

# Défices congénitos e adquiridos de membros – importância da reabilitação

## *Congenital and acquired limb deficiency – rehabilitation importance*

Mafalda Bártoło <sup>(1)</sup> | Iolanda Veiros <sup>(2)</sup> | Renato Nunes <sup>(2)</sup>

### Resumo

**Objectivos:** Caracterização da população assistida na Consulta de Reabilitação de Amputados do Hospital Pediátrico de Coimbra entre Janeiro de 2005 e Junho de 2009.

Comparação entre o grupo com défice congénito e o grupo com amputação do membro superior relativamente às próteses prescritas e à sua funcionalidade.

**Material e Métodos:** Estudo retrospectivo com base na consulta dos processos informatizados dos 36 doentes. Foram consultados os 12 processos completos dos doentes com défices do membro superior.

**Resultados:** A população é constituída por 36 doentes, 21 com défice congénito e em 15 adquirido. O défice congénito mais representativo foi o longitudinal do membro inferior, enquanto o nível de amputação mais encontrado foi o transtibial, sendo a causa traumática a mais frequente.

Nos 12 doentes com défice do membro superior, em sete congénito e em cinco adquirido, o défice transversal do antebraço foi o mais frequente. A adesão à protetização foi superior nos doentes com défice adquirido. Todas as crianças com prótese activa utilizam-na diariamente, independentemente do défice ser congénito ou adquirido. Quer as protetizadas, quer as não utilizadoras de prótese são autónomas.

**Conclusão:** Tal como descrito na literatura também na nossa amostra os défices congénitos foram mais frequentes que a amputação adquirida, sendo a sua etiologia desconhecida na maioria. O tipo de défice congénito mais frequente foi o défice longitudinal do membro inferior.

Relativamente aos doentes com défice do membro superior parece haver uma relação directa entre a prescrição de próteses activas e o seu uso diário, ao contrário das próteses cosméticas que deixam de ser utilizadas ou servem apenas para utilização social. Uma vez que todas as crianças são independentes, a utilização das próteses activas relaciona-se provavelmente com a sua utilidade em atividades específicas, devendo a prescrição protésica ser criteriosa e orientada para a função.

**Palavras-chave:** Amputação; Défice congénito; Reabilitação; Prótese.

### Abstract

**Objective:** Characterize children with limb deficiency observed at Hospital Pediátrico de Coimbra between January 2005 and July 2009.

Compare prosthetic prescription and functioning in children with congenital and acquired limb deficiency.

**Methods:** Retrospective study based on informatic reports of the 36 patients as well as complete clinical processes of the 12 children with upper limb deficiency.

**Results:** Thirty six patients, 21 with congenital and 15 with acquired limb deficiency. Transtibial amputation was the most frequent acquired amputation and upper limb longitudinal deficiency was the congenital deficiency most representative. Acquired amputations were most frequently caused by trauma.

(1) Interno do Internato Complementar de Medicina Física e de Reabilitação do Centro Hospitalar de Coimbra.

(2) Assistente Hospitalar de Medicina Física e de Reabilitação do Centro Hospitalar de Coimbra.

E-mail: mafalda\_bartolo@hotmail.com

*Twelve patients had upper limb deficiency. The most frequent was transverse below the elbow reduction deficiency. The rejection to use a prosthetic device is higher on the congenital group. The children who still are prosthetic users, mainly use active devices. Children with upper limb reduction deficiency perform well on daily activities, even the prosthetic non-users.*

**Conclusions:** *Congenital limb deficiencies outnumber acquired amputations, being unknown its precise cause. The cause and level of acquired amputations in our population are similar to those described in other studies. Nevertheless, upper limb congenital defect was not the most frequent. Even though the prescription of active devices in children with upper limb defect is related with the current prosthetic use, the prostheses are useful for specific activities, rather than for daily activities in general.*

**Keywords:** *Amputation; Congenital deficiency; Rehabilitation; Prostheses.*

## Introdução

### Epidemiologia

As malformações congénitas de membros representam 1 a 4% das causas de défice de membros, que são na sua maioria adquiridos<sup>1</sup>. No entanto, na primeira década de vida, o défice de membros é predominantemente congénito, correspondendo a 60% dos casos segundo a ACPOC (*Association of Children's Prosthetic and Orthotic Clinics*)<sup>2,3</sup>. Em outro estudo a relação entre défices congénitos e adquiridos na população pediátrica foi de 2:1<sup>4</sup>. A incidência é difícil de quantificar, sendo a prevalência de 4.2/10000 nados vivos, segundo o *International Clearing House for Birth Defects Monitoring Programme*<sup>5</sup>.

