

Relato de Caso

Programa de treinamento físico híbrido sobre a saúde e função física em jovem obeso com síndrome do cromossomo 16: um relato de caso

Hybrid physical training program on health and physical function in an obese adolescent with chromosome 16 syndrome: a case report

Caroline Fogagnolo¹, Marco Carlos Uchida²

Fogagnolo C, Uchida MC. Programa de treinamento físico híbrido sobre a saúde e função física em jovem obeso com síndrome do cromossomo 16: um relato de caso / *Hybrid physical training program on health and physical function in an obese adolescent with chromosome 16 syndrome: a case report*. Rev Med (São Paulo). 2024 set.-out.;103(5):e-212328.

RESUMO: Introdução: A síndrome no cromossomo 16 é uma desordem gerada por microdeleções de tamanhos variáveis, na região 11.2 deste cromossomo. O fenótipo pode incluir déficit cognitivo, obesidade grave e atraso de neurodesenvolvimento, afetando a qualidade de vida relacionada à saúde. Objetivo: relatar os efeitos de um programa de exercício físico na qualidade de vida e capacidade funcional de um jovem com a síndrome do cromossomo 16. Método: o estudo é um relato de caso, que consistiu em um programa de exercício físico de 20 semanas, com exercícios aeróbios e resistidos, no modelo híbrido (*Home-Based Exercise* e presencial/supervisionado). Buscou-se informações sobre o participante e foram mensuradas: massa corporal, estatura, circunferências corporais e aplicados os testes *Timed Up and Go* (TUG) e *Five Times Sit-to-Stand Test*, (5TSTS), para avaliar a função física, pré e pós-intervenção. A qualidade de vida relacionada à saúde, do jovem e seus cuidadores, foi avaliada por meio do *Pediatric Quality of Life Inventory* (PedsQL™). Os dados foram analisados com recursos da estatística descritiva. Resultados: o participante foi um adolescente de 14 anos, sexo masculino, inativo fisicamente e com obesidade (índice de massa corporal ~ 65kg/m²). As avaliações não demonstraram alterações morfológicas, entretanto, houve melhora no desempenho dos testes funcionais, sendo 28,5% no TUG e 10,9% no 5TSTS, sugerindo progresso da capacidade funcional. Referente à qualidade de vida, foram observadas modificações favoráveis à melhora dos aspectos social (variação absoluta: 65 pontos), físico e emocional (variação absoluta: 50 pontos em ambos) na percepção do adolescente. No “Módulo de impacto familiar” todos os domínios foram modificados, com exceção para “atividades de vida diária”, destaca-se a “comunicação com outras pessoas” com maior variação. Conclusão: este estudo demonstrou que a prática regular de exercício físico, de forma híbrida, proporcionou resultados positivos na função física, saúde emocional e social do jovem com a síndrome.

ABSTRACT: Introduction: Chromosome 16 syndrome is a disorder generated by microdeletions of variable sizes in region 11.2 of this chromosome. The phenotype may include cognitive deficit, severe obesity, and neurodevelopmental delay, affecting health-related quality of life. Objective: to report the effects of a physical exercise program on the quality of life and functional capacity of a young person with chromosome 16 syndrome. Method: the study is a case report, which consisted of a 20-week physical exercise program, with aerobic and resistance exercises, in the hybrid model (*Home-Based Exercise* and face-to-face/supervised). Information about the participant was sought and measured: body mass, height, body circumference, and applied the tests *Timed Up and Go* (TUG) and *Five Times Sit-to-Stand Test*, (5TSTS), to assess physical function, pre and post-intervention. The health-related quality of life of the young adolescent and his caregivers was assessed through the *Pediatric Quality Of Life Inventory* (PedsQL™). The data were analyzed using descriptive statistics. Results: the participant was a 14-year-old male adolescent, physically inactive and obese (body mass index ~ 65kg / m²). The evaluations did not demonstrate morphological changes, however, there was an improvement in the performance of the functional tests, being 28.5% in the TUG and 10.9% in the 5TSTS, suggesting progress in functional capacity. Regarding the quality of life, favorable changes were observed to improve the social (absolute variation: 65 points), physical and emotional (absolute variation: 50 points in both) aspects in the perception of the adolescent. In the “Family Impact Module” all domains were modified, with the exception of “activities of daily living”, “communication with other people” stands out with greater variation. Conclusion: this study demonstrated that the regular practice of physical exercise, in a hybrid way, provided positive results in the physical function, emotional and social health of the youthful with the syndrome.

PALAVRAS-CHAVE: Relato de casos; Adolescente; Exercício físico; Doenças Genéticas Inatas; Obesidade.

