
ATUAÇÃO DA FISIOTERAPIA NA PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE: relato de caso

Contribution of physical Therapy to acute intermittent

**Daniela Fernanda Rodrigues¹, Fabrício Del Giudice Maurutto²,
Marcia Tavares Parisi³, Marcos Henrique Dall’Aglia Foss⁴**

¹ Especialista, Fisioterapeuta. Aprimorando do Serviço de Fisioterapia do Hospital de Base da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto, SP - Brasil, e-mail: dani_fernanda@hotmail.com

² Fisioterapeuta. Serviço de Fisioterapia do Hospital de Base da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto, SP - Brasil, e-mail: fa_maurutto@hotmail.com

³ Mestre, Fisioterapeuta. Docente da Universidade Paulista. Supervisora do Programa de Aprimorando do Serviço de Fisioterapia do Hospital de Base da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto, SP - Brasil, e-mail: mparisi@terra.com.br

⁴ Mestre, Fisioterapeuta. Supervisor do Programa de Aprimorando do Serviço de Fisioterapia do Hospital de Base da Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto, SP - Brasil, e-mail: marcosfoss@hotmail.com

Resumo

Porfirias são transtornos metabólicos hereditários, autossômicos dominante ou recessivo, caracterizados por defeitos enzimáticos na cadeia da síntese das porfirinas e do grupo heme. Porfiria Aguda Intermitente é caracterizada por um erro inato do metabolismo causado pela deficiência parcial de porfobilinogênio desaminase e seus sintomas são: vômitos, taquicardia, ansiedade, confusão, neuropatia periférica motora e sensorial e convulsões. Alguns pacientes podem sofrer paralisia flácida e em alguns casos extremos paralisia respiratória, coma e morte. O objetivo deste trabalho é evidenciar a atuação da fisioterapia em uma paciente de 21 anos com Porfiria Aguda Intermitente que foi admitida em um hospital escola de São José do Rio Preto, apresentando cefaléia, dor abdominal e febre, com evolução para tetraplegia no sétimo dia de admissão. Iniciou programa de fisioterapia com estimulação neuromuscular proprioceptiva e cinesioterapia passiva global que evoluiu para cinesioterapia ativo-assistida com ganhos motores progressivos e retorno de sensibilidade e melhora dos aspectos depressivos. Conclui-se que a fisioterapia teve importante papel quanto à motivação, melhora da qualidade de vida da paciente e recuperação de suas funções.

Palavras-chave: Porfiria; Neurologia; Fisioterapia.

Abstract

Porphyrias are hereditary, autosomal recessive or dominant metabolic disorders, characterized by enzymatic defects in the chain of the synthesis of the porphyrins and the heme group. Acute Intermittent Porphyria is characterized by an innate error of the metabolism caused by the partial deficiency of porphobilinogen deaminase and its symptoms are: vomiting, tachycardia, anxiety, confusion, motor and sensorial peripheral neuropathy and convulsions. Some patients can suffer limb paralysis and in some extreme cases respiratory paralysis, coma and death. The objective of this work is to evidence the performance of the physiotherapy in a patient of 21 years with Acute Intermittent Porphyria that was admitted in a hospital school of São José do Rio Preto presenting chronic headache, abdominal pain and fever, with evolution for tetraplegia in the seventh day of admission. It initiated a program of physiotherapy with neuromuscular proprioceptive stimulation and kinesiotherapy global passive that evolved for kinesiotherapy assisted with gradual motor progress and return of sensitivity and improvement of the depressive aspects. It is concluded that the physiotherapy had an important role in how much to the motivation, improvement of the quality of life of the patient and recovery of its functions.

Keywords: Porphyria; Neurology; Physical therapy.

INTRODUÇÃO

Porfirias são transtornos metabólicos hereditários, autossômicos dominante ou recessivo, caracterizados por defeitos enzimáticos na cadeia da síntese das porfirinas e do grupo heme. A heme é sintetizada a nível hepático, medula óssea e eritrócitos, sendo necessário para a produção da hemoglobina, mioglobina, pigmentos respiratórios e diversas enzimas. São enfermidades raras, com implicações anestesiológicas e algumas cursam de forma assintomática de prevalência difícil de estimar, dependente das zonas geográficas (1).

