



Trabalho de Conclusão do Curso de Educação Física

Bacharelado



EXERCÍCIO FÍSICO PARA PESSOAS COM MUTAÇÃO NO GENE RYR1

Discente: Arthur de Souza Bites Barbosa
Orientador: Rafael Felipe de Moraes

Resumo: As miopatias relacionadas ao gene Ryanodine Receptor 1 (RYR1) são doenças neuromusculares hereditárias caracterizadas por alterações na liberação de cálcio intracelular, comprometendo o acoplamento excitação–contração muscular. Essas alterações podem causar fraqueza, fadiga precoce, intolerância ao esforço, redução da capacidade funcional, rabdomiólise recorrente e susceptibilidade à hipertermia maligna. Nesse contexto, o exercício físico surge como estratégia terapêutica complementar para manutenção da funcionalidade e melhora da capacidade física. **Objetivo:** Analisar os efeitos do exercício físico em indivíduos com miopatia relacionada ao gene RYR1. **Método:** Neste estudo foi utilizada a estratégia de revisão bibliográfica do tipo indireta. A busca foi realizada por meio da estratégia PICO de artigos publicados em português e inglês entre os anos de 2000 e 2025, nas bases de dados Scientific Electronic Library Online (SciELO), PubMed, Biblioteca Cochrane, Google Acadêmico e periódicos internacionais de acesso aberto, englobando a Linha de Pesquisa em Ciências do Esporte e Saúde do Núcleo de Estudos e Pesquisa em Educação Física. **Resultados:** A literatura analisada evidenciou que indivíduos com miopatias relacionadas ao gene RYR1 apresentam redução da capacidade funcional, fadiga precoce e menor tolerância ao esforço. Os estudos também indicam que o exercício físico supervisionado, individualizado e de baixa a moderada intensidade pode contribuir para a manutenção da força muscular, resistência funcional e qualidade de vida, desde que respeitados os riscos associados ao esforço intenso. **Considerações Finais:** O exercício físico demonstrou ser uma estratégia terapêutica complementar promissora para indivíduos com miopatia relacionada ao gene RYR1, desde que realizado de forma segura, individualizada e supervisionada, respeitando as limitações fisiológicas e clínicas dessa população.

Palavras chaves: Exercício físico. Miopatias. RYR1. Capacidade funcional. Atividade física.

Abstract: RYR1-related myopathies are hereditary neuromuscular disorders characterized by alterations in intracellular calcium release, impairing the excitation–contraction coupling process in skeletal muscle. These alterations may cause muscle weakness, early fatigue, exercise intolerance, reduced functional capacity, recurrent rhabdomyolysis, and susceptibility to malignant hyperthermia. In this context, physical exercise emerges as a complementary therapeutic strategy for maintaining functionality and improving physical capacity. **Objective:** to analyze the effects of physical exercise in individuals with RYR1-related myopathy. **Method:** This study used an indirect bibliographic review strategy. The search was conducted using the PICO strategy, including articles published in Portuguese and English between 2000 and 2025, retrieved from the databases Scientific Electronic Library Online (SciELO), PubMed, Cochrane Library, Google Scholar, and international open-access journals, encompassing the Research Line in Sports and Health Sciences of the Center for Studies and Research in Physical Education. **Results:** The analyzed literature showed that individuals with RYR1-related myopathies present reduced functional capacity, early fatigue, and lower exercise tolerance. The studies also indicate that supervised, individualized, low- to moderate-intensity physical exercise may contribute to the maintenance of muscle strength, functional endurance, and quality of life, provided that the risks associated with intense physical effort are respected. **Final Considerations:** physical exercise proved to be a promising complementary therapeutic strategy for individuals with RYR1-related myopathy, provided that it is performed safely, individually, and under professional supervision, respecting the physiological and clinical limitations of this population.

Keywords: physical exercise. myopathies. RYR1. functional capacity. physical activity.

Submissão: xx/06/2026

Aprovação: xx/06/2026

1 INTRODUÇÃO

A prática regular de exercício físico é amplamente reconhecida como uma importante estratégia para promoção da saúde, prevenção de doenças e manutenção da capacidade funcional. Além de seus benefícios sobre os sistemas cardiovascular, metabólico e musculoesquelético, o exercício físico também desempenha papel relevante no manejo de doenças neuromusculares, contribuindo para melhora da força muscular, resistência, funcionalidade e qualidade de vida dos indivíduos acometidos (Tarini *et al.*, 2005).

Entre as doenças neuromusculares, destacam-se as miopatias congênitas, um grupo heterogêneo de desordens hereditárias caracterizadas principalmente por fraqueza muscular, hipotonia e alterações estruturais específicas nas fibras musculares. Essas condições podem manifestar-se desde o período neonatal até a vida adulta, com diferentes graus de comprometimento funcional, impactando diretamente a autonomia e a realização das atividades de vida diária (Onnée; Malfatti, 2025).

Dentre os subtipos de miopatias congênitas, destacam-se aquelas relacionadas à mutação no gene *Ryanodine Receptor 1* (Receptor de Rianodina 1) RYR1, responsável por codificar o principal canal de liberação de cálcio do retículo sarcoplasmático no músculo esquelético (Lawal; Todd; Meilleur, 2018).

