

# Paciente com síndrome de Werdnig-Hoffman

## *Patient with Werdnig-Hoffman syndrome*

Fernando Alves Moreira\*, Luciana Alves Moreira\*, Thaís Octávio de Oliveira\*, Márcio Aurélio Aita\*\*,  
Miriam Alves Moreira\*\*\*, Walmar Augusto Miranda\*\*\*\*

### Resumo

Através do relato de caso de paciente com síndrome de Werdnig-Hoffman, forma mais severa da amiotrofia espinal, de caráter autossômico recessivo, de início precoce e rápido e com uma frequência não tão rara, demonstraremos as vantagens da internação domiciliar sobre a hospitalar.

PBC, 7 anos, sexo masculino, portador de amiotrofia espinal progressiva com insuficiência respiratória crônica e em ventilação pulmonar mecânica domiciliar.

No primeiro ano de internação domiciliar apresentou oito reinternações hospitalares, sendo a última em outubro de 1999. Desde então a internação domiciliar mantém o paciente compensado clinicamente.

Os achados deste estudo demonstram a importância do tratamento de internação domiciliar nestes casos, diminuindo a morbi-mortalidade destes pacientes, em relação à internação hospitalar convencional.

### Unitermos

Síndrome de Werdnig-Hoffman; amiotrofia espinal; internação domiciliar.

### Abstract

Through the report of the case of a patient with Werdnig-Hoffman syndrome, the most severe kind of spinal amyotrophy, autosomal recessive, that starts early and fast and with frequency not so rare, we will show the advantages of the home care when compared to the hospitalar care.

CPB, 7 years old, male, with progressive spinal amyotrophy and chronic respiratory insufficiency, who is in home mechanics pulmonary ventilation. On the first year of home care he was rehospitalized 8 times. The last one was in october 1999. Since that time the home care program keeps the patient in a stable clinical condition.

The study shows the importance of the home care program on this kind of cases, with the decrement of morbidity and mortality of this patients when compared to traditional hospitalar care.

### Uniterms

Werdnig-Hoffman syndrome; spinal amyotrophy; home care.

### Introdução

Trata-se de um relato de caso de paciente com síndrome de Werdnig-Hoffman, que é a forma mais severa da amiotrofia espinal (tipo I), de caráter autossômico recessivo, com início precoce e rápido, normalmente no primeiro ano de vida.

A síndrome caracteriza-se por déficit motor grave associado a uma hipotonia simétrica importante, com acometimento dos músculos do quadril, cintura escapular, pescoço, membros superiores e inferiores. As extremidades tornam-se flácidas, encontrando-se as inferiores em rotação externa e as superiores em abdução, ao contrário das grandes articulações, que, freqüentemente, estão contraídas<sup>1</sup>.

A coluna vertebral apresenta acentuada cifoescoliose e há deformidade também do tórax, na forma de sino.

Ocorrem, ainda, fasciculações principalmente na língua, coxins de tecido adiposo, contrações fibrilares, diminuição dos reflexos profundos, acometendo a musculatura bulbar nas fases finais da doença. O VII e XII pares cranianos são também acometidos<sup>2,3,5</sup>.

A sensibilidade cutânea, sensorio, esfíncteres e inteligência são normais na maioria dos pacientes.

O diagnóstico é clínico, sendo confirmado por biópsia muscular associada à microscopia eletrônica identificando um tecido com atrofia neurogênica<sup>3,4,6</sup>.

Trabalho realizado na Home Health Care Doctor.

\* Acadêmicos de Medicina da Faculdade de Medicina do ABC.

\*\* Residente do 1º ano da Disciplina de Ortopedia e Traumatologia da Faculdade de Medicina do ABC.

\*\*\* Médica Pediatra, Especialista em Administração de Empresas, Gerente de Internações Domiciliares da Home Health Care Doctor.

\*\*\*\* Médico Pediatra, Título de Especialista em Terapia Intensiva com Habilitação em Pediatria – TETIP – 1998, Supervisor dos Programas de Pediatria e Ventilação Mecânica da Home Health Care Doctor.

A evolução e o prognóstico são desfavoráveis, com o óbito ocorrendo freqüentemente no primeiro ano de vida, devido, principalmente, a quadro de pneumonia hipostática ou aspirativa<sup>5,6</sup>.

Os pacientes que atingem faixas etárias maiores ficam completamente imobilizados.

