

# **CADERNO TÉCNICO & CIENTÍFICO**

**Nº 79  
MAR/ABR  
2011**

**VOLUME  
68**

## **DESAFIOS INTERSETORIAIS DA EDUCAÇÃO INCLUSIVA**

**Páginas 4**

## **DOENÇAS RARAS NO BRASIL: O QUE SÃO E O QUE EXISTE NO BRASIL SOBRE ELAS ?**

**Páginas 2 e 3**

## **GASTO ENERGÉTICO EM PACIENTE AMPUTADO TRANSTIBIAL COM PRÓTESE E MULETAS**

**Página 5 a 7**

# DOENÇAS RARAS NO BRASIL: O QUE SÃO E O QUE EXISTE NO BRASIL SOBRE ELAS ?

Por Cecília Micheletti



As Doenças Raras (DR) são um grupo de doenças que apenas têm em comum entre si o fato de serem raras, ou seja, são aquelas que afetam um pequeno número de pessoas, na população geral, como definição numa frequência até de 1 em cada 2.000 pessoas.

São conhecidas cerca de 7 mil doenças raras e afetam entre seis a oito por cento da população mundial. A lista destas doenças e seu número variam em cada país.

A maioria das doenças raras – 80% – são de origem genética. Existem ainda doenças raras de origem infecciosa (bacteriana ou viral), alérgica e profissional.

O diagnóstico das doenças raras, muitas vezes é feito tardiamente, pois o conhecimento sobre elas é pouco, tanto na sociedade como na própria comunidade médica e de profissionais de saúde em geral. Há pouca investigação, falta de verbas e o desenvolvimento de medicamentos para um número limitado de doentes, necessita de altos investimentos em pesquisa.

No Brasil não existe dentro do Sistema Único de Saúde (SUS) o direcionamento de atendimento/informação sobre as DR como um grupo, alguns programas isolados sobre doenças específicas existem, mas é importante que trabalhem como um grupo, pois, por mais que elas tenham sintomas



**G · E · D · R**  
**BRASIL**

e historia muito diferentes entre si a maioria dos portadores de DR têm as mesmas necessidades: Diagnóstico, saber da existência de outras pessoas com o mesmo diagnóstico e de como essas pessoas vivem, de atendimento multidisciplinar envolvendo profissionais “raros” na rede publica como Fisioterapeutas, Fonoaudiólogos, Terapeutas Ocupacionais etc.

Inicia-se então, em nosso país, oficialmente, movimentos em relação à união, mobilização e propostas sobre as DR e seus portadores em 2008, quando a Fundação GEISER - Grupo de Enlace, Investigacion y Soporte de Enfermidades Raras de Latino América, propõe a reunião de interessados no assunto para que se realize um primeiro congresso no Brasil. Designa-se para isso, em meados de 2009 uma delegada da GEISER no Brasil (Dra. Cecília Micheletti).



ACESSE NOSSO SITE:

[www.revistareacao.com](http://www.revistareacao.com)



O Instituto Canguru (IC), OSCIP que já trabalha com um grupo de doenças raras (Erros Inatos do Metabolismo) desde 2002, amplia suas atividades em 2009 para abranger o apoio a famílias e profissionais de saúde com informação e divulgação sobre as doenças raras de modo geral.

O GEDR - Grupo de Estudo de Doenças Raras no Brasil é formado em São Paulo, no ano de 2009 com os objetivos de: estudar e pesquisar sobre pacientes doenças raras, divulgar estas informações e tentar integrar os pacientes entre si ou a grupos já existentes.

Assim no próprio ano de 2009, esses grupos se encontram e juntos promovem o I Congresso Brasileiro de Doenças Raras (23 e 24 de novembro), na Câmara Municipal de São Paulo/SP com, o apoio do Vereador Ushitaro Kamia, que muito tem contribuído nos eventos de DR. A partir das discussões neste congresso, surge um documento com as propostas e reivindicações feitas pelos presentes no evento com relação às doenças raras no Brasil.

