

5. Tuijtelars J, Brehm MA, Nollet F, Roerdink M. Validity and reproducibility of C-Mill walking-adaptability assessment in polio survivors. *Gait Posture*. 2022;96:314-321. Doi: [10.1016/j.gaitpost.2022.06.008](https://doi.org/10.1016/j.gaitpost.2022.06.008)
6. Timmermans C, Roerdink M, Meskers CGM, Beek PJ, Janssen TWJ. Walking-adaptability therapy after stroke: results of a randomized controlled trial. *Trials*. 2021;22(1):923. Doi: [10.1186/s13063-021-05742-3](https://doi.org/10.1186/s13063-021-05742-3)

Ataxia hereditária progressiva: caso de ataxia de friedreich em irmãos acompanhados na reabilitação pediátrica

Marcos Matheus da Silva Fonseca¹, Caio Henrique Gasparotto Nogueira¹, Samuel Fen I Chen¹, Amanda Rie Tachibana¹, Eduardo Hideyuki Akamine¹

¹*Irmadade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo*

Palavras-chave: Ataxia de Friedreich, Reabilitação Neurológica, Pediatria

INTRODUÇÃO

A Ataxia de Friedreich (AF) é uma doença genética rara, neurodegenerativa, de difícil diagnóstico e sem tratamento específico. Trata-se de uma ataxia espinocerebelar hereditária autossômica recessiva, que afeta múltiplos sistemas, como sistema nervoso central e periférico, sistema musculoesquelético, endócrino e cardiovascular. É a forma mais frequente de ataxia hereditária, atingindo aproximadamente 1 em cada 50.000 indivíduos. Na Europa e América do Norte. Atualmente, o Brasil é o segundo país com maior número de portadores de Ataxia de Friedreich em todo o mundo, com 216 indivíduos registrados na Aliança de Pesquisa sobre Ataxia de Friedreich (FARA), ficando atrás apenas dos Estados Unidos. A AF é causada por mutações no gene FXN, localizado no cromossomo 9q13. Este gene codifica a proteína frataxina, essencial para a função mitocondrial, principalmente na biogênese de ferro-enxofre e na respiração celular. Mutações no FXN levam à deficiência de frataxina, afetando o metabolismo energético e a função celular, especialmente em neurônios. Os sintomas geralmente se manifestam entre 5 e 20 anos de idade, com progressão gradual ao longo da vida. As principais características clínicas incluem ataxia, disartria, disfagia, neuropatia, fraqueza muscular, cardiomiopatia, diabetes mellitus, entre outras.

O diagnóstico da AF é baseado em uma combinação de: avaliação clínica (história familiar, exame físico e neurológico), testes genéticos (detecção de mutações no gene FXN) e exames complementares (ressonância magnética de neuroeixo, eletrocardiograma, ecocardiograma e testes de função pulmonar).

OBJETIVO

Relatar o caso de dois irmãos diagnosticados com Ataxia de Friedreich, acompanhados no ambulatório de Reabilitação Pediátrica. Declaramos que não houve conflitos de interesse ou relação com empresas durante a realização deste trabalho.

RELATO DE CASO

Trata-se de dois irmãos, filhos de pais consanguíneos, que tiveram o diagnóstico de Ataxia de Friedreich confirmado por estudo molecular. A paciente de 15 anos, do gênero feminino, iniciou aos 8 anos dificuldade progressiva de coordenação de movimentos e marcha, escoliose, disartria, disfagia e engasgos, quedas da própria altura, dificuldade na escrita, dor e fraqueza nos membros inferiores. Ao exame físico, notava-se hipotonia muscular, escoliose com curvatura dextroconvexa, aumento de cifose torácica, pés em equino, valgo de joelhos, com dificuldade para transferências.

A marcha era realizada apenas com andador, velocidade e cadência diminuídas e déficit de dorsiflexão. Apresentava movimentos atáxicos em membros superiores, com decomposição bilateral às provas de index-index e index-nariz. A força motora era diminuída para dorsiflexão bilateral (grau III), reflexos osteotendíneos eram globalmente abolidos, bem como a sensibilidade vibratória. Reflexo de Babinski estava presente bilateralmente. Foi encaminhada para fisioterapia visando fortalecimento global, ganho e preservação de ADMs, treino de equilíbrio e propriocepção; para terapia ocupacional para treino motor refinado, treino de ergonomia, trocas posturais e conservação de energia; e fonoaudiologia para avaliação de disfagia.

