



CENTRO UNIVERSITÁRIO PRESIDENTE ANTÔNIO CARLOS - UNIPAC
FACULDADE DE CIÊNCIAS DA SAÚDE DE BARBACENA - FASAB
GRADUAÇÃO EM FISIOTERAPIA

PEDRO PAULO DA SILVA JÚNIOR

**ATAXIA DE FRIEDREICH- ETIOLOGIA NA CONSTRUÇÃO DE UM
PROTOCOLO DE TRATAMENTO FISIOTERAPÊUTICO DIRECIONADO À
PRIMEIRA FASE DA DOENÇA**

Barbacena/MG
2021

PEDRO PAULO DA SILVA JÚNIOR

**ATAXIA DE FRIEDREICH- ETIOLOGIA NA CONSTRUÇÃO DE UM
PROTOCOLO DE TRATAMENTO FISIOTERAPÊUTICO DIRECIONADO À
PRIMEIRA FASE DA DOENÇA**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao curso de Fisioterapia da Faculdade de Ciências da Saúde de Barbacena, do Centro Universitário Presidente Antônio Carlos, como requisito parcial para obtenção do título de Bacharel em Fisioterapia.

Orientador: Ricardo Bageto Vespoli.

**Barbacena/MG
2021**

PEDRO PAULO DA SILVA JÚNIOR

**ATAXIA DE FRIEDREICH- ETIOLOGIA NA CONSTRUÇÃO DE UM PROTOCOLO
DE TRATAMENTO FISIOTERAPÊUTICO DIRECIONADO
À PRIMEIRA FASE DA DOENÇA**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao curso de Fisioterapia da Faculdade de Ciências da Saúde de Barbacena, do Centro Universitário Presidente Antônio Carlos, como requisito parcial para obtenção do título de Bacharel em Fisioterapia.

Aprovada em: 05 / 07 / 2021.

BANCA EXAMINADORA

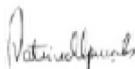


Prof. Esp. Ricardo Bageto Véspoli – Orientador
Universidade Católica de Petrópolis – UCP



Otávio Henrique A. Campos
Fisioterapeuta CREFITO 41538/DF
Clínica Escola Vera Turian
de Análise FONOPAC

Prof. Esp. Otávio Henrique Azevedo Campos
Centro Universitário Presidente Antônio Carlos – UNIPAC



Prof. Esp. Patrícia de Castro Gonçalves
Universidade Católica de Petrópolis – UCP

**Barbacena/MG
2021**

RESUMO

O presente trabalho busca investigar quais são os mecanismos e estratégias que podem ser usados para melhorar a divulgação de pesquisa da AF, a relevância do mapeamento da revisão literária para o tratamento de doenças específicas e analisar a idéia inicial de um protocolo para facilitar o tratamento e a evolução desses indivíduos. Como metodologia optou-se pela revisão sistemática da literatura sobre a doença Ataxia de Friedreich, bem como dialogar sobre como um protocolo fisioterapêutico ajudaria pacientes e profissionais da saúde. A revisão se deu através de buscas nas bases de dados eletrônicas BVS, MEDLINE, SciELO, Pubmed® e PEDro, com as palavras-chaves: "Ataxia de friedreich" combinada com as palavras: "etiologia", "tratamento", "diagnóstico", "protocolo" e "fisioterapia" conjugadas com o operador booleano "AND". Quanto aos resultados, obteve-se um total de 217 artigos, sendo: 44 PubMed; 148 MEDLINE; 12 Scielo; 9 BVS; e 3 PEDro, porém apenas sete artigos foram incluídos neste estudo. Ao final do estudo pode-se concluir que existem meios de construir um protocolo de tratamento para a saúde e para o bem-estar de indivíduos com AF. A literatura também deixou claro que a definição de um tratamento específico e acessível para a AF irá interferir diretamente na consequência da progressão da doença.

Palavras-chaves: "Ataxia de friedreich"; etiologia; tratamento; diagnóstico; protocolo e fisioterapia.

ABSTRACT

This paper seeks to investigate what mechanisms and strategies can be used to improve PA research dissemination, the relevance of literature review mapping for the treatment of specific diseases, and analyze the initial idea of a protocol to facilitate treatment and the evolution of these individuals. This work refers to a systematic review of the literature on Friedreich's Ataxia disease, as well as a dialogue about how a physical therapy protocol would help patients and health professionals. Method: The review was carried out through searches in the electronic databases BVS, MEDLINE, SciELO, Pubmed® and PEDro, with the keywords: "friedreich's ataxia" combined with the words: "etiology", "treatment", "diagnosis", "protocol" and "physiotherapy" combined with the Boolean operator "AND". Results: A total of 217 articles were obtained, being: 44 PubMed; 148 MEDLINE; 12 Scielo; 9 BVS; and 3 Pedro, but only seven articles were included in this study. Conclusion: The study made it clear that there are ways to build a treatment protocol for the health and well-being of individuals with SCA. The literature also made it clear that the definition of a specific and accessible treatment for FA will directly interfere with the consequences of the disease's progression.

Key words: "friedreich ataxia"; etiology; treatment; diagnosis; physiotherapy protocol.

SUMÁRIO

| | |
|---|----|
| 1 INTRODUÇÃO | 6 |
| 2 CONTEXTO HISTÓRICO | 8 |
| 2.1 FISIOPATOLOGIA DA ATAXIA DE FRIEDREICH | 9 |
| 2.2 EVOLUÇÃO CLÍNICA E TRATAMENTO | 9 |
| 2.3 PROGNÓSTICO | 10 |
| 3 MÉTODOS | 10 |
| 3.1 CRITÉRIOS DE EXCLUSÃO E INCLUSÃO | 13 |
| 4 RESULTADOS | 14 |
| 5 DISCUSSÃO | 22 |
| 6 CONCLUSÃO | 23 |
| 7 REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS | 24 |
| 8 ANEXO 1 | 26 |
| 8.1 ANEXO 2 | 27 |
| 8.2 ANEXO 3 | 31 |
| 8.3 ANEXO 4 | 32 |
| 8.4 ANEXO 5 | 33 |

1. INTRODUÇÃO

Este estudo se refere a uma revisão sistemática da literatura sobre a doença Ataxia de Friedreich (doravante AF) e a maneira como a proposição de um protocolo fisioterapêutico ajudaria pacientes e profissionais de saúde. Foi dada ênfase às questões pertinentes às sequelas da primeira fase da doença ligadas a área de atuação do profissional de fisioterapia.