Múltiplos factores genéticos, ambientais e metabólicos podem contribuir para o desenvolvimento de malformações congénitas, mas a única causa confirmada foi a ingestão de talidomida entre a quarta e oitava semanas de gestação<sup>6</sup>. A etiologia destas malformações mantém-se desconhecida num grande número de casos (30-70%)<sup>1-3</sup>.

Relativamente à etiologia das amputações adquiridas na criança, 75% são traumáticas e as restantes 25% resultam de tumores e outras patologias<sup>4</sup>. A relação entre o sexo masculino e feminino é de 2:1<sup>4</sup>.

As malformações congénitas são duas a três vezes mais frequentes no membro superior, sendo a transversal radial esquerda e as malformações de dedos as mais comuns<sup>2,3,5</sup>. No que diz respeito às amputações, o nível mais comum é o transtibial, seguido por ordem decrescente dos níveis transfemoral, transradial e desarticulação da tibio-társica<sup>4</sup>.

### Classificação

Dos vários sistemas de classificação existentes, o mais utilizado é o proposto pela ISPO (*International Society of Prosthetics and Orthotics*), que as divide em transversais ou longitudinais<sup>1,3,7</sup>. As primeiras definem-se como a ausência de componente esquelético distalmente a um eixo transversal particular<sup>1,6</sup> e na classificação deve-se incluir o segmento ósseo terminal<sup>3</sup>. As malformações longitudinais referem-se à

ausência total ou parcial de elementos esqueléticos ao longo do maior eixo de um membro, com preservação de elementos distais<sup>1</sup>.

### Reabilitação

O doente e a sua família devem receber apoio a partir do momento em que é efectuado o diagnóstico, incluindo no período pré-natal e ao longo da vida da criança<sup>5,8</sup>. Na idade adulta vão associar-se os problemas sócio-económicos e as alterações degenerativas, devendo o acompanhamento médico manter-se ao longo da vida, preferencialmente por equipa multidisciplinar<sup>5,8</sup>.

Ao longo das fases de desenvolvimento é necessário adequar a prescrição protésica, de forma a permitir a integração nas atividades específicas de cada etapa e a tirar o maior proveito dos diferentes interesses da criança. A questão económica é cada vez mais importante como critério de selecção das próteses, dificultando a tarefa da prescrição. Esta questão agrava-se com a necessidade de ajustes frequentes nos componentes e com a reduzida duração das próteses nas fases de crescimento.

O programa de reabilitação inclui também a prescrição de ajudas técnicas que permitam às crianças atingir as principais aquisições nas várias etapas do desenvolvimento<sup>8</sup>.

Fundamental é também prestar apoio psicológico à criança e família, bem como disponibilizar a informação na escola, com objectivo educacional relativamente à patologia, aos cuidados com o doente e ao equipamento que necessita<sup>3</sup>.

É premente a necessidade de instrumentos de medida para objectivar quais os resultados de várias abordagens terapêuticas, nomeadamente no que diz respeito a diferentes idades de início para protetização e qual o benefício funcional com as várias próteses<sup>2</sup>.

Os objectivos deste trabalho são, por um lado, a caracterização da população assistida na Consulta de Reabilitação de Amputados do Hospital Pediátrico de Coimbra entre janeiro de 2005 e Junho de 2009 e, por outro, a comparação entre o grupo com défice

congénito e o grupo com amputação do membro superior relativamente às próteses prescritas e a sua funcionalidade.

### Material e métodos

Foi efectuado um estudo retrospectivo com base na consulta dos processos informatizados da população assistida na Consulta de Reabilitação de Amputados entre janeiro de 2005 e Junho de 2009. Preencheu-se protocolo e recolheu-se informação relativa à idade, sexo, etiologia e classificação do défice.

Foram consultados os 12 processos completos dos doentes com défices congénitos ou adquiridos do membro superior, caracterizando a prescrição protésica e a sua utilização funcional.

### Resultados

A população é constituída por 36 doentes, 21 (58%) dos quais com défice congénito e 15 (42%) com amputação adquirida. A maioria é do sexo masculino, sendo a relação entre crianças do sexo masculino e feminino no grupo de amputados de 4:1.

Relativamente aos 21 doentes com défice congénito, encontraram-se malformações unilaterais em 16 doentes (76%) e em cinco doentes os défices eram múltiplos. A malformação mais frequente foi o défice longitudinal do membro inferior, presente em sete doentes, seguindo-se a malformação transversal do antebraço, encontrada em quatro. Em 67% dos casos a etiologia da malformação manteve-se desconhecida, identificando-se em apenas três doentes uma alteração genética subjacente.

