

Artigo Original

## EFEITOS DO TRATAMENTO FISIOTERAPEUTICO EM PORTADOR DE DOENÇA DE WILSON: RELATO DE CASO

Maysla Rodrigues Barbosa, Mariana de Jesus<sup>1</sup>

### RESUMO

A Doença de Wilson se refere a uma patologia autossômica recessiva rara, causada pelo acúmulo de cobre em órgãos do corpo. Os locais mais acometidos são fígado, rim e cérebro e os principais sintomas são distonia, hipertonia, rigidez, tremores e disartria, porém devido sua elevada taxa de mutação seus sintomas podem variar em cada indivíduo. O objetivo do estudo foi verificar os efeitos da intervenção fisioterapêutica em um indivíduo portador da Doença de Wilson em estágio avançado e se esta traz melhora na qualidade de vida. Na avaliação, foram aplicadas as escalas de MRC para avaliar força e contração muscular e a escala MIF para a mensuração da independência da paciente. O tratamento consistiu em 20 atendimentos com técnicas de facilitação neuromuscular proprioceptiva, mobilizações passivas e treino de motricidade grossa e fina. Após submissão ao tratamento, foi possível analisar alterações consideráveis na qualidade de vida, no entanto sugere-se que um acompanhamento mais longo pode ser feito. Ainda que em fase tardia da doença, a intervenção tem impactos positivos na vida do indivíduo, porém a abordagem fisioterapêutica deve ser mais explorada.

**Palavras-chave:** Doença de Wilson. Tratamento Fisioterapêutico. Sintomas.

### ABSTRACT

Wilson's disease refers to a rare autosomal recessive pathology, caused by the accumulation of copper in the body's organs. The most affected sites are liver, kidney and brain and the main symptoms are dystonia, hypertonia, stiffness, tremors and dysarthria, however due to its high rate of mutation, its symptoms may vary in each individual. The aim of the study was to verify the effects of physical therapy intervention in an individual with Wilson's disease in an advanced stage and if it brings improvement in quality of life. In the evaluation, the MRC scales were applied to assess muscle strength and contraction and the MIF scale to measure the patient's independence. The treatment consisted of 20 visits with proprioceptive neuromuscular facilitation techniques, passive mobilizations and gross and fine motor training. After undergoing treatment, it was possible to analyze considerable changes in quality of life, however it is suggested that a longer follow-up can be done. Even in the late stage of the disease, the intervention has positive impacts on the individual's life, but the physiotherapeutic approach should be further explored.

**Keywords:** Wilson's disease. Physiotherapeutic treatment. Symptoms.

1. Curso de Fisioterapia da Faculdade Estácio de Vitória, ES, Brasil.

#### Endereço para correspondência

Rua Herwan Modenesi  
Wanderlei, Quadra 6, Lote 1  
29090-350 Jardim Camburi,  
Vitória, ES

#### E-mail

maysla.rodrigues@gmail.com

## INTRODUÇÃO

A degeneração hepatolenticular, também chamada de doença de Wilson (DW) ocorre quando o cobre não é eliminado de forma eficaz e se acumula nos tecidos do corpo. Este processo é resultante de uma alteração no gene ATP7B, responsável pelo transporte de cobre (OLIVEIRA, 2017). Tal mutação pode se localizar em diferentes partes do segmento de um gene, o que leva a manifestação inicial desde os 2 aos 72 anos de idade (JOHNSON, 2018).

Os principais órgãos afetados são o fígado, rim e cérebro, sendo os sintomas mais comuns a alteração das córneas, distúrbios neuropsiquiátricos e hepáticos. O fígado é habitualmente o primeiro órgão a ser afetado, apresentando no indivíduo manifestações hepáticas. Outros sintomas que usualmente aparecerão são distonia, hipertonia, rigidez, tremores e disartria (FERNANDES, 2016).

A sintomatologia da doença irá afetar na qualidade de vida do indivíduo, ocasionando limitações funcionais que podem variar desde a incapacidade de realizar atividades complexas até o controle de movimentos oculares. Além disso, eventos psíquicos podem ocorrer como depressão e transtorno de humor. Tais fatores podem ser desencadeados ainda que as estruturas cerebrais sejam preservadas, devido à perda da funcionalidade e restrição da participação social.