A AF é uma enfermidade classificada patologicamente em nível neurológico, genético e degenerativo. O primeiro a descrevê-la foi o Dr. Nicholaus Friedreich em 1863, como uma atrofia degenerativa das colunas posteriores da medula espinhal. Diferente daqueles doentes que sofriam de uma ataxia do aparelho locomotor, já descrita por Duchenne, mas sim de uma nova forma de ataxia clássica.¹

A AF tem uma distribuição epidemiológica universal, sendo a mais comum das ataxias autossômicas recessivas, com uma prevalência de 1 a 2/40.000 e uma intermitência do estado de portador estimada em 1/120.² Em se tratando de uma doença de herança autossômica recessiva, o risco de recorrência da Ataxia de Friedreich é de 25% para cada gravidez de um casal com um filho afetado.³

Os primeiros sintomas aparecem no início da segunda década de vida, estão associados à diminuição ou à ausência de reflexos nos membros inferiores, dificuldade em localizar pés e mãos no espaço (senso de posição prejudicado), curvatura da espinha dorsal (cifoscoliose), cavidade alta nos pés (pés cavus) e cardiomiopatia. Raros são os casos nos quais a patologia aparece após os 25 anos de idade. Além da privação na sensibilidade, nos movimentos e na coordenação motora, a AF pode apresentar como principais sequelas, problemas cardíacos, diabetes, distúrbios nos movimentos dos olhos, surdez, cegueira, dificuldade em articular os sons, deformidades, entre outras complicações.¹

Harding (1981 *apud* Rocha, 2011) observou que a AF devido ao fato de ser uma doença progressiva muitas das suas manifestações não surgem nos primeiros anos da doença. Assim como não há uma regularidade quanto ao caso clínico nos portadores de AF.⁴ O autor descreveu os critérios que ainda hoje são utilizados para o diagnóstico clínico da doença (Anexo1).

No entanto, por se tratar de uma enfermidade de ocorrência rara, o seu diagnóstico acontece de forma tardia. Em geral, os pacientes perdem a autonomia após 10 a 15 anos do início dos sintomas. O diagnóstico é feito através de exame clínico, laboratoriais, de imagem e teste de genética molecular.^{5,6}

Embora diversos grupos estejam avançando com estudos de medicações para controle da doença, não existe tratamento aprovado para AF, o prognóstico da patologia não é positivo. A AF tem um prognóstico muito grave, pois se acarreta uma extensa incapacidade física ao fim de dez a quinze anos de evolução. Várias desorganizações patológicas se mostram evidenciadas, cuja evolução pode provocar óbito prematuro, este influenciado principalmente na ênfase da musculatura respiratória. A idade média de morte nestes doentes é aproximadamente aos 38 anos.⁷

Além das adversidades causadas pela doença e pela demora no diagnóstico, a dificuldade à informação segura e acessível e, principalmente, a falta de perspectiva também faz parte da vida desses pacientes.

Diante disso, o presente trabalho se tornou relevante, a intenção foi reunir em um único documento os dados que comprovem que um protocolo de condutas possa servir de guia para aqueles que se interessam em aprofundar e conhecer sobre o tema.

O objeto deste estudo corresponde às produções científicas que abordaram a temática da patologia Ataxia de Friedreich, também foi objeto desse estudo as referências quanto à abordagem das condutas fisioterapêuticas indicadas aos portadores de AF.

Anteriormente foi realizada uma revisão literária sobre a Ataxia de Friederich, nomeadamente ao nível de sua etiologia, epidemiologia, fisiopatologia, apresentações clínicas e diagnósticas, assim como a elaboração de possibilidades de tratamento de acordo com pesquisas em artigos atuais.

O presente trabalho foi realizado com base em artigos científicos datados entre os anos de 2011 a 2021, cujo objetivo foi, através dessas revisões, avaliar como um protocolo de intervenções fisioterapêuticas irá ajudar no tratamento, de modo a oferecer aos portadores da AF uma melhor qualidade de vida e uma maior independência em suas atividades diárias.

A partir dos objetivos, definiu-se como problema de pesquisa as seguintes questões:

- Quais são os mecanismos e estratégias que podem ser usados para melhorar a divulgação de pesquisa da AF?
- Qual a relevância do mapeamento da revisão literária sobre determinado estudo para a produção de um protocolo direcionado ao tratamento de doenças específicas?
- Em que medida a definição de um protocolo de conduta pode facilitar na avaliação, tratamento e evolução desses indivíduos?

Através dos objetivos ditos como específicos, deu-se a união de informações para a discussão dos estudos selecionados, a fim de debater a importância de um protocolo de tratamento voltado para intervenção fisioterapêutica. Como também a maneira como o limiar desta conduta é conduzido.

2. CONTEXTO HISTÓRICO

A Ataxia de Friedreich leva o nome de seu descobridor Nikolaus Friedreich. Formado em medicina tornou-se membro do corpo docente e presidente da Clínica Médica de Würzburg e Heidelberg, cargo que ocupou até o final da vida. Friedreich escreveu um total de 51 artigos e oito monografias sobre uma vasta temática.⁸

Embora possuísse um amplo conhecimento nos diferentes ramos da medicina, o sistema nervoso era seu principal foco de interesse e estudo. A descrição de Friedreich sobre a Ataxia espinhal hereditária é considerada sua contribuição mais significativa para a neurologia. Ele publicou os primeiros relatórios sobre esta forma de Ataxia em 1863 em Heidelberg. Também descreveu o que se conhece por pé de Friedreich, uma condição associada à Ataxia de Friedreich definido como arranhão e dorsiflexão dos dedos dos pés. Além das manifestações clínicas, Friedreich observou a ocorrência da degeneração da coluna posterior da medula espinhal, a perda de neurônios na coluna de Clarke, e mudanças fisiológicas na coluna esquelética. No ano de