Em 2010 organizam a Primeira Caminhada de apoio aos Portadores de Doenças Raras, no Parque da Juventude em São Paulo - capital, no dia 28

de fevereiro, contando com a participação de 1.000 pessoas e 47 associações de pacientes. Participação no VI ICORD - International Conferences for Rare Diseases and Orphan Drugs e II Reunião Latino Americana de Doenças Raras (sendo esta a segunda participação Brasileira, pois o IC já havia representado o Brasil em reunião anterior em 2008).

Em 2011 também juntos, esses grupos promovem a segunda caminhada de Apoio aos Portadores de Doenças Raras, no Parque da Aclimação – São Paulo, em 27 de fevereiro, com a presença de 2.000 pessoas e 71 associações de pacientes. Além de propiciar o surgimento de outros eventos no Brasil relacionados ao dia Mundial de Doenças Raras. O que é raro para muitos para nós é freqüente. A informação é nossa maior ferramenta.

### MAIS INFORMAÇÕES

Instituto Canguru  
[www.institutocanguru.org.br](http://www.institutocanguru.org.br)  
 Fone: 0800-704-0055



#### Cecília Micheletti

é Médica Pediatra e geneticista da Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP), Coordenadora Médica do Instituto Canguru - grupo de apoio a Doenças Raras e Erros Inatos do Metabolismo, Delegada Brasileira da Fundación GEISER (Grupo de Enlace, Investigación e Suporte de Enfermedades Raras da América Latina), Coordenadora do Departamento científico das Associações de familiares com Doenças genéticas da Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM) e Diretora de Ética Médica da Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM).



LEIA E ASSINE:

0800-772-6612 (ligação gratuita)

# DESAFIOS INTERSETORIAIS DA EDUCAÇÃO INCLUSIVA

Por Dr. Wiliam César Alves Machado

É fato que a educação inclusiva veio para ficar, acabando com práticas educacionais excludentes que penalizavam sobremaneira pessoas com deficiência, no ensino fundamental, passando pelo nível médio, e, conseqüentemente, tornando quase impossível para essas pessoas acesso aos cursos de formação superior. Há muito que se tem constatado que tradicionais estratégias pedagógicas não atendem particularidades dos estudantes com necessidades educacionais especiais, ainda que travestidas das mais nobres pretensões inclusivas, em cujos contextos docentes desqualificados sequer se mostravam interessados em interagir/comunicar com esses estudantes.

As primeiras iniciativas do sistema público no plano da educação especial surgiram há cerca de 20 anos, focadas na eliminação gradativa das classes exclusivas e inserção de estudantes com deficiência em classes mistas. Sem planejamento e qualificação dos professores para o ensino de pessoas com deficiência, crianças, adolescentes e adultos com necessidades educacionais especiais figuravam objetos inanimados nas classes regulares. Como não demonstravam aprendizado nas avaliações de desempenho, eram punidos com reprovação por déficit de aprendizagem, quando deveriam ser reprovados professores e escola por falta de recursos e condições adequados ao aprendizado de alunos com deficiência.

Crianças surdas carecem de professores que dominem a Língua de Sinais Brasileira – Libras, que se mostrem imbuídos do desafio de dissolver laços da criança com códigos informais de comunicação não verbais; as cegas, de professores aptos a ensinar a escrita e leitura em Braille, a atentar para a coordenação motora e noção de espaço para uso da bengala, além de estimular o desenvolvimento do olfato e da sensibilidade tátil; as com deficiência física e/ou mobilidade reduzida precisam de professores sensíveis a ponto de nunca lhes negar ajuda para determinados movimentos que lhes são impossíveis. Da mesma forma, crianças e adolescentes com deficiência mental precisarão de cuidados e atenção redobrada da professora quando diante do novo, desde mudanças nas funções corporais, às questões relativas a sexualidade, etc.

O advento da Convenção sobre Direitos da Pessoa com Deficiência, ratificada pelo Congresso Nacional do Brasil através do Decreto nº 6.949, de 25 de agosto de 2009, requer mudanças de comportamento dos professores e nas políticas institucionais, com adoção de estratégias de ensino que atendam necessidade de pessoas com deficiência e as sem deficiência, sob pena de responsabilizações penais para quem não as cumpram. Isso porque, ao ratificar esta Convenção, com status de Emenda Constitucional, o Brasil assume o compromisso de assegurar que as pessoas com deficiência não sejam excluídas da escola comum e que sejam adotadas medidas de apoio para sua plena participação em igualdade de condições com as demais pessoas.