O tratamento com uso de fármacos é de eficácia comprovada, sendo o primeiro medicamento indicado a Penicilamina, no entanto os sintomas motores necessitam de intervenção fisioterapêutica. A DW possui uma característica particular de apresentar diferentes manifestações fenotípicas em pessoas que possuem a mesma mutação genética (COUTO; OLIVEIRA; SILVÉRIO, 2018), além de a doença apresentar 600 mutações diferentes atualmente descritas (POUJOIS et al., 2017). Sendo assim, o tratamento deve ser elaborado de forma cautelosa e individual.

A literatura que abrange a abordagem da fisioterapia na patologia é deficiente, em sua maioria indica o tratamento de forma similar à doença de Parkinson, porém sabe-se que tal

procedimento não pode ser aplicado para todos os casos devido a particularidade de cada um. Em geral, os tratamentos apresentados têm como objetivo a diminuição da rigidez, promoção de estabilidade, alívio do quadro algico, promoção de funcionalidade e o trabalho da motricidade fina.

A prevalência da DW é de aproximadamente 1 a cada 30.000 pessoas que são homocigotos para a doença, haja visto que em heterocigotos não irá se manifestar (JOHNSON, 2018). Na Europa, a prevalência da doença é de 2 a cada 100.000 habitantes (POUJOIS et al., 2017). É observável que quando há casamento de consanguíneos a mutação genética tem maior índice. A patologia afeta igualmente o sexo masculino e feminino e seu prognóstico é dependente do estágio da doença no paciente (CHAUDHRY; ANIKULMAR, 2020).

A fisioterapia é eficaz com relação à melhora da marcha e a mobilidade funcional (MAIARÚ et al., 2016). Para tal, é necessário que o acompanhamento com o profissional seja contínuo até a aptidão para a realização de exercícios domiciliares. Isso deve acontecer para que não haja regresso da evolução do tratamento ou que os sintomas progridam.

Este estudo tem como objetivo verificar a eficácia do tratamento fisioterapêutico em um indivíduo portador da DW com manifestação sintomática avançada e se este promoverá melhora significativa na qualidade de vida da paciente. Serão avaliadas as características da paciente observando suas limitações e as atividades que a mesma é capaz de executar.

## FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

### Doença de Wilson e alterações neuromusculares

A degeneração hepatolenticular ocorre devido à alteração no mecanismo de excreção de cobre, onde há um acúmulo intracelular do composto no corpo, reduzindo sua eliminação através da bile, local pelo qual ocorre a maior parte da sua excreção. É derivada de uma mutação no gene ATP7B e essa mutação também pode levar ao déficit da união de cobre a ceruloplasmina, região onde na circulação

sistêmica grande parte do cobre encontra-se interligado, sendo assim, o cobre também pode ser encontrado de forma livre na corrente sanguínea, o que pode ser potencialmente tóxico aos órgãos do corpo, tais como cérebro, fígado e outros (FAIA et al., 2017).

Ocasionalmente as manifestações clínicas iniciais são imperceptíveis ou leves, e pode variar em cada indivíduo, fato dado devido ao elevado número de mutações existentes. Em sua maioria a doença se desenvolve de forma súbita e se não realizada a intervenção com a equipe médica e posteriormente multidisciplinar, pode ser fatal. Fatores como etnia, ambiente em que se vive,

tolerância ao cobre e relações genéticas estão intimamente interligados na forma de apresentação clínica de cada indivíduo além do fator de consanguinidade que ocasiona maior prevalência sintomática (LANKARANI, 2018).

Estudos antigos afirmavam que a patologia era decorrente de uma alteração no cromossomo 13, no entanto em uma pesquisa recente Qingwen et al. (2019) observaram que a mutação no éxon 8 foi maior (48%) do que na frequência de mutação do éxon 13, que representou 29% das alterações, além de ressaltar que vastas mutações com predomínio menos frequente existem (Tabela 1).