1881, Friedreich finalmente descreveu a Doença de Friedreich como a conhecemos hoje.⁹

2.1 FISIOPATOLOGIA DA ATAXIA DE FRIEDREICH

Os principais locais de neuropatologia em pessoas com Ataxia de Friedreich são os gânglios da raiz dorsal, as colunas posteriores da medula espinhal, os tratos espinocerebelares, tratos corticoespinais, o núcleo denteado do cerebelo e do coração. Observa-se a desmielinização e a depleção das grandes fibras nervosas em diferentes extensões. É encontrado também na AF um “fenômeno cadavérico” dos axônios, acompanhado por uma gliose fibrosa que não substitui a maior parte das fibras perdidas.^{1,3}

A degeneração da coluna posterior é responsável pela perda da posição dos sentidos de vibração e sensorial. A propriocepção é afetada bruscamente na primeira fase da doença. A perda de neurônios nos gânglios sensoriais causa a extinção dos reflexos tendinosos.^{3,10}

A gravidade dos sintomas na AF se relaciona com os efeitos da deficiência de frataxina em diferentes tecidos.¹¹ Aproximadamente 10-30% dos pacientes desenvolvem disfunção das células beta-pancreáticas e diabetes mellitus.

A fraqueza dos músculos da mímica se inicia devido à redução do número das células dos nervos cranianos VII, X e XII, com isso o portador da AF manifesta dificuldade ao falar e deglutir.¹

As manifestações clínicas indicativas de um envolvimento cardíaco são constituídas por distúrbios de cadência. A cardiopatia hipertrófica, falta de ar, taquicardias paroxísticas, palpitações, dor ou desconforto torácico e movimentos respiratórios com amplitude diminuída também são evidenciados.^{5,6,7}

2.2. EVOLUÇÃO CLÍNICA E TRATAMENTO

Não há tratamentos comprovados para retardar ou reverter a neurodegeneração da AF. O tratamento atual é amplamente sintomático para a ampla gama de morbidade, e tem como objetivo combater os sintomas,

prevenir complicações cardíacas e respiratórias, controlar o diabetes e prevenir deformidades. Para tanto é necessário acompanhamento multidisciplinar, envolvendo médicos, fisioterapeutas, fonoaudiólogos, terapia ocupacional além de outros profissionais.^{12,13}

Sem dúvida, o combate a doenças neurodegenerativas como a AF será um dos maiores desafios do século XXI. Nesse sentido, uma das abordagens mais promissoras em estudo é a terapia gênica. Essa estratégia terapêutica visa não apenas tratar doenças, mas sim curá-las.¹⁴

Na primeira fase após o diagnóstico o fisioterapeuta trabalhará de modo a manter um estilo de vida o mais ativo possível, podendo lidar com o uso de órteses, intervenções ortopédicas cirúrgicas ou não cirúrgicas para a escoliose e para as deformidades dos pés, além da maximização das habilidades de comunicação com terapia da fala.¹

2.3. PROGNÓSTICO

AF tem um prognóstico muito grave, pois se acarreta uma extensa incapacidade física ao fim de dez a quinze anos de evolução. Desta maneira, várias desorganizações patológicas se mostram evidenciadas, cuja evolução pode provocar óbito prematuro. Geralmente, os portadores de AF dependem da cadeira de rodas e em sua gravidade podem não se movimentar. Pacientes com sintomas leves tendem a viver mais.⁶

A doença cardíaca é a principal causa de óbito, sendo considerada causadora de 59% das mortes de AF. A Arritmia e cardiomiopatia dilatada são comuns nesses indivíduos, pacientes com redução da fração de ejeção do ventrículo esquerdo (FEVE) o tem o pior prognóstico. Outras comorbidades frequentes são a Diabetes e a dificuldade na ingestão de carboidratos.^{6,11}

3. MÉTODOS

Para alcançar os objetivos propostos neste trabalho usamos como método de pesquisa a revisão sistêmica da literatura. De acordo com Gil (2008), essa metodologia de pesquisa “é desenvolvida a partir de material já elaborado, constituído de livros e artigos científicos”.¹⁵

A revisão se deu através de buscas nas bases de dados eletrônicas da Biblioteca Virtual de Saúde (BVS), MEDLINE, Scientific Electronic Library Online (SciELO), Pubmed® e Physiotherapy Evidence Database (PEDro). A pesquisa foi fundamentada com as seguintes palavras-chaves: “Ataxia de Friedreich”(D005621), combinada com as palavras: “etiologia”(D005335), “tratamento”(D013812), “diagnóstico”(D003933), “protocolo”(DDCS035170) e “fisioterapia”(D026761) conjulgadas com o operador booleano “AND”. Somente nas bases de dados MEDLINE e PEDro foram usadas as palavras “friedreich ataxia”.

Tabela 1: Buscas nas bases de dados com o operador booleano AND.

| Pubmed® | MEDLINE | SciELO | BVS | PEDro |
|---|---|---|---|---|
| Friedrich ataxia AND physiotherapy 21 artigos | friedreich ataxia 146 artigos | friedreich ataxia 12 artigos | ataxia de friedreic AND fisioterapia 08 artigos | friedreich ataxia 3 artigos |
| | friedreich ataxia AND physiotherapy 2 artigos | friedreich ataxia AND physiotherapy 0 artigos | | friedreich ataxia AND physiotherapy 0 artigos |
| friedreich ataxia AND physiotherapy AND etiology 09 artigos | friedreich ataxia AND physiotherapy AND etiology 0 artigos | friedreich ataxia AND physiotherapy AND etiology 0 artigos | ataxia de friedreich AND fisioterapia AND etiologia 01 artigo | friedreich ataxia AND physiotherapy AND etiology 0 artigos |
| friedreich ataxia AND physiotherapy AND etiology AND treatment 08 artigos | friedreich ataxia AND physiotherapy AND etiology AND treatment 0 artigos | friedreich ataxia AND physiotherapy AND etiology AND treatment 0 artigos | ataxia de friedreich AND fisioterapia AND etiologia AND tratamento 0 artigos | friedreich ataxia AND physiotherapy AND etiology AND treatment 0 artigos |
| friedreich ataxia AND physiotherapy AND etiology AND treatment AND diagnostic 06 artigos | friedreich ataxia AND physiotherapy AND etiology AND treatment AND diagnostic 0 artigos | friedreich ataxia AND physiotherapy AND etiology AND treatment AND diagnostic 0 artigos | ataxia de friedreich AND fisioterapia AND etiologia AND tratamento AND diagnóstico 0 artigos | friedreich ataxia AND physiotherapy AND etiology AND treatment AND diagnostic 0 artigos |
| friedreich ataxia AND physiotherapy AND etiology AND treatment AND diagnostic AND protocol | friedreich ataxia AND physiotherapy AND etiology AND treatment AND diagnostic AND protocol | friedreich ataxia AND physiotherapy AND etiology AND treatment AND diagnostic AND protocol | ataxia de friedreich AND fisioterapia AND etiologia AND tratamento AND diagnóstico AND protocolo | friedreich ataxia AND physiotherapy AND etiology AND treatment AND diagnostic |