KEY WORDS: Case reports; Adolescent; Exercise; Inborn Genetic Diseases; Obesity.

¹ Universidade Estadual de Campinas, Faculdade de Ciências Médicas (FCM-UNICAMP), Residência Multiprofissional em Saúde da Criança e do Adolescente. Universidade de São Paulo, Programa de Pós-Graduação em Reabilitação e Desempenho Funcional, Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto. ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-3058-5153>. E-mail: cafogag@gmail.com

² Universidade Estadual de Campinas, Faculdade de Educação Física, Campinas, São Paulo, Brasil. Livre Docente em Biodinâmica do Movimento pela FEF-UNICAMP; Professor Associado da FEF-UNICAMP. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-4128-4965>. E-mail: uchida@unicamp.br

Endereço para correspondência: Caroline Fogagnolo. Avenida Bandeirantes, 3900. Ribeirão Preto, São Paulo, Brasil. CEP: 14040-907. E-mail: cafogag@gmail.com

INTRODUÇÃO

A síndrome da deleção do cromossomo 16 é uma desordem ocasionada por microdeleções de tamanhos variáveis, na região 11.2 do braço curto deste cromossomo¹. O fenótipo é variável e pode incluir déficit cognitivo, características faciais dismórficas, predisposição à obesidade grave de início precoce, transtorno do espectro autista e atrasos de neurodesenvolvimento^{2,3,4}.

A obesidade na síndrome do cromossomo 16 é considerada de origem genética, caracterizada por início precoce, podendo ou não permanecer na idade adulta⁵. Ademais, pode estar relacionada com genes envolvidos na via hipotalâmica leptina-melanocortina, como o gene SH2B1, que atua como um intermediário fundamental na sinalização da leptina, hormônio da saciedade⁶. Com este gene afetado, a sinalização destes processos é inefetiva e é comprometida a ação inibitória da fome pelo hormônio leptina, o que parece estar relacionado à hiperfagia⁶.

A presença da obesidade pode trazer riscos para o surgimento de doenças secundárias, como diabetes mellitus, hipertensão arterial e hipercolesterolemia⁷. Além disso, pessoas com obesidade possuem uma reduzida capacidade para realizar as atividades de vida diária (AVD), como sentar e levantar, deitar, andar e subir escadas^{8,9}.

Desta forma, para tratamento da síndrome do cromossomo 16, são altamente recomendadas mudanças no estilo de vida, como prática de exercício físico e modificações no comportamento alimentar, que devem ser iniciadas o mais cedo possível de forma a evitar as consequências da obesidade genética supracitadas¹⁰.

Nesse sentido, o exercício físico pode ser uma importante forma de tratamento não farmacológico para melhora da qualidade de vida relacionada à saúde (QVRS)¹⁰. O exercício é capaz de promover o aumento da capacidade funcional, da coordenação motora, redução do ganho de massa corporal e a quebra do comportamento sedentário^{11,12}.

Programas de exercício físico para crianças e adolescentes, tradicionalmente, são realizados em escolas, academias e clubes. Porém, seu impacto na saúde pública, em geral, parece estar associado às condições financeiras, recursos e motivações suficientes para permanecer a longo prazo¹³. Dessa forma, para maior acessibilidade e adesão da prática de exercício físico, programas como o *Home-Based Exercise* (HBE; exercício físico realizado em casa, ou exercício físico domiciliar)^{12,13}, são indicados, garantindo o acesso de famílias com menor condição socioeconômica, como as comprometidas por demasiado gasto de tempo de trabalho e transporte; além de oferecer flexibilidade e privacidade aos participantes^{13,14}.

O HBE é uma forma de apresentação de programa de exercício físico, realizado em domicílio, frequentemente encontrado na literatura^{13,14} e popularizado durante a pandemia da COVID-19. Este inclui a prescrição e orientação de exercícios por meio de impressões e/ou aplicativos de comunicação como WhatsApp[®].

Diante disso, sabendo que a síndrome da deleção do cromossomo 16 é considerada rara, a literatura existente sobre o assunto fornece dados relevantes para a caracterização do perfil

biológico de pessoas com esta síndrome, entretanto, aponta-se como lacuna de conhecimento, dados e análises sobre a QVRS e estudos experimentais abordando exercício físico. Sendo assim, este estudo busca relatar os efeitos de um programa de exercício físico na qualidade de vida e capacidade funcional de um jovem com a síndrome do cromossomo 16.

