



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

ANA BEATRIZ ARAGÃO MONTEIRO SANTOS

DISTROFIA NEUROAXONAL INFANTIL: RELATO DE CASO

**CAMPINA GRANDE - PB
2023**

ANA BEATRIZ ARAGÃO MONTEIRO SANTOS

DISTROFIA NEUROAXONAL INFANTIL: RELATO DE CASO

Trabalho de Conclusão de Curso
(Artigo) apresentado a/ao
Coordenação/Departamento do
Curso de Fisioterapia da Universidade
Estadual da Paraíba, como requisito
parcial à obtenção do título de
Bacharel em Fisioterapia.

Orientador(a): Prof^a. Dr^a. KELLY SOARES FARIAS

**CAMPINA GRANDE - PB
2023**

É expressamente proibido a comercialização deste documento, tanto na forma impressa como eletrônica. Sua reprodução total ou parcial é permitida exclusivamente para fins acadêmicos e científicos, desde que na reprodução figure a identificação do autor, título, instituição e ano do trabalho.

S237d Santos, Ana Beatriz Aragão Monteiro.
Distrofia neuroaxonal infantil [manuscrito] : relato de caso /
Ana Beatriz Aragão Monteiro Santos. - 2023.
43 p. : il. colorido.

Digitado.

Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em
Fisioterapia) - Universidade Estadual da Paraíba, Centro de
Ciências Biológicas e da Saúde, 2023.

"Orientação : Profa. Dra. Kelly Soares Farias,
Coordenação do Curso de Fisioterapia - CCBS. "

1. Neurodegeneração. 2. Distrofia neuroaxonal infantil. 3.
Atraso motor. I. Título

21. ed. CDD 615.82

ANA BEATRIZ ARAGÃO MONTEIRO SANTOS

DISTROFIA NEUROAXONAL INFANTIL: RELATO DE CASO

Trabalho de Conclusão de Curso
(Artigo) apresentado a/ao
Coordenação/Departamento do
Curso de Fisioterapia da Universidade
Estadual da Paraíba, como requisito
parcial à obtenção do título de
Bacharel em Fisioterapia.

Aprovada em: 01/02/23

BANCA EXAMINADORA

Kelly Soares Farias

Profª. Drª. KELLY SOARES FARIAS (Orientador)
Universidade Estadual da Paraíba (UEPB)

Marcela Monteiro Pimentel

Profª. Me. Marcela Monteiro Pimentel
Universidade Estadual da Paraíba (UEPB)

Wesley Cavalcante Cruz

Prof. Me. Wesley Cavalcante Cruz
Universidade Estadual da Paraíba (UEPB)

SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO	5
2	OBJETIVOS	8
2.1	Objetivo Geral	8
2.2	Objetivos Específicos	8
3	METODOLOGIA	9
3.1	Tipo de Pesquisa	9
3.2	Local da pesquisa	9
3.3	População/amostra	9
3.4	Critérios de inclusão	9
3.5	Instrumentos de coleta de dados	9
3.6	Procedimento de coleta de dados	10
3.7	Procedimento de análise de dados	11
3.8	Aspectos Éticos	12
4	RESULTADOS	12
4.1	Relato de Caso	12
4.2	Tratamento Fisioterapêutico	16
4.3	Avaliação e aplicação da INAD-RS	17
4.4	Discussão e Educação em Saúde	24
5	CONSIDERAÇÕES FINAIS	27
	REFERÊNCIAS	27
	ANEXOS	29
	ANEXO A	29
	ANEXO B	32
	ANEXO C	36
	ANEXO D	38
	APÊNDICES	40
	APÊNDICE I	40
	APÊNDICE II	43

DISTROFIA NEUROAXONAL INFANTIL – RELATO DE CASO

INFANTILE NEUROAXONAL DYSTROPHY - CASE REPORT

Ana Beatriz Aragão Monteiro Santos*

Kelly Soares Farias**

RESUMO

A Distrofia Neuroaxonal Infantil (INAD) ou Doença de Seitelberger é uma condição rara que possui herança autossômica recessiva, sendo um subtipo importante de neurodegeneração associada ao gene PLA2G6. Por se caracterizar como um quadro raro, a INAD apresenta recursos científicos e literários escassos. Dessa forma, os objetivos do presente estudo foram relatar um caso de INAD, a evolução dos comprometimentos neurológicos e aplicar uma escala específica de avaliação. Trata-se de um estudo experimental do tipo estudo de caso com abordagem descritiva, executado na modalidade de tele consulta e do acompanhamento a distância, e participação ativa da fisioterapeuta que acompanha a criança regularmente, realizado com uma paciente do sexo feminino, de 4 anos de idade, com diagnóstico de INAD que é atendida na Clínica de Reabilitação de Olinda – PE (CRO). A pesquisa foi submetida ao Comitê de Ética da Universidade Estadual da Paraíba (UEPB) e aprovada sob o número 6.329.268. A paciente foi avaliada pela Ficha de Avaliação Pediátrica da Clínica Escola de Fisioterapia (CEF) da UEPB e pela Infantil Neuroaxonal Dystrophy Rating Scale (INAD-RS), que quantifica o estado da doença e é composta por uma série de testes de avaliação das Atividades de Vida Diária e funções vitais. Após o período de 6 meses, 30 sessões de fisioterapia, 2 vezes por semana, duração média de 40 minutos cada, com manobras de alongamento e posturas inspiradas no conceito neuroevolutivo Bobath, a criança foi submetida a reavaliação. 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. 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.

Palavras-chaves: Distrofia Neuroaxonal Infantil; Neurodegeneração; Atraso motor.

ABSTRACT

Infantile Neuroaxonal Dystrophy (INAD) or Seitelberger's Disease is a rare condition with autosomal recessive inheritance and is an important subtype of neurodegeneration associated with the PLA2G6 gene. As it is a rare condition, INAD has scarce scientific and literary resources. Therefore, the aims of this study were to report a case of INAD, the evolution of neurological impairment and to apply a specific assessment scale. This is an experimental case study with a descriptive approach, carried out in the form of tele-consultation and distance monitoring, with the active

participation of the physiotherapist who regularly accompanies the child, carried out with a 4-year-old female patient diagnosed with INAD who is seen at the Olinda Rehabilitation Clinic (CRO). The research was submitted to the Ethics Committee of the State University of Paraíba (UEPB) and approved under number 6.329.268. The patient was assessed using the Pediatric Assessment Form of the School Physiotherapy Clinic (CEF) of UEPB and the Infantile Neuroaxonal Dystrophy Rating Scale (INAD-RS), which quantifies the state of the disease and is made up of a series of tests assessing Activities of Daily Living and vital functions. After a period of 6 months, 30 physiotherapy sessions, twice a week, lasting an average of 40 minutes each, with stretching maneuvers and postures inspired by the Bobath neuroevolutionary concept, the child was re-evaluated. There was a regression in the child's functional performance, as she dropped 9 points on the INAD-RS, showing progression of the disease. Thus, guidelines for the family environment and health guidelines for parents and caregivers were proposed. This case report reinforces the importance of prior knowledge of the INAD, as well as the need to use specific scales to assess it.

Keywords: Infantile Neuroaxonal Dystrophy; Neurodegeneration; Motor delay.

1 INTRODUÇÃO

Anteriormente conhecida como Doença de Seitelberger, a Distrofia Neuroaxonal Infantil (INAD) é um distúrbio neurodegenerativo associado à Fosfolipase A2 Grupo VI (PLA2G6) que foi descrito pela primeira vez por Franz Seitelberger, (ANSARI *et al*, 2022). A incidência e prevalência da INAD é atualmente desconhecida. No entanto, de acordo com a *INAD Cure Foundation*, uma fundação de conscientização e apoio às pesquisas para a cura e tratamento da INAD, existem 153 crianças diagnosticadas no mundo com a doença, sendo 21 delas, no Brasil (ELSAYED *et al*, 2018).

A INAD geralmente se manifesta entre os seis meses e três anos de idade, com regressão ou atraso neuropsicomotor, hipotonia e tetraparesia espástica progressiva. (KURIAN *et al*, 2017). É visto que a regressão ou não desenvolvimento dos marcos motores grossos e da fala, como ficar em pé sem apoio, linguagem, engatinhar, rolar, sentar-se sem apoio, manter a cabeça ereta e a perturbação do equilíbrio com a presença de uma marcha atáxica, se caracterizam como sinais apresentados nos pacientes da INAD, com o surgimento médio no intervalo de tempo entre os 25 meses de idade e 34 meses. Os marcos motores finos são os próximos a serem afetados, apresentando-se em uma idade média de 47,8 meses. A doença progride, geralmente,

de forma rápida para tetraparesia espástica, declínio cognitivo progressivo, atrofia óptica e disfunção bulbar, iniciando com engasgos com líquidos ralos ou salivas, progredindo para incapacidade de engolir alimentos sólidos, em um intervalo médio de 24 meses a 41 meses de idade. Eventualmente, esses pacientes evoluem para a colocação da sonda nasogástrica, por volta de 6,9 anos de idade. Os pacientes raramente sobrevivem além da primeira década (ALTUAME *et al*, 2020).

A neurodegeneração associada a PLA2G6 é herdada de forma autossômica recessiva. Os achados sugestivos para a INAD são: 1) Clínicos: início antes dos três anos de idade, regressão psicomotora, sendo esta, a característica mais comum apresentada na doença, hipotonia troncular precoce seguida de tetraparesia espástica, além de anormalidades visuais; 2) Radiográfico: em Ressonância Magnética Nuclear (RMN) é possível observar atrofia cerebelar, como também globo pálido hipotenso, indicando acúmulo de ferro, sendo estes os aspectos mais relevantes; 3) Neurofisiológico: Eletromiografia (EMG) com evidência de desnervação, Eletroencefalograma (EEG) apresentando ritmos rápidos, Neuropatia sensorio-motora do tipo axonal distal e também convulsões que podem se apresentar precocemente ou tardiamente no curso da doença (KURIAN *et al*, 2017).

O diagnóstico da INAD é estabelecido no probando (primeiro membro da família afetada), pela identificação de variantes patogênicas bialélicas em PLA2G6, a partir de teste genético molecular. Caso nenhuma variante em PLA2G6 seja identificada, porém, caso os sinais e sintomas permaneçam característicos e em evolução, deve ser considerada uma biópsia para a identificação de axônios distróficos (esferóides axonais) (KURIAN *et al*, 2017).

Atualmente, muitos médicos ainda não possuem compreensão suficiente a respeito da INAD e, dessa forma, a maioria das crianças é diagnosticada erroneamente com Paralisia Cerebral, Atrofia Muscular Espinhal ou outras doenças neuromusculares (YAO *et al*, 2019).

Por se caracterizar como uma doença rara, apresentando escassez em estudos científicos, ainda não existe um tratamento específico para esta distrofia. Sendo assim, os tratamentos são paliativos, os quais envolvem: tratamento farmacológico para espasticidade e convulsões, como também para outras apresentações clínicas da doença. Visando a prevenção de complicações secundárias, é de extrema importância um programa de reabilitação para estas crianças, o que inclui uma equipe multidisciplinar/interdisciplinar, que deve ser iniciado

a partir do surgimento dos sintomas, objetivando prevenir e retardar a progressão da patologia. O tratamento fisioterapêutico, nesta equipe, deve ser analisado e personalizado para cada caso específico. Além disso, se faz necessário a avaliação periódica da visão, como também da audição, para determinar possíveis níveis de déficits sensoriais (KURIAN *et al*, 2017).

