseadas na suposição de que a substituição ou a entrega da enzima em falta resulta no metabolismo normal e reduz GAG acumulados ou impede o armazenamento lisossômico evitando as disfunções (BECK *et al* 2010).

Segundo Beck *et al* (2010) as enzimas podem ser substituídas indiretamente por meio de transplante de células do doador (transplante de células-tronco hematopoiéticas), diretamente (terapia de reposição enzimática), ou através de células autólogas geneticamente modificadas para expressar a enzima (terapia genética).

A cura da síndrome Maroteaux-Lamy (MPS VI), segundo Tan *et al* (1992) requer a substituição da enzima deficiente, arilsulfatase B. Isto foi

conseguido recentemente pelo transplante de medula óssea em uma menina de 13 anos, que exibiu resultados promissores clínicos e bioquímicos

## **2 OBJETIVOS**

### **2.1 Objetivo Geral**

O objetivo do presente estudo é realizar uma revisão da literatura disponível que dê subsídio à atuação da fisioterapia em indivíduos com MPS.

### **2.2 Objetivo Específico**

Descrever as principais evidências encontradas sobre a fisioterapia atuando nas repercussões da MPS.

### **3 MATERIAL E MÉTODOS**

Foi realizada uma pesquisa bibliográfica nas bases de dados: MEDLINE, BIRENE, PEdro e Cochrane. As buscas continham como principais palavras chaves: mucopolissacaridose e fisioterapia. A pesquisa foi enriquecida através da busca de citações dos principais estudos sobre o tema.

Foram incluídos no trabalho todos os artigos publicados associados ao tema, devido à escassez da literatura. Foram encontradas 123 artigos, destes foram excluídos 101, pois não suportavam o tema. Para o desenvolvimento foram selecionados apenas 22 artigos, o que mostra a pobreza da literatura sobre o tema.

## 4 RESULTADOS

Yoskovitch e cols. (1998) realizaram um estudo de caso de uma criança de sete anos de idade que apresentou uma obstrução aguda de vias aéreas, sendo necessária uma traqueostomia de urgência. Também realizaram uma revisão da literatura sobre comprometimento das vias aéreas na MPS.

Shih e cols. (2002) estudaram 13 indivíduos com MPS sendo nove meninos e quatro meninas na faixa etária de 2-17 anos, com objetivo de avaliar a tomografia computadorizada dos mesmos e teve como resultado anormalidades das cordas vocais e traqueia, que pode ser justificado pelo depósito de GAG nestas regiões.

Willoughby e cols. (2010) realizaram um ensaio clínico experimental e descrevem as várias alterações encontradas em indivíduos com MPS associadas à estrutura e função ocular.

Martins e cols. (2009) descreveram um guideline sobre gestão da MPS tipo I.

Soliman e cols. (2007) estudaram as anormalidades cardíacas em adultos com forma atenuada de MPS I e viram que o comprometimento mesmo na forma atenuada ocorre não apenas nas válvulas, mas também na sístole e diástole.

Kara e cols. (2010) examinaram ressonância magnética cardíaca de indivíduo com MPS II e observaram acúmulo de GAG no miocárdio.

Mohane e cols. (2002) avaliaram alterações cardiovasculares em crianças com MPS e viram alterações ventriculares, da válvula aórtica e válvula mitral que são fatores de risco para morte nesta população e que aumentam com idade.

Kamin (2008) realizou um estudo intitulado “Diagnóstico e Tratamento de Problemas Respiratórios na Síndrome de Hunter” e constatou que as anormalidades respiratórias são as que mais contribuem para a mortalidade prematura na síndrome.

Gabrielli e cols. (2010) analisaram a terapia de reposição enzimática em menino de cinco meses de idade e viram que o tratamento precoce pode atenuar as principais alterações.

Beck e cols. (2010) analisaram a gravidade da MPS e mostraram que nenhum dos testes de funcionalidade tais como: POSNA (Pediatric Orthopedic Society of North America) e PEDI (Pediatric Evaluation of Disability Inventory), se aplica a todos os tipos de MPS. A validação de um sistema de pontuação para doenças raras, como MPS pode ser um desafio, devido à raridade da doença, outro fator é que os pacientes, geralmente são geograficamente dispersos. Idealmente, um sistema de pontuação para MPS deve abranger todos os aspectos da doença, especialmente funcionalidade e qualidade de vida, que são considerados essenciais para indivíduos com MPS.

