

INTERVENÇÃO FISIOTERAPÊUTICA EM UMA CRIANÇA COM SÍNDROME DE SOTOS: ESTUDO DE CASO

Leandra Roberta Destro Julien¹; Lígia Maria Presumido Braccialli²; Andreia Naomi Sankako³

leandradestro@hotmail.com

¹Apimoranda do Programa de Aprimoramento Profissional em Reabilitação e Tecnologia da Faculdade de Filosofia e Ciências de Marília; ²Docente do Programa de Pós Graduação em Educação da Faculdade de Filosofia e Ciências de Marília; ³Fisioterapeuta Docente Especializada em Reabilitação da Faculdade de Filosofia e Ciências de Marília.

Introdução

A Síndrome de Sotos ou gigantismo cerebral foi citada pela primeira vez no Uruguai em 1964 por Juan F. Sotos, estima-se que sua prevalência seja entre 1 em 10.000 e 1 em 50.000, de ocorrência global, não tendo relação com grupos étnicos, prevalecendo em indivíduos do sexo masculino e é caracterizada por uma deleção total ou parcial no gene NSD1. (BAUJAT; CORMIER- DAIRE, 2007; MELO *et al.*, 2002). Caracteriza-se pelo crescimento físico excessivo durante os primeiros anos de vida, acompanhado de retardo mental moderado, atraso na coordenação motora, hipotonia e deterioração da fala. (GORLIN *et al.*, 2001). Tal alteração está relacionada com manifestações clínicas já visíveis desde a vida intrauterina e, no período neonatal, pode-se observar estrutura macrocefálica crescida, forma facial diferenciada notável e dificuldade de alimentação, atenuando-se com o passar do tempo. (CHENTLI *et al.*, 2012; PARK *et al.*, 2014, CAMACHO-CONCHUCOS, 2015; MELO *et al.*, 2002).

O principal achado clínico na síndrome de Sotos é o supercrescimento pré e pós-natal, idade óssea significativamente avançada, e a deficiência mental está presente em 80 a 85% dos pacientes, com uma média de coeficiente de inteligência (QI) de 72 e não há diferença do retardo mental das crianças com síndrome de Sotos das crianças com deficiência mental (SOTOS, 1997; MELO *et al.*, 2002). No sistema visual podem apresentar o estrabismo, a catarata, nistagmo ou miopia, e apresentam também problemas comportamentais como agressão, baixa tolerância à frustração, comportamentos disruptivos e hiperatividade. Eles têm pouca integração com as pessoas e dificuldades em separar dos pais. Neurologicamente apresentam atraso no desenvolvimento psicomotor, na aquisição de marcha, falta de coordenação motora, distúrbios de coordenação motora e atraso no desenvolvimento da linguagem. Alguns podem apresentar distúrbios comportamentais importantes e anomalias cardíacas congênitas e pode-se observar também alguns distúrbios ortopédicos como pé plano e o geno valgo, unhas das mãos quebradiças e finas. Com o decorrer da idade, pode haver redução da hipotonia e melhora na coordenação motora fina. (CAMACHO- CONCHUCOS, 2015; KUROTAKI *et al.*, 2003; JONES, 1998; MELO *et al.*, 2002).

É de muita importância a intervenção fisioterapêutica durante todo desenvolvimento de crianças portadoras de disfunções neuromusculares, visto que as interações funcionais entre os diversos segmentos do corpo e com o meio ambiente contribuem para seu crescimento e desenvolvimento. (IOOS *et al.*, 2004; RUSSMAN; MELCHREIT; DRENNAN, 1983). A fisioterapia prioriza o aprendizado de habilidades motoras que sejam significantes no ambiente da criança, nas quais ela deseja se engajar, e que sejam percebidas como problemáticas pela criança e seus pais ou cuidadores (KETELAAR, 2001; HELD; PAY, 2001).

A intervenção terapêutica, o treinamento específico e as orientações aos pais e/ou cuidadores são fatores determinantes, pois encorajam a criança a realizar atividades que melhoram seu desempenho (KNOX; EVANS, 2002).