A condição rara da INAD dificulta o relato de observações clínicas, resultando na ausência de medidas significativas para avaliar seu progresso ou estado. Até o momento, não foi desenvolvida uma ferramenta reconhecida para avaliar a gravidade da distrofia. Outras escalas frequentemente utilizadas (*CHOP-INTEND*, *Modified Ashworth*, *Hammersmith Functional Motor Scale*) não avaliam com precisão a gravidade da INAD, nem são específicas o suficiente para monitorar a progressão da doença. Neste sentido, um estudo desenvolveu uma escala de classificação para a INAD, a *Dystrophy Neuroaxonal Rating Scale* (INAD-RS), que possibilita, através da avaliação de 40 medidas específicas, a capacidade do paciente de realizar atividades de vida diária, capacidade de interagir com seu ambiente e cuidadores e o seu estado sintomático (ATWAL *et al*, 2020). Esta avaliação, pode ser uma medida precisa da evolução natural da doença, e, além disso, até que terapias que modifiquem a doença estejam disponíveis, esses dados têm um valor diagnóstico e prognóstico confirmatório importante para a equipe de saúde, pacientes e familiares (ATWAL *et al*, 2020).

O desenvolvimento da escala deu-se a partir da comparação da experiência de neurologistas pediátricos, bem como, a avaliação dos exames clínicos de 40 pacientes com a INAD. A partir disso, foi criado um sistema de pontuação padronizado nas 40 medidas específicas, como também foram importados elementos de escalas, apropriadas para a idade dos pacientes, clinicamente significativas, validadas e padronizadas, as quais são utilizadas em outras doenças neurodegenerativas pediátricas. A *Dystrophy Neuroaxonal Rating Scale* não foi criada para o diagnóstico, o seu propósito é quantificar o estado da doença e a incapacidade, porém, pode ser útil na avaliação inicial de uma criança com características regressivas para confirmar a suspeita de INAD (ATWAL *et al*, 2020). A avaliação pela escala demanda aproximadamente dez minutos e necessita de poucos recursos adicionais, como por exemplo, um pequeno bloco e um brinquedo para atrair a atenção da criança. A INAD-RS foi projetada para ser uma avaliação global e prática, podendo ser empregada em

fases iniciais de estudos de intervenção ou como uma métrica relevante de progressão em indivíduos ou grupos (ATWAL *et al*, 2020).

O processo para estabelecer o tratamento fisioterapêutico tem início com uma minuciosa e precisa avaliação do paciente, levando em consideração a queixa apresentada e os achados clínicos identificados na avaliação cinética funcional. É a partir dessa análise que se chega ao Diagnóstico Cinético Funcional. Diversos fatores podem influenciar o tratamento fisioterapêutico, incluindo o incentivo da família e a adesão da criança ao protocolo de tratamento.

Dessa forma, é de grande relevância a identificação precoce dos sinais apresentados na INAD, a fim de promover um diagnóstico clínico prévio, possibilitando a avaliação do paciente e identificação do curso da doença, para que sejam implementadas as medidas de suporte à criança. Sendo assim, a apresentação e aplicabilidade da escala, bem como o aumento de estudos no âmbito literário a respeito da doença, tornam-se uma medida essencial e eficiente para maior divulgação dessa patologia neurológica rara.

2 OBJETIVOS

2.1 Objetivo Geral

Apresentar um relato de caso, como também, a evolução dos comprometimentos neurológicos apresentado por uma paciente com INAD.

2.2 Objetivos Específicos

- Identificação do perfil motor e cognitivo da INAD em uma paciente;
- Aplicar uma avaliação neurológica específica, a INAD-RS em uma paciente;
- Investigar a progressão da doença na criança;
- Avaliar os efeitos de um protocolo de tratamento fisioterapêutico;
- Intervenção a partir da educação em saúde, buscando orientar os pais e cuidadores sobre a patologia, bem como sobre os cuidados.

3 METODOLOGIA

3.1 Tipo de Pesquisa

Trata-se de um estudo experimental do tipo estudo de caso com abordagem descritiva.

3.2 Local da pesquisa

A pesquisa foi híbrida: realizada na modalidade de Teleconsulta e acompanhamento a distância, de maneira síncrona e assíncrona, por meio de aparelhos tecnológicos (telefone móvel, tablet e notebook), seguindo as diretrizes dispostas na Resolução N° 516/2020 do Conselho Federal de Fisioterapia e Terapia Ocupacional (COFFITO), tendo por base a classificação disposta pela Organização Mundial da Saúde (OMS) no ano de 2020 e, na modalidade presencial, ocorrida no Centro de Reabilitação de Olinda - PE (CRO), através da participação ativa da fisioterapeuta responsável, na avaliação e reavaliação fisioterapêutica da criança com a INAD no CRO.

3.3 População/amostra

O estudo foi realizado em uma criança do sexo feminino, que possui o diagnóstico de INAD e está sendo atendida, regularmente, no Centro de Reabilitação de Olinda - PE (CRO).

3.4 Critérios de inclusão

Critério de inclusão: por livre e espontânea participação, via assinatura e concordância via Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (APÊNDICE I) do responsável pela paciente.

3.5 Instrumentos de coleta de dados

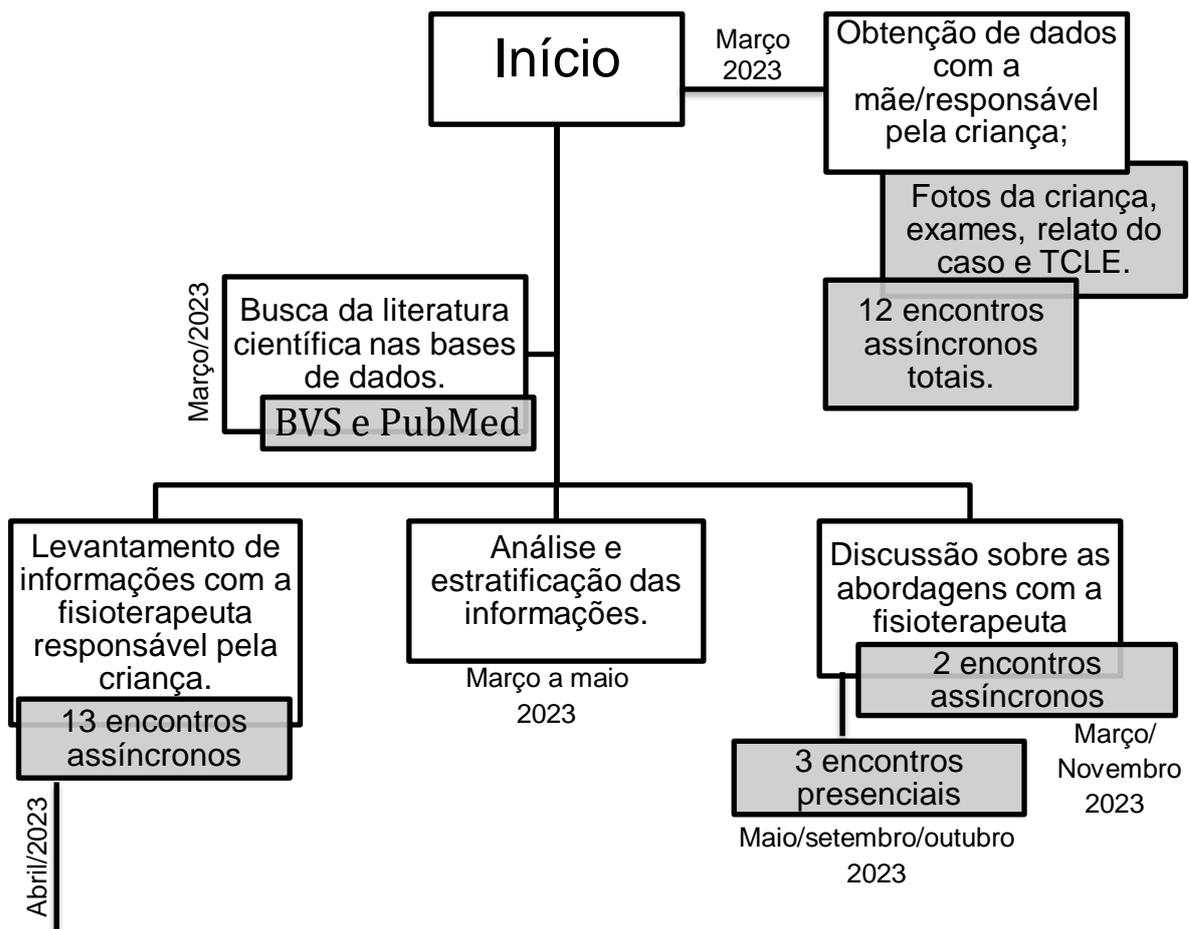
A avaliação se baseou na Ficha de Avaliação Pediátrica, da Clínica Escola de Fisioterapia da UEPB, obtendo-se assim, a anamnese da criança e a sua avaliação cinético-funcional (ANEXO A).

Foi aplicada também a *Infantile Neuroaxonal Dystrophy Rating Scale* (INAD-RS) que tem por objetivo quantificar o estado da doença e a incapacidade apresentada

pela criança, pode ser usada em estágios iniciais de estudos de intervenção ou como uma medida significativa de progressão em indivíduos (ANEXO B). Ela é composta por uma série de testes mais específicos para crianças com INAD, com um sistema de pontuação padronizado de 40 medidas específicas de avaliação das Atividades de Vida Diária (AVD's) e funções vitais anormais, apresentando-se em 6 subcategorias de avaliação: 1) Coordenação motora grossa (24 pontos no total), 2) Coordenação motora fina (12 pontos no total), 3) Função Bulbar (total de 14 pontos); 4) Ocular (total de 10 pontos); 5) Têmporo-frontal (total de 16 pontos); 6) Autônomo (total de 4 pontos). Também apresenta elementos de outras escalas ajustados para o estado da doença, que são clinicamente significativas, validadas e padronizadas usadas em outras doenças neurodegenerativas pediátricas.

Também fizeram parte da coleta de dados, exames complementares, incluindo laudos de exames de imagem como RMN e Tomografia Computadorizada.

