

## Reabilitação Cardíaca na Pessoa Transplantada com Distrofia Muscular de Emery-Dreifuss

*Cardiac Rehabilitation in a Transplanted Person with Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy*

Maria Loureiro,<sup>1,2,3</sup> Carlos Branco,<sup>2</sup> João Duarte,<sup>2</sup> Gonçalo Coutinho,<sup>2,4</sup> Maria Manuela Martins,<sup>1,3,5</sup> André Novo<sup>3,6</sup>

Instituto Ciências Biomédicas Abel Salazar,<sup>1</sup> Porto – Portugal

Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra,<sup>2</sup> Coimbra – Portugal

Cintesis@RISE-NursID,<sup>3</sup> Porto – Portugal

Faculdade de Medicina de Coimbra,<sup>4</sup> Coimbra – Portugal

Escola Superior de Enfermagem do Porto,<sup>5</sup> Porto – Portugal

Instituto Politécnico de Bragança,<sup>6</sup> Bragança – Portugal

### Resumo

A distrofia muscular de Emery-Dreifuss é uma doença neuromuscular hereditária rara. Suas manifestações começam principalmente na infância. As manifestações mais frequentes são fraqueza muscular progressiva, atrofia que geralmente se inicia na região escápulo-vertebral, estendendo-se posteriormente para a cintura pélvica e rigidez da coluna vertebral. Os pacientes também podem manifestar envolvimento cardíaco como palpitações, síncope, intolerância ao exercício, insuficiência cardíaca congestiva e distúrbios variáveis do ritmo cardíaco.<sup>1-3</sup> A presença e a gravidade dessas manifestações podem variar de acordo com o indivíduo e os subtipos da doença.<sup>2</sup> O envolvimento cardíaco é a característica mais preocupante desta doença, havendo alguns relatos da necessidade de transplante cardíaco nesta distrofia.<sup>4</sup>

### Introdução

Um programa de reabilitação para incapacidade funcional por distrofia tem sido considerado uma opção terapêutica.<sup>5-11</sup> No caso da pessoa com transplante cardíaco (TC), recomenda-se a reabilitação cardíaca (RC), centrada na componente de exercício físico. Um programa de RC após TC pode retardar complicações, manter a capacidade funcional e melhorar a qualidade de vida, o que é vital nesses pacientes.<sup>6,7</sup> As recomendações atuais mostram que a RC reduz a mortalidade cardiovascular e as hospitalizações, melhorando a capacidade funcional e a qualidade de vida percebida.<sup>12</sup>

Os programas de RC são geralmente divididos em três fases. Fase I, que ocorre durante o período de internação

e consiste, progressivamente, em exercícios respiratórios, mobilizações polissegmentais, deambulação, autonomia nas atividades de vida diária e início do programa educativo adequado (informação/ensino sobre a doença, tratamento/medicação, alimentação, exercício físico e controle de fatores de risco cardiovascular). A fase II ocorre após a alta, em ambiente ambulatorial, onde a pessoa frequenta um programa de exercícios personalizado e supervisionado dando continuidade ao programa educacional iniciado anteriormente. A fase III é chamada de manutenção, na qual o objetivo principal é acompanhar e monitorar a pessoa, conduzindo-a a um estilo de vida mais saudável e à adesão e manejo adequados do regime terapêutico.<sup>13</sup>

Os autores descrevem o caso de um homem de 32 anos com insuficiência cardíaca (IC) avançada secundária a distrofia muscular de Emery-Dreifuss (EDMD) que foi submetido à TC e foi incluído em um programa de RC.

### Caso Clínico

Homem de 32 anos diagnosticado com EDMD aos 12 anos de idade. Era portador heterozigoto da variante LMNA c.136A>G p.(Ile46Val), apresentando algum fenótipo característico dessa variante do gene: fraqueza muscular, contraturas e comprometimento cardíaco. Ele foi submetido a uma cirurgia no tendão de Aquiles e na articulação do cotovelo aos 15 anos por causa da atrofia muscular nos membros superiores e inferiores, com diminuição da amplitude de movimento articular.

Em 2018 foi identificado acometimento cardíaco decorrente da distrofia, com flutter atrial e trombo no apêndice atrial esquerdo, tendo feito implante de CRT-D e desde então hipocoagulado com varfarina. Nega história familiar de doenças cardiovasculares relevantes ou morte súbita, tem tabagismo ativo como fator de risco cardiovascular associado e IMC normal – 20,1.

Até 2020, o paciente foi internado várias vezes com IC, desenvolvendo cardiomiopatia dilatada não isquêmica (classe IV-NYHA) que não respondeu à terapia padrão para IC. Antes do transplante, apresentava perda funcional contínua associada à intolerância à atividade, tendo abandonado o exercício físico e as competições federadas de tênis de mesa desde 2018. O paciente foi transferido para nosso centro de TC ortotópico (INTERMACS 4), com

### Palavras-chave

Transplante Cardíaco; Distrofia Muscular de Emery-Dreifuss; Reabilitação Cardíaca.