Esse canal exerce papel fundamental no processo de acoplamento excitação-contracção, permitindo a liberação de íons cálcio (Ca^{2+}) para o citoplasma e possibilitando a interação entre actina e miosina durante a contracção muscular. Alterações nesse gene comprometem esse mecanismo fisiológico, resultando em fraqueza muscular, fadiga precoce, intolerância ao esforço e redução da capacidade funcional (Lawal; Todd; Meilleur, 2018).

Além disso, algumas miopatias relacionadas ao RYR1 apresentam alterações estruturais nas fibras musculares, como a *Congenital Fiber Type Disproportion* (Disproporção Congênita de Tipos de Fibras), caracterizada pela predominância e redução do diâmetro das fibras do tipo I em relação às fibras do tipo II (Lawal; Todd; Meilleur, 2018).

As fibras do tipo I possuem metabolismo predominantemente oxidativo e maior resistência à fadiga, enquanto as fibras do tipo II estão mais associadas à produção de força e potência. Essa desproporção contribui diretamente para o prejuízo funcional e para a menor tolerância ao exercício físico observada nesses indivíduos (Lawal; Todd; Meilleur, 2018).

Além das limitações funcionais, mutações no gene RYR1 também estão associadas à ocorrência de rabdomiólise recorrente, intolerância ao calor e susceptibilidade à hipertermia maligna, especialmente em situações de esforço físico intenso ou exposição a determinados agentes anestésicos (Voermans *et al.*, 2016; Rosenberg *et al.*, 2023).

Esses achados sugerem a necessidade de cautela e individualização na prescrição de exercício físico para essa população, considerando a resposta fisiológica ao esforço e o risco de exacerbação dos sintomas (Voermans *et al.*, 2016; Rosenberg *et al.*, 2023).

Nesse sentido, o exercício físico pode apresentar importante potencial terapêutico no manejo das miopatias relacionadas ao RYR1, podendo contribuir para a manutenção da força muscular, melhora da resistência funcional, preservação da independência motora e qualidade de vida (Chin *et al.*, 2025).

Estudos recentes demonstram que indivíduos com miopatias relacionadas ao RYR1 apresentam redução significativa da capacidade de exercício, menor consumo máximo de oxigênio (VO₂ pico) e menor tolerância ao esforço quando comparados à população saudável, reforçando a necessidade de estratégias de exercício físico individualizadas e supervisionadas (Chin *et al.*, 2025).

Entretanto, ainda são limitadas as evidências científicas que abordam especificamente os efeitos do exercício físico em indivíduos com miopatia relacionada à mutação no gene RYR1, especialmente no que se refere à segurança, intensidade adequada e adaptação fisiológica ao treinamento. Nesse contexto, torna-se fundamental compreender como o exercício físico pode atuar como estratégia terapêutica complementar nessa população.

Diante das limitações funcionais e fisiológicas observadas em indivíduos com miopatias relacionadas ao gene RYR1, torna-se relevante compreender como o exercício físico pode atuar como estratégia terapêutica complementar, considerando tanto seus possíveis benefícios quanto os cuidados necessários para sua prescrição. Nesse contexto, o presente estudo teve como objetivo analisar os efeitos do exercício físico em indivíduos com miopatia relacionada ao gene RYR1, por meio de uma revisão bibliográfica da literatura científica.

2 METODOLOGIA

2.1 Linha e tipo de pesquisa

O presente estudo se enquadra na Linha de Pesquisa em Ciências do Esporte e Saúde. Preconiza que os objetos de estudos configurar-se-ão em temáticas relacionadas com o treinamento corporal e as suas diferentes possibilidades, sobretudo, o esporte, a relação com a saúde, o desenvolvimento do *fitness* e *wellness*, as atividades relacionadas aos diferentes grupos pessoas com deficiência, assim como, o desenvolvimento motor nas diversas faixas etárias e as influências biopsicossociais sobre as pessoas que não praticam exercícios (NEPEF, 2014).

O estudo foi realizado por meio de pesquisa indireta, com delineamento bibliográfico, tendo o objetivo de encontrar na literatura estudos que tratem dos efeitos do exercício físico para indivíduos com miopatia relacionada ao gene RYR1.

De acordo com Zanella (2006), indireto é o método que se assegura em artigos, livros e documentos de estudos de terceiros, sendo caracterizado pela utilização exclusiva de fontes bibliográficas.

Sendo assim, a pesquisa bibliográfica não é apenas uma mera reprodução do que já foi dito ou escrito sobre determinado assunto, mas sim, o exame de um tema com uma nova abordagem, chegando em outras conclusões. Demo (2000), salienta que a ideia da pesquisa é levar o contato pessoal do aluno com as teorias, por meio da leitura, levando à interpretação própria.