3.6 Procedimento de coleta de dados



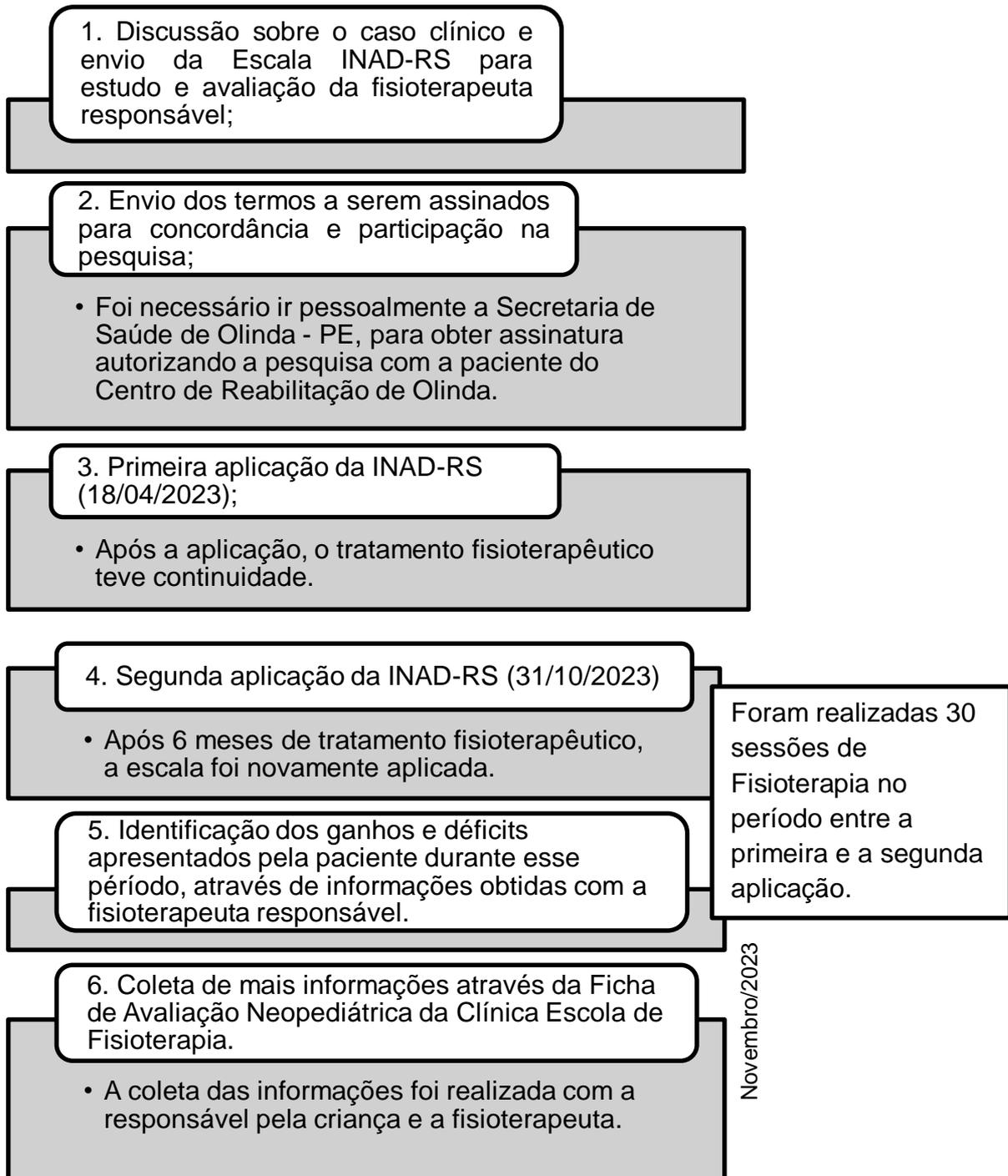


Figura 1- Fluxograma da pesquisa – Dados do pesquisador 2023

O estudo realizou, após a avaliação e aplicação da escala, a observação do tratamento fisioterapêutico já executado pela paciente, como também implementou intervenções, a partir de discussões com a equipe fisioterapêutica e a família.

3.7 Procedimento de análise de dados

Após aplicação das avaliações (ANEXO A; ANEXO B), os dados obtidos foram armazenados em tabelas feitas no Microsoft Word 2021.

A análise dos dados foi realizada com a estatística descritiva, observando a pontuação alcançada pela paciente de acordo com a aplicação da INAD-RS (ANEXO B), tendo seus resultados apresentados a partir de reavaliação após período de conduta de seis meses, para efeito comparativo de suas pontuações pré e pós-tratamento fisioterapêutico.

3.8 Aspectos Éticos

O projeto de pesquisa 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 6.329.268 (ANEXO D). 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. A participante teve o direito de não participar da pesquisa, além de ser garantido o sigilo, anonimato e privacidade das informações. 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.

4 RESULTADOS

4.1 Relato de Caso

O caso em estudo apresenta uma criança, sexo feminino, de 4 anos e 9 meses, nascida à termo (IG: 41 semanas e 6 dias), de parto normal, sem intercorrências. Seu peso era de 3,0 kg e comprimento de 50,5cm. Filha de pais brasileiros, jovens, saudáveis, não consanguíneos, sem histórico familiar significativo. A mãe relata que a gestação não foi planejada e apresentou-se como uma gestação tranquila. Foi realizado o pré-natal que teve início no dia 02/07/2018 e foram realizadas sete consultas no total. Também foi relatado que não houve uso de drogas lícitas e nem ilícitas. A paciente era assintomática ao nascimento e seu desenvolvimento motor e cognitivo eram normais até 1 ano e 5 meses de idade. Aos 2 meses de idade

apresentava controle da cabeça, aos 8 meses de idade já conseguia sentar e manter o controle de tronco e alcançou outros marcos do desenvolvimento como engatinhar, falar algumas palavras e andar com apoio. No entanto, quando estava com 1 ano e 6 meses, a paciente não era capaz de ficar em pé de forma independente e de andar sem apoio. A família buscou atendimento de um ortopedista que encaminhou a paciente para a Fisioterapia, onde deu início ao tratamento fisioterapêutico, alegando que a criança necessitava apenas de maiores estímulos para que pudesse deambular sem apoio. Sem evolução, a família buscou atendimento de vários neuropediatras e realizou um exame de polissonografia (ANEXO C; Figura 1 e 2), tendo como alterações: aumento no número de despertares; aumento leve no índice de apnéia/hipopnéia (IAH) por eventos obstructivos; dessaturação da oxi-hemoglobina e ronco presente.

Com o decorrer do tempo, a criança começou a apresentar regressão nos marcos de desenvolvimento que havia alcançado, como fala, iniciando também o tratamento com fonoaudióloga e terapeuta ocupacional, controle de tronco e de cabeça. Com 1 ano e 10 meses obteve indicação clínica para realização de uma Tomografia Computadorizada (TC) de Crânio (Figura 2) por “Atraso na fala e em marcha”, a qual apresentou redução volumétrica difusa do cerebelo com relativa simetria.

Exame:	Dt Realização:	Dt Liberação:
TC DE CRANIO	15/12/20 07:35	16/12/20 12:57
INDICAÇÃO CLÍNICA: Atraso na fala e em marcha.		
TÉCNICA: Obtidas imagens por aquisição volumétrica em cortes axiais, sem o uso de contraste venoso.		
LAUDO:		
<ul style="list-style-type: none"> - Discutível redução volumétrica difusa do cerebelo com relativa simetria. Acahdo que deve ser valorizado apenas em correlação com dados clínicos. - Parênquima cerebral com coeficientes de atenuação preservados. - Ventriculos cerebrais com forma, dimensões e topografia normais, - Sulcos corticais, fissuras e cisternas anatômicos. - Não há desvios das estruturas da linha média. - Não identificamos coleções patológicas intracranianas. 		
CONCLUSÃO:		
<ul style="list-style-type: none"> - Discutível redução volumétrica difusa do cerebelo com relativa simetria. Acahdo que deve ser valorizado apenas em correlação com dados clínicos. 		

Figura 2 – Laudo da TC de Crânio da paciente realizada em 15/12/2020.

Fez uma série de exames complementares para justificar alguns comportamentos, mas sem sucesso no diagnóstico:

- No exame de RMN (ANEXO C; Figura 3) apresentou áreas focais de hipersinal em T2/FLAIR, discreto hipossinal em T1, comprometendo a substância branca junto

aos cornos posteriores dos ventrículos laterais, podendo corresponder a áreas ainda não mielinizadas.

- No Eletroencefalograma (EEG) digital revelou desorganização difusa do ritmo de base (Figura 3).

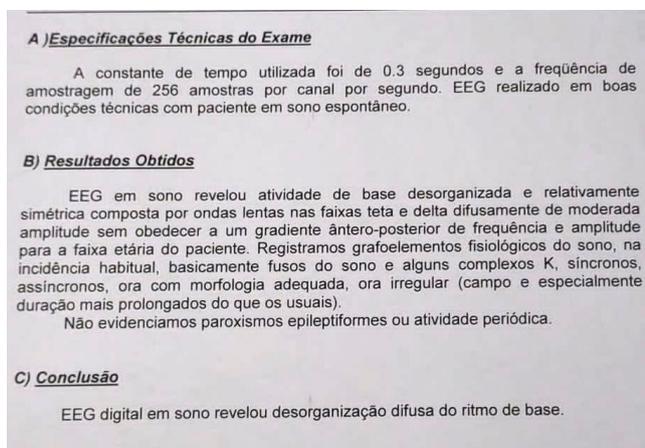


Figura 3 – Laudo do Eletroencefalograma (EEG) realizado em 12/04/2021.

- No exame de Eletroencefalograma (EMG) realizado (ANEXO C; Figura 4), não apresentou anormalidades significativas, evidenciando possibilidade de hipotonia de causa central.

Sem diagnóstico estabelecido, a família recebeu indicação para uma médica neuropediatra da cidade de Campina Grande – PB. Durante o atendimento, observando os achados clínicos da paciente e os exames realizados, foi solicitado o Teste de Análise Molecular (Figura 4, 5 e 6) por sequenciamento de nova geração, que foi realizado no dia 26/04/2021. Aos 2 anos e 2 meses de idade, o diagnóstico de INAD foi obtido através da análise molecular, sendo identificadas duas variantes em heterozigose no gene PLA2G6 (phospholipase A2 group VI, OMIM* 603604). Após ter seu diagnóstico clínico estabelecido, a criança deu continuidade ao tratamento que já realizava mesmo antes do diagnóstico, após um tempo o tratamento com a terapeuta ocupacional foi retirado e atualmente é realizado apenas o tratamento fisioterapêutico duas vezes por semana na Clínica de Reabilitação de Olinda – PE e com a fonoaudióloga em sua própria casa, sendo também acompanhada pela neurologista pediátrica.

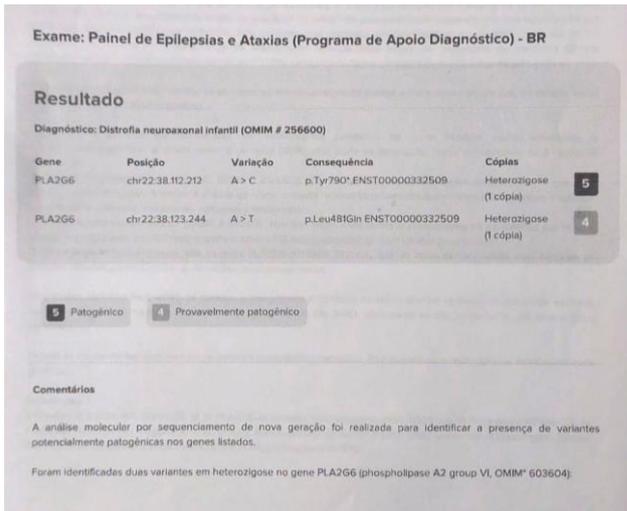


Figura 4 – Teste de Análise Molecular (Pág. 1)

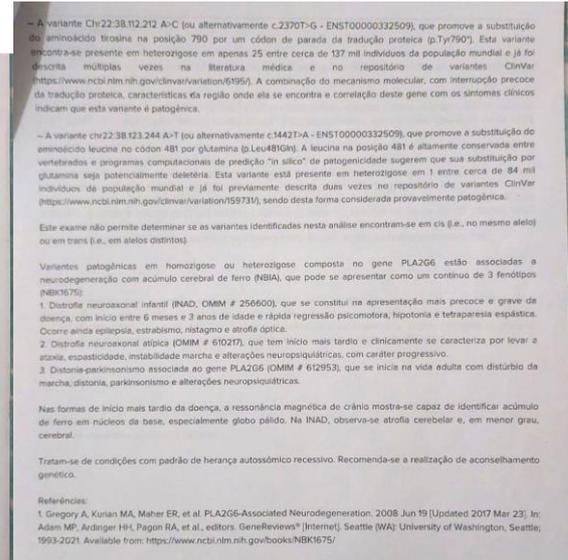


Figura 5 – Teste de Análise Molecular (Pág. 2)

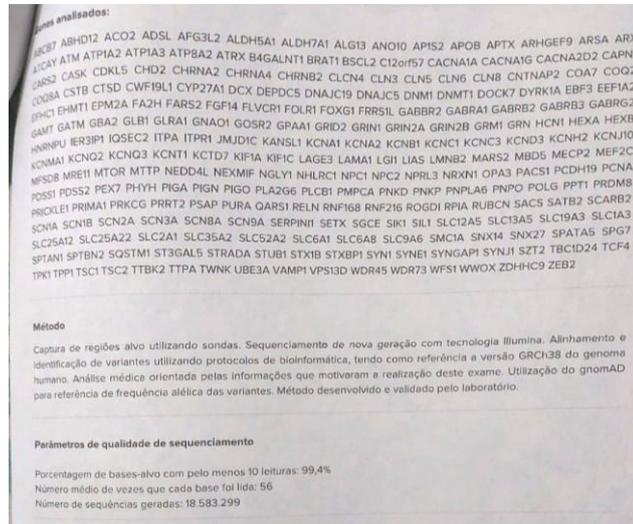


Figura 6 – Teste de Análise Molecular (Pág. 3)

Na história da doença atual (HDA) a mãe/responsável relata que a criança apresenta pouco interesse em objetos (brinquedos) e apresenta-se como uma criança calma. Atualmente, a alimentação da criança se dá através de alimentos pastosos e líquidos com espessante, em uma frequência de 3 em 3 horas e seu peso atual é de 19kg. Durante o dia, a criança não dorme e durante a noite, faz uso do medicamento Nitrazepam. Nas condições de moradia, foram relatadas informações de que a casa apresenta alguns desníveis, como batentes, mas as passagens de um cômodo para outro são largas, no entanto a casa não possui adaptações, o que são barreiras para a funcionalidade da criança.

