

Enfrentando a escuridão: Seguimento por seis meses da Distrofia Neuroaxonal Infantil

Facing the darkness: A six-month follow-up of Infantile Neuroaxonal Dystrophy

Enfrentando la oscuridad: Seguimiento de seis meses de la Distrofia Neuroaxonal Infantil

Recebido: 03/02/2024 | Revisado: 09/02/2024 | Aceitado: 10/02/2024 | Publicado: 13/02/2024

Ana Beatriz Aragão Monteiro Santos

ORCID: <https://orcid.org/0009-0001-3341-3771>

Universidade Estadual da Paraíba, Brasil

E-mail: biasantoss1306@gmail.com

Kelly Soares Farias

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-4287-3734>

Universidade Estadual da Paraíba, Brasil

E-mail: kellysoares@servidor.uepb.edu.br

Resumo

Objetivos: Os objetivos do presente estudo foram relatar um caso de Distrofia Neuroaxonal Infantil, a evolução dos comprometimentos neurológicos por um período de 6 meses e aplicar uma escala específica de avaliação. **Metodologia:** Trata-se de um estudo experimental do tipo relato de caso com abordagem descritiva, realizado na modalidade de teleconsulta e acompanhamento a distância, com a participação ativa de uma fisioterapeuta que acompanha regularmente uma paciente do sexo feminino de 4 anos de idade com diagnóstico de INAD. O estudo foi submetido ao Comitê de Ética da Universidade Estadual da Paraíba (UEPB) e obteve aprovação com o número CAAE 74421623.3.0000.5187. A paciente foi avaliada utilizando a Ficha de Avaliação Pediátrica da Clínica Escola de Fisioterapia (CEF) da UEPB e a escala Infantile Neuroaxonal Dystrophy Rating Scale (INAD-RS). **Resultados:** Após o período de 6 meses, 30 sessões de fisioterapia, 2 vezes por semana com manobras de alongamento e posturas do conceito neuroevolutivo Bobath, houve regressão no desempenho funcional da criança, uma vez que ela reduziu 9 pontos na INAD-RS, evidenciando progressão da doença. Assim, foram propostas orientações para o ambiente familiar e orientações em saúde aos pais e cuidadores. **Considerações Finais:** Este relato de caso reforça a importância do conhecimento prévio da INAD, bem como a necessidade da utilização de escalas específicas para a sua avaliação. Acredita-se que este estudo contribuirá para aprofundar o conhecimento científico dos profissionais da área. Portanto, a continuidade desta pesquisa é necessária devido à sua relevância clínica.

Palavras-chave: Distrofia neuroaxonal infantil; Neurodegeneração; Atraso motor.

Abstract

Objectives: The objectives of this study were to report a case of Infantile Neuroaxonal Dystrophy, document the progression of neurological impairments over a period of 6 months, and apply a specific assessment scale. **Methodology:** This study is an experimental case report with a descriptive approach, conducted through teleconsultation and remote monitoring, with the active participation of a physiotherapist who regularly attends to a 4-year-old female patient diagnosed with INAD. The study was submitted to the Ethics Committee of the State University of Paraíba (UEPB) and obtained approval with the number CAAE 74421623.3.0000.5187. The patient was assessed using the Pediatric Evaluation Form from the School Clinic of Physiotherapy (CEF) at UEPB and the Infantile Neuroaxonal Dystrophy Rating Scale (INAD-RS). **Results:** After the 6-month period, consisting of 30 physiotherapy sessions, twice a week, including stretching exercises and postures from the Neuroevolutionary Concept of Bobath, there was a regression in the child's functional performance, as evidenced by a decrease of 9 points in the INAD-RS score, indicating disease progression. Consequently, guidance was provided to the family environment and health-related advice was given to parents and caregivers. **Conclusions:** This case report highlights the importance of prior knowledge about INAD, as well as the need for the use of specific assessment scales for its evaluation. It is believed that this study will contribute to furthering the scientific knowledge of professionals in the field. Therefore, the continuation of this research is necessary due to its clinical relevance.

Keywords: Infantile Neuroaxonal dystrophy; Neurodegeneration; Motor delay.