MÉTODO

O presente estudo tem característica longitudinal, quantitativa e é denominado relato de caso; abordagem de pesquisa utilizada para gerar a compreensão aprofundada de uma questão complexa e pouco conhecida. Isto é apropriado em algumas circunstâncias, quando o caso é raro e não há numerosas situações similares para comparativos¹⁵.

RELATO DE CASO

O participante foi um jovem de 14 anos, matriculado no 6º ano do ensino fundamental, sexo masculino, insuficientemente ativo, hipertenso (hipertensão arterial sistêmica), em uso de medicação regular, com diagnóstico da síndrome da deleção do cromossomo 16 e apresenta os seguintes fenótipos: má formação congênita; deficiência intelectual; atraso no neurodesenvolvimento; e obesidade grave.

O adolescente foi encaminhado da Unidade Básica de Saúde (UBS) de referência à equipe da Educação Física da Residência Multiprofissional atuante no local.

O participante é dependente de auxílio parental para AVD, utiliza um dispositivo para deambulação (i.e. par de muletas canadenses) e compõe uma família com padrão socioeconômico dependente de auxílios governamentais e doações. A renda familiar mensal é de aproximadamente um salário-mínimo.

Para participar deste estudo, o jovem realizou avaliação clínica médica prévia e após aprovação do Comitê de Ética e Pesquisa (5.380.938/2022), anuência da Secretaria Municipal de Saúde e do Centro de Educação dos Trabalhadores da Saúde da cidade de Campinas-SP, o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) e o Termo de Assentimento Livre e Esclarecido (TALE) foram entregues e assinados pelos pais e participante, respectivamente.

Desenho experimental

O estudo foi realizado por meio da Unidade Básica de Saúde (UBS) de referência do jovem, na cidade de Campinas, São Paulo, através de visitas domiciliares. Foram utilizados dados do prontuário eletrônico para descrição clínica do caso, via plataforma e-SUS APS, recurso do Sistema Único de Saúde (SUS), que contém o Prontuário Eletrônico do Cidadão (PEC), e compreende o histórico de acompanhamento individual.

Um programa de exercício físico, com 20 semanas de duração, no modelo híbrido, com três sessões semanais: duas vezes por semana à distância (HBE) e uma vez por semana presencial/supervisionado. A duração média de cada sessão era de 30 a 40 minutos de atividade.

Para avaliação antropométrica foram mensuradas: massa

corporal, estatura, circunferências corporais e os seguintes testes para avaliação da capacidade funcional: *Timed Up and Go* (TUG) e *Five Times Sit-to-Stand Test* (5TSTS). Para parâmetros de QVRS, foi utilizado um instrumento com confiabilidade e validade comprovadas, denominado *Pediatric Quality of Life Inventory* (PedsQL™)¹⁶. Cabe ressaltar que todos os itens citados anteriormente foram realizados antes e após a intervenção.

Antropometria

Foram medidas massa corporal (kg), estatura (m) e circunferências corporais (abdominal, perna direita (PD), braço direito (BD) e pescoço). Para aferição da massa corporal foi utilizada balança eletrônica com capacidade para 500kg da marca e fabricante Welmy®, com divisão de 100g. Para a estatura, a mensuração foi realizada com estadiômetro fixo em parede. Em seguida, os dados coletados foram utilizados para o cálculo do índice de massa corporal ($IMC = \text{massa corporal}[\text{kg}]/\text{estatura}[\text{m}^2]$). Adotou-se para a classificação do participante as curvas de crescimento para adolescentes saudáveis, de acordo com o sexo e idade, da Organização Mundial de Saúde (OMS, 2007)¹⁷.

Para medir as circunferências corporais foi utilizada uma fita métrica, da marca Prime med®, com resolução de 0,1 cm, inextensível. Todas as medidas foram realizadas usando como referência o lado direito do participante. Os critérios para medição foram: perna - maior circunferência da perna¹⁸, braço - ponto médio entre o acrômio e olécrano¹⁸, pescoço - ponto médio da altura do pescoço¹⁹ e circunferência abdominal - cicatriz umbilical^{20,21}. As coletas iniciais e finais, respectivamente, foram realizadas no primeiro e no último dia de intervenção, sendo repetidas duas vezes cada medida.

Função física

Sabendo-se que o desempenho em AVD é determinado pela combinação de diferentes capacidades e habilidades físicas, os testes de função física são importantes ferramentas para avaliar a mobilidade funcional e efeitos de intervenções baseadas em programas de exercícios²¹. Foram utilizados os testes: *Timed Up and Go* e *Five Times Sit-to-Stand Test*, considerados eficientes, acessíveis, de baixo custo e de fácil aplicação clínica²¹.