| | | | | |
|-----------|-----------|-----------|-----------|---------------------------|
| 01 artigo | 0 artigos | 0 artigos | 0 artigos | AND protocol 0 artigos |
|-----------|-----------|-----------|-----------|---------------------------|

A revisão sistemática consiste em um resumo das evidências relacionadas a pesquisas já consolidadas. São particularmente úteis para integrar as informações de um conjunto de estudos realizados separadamente sobre determinada terapêutica/intervenção, que podem apresentar resultados conflitantes e/ou coincidentes, bem como identificar temas que necessitam de evidência, auxiliando na orientação para investigações futuras.¹⁶

Ao viabilizarem, de forma clara e explícita, um resumo de todos os estudos sobre determinada intervenção, as revisões sistemáticas nos permitem incorporar um espectro maior de resultados relevantes, ao invés de limitar as nossas conclusões à leitura de somente alguns artigos. Outras vantagens incluem a possibilidade de avaliação da consistência e generalização dos resultados entre populações ou grupos clínicos, bem como especificidades e variações de protocolos de tratamento.(SAMPAIO e MANCINI, 2007).

A fim de qualificar os estudos selecionados, os artigos foram submetidos a uma análise da qualidade metodológica proposta pela escala PEDro (anexo 5), a escala consiste em 11 critérios, somando-se um ponto a cada “sim”, diversificando de zero a dez pontos (o critério um não é considerado para a pontuação final pois é um objeto que avalia a validade externa do estudo). Para essa análise, é necessário considerar apenas o que está descrito no estudo, e no caso de dúvida por parte dos avaliadores na hora de pontuar o critério, foi classificado como “não”, obedecendo à recomendação de escala de qualidade metodológica PEDro.¹⁷

Para a divisão das três etapas da patologia, aqui classificada como FASE 1, FASE 2 e FASE 3, usamos a interpretação dos scores das tabelas ICARS- International Cooperative Ataxia Rating Scale (anexo 3), a FARS Functional Staging For Ataxia (anexo 4) e um prazo limite do diagnóstico em até 5 anos desde o início da patologia, enfatizando a análise de viabilidade, tolerância e o efeito da aplicação de um protocolo de exercícios de funcionalidade, marcha e equilíbrio para pacientes com AF. Acrescentou-se a isso a análise de parâmetros espaço-temporais da marcha como cadência, velocidade espontânea e aumentada, apoio simples e duplo apoio e a Escala

de Equilíbrio de Berg (anexo 2).

A escolha dessas tabelas foi decidida pois apenas a ICARS demonstra ter boa interação de confiabilidade aos avaliadores. Contudo, a escala FARS demonstra ser a mais eficaz para avaliação dos resultados de ensaios clínicos, sendo que são necessários menos doentes para evidenciar o mesmo resultado de uma intervenção.¹⁸

3.1 CRITÉRIOS DE INCLUSÃO E EXCLUSÃO

Foram incluídos artigos indexados no período entre 2011 e 2021, com delineamento sobre Ataxia de Friedreich citando os DeCS selecionados para a confecção deste trabalho.

Para aqueles nos quais foram avaliados os seguintes desfechos como sintomas, qualidade de vida, efeitos adversos e contra-indicações, foram avaliados os desfechos das possíveis condutas fisioterapêuticas, procedimentos e reabilitação.

Artigos que analisaram o uso de medicamentos e/ou o uso da Frataxina sobre processo fisiológico, imunidade, avaliação de custo-efetividade, estudos observacionais com análise transversal foram excluídos.

Artigos contendo as intervenções diretas afim de maximizar a credibilidade e confiabilidade deste estudo contendo em sua estrutura os termos fortalecimento, alongamento muscular seguidos de treinamento de equilíbrio afim de servir para uma conduta fisioterapêutica foram analisados independentemente.