Diante do exposto, sugeriu-se uma intervenção fisioterapêutica baseada em avaliar vários aspectos do desenvolvimento neuropsicomotor, e tratar as possíveis alterações constatadas em um indivíduo com a síndrome de Sotos. A hipótese do estudo é de que após a intervenção fisioterapêutica o desenvolvimento neuropsicomotor global de uma criança com Síndrome de Sotos possa melhorar ou permanecer com o mesmo grau. A fisioterapia convencional tem a contribuir com a melhora do desenvolvimento motor global de uma criança com Síndrome de Sotos? A realização do estudo será importante para ampliar e contribuir com os conhecimentos sobre a fisioterapia na Síndrome de Sotos, sendo um assunto pouco explorado na literatura.

Objetivo

O objetivo foi verificar os efeitos de um programa de tratamento fisioterapêutico no equilíbrio e na função motora grossa de uma criança com Síndrome de Sotos.

Método

Os critérios de inclusão foram o diagnóstico de Síndrome de Sotos, e ser usuário do serviço de fisioterapia no Centro de Reabilitação Especializado de Marília – SP. O estudo foi submetido ao comitê de ética em pesquisa da Faculdade de Filosofia e Ciências da UNESP de Marília sob o parecer nº 3.032.176 e seguiu as diretrizes e normas internacionais e nacionais especialmente as resoluções nº196/96 e complementares do Conselho Nacional de Saúde.

Participante

Um indivíduo do sexo masculino, com 3 anos e 9 meses de idade com diagnóstico de Síndrome de Sotos. Na avaliação fisioterapêutica foram observados: leve hipotonia, pés planos, rotação externa de quadril bilateralmente, incoordenação motora grossa e fina e marcha independente e instável. Além do acompanhamento da fisioterapia, o participante também realizava atendimento da terapia ocupacional e frequentava a escola. Os procedimentos da pesquisa foram explicados para o responsável pela criança, bem como foram esclarecidas quaisquer dúvidas e, na sequência, foi assinado o Termo de Consentimento Livre Esclarecido. Foi enfatizado, igualmente, que o participante poderia desistir de participar do estudo a qualquer momento, sem nenhum prejuízo aos atendimentos recebidos na referida instituições.

Materiais e Instrumentos

Para a realização da pesquisa, foram utilizados: a Medida da Função Motora Grossa (GMFM) (CYRILLO, GALVÃO, 2008), computador de mesa marca Nova, Widowns XP 2002, software de análise dos sensores de pressão Matscan Clinical foot 5.6 e Conformat Research 5.8, Microsoft Excel e plataforma com sensores de pressão da marca Tekscan;

Procedimentos de coleta de dados

O participante foi avaliado no Centro Especializado em Reabilitação (CER) pela própria pesquisadora.

Para avaliação foram utilizados a Medida da Função Motora Grossa (GMFM) (CYRILLO, GALVÃO, 2008), e o sistema de baropodometria (Matscan).

A GMFM é um instrumento de observação padronizado para medir a função motora grossa de indivíduos com Paralisia Cerebral (BRUNTON *et al.*, 2011), composta por 5 dimensões incluindo atividades em decúbito dorsal, em decúbito ventral, progredindo para rolar, sentar, ajoelhar, engatinhar, ortostatismo e finalmente andar, correr e saltar. Auxílios verbais ou demonstração são permitidos, e se necessário a criança pode ser posicionada na posição de partida. Estabilização ou facilitações não são permitidas, exceto quando especificamente indicada. Cada item é pontuado de zero a três sendo: zero, não inicia o movimento; um, inicia o movimento; dois, completa parcialmente o movimento; três, completa o movimento, e ainda há a possibilidade de não testar o item marcando NT, a pontuação dos itens é somada para calcular os valores absolutos (FERREIRA, 2014).