Resumen

Objetivos: Los objetivos de este estudio fueron informar un caso de Distrofia Neuroaxonal Infantil, documentar la progresión de los trastornos neurológicos durante un período de 6 meses y aplicar una escala de evaluación

específica. Metodología: Este estudio es un informe de caso experimental con un enfoque descriptivo, realizado a través de teleconsulta y monitoreo remoto, con la participación activa de un fisioterapeuta que atiende regularmente a una paciente de 4 años diagnosticada con INAD. El estudio fue sometido al Comité de Ética de la Universidad Estatal de Paraíba (UEPB) y obtuvo la aprobación con el número CAAE 74421623.3.0000.5187. Se evaluó a la paciente utilizando el Formulario de Evaluación Pediátrica de la Clínica Escolar de Fisioterapia (CEF) de la UEPB y la Escala de Evaluación de Distrofia Neuroaxonal Infantil (INAD-RS). Resultados: Después del período de 6 meses, que consistió en 30 sesiones de fisioterapia, dos veces por semana, que incluyeron ejercicios de estiramiento y posturas del Concepto Neuroevolutivo de Bobath, hubo una regresión en el desempeño funcional del niño, como lo demuestra una disminución de 9 puntos en la puntuación de INAD-RS, lo que indica una progresión de la enfermedad. En consecuencia, se brindó orientación al entorno familiar y se dieron consejos relacionados con la salud a los padres y cuidadores. Conclusiones: Este informe de caso destaca la importancia del conocimiento previo sobre INAD, así como la necesidad de utilizar escalas de evaluación específicas para su evaluación. Se cree que este estudio contribuirá a ampliar el conocimiento científico de los profesionales en el campo. Por lo tanto, es necesaria la continuación de esta investigación debido a su relevancia clínica.

Palabras clave: Distrofia neuroaxonal infantil; Neurodegeneración; Retraso motor.

1. Introdução

A Distrofia Neuroaxonal Infantil (INAD) é uma patologia neurodegenerativa ligada à enzima Fosfolipase A2 Grupo VI (PLA2G6), anteriormente descrita por Franz Seitelberger (Jellinger & Jirásek, 1971). Pesquisas atuais acerca da epidemiologia da INAD revelam a ausência de estimativas globais fidedignas sobre a incidência e prevalência. A Fundação INAD Cure, contudo, documenta a existência de 153 casos pediátricos confirmados mundialmente, dos quais 21 são brasileiros (Kurtovic-Kozaric et al., 2023).

Clinicamente, a INAD manifesta-se entre seis meses e três anos de vida, caracterizada por retrocesso ou estagnação no desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia central e uma evolução para tetraparesia espástica. A perda ou não aquisição de habilidades motoras fundamentais – como postura vertical, linguagem verbal, engatinhar, os rolamentos, sustentação sentada independente, manutenção da cabeça erguida e distúrbios de equilíbrio acompanhados de marcha atáxica – constitui-se como marcos precoces da doença, emergindo comumente entre 25 e 34 meses de vida. Habilidades motoras finas deterioram-se subsequentemente, com uma idade média de apresentação de 47,8 meses (Kurian et al., 2008).

A progressão da INAD acarreta rápida transição para tetraparesia espástica, declínio cognitivo acentuado, atrofia óptica, e disfunção bulbar, inicialmente evidenciada pela dificuldade em deglutir líquidos de baixa viscosidade ou saliva, progredindo para incapacidade de ingestão de sólidos no intervalo de 24 a 41 meses de idade. Geralmente, pacientes têm uma expectativa de vida limitada, raramente ultrapassando a primeira década (Altuame et al., 2020).

A INAD, resultante de mutações autossômicas recessivas na PLA2G6, evidencia-se através de critérios clínicos, radiográficos, e neurofisiológicos: os sinais clínicos incluem distúrbios psicomotores, hipotonia troncular seguida de tetraparesia espástica, e anormalidades visuais; achados radiográficos em ressonância magnética nuclear (RMN) incluem atrofia cerebelar e sinal hipointenso do globo pálido, sugerindo acúmulo de ferro; no espectro neurofisiológico, são observáveis evidências de desnervação em eletromiografias (EMG), ritmos acelerados em eletroencefalogramas (EEG), neuropatia sensoriomotora axonal distal e ocorrência precoce ou tardia de convulsões (Kurian et al., 2008; Morgan et al., 2006; Gregory et al. 2009).

O diagnóstico definitivo da INAD decorre da identificação de variações bialélicas patogênicas no gene PLA2G6 por meio de análise genético molecular. Na ausência de variantes identificáveis em PLA2G6, apesar da persistência de sintomas característicos, uma biópsia neural permite a detecção de axônios distrofos, conhecidos como esferoides axonais (Babin et al., 2018; Kurian et al., 2008; Gregory & Hayflick, 2005).

A distrofia neuroaxonal infantil apresenta um prognóstico grave devido aos consideráveis prejuízos neuropsicomotores e a ausência de tratamento curativo. O foco é direcionado para o alívio sintomático, suporte terapêutico e

aconselhamento familiar. A investigação continua com ênfase no desenvolvimento de tratamentos etiológicos e no aprimoramento do entendimento da patogênese (Gregory & Hayflick, 2005). Intervenções médicas voltadas para a espasticidade e convulsões, acompanhadas de programas de reabilitação multidisciplinares, objetivam minimizar e retardar o avanço da patologia (Kurian et al., 2008).