Iwabe e cols. (2010) analisaram as atividades funcionais de uma criança portadora de MPS tipo I com dois anos e nove meses de idade, que demonstrou atraso no desenvolvimento motor. A intervenção fisioterapêutica baseava-se em estimulações funcionais lúdicas, direcionadas a capacidade da criança, e possibilitou evolução favorável, principalmente na motricidade global, mesmo tratando-se de uma doença evolutiva.

Savci e cols. (2006) após observarem que é comum uma restrição ventilatória em indivíduo com síndrome de Morquio realizaram treinamento muscular inspiratório associado ao treinamento aeróbico. Concluíram que o treinamento pode reduzir a dispneia, aumentar a capacidade funcional e qualidade de vida nestes indivíduos.

Hove e cols. (2003) observaram comprometimento miocárdico e neurológico nesta população e o tratamento.

Kettles e cols. (2002) observaram no indivíduo lesões valvares, aneurisma ventricular e estreitamento da artéria coronária, fatores que favorecem a morte súbita.

Kurdi & Deshpande (2008) concluíram que se deve ser extremamente cauteloso em anestésiar um indivíduo com MPS, ter um conhecimento profundo sobre fisiopatologia da doença e pesar risco benefício.

Nemes e cols. (2008) obtiveram resultados que mostraram que além das complicações cardíacas os pacientes com MPS, apresentam redução da elasticidade da aorta.

Lin e cols. (2010) encontraram distúrbio do sono através da polissonografia em todos os indivíduos com MPS.

Valayannopoulos e cols. (2010) relataram que o prognóstico após reposição enzimática é variável dependendo da idade, início do tratamento, taxa de progressão da doença e da qualidade da assistência médica.

Fujii e cols. (2010) observaram que o prognóstico da doença irá melhorar com a terapia de reposição enzimática e que é necessário estar ciente do risco de infarto cerebral na síndrome de Scheie.

Tchan e cols. (2011) anunciaram que deve ser investigada a presença de enfisema na MPS, devido o risco de pneumotórax espontâneo.

Dullenkopf e cols. (2002) demonstraram que é necessária a utilização de recursos durante intubação em indivíduos com MPS.

Tan e cols. (1992) enfatizaram as dificuldades potenciais na avaliação, bem como nos problemas específicos da via aérea em indivíduos com a síndrome.

## 5 DISCUSSÃO

Diversos autores realizaram estudos e mostraram vários comprometimentos em indivíduos com MPS, sendo, portanto um acometimento sistêmico.

A deposição de GAG ao longo do trato respiratório superior e inferior em particular é associada com um elevado grau de morbidade e mortalidade. Os elementos obstrutivos podem ser vistos ao longo do trato respiratório, começando na cavidade oral, com macroglossia e circulação restrita da articulação temporomandibular que juntas contribuem para restrição das vias aéreas. Esta obstrução se torna ainda mais complicada por secreções grossas. Yoskovitch *et al* (1998) demonstraram que o acúmulo de GAG no tecido adenoide, tem contribuído ainda mais para obstrução. Os tecidos da supraglote e epiglote também estão infiltrados. A laringe é frequentemente rígida e imóvel. As cartilagens da traquéia são achatadas, com marcante estreitamento anteroposterior, esse estreitamento pode estender ao nível da carina. Finalmente, todos esses fatores são exacerbados por um pescoço curto e rígido associado à rigidez da caixa torácica (YOSKOVITCH *et al* 1998).

Outras características físicas, incluindo alterações na forma e estrutura das costelas, hepatoesplenomegalia, pescoço curto e mandíbula imóvel, também contribuem para os problemas respiratórios (KAMIN, 2008; TAN *et al* 1992).

Nos casos mais graves estas anormalidades anatômicas podem provocar o colapso das vias aéreas durante a inspiração. Em pelo menos um caso, a obstrução completa do espaço aéreo nasofaríngeo foi comprovada pelo exame radiológico (KAMIN, 2008; MARTINS *et al* 2009).

Complicações da doença incluem episódios recorrentes de pneumonia, portanto a avaliação da função pulmonar deve ser realizada regularmente para avaliar mudanças no volume pulmonar e grau de obstrução. Valores de referência para a população normal não podem ser utilizados na avaliação de portadores de MPS VI (VALAYANNOPOULOS *et al* 2010).