O sistema de baropodometria (Matscan) é composto por uma plataforma com sensores presóricos de alta resolução, os quais reconhecem as informações do apoio plantar, documentam as análises com imagens de pontos de pressão plantar medidos e armazenam todas as informações, por intermédio de um software especializado, que permite avaliar a pressão plantar e as oscilações do centro de pressão. A distância de cada sensor é de 0,8382 cm. A plataforma usada contém 2288 elementos, que detectam com uma definição espacial de 1.4 sensors/cm². A sensibilidade do sensor foi ajustada e calibrada para converter a saída em unidades de pressão em mmHG. As dimensões da plataforma usada no estudo serão de 61 cm de largura e 59 cm de comprimento. O equipamento realiza o registro da força vertical exercida sobre o pé do indivíduo e a pressão, em cada ponto de uma rede resistiva de linhas e colunas sobrepostas. Ele mostra em tempo real o deslocamento do centro de força. O equipamento registra as oscilações do centro de pressão.

A avaliação da criança por meio da escala de Medida de Função Motora Grossa (GMFM) e do sistema de baropodometria, que foi realizada em duas condições: descalço (sem órtese e sem Sling) e utilizando a órtese de pé e tornozelo e também o Sling, que é um aparelho elástico ortopédico indicado para a correção de rotação de quadril, externa ou interna, no caso, para a rotação externa.

Para a coleta de dados do baropodômetro, inicialmente foi verificado a massa corpórea da criança. A seguir o indivíduo foi orientado a ficar em pé sobre a plataforma, em posição ortostática por 10 segundos para realizar a calibragem do equipamento pelo software Clinical Foot. Para realizar a calibragem foi necessário digitar a massa corpórea do participante. Após a calibragem, se iniciou o registro da oscilação do centro de força no baropodometro. Cada registro na plataforma é composto por 200 frames de filme, que duram aproximadamente 5 segundos. Foram realizados dez registros em cada condição: descalço e utilizando a órtese e o Sling para rotação de membros inferiores, obedecendo os mesmos procedimentos. A ordem da realização dos registros foi feita de forma aleatória por sorteio para evitar fadiga muscular e aprendizagem. As coletas foram realizadas antes e após o programa de intervenção.

O programa de intervenção entre a avaliação inicial e avaliação final foi de 3 meses, sendo 2 vezes na semana com duração de 50 minutos. Foi realizado pela própria pesquisadora, e composto

por exercícios específicos para a criança avaliada. O objetivo do programa de intervenção foi estimular o desenvolvimento da criança e tratar possíveis atrasos no desenvolvimento neuropsicomotor, desvios posturais e desequilíbrios musculares utilizando de técnicas da fisioterapia convencional como descrito no quadro a seguir (Quadro 1).

Quadro 1 – Programa de intervenção fisioterapêutico.

1.	Fortalecimento de quadríceps, realizado sentado em um banco, com caneleiras de meio quilo em cada tornozelo, e solicitado para esticar os joelhos e/ou sentar e levantar. Realizado por 3 séries de 10 repetições.
2.	Fortalecimento de tríceps sural, realizado com caneleira meio quilo em cada tornozelo, colocando-se um brinquedo acima da altura da criança e solicitado para que alcance o brinquedo, ficando na ponta dos pés. Realizado por 3 séries de 10 repetições.
3.	Fortalecimento de glúteos, realizado em decúbito dorsal e de forma lúdica solicitando á criança para realizar a ponte, passando um brinquedo por baixo da mesma. Realizado por 3 séries de 10 repetições.
4.	Fortalecimento de adutores de quadril, realizado sentado com uma bola entre os joelhos e solicitado para que a criança aperte a bola com os joelhos. Realizado por 3 séries de 10 repetições.
5.	Treino de equilíbrio em pé na cama elástica ou disco de propriocepção por aproximadamente 15 minutos.
6.	Estimulação sensorial das plantas dos pés para fortalecimento de musculatura intrínseca com diferentes texturas como tecidos, algodão, areia e grama.
7.	Treino de equilíbrio e controle de tronco sentado na bola suíça e realizando oscilações por aproximadamente 15 minutos.
8.	Treino de marcha associado ao fortalecimento de membros inferiores com caneleira de meio quilo em cada tornozelo, realizado em terrenos íngremes, subindo e descendo escadas e rampas e desviando de objetos.
9.	Treino de apoio uni podal: chutar bola com os pés.
10.	Circuito de atividades contendo escorregador, marcha em colchonete, rampa, escada, escalada em blocos, túnel e ziguezague entre cones. Repetido por pelo menos 5 vezes.