2.2 Procedimentos, técnicas e instrumentos

Os critérios de inclusão das produções bibliográficas foram: estudos publicados entre os anos de 2000 e 2025, disponíveis nos idiomas português ou inglês, que abordassem direta ou indiretamente exercício físico, atividade física, capacidade funcional, reabilitação, treinamento resistido, treinamento aeróbico ou intervenções terapêuticas em indivíduos com miopatias congênitas, especialmente

aquelas relacionadas ao gene RYR1. Foram incluídos artigos originais, estudos de revisão, revisões sistemáticas, estudos clínicos, estudos de prevalência, relatos de caso, séries de casos e ensaios clínicos que contribuíssem para a compreensão da temática proposta.

Foram excluídas as produções duplicadas, estudos fora do período delimitado, materiais indisponíveis na íntegra, publicações que não apresentavam relação com o objetivo do estudo e trabalhos que abordavam exclusivamente outras doenças neuromusculares sem associação com miopatias congênitas, exercício físico ou gene RYR1.

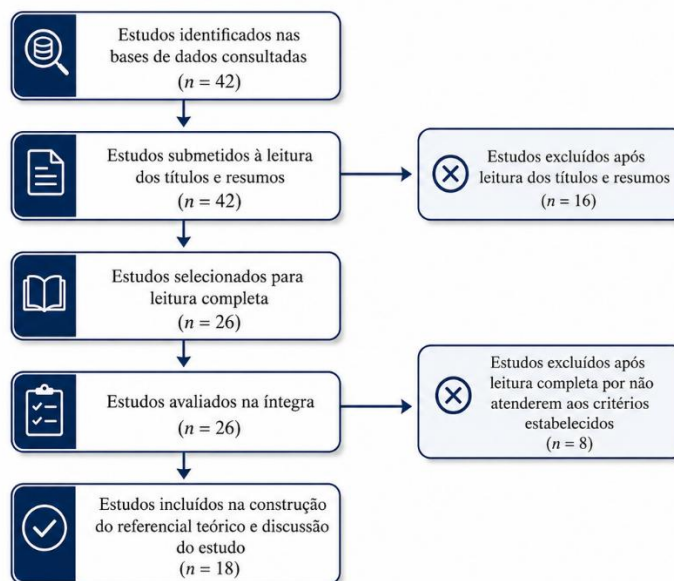
As buscas foram realizadas na biblioteca física do Campus II da Pontifícia Universidade Católica de Goiás e nas seguintes bases de dados: PubMed, Scientific Electronic Library Online (SciELO), Biblioteca Cochrane e Google Acadêmico, além de periódicos internacionais de acesso aberto, como Frontiers, Orphanet Journal of Rare Diseases e Neurology. Também foi consultado, como fonte complementar online especializada, o site SORRYR-1, por apresentar informações relacionadas ao gene RYR1, às doenças associadas a esse gene, manifestações clínicas, complicações e possibilidades de manejo.

Foram utilizadas nos ambientes virtuais as seguintes palavras-chave em português e inglês: exercício físico, atividade física, miopatia relacionada ao gene RYR1, miopatias congênitas, capacidade funcional, treinamento resistido, treinamento aeróbico, physical exercise, physical activity, RYR1-related myopathy, congenital myopathies, functional capacity, resistance training e aerobic training.

Nessa etapa da pesquisa foi utilizada a estratégia PICO, com o objetivo de organizar os termos de busca e ampliar a identificação de produções científicas relacionadas ao tema investigado (Quadro 1).

P = Paciente, População	I = Interesse	Co = Contexto
Pessoas Pacientes	Atividade Física Exercício Físico	Miopatia relacionada ao gene RYR1
Individuals Patients	Physical Activity Physical Exercise	RYR1-related myopathy

Figura 1 – Fluxograma do processo de seleção dos estudos



2.3 Resultados

Após a organização dos estudos foi realizada a análise para verificar quais atendiam os critérios de inclusão, ou seja, abordavam de forma direta ou indireta a temática sobre exercícios físicos para pessoas com miopatia relacionada ao gene RYR1. Inicialmente foram localizados 42 estudos relacionados à temática pesquisada nas bases de dados consultadas. Após a leitura dos títulos e resumos, 26 estudos foram selecionados para leitura completa. Ao final do processo de análise, 18 trabalhos atenderam aos critérios estabelecidos e foram incluídos na construção do referencial teórico e discussão do estudo.

Na elaboração do referencial teórico e na pesquisa realizada nos moldes metodológicos propostos, foram incluídas obras disponíveis em idioma português e inglês, publicadas entre os anos de 2000 e 2025, que auxiliassem a responder à questão norteadora do estudo.

3 REFERENCIAL TEÓRICO

3.1 Miopatias

As miopatias compreendem um conjunto heterogêneo de doenças que comprometem o funcionamento da fibra muscular, podendo ser de origem genética ou adquirida. Entre os principais sintomas destacam-se fraqueza muscular, fadiga precoce, intolerância ao esforço e alterações morfológicas identificadas por meio de biópsia muscular (Zanoteli; Reed, 2021).

Alterações no metabolismo energético, na organização estrutural das fibras musculares e no processo de liberação de cálcio durante o acoplamento excitação–

contração constituem características frequentemente observadas nesses quadros clínicos (Dowling *et al.*, 2014).