De acordo com o exame físico realizado pela fisioterapeuta responsável no CRO, a paciente apresenta leve redução de flexão dorsal dos tornozelos, que chega

a 90° após os alongamentos. As mãos apresentam-se em posição relaxada, dedos fretados, porém consegue-se a extensão passiva. Com relação a postura, de forma ativa a paciente se mantém apenas em decúbito. É necessário suporte de tronco e cabeça para postura sentada e ainda suporte para MMII (talas extensoras de joelho). A criança apresenta hipotonia global, hipotrofia e quanto à força muscular, ainda mantém força 2 em poucos movimentos de MMSS, de acordo com a escala de força muscular MRC (*Medical Research Council*).

As aquisições motoras da paciente são girar a cabeça na posição supina, e, gira a cabeça quando sustentada de pé, sendo necessário suporte a cabeça. Não são percebidos movimentos involuntários e os reflexos, superficiais e profundos, não foram testados.

A paciente não responde a estímulos visuais e no tocante à audição parece responder com sorrisos ao ouvir a fala da mãe. A paciente não emite nenhuma palavra e apresenta dificuldade para deglutição.

4.2 Tratamento Fisioterapêutico

O tratamento fisioterapêutico realizado com a criança iniciou-se desde antes a obtenção do seu diagnóstico clínico. Durante os seis meses de pesquisa a paciente realizou duas sessões semanais, que totalizaram 30 sessões, com duração média entre 30 e 40 minutos cada, a partir das informações obtidas com a fisioterapeuta, os objetivos da conduta foram baseados com ênfase para:

1. Manter a amplitude de movimento (ADM)
2. Possibilitar a postura ortostática.

O protocolo realizado entre os meses de abril a outubro foram manobras de alongamento, como também posturas inspiradas no método Bobath.

De acordo com a fisioterapeuta do CRO, as condutas realizadas durante esse período, foram: posicionamentos do conceito neuroevolutivo Bobath; alongamento dos músculos de membros superiores e inferiores, para evitar progressão das deformidades; treinamento de postura ortostática, com auxílio de órteses suropodálicas, talas extensoras de joelhos e colete postural de Neoprene no tronco, necessitando ainda de suporte na cabeça, realizado pelo terapeuta.

Ainda de acordo com a fisioterapeuta, comparando-se o mês de início da pesquisa e atualmente, não se faz perceptível o seguimento visual por parte da criança e os pés já ficam em leve equino. Através de informações passadas pela mãe/responsável pela paciente, a criança também realiza exercícios em casa, como alongamentos e “ficar de pé”, sendo os alongamentos realizados pela manhã e à noite.

4.3 Avaliação e aplicação da INAD-RS

As duas aplicações da INAD-RS foram realizadas pela fisioterapeuta, na Clínica de Reabilitação de Olinda - PE, durante as sessões de fisioterapia da paciente, a primeira aplicação foi realizada no dia 18/04/2023. Após seis meses foi realizada uma segunda aplicação da escala, na data de 31/10/2023, com a finalidade de serem analisadas as comparações das pontuações referentes as subcategorias de avaliação, sendo determinante assim, para a avaliação da progressão, retardo ou estabilização da doença. Dessa forma, foram obtidos os seguintes resultados:

NOME DO ITEM E DEFINIÇÕES DE PONTUAÇÃO

AVALIAÇÃO (18/04/2023)	REAVALIAÇÃO (31/10/2023)
<p>1) HABILIDADES MOTORAS GROSSAS:</p> <p>1. Manter a cabeça ereta contra a gravidade enquanto está sentada</p> <p>- A criança não consegue manter a cabeça ereta por pelo menos 3s sem apoio (X) - Pontuação = 0</p>	<p>1) HABILIDADES MOTORAS GROSSAS:</p> <p>1. Manter a cabeça ereta contra a gravidade enquanto está sentada</p> <p>- A criança não consegue manter a cabeça ereta por pelo menos 3s sem apoio (X) - Pontuação = 0</p>
<p>2. Rolar</p> <p>- A criança não rola de frente para trás ou de trás para frente (X) – Pontuação = 0</p>	<p>2. Rolar</p> <p>- A criança não rola de frente para trás ou de trás para frente (X) – Pontuação = 0</p>

<p>3. Sentar com apoio</p> <p>- A criança não consegue sentar com apoio (X) - Pontuação = 0</p>	<p>3. Sentar com apoio</p> <p>- A criança não consegue sentar com apoio (X) - Pontuação = 0</p>
<p>4. Sentar sem apoio</p> <p>- A criança não consegue sentar sem apoio (X) - Pontuação = 0</p>	<p>4. Sentar sem apoio</p> <p>- A criança não consegue sentar sem apoio (X) - Pontuação = 0</p>
<p>5. Ficar de pé</p> <p>- A criança não consegue ficar de pé com ajuda (X) - Pontuação = 0</p>	<p>5. Ficar de pé</p> <p>- A criança não consegue ficar de pé com ajuda (X) - Pontuação = 0</p>
<p>6. Ficar de pé sem ajuda</p> <p>- A criança não consegue ficar de pé sozinha (X) - Pontuação = 0</p>	<p>6. Ficar de pé sem ajuda</p> <p>- A criança não consegue ficar de pé sozinha (X) - Pontuação = 0</p>
<p>7. A cabeça fica atrasada com a mudança dinâmica de posição?</p> <p>- A criança não consegue segurar a cabeça quando levantada da posição supina para sentada puxando os braços (X) - Pontuação = 0</p>	<p>7. A cabeça fica atrasada com a mudança dinâmica de posição?</p> <p>- A criança não consegue segurar a cabeça quando levantada da posição supina para sentada puxando os braços (X) - Pontuação = 0</p>
<p>8. Função dos membros periféricos: Mão</p> <p>- A criança mostra aperto de dedo (em pinça) (X) - Pontuação = 1</p>	<p>8. Função dos membros periféricos: Mão</p> <p>- A criança não tem preensão manual e/ou contraturas (X) - Pontuação = 0</p>
<p>9. Função dos membros periféricos: Pés</p> <p>- A criança tem pé equino ou pé cavo sem contratura (X) - Pontuação = 1</p>	<p>9. Função dos membros periféricos: Pés</p> <p>- A criança tem pé equino ou pé cavo sem contratura (X) - Pontuação = 1</p>
<p>10. Rastejando</p> <p>- A criança não consegue engatinhar (X) Pontuação = 0</p>	<p>10. Rastejando</p> <p>- A criança não consegue engatinhar (X) Pontuação = 0</p>
<p>11. Caminhada auxiliada</p> <p>- A criança não consegue andar com apoio (X) - Pontuação = 0</p>	<p>11. Caminhada auxiliada</p> <p>- A criança não consegue andar com apoio (X) - Pontuação = 0</p>

<p>12. Andar sem ajuda</p> <p>- A criança não consegue andar sem apoio (X) - Pontuação = 0</p>	<p>12. Andar sem ajuda</p> <p>- A criança não consegue andar sem apoio (X) - Pontuação = 0</p>
<p>Total = 2 pontos</p>	<p>Total = 1 ponto</p>

Quadro 1- Avaliação e Reavaliação pela INAD-RS – subcategoria atividades de coordenação motora grossa

No quadro acima, estão apresentados os resultados referentes à avaliação e reavaliação pela INAD-RS, na categoria de atividades de coordenação motora grossa. Essa categoria apresenta 24 pontos no total. Aqui, a paciente totalizou 2 pontos na avaliação. Ao ser reavaliada, houve alteração na subcategoria 8, a criança atualmente não apresenta preensão manual e/ou contraturas, mostrando que a paciente perdeu a habilidade do movimento de pinça com os dedos.

AVALIAÇÃO (18/04/2023)	REAVALIAÇÃO (31/10/2023)
<p>2) HABILIDADES MOTORAS FINAS</p> <p>1. Alcança objetos</p> <p>- A criança não alcança um objeto (X) - Pontuação = 0</p>	<p>2) HABILIDADES MOTORAS FINAS</p> <p>1. Alcança objetos</p> <p>- A criança não alcança um objeto (X) - Pontuação = 0</p>
<p>2. Agarra objetos pequenos</p> <p>- A criança não consegue pegar o bloco (X) - Pontuação = 0</p>	<p>2. Agarra objetos pequenos</p> <p>- A criança não consegue pegar o bloco (X) - Pontuação = 0</p>
<p>3. Pega comida ou colher</p> <p>- A criança não consegue pegar a bolinha ou colher (X) - Pontuação = 0</p>	<p>3. Pega comida ou colher</p> <p>- A criança não consegue pegar a bolinha ou colher (X) - Pontuação = 0</p>
<p>4. Toca a campainha</p> <p>- A criança não alcança a campainha (X) - Pontuação = 0</p>	<p>4. Toca a campainha</p> <p>- A criança não alcança a campainha (X) - Pontuação = 0</p>

<p>5. Transferir objetos</p> <p>- A criança não segura o anel quando entregue (X) - Pontuação = 0</p>	<p>5. Transferir objetos</p> <p>- A criança não segura o anel quando entregue (X) - Pontuação = 0</p>
<p>6. Coloque um bloco sobre o outro</p> <p>- A criança não tenta colocar um bloco no outro (X) Pontuação = 0</p>	<p>6. Coloque um bloco sobre o outro</p> <p>- A criança não tenta colocar um bloco no outro (X) - Pontuação = 0</p>
<p>Total = 0 ponto</p>	<p>Total = 0 ponto</p>

Quadro 2- Avaliação e Reavaliação pela INAD-RS – subcategoria atividades de coordenação motora fina

Na categoria que aborda as habilidades motoras finas não foram apresentadas alterações entre a avaliação e a reavaliação, foram totalizados 0 pontos nesta categoria.