O teste *Timed Up and Go* quantifica, em segundos, o equilíbrio dinâmico por meio da tarefa de levantar-se de uma cadeira, caminhar um percurso linear de três metros até uma demarcação/objeto (e.g. cone), contornando-o e, em seguida, retornar à cadeira para sentar-se, como a posição inicial²¹. O participante iniciou o teste sentado em uma cadeira com encosto, com as costas apoiadas, braços relaxados sobre as coxas e pés no chão. O teste é baseado no tempo de execução total, portanto após o aviso do pesquisador, o cronômetro é disparado e o teste iniciado. Ao retornar à cadeira até a posição sentada, o cronômetro foi interrompido e o tempo registrado. O par de muletas canadenses de uso diário do jovem para deambulação foi utilizado no teste, garantindo a segurança e representando sua forma usual para a tarefa de caminhar.

O *Five Times Sit-to-Stand Test*, mede o tempo da ação de se levantar e se sentar cinco vezes, o que pode ser relacionado

à força e/ou potência de membros inferiores, e está associado com as AVD²². O teste consistiu em levantar-se e sentar-se em uma cadeira (i.e., altura de 43cm), o mais rápido possível, com as mãos apoiadas na cintura, cinco vezes. O tempo que o participante levou a partir da instrução verbal “já” até finalizar o último movimento foi considerado para a análise. Houve uma tentativa para familiarização, de cada teste, pré-intervenção, na semana anterior à primeira coleta de dados.

Os dois testes foram realizados no mesmo dia, sessão, duas tentativas cada um, sendo o melhor valor, adotado para análise. O teste *Timed Up and Go* e o *Five Times Sit-to-Stand Test*, foram realizados em sequência, respectivamente, com intervalo de descanso de dois minutos entre as tentativas e cinco minutos de intervalo de descanso entre os testes.

Avaliação da Qualidade de Vida Relacionada à Saúde (QVRS)

Para avaliação da QVRS, foi utilizado o questionário PedsQL™, com aprovação prévia do *Mapi Research Institute*. Este é um instrumento que permite avaliar a QVRS de crianças e adolescentes com e sem distúrbios de saúde crônicos, desenvolvido e validado na língua inglesa por Varni et al.²³, traduzido e validado por Klatchoian et al.¹⁶ para a língua portuguesa.

Neste estudo, foi utilizado três formatos do PedsQL™: um para o jovem referir sua própria percepção de qualidade de vida: “Autoavaliação - Versão 4.0” - para jovens de 13 a 18 anos, outro para os pais: “Relato dos pais - Versão 4.0”, para avaliar a percepção dos pais quanto à qualidade de vida de seu filho e o “Módulo de Impacto Familiar - Versão 2.0”, que avalia a qualidade de vida de um dos pais como resultado das condições de saúde do filho¹⁶.

Os questionários “Relato do adolescente” e “Relato dos pais” possuem 23 itens cada e abrangem as dimensões: física - oito itens, emocional, social e escolar, os últimos três citados com cinco itens cada¹⁶. Cada item possui cinco opções de resposta em uma escala *Likert* (nunca = zero e quase sempre = quatro)¹⁶. Os valores são transformados em escala linear inversa de 0 a 100, sendo que, quanto maior a pontuação, melhor percepção da qualidade de vida. Este questionário pode ser pontuado por dimensões (média das pontuações dos itens correspondentes) ou pelo total¹⁶.

O “Módulo de impacto familiar” possui 36 itens e 8 domínios: físico, emocional, social, cognitivo e problemas com: comunicação, preocupações, atividades diárias e relações familiares¹⁶. Foi realizada uma explicação detalhada ao participante e seus pais sobre os questionários utilizados, de forma a reduzir subestimação ou superestimação nas respostas.

Treinamento físico

O programa foi realizado no modelo híbrido: uma sessão supervisionada, presencialmente, e outras duas remotas, via aplicativo Whatsapp®, totalizando três sessões semanais (30 a 40 minutos cada sessão). O participante e seus pais receberam demonstração inicial presencial e instruções impressas sobre os

exercícios (e.g. imagens, número de repetições, intensidade e duração).

A sessão envolveu exercícios resistidos e aeróbios de baixa a média intensidade, monitorados pela Percepção Subjetiva de Esforço (PSE) de Borg²⁴, uma escala com números de 0 a 20 que representam um nível de esforço físico durante uma determinada atividade. Em relação a variável intensidade, a PSE ficou entre 11 e 13, o que corresponde à intensidade “leve” a “um pouco difícil”²⁴. O participante foi informado previamente sobre o uso, função da PSE e familiarização, enfatizando a progressão dos números juntamente com sinais de respiração ofegante/cansaço de forma lúdica para facilitar a compreensão (esta foi utilizada durante e ao final de cada exercício).