Fonte: elaboração própria.

Foi dado como orientação para a responsável o uso, em casa, da órtese para tornozelo e pé (AFO), para prevenção da flexão plantar causada por hipotonia muscular e o Sling para a correção de rotação de quadril externa bilateral constatada em avaliação.

Análise dos dados

Para a análise dos dados do baropodômetro, foi utilizado o software Conformat Research 5.84 para análise das oscilações do centro de força.

Os dados obtidos a partir do baropodômetro foram exportados para o programa Microsoft Excel, no qual foram analisados os seguintes parâmetros: o comprimento total da trajetória do deslocamento do centro de força (CT); a amplitude dos deslocamentos do centro de força nos sentidos ântero-posterior (AP) e médio-lateral (ML). O centro de força é determinado pelas coordenadas de linhas e colunas do sensor. Sabendo-se a distância entre duas linhas ou colunas adjacentes (0.8382 cm), pode-se posteriormente calcular as distâncias entre os pontos e determinar seu deslocamento. O centro de força é dado por meio de coordenadas X e Y, e o comprimento da trajetória do deslocamento do centro de força

entre dois quadros consecutivos foi calculado pelo teorema de Pitágoras (TOOKUNI *et al.*, 2005):

$$CT_{inst}^2 = ((Y_b - 0,8382) - (Y_a - 0,8382))^2 + ((X_b - 0,8382) - (X_a - 0,8382))^2$$

Sendo:

CT_{inst} (cm) = comprimento da trajetória do deslocamento do centro de força do ponto “a” ao ponto “b”

Y_b = ordenada ântero-posterior final;

Y_a = ordenada ântero-posterior inicial;

X_b = abscissa médio-lateral final;

X_a = abscissa médio-lateral inicial;

0,8382 (cm) = distância entre os sensores.

Assim, o comprimento da trajetória (CT) total do deslocamento do centro de força será obtido por meio da soma dos 200 “ CT_{inst} ” de cada teste: $CT = CT_{inst}$ (1º quadro) + CT_{inst} (2º quadro) + ... + CT_{inst} (200º quadro).

A amplitude do deslocamento anteroposterior (AP) do centro de força e a amplitude do deslocamento mediolateral (ML) do centro de força serão obtidas a partir da diferença entre o valor máximo e mínimo do deslocamento do centro de força, nos respectivos sentidos:

$$AP = ((Y_{máx} - 0,8382) - (Y_{mín} - 0,8382)) \text{ e } ML = (X_{máx} - 0,8382) - (X_{mín} - 0,8382).$$

Sendo,

AP (cm): amplitude do deslocamento anteroposterior do CP;

$Y_{máx}$: valor máximo da ordenada anteroposterior;

$Y_{mín}$: valor mínimo da ordenada anteroposterior;

ML (cm): amplitude do deslocamento médio-lateral do CP;

$X_{máx}$: valor máximo da abscissa mediolateral;

$X_{mín}$: valor mínimo da abscissa mediolateral;

0,8382 cm; distância entre os sensores.

A análise de dados foi realizada por meio do cálculo da variação percentual ($\Delta\%$) a fim de verificar o efeito do programa de intervenção fisioterapêutica. A variação dos parâmetros foi obtida em porcentagem ($\Delta\%$) e foi calculada pela equação: $\Delta j\% = (V_{jf} - V_{ji}) / V_{ji} \times 100\%$.

Para o cálculo foi considerado: j = parâmetro avaliado; $\Delta j\%$ = variação percentual do parâmetro j; V_{jf} = Valor final do parâmetro j; V_{ji} = Valor basal do parâmetro j.