**Tabela 1** – Análises de locais de mutação do éxon nas 10 primeiras frequências de mutação

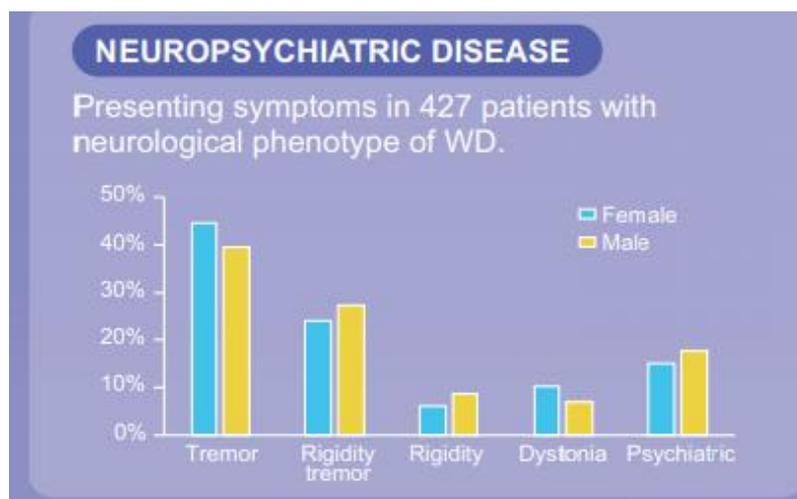
Analysis of mutation sites in the first 10 mutation frequencies.							
Mutation site	Mutation type	Mutation result	Nucleotide change	Amino acid change	Functional domain of protein	Exons	Heterozygous or homozygous mutation
2333G>T	Substitution	Missense	CGG-CTG	Arg778Leu	TM4	8	Heterozygous
2975C>T	Substitution	Missense	CCC-CTC	Pro892Leu	bet TM6/Ph	13	Heterozygous
2755C>T	Substitution	Missense	CGG-TGG	Arg919Trp	bet Td/TM5	12	Heterozygous
3443T>C	Substitution	Missense	ATT-ACT	Ile1148Thr	ATPloop	16	Heterozygous
2604delC	Deletion	Premstop	ACCCGGA	Gly869GlnsX4A	bet Td/TM5	11	Heterozygous
2621C>T	Substitution	Missense	GCG-GTG	Ala874Val	bet Td/TM5	11	Heterozygous
2333G>A	Substitution	Missense	CGG-GAG	Arg778Gln	TM6	8	Heterozygous
2304dupC	Duplication	Premstop	CCCCATG	Met769HistsX26	TM4	8	Heterozygous
3809A>G	Substitution	Missense	AAT-AGT	Asn1270Ser	ATP hinge	18	Heterozygous
2804C>T	Substitution	Missense	ACG-ATG	Thr935Met	TM5	12	Heterozygous

Fonte: Medicine, Qingwen et al. (2019, p. 2).

A DW pode acometer vários órgãos, incluindo o cérebro e ao afetar este órgão há um prejuízo no sistema nervoso central que se observa com predominância em distúrbios do movimento, sendo estes decorrentes de lesões em núcleos de base ou conexões cerebelares. Os principais sintomas incluem: tremor, rigidez e distonia (Figura1). Outros sintomas que também podem se manifestar são: hipertonia, bradicinesia (principalmente em língua, lábios e mandíbula), movimentos repetitivos e incoordenação motora (BAYRAM et al., 2016; FERENCI; PETER, 2019).

Os núcleos de base têm como principal função a participação no controle de execução do movimento gerado pelo córtex e estão

estruturados em duas vias: as que facilitam o movimento e as que o inibem, sendo elas respectivamente, vias diretas e indiretas. O cerebelo também atua na função motora no que tange ao equilíbrio e coordenação e possui três divisões responsáveis exclusivamente por conexões vestibulares, recepção de informações providas de fusos neuromusculares e órgãos neurotendinosos e controle de execução e movimento (NETTO, 2016). A descrição do nível de comprometimento neurológico na DW é restrita por se tratar de uma doença rara e também devido sua elevada pluralidade de apresentação com relação ao envolvimento do sistema nervoso central.

**Figura1**– Porcentagem da presença de sintomas em 427 pacientes com fenótipo neurológico na DW

Fonte: Journal of hepatology (2019).

Os sintomas neurológicos tendem a surgir entre os 20 e 30 anos de idade e além de se manifestarem inicialmente também podem ocorrer no curso da doença, o que sinaliza falha no tratamento medicamentoso anticobre ou deterioração neurológica (LITWIN; DUSEK; CZLONKOWSKA, 2016). A obtenção de melhora nestes sinais requer um tempo maior, porém não existem estudos ou diretrizes que indiquem com clareza tratamentos para sintomas neurológicos.

### Tratamento fisioterapêutico na Doença de Wilson

A Fisioterapia deve atuar em conjunto com uma equipe multidisciplinar a fim de promover eficácia na devolução da qualidade de vida e funcionalidade de acordo com as manifestações apresentadas em cada paciente portador de diferentes mutações.