A escassez de ferramentas específicas para a avaliação clínica da INAD é um desafio, levando à necessidade de desenvolver métodos de aferição padronizados e específicos, como a Dystrophy Neuroaxonal Rating Scale (INAD-RS), que, por meio de 40 parâmetros específicos, permite um acompanhamento pragmático do desempenho do paciente em atividades diárias e interação com seu contexto social (Atwal et al., 2020).

Em síntese, o reconhecimento precoce da INAD é crucial para a determinação de um prognóstico mais preciso e para o estabelecimento de um plano terapêutico adequado. A implementação de avaliações objetivas e a profusão de estudos científicos são medidas essenciais para o conhecimento ampliado desta condição neurológica rara. Este estudo visa apresentar um caso clínico de uma paciente com INAD, descrever a evolução de suas manifestações neurológicas e propor uma conduta fisioterapêutica individualizada e funcional.

2. Metodologia

Este estudo consistiu em um experimento do tipo estudo de caso com abordagem descritiva (Estrela, 2018; Merchán-Haman, & Taulil, 2021; Toassi, & Petry, 2021). A pesquisa foi conduzida de forma híbrida, utilizando a modalidade de teleconsulta e acompanhamento a distância, por meio de dispositivos tecnológicos como telefone móvel, tablet e notebook. Essa abordagem seguiu as diretrizes estabelecidas na Resolução N° 516/2020 do Conselho Federal de Fisioterapia e Terapia Ocupacional (COFFITO), levando em consideração a classificação da Organização Mundial da Saúde (OMS) em 2020. Além disso, também foram realizadas avaliações presenciais no Centro de Reabilitação de Olinda - PE (CRO).

O estudo envolveu uma criança do sexo feminino diagnosticada com INAD (*CID-10*: G23.0), que recebe atendimento regular no CRO. A avaliação foi baseada na Ficha de Avaliação Pediátrica da Clínica Escola de Fisioterapia da UEPB, que consiste em um questionário sociodemográfico, aplicado com os cuidadores, para coleta de informações sobre a identificação da criança e do responsável, bem como informações gerais quanto a presença de intercorrências durante a gestação, o tipo de parto realizado, a presença de outras patologias neurológicas na família. Além de informações a respeito da história clínica, queixa principal, avaliação dos sistemas, avaliação dos fatores contextuais ambientais e pessoais da criança. Também foi aplicada a escala Infantil Neuroaxonal Dystrophy Rating Scale (INAD-RS), que tem como objetivo quantificar o estado da doença e a incapacidade apresentada pela criança. Essa escala é composta por uma série de testes específicos para crianças com INAD, com um sistema de pontuação padronizado de 40 medidas que avaliam as atividades de vida diária (AVD's) e funções vitais anormais, distribuídas em 6 subcategorias de avaliação (Atwal et al., 2020).

Além das avaliações, foram incluídos na coleta de dados exames complementares, como laudos de exames de sangue e de exames de imagem (Ressonância Magnética e Tomografia Computadorizada).

Após a avaliação inicial e a aplicação da escala INAD-RS, o estudo acompanhou o tratamento fisioterapêutico anteriormente realizado pela paciente e implementou intervenções adicionais, com base em discussões com a equipe fisioterapêutica e a família.

Os dados obtidos a partir das avaliações foram registrados em tabelas criadas no Microsoft Word 2021, para posterior análise. A análise dos dados foi realizada utilizando estatística descritiva, que envolveu a observação das pontuações obtidas pela paciente de acordo com a aplicação da INAD-RS.

Para comparar os resultados pré e pós-tratamento fisioterapêutico, uma reavaliação foi realizada após um período de seis meses.

O relato de caso seguiu as diretrizes estabelecidas na Resolução 466/12 do Conselho Nacional de Saúde. Antes de ser realizado, foi encaminhado ao Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Estadual da Paraíba e foi aprovado sob o número do CAAE 74421623.3.0000.5187. A participante só foi incluída na pesquisa após a responsável ser devidamente esclarecida sobre os objetivos do estudo e após concordar voluntariamente com a participação da criança, assinando o TCLE. Atendendo e respeitando, também, os direitos previstos no Estatuto da Criança e do Adolescente - ECA, Lei Federal nº 8069 de 13 de julho de 1990. Além disso, os pesquisadores assumiram a responsabilidade de cumprir a Resolução 466/12, por meio da assinatura da Declaração de Concordância com o Projeto de Pesquisa e do Termo de Compromisso do Pesquisador Responsável.

