

**DESENVOLVIMENTO MOTOR E MARCHA DE
CRIANÇAS COM OSTEOGÊNESE IMPERFEITA:
REVISÃO DE LITERATURA**

**MOTOR DEVELOPMENT AND GAIT OF CHIL-
DREN WITH OSTEogenesis IMPERFECTA:
LITERATURE REVIEW**

Keyte Guedes da Silva¹

Karine Silva Vilas Boas Pereira²

Gisele da Silva Rodrigues³

Resumo: Por questões hereditárias, um indivíduo pode desenvolver déficit nos genes COL1A1 e COL1A2 resultando na falta de colágeno e ocasionando a osteogênese imperfeita. Dessa forma, este trabalho teve como objetivo apresentar uma revisão de literatura que abordou o desenvolvimento motor e a marcha de indivíduos portadores, analisando as intervenções e tratamentos que trazem benefícios positivos melhorando a função motora. A pesquisa foi realizada nas bases de dados bibliográficas Pubmed, PMC Central, Scielo, PeDro, Crochrane, Reaserach Gate e Li-

1 Doutoranda em Ciência de Reabilitação pela Universidade de São Paulo (USP); Mestre em Neurociências e Comportamento pela Universidade de São Paulo (USP); Docente do Curso de Fisioterapia da Universidade de Paulista (UNIP)

2 Graduanda do Curso de Fisioterapia da Universidade Paulista (UNIP)

3 Graduanda do Curso de Fisioterapia da Universidade Paulista (UNIP)



lacs, sendo selecionado artigos publicados em inglês e português entre o período 2011 a 2020. O levantamento bibliográfico ocorreu entre fevereiro e novembro de 2021. Foram incluídos 21 artigos no estudo de acordo com os critérios estabelecidos. Como conclusão, foi observado que a intervenção fisioterapêutica é eficaz e traz benefícios minimizando os impactos no desenvolvimento motor dos indivíduos com osteogênese imperfeita, proporcionando melhora na qualidade de vida em crianças com osteogênese imperfeita.

Palavras chaves: Fisioterapia na osteogênese imperfeita; Reabilitação motora; Fragilidade óssea; Desenvolvimento motor.

Abstract: For hereditary reasons, an individual can develop a deficit in the COL1A1 and

COL1A2 genes, resulting in a lack of collagen and causing imperfect osteogenesis. Thus, this work aimed to present a literature review that addressed the motor development and gait of individuals with carriers, analyzing the interventions and treatments that bring positive benefits by improving motor function. The research was carried out in the bibliographic databases Pubmed, PMC Central, Scielo, PeDro, Crochra-ne, Reaserach Gate and Lilacs, selecting articles published in English and Portuguese between the period 2011 to 2020. The bibliographic survey took place between February and November 2021. 21 articles were included in the study according to the established criteria. In conclusion, it was observed that the physiotherapeutic intervention is effective and brings benefits, minimizing the impacts on the motor deve-



lopment of individuals with osteogenesis imperfecta, providing an improvement in the quality of life in children with osteogenesis imperfecta.

Keywords: Physiotherapy in osteogenesis imperfecta; Motor rehabilitation; Bone fragility; Motor development.

INTRODUÇÃO

A osteogênese imperfeita(OI) é caracterizada por uma condição genética que afeta as estruturas anatômicas que contém colágeno na sua composição, com maior impacto no tecido ósseo. (Tournis S, Dede AD, 2018) Frequentemente a condição é caracterizada por complicações ortopédicas que afetam a marcha normal e o desenvolvimento motor. (Garman CR, Graf A, Krzak J, Claudill A, Smith P, Harris G,

2019)

Os genes COL1A1 e COL1A2 são os mais predominantemente afetados, mas estudos revelaram que ocorrem mutações em outros genes envolvidos com biossíntese de colágeno que também podem levar o feto a desenvolver a OI. (Tournis S, Dede AD, 2018) No Brasil, estima-se que atinge de 7:100000 indivíduos, sendo que o baixo índice de massa óssea é a característica crucial da patologia. (Brizola E, Zambrano MB, Pinheiro BS, Vanz AP, Félix TM, 2017)