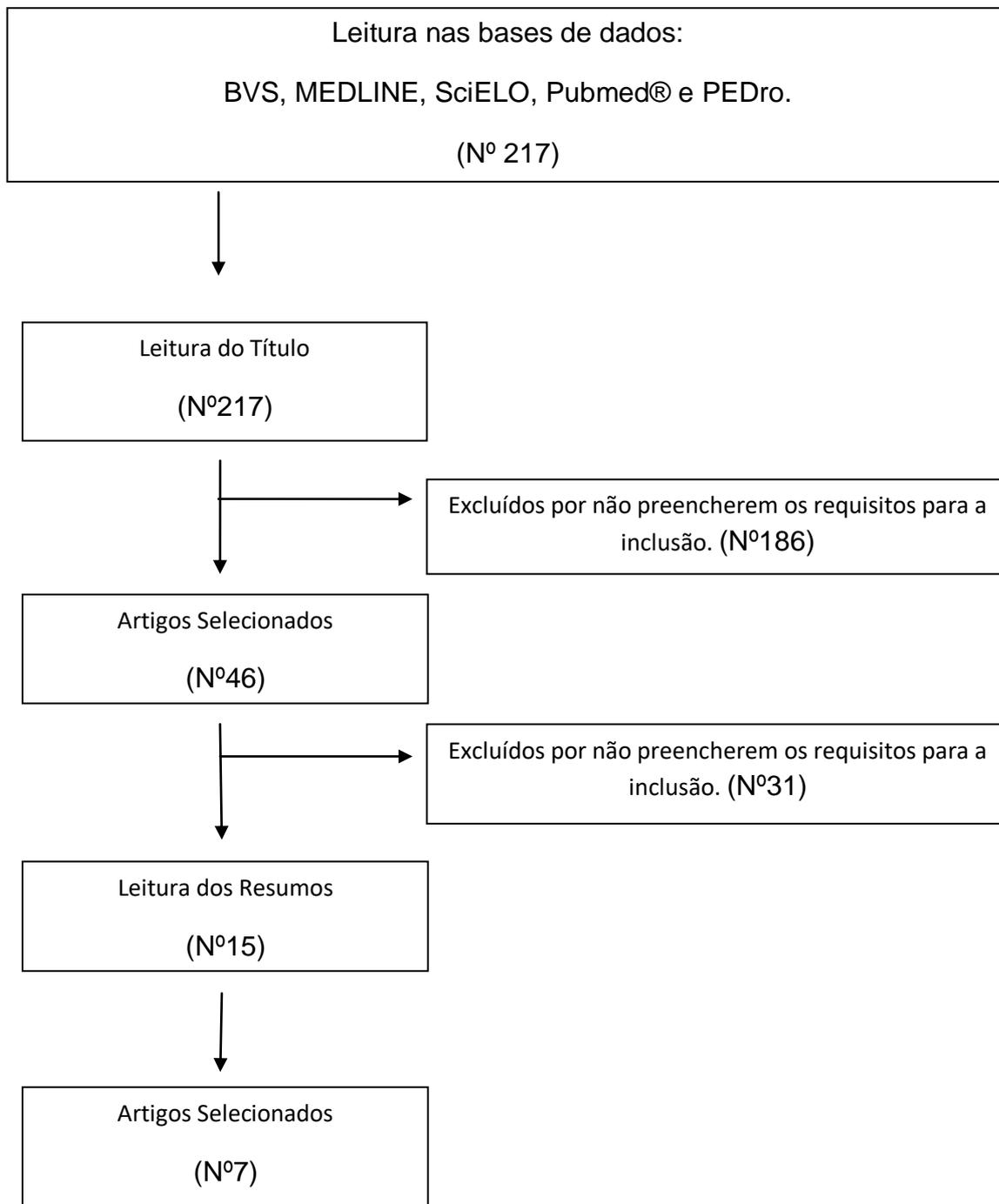
Artigos que analisam as discordâncias das medidas de confiabilidade entre avaliadores dando ênfase no andamento de casos negativos e informações negativas, dados de baixa relevância, que não acrescentam informações àquelas que a literatura acadêmica já dispõe foram excluídos.

4. RESULTADOS:

A busca de dados na Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), MEDLINE, SciELO, Pubmed® e PEDro., utilizando-se os descritores já mencionados em métodos, obteve-se um total 217 artigos, sendo: 44 PubMed; 148 MEDLINE; 12 Scielo; 9 BVS ; e 3 PEDro. Após isto, foram aplicados os filtros resultando na exclusão de 186 artigos.

Seguindo os processos de elegibilidade, os 46 artigos restantes foram lidos por meio de títulos e resumos caindo então para 31 artigos, para que se conseguisse uma apuração mais específica obedecendo aos critérios de exclusão e inclusão foi utilizada a avaliação de qualidade da escala PEDro que também foi citada em métodos, deste modo foram excluídos outros 16 artigos, restando apenas 15, no final foram selecionados 07 artigos que corresponderam à proposta descrita por esse estudo. No fluxograma abaixo é possível verificar o detalhamento dos procedimentos de inclusão e exclusão dos artigos.

Figura 1: Sistematização dos critérios de inclusão e exclusão.



Fonte: do Autor

Artigo I: Consenso de Diretrizes de gerenciamento clínico para Ataxia de Friedreich

| | | | |
|--|--|--|--|
| Autores e Ano: Corben LA, Lynch D, Pandolfo M, Schulz JB, Delatycki M. (2014) | Participantes: Trinta e nove profissionais da saúde voltados ao tratamento da AF. | Intervenção: Um comitê executivo foi convocado para desenvolver diretrizes para facilitação do tratamento da AF. Este grupo avançou os tópicos e questões clínicas do que seriam as bases dessas diretrizes. Para a execução e desenvolvimento do processo foram necessárias duas Reuniões, sendo presenciais, e caso contrário, a comunicação era feita por videoconferência. | Resultados: As diretrizes contêm 9 seções e 25 subseções. Foram desenvolvidas 146 recomendações de práticas e prestação de serviços de saúde. Houve três recomendações classificadas como A, seis classificados como B, 28 classificados como C, 17 classificados como D e 92 GPP. |
|--|--|--|--|

Artigo II: A reabilitação pode melhorar a saúde e o bem-estar na Ataxia de Friedreich: um ensaio clínico randomizado?

| | | | |
|-----------------------|-----------------------|---------------------|--------------------|
| Autores e Ano: | Participantes: | Intervenção: | Resultados: |
|-----------------------|-----------------------|---------------------|--------------------|

| | | | |
|---|---|--|---|
| <p>Milne, Sarah C. Corben, Louise A. Roberts, Melissa Murphy, Anna Tai, Geneieve Georgiou-Karistianis, Nellie Yiu, Eppie M. Delatycki, Martin B. (2018)</p> | <p>159 portadores de Ataxia de Friedreich ambulantes ou não-ambulantes.</p> | <p>Os participantes foram randomizados para um programa de reabilitação ambulatorial de seis semanas, imediatamente (grupo de intervenção) ou após um início tardado de seis semanas (grupo controle). A reabilitação foi seguida por um programa de exercícios em casa.: O desfecho primário foi a Medida de Independência Funcional. Outras medidas incluíram a Escala de Impacto de Ataxia de Friedreich e a Escala de Avaliação de Ataxia de Friedreich.</p> | <p>Dos 159 indivíduos triados, 92 foram excluídos e 48 recusaram-se a participar. Um total de 19 participantes foi inscritos no estudo. Não houve diferença significativa na alteração da Medida de Independência Funcional desde o início até seis semanas no grupo de intervenção (média \pm desvio padrão, 2,00 \pm 3,16) em comparação com o grupo de controle (0,56 \pm 4,06). A Escala de Impacto da Ataxia de Friedreich indicou uma melhora significativa na saúde e bem-estar no grupo de intervenção em comparação ao grupo controle (P = 0,003). Melhorias significativas pós-reabilitação não foram sustentadas pelo programa de exercícios em casa.</p> |
|---|---|--|---|

Artigo III: Abordagem fisioterapêutica na Ataxia de Friedreich : Estudo de caso .