Para a análise dos resultados da $\Delta\%$ da Medida da Função Motora Grossa (GMFM) (CYRILLO, GALVÃO, 2008), foram utilizados os seguintes critérios:

(1) $\Delta\% > 0$: quando $V_{jf} > V_{ji}$, significa que houve melhora clínica para os parâmetros estudados;

(2) $\Delta\% = 0$: quando $V_{jf} = V_{ji}$, significa que não houve alteração no quadro clínico;

(3) $\Delta\% < 0$: quando $V_{jf} < V_{ji}$, significa piora clínica para os parâmetros estudados.

A oscilação postural corporal está relacionada às correções que o corpo faz para manter a linha do centro de força dentro da base de sustentação e a instabilidade constante do equilíbrio pode ser explicada pela altura do centro de massa e uma base de suporte pequena (SMITH *et al.*, 1997). Assim sendo, observamos que uma menor oscilação do centro de força reflete a um melhor equilíbrio, o que implica em outros critérios para a análise dos resultados da $\Delta\%$ do deslocamento do centro de força mensurado pelo baropodometro, sendo:

- (1) $\Delta\% > 0$: quando $V_{jf} > V_{ji}$, significa que houve piora clínica para os parâmetros estudados;
- (2) $\Delta\% = 0$: quando $V_{jf} = V_{ji}$, significa que não houve alteração no quadro clínico;
- (3) $\Delta\% < 0$: quando $V_{jf} < V_{ji}$, significa melhora clínica para os parâmetros estudados.

Resultados e Discussão

Os dados coletados pré e pós intervenção na Medida da Função Motora Grossa (GMFM) demonstraram melhora clínica ou não houveram alteração na maioria dos parâmetros avaliados.

A variação percentual na GMFM realizado descalço representada na Tabela 1, a seguir, foi de 4,8% no score total. No score total pré intervenção o indivíduo obteve uma pontuação de 78,8 e o score total pós intervenção foi de 80,6. As dimensões A. Deitar e rolar e B. Sentar não houveram alterações pois o indivíduo obteve pontuação máxima de 100 pontos desde a pré intervenção. Já a dimensão C. Engatinhar e Ajoelhar, apesar de não ter atingido 100 pontos, também não houve alteração do quadro entre pré e pós. Já as dimensões D. Em pé e E. Andar, correr e pular foram as que demonstraram melhora clínica no quadro, sendo de 16,7% para a dimensão D e 20,4% para a dimensão E.

Tabela 1 - Variação percentual ($\Delta\%$) para os domínios da GMFM avaliada descalço.

	GMFM – Descalço		
	Pré	Pós	$\Delta\%$
A. Deitar e Rolar	100	100	0
B. Sentar	100	100	0
C. Engatinhar e Ajoelhar	92	92	0
D. Em Pé	48	56	16,7
E. Andar, correr e Pular	54	65	20,4
Score Total	78,8	82,6	4,8

Fonte: elaboração própria.

Na Tabela 2 está representada a variação percentual na GMFM realizada com órtese e Sling. Na pré intervenção o indivíduo obteve uma pontuação de 80,6 e na pós o valor foi de 86,8. O índice de melhora clínica desses valores no score total foi de 7,7%. Assim como na avaliação realizada descalço, realizando com as órteses as dimensões A. Deitar e rolar, B. Sentar e C. Engatinhar e ajoelhar não houveram alteração na pré e pós intervenção. As dimensões que envolvem ortostatismo (D e E) foram as que demonstraram melhora clínica sendo de 39,6% para a D e 17,2% para a E.

Tabela 2 - Variação percentual ($\Delta\%$) para os domínios da GMFM avaliada com órtese.

GMFM - Com órtese e Sling			
	Pré	Pós	$\Delta\%$
A. Deitar e Rolar	100	100	0
B. Sentar	100	100	0
C. Engatinhar e Ajoelhar	92	92	0
D. Em Pé	53	74	39,6
E. Andar, correr e Pular	58	68	17,2
Escore Total	80,6	86,8	7,7

Fonte: elaboração própria.

Na avaliação do deslocamento do centro de força pelo sistema de baropodometria os dados coletados pré e pós intervenção demonstraram melhora clínica (resultado < 0) na maioria dos parâmetros avaliados, concluindo que houve menor oscilação do centro de força.