3. Relato de Caso e Discussão

O caso em estudo envolve uma criança do sexo feminino, com 4 anos e 9 meses de idade, que nasceu a termo (completou 41 semanas e 6 dias de gestação), por meio de parto normal e sem complicações. No momento do nascimento, ela pesava 3,0 kg e media 50,5 cm de comprimento. Seus pais são brasileiros, jovens, saudáveis, não são parentes consanguíneos e não possuem histórico familiar significativo. A mãe relatou que, embora a gravidez não tenha sido planejada, ela era desejada. A mãe realizou sete consultas de pré-natal, não usou drogas e a gestação ocorreu tranquilamente.

Logo após o nascimento, a paciente era assintomática e apresentava um desenvolvimento neuropsicomotor típico até os 17 meses de idade. Aos 2 meses de idade, ela já tinha controle da cabeça, aos 8 meses conseguia sentar e manter o controle do tronco, e alcançou outros marcos de desenvolvimento, como engatinhar, falar algumas palavras e andar com apoio. No entanto, aos 18 meses, a paciente deixou de ser capaz de ficar em pé de forma independente e andar sem apoio. Diante disso, a família procurou um ortopedista, que a encaminhou para um fisioterapeuta. Inicialmente, acredita-se que a criança necessitava apenas de estímulos motores para desenvolver a capacidade de caminhar.

No entanto, mesmo com o tratamento, a paciente não apresentou melhora. A família então buscou atendimento com vários neuropediatras e realizou uma polissonografia, que revelou aumento no número de despertares, aumento leve no índice de apneia/hipopneia (IAH) por eventos obstrutivos, dessaturação de oxigênio no sangue e presença de ronco. Foram realizados vários exames complementares na tentativa de encontrar um diagnóstico para os comportamentos observados, mas sem sucesso. Aos 22 meses, a criança fez uma Tomografia Computadorizada de Crânio, que mostrou redução difusa no tamanho do cerebelo com simetria relativa. Em uma Ressonância Magnética, foram observadas áreas com sinais anormais em determinados tipos de sequências, o que pode indicar áreas que ainda não estão completamente mielinizadas. Um Eletroencefalograma revelou uma desorganização difusa do ritmo de base. No exame de Eletroneuromiografia, não foram identificadas anormalidades significativas, o que sugere a possibilidade de hipotonia de causa central.

Apesar de todos esses exames, o diagnóstico não foi estabelecido até que a família fosse encaminhada para uma médica neuropediatra em Campina Grande - PB. Após avaliar os achados clínicos e os exames realizados, a médica solicitou um Teste de Análise Molecular através de sequenciamento de nova geração. Esse teste molecular foi realizado em 26/04/2021 e, aos 2 anos e 2 meses de idade, o diagnóstico de INAD (neurodegeneração associada à fosfolipase A2) foi confirmado por meio da análise molecular, sendo identificadas duas variantes em heterozigose no gene PLA2G6 (fosfolipase A2 do grupo VI).

Atualmente, a criança está recebendo tratamento fisioterapêutico duas vezes por semana na Clínica de Reabilitação de Olinda - PE, além de acompanhamento fonoaudiológico domiciliar. Ela também é acompanhada por uma neurologista pediátrica.

Nas queixas e relatos atuais, a mãe relata que a criança apresenta pouco interesse em objetos (brinquedos) e parece ser uma criança calma. A alimentação é composta principalmente por alimentos pastosos e líquidos espessados, sendo realizada a cada três horas, e o peso atual da criança é de 19kg. Durante o dia, a criança tem dificuldade para dormir, e à noite ela toma o

medicamento Nitrazepam. Em relação às condições da casa, foi relatado que existem desníveis, como batentes, mas as passagens entre os cômodos são largas, porém a casa não possui adaptações, o que dificulta a mobilidade da criança.

No exame físico, foi observada uma leve redução na flexão dorsal dos tornozelos, que foi melhorada após alongamentos. As mãos da criança estão relaxadas, com os dedos flexionados, mas é possível realizar a extensão passiva. Quanto à postura, a criança consegue se manter ativamente apenas em decúbito. É necessário suporte para o tronco e a cabeça na posição sentada, além do suporte para os membros inferiores (uso de talas extensoras de joelho). A criança apresenta hipotonia generalizada, hipotrofia e em relação à força muscular, ainda é capaz de realizar movimentos com força 2 nos membros superiores, de acordo com a escala de força muscular MRC (Medical Research Council).

As aquisições motoras da criança incluem girar a cabeça na posição supina e girar a cabeça quando apoiada em pé, com necessidade de suporte para a cabeça. Não foram observados movimentos involuntários e os reflexos, tanto superficiais quanto profundos, não foram testados. A criança não responde a estímulos visuais e, em relação à audição, parece responder com sorrisos ao ouvir a fala da mãe. A criança não emite nenhuma palavra e apresenta dificuldade para engolir.