Tan *et al* (1992) relatam que a anatomia típica destes indivíduos os expõe a apresentarem apneia obstrutiva do sono (AOS). A AOS é, outra característica comum na MPS, que pode levar a redução na saturação

periférica de oxigênio (SpO<sub>2</sub>). Durante o sono, a língua, as amígdalas e adenoides podem levar a uma obstrução do fluxo aéreo, causando redução da SpO<sub>2</sub>, gerando perturbações do sono.

A utilização de pressão positiva contínua nas vias aéreas (CPAP) durante o sono tem-se demonstrado eficaz, pois impede o colapso durante a inspiração. Segundo Kamin (2008) o CPAP foi eficaz não apenas na melhora da respiração durante o sono, mas também na redução da fadiga durante o dia seguinte e menos queixas de dor de cabeça.

Lin *et al* (2010) dizem que é provável que aconteça o agravamento do distúrbio do sono com aumento da idade, pois a MPS é uma doença progressiva. AOS na MPS resulta de uma série de fatores, incluindo macroglossia, hipertrofia adenoamigdaliana, deposição excessiva de GAG dentro da mucosa traqueobrônquica e doença pulmonar restritiva. A AOS pode piorar ao longo do tempo uma vez que alguns desses fatores não melhoram com idade.

Tchan *et al* (2011) relatam a importância da triagem para o enfisema subpleural e parasseptal em adultos com MPS I, pois existe risco de pneumotórax espontâneo nestes indivíduos.

Já o envolvimento cardíaco é comum em todos os tipos de MPS, ocorrendo em 70% a 80% dos casos. Anormalidades cardiovasculares podem resultar da infiltração progressiva de GAG nos tecidos valvulares, miocárdio, artérias coronárias e sistema de condução. As alterações no colágeno podem contribuir para alterações funcionais na aorta e outros vasos sanguíneos (NEMES *et al* 2008; HOVE *et al* 2003).

Alterações cardíacas significativas também são causadas por hipoxemia crônica. As manifestações cardíacas mais proeminentes em MPS I são estenose valvar, regurgitação, ou ambos. As válvulas tricúspide e mitral são mais comumente afetadas, sendo a válvula aórtica mais raramente afetada. A válvula pulmonar também pode estar envolvida. Lesões coronarianas foram descritas, com espessamento segmentar medial causando isquemia cardíaca, mas as evidências clínicas ou eletrocardiográficas de isquemia são raras (MARTINS *et al* 2009).

O endocárdio, especialmente do átrio e ventrículo esquerdo, pode ser espessado devido às alterações, e mostra ser compatível com endocárdico com fibroelastose (MARTINS *et al* 2009).

Em um estudo realizado com 28 indivíduos com MPS VI, foi encontrado doença na válvula mitral em 96%, na válvula tricúspide em 71% e nas válvulas aórticas em 43%. A literatura referente à MPS VI revela cardiomiopatia e insuficiência cardíaca em uma criança de 5 meses de idade e fibroelastose com endocardite e falha cardíaca em uma de 9 meses de idade (VALAYANNOPOULOS *et al* 2010; SOLIMAN *et al* 2007; MOHAN *et al* 2002).

A insuficiência cardíaca pode aparecer ainda na infância, devido à fibroelastose endocárdica. O comprometimento cardíaco na MPS é bem estabelecido, os primeiros relatórios ecocardiográficos e estudos de autópsia enfatizaram que a morte prematura em indivíduos com este transtorno foi muitas vezes devido a uma combinação de doença pulmonar restritiva, infecção respiratória e doença cardíaca. A extensão do envolvimento cardíaco pode ser subestimada por causa da presença de doença pulmonar restritiva e anormalidades esqueléticas que limitam as atividades destes indivíduos (TAN *et al* 1992).

Os estreitamentos da aorta abdominal, das veias viscerais e renal provavelmente contribuem para o desenvolvimento da hipertensão arterial (MARTINS *et al* 2009).

A hipertensão arterial sistêmica é comum em cerca de 20% dos indivíduos com MPS I e VI. Eles podem ter também características de doença pulmonar obstrutiva e restritiva. A doença pulmonar obstrutiva está relacionada com as vias aéreas brônquicas estreitadas e com a traqueobroncomalácia que pode levar a obstrução ou colapso agudo das vias aéreas. A doença pulmonar restritiva é secundária à restrição do arcabouço torácico e a distensão abdominal, combinado com escoliose, cifose e aumento da lordose lombar (VALAYANNOPOULOS *et al* 2010).