Nos 15 doentes com défice adquirido os níveis de amputação mais encontrados foram o transtibial (em

quatro doentes) e a desarticulação do joelho (em três doentes). A idade média de amputação foi aos 7,0 anos, sendo a etiologia traumática a mais representativa, em nove doentes (Fig. 1), dos quais cinco foram acidentes de viação e três acidentes agrícolas.

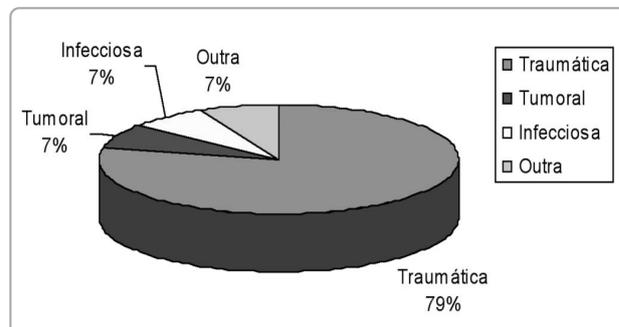


Figura 1 - Etiologia das amputações adquiridas.

Encontraram-se no total 12 doentes com défice do membro superior, em cinco adquirido e em sete congénito.

Nos sete doentes com agenesia do membro superior (Tabela 1), a primeira prótese atribuída foi passiva, sendo entregue aos doentes em média aos seis meses. Apenas em dois destes sete doentes o tipo de prótese foi alterado para uma prótese activa, tendo-se prescrito uma prótese mecânica e uma prótese mioelétrica, recebidas aos dez e sete anos respectivamente. Apenas duas crianças utilizam a prótese diariamente (as duas com próteses activas). Das que mantinham prótese passiva na última avaliação, três não usam a prótese e duas utilizam por períodos, sobretudo por razões sociais.

Tabela 1 - Doentes com malformação congénita do membro superior.

| Sexo | Idade na última consulta (anos) | Défice congénito   | Lado da malformação | Atribuição primeira prótese (meses de idade) | Utilização de prótese | Prótese na última consulta  |
|------|---------------------------------|--|---------------------|--|-----------------------|-----------------------------|
| M    | 15                              | Transversal do braço                                     | Esquerdo            | 3  | Diária                | Dispositivo terminal activo |
| M    | 2                               | Longitudinal (parcial da ulna e total dos ossos distais) | Esquerdo            | 6  | Por períodos          | Passiva                     |
| M    | 8                               | Transversal do antebraço                                 | Esquerdo            | 4  | Por períodos          | Passiva                     |
| M    | 5                               | Transversal do antebraço                                 | Esquerdo            | 7  | Não usa               | Passiva                     |
| F    | 13                              | Transversal do antebraço                                 | Direito             | 9  | Diária                | Mioelétrica                 |
| M    | 8                               | Transversal do antebraço                                 | Esquerdo            | 6  | Não usa               | Passiva                     |
| F    | 4                               | Transversal do carpo                                     | Direito             | 10   | Não usa               | Passiva                     |

(M-masculino; F-feminino)

Tabela 2 - Doentes com amputação de etiologia adquirida do membro superior.

| Sexo | Idade na última consulta (anos) | Idade de amputação (anos) | Nível de amputação      | Lado de amputação | Tempo até primeira prótese (meses) | Utilização de prótese | Prótese na última consulta  |
|------|---------------------------------|---------------------------|-------------------------|-------------------|------------------------------------|-----------------------|-----------------------------|
| M    | 6                               | 3                         | Transumeral             | Direito           | 8                                  | Não usa               | Passiva                     |
| F    | 13                              | 9                         | Transumeral             | Direito           | 10                                 | Diária                | Dispositivo terminal activo |
| M    | 8                               | 2                         | Transradial             | Direito           | 6                                  | Não usa               | Passiva                     |
| M    | 18                              | 5                         | Desarticulação do punho | Direito           | 2                                  | Diária                | Dispositivo terminal activo |
| M    | 17                              | 8                         | Trans-metacárpica       | Direito           | 9                                  | Diária                | Passiva                     |

(M-masculino; F-feminino)

Nos cinco doentes com amputação adquirida do membro superior (Tabela 2), a primeira prótese atribuída foi em todos os casos cosmética, tendo sido entregue em média após sete meses da amputação. Apenas em dois destes cinco doentes o tipo de prótese foi alterado para uma prótese activa, mecânica em ambos. Na última consulta de reavaliação apenas dois doentes não usavam a prótese, ambos com prótese passiva, sendo a utilização diária nos outros três.