Autores e Ano: **Participantes:** **Intervenção:** **Resultados:**

Silva F,
Stéphany B,
Soares S, et al.
(2018)

Estudo de
caso de um
paciente
portador de
AF.

Foram
realizados 20
atendimentos com
a aplicação do
protocolo de
Cawthorne &
Cooksey,
avaliação pré e
pós intervenção
utilizando o sensor
inercial BTS G-
Walk? para a
análise de
parâmetros
espaço-temporais
da marcha como
cadência,
velocidade
espontânea
e aumentada,
apoio simples e
duplo apoio e
a Escala de
Equilíbrio de Berg
(EEB).

Observou-se melhoria na velocidade espontânea de 0,83 para 1,03 m/s (24%), na cadência com ganho de 7,8 passos/min. Não houve mudança na velocidade aumentada. O apoio simples direito modificou-se de 61,5% para 60,5%; e o esquerdo de 64,0% para 60,9%. O duplo apoio direito, praticamente não se alterou e o apoio esquerdo evoluiu de 12,3% para 9,1%. Houve ganho de 6 pontos no equilíbrio.

Artigo IV: Caracterização de Marcha, Estado Locomotor e Gravidade da Doença em Crianças e Adolescentes com Ataxia Friedreich.

Autores e Ano:

Croarkin E, Maring J, Pfalzer L,
Harris-Love M, Siegel,
DiProspero N,
(2009)

Participantes:

Trinta e oito
crianças (de 5
a 11 anos) e
adolescentes
(12 a 17 anos)
com AF.

Intervenção:

Os pacientes
Foram divididos
em dois grupos
com base no
status locomotor:
grupo 1, puderam
andar de forma

Resultados:

Os parâmetros de velocidade e cadência da marcha do grupo 1 foram mais lentos, e o comprimento dos passos foi menor em comparação com as crianças do grupo 2. Esses parâmetros foram significativamente correlacionados com os escores da FARS (valor $P < 0,01$).

independente, e o grupo 2, necessitavam de ajuda para caminhar. Os parâmetros de marcha temporal e espacial foram coletados utilizando-se o sistema informatizado de interruptor de pé do Stride Analyzer e comparados com dados normativos com correspondência etária. A FARS qualificar a progressão da doença.

Artigo V: Seis sessões são uma gota no oceano": Um estudo exploratório de fisioterapia neurológica em Ataxias idiopáticas e hereditárias

Autores e Ano:

Daker-White G
Greenfield J
Ealing J
(2013)

Participantes:

38 pessoas com Ataxia e 8 fisioterapeutas neurológicos atuantes nos serviços acadêmicos, hospitalares e comunitários.

Intervenção:

Entrevista transversal de 1h nos locais de trabalho dos fisioterapeutas ou nas casas dos pacientes.

Resultados:

A fisioterapia neurológica já foi experimentada por 25 (66%) das 38 pessoas com Ataxia. Os temas abrangentes que emergiram da análise foram 'fazer a diferença', envolvimento e prestação de serviços. A maioria das amostras consideraram que os serviços deveriam ser organizados de modo a fornecer tratamento e suporte de longo prazo, que vão além de cuidados curtos seguidos por um programa de exercícios em casa

Artigo VI: Impacto do uso de dispositivos de mobilidade na qualidade de vida em crianças com Ataxia Friedreich.

Autores e Ano:

Ejaz R ; Chen S,
Isaacs C J,
Carnevale A, et al.
(2018).

Participantes:

111 participantes com
AF geneticamente
confirmada antes dos
18 anos de idade.

Intervenção:

Foram coletados
dados da
históriaprogressiva
natural, foram
realizadas
avaliações clínicas
padronizadas.
As variáveis,
relacionadas à
gravidade da doença
foi avaliada pela
FARS, com ênfase
na AVD's e no
estado da AF.
Também foram
classificados a
duração da doença,
fatores de risco,
idade de início da
doença, e a idade do
primeiro uso e a
duração do
dispositivo de
mobilidade.

Resultados:

O uso de dispositivos de mobilidade estiveram associados aos problemas físicos, emocionais, e sociais desses pacientes. O sexo, a idade, o tempo do diagnóstico e a pontuação da Escala de Classificação de AF interviram nos resultados. A magnitude da diferença foi maior para o score físico (-19,5 pontos, IC 95% = -30,00, -8,99, $P < 0,001$) e menor para o score emocional (-10,61 pontos, IC 95% = -20,21, -1,02, $P = 0,03$). A transição entre dispositivos de mobilidade tende a piorar o score físico (-16,20 pontos, IC 95% = -32,07, -0,33, $P = 0,05$).

Artigo VII:Progressão da Ataxia de Friedreich: caracterização quantitativa ao longo de 5 anos**Autores e Ano:**

Patel M, Charles J, Lauren
Seyer 1, Karlla Brigatti 1, Sarah
Gelbard S, et al.
(2016)

Participantes:

Oitocentos e
doze indivíduos
portadores de
AF.

Intervenção:

Os indivíduos
foram avaliados
em um período de
5 anos em 12
locais usando a

Resultados:

A progressão em série foi relativamente linear, enquanto os resultados de desempenho individual não foram bons ao longo do tempo. A idade previu fortemente a mudança da linha de base até a remoção dos efeitos das pontuações na FARS. A progressão foi mais rápida em indivíduos mais jovens e nos

Escala de Avaliação de Ataxia de Friedreich (FARS), teste de 9 buracos, caminhada de 25 passos cronometrados, testes de acuidade visual. Os resultados transversais foram avaliados em visitas recentes e as mudanças longitudinais foram avaliadas ao longo de 5 anos a partir do início do estudo.

indivíduos com repetições GAA mais longas. Coeficientes de variação aprimorados mostraram que os resultados da progressão são mais reproduzíveis em períodos longos de avaliação.