Para avaliação da INAD (Neurodegeneração associada à fosfolipase A2), foi escolhida a escala INAD-RS. Essa escala foi aplicada em dois momentos distintos, com um intervalo de seis meses entre as aplicações, com o objetivo de analisar a progressão, atraso ou estabilização da doença. As avaliações foram realizadas por uma fisioterapeuta, durante as sessões de fisioterapia da paciente na Clínica de Reabilitação de Olinda - PE. Os resultados obtidos estão apresentados no Quadro 1.

A pontuação mais alta está associada a um melhor desempenho, e uma criança típica da mesma idade, com todos os marcos normais de desenvolvimento, teria uma pontuação de 80 na escala geral (Atwal et al., 2020). Neste caso, foram observadas alterações entre as duas avaliações, demonstrando uma rápida progressão da doença.

De acordo com a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde da Organização Mundial da Saúde (Organização Mundial da Saúde, 2013), os indivíduos precisam ser avaliados e tratados de maneira biopsicossocial, incluindo estruturas, funções, atividades, participação e fatores contextuais, que englobam características pessoais e ambientais.

Considerando os comprometimentos nas habilidades motoras grossas e finas, no tônus, na força muscular e na interação social, bem como as deficiências sensoriais, pode-se observar uma grave limitação funcional na criança, que é progressiva. A família, que é presente, constante, otimista e sempre busca melhorias no cuidado, atua como um fator facilitador.

Quadro 1 - Avaliação e Reavaliação pela INAD-RS.

ITEM	AVALIAÇÃO	REAVALIAÇÃO
Habilidades motoras grossas (total 24 pontos)	2 pontos	1 ponto
Habilidades motoras finas (total 12 pontos)	0	0
Função bulbar (total 14 pontos)	9 pontos	6 pontos
Ocular (total 10 pontos)	5 pontos	1 pontos
Têmporo-frontal (total 16 pontos)	4 pontos	4 pontos
Sistema nervoso autônomo (total 4 pontos)	3 pontos	3 pontos
Total (80 pontos)	23 pontos	15 pontos

Fonte: Dados da pesquisa (2023).

Habilidades motoras finas referem-se a movimentos envolvendo pequenos músculos, detalhes e precisão, como segurar objetos, desenhar ou escrever. Na INAD, a progressão da doença leva a uma degeneração que afeta a coordenação e o controle desses músculos. Muitas vezes, as primeiras apresentações da doença são notadas quando a criança encontra dificuldades em atividades que requerem habilidades motoras finas, as quais não estão em concordância com o esperado para a sua idade. As referências que corroboram com essas observações são limitadas, mas Gregory e colaboradores (Gregory et al., 2009) têm fornecido evidências dessas manifestações.

Por outro lado, habilidades motoras grossas envolvem movimentos amplos que utilizam grandes grupos de músculos, como sentar, rolar, rastejar, andar e correr. Crianças com INAD experimentam um atraso no desenvolvimento dessas habilidades ou uma regressão delas após a inicial aquisição, como exposto aqui. O caminho patofisiológico que leva a esse declínio nas habilidades motoras grossas é frequentemente atribuído à complexa disfunção dos neurônios corticospinais, que são essenciais para o movimento voluntário e para a manutenção do tônus muscular. Estudos de caso, como os reportados por Morgan et al. (Morgan et al., 2006), fornecem descrições das trajetórias de declínio motor em crianças afetadas pela INAD e relacionam esses padrões de perda de habilidade com anomalias genéticas específicas.

Na INAD, as funções bulbares são frequentemente prejudicadas, levando a um impacto significativo na qualidade de vida e na sobrevida do paciente. Dificuldades de fala e deglutição podem resultar em comprometimento significativo da comunicação e do estado nutricional do paciente. Relatos clínicos, como o estudo de Nardocci et al. (1999), documentaram a presença de disartria grave (fala arrastada e difícil de entender), dificuldades de mastigação e deglutição, e a presença de movimentos involuntários anormais entre as principais manifestações clínicas relacionadas às funções bulbares em crianças com INAD.

A disfunção bulbar relaciona-se fortemente com o prognóstico e manejo da doença, pois as incapacidades associadas têm implicações diretas na nutrição, na respiração e na propensão a pneumonias por aspiração. A necessidade de terapias de suporte como alimentação entérica ou traqueostomia em casos avançados foi destacada por Gregory e Hayflick (2005), que reforçam a progressão para disfunção bulbar severa em estágios tardios da doença.

No que concerne às funções têmporo-frontais, problemas nestas áreas podem resultar em déficits de comportamento social, habilidades executivas, memória de trabalho, e linguagem (Kurian et al, 2008; Shevell et al, 1999). Na INAD, essas manifestações podem não ser inicialmente prioritárias no diagnóstico, uma vez que os problemas motores são frequentemente mais óbvios e severos. No entanto, conforme a doença progride, esses déficits podem se tornar mais aparentes.