Porfirias agudas são decorrentes da deficiência das enzimas delta-aminolevulinato desidratase (ALAD), porfobilinogênio desaminase, coproporfirinogênio oxidase ou protoporfirinogênio oxidase, que provocam, respectivamente, porfiria por deficiência da ALAD, porfiria aguda intermitente, coproporfiria hereditária e porfiria variegada. Todas são associadas a ataques caracterizados por disfunções neuroviscerais idênticas e produção excessiva de precursores porfirínicos com aumento na concentração de ácido 5-aminolevulínico (ALA) e porfobilinogênio (PBG) no plasma e no líquido, acompanhado de um aumento na excreção urinária deste composto. Além das alterações nos níveis de compostos intermediários da síntese do heme, também podem ser observados aumentos na concentração plasmática de triptofano e serotonina e redução nos níveis plasmáticos de melatonina (2).

Para o diagnóstico definitivo de casos de porfiria por deficiência da ALA-D deve ser observada, além dos sinais clínicos e de aumentos na excreção urinária de ALA e porfirinas, uma deficiência da enzima ALA-D em eritrócitos que pode variar entre 50 e 98% da atividade enzimática normal. A determinação de ALA na urina ou no sangue dos pacientes é realizada por cromatografia líquida de alta eficiência com detector fluorimétrico ou eletroquímico. O diagnóstico das porfirias agudas devem ser baseados na observação de uma atividade do porfobilinogênio-D eritrocitário geralmente 50% inferior aos valores normais (3).

Acomete todas as raças e sua prevalência na maioria dos países da Europa é de 1-2:100.000 habitantes, porém são raros os casos manifestos. Na Suécia, a prevalência varia entre 1:1.000 na região setentrional e 1:100.000 nas demais partes daquele país. Contudo, observa-se prevalência bem maior na população psiquiátrica, 210 por 100.000 habitantes, nos Estados Unidos, prevalência atribuída a diagnósticos equivocados devido aos sintomas neuropsiquiátricos das porfirias. Nos grandes centros

médicos universitários de Nova Iorque não se registra em média mais de um caso novo por ano. De acordo com estatísticas, 18% dos casos de neuropatia evoluem a óbito, 25% para a cura completa e os demais apresentaram seqüelas neurológicas (4).

Descrita pela primeira vez por Stokvis em 1889, a porfiria Aguda Intermitente (PAI) é uma doença rara, autossômica dominante, devido à deficiência da porfobilinogênio deaminase, caracterizando-se pelo acúmulo de ALA e porfobilinogênio na urina, que pode ser demonstrado pelo teste de Watson-Schwartzé (3). É um erro inato do metabolismo causado pela deficiência parcial de porfobilinogênio desaminase (PBGD). A maioria dos portadores é assintomática e apresenta uma forma latente da doença, podendo desenvolver quadro agudo caracterizado por dores abdominais, diarréia ou constipação e sintomas neurológicos, geralmente desencadeados pela exposição a fatores precipitantes, como álcool, barbituratos, antibióticos, anticonvulsivantes e variação hormonal feminina (5).

A dor abdominal é o sintoma inicial em 85% dos pacientes com PAI, sendo o sistema nervoso autônomo o responsável pelos espasmos e dilatação das alças intestinais. Outros sintomas são: náuseas, vômitos, taquicardia, ansiedade, confusão, neuropatia periférica motora e sensorial e convulsões. Alguns pacientes podem sofrer paralisia flácida e em alguns casos extremos paralisia respiratória, coma e morte (6).

Na fase aguda, os percussores da porfirina (ácido e porfobilinogênio aminolevulínico) excretados do fígado por indução da biosíntese da heme são neurotóxicos e o Sistema Nervoso Autônomo e Periférico são vulneráveis à sua ação. A barreira hematoencefálica protege o cérebro dos agentes tóxicos. As porfirinas e seus percussores podem causar ferimento vascular que conduz à permeabilidade danificada e edema focal reversível no cérebro. Combinação de polineuropatia e a participação focal do Sistema Nervoso Central (SNC) é incomum para outras polineuropatias e deve alertar o médico a procurar por Porfiria (7).

Sintomas neuropáticos podem aparecer isolados ou após ataque de dores abdominais ou de sintomas mentais. No início, são comuns as parestesias dos membros. A parestesia muscular do tronco e dos membros pode progredir rapidamente para paralisia completa. A parestesia geralmente é maior nas partes distais dos membros, mas ocasionalmente são os músculos proximais os mais seriamente acometidos. Qualquer dos nervos pode ser atingido. São comuns a disartria, a disfagia ou a diplegia facial (8).