**Correspondência:** Maria Loureiro •

Rua da Fonte Velha, 51. 3040-809, Cernache, Coimbra – Portugal

E-mail: marialoureiro83@gmail.com

Artigo recebido em 16/08/2022, revisado em 15/03/2023, aceito em 05/04/2023

**DOI:** <https://doi.org/10.36660/abc.20220560>

menos de 24 horas entre o encaminhamento e transplante. Quando ele veio, seu nível de creatina quinase (CK) estava elevado (950 UI/l), e um estudo neurológico identificou hiporreflexia miotática, atrofia moderada, leve fraqueza muscular de membros superiores, extensão do antebraço limitada a +120/130°, contraturas do tendão de Aquiles com limitação da flexão dos pés e mobilidade da coluna vertebral preservada.

Segundo ele, nunca havia sofrido nenhuma intervenção de reabilitação, por isso foi integrado ao programa de RC pós-transplante (Tabela 1). Para definir o programa de RC, foram consideradas as limitações da distrofia e o fenótipo além das condições pós-transplante. Apenas as limitações articulares foram condicionantes ao longo dos meses de intervenção, não havendo eventos adversos associados.

## Discussão

São apresentados os domínios avaliados durante o programa de RC e suas implicações (Tabela 2). Com relação ao uso de exercícios respiratórios, foi possível mensurar o aumento do volume de reserva inspiratória ao longo da intervenção. Embora ainda não tenha atingido valores

considerados para a população portuguesa saudável, pode-se inferir que houve melhora clinicamente significativa da capacidade funcional por meio da avaliação do teste de caminhada de 6 minutos. Em relação à força, e apesar de se tratar de uma pessoa com déficit na amplitude de movimento articular, foi possível o aumento da força medida pela dinamometria. Todos esses ganhos promoveram uma melhora na capacidade de autocuidado e no desenvolvimento das atividades diárias, o que influencia na qualidade de vida percebida (Tabela 3).

Assim, a qualidade de vida melhorou, com evolução mais significativa nos itens Autocuidado, Atividade e Dor/Desconforto. De referir que o domínio Ansiedade/Depressão volta a agravar-se na fase 3 (com menor seguimento).

## Conclusão

Este relatório aponta para a importância da integração dos pacientes transplantados cardíacos no programa de RC. Mesmo com limitações prévias, é possível melhorar a capacidade funcional, volume de reserva inspiratória, força e qualidade de vida em pacientes com EDMD.

**Tabela 1 – Plano Individualizado de Reabilitação Cardíaca - 3 fases**

Fase I Hospitalização (11 dias)	Fase II (Até 2 meses)	Fase III (6 meses)
<ul style="list-style-type: none"> <li>Exercícios de respiração</li> <li>Treino de Força - 0,5-1kg</li> <li>Treino aeróbico (esteira, caminhada, bicicleta estacionária)</li> <li>Alongamentos (limitado às amplitudes articulares)</li> </ul> <p><b>15-30 minutos duas vezes ao dia/pós-extubação (P01)</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Exercícios de respiração aquecimentos/alongamentos</li> <li>Treinamento aeróbico- (escadas, caminhada, bicicleta ergométrica)</li> <li>Treinamento de força -1,5-2kg (limitações de esternotomia)</li> </ul> <p><b>180 minutos/semana</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Treino aeróbico - (escadas, caminhada, bicicleta estacionária)</li> <li>Treinamento de força - 3-5kg- 30 minutos- 3 vezes/semana</li> <li>Treino de tênis de mesa - 60 minutos, 2 vezes/semana</li> </ul> <p><b>210 minutos/semana</b></p>
Instruído sobre sinais e sintomas de alarme (FC máxima não superior a 20bpm da FC inicial, Borg modificado ≤5, tontura, dor no peito, sudorese moderada). Ensino sobre estilos de vida saudáveis (dieta, medicação, fatores de risco cardiovascular).	Instrução sobre sinais e sintomas de alarme. Ensino sobre estilos de vida saudáveis.	Continuidade do estilo de vida saudável e cumprimento das orientações de saúde monitoradas.

FC: frequência cardíaca.