No dia a dia das escolas estão surgindo situações novas que pegam professores sem saber como agir. No âmbito do cuidado de saúde, por exemplo, seja ante a necessidade do aluno tomar algum medicamento de uso regular, seja uma adolescente deficiente que menstrua e precise de orientação/ajuda para usar ou trocar o absorvente, há que se valer do delineado na Política Nacional de Saúde da Pessoa com Deficiência. Até porque não consta da lei de exercício profissional dos professores a administração

de medicamentos ou cuidados de saúde em fórum íntimo.

Recorrer aos préstimos da Estratégia Saúde da Família (ESF), na Unidade Básica de Saúde (UBS) da área de abrangência geográfica da escola é o mais correto nesses casos, posto que a unidade de serviço público dispõe de enfermeiro para atuar ou designar quem de competência para tarefas afetas a área de saúde escolar.

Como se pode observar há sempre solução para o aparentemente inusitado. Não podemos admitir recorrentes reações preconceituosas seja de quem for, ainda que cômicos de que manifestações de preconceito revelam mero desconhecimento de causa daqueles que as expressam. Nossa tarefa e função social é fomentar o emergir de consciências cidadãs, compartilhando conhecimento e experiências, agindo com prudência e maturidade para compreender que as pessoas têm seus próprios ritmos. Acreditando sempre que é possível o alcance de uma sociedade acessível, humanitária, fraterna, inclusiva e solidária para acolher seus filhos e filhas, independente da forma externa que cada um disponha para se manifestar.



**Dr. Wiliam César Alves Machado**

é Secretário Municipal do Idoso e da PcD –  
Três Rios - Rio de Janeiro.

<http://secretariadoidosoepcldr.webnode.com.br>

ACESSE NOSSO SITE:

[www.revistareacao.com](http://www.revistareacao.com)

# GASTO ENERGÉTICO EM PACIENTE AMPUTADO TRANSTIBIAL COM PRÓTESE E MULETAS

\*por Alexandra Passos Gaspar, Sheila Jean McNeill Ingham e Therezinha Rosane Chamlian

(Artigo extraído do site da ABOTEC – Assoc. Bras. de Ortopedia Técnica)

Pacientes com amputação transtibial têm um maior gasto energético durante a marcha com a prótese, necessitando consumir 20% a mais de oxigênio quando comparados a indivíduos normais na mesma velocidade relativa. Fisher et al. estudaram o gasto energético em pacientes não amputados em uso de muletas em terreno plano e escadas; concluíram que o volume de oxigênio (VO<sub>2</sub>) destes indivíduos atingia 40% do máximo esperado para os mesmos e que a frequência cardíaca chegava à 62% da máxima prevista e portanto, que o uso de muletas em pacientes cardiopatas deveria ser feito com restrições. O gasto energético durante a marcha com muletas axilares é aproximadamente duas vezes maior quando comparada à marcha normal. O objetivo deste trabalho é comparar o gasto energético em pacientes amputados de membro inferior com uso de prótese e muletas. O paciente foi avaliado em relação ao gasto energético com prótese e com muletas axilares através do teste de Shuttle. O instru-

mento para avaliação foi o K4b20, espiromêtro portátil da Cosmed. Nossos dados mostram que o paciente possui menor gasto energético com a prótese e portanto, percorre uma distância maior do que com as muletas.

## PALAVRAS CHAVES

Amputados. Metabolismo energético. Prótese. Muletas.