Na maioria dos casos, os sintomas neuríticos atingem o máximo dentro da primeira semana do início dos sintomas. Nos casos relatados, a taxa de mortalidade variou de 10 a 50 por cento, que é alta quando há acometimento da musculatura bulbar. Nos casos não-fatais, via de regra, a recuperação é completa, embora o período de convalescença possa se estender por mais de vários meses não é raro haver recorrência da neuropatia (7, 8).

Um dos objetivos da fisioterapia na reabilitação de pacientes portadores de doenças neurológicas crônicas é alcançar maior grau de independência. A motivação do paciente e a aceitação no que diz respeito às alterações no seu estilo de vida são fatores relevantes para o sucesso da reabilitação. O profissional precisa inicialmente dominar a capacidade de comunicar-se e ganhar a confiança e a cooperação do paciente. Recuperar a função e melhorar a qualidade de vida dos pacientes é importante. Mas, além do aspecto clínico das síndromes neurológicas, os profissionais da saúde precisam olhar holisticamente o paciente, para os aspectos psicossociais e os processos de ajustamento envolvidos (9).

De acordo com Callegari e Greve (10), uma das técnicas terapêuticas de reabilitação empregadas para melhorar as condições articulares e musculoesqueléticas é a facilitação neuromuscular proprioceptiva (FNP), ainda alvo de muitos estudos, os padrões de FNP estão baseados na realização de movimentos nos padrões diagonais. Uma das explicações é a possível disposição muscular em espiral do corpo humano, um arranjo que pode ser responsivo à estímulos motores diversificados. O movimento realizado nos padrões diagonais (linha de movimento que cruza o plano sagital do corpo), permite o fenômeno denominado irradiação, no qual os músculos mais fracos podem receber potencial da ação dos músculos mais fortes.

Um dos métodos que utiliza a FNP é o método Kabat. Os principais objetivos do método Kabat (FNP) consistem no aumento da amplitude do movimento articular, melhora da estabilidade articular, estimulação de movimentos coordenados com utilização de sinergia na atividade muscular e ampliação da força muscular. A utilização da FNP já foi descrita em diversos estudos e ainda é alvo de muitos pesquisadores, pois o assunto ainda não foi totalmente explorado, sobretudo em aspectos quantitativos (10).

Neste contexto, buscou-se evidenciar a atuação da fisioterapia em uma paciente atendida com Facilitação Neuromuscular Proprioceptiva e fortalecimento muscular portadora de Porfíria Aguda Intermitente.

RELATO DE CASO

Paciente, M.J.A.J., sexo feminino, 21 anos, mulata, deu entrada em serviço médico com quadro de cefaléia, dor abdominal, diarreia e febre. Após cinco dias, apresentou queixa de parestesia em pés que evoluiu para dificuldade de deambulação, permanecendo acamada por oito dias com dificuldade respiratória, sendo então encaminhada à Unidade de Terapia Intensiva (U.T.I.) do Hospital de Base de São José do Rio Preto.

Ao exame físico, apresentava-se desorientada, hipocorada, pupilas isso-fotoreagentes, paresia em músculos da mímica facial, paresia em músculo ocular e nistagmo, tetraparesia desproporcionada com predomínio em membros inferiores, arreflexia e reflexo de tosse ausente.

No segundo dia, foi realizada entubação orotraqueal, acesso venoso central, sendo sedada com Dormonid® e Fentanil, apresentando períodos de taquicardia e hipertensão. No sétimo dia, a paciente rebaixou o nível de consciência com nistagmo visual, apresentando movimentos discretos de membros superiores e plegia de membros inferiores.

Após avaliação da Hematologia no 33º dia de internação na U.T.I., ficou confirmado o diagnóstico de Porfíria pela avaliação do Porfobilinogênio urinário e Ácido Aminolevulínico.

Iniciou programa de fisioterapia com estimulação neuromuscular proprioceptiva e cinesioterapia passiva global, que evoluiu para cinesioterapia ativo-assistida com ganhos motores progressivos e retorno de sensibilidade e melhora dos aspectos depressivos com atuação da fisioterapia no 61º dia, e a avaliação realizada com a paciente acordada, orientada, pouco responsiva a comandos verbais, sob ventilação mecânica e traqueostomia. Apresentava-se tetraplégica com movimentos de flexão, extensão e rotação cervical e sensibilidade preservada apenas em membros inferiores.

O tratamento fisioterapêutico foi realizado diariamente, durante seis meses, com sessões de quarenta minutos e consistiram em manipulação passiva e co-contracção das articulações do ombro, cotovelo, punho, quadril, joelho e tornozelo; alongamento global enfatizando isquiotibiais e glúteo máximo e movimentação passiva nos padrões da facilitação neuromuscular proprioceptiva em membros superiores e inferiores.