O irmão da paciente, do gênero masculino, 10 anos de idade, possui relato de quedas frequentes, com piora progressiva da escrita, da marcha e do equilíbrio, evitando atividades físicas que exijam corrida. Ao exame físico, observou-se ortostase com base alargada, instabilidade postural na posição de Romberg, marcha independente com base alargada, dificuldade de ficar nas pontas dos pés e calcanhares. Ao se sentar na maca, precisava de apoio para manter o equilíbrio, mas apresentava força muscular grau V global, com tônus muscular adequado. Os reflexos osteotendíneos eram abolidos nos 4 membros, com reflexo de Babinski positivo bilateralmente.

Não foram observados movimentos involuntários, mas o paciente apresentava dismetria bilateral, com tremor fino ao final do movimento e disdiadococinesia, e redução da sensibilidade vibratória em membros inferiores. O paciente foi encaminhado para fisioterapia para treino de equilíbrio e marcha, fortalecimento de estabilizadores de coluna e antigravitacionais e avaliação de necessidade de meio auxiliar de marcha; e terapia ocupacional para treino de coordenação e trocas posturais.

CONCLUSÃO

Não há cura para a Ataxia de Friedreich. O tratamento se concentra no manejo dos sintomas e na melhora da qualidade de vida. As medidas terapêuticas incluem: fisioterapia (fortalecimento muscular, treino de coordenação, equilíbrio e propriocepção, treino de marcha com meios auxiliares etc.), terapia ocupacional (adaptação às atividades de vida diária (AVDs), treino de ergonomia e técnicas para conservação de energia, uso de tecnologias assistivas, entre outros), fonoaudiologia (auxílio na comunicação e deglutição), controle da cardiomiopatia, diabetes, epilepsia e dor. A AF é uma doença progressiva com curso variável. A progressão da doença pode ser influenciada por fatores, como idade de início dos sintomas, gravidade da ataxia e da disartria e presença de cardiomiopatia e diabetes.

REFERÊNCIAS

Aranca TV, Jones TM, Shaw JD, Staffetti JS, Ashizawa T, Kuo SH, et al. Emerging therapies in Friedreich's ataxia. *Neurodegener Dis Manag.* 2016;6(1):49-65. Doi: [10.2217/nmt.15.73](https://doi.org/10.2217/nmt.15.73)

Cook A, Giunti P. Friedreich's ataxia: clinical features, pathogenesis and management. *Br Med Bull.* 2017;124(1):19-30. Doi: [10.1093/bmb/ldx034](https://doi.org/10.1093/bmb/ldx034)

Delatycki MB, Bidichandani SI. Friedreich ataxia- pathogenesis and implications for therapies. *Neurobiol Dis.* 2019;132:104606. Doi: [10.1016/j.nbd.2019.104606](https://doi.org/10.1016/j.nbd.2019.104606)

Dionyssiou Y, Kapsokoulou A, Danopoulou A, Kokolaki M, Vadalouka A. Clinical management of Friedreich's Ataxia: a report of two cases. *Spinal Cord Ser Cases.* 2018;4:38. Doi: [10.1038/s41394-018-0071-x](https://doi.org/10.1038/s41394-018-0071-x)

Keita M, McIntyre K, Rodden LN, Schadt K, Lynch DR. Friedreich ataxia: clinical features and new developments. *Neurodegener Dis Manag.* 2022;12(5):267-283. Doi: [10.2217/nmt-2022-0011](https://doi.org/10.2217/nmt-2022-0011)

Paparella G, Stragà C, Vavla M, Pesenti N, Merotto V, Martorel GA, et al. Effectiveness of rehabilitation intervention in persons with Friedreich ataxia. *Front Neurol.* 2023;14:1270296. Doi: [10.3389/fneur.2023.1270296](https://doi.org/10.3389/fneur.2023.1270296)

Vasco G, Gazzellini S, Petrarca M, Lispi ML, Pisano A, Zazza M, et al. Functional and Gait Assessment in Children and Adolescents Affected by Friedreich's Ataxia: A One-Year Longitudinal Study. *PLoS One.* 2016;11(9):e0162463. Doi: [10.1371/journal.pone.0162463](https://doi.org/10.1371/journal.pone.0162463)