O treinamento incluiu uma sequência de exercícios de simples execução, utilizando o próprio peso corporal, que atuam sobre os principais grupos musculares: 1) caminhada de 15 a 30 metros, 2) sentar-se e levantar, 3) desenvolvimento de membros superiores, segurando uma bola de borracha (i.e. abdução do ombro com extensão do cotovelo), 4) flexão plantar sentado com apoio das costas, 5) dorsiflexão sentado com apoio das costas, 6) alongamentos do tronco com ênfase na região cervical e torácica.

A progressão de séries, repetições, intervalos entre séries e exercícios estão descritos nos Tabelas 1 e 2. O volume do treinamento foi progressivamente aumentado por meio do número de séries.

Tabela 1 - Progressão do exercício de caminhada e intervalo entre séries

Exercício	Progressão de séries		Intervalo entre séries
	1ª à 13ª semana	13ª a 20ª semana	
Caminhada: 15 à 30 metros	3 séries	5 séries	60 segundos

Tabela 2 - Exercícios, progressões de séries, repetições, intervalo entre séries e entre exercícios

Exercícios	Progressão de séries			Repetições	Intervalo entre séries	Intervalo entre exercícios
	1ª e 2ª semana	3 à 12ª semana	12ª a 20ª semana			
Sentar e levantar	2 séries	3 séries	4 séries	8-12 repetições	60 segundos	120 segundos
Desenvolvimento de membros superiores com bola de borracha*	2 séries	3 séries	4 séries	10 repetições	60 segundos	120 segundos
Flexão plantar sentado com apoio das costas	2 séries	3 séries	4 séries	8-12 repetições	60 segundos	120 segundos
Dorsiflexão sentado com apoio das costas	2 séries	3 séries	4 séries	8-12 repetições	60 segundos	120 segundos
Alongamentos do tronco (ênfase na região cervical e torácica).	2 séries	3 séries	4 séries	40 segundos de execução	60 segundos	120 segundos

*abdução do ombro com extensão do cotovelo.

RESULTADOS

Antropometria

Ao plotar os dados de IMC, para sexo e idade do participante nas curvas de crescimento da OMS¹⁷ para adolescentes saudáveis, observa-se que o participante estava acima do percentil 97 (indicativo de obesidade). Ao plotar

os dados de estatura, estes se encontram dentro da faixa de normalidade¹⁷ entre percentil 50 e 15.

Não houve diferença expressiva entre os valores pré e pós-intervenção de massa corporal e as circunferências corporais. Entretanto, houve aumento de estatura de 160cm para 162cm, resultando na alteração do IMC de 65kg/m² para 64kg/m² (Tabela 3).

Tabela 3 - Dados da composição corporal pré e pós-intervenção

Antropometria	Pré-intervenção	Pós-intervenção	Variação relativa (%)
Massa corporal (kg)	168	168	0
Estatura (cm)	160	162	1,25
Índice de massa corporal (kg/m ²)	65	64	-1,53
Circunferência abdominal (cm)	152	152	0
Circunferência perna direita (cm)	57	57	0
Circunferência braço direito (cm)	48	48	0
Circunferência pescoço (cm)	42	42	0

Testes de capacidade Funcional

Houve uma redução de 7,4 segundos do tempo do

TUG, resultando em uma melhora de desempenho de 28,5%. Enquanto o 5TSTS teve uma redução de 1,9 segundos e 10,9% de melhora de desempenho (Tabela 4).

Tabela 4 - Dados dos testes de capacidade funcional pré e pós-intervenção

Testes funcionais	Pré-intervenção	Pós-intervenção	Variação relativa (%)
TUG (segundos)	26	18,6	28,5
5TSTST (segundos)	17,4	15,5	10,9

TUG = *Timed Up and Go*; 5TSTST = *Five Times Sit-to-Stand Test*.

Qualidade de vida

Ao verificar as percepções de qualidade de vida do adolescente pelo “Relato do adolescente”, foram evidenciadas

modificações positivas em todos os diferentes domínios, com maiores variações absolutas no domínio social, físico e emocional e menor variação absoluta no domínio escolar (Tabela 5).