FONTE: Do Autor

5. DISCUSSÃO

Para a sistematização da discussão, relatamos, a partir da análise descritiva dos estudos nos quais nos baseamos a associação entre as condutas fisioterapêuticas, a elaboração de diretrizes para o tratamento inicial da AFe a qualidade relacionada à saúde de pacientes com AF.

A população alvo das pesquisas nas quais nos baseamos é diversa em vários aspectos: geográfico, sociocultural e idade. Na pesquisa, notou-se que os estudos apresentados acima empregam a intervenção de um treinamento de força, de marcha, equilíbrio e funcionalidade para grupos de indivíduos envolvendo portadores de AF e a atuação profissionais da saúde.

Para os estudos que foram esclarecidos o tratamento em evidências clínicas o tempo do diagnóstico foi fundamental na compreensão das intervenções funcional e farmacológica, quanto mais cedo o diagnóstico, menor foi a progressão da doença.

Para aqueles que visavam um tratamento em tempo curto como o programa de reabilitação ambulatorial intensivo. O prazo de seis semanas pôde melhorar a saúde e o bem-estar dos indivíduos com AF. A independência e o domínio motor funcional foram positivos, contudo, somente os exercícios domiciliares não foram eficazes em manter os ganhos após as seis semanas de reabilitação ambulatorial. A distribuição dos exercícios no teste de seis semanas foi considerada um fator determinante para a escolha da conduta específica, a reabilitação ambulatorial, a reabilitação domiciliar (pós-reabilitação ambulatorial), e a reabilitação após o programa de exercícios em casa. Porém não é apresentado meio dessa distribuição.

Todos os estudos que executaram um plano de tratamento tiveram similaridade com as recomendações das 146 diretrizes propostas no primeiro artigo. Essas recomendações foram relacionadas com os componentes neurológicos da AF, o coração, sistema cardiovascular e respiratório; escoliose, diabetes mellitus, questões genéticas, AF devido a FXN heterozigossidade composta, problemas de gravidez, qualidade de questões de vida.

Sessenta e dois por cento das recomendações foram baseadas na opinião dos especialistas ou na experiência com sucesso.

Em todos os artigos devido a causa multifatorial da fraqueza na AF, a intensidade dos exercícios de fortalecimento foi reduzida. Levando assim, a garantia o movimento correto, deste modo, a técnica não foi medida em relação a uma repetição máxima e a intensidade.

Associações entre fatores de risco, idade de início da doença, sexo e tamanho da repetição de Guanina-Adenosina-Adenosina (GAA), e o uso de órteses, dispositivo de mobilidade e a duração do uso do dispositivo também foram avaliados em todos os artigos.

Outro propósito estabelecido para esses estudos foi minimizar a barreira psicossocial interna e proporcionar a independência dentro de casa, permitindo a autonomia, a escolha, o controle e a conexão com o fisioterapeuta.

Observa-se na literatura que a conduta fisioterapêutica com exercícios direcionados ao domínio motor da Medida de Independência Funcional por meio da integração domiciliar, geralmente comprovam boa efetividade no tratamento, possibilitando ser promissora a utilização de um protocolo proposto para da AF.

6. CONCLUSÃO

No que concerne à Ataxia de Friedreich, percebeu-se uma comunicação interprofissional ineficaz. Essa falta de diálogo e pouca popularização do conhecimento científico acarreta a dificuldade em uma conduta assertiva.

O estudo deixa claro que existem meios de construir um protocolo de tratamento para a Fase 1 da saúde e para o bem-estar de indivíduos com AF. A definição de um tratamento específico e acessível para a AF irá interferir diretamente na consequência da progressão da doença.

Em vista da relevância da Ataxia de Friedreich, foi possível analisar através dos resultados, que são poucos os estudos relacionados à fisioterapia e ao tratamento desta patologia, muitos estudos tinham os mesmos autores, revelando uma escassez de profissionais interessados neste tema.

Na ausência de uma conduta capaz de reduzir o impacto da progressão da AF é fundamental que a intervenção clínica apropriada seja explorada e documentada, pois a identificação dessas lacunas fornecerá a orientação para estudos de alta qualidade para enfim criar um protocolo que servirá de base a interações futuras e no aconselhamento dos pacientes e suas famílias.

7. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Rocha M, Ataxia de Friedreich: Perspectivas de Tratamento. Covilhã. Dissertação [Mestrado em Medicina] - Universidade da Beira Interior Ciências da Saúde; 2011.
2. Lodi R, Tonon C, Calabrese V, Schapyra AHV. Friedreich's Ataxia: From Disease Mechanisms, Antioxidants & Redox Signaling. 2006;438-443.
3. Mazzara PG, *et al.* A Edição do gene da frataxina resgata. A patologia da Ataxia de Friedreich em neurônios sensoriais derivados de organoides de gânglios da Raiz dorsal. *Nature Communications*. 2020.
4. Harding IH, Lynch DR, Koepfen AH, *et al.* Central Nervous System Therapeutic Targets in Friedreich Ataxia. *Hum Gene Ther*. 2020 Dec;31(23-24):1226-1236.
5. Trujillo-Martín MM, Serrano-Aguilar P, Monton-Alvarez F, *et al.* Effectiveness and safety of treatments for degenerative ataxias: a systematic review. *Mov Disord*. 2009 Jun 15;24(8):1111-24.
6. Cook A, Giunti P. Friedreich's ataxia: Clinical features, pathogenesis and management. *British Medical Bulletin* 2017;124(12).
7. Ferreira DR, Ataxia de Friedreich. Porto. Dissertação [Mestrado Integrado em Medicina] - Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar; 2011.
8. Nezhad G, Dalfardi B. Nikolaus Friedreich (1825-1882). *Journal of Neurology*. 2014;261:1432-1459.
9. Chakravarty A. Friedreich's ataxia – yesterday, today and tomorrow . *Neurol India* 2003;51:176-82.
10. Delatycki MB, Williamson R, Forrest SM. Friedreich ataxia: an overview. *J Med Genet*. 2000 Jan;37(1):1-8.
11. Evans-Galea MV, Lockhart PJ, Galea CA, *et al.* Beyond loss of frataxin: the complex molecular pathology of Friedreich ataxia. *Discov Med*. 2014 Jan;17(91):25-35.
12. Epstein E, Farmer JM, Tsou A, Perlman S, *et al.* Health related quality of life measures in Friedreich Ataxia. *J Neurol Sci*. 2008 Sep 15;272(1-2):123-8.
13. Hannan AJ. Tandem repeat polymorphisms: Mediators of genetic plasticity, modulators of biological diversity and dynamic sources of disease susceptibility. *Adv Exp Med Biol*. 2012;769:1-9.
14. Martin-Saavedra J, *et al.* Preditores genéticos e clínicos de ataxia em doenças mitocondriais primárias pediátricas. *The Cerebellum* Bruxelas. 2021 mai;20(2).
15. Gil AC. Métodos e Técnicas de Pesquisa Social. 6ed. São Paulo: Atlas 2008.