Após sete dias, a paciente apresentou-se mais responsiva e animada, esboçando movimento de protração dos ombros, e no décimo quinto dia iniciou contração em extensão do hálux do pé direito.

No 21º dia, a paciente apresentou extensão e flexão dos dedos do pé direito e início de movimentação em extensão do hálux do pé esquerdo. No vigésimo sexto dia, já se observava flexão e extensão dos artelhos dos pés direito e esquerdo e no trigésimo dia iniciou traço de contração em reto femoral de membro inferior esquerdo, protração e elevação dos ombros.

Na quinta semana de tratamento, a paciente iniciou movimento de extensão da coluna e na sexta semana contração em quadríceps do membro inferior esquerdo.

Na sétima semana, foram realizadas três séries de dez repetições ativo-assistidas dos movimentos de elevação, protração, abdução e adução do ombro, extensão e flexão de cotovelo e flexão de punho contra o colchão, extensão de joelho apertando a mão do fisioterapeuta atrás do joelho, adução dos membros inferiores apertando um rolo, flexão plantar e dorsiflexão.

Sendo este protocolo seguido até seis meses de evolução da paciente que apresentou quadro de elevação e protração ativa de ombro, flexão e extensão ativo-assistida de cotovelo, pronação e supinação ativa de antebraço, extensão da coluna, grau um de contração em quadríceps femoral e adutores, flexão plantar e dorsiflexão ativa.

DISCUSSÃO

De acordo com Pauchner e Emanuelli (2), as porfirias hereditárias são classificadas como hepáticas ou eritrocitárias, de acordo com o principal local de expressão da deficiência enzimática. Porfíria aguda intermitente, coproporfíria hereditária (CPH), porfíria variegada (PV) e porfíria por

deficiência da 5-aminolevulinato desidratase (PALAD) são os quatro tipos de porfirias hepáticas classificadas como porfirias agudas, pois estão associadas a ataques caracterizados por disfunções neuroviscerais idênticas (neuropatia) e produção excessiva dos precursores porfirínicos, ácido 5-aminolevulínico (ALA). As porfirias agudas são de herança autossômica dominante, com exceção da PALAD, que possui herança autossômica recessiva. Possuem expressividade variável, sendo que os pacientes podem permanecer assintomáticos durante anos.

A sintomatologia abdominal é a manifestação inicial em 85% dos casos, não apenas no quadro inaugural, mas nas crises subsequentes, com dor habitualmente intensa e em cólica e alteração do ritmo intestinal na maioria por obstipação, algumas como duração superior a 15 dias, e mais raramente por diarreia. Náusea, acompanhado ou não de vômitos é outro sintoma freqüente (11).

Segundo Ribeiro e Severo (5), as porfirias agudas intermitentes podem desenvolver além do quadro caracterizado por dores abdominais, diarreia ou constipação ainda sintomas neurológicos. As PAI se manifestam como ataques agudos incluindo uma combinação de neuropatia autonômica e periférica e da participação do CNS acompanhada pela excreção aumentada dos precursores do porfirismo (8).

Kuappinen (7) relata que as manifestações clínicas da porfiria ocorrem no período pós-puberdade e são mais freqüentes em mulheres iniciando-se com quadro de ansiedade, insônia e cefaléia, evoluindo rapidamente para um quadro de dor abdominal e de neuropatia sensório-motora, o que corrobora com o caso relatado de uma jovem de 21 anos com queixa inicial de cefaléia, dor abdominal, diarreia e febre que evoluiu a uma parestesia, com dificuldade de deambulação com plegia dos membros inferiores e dificuldade respiratória.

Neuropatia periférica ou sensório-motora está presente em 50% das crises de PAI. Na maioria dos casos, é fundamentalmente motora, com distribuição variável dos déficits de um paciente para o outro, podendo comprometer qualquer nervo periférico na forma de mononeurite isolada ou múltipla, assimetricamente ou acometer os quatro membros. O déficit é mais predominante nos membros superiores e de maior intensidade na musculatura proximal. Há preferência pelos nervos extensores das mãos e pés com relatos isolados de neurite braquial e mononeurite fibrilar após compressão pelo ato de cruzar as pernas. O quadro motor pode eventualmente ter progressão ascendente, semelhante à Síndrome de Landry-Guilliam-Barré-Strohl (8, 11).