Maiarú et al. (2016) em um relato de caso descreveram o efeito da fisioterapia com intuito de reduzir o risco de queda e distúrbios da marcha através de treino de equilíbrio dinâmico, onde o paciente deveria simular sentar-se de pé, realizar sob a bola suíça com a coluna vertebral estendida flexão com as pernas apoiadas, treino de marcha com andador, alongamentos de membros inferiores e superiores e exercício de ponte pélvica. Após alcançar os objetivos o intuito era melhorar a capacidade funcional que foi planejada de acordo com as dificuldades do paciente. O estudo revelou que a intervenção foi

eficaz, no entanto devido à ausência de bases científicas a abordagem foi empírica, sendo o possível primeiro artigo descrito sobre a Fisioterapia na DW.

A fisioterapia prolongada e intensiva (realizada diariamente), durante um período de 06 anos, foi capaz de melhorar escores nas escalas de Medição da Função Motora Grossa e Medida de Independência funcional em um relato de caso de um adolescente no período de 12 aos 18 anos de idade (YAZICI; YAZICI, 2017).

Devido à presença de distonia em alguns casos, há prejuízo nos músculos da deglutição. Outro aspecto comum é a bradicinesia e movimentos de roda dentada, sintomas associados à Doença de Parkinson (COUTO; OLIVEIRA; SILVÉRIO, 2018). Com isso nota-se que a fisioterapia tem suma importância na atuação da redução destes sintomas.

Ainda que os estudos que abrangem a fisioterapia na DW sejam escassos, a intervenção é necessária em casos onde a patogênese afete gânglios de base, pois ao contrário da maioria das doenças neurodegenerativas, é comum que nesta doença os sintomas diminuam ou até não se manifestem mais. Além disso, auxilia na redução de queda, espasmos distônicos que geram dor e no movimento adequado. Outro fator importante consequente da exposição ao movimento e exercício é a melhora na neuroplasticidade cerebral correlacionada à compensação na falha da neurotransmissão de dopamina em

portadores de DW (LITWIN; DUŠEK; CZLONKOWSKA, 2017).

## METODOLOGIA

Este artigo tem abordagem qualitativa com a finalidade de analisar os efeitos da intervenção fisioterapêutica em uma paciente portadora da Doença de Wilson em estágio avançado, através da mensuração da capacidade funcional e da força muscular por meio de um relato de caso. Tem caráter exploratório, onde serão narrados os fenômenos apresentados neste estágio da doença, as intervenções que foram realizadas e quais os resultados obtidos após o tratamento.

O caso estudado foi de uma mulher, 32 anos, casada, uma filha, nascida sem intercorrências notáveis. Sua mãe relatou consanguinidade entre avós maternos. Aos 22 anos apresentou quadro algíco intenso e persistente na região da cabeça levando a procura médica que solicitou ressonância magnética (RN) cujo resultado dado foi hipersinal em flair e T2 no putâmen, tálamo bilateral e mesencéfalo, fator indicador para a DW, uma vez que os achados em RN geralmente ocorrem como descritos (BIMBATO; CARVALLHO; REIS, 2015). Outros exames também foram realizados para a comprovação da doença, como a ceruloplasmina sérica que foi reduzida na paciente. Após o diagnóstico, iniciou imediatamente o tratamento com Penicilamina, no entanto o medicamento causou reações adversas gerando aplasia medular. Subitamente seu uso foi interrompido e foi receitado Trientina, porém o fármaco não foi administrado de forma regular. Apresentou por diversas vezes transtornos psicóticos relacionados à DW. No primeiro mês de 2020 necessitou permanecer internada na UTI durante 4 dias por Pneumonia Comunitária acompanhada de dispneia, secreção e tosse produtiva. Após este período retornou para casa com fraqueza muscular generalizada e hipotrofia muscular aumentada principalmente em membros inferiores.

Foi avaliada no dia 25/09/2020, em sua residência. Apresentou-se lúcida com relação ao espaço e consciente. Não foi capaz de manter-se de pé nem sentada, com presença de padrão

flexor lateralizado para o lado direito acompanhado de hipotrofia muscular, sem capacidade de realizar movimentos de membros inferiores (exceto plantiflexão e dorsiflexão) e membro superior direito, ocasionando flexão de dedos da mão. Em membro superior esquerdo, apresentou capacidade de movimento reduzida com presença de tremor. Outro fator apresentado foi a inclinação da cabeça para o lado direito, posição mantida durante todo o tempo acompanhada de ausência do controle de cabeça e pescoço, gerando úlceras de decúbito em orelha do lado acometido. Realizou movimentos de abrir e fechar os olhos com grande dificuldade, e na maioria do tempo não foi capaz de manter os olhos abertos, além da presença afasia. O plano de tratamento consistiu na realização de exercícios com intuito de reduzir o tremor em membros superiores, a incoordenação motora, a distonia e a bradicinesia, e também teve como objetivo a melhora na qualidade de vida e recuperação da funcionalidade.