O desenvolvimento motor e prognóstico de marcha dessa condição genética é muito particular e único em cada portador, pois avalia-se o tipo de classificação que o indivíduo se insere e delimita-se outros fatores atenuantes ou agravantes para abordagem de tratamento, como anormalidades esqueléticas que



afetam diretamente os músculos e/ou o sistema neuromuscular. (Garman CR, Graf A, Krzak J, Claudill A, Smith P, Harris G, 2019)

A classificação é dívida em cinco níveis de acordo com as características da patologia. Cada nível contém características clínicas distintas que delimitam o nível de função e o prognóstico do portador. (Brizola E, Zambrano MB, Pinheiro BS, Vanz AP, Félix TM, 2017)

O tipo I é a forma mais branda, com ausência de fraturas ou presença de poucas, bem como deformidades ósseas discretas; O tipo II é a forma mais severa com extrema fragilidade óssea, com maiores chances de morte no neonatal. Já o tipo III, apresenta maiores números de fraturas e deformidades. O tipo IV é uma forma moderada, no qual o indivíduo pode ter me-

nor quantidade de fraturas com deformidade presente. Por fim, o tipo V é uma forma moderada com características clínicas e radiológicas distintas. (Brizola E, Zambrano MB, Pinheiro BS, Vanz AP, Félix TM, 2017)

Portadores com tipo III e IV apresentam prognóstico mais reservado em relação à marcha quando comparados aos portadores do tipo I, sendo considerados fatores para esse prognóstico a alcance dos marcos motores precocemente. Em idades mais avançadas há probabilidade aumentada de evolução para escoliose, de hastes intramedulares. Adultos apresentam uma disfunção mais acentuada dos aspectos motores em associação a dor não neuropática e presença de fadiga muscular. (Orlando G, Villanueva RP, Ireland A, Reeves ND, Javaid MK, 2020)

No âmbito social, fami-



liar e escolar os escores mostram que os portadores estão com níveis funcionais físicos abaixo do esperado, por apresentarem fraqueza muscular e presença de hipotonia muscular, alteração emocional, repercutindo negativamente na qualidade de vida dessas crianças. (Garman CR, Graf A, Krzak J, Claudill A, Smith P, Harris G, 2019)

O plano de tratamento da OI é iniciado no período perinatal, o tipo I e a forma mais leve e tem melhores respostas frente ao tratamento, o tipo II é letal e não há chance de sobrevivência pós nascimento, e os tipos III e IV são formas de moderada a severa e a evolução frente ao tratamento é tardia. Alguns dos tratamentos abordados é o manejo não cirúrgico em conjunto com tratamento fisioterapêutico, manejo cirúrgico com hastes intramedulares e manejo médico

farmacológico para reduzir a absorção óssea pelos osteoclastos. (Orlando G, Villanueva RP, Ireland A, Reeves ND, Javaid MK, 2020)

Desta maneira, é importante entender o tipo da OI e correlacionar com as disfunções motoras que essas crianças podem apresentar, de forma a favorecer o desenvolvimento neuropsicomotor e a participação social desses indivíduos.

Assim, o presente estudo, teve como objetivo discorrer sobre o desenvolvimento motor e marcha em crianças portadoras da OI, abordando as repercussões dessa doença no desenvolvimento neuropsicomotor.

MÉTODO

O presente estudo consistiu em uma revisão de literatura nas bases de dados da



PUBMED, PMC Central, Scielo, PeDro, Crochrane, Reaserach Gate e Lilacs, publicados no período entre 2011 a 2020. O levantamento na base de dados ocorreu no período entre fevereiro de 2021 e outubro de 2021.

Os descritores utilizados na pesquisa foram selecionados conforme o Decs (Descritores em Ciências da Saúde), na língua portuguesa: Diretrizes prática de tratamento; marcha em crianças e adolescentes; Deficiência e Incapacidade; Desenvolvimento motor, com os respectivos termos na língua inglesa.

A seleção de artigos seguiu os seguintes critérios de inclusão: estudos de caso ou ensaios clínicos que visavam o desenvolvimento motor e da marcha em crianças e adolescentes com OI, com enfoque na avaliação do desempenho, estudos publicados nos últimos 10 anos, nas línguas

portuguesa do Brasil e inglesa.