É uma neuropatia aguda, com progressão do quadro deficitário variando de 72 horas até meses, sendo mais comum o estabelecimento do ápice do déficit motor em poucos dias. Dentre os sintomas neuropáticos mais comuns estão as parestesias dos membros, a disartria, a disfagia ou a diplegia facial. Os nervos que controlam os músculos podem ser lesados, acarretando fraqueza muscular, a qual geralmente inicia nos ombros e nos braços. A fraqueza pode progredir praticamente para todos os músculos, incluindo os envolvidos na respiração. Podem ocorrer tremores e convulsões. A hipertensão arterial pode persistir após o episódio. A recuperação pode produzir-se após alguns dias, ainda que a recuperação completa da fraqueza muscular grave possa exigir vários meses ou anos (8).

O caso descrito apresentou evolução similar, evoluindo em tetraparesia desproporcionada com predomínio em membros inferiores e arreflexia sendo diagnosticada no 33º dia. Os procedimentos fisioterapêuticos que foram iniciados no 61º dia enfatizaram o aumento do tônus, cinesioterapia passiva, alongamento, facilitação neuromuscular em membros inferiores e superiores para a manutenção da amplitude de movimento e ganho de força muscular evoluindo para cinesioterapia ativo-assistida seguindo as técnicas de facilitação neuromuscular proprioceptiva (FNP) com o uso do método Kabat (10).

Para Levy e Oliveira (12), a fisioterapia busca manter ou recuperar os graus de incapacidade de pacientes com doenças neurológicas crônicas, procurando melhora das funções motoras, sensitivas e neurológicas, especialmente com relação aos quadros dolorosos e à parestesia, que causam a diminuição da capacidade e das atividades de vida diária deste pacientes, o que repercute sobre a sua estrutura psicológica e socioeconômica, distanciando-os de sua identidade pessoal e social.

As estatísticas demonstram que mais da metade dos pacientes acometidos pela porfiria evoluem com quadro de seqüelas neurológicas (4). De acordo com Felício et al. (9), a fisioterapia objetiva alcançar o maior grau de independência na reabilitação de pacientes neurológicos, recuperando a função e melhorando sua qualidade de vida, o que foi claramente evidenciado com a evolução motora e na motivação do paciente do caso relatado.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A atuação da fisioterapia na porfiria aguda intermitente é procedimento terapêutico que apresenta bons resultados na reabilitação neurológica desses pacientes, tendo importante papel na motivação, melhora da qualidade de vida e recuperação de suas funções.

REFERÊNCIAS

1. Aragonès N, Costa A, Pardina A et al. Anestesia a una paciente con abdomen agudo y porfiria aguda intermitente. 2005.
2. Prauchner A, Emanuelli T. Porfirias agudas: aspectos laboratoriais. Rev Brás Ciênc Farm. 2002;38(3):249-257.
3. Straka JG, Rank JM, Bloomer JR. Porphyrin and porphyrin metabolism. Ann Rev Med. 1990;41:457-469.
4. Rowland LP. Tratado de neurologia. 7ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1991.
5. Ribeiro Q, Severo G. Determinação de mutações do gene da porfobilinogênio desaminase em pacientes portadores de porfiria aguda intermitente; 2001.
6. Gómez José A, Campos Blanco J, Pérez Fijo JL et al. Porfiria. diagnóstico diferencial en dolor abdominal. An Med Interna. 2003;20(6):327-328.
7. Kauppinen R. Porphyrias. Lancet. 2005;365(9455):241-252.
8. Merrit HH. Tratado de neurologia. 5ª ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1977.
9. Felício DNL, Franco ALV, Torquato MEA et al. Atuação do fisioterapeuta no tratamento domiciliar de pacientes neurológicos: a efetividade sob a visão do cuidador. RBPS. 2005;8(2):64-69.
10. Callegari B, Greve JMA. Avaliação isocinética comparativa da musculatura flexora e extensora do ombro durante os movimentos realizados no plano sagital e na diagonal de Kabat. RBTO; 2004.
11. Puglia PMK. Porfiria aguda intermitente: estudo clínico de 37 casos. [dissertação]. São Paulo: Universidade de São Paulo; 2001.
12. Levy JA, Oliveira ASB. Reabilitação em doenças neurológicas: guia terapêutico prático. São Paulo: Atheneu; 2003.

Recebido: 29/01/2007
Received: 01/29/2007

Aprovado: 08/03/2008
Approved: 03/08/2008