3.2 Miopatias congênitas

As miopatias congênitas constituem um grupo heterogêneo de doenças neuromusculares hereditárias caracterizadas principalmente por fraqueza muscular de início precoce, hipotonia e alterações estruturais específicas observadas na biópsia muscular. Essas condições apresentam grande variabilidade clínica e genética, podendo manifestar-se desde o período neonatal até a vida adulta, com diferentes graus de comprometimento funcional (Onnée; Malfatti, 2025).

A classificação tradicional dessas miopatias baseia-se nos achados histopatológicos predominantes, incluindo *Central Core Disease* (CCD), *Multi-minicore Disease* (MmD), *Nemaline Myopathy*, *Centronuclear Myopathy* e *Congenital Fiber Type Disproportion* (CFTD), sendo muitas delas associadas a mutações no gene RYR1. Com o avanço do sequenciamento genético, novas formas clínicas e genéticas vêm sendo identificadas, ampliando a compreensão sobre a fisiopatologia e a complexidade dessas doenças (Onnée; Malfatti, 2025).

Além das alterações estruturais, as miopatias congênitas frequentemente envolvem disfunções no mecanismo de acoplamento excitação–contração, especialmente na regulação da liberação de cálcio intracelular. Nas miopatias relacionadas ao gene RYR1, essa alteração compromete diretamente a contração muscular, favorecendo fraqueza, fadiga precoce e intolerância ao exercício físico. Entre os subtipos mais frequentemente associados ao RYR1 destacam-se a *Central Core Disease*, a *Multi-minicore Disease* e a Miopatia com Desproporção Congênita de Fibras, reforçando a importância desse gene na fisiopatologia muscular e na resposta ao exercício físico (Zhang *et al.*, 2024).

As manifestações clínicas das miopatias congênitas variam conforme o subtipo e a gravidade da alteração genética, porém frequentemente incluem fraqueza muscular proximal, hipotonia, atraso no desenvolvimento motor, fadiga precoce e redução da capacidade funcional. Em muitos casos, esses indivíduos apresentam dificuldade para realizar atividades da vida diária, limitações locomotoras e menor tolerância ao esforço físico, o que compromete diretamente sua autonomia e qualidade de vida. A progressão clínica pode ser estável ou lentamente progressiva, exigindo acompanhamento multiprofissional e estratégias terapêuticas voltadas para manutenção da funcionalidade e prevenção de complicações secundárias (Onnée; Malfatti, 2025).

Nesse contexto, o exercício físico assume papel importante como estratégia não farmacológica no manejo das miopatias congênitas, especialmente na preservação da força muscular, resistência funcional e independência motora. Entretanto, a prescrição deve considerar as particularidades fisiológicas de cada subtipo, principalmente nos casos relacionados ao gene RYR1, em que há comprometimento da homeostase do cálcio intracelular e maior risco de rabdomiólise induzida pelo esforço. Dessa forma, a individualização da carga, o monitoramento da fadiga e o controle da intensidade tornam-se fatores essenciais para a segurança e eficácia da intervenção (Zhang *et al.*, 2024).

3.2.1 Miopatia com Desproporção Congênita de Fibras (CFTD)

A Miopatia com Desproporção Congênita de Fibras caracteriza-se pela presença de fibras do tipo I significativamente menores quando comparadas às fibras do tipo II, com diferença superior ao critério histológico usual de 12% (Sewry *et al.*, 2002). Clinicamente, pode manifestar-se por fraqueza axial, atraso no desenvolvimento motor e variações na gravidade do quadro, que oscilam desde formas leves até apresentações mais comprometedoras da doença.

3.3 O gene *Ryanodine Receptor 1* (RYR1)

O gene *Ryanodine Receptor 1* (RYR1) codifica o principal canal de liberação de cálcio do músculo esquelético, componente essencial do retículo sarcoplasmático. Mutações nesse gene interferem na adequada liberação de cálcio intracelular, comprometendo o mecanismo de acoplamento excitação–contração e resultando em fraqueza muscular, fadiga acentuada e intolerância ao exercício (Bharucha-Goebel *et al.*, 2013).

O receptor de rianodina tipo 1 exerce papel fundamental na homeostase intracelular de cálcio e na regulação da contração muscular esquelética. Durante o potencial de ação, ocorre a ativação do complexo de acoplamento excitação–contração, promovendo a liberação de Ca^{2+} armazenado no retículo sarcoplasmático para o citoplasma, desencadeando a interação entre os filamentos de actina e miosina. Alterações no gene RYR1 comprometem esse processo, reduzindo a eficiência contrátil e favorecendo manifestações clínicas como hipotonia, fraqueza muscular e intolerância ao exercício físico (Lawal; Todd; Meilleur, 2018).

Algumas apresentações histopatológicas associadas ao RYR1 incluem a Miopatia com Desproporção Congênita de Fibras (*Congenital Fiber Type Disproportion* – CFTD), caracterizada pela predominância de fibras do tipo I significativamente menores em relação às fibras do tipo II, o que contribui para o prejuízo funcional observado nesses indivíduos (Lawal; Todd; Meilleur, 2018).