O tratamento compreende medidas de suporte, profilaxia de contraturas e infecções, fisioterapia motora e respiratória, dieta hiperprotéica e normocalórica e acompanhamento psicológico.

## Material e método

PBC, 7 anos, sexo masculino, portador de amiotrofia espinal progressiva tipo I com insuficiência respiratória crônica e em ventilação pulmonar mecânica domiciliar.

Nasceu com peso e altura adequados, sem nenhuma intercorrência no pré-natal e pós-parto, evoluindo bem, assintomático.

Aos 6 meses, começou a apresentar perda dos movimentos dos membros; com 9 meses realizou a primeira eletroneuromiografia que não excluiu a doença e com 12 meses realizou a segunda, que ainda mostrou-se duvidosa.

Têve sua primeira internação em UTI pediátrica com 18 meses, por insuficiência respiratória. Nesta, foi realizada a biópsia muscular que confirmou definitivamente a doença. Foi ainda submetido a traqueostomia e gastrostomia.

Com 28 meses foi admitido no programa de internação domiciliar com ventilação pulmonar mecânica.

No primeiro ano desta modalidade domiciliar apresentou oito reinternações hospitalares, sendo a última em outubro de 1999. Desde então, a internação domiciliar mantém o paciente compensado clinicamente. O estado nutricional é bom, com peso adequado (aproximadamente 25 kg), apresenta desenvolvimento cognitivo normal, estando alfabetizado. Com a fisioterapia e a ludoterapia, houve melhora significativa do déficit motor, apresentando movimentos coordenados em mãos e quirodáctilos bilaterais.

O método aplicado foi o programa multidisciplinar de internação domiciliar, descrito abaixo:

- Médico: duas visitas semanais.
- Enfermagem: 24 horas diárias.
- Fisioterapia: duas sessões diárias.
- Fonoaudiologia: acompanhamento pela incoordenação da deglutição.
- Nutricionista: acompanhamento pela tendência à distrofia.
- Psicólogo: acompanhamento pelo quadro depressivo e constantes questionamentos.
- Previsão de alta: não pode ser determinada enquanto for necessário o suporte ventilatório.

## Discussão

Segundo Czeizel & Hamula e Brandt<sup>5,6</sup>, que relataram aspectos clínicos e genéticos de pacientes com esta síndrome, há importante correlação destes com o quadro clínico do caso estudado, porém, as complicações respiratórias e/ou infecciosas ocorreram mais freqüentemente e o tempo de vida destes pacientes foram em média de 1 a 2 anos, idade muito inferior ao do paciente relatado neste estudo. Não foi possível encontrar relatos mostrando a eficácia do tratamento em regime de internação hospitalar, entretanto, nosso estudo mostrou inúmeras vantagens do tratamento domiciliar, desde a melhora clínica até o melhor convívio familiar.

## Conclusão

Pacientes portadores de síndrome de Werdnig-Hoffman em assistência domiciliar apresentam morbi-mortalidade inferior àqueles mantidos em internação hospitalar convencional.

## Agradecimentos

À equipe Home Health Care Doctor.

## Referências bibliográficas

1. Wiedemann R, Grosse FR, Dibbern H. Característica das síndromes em pediatria. Atlas de diagnóstico diferencial. São Paulo: Ed. Manole;1978, p. 186-7.
2. Menitt, HH. Doenças degenerativas e heredodegenerativas. In: Tratado de neurologia, Rio de Janeiro: Guanabara Koogan: 1977, p. 422.
3. Cambier J, Masson M, Dehen H. Doenças degenerativas. In: Manual de neurologia. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan: 1999, p. 301-2.
4. Biros I, Forrest S: Spinal muscular dystrophy: untangling the knot? J Med Genet 1999;36:1-8.
5. Czeizel A, Hamula J. A hungarian study on Werdnig-Hoffmann disease. J Med Genet 1989;26:761-3.
6. Brandt S. Werdnig-Hoffmann's infantile progressive muscular atrophy: clinical aspects, pathology, heredity and relation to oppenheim's amyotonia congenita and other morbid conditions with laxity of joints or muscles in infants. Copenhagen, Munksgaard, 1950.

### Endereço para correspondência

Marcio Aurélio Aita  
Rua José Roger Filho, 15, Bairro Assunção  
São Bernardo do Campo, SP CEP 09853-025  
E-mail: dr.marcio.aita@uol.com.br