AVALIAÇÃO (18/04/2023)	REAVALIAÇÃO (31/10/2023)
<p>3) FUNÇÃO BULBAR</p> <p>1. Engole Saliva</p> <p>- A criança baba a maior parte do tempo, exigindo babador ou várias trocas de camisas por dia (X) – Pontuação = 0</p>	<p>3) FUNÇÃO BULBAR</p> <p>1. Engole Saliva</p> <p>- A criança baba a maior parte do tempo, exigindo babador ou várias trocas de camisas por dia (X) – Pontuação = 0</p>
<p>2. Engole alimentos em forma de purê</p> <p>- A criança pode comer alimentos em forma de purê sem problemas (X) – Pontuação = 2</p>	<p>2. Engole alimentos em forma de purê</p> <p>- A criança pode ocasionalmente comer alimentos em forma de purê (X) Pontuação = 1</p>
<p>3. Engole alimentos sólidos (incluindo alimentos moles)</p> <p>- A criança não consegue comer alimentos sólidos (X) Pontuação = 0</p>	<p>3. Engole alimentos sólidos (incluindo alimentos moles)</p> <p>- A criança não consegue comer alimentos sólidos (X) Pontuação = 0</p>
<p>4. Força da mordida</p> <p>- Forte (X) - Pontuação = 2</p>	<p>4. Força da mordida</p> <p>- Fraca (X) - Pontuação = 1</p>

<p>5 Alimenta-se de líquidos por seringa ou alimentação por sonda</p> <p>- Sem seringa ou alimentação por sonda (X) - Pontuação = 2</p>	<p>5 Alimenta-se de líquidos por seringa ou alimentação por sonda</p> <p>- Alimentação com seringa ou sonda apenas (X) - Pontuação = 1</p>
<p>6. Alimentação por sonda</p> <p>-- Nunca (X) - Pontuação = 2</p>	<p>6. Alimentação por sonda</p> <p>- Nunca (X) - Pontuação = 2</p>
<p>7. Via aérea superior</p> <p>- A criança tem apneia do sono (X) -Pontuação = 1</p>	<p>7. Via aérea superior</p> <p>- A criança tem apneia do sono (X) -Pontuação = 1</p>
<p>Total = 9 pontos</p>	<p>Total = 6 pontos</p>

Quadro 3- Avaliação e Reavaliação pela INAD-RS – subcategoria das funções bulbares

Ao serem analisadas algumas das funções bulbares (Quadro 3), na avaliação, a criança totalizava 9 pontos, dos 14 pontos totais que compõem esta categoria. Na reavaliação, houve redução de 3 pontos. Houve alterações no subtópico 2, onde agora a paciente pode ocasionalmente comer alimentos em forma de purê, no subtópico 4, a paciente que antes apresentava uma forte força de mordida, agora apresenta uma fraca força, e por fim, no subtópico 5 a criança atualmente alimenta-se apenas com seringa ou sonda.

AVALIAÇÃO (18/04/2023)	REAValiaÇÃO (31/10/2023)
<p>4) OCULAR</p> <p>1. Nistagmo</p> <p>- A criança apresenta nistagmo na maior parte do tempo (X) - Pontuação = 0</p>	<p>4) OCULAR</p> <p>1. Nistagmo</p> <p>- A criança apresenta nistagmo na maior parte do tempo (X) - Pontuação = 0</p>
<p>2. Estrabismo</p> <p>- Leve/Sem estrabismo (X) – Pontuação = 2</p>	<p>2. Estrabismo</p> <p>- Moderado (X) - Pontuação = 1</p>
<p>3. Rastreia o rosto humano</p> <p>- A criança vira a cabeça para seguir uma pessoa pela sala (X) - Pontuação = 2</p>	<p>3. Rastreia o rosto humano</p> <p>- A criança não acompanha o rosto humano (X) Pontuação = 0</p>
<p>4. Rastrear um objeto</p> <p>- Os olhos da criança seguem um objeto que é movido horizontal ou verticalmente (X) - Pontuação = 1</p>	<p>4. Rastrear um objeto</p> <p>- A criança não segue o objeto (X) – Pontuação = 0</p>
Total = 5 pontos	Total = 1 ponto

Quadro 4- Avaliação e Reavaliação pela INAD-RS – subcategoria das funções oculares

Tendo por base a análise da função ocular (Quadro 4), é possível notar diferenças entre as duas aplicações: passou de 5 pontos para 1 pontos. Após serem analisados os resultados da reavaliação, foram notadas as seguintes mudanças: no subtópico 2, a criança agora passou a apresentar um grau de estrabismo moderado, no subtópico 3, houve uma redução abrupta, pois, a criança atualmente não acompanha mais o rosto humano e nem objetos.

AVALIAÇÃO (18/04/2023)	REAValiaÇÃO (31/10/2023)
<p>5) TÊMPORO-FRONTAL</p> <p>1. Interage com os pais ou examinador</p> <p>- A criança responde claramente a voz da pessoa (X) - Pontuação = 1</p>	<p>5) TÊMPORO-FRONTAL</p> <p>1. Interage com os pais ou examinador</p> <p>- A criança responde claramente a voz da pessoa (X) - Pontuação = 1</p>
<p>2. Responde a comandos verbais</p> <p>- A criança não responde a comandos normais (X) - Pontuação = 0</p>	<p>2. Responde a comandos verbais</p> <p>- A criança não responde a comandos normais (X) - Pontuação = 0</p>

<p>3. Repete sons simples</p> <p>- A criança não repete sons simples (X) - Pontuação = 0</p>	<p>3. Repete sons simples</p> <p>- A criança não repete sons simples (X) - Pontuação = 0</p>
<p>4. Sorrisos</p> <p>- O humor ou foco da criança pode mudar em resposta à atenção do interlocutor (X) - Pontuação = 2</p>	<p>4. Sorrisos</p> <p>- O humor ou foco da criança pode mudar em resposta à atenção do interlocutor (X) - Pontuação = 2</p>
<p>5. Qual o afeto da criança?</p> <p>- O humor ou foco da criança pode mudar em resposta à atenção do interlocutor (X) - Pontuação = 2</p>	<p>5. Qual o afeto da criança?</p> <p>- O humor ou foco da criança pode mudar em resposta à atenção do interlocutor (X) - Pontuação = 2</p>
<p>6. Fala palavras individuais</p> <p>- A criança não fala palavras individuais (X) Pontuação = 0</p>	<p>6. Fala palavras individuais</p> <p>- A criança não fala palavras individuais (X) Pontuação = 0</p>
<p>7. Junta palavras</p> <p>- A criança não usa palavras (X) - Pontuação = 0</p>	<p>7. Junta palavras</p> <p>- A criança não usa palavras (X) – Pontuação = 0</p>
<p>8. Apontar para objetos em um livro</p> <p>- Criança não tenta apontar para um objeto em um livro (X) - Pontuação = 0</p>	<p>8. Apontar para objetos em um livro</p> <p>- Criança não tenta apontar para um objeto em um livro (X) - Pontuação = 0</p>
<p>Total = 4 pontos</p>	<p>Total = 4 pontos</p>

Quadro 5- Avaliação e Reavaliação pela INAD-RS – subcategoria das funções têmporo-frontais

Observando a função têmporo-frontal (Quadro 5), função essa que identifica quesitos relacionados ao córtex frontal, que se faz responsável pelos movimentos, emoções, raciocínio, bem como a personalidade e os pensamentos, como também o córtex temporal, que contribui com o processamento de informações auditivas e, também, a codificação da memória, além de desempenhar importante papel no processamento da linguagem, do afeto e da percepção visual, foi visto que não houve alterações entre a primeira e segunda aplicação da escala.

<p>6) SISTEMA NERVOSO AUTÔNOMO</p> <p>1. Constipação</p> <p>- A criança tem 2 ou mais evacuações por dia e é dependente de um laxante (X) - Pontuação = 1</p>	<p>6) SISTEMA NERVOSO AUTÔNOMO</p> <p>1. Constipação</p> <p>- A criança tem 2 ou mais evacuações por dia e é dependente de um laxante (X) - Pontuação = 1</p>
<p>2. Urinário</p> <p>- Nenhuma cateterização necessária (X) - Pontuação = 2</p>	<p>2. Urinário</p> <p>- Nenhuma cateterização necessária (X) - Pontuação = 2</p>
<p>Total = 3 pontos</p>	<p>Total = 3 pontos</p>

Quadro 6- Avaliação e Reavaliação pela INAD-RS – subcategoria das funções do sistema nervoso autônomo

A última categoria aborda algumas funções do sistema nervoso autônomo, e nos subtópicos apresentados a criança também não apresentou mudanças, mantendo 3 pontos nas duas aplicações. É visto que a pontuação mais alta se relaciona com o melhor desempenho e que uma criança típica, de mesma idade, com todos os marcos normais de desenvolvimento apresentaria uma pontuação de 80 na totalidade da escala (ATWAL *et al*, 2020). Sendo assim, foram observadas alterações entre as duas aplicações, demonstrando assim, uma rápida progressão da doença. Em abril de 2023, a criança totalizava 24 pontos, e após 6 meses, a paciente teve a sua pontuação decrescida em 9 pontos, totalizando 15 pontos.

Em conclusão, é notório que a INAD-RS apresenta uma avaliação refinada acerca das principais categorias de sequelas neurológicas no INAD, possibilitando uma visão mais panorâmica da doença.

4.4 Discussão e Educação em Saúde

Tendo em vista o comprometimento na mobilidade apresentada pela criança, o que contribui para as dificuldades na locomoção, como também a hipotonia generalizada e comprometimento neuromuscular extenso afeta significativamente a capacidade funcional da paciente. A perda considerável de força muscular corrobora também com as limitações nas atividades cotidianas. Além disso, é visto que há possíveis respostas sensoriais auditivas e limitações visuais, bem como, comprometimento na comunicação verbal e possíveis dificuldades alimentares. Este diagnóstico cinético-funcional indica uma condição complexa, com comprometimento

motor e sensorial significativo, necessitando de um plano de tratamento multidisciplinar adaptado as necessidades específicas da paciente, visando melhorar a funcionalidade, a qualidade de vida e proporcionar suporte às áreas afetadas pela INAD.

Sendo assim, no plano de tratamento fisioterapêutico é essencial adotar uma abordagem multidisciplinar e personalizada, devendo incluir exercícios de alongamento e fortalecimento muscular direcionados aos grupos afetados, juntamente com estímulos motores para aprimorar a coordenação e padrões de movimento naturais. O uso das órteses são fundamentais para melhorar a mobilidade, enquanto programas específicos para equilíbrio e coordenação são necessários, objetivando a maior funcionalidade da criança. Além disso, tendo por base, os dados apresentados referentes a mortalidade dos pacientes, nas quais as causas preliminares estão relacionadas a insuficiência respiratória e a parada cardiorrespiratória, que podem estar associadas a progressão da doença e a disfunção bulbar apresentada por essas crianças. Nesse contexto, se faz necessária a Fisioterapia Respiratória, sendo importante para o fortalecimento da musculatura respiratória, além de prevenir engasgos e complicações pulmonares, como o risco de pneumonias aspirativas.

É crucial também, educar a família sobre técnicas e exercícios para serem realizados em casa, proporcionando suporte emocional e informacional. A partir da análise dos dados obtidos e dos resultados apresentados, foram propostas intervenções baseadas em orientações em saúde, em forma de cartilha (APÊNDICE II), que foi enviada para a mãe/responsável pela criança. A cartilha apresenta objetivos voltados para exercícios que podem ser realizados em ambiente domiciliar, possibilitando maior continuidade e adesão ao tratamento fisioterapêutico, como também orientações voltadas aos pais e cuidadores.

Visando a eficácia dos exercícios e segurança na realização da conduta, foram propostas melhorias no ambiente domiciliar, para que houvesse maior riqueza de estímulos sensoriais (visuais, auditivos, vestibulares, etc). Uma vez que é necessário manter vigilância diante da saúde visual e auditiva da criança não verbal, para determinar assim, os níveis sensoriais da criança, realizando sempre avaliações periódicas desses sistemas. Foram propostas técnicas de mobilização articular, alongamento e posicionamento articular e postural (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 as talas, órteses e apoio do cuidador e a sua possível evolução para o treino seguro da posição ortostática para paciente.

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 bronco aspiração, manter um bom funcionamento intestinal e proporcionar um bem-estar geral da paciente.