A composição das fibras musculares também exerce influência direta na manifestação clínica das miopatias relacionadas ao gene RYR1. As fibras do tipo I apresentam contração lenta, metabolismo predominantemente oxidativo e maior resistência à fadiga, sendo mais recrutadas em atividades de longa duração e baixa intensidade. Já as fibras do tipo II possuem contração rápida, maior capacidade glicolítica e maior produção de força e potência, porém apresentam menor resistência ao esforço prolongado (Lawal; Todd; Meilleur, 2018).

Na Miopatia com Desproporção Congênita de Fibras (CFTD), observa-se frequentemente predominância e redução do diâmetro das fibras do tipo I em relação às fibras do tipo II, o que contribui para a diminuição da força muscular, menor tolerância ao exercício físico e prejuízo funcional progressivo (Lawal; Todd; Meilleur, 2018).

Além do prejuízo na liberação de cálcio, estudos recentes demonstram que a redução funcional do receptor de rianodina tipo 1 também pode desencadear alterações metabólicas importantes no músculo esquelético. A menor disponibilidade de Ca^{2+} intracelular compromete a função mitocondrial, favorece o aumento do estresse oxidativo e contribui para processos de atrofia muscular progressiva, reduzindo ainda mais a capacidade de produção de força e a tolerância ao esforço físico. Essas alterações ampliam a compreensão da fisiopatologia das miopatias relacionadas ao RYR1, demonstrando que a limitação funcional não depende apenas da contração muscular prejudicada, mas também de alterações estruturais e energéticas no tecido muscular (Pelletier *et al.*, 2020).

Além das limitações funcionais, mutações no RYR1 estão associadas à ocorrência de rabdomiólise recorrente, intolerância ao calor e hipertermia maligna (Voermans *et al.*, 2016; Rosenberg *et al.*, 2023). Esses achados sugerem a necessidade de cautela e individualização na prescrição de exercício físico para essa população.

3.4 Exercício físico e miopatias

A prática de exercício físico em indivíduos com miopatias congênitas tem sido considerada uma importante estratégia terapêutica complementar, especialmente na manutenção da força muscular, resistência funcional e independência nas atividades de vida diária. Diferentemente da concepção anterior de que o esforço físico poderia agravar a fraqueza muscular, evidências mais recentes indicam que, quando realizado de forma supervisionada e individualizada, o exercício pode promover adaptações positivas no sistema musculoesquelético e melhorar a funcionalidade desses indivíduos (Tarini *et al.*, 2005; Adaikina *et al.*, 2020).

Indivíduos com miopatias relacionadas ao gene RYR1 apresentam redução significativa da capacidade funcional e da tolerância ao exercício físico quando comparados à população saudável. Fraqueza muscular proximal, fadiga precoce, intolerância ao esforço e menor resistência muscular são manifestações frequentes, comprometendo diretamente a realização de tarefas cotidianas e a qualidade de vida. Essas limitações estão diretamente relacionadas à disfunção no mecanismo de liberação de cálcio intracelular, essencial para a contração muscular eficiente (Lawal; Todd; Meilleur, 2018; Chin *et al.*, 2025).

Do ponto de vista fisiológico, a limitação ao exercício físico nesses indivíduos também está associada à redução do consumo máximo de oxigênio (VO_2 pico), menor capacidade de trabalho e menor eficiência cardiovascular durante o esforço. Estudos recentes demonstram que indivíduos com miopatias relacionadas ao RYR1 apresentam valores significativamente reduzidos de VO_2 pico, além de menor frequência cardíaca de pico e menor tolerância ao exercício físico, evidenciando comprometimento da capacidade aeróbia e da resposta ao esforço físico. Chin *et al.* (2025), ao avaliarem adultos e crianças com RYR1-RM por meio do teste cardiopulmonar de esforço e do teste de caminhada de seis minutos, observaram VO_2 pico reduzido em comparação aos valores previstos, reforçando a presença de limitações tanto periféricas quanto centrais no desempenho físico (Chin *et al.*, 2025).

Além das limitações funcionais, alterações na homeostase intracelular do cálcio aumentam o risco de lesão muscular induzida pelo exercício físico. A desregulação do Ca^{2+} pode desencadear ativação de proteases, disfunção mitocondrial e aumento do estresse oxidativo, contribuindo para o agravamento da fadiga muscular e para o risco de rabdomiólise, especialmente em atividades de alta intensidade ou longa duração. Adicionalmente, indivíduos com mutações no gene RYR1 podem apresentar intolerância ao calor e susceptibilidade à hipertermia maligna, o que reforça a necessidade de cautela na prescrição do exercício físico (Pelletier *et al.*, 2020; Ogasawara; Nishino, 2024).