Foram excluídos estudos de revisão sistemática ou meta-análises, estudos com adultos ou animais e estudos de validação de escalas.

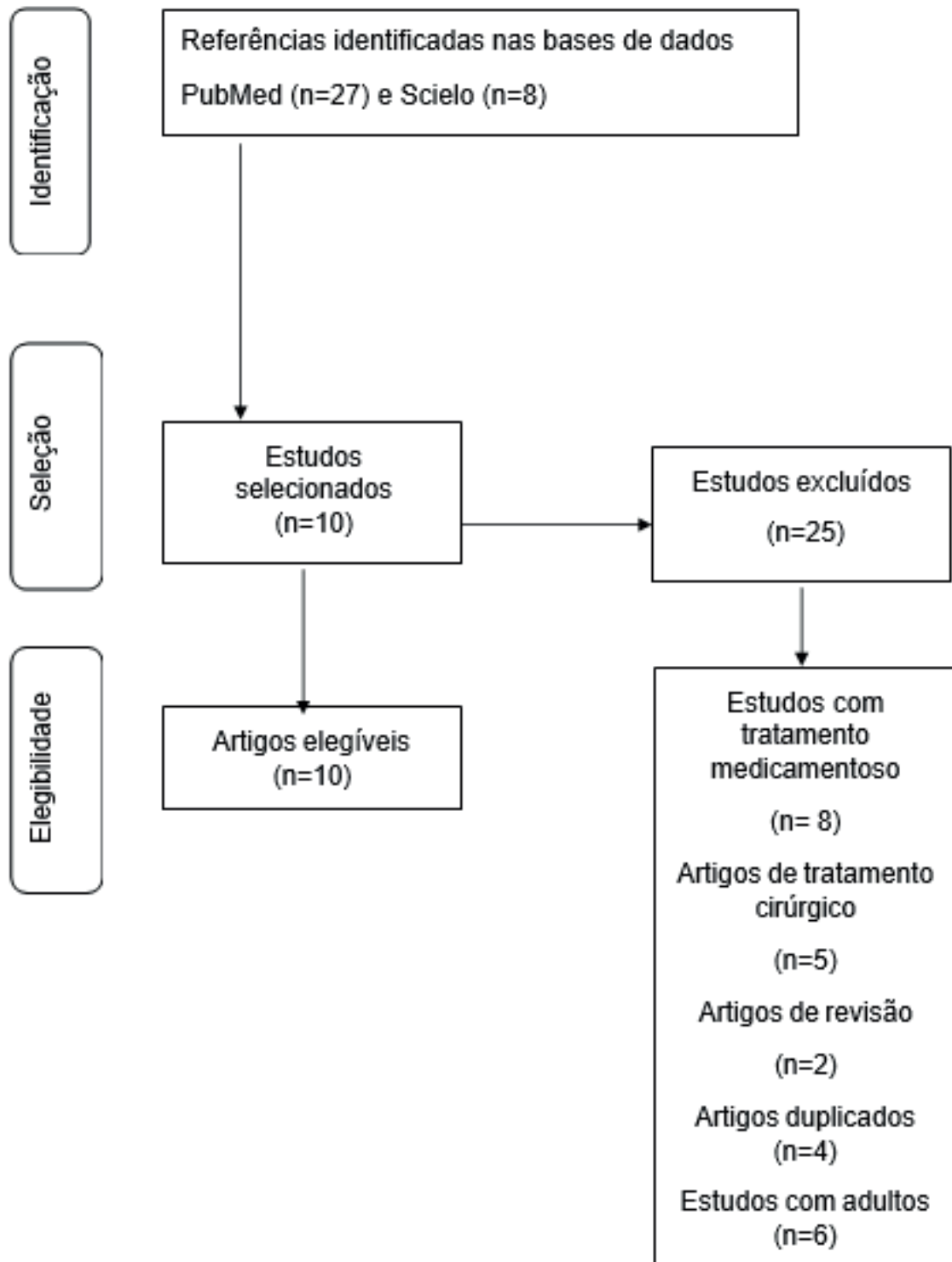
RESULTADOS

Os 35 artigos foram identificados através da busca nos Descritores em ciência da saúde (DECS), nos portais supra mencionados e com base nos critérios do estudo, 10 artigos foram incluídos na revisão. O processo de busca e seleção dos artigos é apresentado na figura 1 abaixo