Tabela 5 – Dados da qualidade de vida (PedsQL™) do adolescente pré e pós-intervenção

Domínio	Número de itens	Média (pontos)	Média (pontos)	Variação absoluta (pontos)
		Pré-intervenção	Pós-intervenção	
Físico	8	9,3	59,3	50
Emocional	5	10	60	50
Social	5	0	65	65
Escolar	5	35	45	10
Total	23	54,3	229,3	175

Na percepção de QVRS por meio do “Relato dos pais” houve uma redução, apesar de não expressiva, na pontuação

média pós-intervenção no âmbito físico, enquanto em outras dimensões não foram observadas diferenças (Tabela 6).

Tabela 6 - Dados da qualidade de vida (PedsQL™) do adolescente, por meio do relato dos pais pré e pós-intervenção

Domínio	Número de itens	Média (pontos)	Média (pontos)	Variação absoluta (pontos)
		Pré-intervenção	Pós-intervenção	
Físico	8	21,8	18,7	-3,1
Emocional	5	35	35	0
Social	5	20	20	0
Escolar	5	25	25	0
Total	23	101,8	98,7	-3,1

No “Módulo de impacto familiar”, todos os domínios apresentaram modificações, com exceção para atividades de vida diária, destaca-se maior variação absoluta no domínio “comunicação com outras pessoas” representando possível melhora neste aspecto após a intervenção (Tabela 7).

Tabela 7 - Dados do módulo impacto familiar da qualidade de vida (PedsQL™) pré e pós-intervenção

Domínio	Número de itens	Média (pontos)	Média (pontos)	Variação absoluta (pontos)
		Pré-intervenção	Pós-intervenção	
Físico	6	58,6	75	16,40
Emocional	5	50	40	-10
Social	4	56,2	75	18,8
Cognitivo	5	40	10	-30
Comunicação com outras pessoas	3	50	100	50
Preocupações	5	30	50	20
Atividades de vida diária	3	41,6	41,6	0
Problemas nas relações familiares	5	20	5	-15
Total	36	346,4	396,6	50,2

DISCUSSÃO

Este estudo teve como objetivo descrever os efeitos de um programa de exercício físico no modelo híbrido sobre a QVRS e capacidade funcional de um adolescente com a síndrome no cromossomo 16 e obesidade.

Não foram observadas modificações expressivas nos valores de massa corporal e circunferências corporais do participante, o que pode ser atribuído à ausência de intervenção no aspecto nutricional neste estudo. Tal limitação decorre das dificuldades em monitorar a ingestão calórica e o gasto energético do adolescente, considerando que mudanças nos parâmetros morfológicos exigem, além da prática de exercício físico, alterações no comportamento alimentar, bem como o acompanhamento psicológico e, em alguns casos, tratamento farmacológico específico¹⁰. No entanto, com base nos resultados dos testes físicos, foram observadas alterações expressivas

na capacidade funcional do jovem, o que permite inferir que a intervenção pode ter contribuído para a melhoria de seu desempenho físico. Esse achado está em consonância com o questionário “Relato do Adolescente”, no qual, segundo a percepção do próprio adolescente, houve uma modificação positiva em sua função física.

Corroborando com os dados encontrados, de acordo com os pais do jovem e conforme notado durante as visitas domiciliares iniciais, observou-se que anteriormente à intervenção, o adolescente se deslocava no domicílio por meio do apoio dos joelhos no solo e, após o programa, o participante reduziu esta forma de deslocamento, passando a utilizar apenas as muletas canadenses. Essa observação apoia os dados dos testes funcionais e do questionário “Relato do adolescente”.

Com este modelo híbrido, obteve-se além de melhorias na capacidade funcional, modificações positivas na QVRS do participante, principalmente nas dimensões social, física e

emocional, como também na de seus pais, observado por meio do questionário “Módulo de impacto familiar”. Esta evolução pode estar associada ao maior vínculo e proximidade da família com a UBS de referência, por meio de visitas domiciliares e acompanhamentos semanais.

Poeta et al.²⁵ comparou a QVRS de crianças de 8 a 12 anos, obesas com eutróficas. Em seus achados observaram uma relação significativa entre obesidade e baixa QVRS, já que crianças obesas obtiveram escores inferiores às eutróficas em todos os domínios, sugerindo que uma proporção substancial de crianças pode estar vivendo com menor QVRS devido à obesidade.

Diante disso, ressalta-se a importância de programas de exercício físico de fácil aplicação e baixo custo para melhora da qualidade de vida de crianças e adolescentes obesos e, como evidenciado neste relato de caso, um programa de exercício físico híbrido, parece ter satisfatória aplicabilidade para esta população.