Apesar dessas limitações, o exercício físico pode promover adaptações positivas quando bem conduzido. O treinamento aeróbio de baixa a moderada intensidade pode contribuir para melhora da capacidade oxidativa muscular, eficiência mitocondrial e resistência à fadiga, enquanto o treinamento de força, quando realizado com cargas controladas e progressão gradual, pode auxiliar na manutenção da massa muscular e da capacidade funcional. Essas adaptações são fundamentais para a

preservação da autonomia e da qualidade de vida dos indivíduos com miopatias congênitas (Tarini *et al.*, 2005; Adaikina *et al.*, 2020).

Entretanto, a prescrição do exercício físico para essa população deve ser altamente individualizada, considerando o grau de comprometimento muscular, a presença de sintomas e a resposta fisiológica ao esforço. Estratégias como controle rigoroso da intensidade, progressão gradual das cargas, monitoramento da fadiga e períodos adequados de recuperação são essenciais para garantir segurança e eficácia. A supervisão profissional torna-se indispensável, especialmente em indivíduos com maior risco de complicações associadas ao esforço físico (Jung-Bluth *et al.*, 2009; Ogasawara; Nishino, 2024).

Embora o exercício físico apresente potencial terapêutico relevante, ainda não existem protocolos padronizados e definitivos para indivíduos com miopatias relacionadas ao gene RYR1. A heterogeneidade clínica e genética dessas condições, associada à escassez de estudos longitudinais e ao número reduzido de pesquisas específicas, dificulta a padronização de condutas. Dessa forma, a literatura atual recomenda abordagens individualizadas e reforça a necessidade de novas pesquisas que investiguem os efeitos do exercício físico sobre a capacidade funcional, adaptações fisiológicas e qualidade de vida nessa população (Raga *et al.*, 2024; Chin *et al.*, 2025).

3.5 Capacidade funcional e qualidade de vida em indivíduos com RYR1

A redução da capacidade funcional representa uma das principais consequências das miopatias relacionadas ao gene RYR1, impactando diretamente a realização de atividades da vida diária, a independência funcional e a qualidade de vida. Fraqueza muscular proximal, fadiga crônica e intolerância ao exercício são manifestações frequentes, podendo limitar a participação social e a autonomia desses indivíduos. Nesse contexto, o exercício físico supervisionado surge como importante ferramenta não farmacológica para minimizar essas limitações, promovendo melhora funcional e manutenção da saúde muscular ao longo da vida (Chin *et al.*, 2025; Lawal; Todd; Meilleur, 2018).

3.6 Exercício físico e intervenções terapêuticas na miopatia relacionadas ao gene RYR1

O exercício físico, incluindo o treinamento resistido, é amplamente reconhecido por sua eficácia na promoção do aumento da força muscular, da hipertrofia e da melhora do desempenho funcional (Fleck; Kraemer, 2017). Em indivíduos com doenças neuromusculares, intervenções resistidas de intensidade leve a moderada demonstram boa tolerabilidade e benefícios significativos, sobretudo quando implementadas de forma progressiva e individualizada (Tarini *et al.*, 2005).

Além do treinamento resistido, outras estratégias de exercício físico vêm sendo investigadas como forma de melhorar a funcionalidade de indivíduos com miopatia relacionada ao gene RYR1 incluindo exercícios aeróbios de baixa a moderada intensidade, fisioterapia motora e estimulação elétrica funcional. Essas intervenções apresentam potencial para promover melhora da resistência muscular, redução da fadiga e aumento da autonomia funcional, desde que respeitadas as limitações individuais e o risco de exacerbação dos sintomas.

A literatura atual destaca que ainda não existem protocolos padronizados e definitivos para essa população, o que reforça a necessidade de individualização da

prescrição e maior produção científica na área (Ogasawara; Nishino, 2024; Iodice *et al.*, 2019).

Estudos recentes indicam que indivíduos com miopatia relacionada ao gene RYR1 (RYR1-RM) podem apresentar melhora da capacidade funcional e da tolerância ao esforço mediante intervenções adaptadas e cuidadosamente monitoradas (Chin *et al.*, 2025). Outras abordagens, como a estimulação elétrica funcional, também se mostram promissoras como estratégia complementar ao treinamento resistido (Iodice *et al.*, 2019).

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

As miopatias congênitas relacionadas ao gene *Ryanodine Receptor 1* (RYR1) configuram um importante grupo de doenças neuromusculares hereditárias, caracterizadas principalmente por alterações no mecanismo de liberação de cálcio intracelular e comprometimento do processo de acoplamento excitação–contração. Essa disfunção fisiológica repercute diretamente na contração muscular, favorecendo manifestações como fraqueza muscular, fadiga precoce, intolerância ao esforço, redução da capacidade funcional, rabdomiólise recorrente e susceptibilidade à hipertermia maligna, impactando de forma significativa a autonomia funcional e a qualidade de vida dos indivíduos acometidos.

A revisão da literatura realizada evidencia que o exercício físico, quando adequadamente prescrito, representa uma estratégia terapêutica complementar de grande relevância no manejo dessas condições. Diferentemente da antiga concepção de que o esforço físico poderia agravar o quadro clínico, estudos recentes demonstram que intervenções supervisionadas, individualizadas e baseadas em critérios fisiológicos podem contribuir para a manutenção da força muscular, melhora da resistência funcional, preservação da capacidade aeróbia e maior independência nas atividades de vida diária.