As doze crianças com défice do membro superior são autónomas nas atividades de vida diária e têm função bimanual.

## Discussão

Tal como descrito na literatura<sup>2,4</sup> também na nossa amostra os défices congénitos foram mais frequentes que os adquiridos (58%), sendo a sua etiologia desconhecida em 67% dos casos. A nossa amostra também reflecte os resultados da literatura<sup>4,9</sup> no que diz respeito à etiologia e nível das amputações adquiridas, o mesmo não acontecendo relativamente aos défices congénitos, uma vez que o tipo mais frequente foi o défice longitudinal do membro inferior. O facto de a malformação transversal do antebraço não ser a mais representativa pode ser consequência do tamanho da amostra, mas não se pode excluir a hipótese de que crianças com défices dos membros superiores não sejam encaminhadas para consulta de reabilitação, por serem na sua maioria funcionais na ausência de protetização.

Tal como para as malformações do membro inferior, em que a prescrição da primeira prótese deve estar associada ao início da verticalização, também no membro superior a prescrição da primeira prótese deve relacionar-se com a aquisição do equilíbrio sentado, entre os três e os nove meses de idade<sup>2,3,8,10,11</sup>. Nesta idade pretende-se facilitar o desenvolvimento motor, estimulando o gatinhar, o brincar com a manipulação de brinquedos e a posterior verticalização<sup>2</sup>. A utilização mantida da prótese nesta idade parece relacionar-se com a sua posterior manutenção, uma vez que esta é

incorporada no esquema corporal da criança, desenvolvendo-se simultaneamente a coordenação óculo-manual (mão protésica)<sup>7</sup>. A protetização tardia pode ter como consequências a rejeição e o desenvolvimento de estratégias funcionais compensatórias<sup>2</sup>. Estas crianças podem crescer com deficiente função bimanual e consequente assimetria corporal ou podem substituí-la com a utilização do membro superior residual, o queixo ou o joelho<sup>3</sup>. Na nossa amostra as próteses foram entregues em tempo útil, tal como indicado na literatura.

Apesar de não haver consenso relativamente ao tipo de prótese mais aconselhada nas crianças, aceita-se que a prótese inicial inclua um dispositivo terminal passivo, sendo apropriado um dispositivo terminal activo pelos 12 a 15 meses<sup>3</sup>. A criança deve treinar a funcionalidade do dispositivo terminal activo previamente à aquisição de outras atividades motoras, tais como a corrida, para manter o interesse nas atividades manuais<sup>7</sup>. As próteses mioelétricas para o membro superior podem ser consideradas a partir dos três a cinco anos<sup>3,7</sup>. A prescrição de próteses activas na nossa amostra é difícil de valorizar, uma vez que se trata de um estudo retrospectivo, não sendo possível recolher informação sobre determinadas características físicas, emocionais, sociais, médicas e financeiras, que podem ter contribuído para a tomada das decisões terapêuticas<sup>11</sup>. Na nossa amostra a adesão à protetização foi de 29% para os doentes com défice congénito e 60% para os doentes com défice adquirido, sendo no primeiro grupo ligeiramente inferior ao encontrado na literatura<sup>12</sup>. A principal causa de rejeição por parte dos doentes com agenesia parece relacionar-se com a ausência de benefícios funcionais e com as limitações técnicas das próteses (peso, ausência de feedback, reduzida velocidade e vulnerabilidade do sistema eléctrico)<sup>13</sup>. Nos níveis de amputação mais proximais salienta-se a dificuldade de manuseamento da prótese enquanto que nos níveis de amputação mais distais, além da manutenção da sensibilidade, existem inúmeras estratégias compensatórias para as atividades bimanuais<sup>13</sup>. A resistência à utilização da prótese pode

ser menor nas fases em que as principais atividades da criança são motoras, uma vez que nesta altura a prótese demonstra uma utilidade mais evidente<sup>13</sup>. Meurs *et al* colocaram a hipótese de que nas crianças protetizadas em idades mais jovens (inferior a dois anos) a prótese seria melhor incorporada no esquema corporal e no controlo motor da criança, com melhor utilização funcional.

Independentemente do tipo de défice, todas as crianças com défice do membro superior da nossa amostra são autónomas. Buffart *et al* concluíram que num grupo de crianças protetizadas maioritariamente com próteses mioelétricas, estas são utilizadas em apenas cerca de 30% das atividades diárias, não sendo imprescindíveis para a sua autonomia. As crianças utilizam mais estas próteses a andar de bicicleta, cortar com tesoura e em atividades desportivas. Se por um lado nestas atividades a performance parece melhorar com a prótese, pelo contrário nas atividades em geral os não utilizadores têm uma capacidade e performance superiores com a utilização do membro residual, assim como uma melhor função bimanual<sup>11</sup>.