Para mensuração da independência da paciente foi utilizada a escala de Medida e Independência Funcional (MIF), que consiste na abordagem de diversos fatores relacionados à execução de tarefas motoras e cognitivas de vida diária, tais como vestir roupa, capacidade de tomar banho, realizar transferências, alimentação e higiene pessoal (TELLES, 2015). A escala possui avaliações de A a R que devem ser respondidas com um número que varia de 1 a 7 que indicam o nível da dependência, onde em 1 o indivíduo é totalmente dependente e 7 totalmente independente. Há também a classificação com relação à locomoção onde M indica marcha e C uso de cadeira de rodas, à comunicação/compreensão que pode ser auditiva (A) ou visual (V) e a comunicação verbal (VR) ou não verbal (N).

A avaliação da força muscular foi feita através da Medical Research Council (MRC), um instrumento de avaliação simples que avalia a força de contração muscular de 0 (ausência de contração) a 5 (força muscular normal), onde são realizados os movimentos de abdução de ombro, flexão de cotovelo, extensão de punho, flexão de quadril, extensão de joelho e dorsiflexão de tornozelo em um escore de 0 a 60. Ao final da avaliação os pontos devem ser somados. Quando

o valor final for menor que 48 é indicativo de fraqueza muscular (FARIA et al., 2018).

Foram realizados 20 atendimentos com duração de 60 minutos que consistiam em: facilitação neuromuscular proprioceptiva (PNF) em membros superiores, inferiores, cabeça e pescoço, mobilizações passivas em membros inferiores, superiores e cabeça, exercício para controle de tronco (ponte com auxílio do terapeuta para estabilização de pelve e membros inferiores), estabilização de cabeça e pescoço, descarga de peso em membros superiores e inferiores, treino de feedback, controle motor e aprendizado (escrever letras, retirar e colocar tampas em objetos, simulação de movimentos cotidianos tais como: deglutir, pentear e amarrar o cabelo, acompanhar objetos, abrir e fechar os olhos de forma alternada (lenta e rápida) e realizar expressões faciais diversas. Todos os exercícios foram realizados de acordo com a tolerância da paciente. Também foi adaptada uma órtese para extensão de dedos (para uso noturno) e aplicada uma cartilha de exercícios domiciliares para serem feitos nos dias em que a paciente não era atendida. A cartilha foi composta por 3 exercícios: ponte com auxílio

para estabilização de pelve e membros inferiores (uma repetição de 5 vezes) , 8 expressões faciais (repetição de 2 vezes cada expressão) e simulação de ingestão de um alimento (5 repetições).

## ANÁLISE E DISCUSSÃO DOS DADOS

A sintomatologia da DW é variável de acordo com a mutação existente e com a quantidade de cobre acumulada em cada órgão. Neste caso, a principal manifestação sintomática ocorreu no sistema neurológico, sendo estes avançados e impactando diretamente na qualidade de vida e ocasionando dependência total para a realização de todas as tarefas diárias.

Após a submissão ao tratamento fisioterapêutico, foi possível observar alterações na Escala MIF (Tabela 2). Na avaliação através da MRC foi possível notar modificações referentes ao período sem a realização do tratamento fisioterapêutico e após 10 e 20 dias de tratamento (Tabela 3). Outros fatores também foram percebidos após a exposição ao exercício conforme mostra a Tabela 4.

**Tabela 2** – Comparação da Escala MIF após intervenção fisioterapêutica

COMPARAÇÃO DA ESCALA MIF			
	Sem intervenção	Após 10 dias de tratamento	Após 20 dias de tratamento
Alimentação	1	1	1
Higiene pessoal	1	1	1
Banho	1	1	1
Vestir metade superior	1	1	1
Vestir metade inferior	1	1	1
Utilização de vaso sanitário	1	1	1
Controle da urina	1	1	1
Controle das fezes	1	1	1
Transferência leito, cadeira	1	1	1
Transferência vaso sanitário	1	1	1
Transferência chuveiro	1	1	1
Marcha, cadeira de	C	C	C

rodas			
Escadas	1	1	1
Compreensão	A -1	A/V -4	A/V-4
Expressão	Não responde	VR/N-3	VR/N-4
Interação social	1	1	1
Resolução de problemas	1	1	1
Memória	5	5	5

Fonte: Elaborado pelos autores (2020).