Observa-se que indivíduos com miopatias relacionadas ao RYR1 apresentam redução significativa do consumo máximo de oxigênio (VO_2 pico), menor tolerância ao exercício físico e importante limitação funcional, o que reforça a necessidade de programas de exercício físico cuidadosamente planejados. Nesse contexto, variáveis como intensidade, volume, progressão gradual das cargas, monitoramento da fadiga e tempo adequado de recuperação tornam-se determinantes para a segurança e eficácia da intervenção, especialmente diante do risco aumentado de complicações clínicas associadas ao esforço físico excessivo.

Entretanto, a literatura ainda apresenta escassez de estudos específicos sobre protocolos de exercício físico direcionados a essa população, principalmente no que se refere à definição de parâmetros ideais de treinamento e às respostas fisiológicas em longo prazo. A heterogeneidade clínica das miopatias relacionadas ao RYR1 e a raridade dessas condições dificultam a padronização de condutas, evidenciando uma importante lacuna científica e a necessidade de novas investigações que fortaleçam a prática baseada em evidências.

Dessa forma, conclui-se que o exercício físico não deve ser compreendido como um fator limitante, mas como uma intervenção terapêutica relevante e necessária, desde que conduzida com individualização, critério clínico e respaldo científico. Além disso, destaca-se a importância da atuação do profissional de Educação Física no planejamento e acompanhamento dessas intervenções,

contribuindo de maneira significativa para a reabilitação funcional, promoção da saúde e melhoria da qualidade de vida de indivíduos com miopatia relacionada à mutação no gene RYR1.

REFERÊNCIAS

BHARUCHA-GOEBEL, D. X. *et al.* Severe congenital RYR1-associated myopathy: the expanding clinicopathologic and genetic spectrum. *Neurology*, v. 80, n. 16, p. 1584-1589, 2013. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC3662324/>. Acesso em: 27 fev. 2025.

CHIN, L. M. K. *et al.* Exercise capacity in RYR1-related myopathies. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v. 20, p. 1-12, 2025. Disponível em: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-025-04013-7>. Acesso em: 27 fev. 2025.

DOWLING, J. J. *et al.* Congenital myopathies: the road to therapy. *Nature Reviews Neurology*, v. 10, p. 267-280, 2014. DOI: 10.1038/nrneurol.2014.51.

FLECK, S. J.; KRAEMER, W. J. *Fundamentos do treinamento de força e condicionamento*. 4. ed. Porto Alegre: Artmed, 2017.

IODICE, P. *et al.* Functional electrical stimulation in RYR1-related myopathy: a possible new therapeutic intervention. *Frontiers in Neurology*, v. 10, p. 479, 2019. DOI: 10.3389/fneur.2019.00479.

ONNÉE, Marion; MALFATTI, Edoardo. The widening genetic and myopathologic spectrum of congenital myopathies (CMYOs): a narrative review. *Neuromuscular Disorders*, v. 49, p. 105338, 2025. DOI: 10.1016/j.nmd.2025.105338.

ROSENBERG, H. *et al.* Malignant hyperthermia susceptibility and RYR1-related disorders. *Anesthesiology*, v. 138, n. 2, p. 129-147, 2023. DOI: 10.1097/ALN.0000000000004472.

SEWRY, C. A.; WALLGREN-PETTERSSON, C.; CLARKSON, E. Miopatias congênitas. *Neuromuscular Disorders*, v. 12, n. 8, p. 693-700, 2002.

TARINI, V. A. F. *et al.* O exercício físico nas doenças neuromusculares: revisão. *Neurociências*, v. 13, n. 4, p. 166-173, 2005. Disponível em: <https://periodicos.unifesp.br/index.php/neurociencias/article/download/8830/6363/36588>. Acesso em: 27 fev. 2025.

VOERMANS, N. C. *et al.* RYR1-related rhabdomyolysis: a common but probably under-recognized complication. *Muscle & Nerve*, v. 54, n. 6, p. 1002-1004, 2016. DOI: 10.1002/mus.25297.

ZANOTELI, E.; REED, U. C. *Distrofias musculares e miopatias congênitas*. São Paulo: Atheneu, 2021.

LAWAL, T. A.; TODD, J. J.; MEILLEUR, K. G. Ryanodine Receptor 1-Related Myopathies: Diagnostic and Therapeutic Approaches. *Neurotherapeutics*, v. 15, n. 4, p.885-899,2018. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30406384/>. Acesso em: 20 abr. 2026.

OGASAWARA, M.; NISHINO, I. Ryanodine receptor 1-related disorders: pathophysiology and therapeutic approaches. *Acta Physiologica*, v. 242, n. 2, e14159, 2024. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/38994695/>. Acesso em: 20 abr. 2026.

JUNG-BLUTH, C. et al. RYR1-related congenital myopathy: clinical and functional effects of endurance training. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v. 4, p. 56, 2009. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20044991/> Acesso em: 20 abr. 2026.