Atendimento fisioterapêutico em intervenção precoce na Casa da Esperança de Santos: relato de caso

Eliane Calumby de Souza Lopes¹, Maria Fernanda de Mello Apa¹, Ilma Menezes¹, Paulo Santos de Siqueira¹, Maria Lúcia Leal dos Santos¹

¹Casa da Esperança de Santos

Palavras-chave: Atividade Motora, Recém-Nascido, Modalidades de Fisioterapia

INTRODUÇÃO

A intervenção precoce e a avaliação sistemática em programas de follow up favorecem o desenvolvimento de crianças prematuras e de risco. Embora os avanços da tecnologia aumentem as taxas de sobrevivência, o maior desafio são as taxas de morbidade que representam 50% destas crianças com atrasos em domínios motores, cognitivos, comportamentais e outros diagnósticos.¹

Os instrumentos padronizados que são norteadores para o planejamento terapêutico específico da criança são: a Alberta Infant Motor Scale (AIMS) que avalia o desenvolvimento motor de lactentes até 18 meses de idade, prematuros ou a termo, identificando possíveis atrasos e anormalidades² e Survey of Well-being of Young Children (SWYC) que faz a triagem de atrasos do desenvolvimento neuropsicomotor, alterações do comportamento e fatores de risco familiar em crianças de até 65 meses.³

OBJETIVO

Descrever um protocolo de atendimento fisioterapêutico com um lactente recém-nascido de risco em um intervalo de nove meses.

MÉTODO

Relato de caso C.P.P., de um recém-nascido de risco de 16 meses de idade cronológica e 12 meses de idade corrigida (IC), acompanhado com reavaliações trimestrais no Programa de Intervenção Precoce ao Recém Nato de Risco na Casa da Esperança de Santos[®] e avaliado por AIMS e SWYC Br.

RESULTADOS

O acompanhamento no setor de follow up foi realizado por um período de 9 meses, considerando a IC da criança. Apresentou idade gestacional de 36 semanas, peso de 2.500, apgar de 3/6/9 e hemorragia grau 1 evoluindo com espasmos epiléticos. Exames de imagem mostraram hemorragia bilateral nas regiões talâmicas e pedúnculo cerebelar. Os instrumentos utilizados foram AIMS e a Survey of Well-being of Young Children (SWYC).

De acordo com os resultados da Tabela 1, a AIMS mostrou percentis 10 (risco de atraso), 25, <5 (atraso significativo) e 90 respectivamente. Considerando os baixos percentis até o terceiro trimestre, em risco de atraso significativo, a avaliação mostrou um percentil satisfatório na última reavaliação da criança. A SWYC revela ações de vigilância quanto aos aspectos comportamentais apresentados e recomenda o seguimento com necessidade de reavaliações.

Tabela 1. Resultados da AIMS

Data da Avaliação	IC (meses)	Pontuação	Percentil	Parecer
14/04/2023	5	15	10	Risco de Atraso
07/07/2023	8	25	25	Normal
09/10/2023	11	39	<5	Atraso
22/01/2024	14	58	90	Normal/Ótimo

Os atrasos e suspeitas em relação ao desenvolvimento motor também foram evidenciados em estudos, como os de Formiga et al.⁴ e Borba, Saccani e Valentini⁵ que apontaram a relevância de descrever o desempenho da função motora grossa no acompanhamento follow up e relacionados a fatores pessoais culturais e socioeconômicos da amostra estudada. O programa de follow up mostrou a importância da aplicação de avaliações periódicas para o seguimento e planejamento dos objetivos propostos, assim como de aspectos comportamentais.

CONCLUSÃO

Dados preliminares revelam que a lactente apresentou melhora quanto aos aspectos motores e piora em relação ao comportamento. Os instrumentos de avaliação se complementaram neste estudo para o planejamento dos objetivos propostos. A intervenção da fisioterapia no recém nato de risco mostra-se benéfica para evolução motora apresentada e sugere-se dar continuidade com acompanhamento multiprofissional.

REFERÊNCIAS

1. Khurana S, Kane AE, Brown SE, Tarver T, Dusing SC. Effect of neonatal therapy on the motor, cognitive, and behavioral development of infants born preterm: a systematic review. *Dev Med Child Neurol.* 2020;62(6):684-692. Doi: [10.1111/dmcn.14485](https://doi.org/10.1111/dmcn.14485)