A variação percentual da avaliação do sistema de baropodometria representada na Tabela 3 (a seguir) foi de -8,6% na trajetória total. O valor se mostra negativo pois o valor da pré intervenção foi de 116,7 e da pós foi de 106,6 mostrando que o participante oscilou menos o centro de força na trajetória total após a intervenção. A amplitude antero posterior obteve esse mesmo comportamento, com uma variação percentual de -42%. Na avaliação descalço, o único parâmetro avaliado que obteve uma piora clínica, ou seja, uma variação percentual com valor acima de zero foi a da amplitude médio lateral, que foi o valor de 16,6%, mostrando que o participante oscilou mais na avaliação pós intervenção.

Tabela 3 - Variação percentual ($\Delta\%$) para os parâmetros da baropodometria avaliada descalço.

Baropodometria - Descalço			
	Pré	Pós	$\Delta\%$
Amplitude médio lateral	6,6	7,7	16,6
Amplitude antero posterior	12,6	7,3	-42
Trajectoria total	116,7	106,6	-8,6

Fonte: elaboração própria.

Na Tabela 4 está representada a variação percentual da avaliação baropodometrica utilizando órtese e Sling. Nesta condição avaliada todos os valores do índice de melhora clínica foram abaixo de zero, ou seja, houve menor deslocamento do centro de força, refletindo melhora clínica. A variação percentual da trajetória total foi de -19,1. Já os valores das amplitudes médio lateral e antero posterior foram de -35,7% e -32,2% respectivamente.

Tabela 4 - Variação percentual ($\Delta\%$) para os parâmetros da baropodometria avaliada com órtese e Sling.

Baropodometria - Com órteses			
	Pré	Pós	$\Delta\%$
Amplitude médio lateral	7	4,5	-35,7
Amplitude antero posterior	11,8	8	-32,2
Trajectoria total	119,1	96,3	-19,1

Fonte: elaboração própria.

A fisioterapia e a prática do movimento podem ser de grande utilidade para o aumento do equilíbrio, aprimoramento das habilidades motoras, da marcha e da postura na Síndrome de Sotos. (MELO *et al.*, 2002). Considerando os parâmetros avaliados inicialmente do participante e os dados obtidos após os três meses de intervenção fisioterapêutica, verificou-se que houve melhora no equilíbrio e na coordenação motora grossa da criança, concluindo que a intervenção fisioterapêutica usada foi eficaz.

Um estudo realizado no Peru por Camacho-Conchucos em 2015, avaliou a resposta da fisioterapia durante um ano de tratamento em uma criança de 17 meses com Síndrome de Sotos. No estudo foi usado um programa de intervenção voltado para o fortalecimento de tronco, músculos abdominais e melhoras e aquisições das trocas posturais, sendo realizados exercícios na bola suíça, treino de marcha e fortalecimento de quadríceps (sentar e levantar do banco). O autor concluiu que, após a intervenção e as orientações dadas, o desenvolvimento motor da criança foi facilitado e foram evitados erros e compensações posturais, que são comuns na síndrome.

Cunha e colaboradores em 2005 também acompanhou durante onze meses um indivíduo com síndrome de Sotos de 10 anos de idade. Concluiu que a evolução da criança foi evidente, principalmente na coordenação motora, onde se observou nos jogos de encaixe a realização da tarefa sem grandes dificuldades e melhora no equilíbrio, havendo redução de quedas durante a marcha.

Os dados de Camacho-Conchucos (2015) e de Cunha e colaboradores (2005) corroboram com os achados no presente estudo, uma vez que a intervenção fisioterapêutica usada foi semelhante e constatou também a sua importância.

Ao analisar e comparar tanto os resultados da Tabela 1 e 2, sobre a Medida da Função Motora Grossa (GMFM), como os das Tabelas 3 e 4, baropodometria, podemos observar melhora clínica mais expressiva na condição com órteses em relação à condição descalço.