A morte precoce em indivíduos com MPS pode ser causada em parte pela cardiomiopatia, aproximadamente metade deles com MPS grave irão morrer de causas cardíacas, insuficiência cardíaca congestiva ou arritmia súbita (KARA *et al* 2010).

Diante das várias alterações citadas a cima, faz-se necessária a atuação do profissional fisioterapeuta com intuito de retardar e tratar as inúmeras complicações.

Portanto a literatura mostra-se absurdamente pobre na atuação da fisioterapia nesta população. Martins *et al* (2009) consideram a fisioterapia

parte integrante do tratamento para as manifestações encontradas nestes indivíduos que necessitam de um trabalho fisioterapêutico dinâmico. São objetivos do tratamento fisioterapêutico: prevenir deformidades osteoarticulares, manter amplitude de movimento (ADM) e transferências, facilitar atividades da vida diária (AVD) e orientar a família, visando melhoria da qualidade de vida.

Ainda diz que o tratamento fisioterapêutico deve se concentrar em massoterapia para ajudar a relaxar todos os músculos, enfatizando o antebraço e punho por causa da síndrome do túnel do carpo, e manobras e manipulações de todas as articulações com movimentos lentos de modo a não causar dor. Atividades como alongamento para reduzir contraturas musculares, fortalecimento da musculatura para melhorar a marcha e equilíbrio, dissociação da cintura escapular e pélvica, exercícios de coordenação motora e propriocepção também são indicados. É importante evitar a hiperextensão da cabeça por causa do comprometimento atlanto-axial (MARTINS *et al* 2009).

Iwabe *et al* (2010) relatam que a intensa estimulação sensório-motora proporcionada pela fisioterapia, acompanhada provavelmente do envolvimento e estimulação familiar, além das atividades escolares, possibilitará uma melhor organização funcional cerebral e, conseqüentemente, melhor desenvolvimento motor. As estimulações funcionais demonstraram uma evolução favorável, mesmo em uma doença evolutiva.

Martins *et al* (2009) descrevem que a fisioterapia respiratória visa melhorar a ventilação pulmonar e biomecânica respiratória. As alterações respiratórias acontecem devido à obstrução das vias aéreas superiores, encurtamentos musculares, desvios posturais, deformidade torácica, abdômen protruso que normalmente levam a uma redução da expansibilidade torácica e mobilidade, a ineficiência da tosse, hipersecreção, infecções recorrentes e AOS, que podem ser classificados em padrão restritivo, obstrutivo ou misto. Nestes casos, manobras de higiene brônquica são indicadas, como a vibro compressão, drenagem postural, nebulização, limpeza das vias aéreas superiores com soro fisiológico e aspiração nasotraqueal que incentivam e promovem a ventilação pulmonar brônquica. Além disso, deve-se promover equilíbrio dos músculos inspiratórios e expiratórios com manobras dinâmicas de alongamento, fortalecimento, massagens e bom posicionamento. A orientação aos

cuidadores e membros da família é de grande importância porque a fisioterapia respiratória deve ser realizada diariamente.

Savci *et al* (2006) realizaram treinamento muscular inspiratório associado ao treinamento aeróbico em um indivíduo com síndrome de Morquio e viram que pode reduzir a dispneia, aumentar a capacidade funcional e qualidade de vida. Para treinamento usaram uma carga com cerca de 40% da pressão inspiratória máxima, necessária para conseguir um efeito de treinamento. Após seis semanas de treinamento, com uso apenas do threshold, observaram aumento de 70% da força muscular inspiratória, a partir de doze semanas, combinaram treinamento aeróbico, e observaram aumento de 7% de força.

Gabrielli *et al* (2010) sugerem que o tratamento precoce da MPS possa atrasar significativamente ou prevenir o aparecimento dos principais sinais clínicos, modificando substancialmente a história natural da doença.

## **6 CONCLUSÃO**

O trabalho demonstra que a fisioterapia é de grande importância para pacientes com MPS, porém não há estudos demonstrando os possíveis benefícios, tais como redução de internações, aumento da sobrevida, melhora da qualidade de vida, entre outros. Portanto são necessários mais estudos nesta população, pelo alto índice de mortalidade e morbidade e pelas inúmeras alterações acima citadas, que necessitam da atuação do fisioterapeuta.