Figura 1. Fluxograma evidenciando a seleção e critérios de inclusão e exclusão dos artigos inseridos no estudo



FLUXOGRAMA



No quadro 1 a seguir, estudos selecionados e incluídos no estudo. estão descritos os artigos selecionados

Autor /(ano)	Participantes (n)	Medidas avaliadas	Resultado
Coelho, et.al (2021)	Estudo transversal N = 50 indivíduos Tipo I (n=11) Tipo III (n=21) Tipo IV (n=18) Idade: 2 a 21 anos	Equilíbrio postural com olhos abertos e fechados (plataforma de força), função locomotora em ortostase (PEDI), mobilidade articular e força de preensão (dinamômetro).	No tipo III a força de preensão foi menor que no tipo I e IV. O equilíbrio em ortostase com olhos fechados teve piores resultados do que com olhos abertos em indivíduos tipo III e IV. A mobilidade foi pior em pacientes com OI mais graves.
Montpetit et al (2021)	Ensaio Clínico N= 88 indivíduos Tipo I (n= 32) Tipo III (n=33) Tipo IV(n=26) Idade= 5 a 6 anos e dos 15 a 24 anos	Escore de Bleck, altura, peso e mobilidade	A deambulação nas crianças de 5 a 6 anos tiveram melhores resultados independente da maturidade esquelética, o tipo I mostrou maior mobilidade, o tipo IV teve resultados intermédios e o tipo III obteve resultados abaixo da média.
Kruger et al (2020)	Estudo Qualitativo N=491 Tipo I (n=219)	Idade da primeira caminhada, FAQ, 6MWT TC6 e FMS.	Crianças com OI tipo III apresentam pior prognóstico para aquisição



	<p>Tipo III (n=87) Tipo IV (n=141) Tipo V (n=17) Tipo VI (n=10) Tipo VII (n=4) 13 não classificados Idade=3 a 67 anos</p>		<p>de marcha em relação as do tipo I. Na FAQ variam sobre o tipo de OI, com maior fraqueza muscular no tipo III. Na FMS, o tipo I evidencia uma marcha independente e necessidade de dispositivo de auxílio no tipo III. No 6MWT quando comparados aos seus pares, em todos os tipos apresentaram menor distância percorrida.</p>
<p>Garman, et.al (2019)</p>	<p>Estudo de controle de caso nível III. Tipo I (n= 44) N= 30 indivíduos controle tipicamente em desenvolvimento Idade: 11 meses a 3 anos</p>	<p>MTL.</p>	<p>A velocidade, o comprimento, e o passo melhoraram e o tempo de suporte foi maior. O índice de desvio de marcha foi menor, e a rotação externa de quadril foi maior. Por fim resultou em um menor gasto de energia no tornozelo.</p>



Veilleux et.al (2017)	Estudo controle N= 81 Tipo I (n=27) Tipo IV (n=27) 27 indivíduos controle saudáveis Idade: 7 a 21 anos	Dinamômetro, força máxima, potência máxima, mecanografia, testes: salto múltiplo de duas pernas, salto múltiplo de uma perna, único salto de duas pernas, teste de elevação da cadeira e teste de elevação do	Pacientes tipo IV tem força normal em MMSS e déficit funcional muscular em MMII, o pico de potência desse tipo é 50% menor que no tipo I. A fraqueza muscular contribui na funcionalidade.
		calcanhar, teste de preensão manual	
Badhyal, et al (2017)	Estudo comparativo. N = 11 crianças Tipo IV (n=5) Idade 7,8 ± 1,79 anos, E N=6 indivíduos saudáveis Idade:9 ± 1,79 anos	Análise cinemática e cinética pelo Protocolo de Helen Hayes para membros inferiores; - Análise de marcha quantitativa.	Os resultados mostraram que os pacientes com OI do tipo IV indicam uma GRF com valores baixos comparados com indivíduos saudáveis. Os métodos quantitativos na marcha mostraram ser eficaz na ajuda do planejamento pré operatório.