Recursos de reabilitação têm sido propostos para otimizar a marcha (FERRARIN *et al.*, 2011; VINCI *et al.*, 2009), como a órtese de tornozelo e pé (AFO). Ela é comumente prescrita nas desordens musculoesqueléticas do tornozelo, e tem como função estabilizar a articulação do tornozelo na fase de balanço na marcha e resistir à flexão plantar na fase de apoio inicial. (GUILLEBASTRE *et al.*, 2009; BURDETT *et al.*, 2004). Sua prescrição parece relevante, pois promove melhorias nas reações de equilíbrio e no desempenho da marcha. (VINCI *et al.*, 2010).

Embora haja pouca descrição sobre a patologia, etiologia e a importância da intervenção fisioterapêutica na síndrome estudada, observou-se uma sensível evolução do participante durante a intervenção, corroborando os dados da literatura, que relata a importância do movimento na aquisição de habilidades motoras e de postura (MELO *et al.*, 2002).

Conclusão

Após um programa de intervenção fisioterapêutico convencional, uma criança com diagnóstico de Síndrome de Sotos obteve melhora clinicamente significativa no equilíbrio e função motora grossa.

Espera-se com este estudo, relatar a importância da intervenção fisioterapêutica na evolução e desenvolvimento do participante, e contribuir para o enriquecimento da literatura acerca do assunto, pouco explorado.

Referências

- BAUJAT, G.; CORMIER-DAIRE, V. Sotos syndrome. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 2, n. 3, p. 122-130, 2007.
- BRUNTON, L. K., Doreen D.J. Validity and reliability of two abbreviated versions of the Gross Motor Function Measure. **Physical therapy**, v. 91, n. 4, p. 577-88, april, 2011.
- BURDETT, R.G.; HASSELL, G. Effects of three types of ankle-foot orthoses on the gait and bicycling of a patient with Charcot-Marie-Tooth disease. **J Prosthet Orthot.** v. 16, n. 1, p. 25-30, 2004.
- BUSTO, A. M. L.; BRACCIALLI, L. M. P. Efeitos da Gameterapia na mobilidade funcional de adolescente com paralisia cerebral espástica. **Anais do Seminário do Grupo de Pesquisa Deficiências Físicas e Sensoriais**, Marília, v. 1, p.47-52, fev. 2018.
- CAMACHO-CONCHUCO, H. T. Efecto de la fisioterapia en una paciente con Síndrome de Sotos: Reporte de caso. **Rev Med Hered.**, Lima, Perú, v. 26, p.242-245, 2015.
- CHENTLI, F. *et al.* Etiologies and Clinical Presentation of Gigantism in Algeria. **Hormone Research in Paediatrics**, v. 77, n. 3, p. 152-155, 2012.
- COSTA, T. D. A.; CARVALHO, S. M. R.; BRACCIALLI, L. M. P. Análise do equilíbrio estático e de deformidades nos pés de crianças com paralisia cerebral. **Fisioterapia e Pesquisa**, São Paulo, v. 8, n. 2, p.127-132, 2011.
- CUNHA, J. A.; RODRIGUES, V. C.; GUIMARÃES, E. L. Síndrome de Sotos: Um estudo de caso. **Revista Uniara**, n.16, p. 227-234, 2005.
- CYRILLO, L. T.; GALVÃO, M. C. S. **Tradução da Medida da função motora grossa**. Memnon Edições Científicas Ltda., São Paulo, v. 2, 2008.
- FERRARIN, M.; BOVI, G.; RABUFFETTI, M.; MAZZOLENI, P.; MONTESANO, A.; MORONI, I; *et al.* Reliability of instrumented movement analysis as outcome measure in Charcot-Marie-Tooth disease: results from a multitask locomotor protocol. **Gait Posture**. v. 34, n. 1, p. 36-43, 2011.
- FERREIRA, M. G. S. **As versões portuguesas da GMFM-66 b & c e da GMFM-66 IS**. Dissertação (Mestrado em Fisioterapia) - Escola Superior de Tecnologia da Saúde de Coimbra, p. 1-188. 2014.
- GORLIN, R.J.; COHEN, M.M.; HENNEKAM, R.C.M. **Syndromes of the Head and Neck**. 4.ed. New York: Oxford University Press, 2001.
- GUILLEBASTRE, B.; CALMELS, P.; ROUGIER, P.R. Effects of rigid and dynamic ankle-foot orthoses on normal gait. **Foot Ankle Int.** v. 30, n. 1, p. 51-56, 2009.
- HELD, M. J.; PAY, T. Recuperação da função após lesão cerebral. In: Cohen H. **Neurociências para fisioterapeutas**: incluindo correlações clínicas. 2a ed. São Paulo: Manole, p. 419-440, 2001.
- IOOS, C. *et al.* Respiratory capacity course in patients with infantile spinal muscular atrophy. **Chest**. V. 126, n. 3, p. 831-837, 2004.
- JONES, K.L. **Padrões reconhecíveis de malformações congênitas**. 5.ed. São Paulo: Manole, 1998.
- KETELAAR, M. *et al.* Effects of a functional therapy program on motor abilities of children with cerebral palsy. **Phys Ther.** V. 81, n. 9, p. 1534-1544, 2001.
- KNOX, V.; EVANS, A.L. Evaluation of the functional effects of a course of Bobath therapy in children with cerebral palsy: a preliminary study. **Dev Med Child Neurol.** V. 44, p. 447-460, 2002.