**Tabela 3** – Comparação da Escala MRC após tratamento fisioterapêutico

COMPARAÇÃO DA AVALIAÇÃO DE FORÇA MUSCULAR						
Movimento testado	Grau de força da contração muscular					
	sem intervenção		após 10 dias de tratamento		após 20 dias de tratamento	
	D	E	D	E	D	E
Abdução de ombro	1	3	2	3	3	4
Flexão de cotovelo	1	3	2	4	3	4
Extensão de punho	2	2	2	3	3	4
Flexão de quadril	1	1	1	1	2	2
Extensão de joelho	0	0	1	1	2	2
Dorsiflexão de tornozelo	2	2	2	2	2	2

\*D: direito E: esquerdo

Fonte: Elaborado pelos autores (2020).

**Tabela 4** – Alterações na qualidade de vida após exposição ao exercício

ALTERAÇÕES NA QUALIDADE DE VIDA APÓS TRATAMENTO FISIOTERAPÊUTICO		
Fator	Sem intervenção	Após 20 dias de tratamento
Controle de cabeça e pescoço	Não possui	Consegue realizar rotações e flexões e manter o controle
Movimentos em membros inferiores	Realiza plantiflexão e dorsiflexão apenas	Consegue realizar pequenos movimentos de flexão e extensão de joelho
Movimentos em membro superior direito	Não possui	Movimenta com dificuldade e incoordenação

<b>Movimento de abrir e fechar os olhos</b>	Realiza com incoordenação e não mantém os olhos abertos por muito tempo mesmo com comando verbal	É capaz de manter os olhos abertos ao comando verbal com pouca dificuldade de manter o estímulo
<b>Execução de expressões faciais</b>	Responde apenas ao estímulo de dor, levando os lábios para baixo e pressionando os dentes. Mantém a boca aberta na maioria do tempo.	Consegue sorrir, franzir a testa, levantar sobrancelhas e manter a boca fechada na maioria do tempo.
<b>Incoordenação motora</b>	Presente no movimento do membro superior esquerdo em qualquer movimento.	Presente no movimento do membro superior esquerdo em movimentos finos e repetitivos. Reduzido em movimentos grossos
<b>Bradicinesia</b>	Presente em todos os movimentos	Reduzida, no entanto presente em todos os movimentos

Fonte: Elaborado pelos autores (2020).

As alterações apresentadas na Escala MIF após a submissão ao tratamento foram mínimas, no entanto foi possível observar que a fisioterapia motora tem relação positiva no fator de comunicação que abrange compreensão e expressão. Na primeira avaliação, a paciente era capaz de entender orientações e conversação sobre necessidades cotidianas e básicas em menos de 25% do tempo e não exprimia nenhuma forma de linguagem com clareza. Ao realizar a segunda avaliação foi capaz de entender as orientações e conversação sobre as necessidades cotidianas e básicas entre 75% do tempo, além de ser capaz de responder estímulos verbais (balbuciando poucos sons que sinalizavam dor, felicidade ou tristeza) e não verbais em 50% do tempo, exigindo facilitações na comunicação. Em sua última avaliação manteve o mesmo índice de compreensão e foi capaz de responder estímulos verbais (balbuciando) e não verbais de necessidades pessoais em cerca de 90% do tempo, com a necessidade de facilitação (repetição do gesto várias vezes para compreensão).

A contração e força muscular foi um fator modificável com o tratamento fisioterapêutico. Antes de realizar qualquer intervenção a paciente apresentou o grau de força reduzido de forma generalizada de acordo com a MRC, principalmente no lado mais acometido pela patologia. No momento da segunda avaliação, a contração muscular era presente em todos os movimentos testados. Após 20 dias de realização de exercícios, a paciente foi capaz de realizar o movimento ativo com eliminação da gravidade

em flexão de quadril, extensão de joelho e em dorsiflexão em ambos os membros, além de ser capaz de realizar adução de ombro, flexão de cotovelo e extensão de punho vencendo a gravidade no lado direito e no lado esquerdo vencendo a gravidade e a resistência imposta.