Comportamentos como irritabilidade, falta de inibição, e mudanças de personalidade podem ser evidentes, sugerindo prejuízos nas áreas frontais do cérebro. Em pacientes com INAD, o surgimento de dificuldades com habilidades linguísticas e de comunicação pode ser uma manifestação de disfunção na região temporal. Esta disfunção é ilustrada no trabalho de Kurian et al. (2008), que observa a presença de dificuldades linguísticas em seu estudo sobre manifestações clínicas da doença.

As publicações que abordam especificamente a disfunção autonômica na INAD são limitadas, e a maioria das informações sobre disfunção do sistema nervoso autônomo (SNA) são derivadas de estudos que documentam a progressão e manifestações clínicas gerais da doença (Altuame et al, 2020). Assim, presume-se que o SNA seja afetado porque a doença impacta múltiplas vias neurais, incluindo aquelas responsáveis pela regulação autonômica.

Após o exposto e com base na complexidade da INAD, é essencial o desenvolvimento de um plano de tratamento especializado, específico, relevante e personalizado. No que diz respeito à fisioterapia, é defendida uma abordagem centrada na família, baseada em evidências e que deve ser fortalecida, na qual a família é considerada um membro igual no que se refere aos serviços de saúde prestados (Hsu et al., 2019; Organização Mundial da Saúde, 2013). Nessa abordagem, a família deve participar de todas as etapas dos cuidados: avaliação, planejamento do programa, coordenação do cuidado, modificação do tratamento e preferências (Camargos et al., 2019).

Assim, em acordo com a família, as metas devem ser específicas, relevantes, alcançáveis e mensuráveis para facilitar as avaliações e reavaliações. Para este caso, e de acordo com as descobertas, devem ser incluídos exercícios de alongamento e fortalecimento muscular direcionados aos grupos afetados, juntamente com estímulos motores para melhorar a coordenação e os padrões de movimento naturais, sempre direcionados para a tarefa em questão (Camargos et al., 2019; Hsu et al., 2019; Organização Mundial da Saúde, 2013). O uso de órteses é fundamental para melhorar a mobilidade, enquanto programas específicos de equilíbrio e coordenação são necessários para aumentar a funcionalidade da criança (Camargos et al., 2019; Tecklin, 2018).

Além disso, com base nos dados apresentados sobre a mortalidade dos pacientes, que estão relacionados a causas como engasgos, insuficiência respiratória, pneumonias e parada cardiorrespiratória, a fisioterapia respiratória se torna necessária⁴. Portanto, exercícios para fortalecer a musculatura respiratória, com foco na musculatura inspiratória, são importantes (Camargos et al., 2019; Hsu et al., 2019; Tecklin, 2018, Ropper & Samuels, 2009).

Com ênfase nas abordagens preventivas, é necessário educar a família sobre técnicas e exercícios a serem realizados em casa, fornecendo apoio emocional e informações, bem como abordagens de prevenção secundária e terciária (Hsu et al., 2019; Tecklin, 2018). Nesse sentido, foram propostas intervenções baseadas em orientações de saúde, na forma de uma cartilha (Figura 1), que foi enviada para a mãe ou responsável pela criança. A cartilha apresenta exercícios que podem ser realizados no ambiente doméstico, promovendo uma maior continuidade e adesão ao tratamento fisioterapêutico, além de fornecer orientações sobre saúde.

Para garantir a eficácia dos exercícios e a segurança na realização dessas condutas, foram sugeridas melhorias no ambiente doméstico, visando a ampliação de estímulos sensoriais (visuais, auditivos, vestibulares, etc.) para tornar o ambiente mais rico e facilitador. Foram propostas técnicas de mobilização articular, alongamento e posicionamento articular e postural (em decúbitos), com foco no pé equino, na postura "relaxada" das mãos e na ausência de controle cervical e de tronco. Para a postura sentada, foram indicadas o uso de talas, órteses e apoio do cuidador, além da possível evolução para o treinamento seguro da posição ortostática para o paciente (Camargos et al., 2019; Hsu et al., 2019; Tecklin, 2018).

Algumas orientações em saúde voltadas para os pais e cuidadores, abordaram a importância da fisioterapia para prevenir contraturas e complicações secundárias, além de adaptações na residência para dispor de mais conforto e bem-estar da criança. Também foi abordado a atenção voltada para a alimentação/dieta da criança, com o objetivo de prevenir broncoaspiração, engasgos, manter um bom funcionamento intestinal e proporcionar um bem-estar geral da paciente (Camargos et al., 2019; Hsu et al., 2019; Organização Mundial da Saúde, 2013).

Figura 1 - Cartilha de orientações em saúde aos pais e cuidadores.

ORIENTAÇÕES PARA A inad

Um guia de exercícios e orientações em saúde!