## INTRODUÇÃO

As causas de amputação adquirida em membros inferiores são múltiplas, sendo as mais frequentes: insuficiência

arterial periférica, trauma, complicações do diabetes mellitus, infecções severas e neoplasias. No paciente jovem entre 10 e 20 anos, nos Estados

Unidos da América, a causa de amputação mais freqüente é o tumor, seguida da amputação traumática. Em um estudo realizado no Lar Escola São Francisco, Centro de Reabilitação, entre Janeiro de 1993 a Junho de 1995 foram encontrados os seguintes dados: 42% de etiologia vascular (com ou sem DM), 23% trauma, 21% tumor, 14% por outras causas. O trauma em adultos jovens foi a causa da amputação em 48% dos pacientes e o tumor em crianças e adolescentes em 57% dos pacientes<sup>5</sup>. Pacientes com amputação unilateral transtibial demonstram um padrão de marcha assimétrico. Mattes et al.<sup>6</sup> observaram que eles apresentavam uma fase de balanço mais prolongada, comprimento da passada maior e menor fase de apoio com o lado protetizado em relação ao não protetizado.

Estes pacientes gastam de 10 a 30 % mais energia durante a marcha, na mesma velocidade, do que indivíduos não amputados.

Pacientes com amputação transtibial têm maior gasto energético durante a marcha com a prótese, chegando a um consumo 20% maior de oxigênio quando comparados a indivíduos normais na mesma velocidade relativa. Devemos estar cientes destes fatos



Paciente com aparelho K4b2®

LEIA E ASSINE:

0800-772-6612 (ligação gratuita)

para prescrevermos uma prótese pois, podemos estar onerando nosso paciente com uma sobrecarga cardíaca e aumentar o risco de eventos isquêmicos.

Como saber se o gasto energético com a prótese é maior, igual ou menor daquele que o indivíduo apresentará para locomover-se com um auxiliar de marcha?

Fisher et al. estudaram o gasto energético em pacientes não amputados em uso de muletas em terreno plano e escadas; concluíram que o VO<sub>2</sub> destes indivíduos atingia 40% do máximo esperado para os mesmos e que a frequência cardíaca chegava à 62% da máxima prevista e portanto, que o uso de muletas em pacientes cardiopatas deveria ser feito com restrições.

Uma comparação direta da marcha de pacientes amputados unilaterais, de etiologia traumática e vascular, transtibiais e transfemorais, com uso de prótese e com muletas axilares mostrou que o gasto energético, o consumo de oxigênio e a frequência cardíaca de indivíduos utilizando prótese era menor.

Os amputados vasculopatas empregam mais energia durante a marcha do que os amputados por trauma da mesma idade. Uma comparação das duas etiologias de amputação acima do joelho revela que a velocidade de marcha confortável é mais lenta e o consumo de oxigênio é maior no amputado de etiologia vascular (45 ml/min e 0,20 ml/Kg/m X 71 ml/min e 0,16 ml/kg/m, respectivamente).

Baseados nestas premissas é consenso que a prótese prescrita deve ser a mais leve possível para que a demanda muscular seja menor, já que as alterações biomecânicas da marcha com a prótese são responsáveis por um aumento importante do consumo de oxigênio.

O gasto energético durante a marcha com muletas axilares é aproximadamente duas vezes maior quando

comparada à marcha normal. De acordo com Waters o gasto energético de pacientes amputados abaixo do joelho é menor com a utilização da prótese quando comparada a marcha com muleta e sem prótese. Este mesmo autor relata que o gasto energético durante a marcha de amputados protetizados de quaisquer níveis de amputação é semelhante ao gasto de indivíduos normais durante a marcha.

A literatura neste assunto é escassa e a dúvida na prescrição da prótese permanece para todos aqueles que trabalham com indivíduos amputados, sendo que a prescrição pode variar muito dependendo do nível de amputação, da etiologia, idade e status funcional

antes da amputação. Apresentação de caso Paciente ROL, 19 anos, branco, natural de São Paulo vítima de acidente automobilístico em 25/01/2002, submetido a amputação

de terço médio da perna direita (membro dominante), em 12/02/2002. Paciente sem qualquer patologia prévia associada e jogador de futebol da categoria juvenil em São Caetano.