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A INAD é um raro distúrbio neurodegenerativo progressivo, caracterizado por alguns sinais e sintomas, como a deterioração motora e mental, a hipotonia acentuada, tetraplegia espástica, distúrbios visuais precoces, entre outros. No presente estudo, a paciente apresentou rápida progressão da doença, que pôde ser medida e avaliada através da *infantile neuroaxonal dystrophy rating scale*, escala esta, desenvolvida com a finalidade de monitorar a progressão da doença, através do sistema de pontuação das principais sequelas neurológicas da INAD. Através da história clínica da paciente em estudo e da aplicação da escala, foi possível observar a forte correlação entre a pontuação obtida na primeira e na segunda aplicação, com o grau de severidade e avanço dessa patologia. Dessa forma, se faz necessário o interesse e a participação da equipe multidisciplinar de saúde, bem como, a participação familiar. Por se tratar de uma condição rara e não obter tratamento específico de cura, ou estabilização do curso da doença, a INAD se apresenta como um tema que busca por estudos acurados que possibilitem visibilidade e recursos terapêuticos que tragam esperança para esta população.

REFERÊNCIAS

ALTUAME, Fadie D.; FOSKETT, Gretchen; ATWAL, Paldeep S.; ENDEMANN, Sarah; MIDEI, Mark; MILNER, Peter; SALIH, Mustafa A.; HAMAD, Muddathir; AL-MUHAIZEA, Mohammad; HASHEM, Mais e ALKURAYA, Fowzan S. **The natural history of infantile neuroaxonal dystrophy**. *Orphanet Journal of Rare Diseases* (2020) 15:109. Doi: [10.1186/s13023-020-01355-2](https://doi.org/10.1186/s13023-020-01355-2).

ATWAL, Paldeep S.; MIDEI, Mark; ADAMS, Darius; FAY, Alexander; HEERINCKX, Frederic e MILNER, Peter. **The infantile neuroaxonal dystrophy rating scale (INAD-RS)**. *Orphanet Journal of Rare Diseases* (2020) 15:195. Disponível em: <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01479-5>.

BRESOLIN, A.U.; PASCUZZI, L.; FILHO, R. Melaragno; FONTANA, Maria H.; PÉCORA, R. e DIAS, J.C. Souza. **Hallervorden-Spatz syndrome – infantile**

neuroaxonal dystrophy complex: case report. Arq. Neuro-Psiquiatr. 46 (1) Mar 1988. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S0004-282X1988000100012>.

ROSTAMPOUR, Dorsa; ZOLFAGHARI, Mohammad Reza e GHOLAMI, Milad. **Novel insertion mutation in the PLA2G6 gene in an Iranian family with infantile neuroaxonal dystrophy.** Journal of Clinical Laboratory Analysis, 2022 Mar; 36(3): e24253. Doi: [10.1002/jcla.24253](https://doi.org/10.1002/jcla.24253).

SCOLA, Rosana Herminia; WERNECK, Lineu Cesar; RAMOS, Cássio Slompo; BAREA, Lizelote Menke; CUNHA, Francisco M. Bezerra da e SANDERSON, Angela M. **Infantil neuroaxonal dystrophy: 6eporto f 2 cases.** Arq. Neuropsiquiatr; 57(4): 1000-4, dez. 1999. Ilus, tab. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/lil-249301>. Acesso em: março 2023.

ANEXOS

ANEXO A:

FICHA DE AVALIAÇÃO FISIOTERAPÊUTICA NEOPEDIÁTRICA DA CLÍNICA ESCOLA DE FISIOTERAPIA (CEF) DA UNIVERSIDADE ESTADUAL DA PARAÍBA (UEPB)

DATA DA ADMISSÃO: ____/____/____

I. IDENTIFICAÇÃO:			
NOME:	Gên.:	D/N:	Idade:
ENDEREÇO:			
TELEFONES:			
MÃE:	IDADE:	ESCOLARID.:	PROFISSÃO:
PAI:	IDADE:	ESCOLARID.:	PROFISSÃO:
ESTADO MARITAL:		RESPONSÁVEL:	
QUEM ENCAMINHOU?		PLANO DE SAÚDE: S () N () QUAL:	
II. DADOS SOBRE GESTAÇÃO/PARTO E NASCIMENTO:			
GESTA:		PARA:	ABORTO:
GESTAÇÃO S () PLANEJADA: N ()	GESTAÇÃO DESEJADA: S () N () MAIS/MENOS ()	GESTAÇÃO TRANQUILA: S () N () MAIS/MENOS ()	
PRÉ-NATAL: S () N ()	INÍCIO:	Nº DE CONSULTAS:	
HÁBITOS NA GESTAÇÃO: Fumo S () N () Álcool S () N () Drogas S () N ()			
TIPO DE PARTO:		LOCAL:	PROF. ASSISTENTES:
IG:	CLASSIFICAÇÃO DO RN:	APGAR:	
PESO:	ESTATURA:	PC:	PT:

HISTÓRIA CLÍNICA:
QUEIXA PRINCIPAL:
HDA:
IV. HISTÓRIA FAMILIAR E FAMILIAL
OUTROS FILHOS? S () N () IDADES: OBS.:
CONDIÇÕES DE MORADIA E DINÂMICA FAMILIAR:
HÁ CASOS SEMELHANTES NA FAMÍLIA?
V. COMPORTAMENTO DA CRIANÇA:
1.ALIMENTAÇÃO ATUAL
Tipo:
Frequência:
Distúrbios:
2.SONO
Durante o dia:
Durante a noite:
Local:
Distúrbios:
3.COMPORTAMENTO LÚDICO E PSICOSSOCIAL
Interage? S() N() Pouco () Bastante () OBS.: _____
Calmo: S() N() Agitado: S() N() Irritado S() N()
4.ESCOLARIDADE (Local, série, dificuldades apresentadas):
VI. INTERROGATÓRIO SOBRE OS SISTEMAS:
VII. MEDICAMENTOS EM USO:

VIII. EXAMES REALIZADOS:		
Teste do pezinho: Data: ____/____/____ Resultado:		
Teste da orelhinha: Data: ____/____/____ Resultado:		
Teste do olhinho: Data: ____/____/____ Resultado:		
Teste do coraçãozinho: Data: ____/____/____ Resultado:		
USTF: Data: ____/____/____ Resultado:		
RM: Data: ____/____/____ Resultado:		
EEG: Data: ____/____/____ Resultado:		
ECG: Data: ____/____/____ Resultado:		
OUTROS:		
IX. TRATAMENTOS ATUAIS (Qual? Onde? Frequência?)		
X. EXAME FÍSICO – CINÉTICO – FUNCIONAL		
PESO ATUAL:	ESTATURA ATUAL:	PC ATUAL:
EXAME GERAL DAS ESTRUTURAS (Lesões, deformidades e malformações):		
POSTURA:		
TÔNUS (de base, em atividade, topografia, predomínio, severidade):		
TROFISMO MUSCULAR:	FORÇA MUSCULAR:	
AQUISIÇÕES MOTORAS (Coordenação sensório-motoras e os padrões de postura e de movimento):		
MOVIMENTOS INVOLUNTÁRIOS (Hipercinesias, clônus, tremores, espasmos,etc):		
REFLEXOS SUPERFICIAIS E PROFUNDOS:		
REFLEXOS E REAÇÕES:		
VISÃO:		
AUDIÇÃO:		
COGNIÇÃO:		
LINGUAGEM:		
OUTROS DISTÚRBIOS ASSOCIADOS:		
XI. DIAGNÓSTICO CLÍNICO:		
CID:	PROCEDIMENTOS:	
DIAGNÓSTICO CINÉTICO-FUNCIONAL:		
XII. PROPOSTA DE TRATAMENTO:		

ANEXO B

INFANTILE NEUROAXONAL DYSTROPHY RATING SCALE (INAD-RS)

Table 1 The infantile neuroaxonal rating scale with comments and instructions

Item name and score definitions	Comments, instructions
1. Gross Motor Skills	Consider aids of two small blocks, a small handheld bell, small spoon, stuffed animal or other bright toy to test visual tracking
1. Hold head upright against gravity while sitting • Child cannot hold head erect for at least 3 s without support (Score = 0) • Child holds head erect for at least 3 s without support (Score = 1) • Child holds head erect and steady for at least 15 s without support (Score = 2)	• Typically performed on exam table
2. Roll over • Child does not roll front to back or back to front (Score = 0) • Child rolls front to back or back to front, but not both (Score = 1) • Child rolls front to back and back to front (Score = 2)	• Typically performed on exam table
3. Sit with support • Child cannot sit with support (Score = 0) • Child tenses muscles in an effort to maintain sitting position (Score = 1) • Child sits with slight support for at least 30 s (Score = 2)	• Typically performed on exam table
4. Sit without support • Child cannot sit without support (Score = 0) • Child sits without support for at least 5 s (Score = 1) • Child sits without proper support for at least 30 s (Score = 2)	• Typically performed on exam table
5. Stand aided • Child cannot stand aided (Score = 0) • Child can stand aided (Score = 1) • Child raises self to a standing position, using a chair or other convenient object for support	
6. Stand unaided a. Child cannot stand unaided (Score = 0) b. Child can stand alone for at least 3 s after you release his or her hands (Score = 1) c. Child comes to a standing position without using any support (Score = 2)	
7. Does head lag with dynamic change of position? a. Child cannot hold head when raised from supine to sitting by pulling on the arms (Score = 0) b. Child has head lag when raised from supine to sitting by pulling on the arms (Score = 1) c. Child has no head lag when raised from supine to sitting by pulling on the arms (Score = 2)	• Have child lie on table
8. Peripheral limb function: Hand a. Child has no hand grip and/or contractures (Score = 0) b. Child shows finger grip (pincer) (Score = 1) c. Child holds object in hand (Score = 2)	• Give child block or small toy
9. Peripheral limb function: Feet a. Child has contractures of both feet (Score = 0) b. Child has pes equinus or pes cavus without contracture (Score = 1) c. Child has no foot deformity (Score = 2)	
10. Crawling a. Child cannot crawl (Score = 0) b. Child moves from lying prone to being up on hands and knees (Score = 1) c. Child makes forward progress of at least 5 ft by crawling on hands and knees (Score = 2)	
11. Walk aided a. Child cannot walk with support (Score = 0) b. Child walks with support by a person and initiates multiple steps (Score = 1) c. Child walks independently while using or holding onto support (Score = 2)	
12. Walk unaided a. Child cannot walk without support (Score = 0) b. Child takes at least 3 steps without support, even if gait is stiff-	

Table 1 The infantile neuroaxonal rating scale with comments and instructions (*Continued*)

Item name and score definitions	Comments, instructions
legged and wobbly (Score = 1) c. Child takes at least 5 steps independently, displaying coordination and balance (Score = 2)	
2. Fine Motor Skills	
1) Reaches for objects • Child does not reach for an object (Score = 0) • Child extends one or both arms forward to reach object, but does not touch object (Score = 1) • Child extends one or both arms forward to reach object and touches object with any part of either hand (Score = 2)	• Ensure object is light (e.g. light-weight block, light-weight bell)
2) Grasps small objects • Child cannot pick up block (Score = 0) • Child picks up block using one or both hands (Score = 1) • Child uses pad of his or her thumb and any fingertip to grasp block (Score = 2)	
3) Picks up food or spoon • Child cannot pick up food pellet or spoon (Score = 0) • Child grasps food pellet or spoon, but does not bring it to his/her mouth (Score = 1) • Child grasps food pellet or spoon and brings it to his/her mouth (Score = 2)	• Use plastic spoon, put in child's hand and see if brings to mouth
4) Rings bell • Child does not reach for bell (Score = 0) • Child extends one or both arms forward to reach bell and touches bell with any part of either hand (Score = 1) • Child picks up bell and attempts to ring bell (Score = 2)	
5) Transfer objects • Child does not grasp ring when handed (Score = 0) • Child uses at least one hand to grasp ring for at least 2 s (Score = 1) • Child grasps ring and transfers from hand to hand (Score = 2)	
6) Place one block on another • Child does not attempt to place one block on another (Score = 0) • Child attempts to place one block on another, but is unsuccessful (Score = 1) • Child is successful to place one block on another (Score = 2)	
3. Bulbar Function	
1) Swallows saliva • Child drools most of the time, requiring bib or several shirt changes per day (Score = 0) • Child drools occasionally (does not require a bib or a shirt change) (Score = 1) • Child does not drool (Score = 2)	• History based
2) Swallows pureed food • Child cannot eat pureed food (Score = 0) • Child can occasionally eat pureed food (Score = 1) • Child can eat pureed food with no problem (Score = 2)	• History based
3) Swallows solid food (including soft foods) • Child cannot eat solid food (Score = 0) • Child can occasionally eat solid food (Score = 1) • Child can eat solid food with no problem (Score = 2)	• History based
4) Bite strength • Absent (Score = 0) • Weak (Score = 1) • Strong (Score = 2)	• Can place gloved hand in mouth to assess bite strength • Alternatively can be history based by asking parents / caregivers
5) Nourishes liquids by syringe or tube feeding • Syringe feeding or tube feeding only (Score = 0) • Syringe feeding or tube feeding most of the time or occasional (Score = 1) • No syringe or tube feeding (Score = 2)	
6) Tube feeding	