UNIVERSIDADE ESTADUAL DA PARAÍBA
CAMPUS I – CAMPINA GRANDE
CENTRO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS E DA SAÚDE
DEPARTAMENTO DE FISIOTERAPIA

ANA BEATRIZ ARAGÃO MONTEIRO SANTOS

Orientador(a): Profa. Dra. Kelly Soares Farias

Juntos somos mais fortes!

Vamos indicar alguns exercícios que podem ser realizados em casa e algumas orientações para os pais e cuidadores!

Exercícios Fisioterapêuticos

1. Inicie com alongamento dos pés, realize o exercício como na figura acima, realizando o movimento nos mesmos sentidos da seta. Não force o exercício, realize dentro do limite que pode ser realizado;

Realize o exercício em 2 séries de 10 repetições;

Mantenha um intervalo de 1 minuto entre as séries;

Esteja sempre interagindo e incentivando a criança.

2. Apoie o pé da criança com a sua mão e tente realizar o movimento mostrado acima, tentando flexionar e depois, estender o joelho da criança. Lembre-se sempre de respeitar os limites dos movimentos.

Realize os exercício em 2 séries de 10 repetições;

Mantenha um intervalo de 1 minuto entre as séries.

3. Segurando a mão e apoiando o braço da criança, faça o alongamento apresentado ao lado.

Não deixe a mão da criança na posição "caída", realize o movimento a partir da mão apoiada.

4. Agora realize o movimento em rotação do punho da criança.

5. Tentar manter a criança sentada, com apoio dos pais ou cuidadores, por quanto tempo for possível.

6. Com apoio e auxílio tentar colocar a criança em pé.

Tentar realizar os exercícios todos os dias.

Insira sempre objetos/brinquedos que possam atrair a criança.

Mova o brinquedo incentivando-a a acompanhar o movimento realizado.

Aos pais e cuidadores

Fisioterapia

O acompanhamento fisioterapêutico e os exercícios realizados em casa, são extremamente importantes para prevenir contraturas e complicações secundárias. Se possível, realizar adaptações em casa para dispor de mais conforto e bem-estar da criança.

Alimentação

É sempre importante manter a alimentação/dieta da criança adequada, objetivando prevenir broncoaspirações, bom funcionamento intestinal e o bem-estar geral da criança.

Vigilância

Realizar sempre avaliações periódicas da visão e da audição, possibilitando determinar os níveis sensoriais da criança.

REFERÊNCIAS

Gregory A, Kurian MA, Maher ER, et al. PLA2G6-Neurodegeneração Associada. GeneReviews, Universidade de Washington, Seattle.Criado em: 19 de junho de 2008; Atualizado: 23 de março de 2017.

Fonte: Autores.

4. Considerações Finais

Distrofia Neuroaxonal Infantil (INAD) é uma doença neurodegenerativa progressiva rara caracterizada por diversos sinais e sintomas, incluindo deterioração motora e cognitiva, hipotonia grave, tetraplegia espástica, comprometimento visual precoce, entre outros. Neste estudo, o paciente apresentou rápida progressão da doença, que foi medida e avaliada utilizando a Escala de Avaliação da Distrofia Neuroaxonal Infantil (INAD-RS).

É crucial estabelecer estratégias de monitoramento do desenvolvimento motor da INAD dentro da rede de cuidados de saúde. Além disso, é importante que as famílias se sintam capacitadas, envolvidas e acolhidas no que se refere aos cuidados em saúde de seus filhos. Acredita-se que este estudo contribuirá para aprofundar o conhecimento científico dos profissionais da

área e para a padronização de protocolos de avaliação e acompanhamento funcional. Portanto, a continuidade desta pesquisa é necessária devido à sua relevância clínica.

Ao investigar e compreender a distrofia neuroaxonal infantil, a sociedade pode se beneficiar do avanço do conhecimento sobre as complexidades do sistema nervoso e da maneira como as condições neurodegenerativas afetam não apenas os pacientes, mas também suas famílias e comunidades. Essa compreensão mais profunda pode levar a um maior apoio social e político para a pesquisa em saúde e para as famílias que enfrentam essa doença devastadora.