Iniciou tratamento de reabilitação no Grupo de Amputações e Próteses do Lar Escola São Francisco em junho de 2002, tendo realizado fisioterapia durante quatro meses sem prótese e dois meses com prótese. A fisioterapia objetivou, inicialmente, manutenção de Amplitude de Movimento (ADM) e aumento de força muscular, treino de equilíbrio, marcha em terreno plano e rampa com muletas. Evoluiu então para atividades mais complexas como prática de futebol, vôlei, tênis de mesa e capoeira, já com o uso da prótese.

A prótese utilizada pelo paciente é modular em titânio, tipo KBM com pé Dynamic Plus. O paciente foi avaliado em relação ao gasto energético com prótese e com muletas axilares

através do teste de Shuttle. Neste teste, o paciente caminha 10 metros em uma superfície plana, demarcada por dois cones e com velocidade determinada por um ritmo ditado por uma fita cassete gravada previamente, gerado por um programa em um micro-computador. O paciente era previamente esclarecido sobre o teste e realizou um período de treinamento antes do teste. O paciente andava a um ritmo constante

durante os dez metros e sua velocidade era incrementada de acordo com o ritmo imposto pela gravação de uma fita cassete. O paciente deveria continuar o teste até o momento que não fosse mais capaz de manter a velocidade ditada pela fita cassete ou que chegasse a exaustão. O início do teste era indicado por um bip triplo. Após o início, a fita emitia um bip simples, em intervalos regulares, e neste momento, o paciente deveria estar em um dos cones para iniciar mais um percurso de 10 metros. A cada minuto, o ritmo da fita era aumentado, estabelecendo um nível do teste. O Teste Shuttle é composto de 12 níveis<sup>14</sup>.

O instrumento para avaliação foi o K4b2. É um espiromômetro portátil da Cosmed. Este aparelho é capaz de medir, por telemetria, as respostas cardio-respiratórias do paciente em movimento: é acoplado firmemente ao tórax do indivíduo com um cinto, além da

máscara com um analisador de gases. Os dados são coletados e analisados posteriormente por um software que permite o cálculo do limiar anaeróbico, do gasto energético e de outras variáveis. É possível fazer a medição do volume corrente durante toda a realização do teste. O sistema de telemetria permite ao pesquisador fazer

a transmissão de dados on line para o computador até 800 metros de dis-

tância. O sistema possui também um polarã que permite a monitorização da frequência cardíaca durante todo o teste. A pressão arterial foi mensurada antes do início do teste e logo após o término, pelo mesmo examinador. O paciente foi questionado logo no início do teste e logo ao término em relação ao seu cansaço e em relação à dispnéia baseado na escala de Borg.

O paciente, com prótese, percorreu 773 metros, interrompendo o teste no nível 11. Ao final do teste, atingiu frequência cardíaca máxima de 184 bpm e VO<sub>2</sub> de 39,71 ml/Kg/min.

O paciente com muletas, percorreu 660 metros, interrompendo o teste no nível 9. Apresentava uma frequência máxima de 190 bpm e VO<sub>2</sub> de 22,75 m/Kg/min.

## DISCUSSÃO

Os dados mostram que conforme a literatura, o paciente possui um menor gasto energético com a prótese e portanto, percorre uma distância maior do que com as muletas. Pudemos observar que estes dados justificam então, nossa preocupação em submeter nosso paciente a um maior risco cardiovascular se prescrevermos a muleta

pois, o mesmo conseguirá percorrer uma distância menor e com um maior gasto energético. No teste com muletas, o paciente percorreu a distância de 660 metros em 12 minutos e 37 segundos e portanto, a uma velocidade de 53,35 metros/min. Com a prótese, sua velocidade foi de 58,78 metros/minutos pois, a distância de 773 metros foi percorrida em 13 minutos e 15 segundos.

## REFERÊNCIAS

1 - Aftabuddin M, Islam N, Jafar MA, Haque I. The status of lower-limb amputation in

Bangladesh: a 6-year review. *Surg Today* 1997; 27:130-4.

2 - Kay HW, Newman JD. Relative incidences of new amputations: statistical comparisons

of 6000 new amputees. *Orthot Prosthet* 1975; 29: 3-16.

3 - Sanders GT. Lower limb amputations: a guide to rehabilitation. Philadelphia: FA Davis; 1986.