Moreira et al (2015).	Estudo Qualitativo N = 92 indivíduos Idade:30 a 37 anos Tipos não especificados	Velocidade de pressão, ritmo, duração, direção e frequência dos estímulos.	A terapia aquática em conjunto com o estímulo tátil mostrou melhora no tônus muscular, propriocepção e reduziu contraturas.
Kuhn et al (2014)	Ensaio clínico N = 53 indivíduos Tipo I (n=8) Tipo III (n=17) Tipo IV (n=26) Tipo V (n=2) Idade: 9 a 24 anos	MFMG, BAMF.	O programa de tratamento mostrou-se viável com melhora da função motora dos participantes.
Montpetit et al (2015)	Ensaio clínico N = 41 indivíduos Tipo III (n= 17) Tipo IV (n= 24) Idade: 15 a 21 anos	Capacidade de realizar transferências, autocuidado(vestir-se, higiene, ir ao banheiro, transferência da cama, cadeira, vaso sanitário, banheira e carro) e deambulação	6 indivíduos tipo III realizaram apenas 8 atividades de forma independente, 23 tipo IV realizaram todas as atividades sozinho e o restante necessitou de assistência. 20 indivíduos tipo IV deambulam sem auxílio e todos os tipo III necessitam de dispositivo.



Moreira, et.al (2011)	Estudo piloto N = 69 indivíduos Tipo I (n=30) Tipo III (n=26) Tipo IV (n=13) Idade: 2 a 37 anos	MFMG, goniômetria	80% dos participantes possuem hipotonia, 76% apresentaram deformidade em ossos longos, fatores que interferem diretamente na marcha e ortostatismo.
--------------------------	----------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------------	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Legenda: OI- Osteogênese imperfeita; MFMG- medida da função motora bruta; BAMF- Avaliação breve da função motora; MTL- musculoesquelético dos comprimentos do tendão muscular; GRF- força de reação vertical do solo; AFR- Taxa anual de fraturas; DEXA- Dupla energia absorptometria; CROIs- intervenções ortopédicas e acompanhamento fisioterápico nos Centros de Referência para Tratamento da OI; AVD'S- Atividades de vida diária; ROM- marcha ou deformidade óssea com o grau de força muscular ou amplitude articular de movimento; FAQ- Questionário de Avaliação Funcional ; FMS- Escala de Mobilidade Funcional; 6MWT- Distância percorrida em teste de caminhada de 6 minutos (m).

DISCUSSÃO

A OI é uma genética que afeta os genes COL1A1 e COL1A2 resultando numa baixa síntese de colágeno, com impacto maior no tecido ósseo. Isso gera distúrbio no desenvolvimento

motor e marcha em crianças portadoras da OI, dificultando o desenvolvimento neuropsicomotor Brizola et.al (2017).

A velocidade da marcha, tempo de apoio simples, passada e comprimento do passo é menor e o tempo de apoio du-



plo foi maior no grupo OI quando comprado à indivíduos com desenvolvimento típico, bem como os movimentos de flexão de quadril, plantar e extensor de joelho foram menores no grupo OI. Tais observações foram analisadas por Garman et.al (2019) em um estudo controle com 44 participantes com OI tipo I e 30 indivíduos com desenvolvimento típico, com idades de 11 meses a 3 anos.

A força de reação durante a marcha também foi menor em indivíduos com OI tipo IV em relação aos indivíduos saudáveis, de acordo com o estudo de Baddhyal et al¹⁷ (2017). A análise da marcha quantitativa e padrão de movimento de membros inferiores foi baseada no protocolo de Helen Hayes analisando os movimentos cinemáticos e cinéticos. Já Kuhn et al (2014) realizou um ensaio clínico onde 53 indivíduos

os com idade entre 9 á 24 anos tem a função cognitiva preservada, e que através dos métodos de medida da função motora grossa esses indivíduos são capazes de responderem a comandos e conseguem realizar exercícios em casa.