## REFERÊNCIAS

- BECK, M. *et al.* Evaluation of disease severity in Mucopolysaccharidoses. **Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine**, v. 3, p. 39–46, 2010.
- DULLENKOPF, A. *et al.* Tracheal intubation in children with Morquio syndrome using the angulated video-intubationlaryngoscope. **Can j anesth**, v. 49, p. 198–202, 2002.
- FUJII, D. *et al.* Scheie Syndrome Diagnosed After Cerebral Infarction. **Journal of Stroke and Cerebrovascular Diseases**, p. 1-3, 2010.
- GABRIELLI, O. *et al.* Enzyme-Replacement Therapy in a 5-Month-Old Boy With Attenuated Presymptomatic MPS I: 5-Year Follow-up. **Pediatrics**, v. 125, n. 1, 2010.
- HOVE, J. L. K. V. *et al.* Late-Onset Visceral Presentation With Cardiomyopathy and Without Neurological Symptoms of Adult San filippo A Syndrome American. **Journal of Medical Genetics**, v. 118, p. 382–387, 2003.
- IWABE, C. *et al.* Evolução motora de paciente com mucopolissacaridose tipo 1. **Rev Paul Pediatr**, v. 28, p. 372-5, 2010.
- KAMIN, W. Diagnosis and management of respiratory involvement in Hunter syndrome. **Acta Paediatrica**, v. 97, p. 57–60, 2008.
- KARA, M. M. *et al.* Cardiac magnetic resonance imaging of mucopolysaccharidosis type II cardiomyopathy. **International Journal of cardiology**, 2010.
- KETTLES, D. I. *et al.* Left ventricular aneurysm, aortic valve disease and coronary narrowing in a patient with Hunter's syndrome. **Cardiovascular Pathology**, v. 11, p. 94– 96, 2002.
- KURDI, M. S.; DESHPANDE, S. S. Mucopolysaccharidoses -An Adventurous Anaesthetic Encounter. **Indian Journal of Anaesthesia**, v. 52, p. 453-458, 2008.
- LIN, H. Y. *et al.* Polysomnographic Characteristics in Patients With Mucopolysaccharidoses. **Pediatric Pulmonology**, v. 45, p. 1205–1212, 2010.
- MARTINS, A. M. *et al.* Guidelines for the Management of Mucopolysaccharidosis Type I. **Journal of pediatrics**, v. 155, n. 4, suppl. 2, 2009.
- MOHAN, U. R. *et al.* Cardiovascular changes in children with mucopolysaccharide disorders. **Acta paediatr**, v. 91, p. 799-804, 2002.

NEMES, A. *et al.* The mild form of mucopolysaccharidosis type I (Scheie syndrome) is associated with increased ascending aortic stiffness. **Heart Vessels**, v. 23, p. 108–111, 2008.

SAVCI, S. *et al.* Inspiratory Muscle Training in Morquio's Syndrome: A Case Study. **Pediatric Pulmonology**, v. 41, p. 1250–1253, 2006.

SHIH, S. L. *et al.* Airway changes in children with mucopolysaccharidoses. **Acta Radiologica**, v. 43, p. 40–4, 2002.

SOLIMAN, O. I. I. *et al.* Cardiac abnormalities in adults with the attenuated form of mucopolysaccharidosis type I. **J Inherit Metab Dis**, v. 30, p. 750–757, 2007.

TAN, C. T. T. *et al.* Valvular Heart Disease in Four Patients With Maroteaux-Lamy Syndrome. **Circulation**, v. 85, n. 1, 1992.

TCHAN, M. C. *et al.* Sub-pleural bullous changes in two adults with Mucopolysaccharidosis type I (Hurler-Scheie). **J Inherit Metab Dis**, publicação online em fevereiro de 2011.

VALAYANNOPOULOS, V. *et al.* Mucopolysaccharidosis VI. **Orpha net Journal of Rare Diseases**, v. 5, p. 1-20, 2010.

WILLOUGHBY, C. E. *et al.* Anatomy and physiology of the human eye: effects of mucopolysaccharidoses disease on structure and function – a review. **Clinical and Experimental Ophthalmology**, v. 38, p. 2–11, 2010.

YOSKOVITCH, A. *et al.* Acute airway obstruction in Hunter syndrome. **J. Pediatr. Otorhinolaryngol**, v. 44, p. 273–278, 1988.