Table 1 The infantile neuroaxonal rating scale with comments and instructions (*Continued*)

Item name and score definitions	Comments, instructions
<ul style="list-style-type: none"> • Permanent (Score = 0) • Occasional (Score = 1) • Never (Score = 2) 	
7) Upper Airway <ul style="list-style-type: none"> • Tracheotomy or CPAP support (Score = 0) • Child has sleep apnea (Score = 1) • Child has normal sleep respiration (score = 2) 	
4. Ocular	
1. Nystagmus <ul style="list-style-type: none"> • Child has nystagmus most of the time (Score = 0) • Child has occasional nystagmus (Score = 1) • Child has no nystagmus (Score = 2) 	<ul style="list-style-type: none"> • Observe at rest, some have constant nystagmus, some only brief when shifting gaze
2. Strabismus ^a <ul style="list-style-type: none"> • Severe (Score = 0) • Moderate (Score = 1) • Mild/No Strabismus (Score = 2) 	<ul style="list-style-type: none"> • Severe Strabismus: Constant exotropia • Moderate Strabismus: Exotropia > 50% of the exam before dissociation, or Exotropia < 50% of the exam before dissociation • Mild Strabismus: No exotropia unless dissociated, recovers in > 5 s; no exotropia unless dissociated, recovers in 1–5 s; or no exotropia unless dissociated, recovers in < 1 s (phoria)
3. Tracks human face <ul style="list-style-type: none"> • Child does not track human face (score = 0) • Child fixes gaze on a person for at least 2 s (score = 1) • Child turns head to follow a person through the room (score = 2) 	<ul style="list-style-type: none"> • Asses if they track face from around 1 ft. away
4. Tracks object <ul style="list-style-type: none"> • Child does not track an object (score = 0) • Child's eyes follow an object that is moved horizontally or vertically (Score = 1) • Child's eyes follow an object that is moved in a circular motion (Score = 2) 	<ul style="list-style-type: none"> • Use small toy
5. Optic atrophy/temporal pallor <ul style="list-style-type: none"> • Child has severe optic atrophy/temporal pallor (Score = 0) • Child has moderate optic atrophy/temporal pallor (Score = 1) • Child has mild or no optic atrophy/temporal pallor (Score = 2) 	<ul style="list-style-type: none"> • Either by way of indirect fundoscopy or slit-lamp exam by pediatric ophthalmologist
5. Temporo-frontal	
1) Interacts with parents or examiner <ul style="list-style-type: none"> • Child does not interact with parent or examiner (Score = 0) • Child clearly responds to the person's voice (Score = 1) • Child actively participates in at least one play routine (Score = 2) 	<ul style="list-style-type: none"> • Helpful to have parents elicit emotional response to parental voice or movement
2) Responds to verbal commands <ul style="list-style-type: none"> • Child does not respond to verbal commands (Score = 0) • Child stops reaching for objects in response to "no," but does not respond in an appropriate manner to other requests (Score = 1) • Child responds in an appropriate manner to at least one spoken request more complex than "no" (does not need to complete task) (Score = 2) 	
3) Repeats simple sounds <ul style="list-style-type: none"> • Child does not repeat simple sounds (Score = 0) • Child repeats a single vocalization only (Score = 1) • Child repeats two different, distinct vocalizations (Score = 2) 	
4) Smiles <ul style="list-style-type: none"> • Child does not smile nor vocalize mood (Score = 0) • Child expresses at least one mood (Score = 1) • Child's mood or focus can change in response to speaker's attention (Score = 2) 	
5) What is the child's affect? <ul style="list-style-type: none"> • Sad, distressed or crying a lot (Score = 0) • Neutral affect (Score = 1) • Happy, ebullient, or cooperative (Score = 2) 	
6) Speaks individual words <ul style="list-style-type: none"> • Child does not speak individual words (Score = 0) • Child imitates at least one word, even if imitation consists of vowels 	

Table 1 The infantile neuroaxonal rating scale with comments and instructions (*Continued*)

Item name and score definitions	Comments, instructions
only (Score = 1) • Child uses at least one word to make wants known (Score = 2)	
7) Puts words together • Child does not use words (Score = 0) • Child uses at least one word to make wants known (Score = 1) • Child produces at least one utterance that includes two or more words (Score = 2)	
8) Point to objects in a book • Child does not attempt to point to an object in a book (Score = 0) • Child points to object in a book, but does not identify object that was named (Score = 1) • Child points to object in a book that was named (Score = 2)	
6. Autonomic Nervous System	
1) Constipation • Child has fewer than 2 bowel movements per week and is dependent on a laxative (Score = 0) • Child has 2 or more bowel movements per week and is dependent on a laxative (Score = 1) • Child has 2 or more bowel movements per week without a laxative (Score = 2)	• History based
2) Urinary • Indwelling catheter or dependent upon catheterization (Score = 0) • Catheterization no more than once per day (Score = 1) • No catheterization required (Score = 2)	• History based

ANEXO C

IMAGENS DOS LAUDOS DOS EXAMES REALIZADOS PELA PACIENTE

Laudo de Polissonografia: Resultado

Exame realizado em ambiente calmo e climatizado com início dos registros ao apagar das luzes e despertar espontâneo.

O exame foi iniciado às 23:34:29 horas e finalizado às 05:41:41. A **latência para o início do sono** foi de 0,6 min e a **latência para o início sono REM** de 92,5 min. O **tempo total de sono (TTS)** foi de 295,0 min, com **eficiência do sono** de 80,3%. A distribuição dos estágios do sono mostrou 6,9% de **estágio N1**, 32,5% de **estágio N2**, 29,7% de **estágio N3** e 30,8% de **sono REM**. O **tempo acordado após o adormecer** foi de 34,5 min. Ocorreram 16 **despertares**, sendo o índice de 3,3 (n°/h).

O **índice de movimentos periódicos de membros inferiores** foi de 0,0 (n°/h), sendo 0,0 (n°/h) **associados a despertares**.

O número total de eventos respiratórios foi de 60, sendo 0 apneias obstrutivas, 9 apneias centrais, 0 apneias mistas, 51 hipopneias e 0 "RERAs". O **índice de distúrbio respiratório (IDR)** foi de 12,2 (n°/h). O **índice de apneias/hipopneias (IAH)** foi de 12,2 (n°/h), sendo 1,8 apneias/h e 10,4 hipopneias/h. A saturação da oxi-hemoglobina (SpO₂) **basal** foi de 95%, a **média** 96% e a **mínima** de 76%. O **índice de dessaturação** foi de 26,8 (n°/h) durante o sono REM e de 7,2 (n°/h) durante o sono NREM. Permaneceu 4,2% do tempo total de sono com SpO₂ abaixo de 90%.

Não apresentou respiração de Cheyne-Stokes.

IDR (Índice de Distúrbio Respiratório) = Índice de Apneias + Hipopneias + RERAs

Conclusão:

1. Eficiência do sono normal
2. Distribuição dos estágios do sono dentro da normalidade
3. Aumento no número de despertares
4. Aumento leve no índice de apnéia/hipopnéia (IAH) por eventos obstrutivos
5. Dessaturação da oxi-hemoglobina relacionada aos eventos respiratórios
6. Ronco presente.

Figura 1 -

Laudo e resultados apresentados no exame de Polissonografia da paciente realizado em 03/11/2020.

Procedimento

Exame polissonográfico noturno registrado no sistema Alice 6°. Foram utilizados os registros de EEG: F4-M1, F3-M2, C4-M1, C3-M2, O2-M1, O1-M2; EOG esquerdo e direito; EMG: mentoniano/submentoniano; EMG: tibial bilateral; ECG: montagem D2 modificada; fluxo aéreo nasal por cânula de pressão e oronasal por termistor; esforço respiratório torácico e abdominal por pletismografia; saturação da oxi-hemoglobina (SpO₂) por oximetria de pulso; sensor de ronco (microfone) e posição corporal no leito.

Parâmetros de registro recomendados pela Academia Americana de Medicina do Sono (2018)

Análise do Sono

Data/Horário de Início:	03/11/2020 23:34:29
Data/Horário de Término:	04/11/2020 05:41:41
Duração da gravação (TTR - tempo total de registro)	370,6 minutos
Tempo na cama (TNC de luzes desligadas a luzes ligadas)	367,2 minutos
Tempo Total de Sono (TTS):	295,0 minutos
Latência para o início do sono:	0,6 minutos - Normal: 5 - 30 min
Latência para o sono REM:	92,5 minutos - Normal: 70 - 120 min
Tempo acordado após o adormecer:	34,5 minutos
Eficiência do Sono (TTS/TNC x 100):	80,3% - Normal: > 85%

Estágios do Sono

	N1	N2	N3	REM	Vigília
Minutos	20,5	96,0	87,5	91,0	34,5
% de TTS	6,9	32,5	29,7	30,8	
Valor Normal	2 - 5 %	45 - 55 %	20 - 25%	20 - 25%	

Despertares

	Número	Índice (n°/h)
Total de Despertares	16	3,3 - Normal: < 10/h

Frequência Cardíaca

	Média (bpm)	Máx (bpm)
Total	106,0	140,0
REM	111,6	
NREM	103,5	
Vigília	125,6	

Parâmetros de análise recomendados pela Academia Americana de Medicina do Sono (2018)

Figura 2-

Exame: RESSONÂNCIA MAGNÉTICA DO ENCÉFALO

Ultrassonografia com Doppler colorido
Densitometria Óssea
Radiologia Digital

TÉCNICAS DE EXAME:

Plano sagital, sequência "SPIN-ECHO", contraste ponderado principalmente em T1.
Plano axial, sequência "TURBO SPIN-ECHO", contraste ponderado principalmente em T2.
Plano coronal, sequência "TURBO SPIN-ECHO", contraste ponderado principalmente em T2.
Plano coronal, sequência STIR.
Plano axial, sequência IR.
Plano axial, sequência FLAIR, contraste baseado principalmente em T2.
Plano axial, sequência "GRADIENT ECHO", contraste baseado principalmente em T2*.
Plano axial, sequência "ECHO-PLANAR", contraste baseado principalmente em difusão.

Foram adquiridas sequências antes e após o uso de contraste intravenoso (gadolinio).

COMENTÁRIOS:

Áreas focais de hipersinal em T2/FLAIR, discreto hipossinal em T1, sem realce pós-contraste venoso e sem restrição à difusão da água, comprometendo a substância branca junto aos cornos posteriores dos ventrículos laterais, podendo corresponder a áreas ainda não mielinizadas. Restante do parênquima cerebral, tronco e cerebelo de morfologia e sinal normais.