Estudos relatam que possivelmente por meio de abordagens terapêuticas como a fisioterapia, medicamentos como pamidronate e intervenções ortopédicas, os quadros de incapacidade em indivíduos com OI possam a melhorar. A incapacidade pode ser contribuída pela presença hipotonia e deformidade ósseas levando na incapacidade e dificultando na funcionalidade e na marcha Moreira et.al (2011), assim como Montpetit et.al (2015) que observou através de um ensaio clínico avaliando a capacidade de deambular, realizar transferências e atividades de



auto cuidado do dia a dia, que os indivíduos tipo IV deambulam e realizam todas as atividades sem auxílio de forma independente, diferente dos classificados no tipo III que necessitam de auxílio para deambular e realizaram apenas oito das atividades abordadas sem intervenção.

Os comprometimentos são distintos entre os tipos de OI, sendo correlacionado no estudo de Coelho et al (2021). No estudo os autores realizaram um estudo transversal avaliando o equilíbrio por meio de plataforma com olhos abertos e fechados, força de preensão e mobilidade articular com dinamômetro, deambulação e função locomotora pelo questionário PEDI. Dos 50 participantes, 11 indivíduos que tinham OI tipo I e realizaram o teste de força de preensão tiveram melhores resultados que os 21 indivíduos com tipo III, no

teste de equilíbrio postural em ortostase, nesse mesmo contexto Veilleux et.al (2017) avaliou por dinamômetro , testes de salto, força e potência máxima, em seu estudo controle que os indivíduos tipo IV possuem força muscular normal em MMSS e 50% menor que indivíduos tipo I em MMII, o pico de força foi 30% menor no tipo IV.

Já Kruguer et.al(2020) realizou uma coleta de dados de idade, sexo, etnia, altura e uso de dispositivos auxiliares em 491 participantes com idades variadas de 3 a 67 anos. Realizaram o teste de mobilidade FMS e de caminhada TC6, e análise da habilidade de caminhar pelo FAQ, observaram que os com tipo III tinham pior prognóstico de marcha que os do tipo I, o FAQ mostrou maior índice de fraqueza muscular no tipo III, no FMS o tipo I tem marcha independente e



o tipo III necessita de dispositivo, e o 6MWT mostrou que todos os indivíduos tiveram pequena distância percorrida.

Montpetit et al(2021) em seu ensaio clínico, com 88 indivíduos avaliou escore de Bleck, altura, peso e mobilidade de crianças de 5 a 6 anos e de 15 a 24 anos. Observou que a deambulação precoce obteve melhores resultados com melhor mobilidade no tipo I e pior mobilidade no tipo III. Concluiu-se densidade óssea, pode ser associada a mobilização precoce em ambiente seguro, estímulos manuais corporais e com velocidade, ritmo, duração e direção variável abordada por Moreira et al (2015) por meio de um estudo qualitativo com 92 indivíduos. Todos os indivíduos tiveram melhora na adequação de tônus muscular, reduziu contraturas e o uso da terapia aquática potencializou os

resultados.

CONCLUSÃO

Os estudos revisados mostraram que os indivíduos portadores da OI com classificações mais graves, tem pior prognóstico de marcha e déficit de equilíbrio causados pela fraqueza muscular, além disso elas apresentam maiores chances de desenvolver deformidades ósseas por imobilismo. A funcionalidade desses indivíduos é limitada, comprometendo a velocidade e comprimento da marcha .

REFERÊNCIAS

- Tournis S, Dede AD. Elsevier Osteogenesis imperfecta—a clinical update. Ver Metabolism. 2018;80(1) 27-37.
- Garman CR, Graf A, Krzak