Outro fator modificável observado foi a melhora na qualidade de vida. Em sua última avaliação, a paciente conseguiu realizar movimentos com a cabeça, além de mantê-la em extensão quando permanecia sentada com apoio. Com ajuda do terapeuta para trazer os membros inferiores para o centro, também foi capaz de realizar os movimentos de flexão e extensão de joelhos em uma amplitude pequena. Seu membro superior direito realizou pequenos movimentos funcionais acompanhados de incoordenação durante todo o período da última avaliação, além disso, conseguiu manter-se de olhos abertos e realizar as expressões faciais solicitadas. A incoordenação motora e a bradicinesia apesar de presente nos movimentos foi reduzida.

Dado o exposto, sabe-se que a utilização de PNF como método de tratamento para disfunções no movimento tem mente com a utilização de irradiação em casos onde não existe ativação muscular voluntária (SMEDES et al., 2016). Ressalta-se também que pacientes que estão em estágios iniciais de patologias neurológicas e são submetidos à fisioterapia e a realizam durante um período longo possuem mais chances de obterem melhora no escore da escala MIF (AYDIN et al., 2016). Sendo assim, a fisioterapia é eficaz na manutenção e

recuperação de contraturas musculares, visando levar a independência e a participação nas atividades de vida diária (KATHAWALA; HIRSCHFIELD, 2017).

## CONCLUSÃO

O estudo evidenciou que apesar da DW se tratar de uma patologia neurodegenerativa, a intervenção fisioterapêutica ainda que no estágio tardio tem impacto significativo na melhora da qualidade de vida ao que tange o aspecto motor e funcional, porém é necessário que os casos tratados sejam observados individualmente correspondendo as necessidades de cada paciente.

Assim, pode-se afirmar que os objetivos foram alcançados de forma parcial, uma vez que pacientes portadores da DW em estágio avançado necessitam de um tempo maior de exposição ao exercício para a recuperação funcional total do que foi perdido no decorrer da doença.

Nesse sentido, a pesquisa contribui para o raciocínio de tratamentos e pesquisas futuras, uma vez que a literatura em âmbito nacional é limitada e usualmente abrange apenas a correlação com Parkinson, sem mencionar por completo as possíveis áreas afetadas e suas apresentações clínicas.

Não existe um número considerável de pesquisas relacionadas à DW em nível global, o que dificultou a execução do trabalho. Apenas três artigos atualizados nos últimos cinco anos citavam a intervenção da Fisioterapia na patologia. Informações completas e com exatidão não foram encontradas nas bases de dados nacionais.

Para um estudo futuro, recomenda-se a realização de pesquisas que envolvem a intervenção fisioterapêutica prolongada em portadores da DW, as principais mutações existentes e seus sintomas motores e a relação de fatores que contribuem para a evolução da DW.

## REFERÊNCIAS

- AYDIN, TEOMAN et al. Functional independence measure scores of patients with hemiplegia followed up at home and in university hospitals. **Physical Therapy Science**, [S. l.], v. 2, p. 553-557, 29 fev. 2016.
- BAYRAM, KAÇAR et al. Neurological features and management of Wilson disease in children: an evaluation of 12 cases. **Turk Pediatri Arsivi**, [S. l.], v. 51, n. 1, p. 15-21, 1 mar. 2016.
- BIMBATO, Eric Mendonça; CARVALHO, Amanda Gontijo; REIS, Fabiano. Encefalopatias tóxicas e metabólicas: ensaio iconográfico. **Radiologia Brasileira**, São Paulo, v. 48, n. 2, p. 121-125, 10 mar. 2015.
- CHAUDHRY, Hammad S.; ANILKUMAR, Arayampambil C. **Wilson Disease**. Bethesda, Maryland, EUA: National Center for Biotechnology Information, 10 ago. 2020. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK441990/>. Acesso em: 12 out. 2020.
- FAIA, REGIANE et al. Metabolismo do cobre e doença de Wilson: uma Revisão. **Revista Médica de Minas Gerais**, [S. l.], v. 26, p. 2238-3182, 31 maio 2016.
- FARIA, MARQUES et al. Utilização da escala do Medical Research Council no desmame em pacientes críticos: revisão de literatura. **Revista Educação em Saúde**, [S. l.], v. 6, n. 2, p. 125-132, 30 dez. 2018.
- FERENCI, Peter; OLL, Peter. Wilson's disease: Fatal when overlooked, curable when diagnosed. **Hepatology Snapshot**, [S. l.], v. 71, p. 222-224, 21 maio 2019.
- FERNANDES, Vânia Filipa Ferreira. **Dificuldades do diagnóstico e tratamento da Doença de Wilson**. Orientador: Dr.ª Marina Magalhães. 2016. 38 f. Dissertação (Mestrado Integrado em Medicina) - Universidade do Porto, Portugal, 2016.
- JOHNSON, Larry E. **Doença de Wilson: Doença de Wilson, toxicidade de cobre hereditária**.