A obesidade compartilha da mesma lógica da depleção de força muscular com o envelhecimento²⁶. Há um consenso de que o processo de sarcopenia (redução progressiva de massa muscular e função física com a idade) exige maior esforço físico

para a realização das AVD e o excesso de gordura em jovens pode representar antecipação desta situação, pois há menor quantidade de músculo na massa corporal total para maior quantidade de adiposidade, promovendo expressiva dificuldade em tarefas básicas diárias se comparado a indivíduos eutróficos²⁶.

O presente estudo utilizou um método alternativo para aplicação de um programa de exercícios que é o HBE, tendo sido apresentado na literatura com resultados positivos. Um estudo de Aoike et al.¹⁴ comparou efeitos de 24 semanas de exercícios realizados em academia com o exercício em domicílio de forma híbrida: presencial, supervisionado e remoto em pacientes sedentários, com sobrepeso/obesidade e nos estágios 3 e 4 de doença renal crônica. Ambos os grupos apresentaram melhora na capacidade cardiopulmonar e capacidade funcional, no consumo de oxigênio de pico, QVRS e na qualidade do sono.

Este estudo permite maior compreensão sobre o fenótipo e as repercussões da síndrome da deleção no cromossomo 16, na qualidade de vida do participante e da família. Os resultados da função física, saúde emocional e social foram positivas, ainda que sem alteração morfológica, portanto ressalta-se a importância da prática regular de exercício físico, seja de forma híbrida, remota ou presencial.

Conflitos de Interesse: Os autores declaram não haver conflito de interesse.

Financiamento: O presente trabalho foi realizado com apoio do Ministério da Saúde através do Programa de Residência Multiprofissional em Saúde da Criança e do Adolescente da Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), com concessão de bolsa de residência. Este artigo foi o Trabalho de Conclusão de Residência (TCR), necessário para o título de Especialista em Saúde da Criança e do Adolescente.

Contribuição dos autores: Caroline Fogagnolo: Definição do tema; Conceitualização; Investigação; Metodologia; Coleta, processamento e análise de dados; Redação, submissão e Revisão do manuscrito.

Marco Carlos Uchida: Definição do tema; Metodologia; Coleta de dados; Análise de dados; Revisão do manuscrito e Supervisão.

REFERÊNCIAS

- Kleinendorst L, van den Heuvel LM, Henneman L, van Haelst MM. Who ever heard of 16p11.2 deletion syndrome? Parents' perspectives on a susceptibility copy number variation syndrome. *Eur J Hum Genet.* 2020;28(9):1196-204. Doi: 10.1038/s41431-020-0644-6.
- Kang J, Lee CN, Su YN, Tai YY, Chen CL, Chen HY, Lin SY. Clinical outcomes of fetuses with chromosome 16 short arm copy number variants. *Mol Genet Genomic Med.* 2023;11(7):e2174. Doi: 10.1002/mgg3.2174.
- Mitrakos AK, Kosma K, Makrythanasis P, Tzetis M. The Phenotypic Spectrum of 16p11.2 Recurrent Chromosomal Rearrangements. *Genes (Basel).* 2024;15(8):1053. Doi: 10.3390/genes15081053.
- Rein B, Yan Z. 16p11.2 Copy Number Variations and Neurodevelopmental Disorders. *Trends Neurosci.* 2020;43(11):886-901. Doi:10.1016/j.tins.2020.09.001
- Chung WK, Roberts TP, Sherr EH, Snyder LG, Spiro JE. 16p11.2 deletion syndrome. *Curr Opin Genet Dev.* 2021;68:49-56. Doi:10.1016/j.gde.2021.01.011.
- Giannopoulou EZ, Zorn S, Schirmer M, et al. Genetic Obesity in Children: Overview of Possible Diagnoses with a Focus on SH2B1 Deletion. *Horm Res Paediatr.* 2022;95(2):37-48. Doi:10.1159/000520402
- Kaur Y, de Souza RJ, Gibson WT, Meyre D. A systematic review of genetic syndromes with obesity. *Obes Rev.* 2017;18(6):603-34. Doi:10.1111/obr.12531.
- Tomlinson DJ, Erskine RM, Morse CI, Winwood K, Onambele-Pearson G. The impact of obesity on skeletal muscle strength and structure through adolescence to old age. *Biogerontology.* 2016;17(3):67-83. Doi:10.1007/s10522-015-5219626-4.
- Shultz SP, Anner J, Hills AP. Paediatric obesity, physical activity and the musculoskeletal system. *Obes Rev.* 2009;10(5): 76-82. Doi:10.1111/j.1467-789X.2009.00587.
- Kalinderi K, Goula V, Sapountzi E, Tsinopoulou VR, Fidani L. Syndromic and Monogenic Obesity: New Opportunities Due to Genetic-Based Pharmacological Treatment. *Children.* 2024;11(2):153. Doi: <https://doi.org/10.3390/children11020153>.
- Kohut T, Robbins J, Panganiban J. Update on childhood/adolescent obesity and its sequela. *Curr Opin Pediatr.* 2019;31(5):45-53. Doi:10.1097/MOP.0000000000000786.
- Fonseca-Junior SJ, Sá CG, Rodrigues PA, Oliveira AJ, Fernandes-