Não há evidências de processo expansivo intracraniano ou de coleções extra-axiais acima ou abaixo do tentório.

O sistema ventricular é de topografia, morfologia e dimensões normais.

Aspecto anômico das cisternas da base e da convexidade dos hemisférios cerebrais. Não houve impregnação anômala pelo agente paramagnético intravenoso.

Fluxo normal ao nível das grandes artérias do sistema carotídeo e vértebro-basilar.

Corpo caloso normalmente formado.

Os hipocampus tem morfologia e intensidade de sinal preservados.

Não há sinais de heterotopias da substância cinzenta.

Junção crânio-cervical anatômica.

Espessamento mucoso dos seios maxilares, esfenoidal e das células etmoidais bilateralmente.

Mastóides com aeração normal.

Hipertrofia de adenóides, reduzindo a amplitude do cavum.

Figura 3 – Laudo da RM do Encéfalo da criança realizado em 18/01/2021.

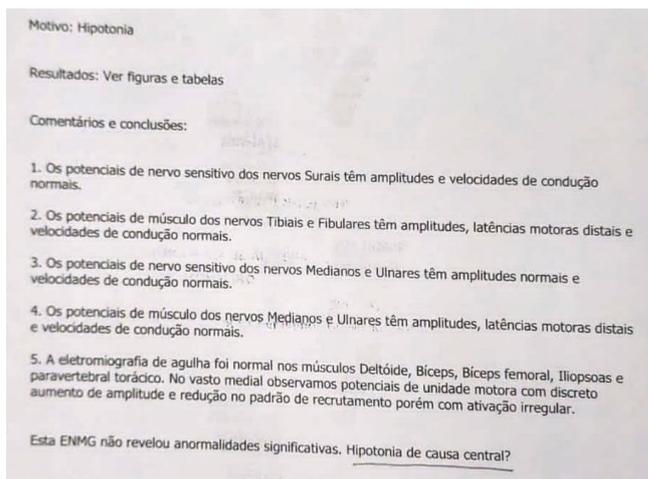


Figura 4 – Laudo da Eletroencefalografia (EMG) realizado em 27/04/2021.

ANEXO D
PARECER DE APROVAÇÃO DA PESQUISA DO COMITÊ DE ÉTICA E PESQUISA
EM SERES HUMANOS

UNIVERSIDADE ESTADUAL DA
PARAÍBA - PRÓ-REITORIA DE
PÓS-GRADUAÇÃO E
PESQUISA - UEPB / PRPGP



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: Distrofia Neuroaxonal Infantil: RELATO DE CASO

Pesquisador: KELLY SOARES FARIAS

Área Temática:

Versão: 1

CAAE: 74421623.3.0000.5187

Instituição Proponente: UNIVERSIDADE ESTADUAL DA PARAÍBA

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 6.329.268

Apresentação do Projeto:

Trata-se de um estudo observacional descritivo. O caso clínico será realizado na Universidade Estadual da Paraíba na modalidade de Teleconsulta, e também, possibilitando o acompanhamento, por meio do Telemonitoramento, por meio de aparelhos tecnológicos, tendo auxílio na avaliação e reavaliação na modalidade presencial. O estudo será realizado em uma paciente criança, do sexo feminino, que possui o diagnóstico de Distrofia Neuroaxonal Infantil e está sendo atendida, regularmente, no Centro de Reabilitação de Olinda - PE (CRO).

Objetivo da Pesquisa:

Geral:

Apresentar a fisiopatologia da doença, como também, a evolução dos comprometimentos neurológicos apresentado por uma paciente portadora da Distrofia Neuroaxonal Infantil.

Objetivos Específicos

Compreender a fisiopatologia da INAD, com enfoque na regressão motora e cognitiva apresentada por uma paciente;

Aplicar uma avaliação neurológica em uma paciente com INAD, envolvendo aspectos motores e cognitivos;

Propor, tendo por base seu quadro clínico, uma conduta fisioterapêutica que possibilite uma maior

Endereço: Av. das Baraúnas, 351- Campus Universitário

Bairro: Bodocongó

CEP: 58.109-753

UF: PB

Município: CAMPINA GRANDE

Telefone: (83)3315-3373

Fax: (83)3315-3373

E-mail: cep@setor.uepb.edu.br

**UNIVERSIDADE ESTADUAL DA
PARAÍBA - PRÓ-REITORIA DE
PÓS-GRADUAÇÃO E
PESQUISA - UEPB / PRPGP**



Continuação do Parecer: 6.329.268

adequada ao que se propõe. O Caso clínica apresenta todos os documentos necessários.

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

O projeto apresenta todos os documentos necessários, desta forma está aprovado alvo melhor entendimento.

Considerações Finais a critério do CEP:

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_2124133.pdf	19/09/2023 22:30:20		Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	TCCDistrofiaNeuroaxonallInfantilCOMPLETO.docx	19/09/2023 22:26:22	KELLY SOARES FARIAS	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	CARTAAAnaBeatriz.docx	19/09/2023 22:23:33	KELLY SOARES FARIAS	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	Olinda_2023.jpeg	19/05/2023 17:58:49	KELLY SOARES FARIAS	Aceito
Outros	TermoColeta_2023_Kelly.pdf	19/05/2023 17:56:59	KELLY SOARES FARIAS	Aceito
Folha de Rosto	Distrofia_folhaDeRosto.pdf	10/05/2023 16:31:07	KELLY SOARES FARIAS	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	Institucional_DistrofiaNeuroaxonallInfantil.pdf	10/05/2023 16:30:45	KELLY SOARES FARIAS	Aceito
Declaração de concordância	TC_DistrofiaNeuroaxonallInfantil.pdf	10/05/2023 16:30:23	KELLY SOARES FARIAS	Aceito
Declaração de Pesquisadores	TCDLU_DistrofiaNeuroaxonallInfantil.pdf	10/05/2023 15:54:34	KELLY SOARES FARIAS	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE_DistrofiaNeuroaxonallInfantil.pdf	10/05/2023 15:51:43	KELLY SOARES FARIAS	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Endereço: Av. das Baraúnas, 351- Campus Universitário
Bairro: Bodocongó **CEP:** 58.109-753
UF: PB **Município:** CAMPINA GRANDE
Telefone: (83)3315-3373 **Fax:** (83)3315-3373 **E-mail:** cep@setor.uepb.edu.br

APÊNDICES

APÊNDICE I

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

DISTROFIA NEUROAXONAL INFANTIL: RELATO DE CASO

Prezado (a) Senhor (a):

Gostaríamos de convidar a criança sob sua responsabilidade para participar da pesquisa intitulada “DISTROFIA NEUROAXONAL: RELATO DE CASO”, a ser realizada na Universidade Estadual da Paraíba (UEPB) do município de Campina Grande/PB, no departamento de Fisioterapia, com o objetivo de apresentar a fisiopatologia da doença, como também a evolução dos comprometimentos neurológicos apresentados pela criança. Caso o(a) senhor(a) decida aceitar o convite, será submetido(a) ao(s) seguinte(s) procedimento(s): Inicialmente o(a) senhor(a) participará junto a paciente, de uma avaliação onde será coletado a anamnese e realizado o exame físico e cinético-funcional da criança e, em seguida, será aplicado, na paciente, a *Infantile Neuroaxonal Dystrophy Rating Scale (INAD-RS)*, desenvolvida por Atwal et al. (2020) que é composta por uma série de testes mais específicos para crianças portadoras da Distrofia Neuroaxonal Infantil, com pontuação padronizada para medidas específicas de avaliação das Atividades de Vida Diária (AVD's) e funções vitais anormais no INAD, a escala apresenta-se em 6 subcategorias, as quais irão avaliar: Coordenação motora grossa; Coordenação motora fina; Função bulbar; Ocular; Têmporo-Frontal; Autônomo. Apresenta também elementos de outras escalas ajustados para o estado da doença, que são clinicamente significativas, validadas e padronizadas usadas em outras doenças neurodegenerativas pediátricas.

Esclarecemos que a participação da criança é totalmente voluntária, podendo o(a) senhor(a) solicitar a recusa ou desistência de participação da criança a qualquer momento, sem que isto acarrete qualquer ônus ou prejuízo à criança. Esclarecemos, também, que as informações da criança sob sua responsabilidade serão utilizadas somente para os fins desta pesquisa (ou para esta e futuras pesquisas) e serão

tratadas com o mais absoluto sigilo e confidencialidade, de modo a preservar a identidade da criança.

Esclarecemos ainda, que nem o(a) senhor(a) e nem a criança sob sua responsabilidade pagarão ou serão remunerados(as) pela participação.

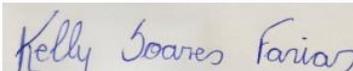
O benefício esperado será a apresentação de uma avaliação mais específica para portadores da Distrofia Neuroaxonal Infantil, além de evidenciar a regressão neurológica apresentada, e também, discorrer sobre a patologia e consequentemente, a oportunidade de realizar uma abordagem melhor e mais eficiente direcionadas para os planos de tratamento fisioterapêutico. Quanto aos riscos, eles serão mínimos, uma vez que a aplicação dos instrumentos não causa nenhum desconforto e não é um procedimento invasivo, podendo haver, apenas, interferência na rotina da criança e/ou desconforto desta ao interagir com os avaliadores, conforme a Resolução CNS 466/12/CNS/MS.

Informamos que esta pesquisa atende e respeita os direitos previstos no Estatuto da Criança e do Adolescente (ECA), Lei Federal nº 8069 de 13 de julho de 1990, sendo eles: à vida, à saúde, à alimentação, à educação, ao esporte, ao lazer, à profissionalização, à cultura, à dignidade, ao respeito, à liberdade e à convivência familiar e comunitária. Garantimos também que será atendido o Artigo 18 do ECA: “É dever de todos velar pela dignidade da criança e do adolescente, pondo-os a salvo de qualquer tratamento desumano, violento, aterrorizante, vexatório ou constrangedor.”

Caso o(a) senhor(a) tenha dúvidas ou necessite de maiores esclarecimentos poderá nos contatar, Kelly Soares Farias, kll.soares1@gmail.com, (83) 99680-8906 ou Ana Beatriz Aragão Monteiro Santos, anabeatriz.cg@hotmail.com, (83) 99139-1700 ou procurar o Comitê de Ética em Pesquisa Envolvendo Seres Humanos da Universidade Estadual da Paraíba, CNPJ: 12.671.814/0001-37. Rua Baraúnas,351 - Bairro Universitário - Campina Grande-PB, CEP 58429-500.

Este termo deverá ser preenchido em duas vias de igual teor, sendo uma delas devidamente preenchida, assinada e entregue ao(à) senhor(a).

Olinda, _____ de _____ de 2023.



Pesquisador Responsável

_____ (NOME POR
EXTENSO DO RESPONSÁVEL PELO PARTICIPANTE DA PESQUISA),
tendo sido devidamente esclarecido sobre os procedimentos da pesquisa,
concordo com a participação **voluntária** da criança sob minha
responsabilidade na pesquisa descrita acima.

APÊNDICE II

CARTILHA DE ORIENTAÇÕES EM SAÚDE AOS PAIS E CUIDADORES

ORIENTAÇÕES PARA A

inad

Um guia de exercícios e orientações em saúde!

UNIVERSIDADE ESTADUAL DA PARÁIBA
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!

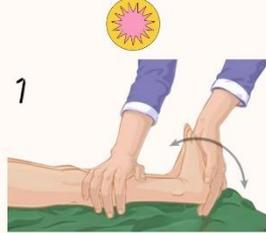
Exercícios Fisioterapêuticos

Separe um momento do dia, para realizar os exercícios;

Busque um ambiente calmo;

Mantenha sempre a comunicação com a criança;

Coloque uma música infantil, em som ambiente e tente perceber se ela gosta.



1

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

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.