University of Arkansas for Medical Sciences, Outubro 2018. Disponível em: <https://www.msmanuals.com/pt/profissional/dist%C3%BArbi%C3%A9s-nutricionais/defici%C3%A9ncia-e-toxicidade-minerais/doen%C3%A7a-de-wilson>. Acesso em: 22 set. 2020.

KATHAWALA, Mohmadshakil; HIRSCHFIELD, Gideon M. Insights into the management of Wilson's disease. **Therap Adv Gastroenterol**, [S. l.], v. 10, n. 11, p. 889-905, 3 out. 2017.

LANKARANI, Kamran. Challenging issues in the management of Wilson's disease. **Clinics and Research in Hepatology and Gastroenterology**, University of medical sciences, Zand Blvd., Iran, v. 42, n. 6, p. 95-96, dez. 2018. DOI <https://doi.org/10.1016/j.clinre.2018.06.007>.

LITWIN, TOMASZ; CZŁONKOWSKA, ANNA. Symptomatic treatment of neurologic symptoms in Wilson disease. **Handbook of Clinical Neurology**, University in Prague, v. 142, p. 211-223, 2 fev. 2017.

LITWIN, Tomasz; DUSEK, Petr; CZŁONKOWSKA, Anna. Neurological manifestations in Wilson's disease possible treatment options for symptoms. **Expert Opinion on Orphan Drugs**, [S. l.], v. 4, p. 719-728, 23 maio 2016.

MAIARÚ, M et al. Physical Therapy in Wilson's Disease: Case Report. **Special Article Physical Rehabilitation**, [S. l.], v. 3, n. 2, p. 2, 13 maio 2016.

NETTO, Arlindo Ugulino. **Estruturas e funções dos núcleos da base**. [S. l.], 2016. Disponível em: <https://pt.slideshare.net/JuciVasconcelos/medresumos-2016-neuroanatomia-15-nucleos-da-base-e-centro-branco-medular>. Acesso em: 12 out. 2020.

OLIVEIRA, Rui Miguel Saraiva. **Doença de Wilson: abordagem terapêutica**. 2017. 52 f. Monografia (Mestrado Integrado em Ciências Farmacêuticas) - Universidade de Lisboa, Portugal, 2017.

POUJOIS, Aurélia; WOIMANT, France. Wilson's disease: A 2017 update. **Clinics and Research in**

**Hepatology and Gastroenterology**, [S. l.], p. 2210-7401, 7 mar. 2018.

SILVÉRIO, Alessandra dos Santos Danziger; COUTO, Thais dos Santos; OLIVEIRA, Juliana Marília Pereira. Síndrome de Wilson: relato de caso. **Medicina (Ribeirão Preto, Online)**, [S. l.], v. 51, n. 1, p. 75-81, 4 set. 2018.

SMEDES, FRED et al. The proprioceptive neuromuscular facilitation- concept; the state of the evidence, a narrative review. **Physical Therapy Reviews**, [S. l.], v. 21, p. 17-31, 7 ago. 2016.

TELLES, VITOR EDUARDO POLITZER. **Comparação entre a Medida de Independência Funcional (MIF), a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) e a teoria da motivação humana de Maslow na avaliação de pessoa com deficiência**. Orientador: Dra Linamara Rizzo Battistella. 2015. 56 f. Dissertação (Mestrado em Ciências) - Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, São Paulo, 2015.

YAZICI, M. VOLKAN; YAZICI, G. The results of 6 years of physiotherapy and rehabilitation in an adolescent with Neuro-Wilson's disease. **Journal of the neurological sciences**, [S. l.], v. 381, n. 2, p. 2325-2325, 15 out. 2017.

ZHU, Q. et al. Relationship between genetic mutations and clinical phenotypes in patients with Wilson disease. **Medicine**, Jiangsu, China, v. 98, n. 49, p. 18284, 6 out. 2019.