- J, Claudill A, Smith P, Harris G. Gait Deviations in Children With Osteogenesis Imperfecta Type I. *Rev J Pediatr Orthop.* 2019;39(8):641-646.
- Mueller B, Engelbert R, Barattaziska F, Bartels B, Blanc N et al. Consensus statement on physical rehabilitation in children and adolescents with osteogenesis imperfecta. *Rev The official journal of Orphanet.* 2018;13(158):3-14.
- Veilleux LN, Trejo P, Rauch F. Muscle abnormalities in osteogenesis imperfecta. *Rev Journal of Musculoskeletal and Neuronal Interactions.* 2017;17(2):1-7.
- Coelho G, Luis LC, Castro LC, David AC. Postural balance, handgrip strength and mobility in Brazilian children and adolescents with osteogenesis imperfecta. *Ver Jornal de Pediatria.* 2020;894(1):6.
- Brizola E, Zambrano MB, Pinheiro BS, Vanz AP, Félix TM. Características clínicas e padrão de fraturas no momento do diagnóstico da osteogênese imperfeita em crianças. *Rev Paul Prediatr.* 2017;35(2):1.
- Moreira CLM, Lima MAFD, Cardoso MHCA, Junior SCSG, et al. Determinantes de marcha independente na osteogênese imperfeita. *Rev Acta Ortopédica.* 2011;19(5):2-4.
- Orlando G, Villanueva RP, Ireland A, Reeves ND, Javaid MK. Physical function in UK adults with osteogenesis imperfecta: a cross-sectional analysis of the RUDY study. *Springer link. Rev Osteoporosis International.* 2020;32(1):157- 164.7



Pacey V, Montpetit K. Quality of Life and Functional Evaluation Measures for Osteogenesis Imperfecta. *Rev Osteogenesis Imperfecta*. 2020;1(1) :57-70.

Pavone V, Mattina T, Pavone P, Falsaperla R, Testa G. Early Motor Delay: An Outstanding, Initial Sign of Osteogenesis Imperfecta Type 1. *Rev J Orthop Case Rep*. 2017;7(3):63-66.

Song Y, Zhao D, Wang O, Xia W, Xing X, et al. Health-related quality of life in children with osteogenesis imperfecta: a large-sample study. *Rev Osteoporos Int*. 2018;30(2):461-468.

Coêlho G, Luiz LC, Castro LC, David AC. Postural balance, handgrip strength and mobility in brazilian children and adolescents with osteogenesis im-

perfecta. *Pediatric Journal* 97. 2021.97(3);315-320.

Montpetit K, Lafrance M, Glorieux F, Fassier F, Hamdy R, et.al. Predicting ambulatory function at skeletal maturity in children with moderate to severe osteogenesis imperfecta. *Eur J. Pediatr*. 2021; 180(1); 233-239.

Kruger KM, Caudill A, Celin MR, Nagamani SCS, Shapiro JR et al. Mobility in Osteogenesis Imperfecta: A Multicenter North American Study. *Rev. Am Med Genet A*. 2020; 182(4): 697-704.

Garman C.R, Graf A, Krzak J, Caudill A, Smith P, Harris G. Gait Deviations in Children With Osteogenesis Imperfecta Type I. *Rev. J Pediatr Orthop*. 2019; 39(8): 641-646.

Veilleux, LN., Darsaklis, VB,



Montpetit, K. Função Muscular na Osteogênese Imperfecta Tipo IV. *Calcif Tissue Int.*2017; 101(1): 362-370.

Badhyal S, Dhole SR, Gopinathan NR, Dhillon MS, et. al. Kinetic and Kinematic Analysis of Gait in Type IV Osteogenesis Imperfecta Patients: A Comparative Study. *Revista Indian J Orthop.* 2019;53(4):560-566.

Moreira CLM, Gilbert A.C.B, Lima MAFD, Cardoso MHCA, Junior CLM. Phisioterapy and patients with osteogenesis imperfecta: na experience report. *Fisioter. Mov.*2015; 28(2):307-17.

Kuhn H.H, Semler O, Stark C, Struebing N, Goebel O et.al. A specialized rehabilitation approach improves mobility in children with osteogenesis imperfecta. *Musculoskelet Neuronal Interact*

.2014;14(4):445-453.

Montpetit K, Palomo T, Glorieux F, Fassier F, Rauch F. Tratamento multidisciplinar na osteogênese imperfeita: resultados funcionais na maturidade esquelética. *Physical medicine and rehabilitation.*2015; 96(10): 1834-1839.

Moreira CLM, Lima MAFD, Cardoso MHCA, Junior SCSG, Lopes PB et.al. Independent walk in osteogenesis imperfecta. *Rev. Acta Ortop. Bras.* 2011; 19(5):312-5.