PELLETIER, L. et al. In vivo RyR1 reduction in muscle triggers a core-like myopathy. *Acta Neuropathologica Communications*, v. 8, p. 192, 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33176865/> Acesso em: 20 abr. 2026.

RAGA, S. et al. Treatments for RYR1-related disorders. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, v. 12, n. 12, CD014439, 2024. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39794639/>. Acesso em: 20 abr. 2026.

DEMO, Pedro. Pesquisa: princípios científicos e educativos. 7. ed. São Paulo: Cortez, 2000.

NEPEF. Projeto do Núcleo de Estudos e Pesquisa em Educação Física. Curso de Educação Física. Escola de Formação de Professores e Humanidades. Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Goiânia, 2014.

ZHANG, Y. et al. Congenital myopathies related to RYR1 mutations: clinical features, pathophysiology and therapeutic perspectives. *Frontiers in Neurology*, v. 15, p. 1345678, 2024. Disponível em: <https://www.frontiersin.org/journals/neurology>. Acesso em: 20 abr. 2026.

ADAIKINA, O. et al. Physical exercise and rehabilitation in congenital myopathies: current perspectives and therapeutic approaches. *Neuromuscular Disorders*, v. 30, n. 9, p. 745-754, 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/>. Acesso em: 20 abr. 2026.

ZANELLA, Liane Carly Hermes. Metodologia da pesquisa. Florianópolis: SEaD/UFSC, 2006. Disponível em: <https://uab.ufsc.br/administracao/files/2020/09/Metodologia-de-estudo-e-pesquisa-em-administra%C3%A7%C3%A3o.pdf> Acesso em: 06 maio 2026.

SORRYR-1. Doenças relacionadas ao RYR-1. Miopatia Congênita, 10 out. 2021. Disponível em: <https://sorryr-1.com.br/doencas-relacionadas-ao-ryr-1/>.

SORRYR-1. O que é o RYR-1. Miopatia Congênita, 10 out. 2021. Disponível em: <https://sorryr-1.com.br/o-que-e-o-ryr-1/>.



PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS
ESCOLA DE FORMAÇÃO DE PROFESSORES E
HUMANIDADES
CURSO DE EDUCAÇÃO FÍSICA

ATA DE APRESENTAÇÃO PÚBLICA DE TCC

Aos 16 dias do mês de junho de 2026, em sessão pública na sala 306 do bloco "S" do Campus 2 na PUC Goiás, na presença da Banca Examinadora composta pelos seguintes professores:

Orientador(a): RAFAEL FELIPE DE MORAES

Parecerista: ADEMIR SCHMIDT

Parecerista: MARCELO DE SOUSA E SILVA

O(a) aluno(a): **ARTHUR DE SOUZA BITES BARBOSA**

apresentou o Trabalho de Conclusão de Curso intitulado:

Exercício Físico para pessoas com mutação no gene RYR1 Ryanodine Receptor 1

como requisito curricular indispensável para a integralização do Curso de Educação Física.

Após apresentação, a Banca Examinadora deliberou e decidiu pela **APROVAÇÃO** do referido trabalho.

Lavraram a presente ata:

Orientador(a): Rafael Felipe de Moraes

Parecerista: Admir Schmidt

Parecerista: Marcelo de Sousa e Silva



PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS
PRO-REITORIA DE GRADUAÇÃO

Av. Universitária, 1000 • Setor Universitário
Cidade Postal 66 • CEP 74005-610
Goiânia • Goiás • Brasil
Fones: (62) 3946.1071 / Fax: (62) 3946.1367
www.pucgoias.edu.br | prograd@pucgoias.edu.br

ANEXO I

TERMO DE AUTORIZAÇÃO DE PUBLICAÇÃO DE PRODUÇÃO ACADÊMICA

Eu, **ARTHUR DE SOUZA BITES BARBOSA** estudante do Curso de Educação Física, matrícula **2022.1.0128.0036-2** na qualidade de titular dos direitos autorais, em consonância com a Lei nº 9.610/98 (Lei dos Direitos do autor), autorizo a Pontifícia Universidade Católica de Goiás (PUC Goiás) a disponibilizar o Trabalho de Conclusão de Curso intitulado **Exercício Físico para pessoas com mutação no gene RYR1 Ryanodine Receptor 1** gratuitamente, sem ressarcimento dos direitos autorais, por 5 (cinco) anos, conforme permissões do documento, em meio eletrônico, na rede mundial de computadores, no formato especificado (Texto (PDF); Imagem (GIF ou JPEG); Som (WAVE, MPEG, AIFF, SND)*; Video (MPEG, MWV, AVI, QT)*, outros, específicos da área; para fins de leitura e/ou impressão pela internet, a título de divulgação da produção científica gerada nos cursos de graduação da PUC Goiás.

Nome completo do autor: **ARTHUR DE SOUZA BITES BARBOSA**

Assinatura do(s) autor(es): *Arthur de Souza Bites Barbosa*

Nome completo do professor-orientador: **RAFAEL FELIPE DE MORAES**

Assinatura do professor-orientador: *Rafael Felipe de Moraes*

Goiânia, 16 de junho de 2026.