**Tabela 2 – Resultados monitorados ao longo das 3 fases do programa de reabilitação cardíaca**

Resultados	Fase I	Fase II	Fase III
Inspirometro de incentivo volumétrico (max.4000ml)	1900ml	2900ml	3200ml
Teste de caminhada de 6 minutos	Esperado Equação de Enright e Sherril	718	714,48
	Alcançado	310	400
Dinamômetro Dinamômetro aneroide-Mão dominante (Kgf)	15	23	40
Fração de ejeção (ecocardiograma transtorácico)	70%	67%	65%

**Tabela 3 – Avaliação da Qualidade de Vida (EuroQol 5D5L)**

Estágio	Mobilidade	Autocuidados	Atividade	Dor/Desconforto	Ansiedade depressão	EQ-5D-5L Código	Índice EQ-5D-5L
I	3	3	4	4	4	33444	0,133
II	2	2	2	2	3	22223	0,587
III	2	1	1	1	4	21114	0,644

### Contribuição dos autores

Concepção e desenho da pesquisa: Loureiro M, Duarte J, Novo A; Obtenção de dados: Loureiro M, Duarte J; Análise e interpretação dos dados e Revisão crítica do manuscrito quanto ao conteúdo intelectual importante: Loureiro M, Branco C, Coutinho G, Martin MM, Novo A; Redação do manuscrito: Loureiro M, Branco C, Duarte J, Novo A.

### Potencial conflito de interesse

Não há conflito com o presente artigo.

### Fontes de financiamento

O presente estudo não teve fontes de financiamento externas.

### Vinculação acadêmica

Este artigo é parte de tese de doutorado de Maria Loureiro pelo Instituto Ciências Biomédicas Abel Salazar.

### Aprovação ética e consentimento informado

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética do Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra sob o número de protocolo OBS.SF.111/2021. Todos os procedimentos envolvidos nesse estudo estão de acordo com a Declaração de Helsinki de 1975, atualizada em 2013. O consentimento informado foi obtido de todos os participantes incluídos no estudo.

### Referências

- Bonne G, Leturcq F, Ben Yaou R. Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy. 2004 Sep 29 [updated 2019 Aug 15]. In: Adam MP, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington; 1993–2023.
- Heller SA, Shih R, Kalra R, Kang PB. Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy. Muscle Nerve. 2020;61(4):436–48. doi: 10.1002/mus.26782.
- Madej-Pilarczyk A. Clinical Aspects of Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy. Nucleus. 2018;9(1):268–74. doi: 10.1080/19491034.2018.1462635.
- Dell'Amore A, Botta L, Suarez SM, Lo Forte A, Mikus E, Camurri N, et al. Heart Transplantation in Patients with Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy: Case Reports. Transplant Proc. 2007;39(10):3538–40. doi: 10.1016/j.transproceed.2007.06.076.
- Coronados VY, Dunn GE, Viltres MVM. Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy in Rehabilitation. A Case Report. Rev Cub de Med Fis y Rehab. 2017;9(2):1–8.
- Schoer B, Montagnese F, Bassez G, Fossati B, Gamez J, Heatwole C, et al. Consensus-Based Care Recommendations for Adults with Myotonic Dystrophy Type 2. Neurol Clin Pract. 2019;9(4):343–353. doi: 10.1212/CPJ.0000000000000645.
- Ashizawa T, Gagnon C, Groh WJ, Gutmann L, Johnson NE, Meola G, et al. Consensus-Based Care Recommendations for Adults with Myotonic Dystrophy Type 1. Neurol Clin Pract. 2018;8(6):507–20. doi: 10.1212/CPJ.0000000000000531.
- Statland J, Tawil R. Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy. Neurol Clin. 2014;32(3):721–8. doi: 10.1016/j.ncl.2014.04.003.
- Emery AE, Dreifuss FE. Unusual Type of Benign X-Linked Muscular Dystrophy. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 1966;29(4):338–42. doi: 10.1136/jnnp.29.4.338.
- Feingold B, Mahle WT, Auerbach S, Clemens P, Domenighetti AA, Jefferies JL, et al. Management of Cardiac Involvement Associated with Neuromuscular Diseases: A Scientific Statement From the American Heart Association. Circulation. 2017;136(13):e200–e231. doi: 10.1161/CIR.0000000000000526.
- Saraiva F, Rodrigues D, Andrade H, Negrão L, Gonçalves L, Marinho A, et al. Emery-Dreifuss Muscular Dystrophy: Case Report. Rev Port Cardiol. 2012;31(3):241–5. doi: 10.1016/j.repc.2012.01.006.
- Pelliccia A, Sharma S, Gati S, Bäck M, Börjesson M, Caselli S, et al. 2020 ESC Guidelines on Sports Cardiology and Exercise in Patients with Cardiovascular Disease. Eur Heart J. 2021;42(1):17–96. doi: 10.1093/eurheartj/ehaa605.
- Novo A, Delgado B, Mendes E, Lopes I, Preto L, Loureiro M. Reabilitação Cardíaca - Evidência e Fundamentos para a Prática. Loures: Lusodidacta; 2020.



Este é um artigo de acesso aberto distribuído sob os termos da licença de atribuição pelo Creative Commons