Não foram avaliadas na nossa amostra as atividades em que as próteses são utilizadas, nem o tempo de utilização por dia, contudo parece haver uma relação directa entre a prescrição de próteses activas e a adesão à protetização, independentemente do défice ser congénito ou adquirido. Pelo contrário, as próteses passivas ou deixam de ser utilizadas ou servem apenas para utilização social.

Apesar dos evidentes benefícios das próteses activas, devemos ter em conta os objectivos individuais de cada doente e não esquecer as restrições financeiras impostas. Para uma melhor decisão terapêutica devemos recorrer a instrumentos validados para a avaliação dos benefícios clínicos e funcionais da protetização<sup>2,12,13</sup>.

## Conclusão

A vigilância pré-natal, o desenvolvimento da genética e a aposta em medidas preventivas de acidentes na população pediátrica são o primeiro passo para a redução do número de amputações.

Para o melhor acompanhamento destas crianças, dificultado pela ausência de consensos, são necessários protocolos de seguimento com a colaboração das várias especialidades. A diminuição do intervalo entre o diagnóstico e a orientação terapêutica, bem como uma prescrição protésica mais orientada para a função, aproveitando o desenvolvimento das novas tecnologias, poderão melhorar o seguimento destas crianças. A utilização de instrumentos de medida validados para a avaliação dos benefícios clínicos e funcionais da protetização, pode tornar-se um contributo importante para objectivar os resultados de várias abordagens terapêuticas, partindo do princípio que para a avaliação da funcionalidade de uma prótese deve ter-se em consideração as atividades que na realidade vão motivar a sua utilização.

## Referências / References:

- DeLisa J, editor. *Physical Medicine and Rehabilitation- Principles and Practice* 4th. Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins; 2005.
- Pruitt SD, Seid M, Varni JW, Setaguchi Y. Toddlers With Limb Deficiency: Conceptual Basis and Initial Application of a Functional Status Outcome Measure. *Arch Phys Med Rehabil.* 1999; 80:819-823.
- Nelson SD, Floud KM, Bryant PR, Huang ME, Pasquina PF, Rubeas TL. Limb Deficiency and Prosthetic Management. 1. Decision Making in Prosthetic Prescription and Management. *Arch Phys Med Rehabil.* 2006; 87(1):S3-S8.
- Floud KM, Huang ME, Rubeas TL, Pasquina PF, Nelson VS, Bryant PR. Limb Deficiency and Prosthetic Management. 2. Aging With Limb Loss. *Arch Phys Med Rehabil.* 2006; 87 (1): S10-S13
- Fixsen J. Major lower limb congenital shortening: a mini review. *Journal of Pediatric Orthopaedics B.* 2003; 12:1-12.
- Ramon Zambudio Periago: *Prótesis, ortesis y ayudas técnicas.* Barcelona: Elsevier Masson; 2009.
- Gabriella E. Molnar: *Pediatric Rehabilitation.* 2<sup>nd</sup>. Baltimore: Williams and Wilkins; 1992.
- Nichols PJ, Rogers EE, Clark MS, Stamp WG. The acceptance and rejection of prostheses by children with multiple congenital limb deformities. *Artif Limbs.* 1968;12(1):1-13
- Yigiter K, Ulger O, Sener G, Akdogan S, Erbahçeci F, Bayar K. Demography and function of children with limb loss. *Prosthet Orthot Int.* 2005 ;29(2):131-8.
- Sener G, Yigiter K, Bayar K, Erbahçeci F. Effectiveness of prosthetic rehabilitation of children with limb deficiencies present at birth. *Prosthet Orthot Int.* 1999 ;23(2):130-4.
- Bryant PR, Pandian G. Acquired limb deficiencies. 1. Acquired limb deficiencies in children and young adults. *Arch Phys Med Rehabil.* 2001;82(3 Suppl 1):S3-8.
- Buffart LM, Roebroek ME, van Heijningen VG, Pesch-Batenburg JM, Stam HJ. Evaluation of arm and prosthetic functioning in children with a congenital transverse reduction deficiency of the upper limb. *J Rehabil Med.* 2007;39(5):379-86.
- Meurs M, Maathuis CG, Lucas C, Hadders-Algra M, van der Sluis CK. Prescription of the first prosthesis and later use in children with congenital unilateral upper limb deficiency: A systematic review. *Prosthet Orthot Int.* 2006;30(2):165-73.