Referências

- Altuame, F. D., Foskett, G., Atwal, P. S., Endemann, S., Midei, M., Milner, P., Salih, M. A., Hamad, M., AL-Muhaizea, M., Hashem, M., & Alkuraya, F. S. (2020). The natural history of infantile neuroaxonal dystrophy. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), 109. [10.1186/s13023-020-01355-2](https://doi.org/10.1186/s13023-020-01355-2).
- Atwal, P. S., Midei, M., Adams, D., Fay, A., Heerinckx, F., & Milner, P. (2020). The infantile neuroaxonal dystrophy rating scale (INAD-RS). *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), 195. [10.1186/s13023-020-01479-5](https://doi.org/10.1186/s13023-020-01479-5).
- Babin, P. L., Rao, S. N. R., Chacko, A., Alvina, F. B., Panwala, A., Panwala, L., & Fumagalli, D. C. (2018). Infantile Neuroaxonal Dystrophy: Diagnosis and Possible Treatments. *Frontiers in Genetics*, 9, 597. [10.3389/fgene.2018.00597](https://doi.org/10.3389/fgene.2018.00597).
- Camargos, A. C. R., Leite, H. R., Morais, L. R. S., & Lima, V. P. (2019). *Fisioterapia em Pediatria: da Evidência à Prática Clínica*. Medbook.
- Estrela, C. (2018). *Metodologia Científica: Ciência, Ensino, Pesquisa*. Editora Artes Médicas.
- Gregory, A., & Hayflick, S. J. (2005). Neurodegeneration with brain iron accumulation. *Folia Neuropathol.* 43(4), 286-296
- Gregory, A., Polster, B. J., & Hayflick, S. J. (2009). Clinical and genetic delineation of neurodegeneration with brain iron accumulation. *Journal of Medical Genetics*, 46(2), 73–80.
- Hayflick, S. J., Hartman, M., Coryell, J., Gitschier, J., & Rowley, H. (2003). Brain MRI in neurodegeneration with brain iron accumulation with and without PLA2G6 mutations. *AJNR Am J Neuroradiol.* 24(6), 1230-1233.
- Jellinger, K., & Jirásek, A. (1971). Neuroaxonal Dystrophy in Man: Character and Natural History. In R.L. Friede & F. Seitelberger (Eds.), Symposium on Pathology of Axons and Axonal Flow. *Acta Neuropathologica / Supplementum*, 5. Springer. [10.1007/978-3-642-47449-1_2](https://doi.org/10.1007/978-3-642-47449-1_2)
- Johnson, B., Abraham, M., Conway, J., Simmons, L., et al. (2008). *Institute For Family-Centered Care. Partnering with patients and families to design a patient-and family-centered health care system: recommendations and promising practices*. Retrieved from <https://psnet.ahrq.gov/issue/partnering-patients-and-families-design-patient-and-family-centered-health-care-system>.
- Kurian, M. A., McNeill, A., Lin, J. P., & Maher, E. R. (2008). Childhood disorders of neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA). *Developmental Medicine & Child Neurology*, 50(5), 334-342.
- Kurian, M. A., Morgan, N. V., MacPherson, L., Foster, K., Peake, D. et al. (2008). Phenotypic spectrum of neurodegeneration associated with mutations in the PLA2G6 gene (PLAN). *Neurology*, 70(18), 1623-1632. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18443314/>. [10.1212/01.wnl.0000310986.48286.8e](https://doi.org/10.1212/01.wnl.0000310986.48286.8e).
- Kurtovic-Kozaric, A., Singer-Berk, M., Wood, J., Evangelista, E., Panwala, L., Hope, A., Heinrich, S. M., Baxter, S., & Kiel, M. J. (2023). An estimation of global genetic prevalence of PLA2G6-associated neurodegeneration *medRxiv*. <https://doi.org/10.1101/2023.12.21.23300352>. <https://doi.org/10.1101/2023.12.21.23300352>
- Merchán-Haman, E. & Tauil, P. L. (2021). Proposta de classificação dos diferentes tipos de estudos epidemiológicos descritivos. *Epidemiol. Serv. Saúde*. 30(1). <https://doi.org/10.1590/s1679-49742021000100026>
- Morgan, N. V., Westaway, S. K., Morton, J. E., et al. (2006). PLA2G6, encoding a phospholipase A2, is mutated in neurodegenerative disorders with high brain iron. *Nature Genetics*, 38(7), 752-754.
- Nardocci, N., Zorzi, G., Farina, L., et al. (1999). Infantile neuroaxonal dystrophy: clinical spectrum and diagnostic criteria. *Neurology*, 52(7), 1472-1478.
- Ropper, A. H., & Samuels, M. A. (2009). *Adams and Victor's Principles of Neurology* (9th ed.). McGraw-Hill.
- Shevell, M., Ashwal, S., Donley, D., et al. (1999). Practice parameter: evaluation of the child with global developmental delay. *Neurology*, 52(3), 588-600.
- Tecklin, J. A. (2018). *Fisioterapia Pediátrica*. (5th ed.), Editora Manole.
- Toassi, R. F. C. & Petry, P. C. (2021). *Metodologia científica aplicada à área da Saúde*. (2a ed.), Editora da UFRGS
- World Health Organization. (2013). *Como usar a CIF: Um manual prático para o uso da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF). Versão pré-liminar para discussão*. OMS.