- KUROTAKI, N.; HARADA, N.; NIIKAWA, N.; MATSUMOTO, N. Syndrome is case by haploinsufficiency of the NSD1 gene. **Nat Genet.** v. 30, n. 4, p. 365-366, 2002.
- MAGALHÃES, A. T. **Orientação e mobilidade: estudo sobre equilíbrio e estratégias de locomoção utilizadas pelo professor.** 2010. 133 f. Tese (Doutorado) em Educação Especial, Faculdade de Filosofia e Ciências, Universidade Estadual Paulista, Marília, 2010.
- MELO, D. G. *et al.* SOTOS SYNDROME (CEREBRAL GIGANTISM): Analysis of 8 cases. **Arq Neuropsiquiatr,** Ribeirao Preto, v. 2a, n. 60, p.234-238, 2002.
- PARK, S. H. *et al.* First Identified Korean Family with Sotos Syndrome Caused by a Novel Intragenic Mutation in NSD1. **Annals of Clinical & Laboratory Science,** v. 44, n. 2, p. 228- 231, 2014.
- PEREIRA, R.; FELÍCIO, L.; FERREIRA, A.; MENEZES, S.; FREITAS, M.; ORSINI, M. Efeitos imediatos do uso de órteses tornozelo-pé na cinemática da marcha e nas reações de equilíbrio na doença de Charcot-Marie-Tooth. **Fisioterapia E Pesquisa.** v. 21, n. 1, p. 87-93, 2014.
- RUSSMAN, B. S.; MELCHREIT, R.; DRENNAN, J. C. Spinal muscular atrophy: the natural course of disease. **Muscle Nerve.** V. 6, n. 3, p. 179-181, 1983.
- SMITH, L. K.; **Cinesiologia clínica.** 5 ed. São Paulo: Manole, 1997.
- SOTOS, J.F. Overgrowth. **Clin Pediatr** 1997; 36:89-103.
- TOOKUNI, K, S. *et al.* Análise comparativa do controle postural de indivíduos com e sem lesão do ligamento cruzado anterior do joelho. **Acta Ortopédica Brasileira.** São Paulo, V. 13, n. 3, 2005.
- VINCI, P.; GARGIULO, P. Poor compliance with ankle-foot-orthoses in Charcot-Marie-Tooth disease. **Eur J Phys Rehabil Med.** v. 44, n.1, p. 27-31, 2008.
- VINCI, P.; GARGIULO, P.; PANUNZI, M.; BALDINI, L. Psychological distress in patient with Charcot-Marie-Tooth disease. **Eur J Phys Rehabil Med.** v. 45, n. 3, p. 385-389, 2009.
- VINCI, P.; PAOLONI, M.; IOPPOLO, F.; GARGIULO, P.; SANTILLI. Gait analysis in patient with severe Charcot-Marie-Tooth disease: a case study with a new orthotic device for footdrop. **Eur J Phys Rehabil Med.** v. 46, n. 3, p. 355-361, 2010.