4 - Glattly HW. A statistical study of 12000 new amputees. *South Med J* 1964; 57: 1373-8.

5 - Chamlian TR, Masiero D. Perfil epidemiológico dos pacientes amputados tratados no

Centro de Reabilitação “Lar Escola São Francisco”. *Acta Fisiátrica* 1998; 5:38-42.

6 - Mattes SJ, Martin PE, Royer TD. Walking simmetry and energy cost in persons with

unilateral transtibial amputations: matching prosthetic and intact limb inertial properties.

*Arch Phys Med Rehabil* 2000; 81: 561-8.

7 - Waters RL, Mulroy S. The energy expenditure of normal and pathologic gait. *Gait Posture*

1999; 9: 207-31.

8 - Fischer SV, Patterson, PR. Energy cost of ambulation with crutches. *Arch Phys Med*

*Rehabil* 1981; 62: 250-6.

9 - Waters R. Energy expenditure. In: Perry J, editor. *Gait analysis: normal and pathological*

function. Thorofare NJ: Slack 1992. p.443-89.

10 - Eftekhari N. Reabilitação de amputados. In: O’Young B, Young MA, Stiens AS. Segredos

em medicina de reabilitação. Porto Alegre: Artmed 2000. p.274-84.

11 - Donn JM, Porter D, Roberts VC. The effect of footwear mass on the gait patterns of

unilateral below-knee amputees. *Prosthet Orthot Int* 1989; 13: 140-4.

12 - Godfrey CM, Brett R, Jousse AT. Foot mass effect on gait on the prosthetic limb. *Arch*

*Phys Med Rehabil* 1977; 58: 268-9.

13 - Van De Veen PG, Van Der Tempel W, De Vreiss J. Bondgraph modeling and simulation

of the dynamic behaviour of above-knee prostheses. *Prosthet Orthot Int* 1987; 11: 65-70.

14 - Singh SJ, Morgan MD, Scott S, Walters D, Hardman AE. Development of a shuttle test

walking test of disability in patients with chronic airways obstruction. *Thorax* 1992; 47:

1019-24.

15 - Borg GA. Perceived exertion as an indicator of somatic stress. *Scand J Rehabil Med*

1970; 2: 92-8.

\* **Alexandra Passos Gaspar** é médica, ex-residente da Disciplina de Fisiatria do Departamento de Ortopedia e Traumatologia da Universidade Federal de São Paulo – Escola Paulista de Medicina.

\* **Sheila Jean McNeill Ingham** é médica residente do 3º ano da Disciplina de Fisiatria do Departamento de Ortopedia e Traumatologia da Universidade Federal de São Paulo – Escola Paulista de Medicina.

\* **Therezinha Rosane Chamlian** é médica fisiatra. Chefe de clínica da Disciplina de Fisiatria do Departamento de Ortopedia e Traumatologia da Universidade Federal de São Paulo – Escola Paulista de Medicina.

\*\* Este trabalho foi realizado no Lar Escola São Francisco pela Disciplina de Fisiatria do Departamento de Ortopedia e Traumatologia com apoio do Setor de Reabilitação Pulmonar da Disciplina de Pneumologia do Departamento de Medicina da Universidade Federal de São Paulo – Escola Paulista de Medicina.

LEIA E ASSINE:

0800-772-6612 (ligação gratuita)

REVISTA NACIONAL DE REABILITAÇÃO



# REAÇÃO

INCLUSÃO E ACESSIBILIDADE DE PESSOAS COM DEFICIÊNCIA,  
MOBILIDADE REDUZIDA, FAMILIARES E PROFISSIONAIS DO SETOR

## Leia e assine!!!



A única publicação completa, voltada para pessoas com deficiências (físicas, mentais, visuais, auditivas ou múltiplas), familiares e profissionais do setor de reabilitação, inclusão e acessibilidade...

ASSINATURA BIANUAL

De: R\$ 177,00

Por: R\$ 150,00

ou 3X R\$

# 50,00



ligue grátis:

# 0800-772-6612

WWW.REVISTAREACAO.COM.BR