- Filho J. Physical exercise and morbid obesity: a systematic review. *Arq Bras Cir Dig.* 2013;26 Suppl 1:67-73. Doi:10.1590/s0102-67202013000600015.
13. Lisón JF, Real-Montes JM, Torró I, Arguisuelas MD, Alvarez-Pitti J, Martínez-Gramage J, et al. Exercise intervention in childhood obesity: a randomized controlled trial comparing hospital-versus home-based groups. *Acad Pediatr.* 2012;12(4):19-35. Doi:10.1016/j.acap.2012.03.003.
14. Aoike DT, Baria F, Kamimura MA, Ammirati A, Cuppari L. Home-based versus center-based aerobic exercise on cardiopulmonary performance, physical function, quality of life and quality of sleep of overweight patients with chronic kidney disease. *Clin Exp Nephrol.* 2018;22(1):87-98. Doi:10.1007/s10157-017-1429-2.
15. Crowe S, Cresswell K, Robertson A, Huby G, Avery A, Sheikh A. The case study approach. *BMC Med Res Methodol.* 2011;11:100. Doi:10.1186/1471-2288-11-100
16. Klatchoian DA, Len CA, Terreri MT, Silva M, Itamoto C, Ciconelli RM, et al. Quality of life of children and adolescents from São Paulo: reliability and validity of the Brazilian version of the Pediatric Quality of Life Inventory version 4.0 Generic Core Scales. *J Pediatr (Rio J).* 2008;84(4):08-15. Doi:10.2223/JPED.1788.
17. Onis M, Onyango AW, Borghi E, Siyam A, Nishida C, Siekmann J. Development of a WHO growth reference for school-aged children and adolescents. *Bull World Health Organ.* 2007;85(9):60-7. Doi:10.2471/blt.07.043497
18. Heyward V.; Stolarczyk L. Avaliação da Composição Corporal Aplicada. Editora Manole, 2000.
19. Ben-Noun L, Sohar E, Laor A. Neck circumference as a simple screening measure for identifying overweight and obese patients. *Obes Res.* 2001;9(8)70-7. Doi:10.1038/oby.2001.61.
20. Taylor RW, Jones IE, Williams SM, Goulding A. Evaluation of waist circumference, waist-to-hip ratio, and the conicity index as screening tools for high trunk fat mass, as measured by dual-energy X-ray absorptiometry, in children aged 3-19 y. *Am J Clin Nutr.* 2000;72(2):90-5. Doi:10.1093/ajcn/72.2.490.
21. Silveira MB, Filippin LI. Timed Up and Go como ferramenta de screening para fragilidade em idosos fisicamente ativos. *Cad Saude Colet.* 2017;25(4):89-93. Doi: <http://dx.doi.org/10.1590/1414-462x201700040251>.
22. Collado-Mateo D, Madeira P, Dominguez-Muñoz FJ, Villafaina S, Tomas-Carus P, Parraca JA. The Automatic Assessment of Strength and Mobility in Older Adults: A Test-Retest Reliability Study. *Medicina.* 2019;55(6):270. Doi: <https://doi.org/10.3390/medicina55060270>.
23. Varni JW, Seid M, Kurtin PS. PedsQL 4.0: reliability and validity of the Pediatric Quality of Life Inventory version 4.0 generic core scales in healthy and patient populations. *Med Care.* 2001;39(8):800-12. Doi:10.1097/00005650-200108000-00006.
24. Borg GA. Psychophysical bases of perceived exertion. *Med Sci Sports Exerc.* 1982;14(5):77-81. PMID: 7154893.
25. Poeta LS, Silva DMF, Giuliano ICB. Qualidade de vida relacionada à saúde de crianças obesas. *Rev Assoc Med Bras.* 2010;56(2), 68-72. Doi:10.1590/s0104-42302010000200014.
26. Lira VA, Farinatti PTV, Araújo CGS. As ações de sentar e levantar do solo são influenciadas por variáveis morfofuncionais. *Rev. Paul. Educ. Fís.* 2002;16(2):30-41. Doi: 10.11606/issn.2594-5904.rpef.2002.138748.

Recebido: 15.06.2023

Aceito: 27.09.2024