16. Sampaio RF, Mancini MC. Estudos de Revisão Sistemática: Um guia para Síntese Criteriosa da Evidência Científica. *Rev bras fisioterapia* 2007 jan/fev;11:83-89.
17. Shiwa SR, Costa LOP, Moser ADL, *et al.* PEDro: a base de dados de evidências em fisioterapia. *Fisioter Mov* 2011 set;24(3):523-533.
18. Subramony SH, May W, Lynch D, *et al.* Cooperative Ataxia Group. Measuring Friedreich ataxia: Interrater reliability of a neurologic rating scale. *Neurology* 2005 Apr;64(7):1261-2.
19. CorbenL, Delatycki M, *et al.* Comprometimento na reprogramação motora na Ataxia de Friedreich refletindo possível disfunção cerebelar. *Journal of Neurology* 2010;257(5).
20. PEDro. Fisioterapia Baseada em Evidência [homepage na internet] [acesso em 11 jan 2020]. Disponível em: <http://www.pedro.org.au/portuguese/about-us/cebp/>
21. Delatycki MB. Evaluating the progression of Friedreich ataxia and its treatment. *J Neurol*. 2009 Mar;256 Suppl 1:36-41.
22. Miyamoto ST, Junior IJ, Berg KO, *et al.* Versão brasileira da Escala de Balanço de Berg, *Rev Bras de Pesq Médica e Biológica* 2004;37(9):1411-1421.
23. Warrenburg BP, Sinke RJ, Kremer B. Avanços recentes nas ataxias espinocerebelares hereditárias. *J Neuropathol Exp Neurol* 2005;64:171-180.
24. Pandolfo M. Friedreich Ataxia: The Clinical Picture, *J Neurol*, março 2009;256:3-8.
25. Corben LA, Lynch D, Pandolfo M, Schulz JB, *et al.* Clinical Management Guidelines Writing Group. Consensus clinical management guidelines for Friedreich ataxia. *Orphanet J Rare Dis*. 2014 Nov 30;9:184.
26. Tsou AY, Paulsen EK, Lagedrost SJ, *et al.* Mortality in Friedreich ataxia. *J Neurol Sci*. 2011 Aug 15;307(1-2):46-9.
27. Legrand L, Heuze C, Diallo A, *et al.* Valor prognóstico da deformação longitudinal e fração de ejeção na Ataxia de Friedreich. *Intern Journal of Cardiology* 2021 mai; 30:259-265.
28. Ocana-Santero G, Díaz-Nido J, Herranz-Martín S. Future Prospects of Gene Therapy for Friedreich's Ataxia. *Int J Mol Sci*. 2021 Feb 11;22(4):1815.
29. Tai G, Corben LA, Yiu EM, Milne SC, Delatycki MB. Progress in the treatment of Friedreich ataxia. *Neurol Neurochir Pol*. 2018 mar;52(2):129-139.
30. Croarkin E, Maring J, Pfalzer L, Harris-Love M, *et al.* Caracterização de marcha, estado locomotor e gravidade da doença em crianças e adolescentes com Ataxia Friedreich, *Rev de Fisiot Neurol* 2009 set;33(3):144-149.

8. ANEXOS

Anexo 1: Critérios de diagnóstico de AF, estudados por Harding (1981).

| | |
|------------------------------------|---|
| Essenciais | Início antes dos 25 anos Ataxia progressiva da marcha e dos membros inferiores Ausência de reflexos nos membros inferiores |
| 5 anos após o diagnóstico | Disartria Sinais de disfunção da via piramidal nos membros inferiores Perda da sensibilidade vibratória e proprioceptiva |
| Adicionais (mais de 66% dos casos) | Escoliose Anormalidades no ECG (inversão da onda T, traçados correspondentes a hipertrofia ventricular direita ou esquerda, extrassístoles ventriculares ou supraventriculares). |
| Outras (menos de 50% dos casos) | Nistagmus Atrófia óptica Hipoacúsia Amiotrofia distal Pés cavus Diabétes |

Anexo 2: Escala de equilíbrio de BERG MIYAMOTO, S. T. 2004, adaptada.

| | ESCALA DE EQUILÍBRIO DE BERG |
|--|--|
| 1. Posição sentada para posição em pé. | <p>4. capaz de levantar-se sem utilizar as mãos e estabilizar-se independentemente.</p> <p>3. capaz de levantar-se independentemente e estabilizar-se independentemente.</p> <p>2. capaz de levantar-se utilizando as mãos após diversas tentativas.</p> <p>1. necessita de ajuda mínima para levantar-se ou estabilizar-se.</p> <p>0. necessita de ajuda moderada ou máxima para levantar-se.</p> |
| 2. Permanecer em pé sem apoio Instruções: Por favor, fique em pé por 2 minutos sem se apoiar. | <p>4. capaz de permanecer em pé com segurança por 2 minutos.</p> <p>3. capaz de permanecer em pé por 2 minutos com supervisão.</p> <p>2. capaz de permanecer em pé por 30 segundos sem apoio.</p> <p>1. necessita de várias tentativas para permanecer em pé por 30 segundos sem apoio.</p> <p>0. incapaz de permanecer em pé por 30 segundos sem apoio.</p> |
| 3. Permanecer sentado sem apoio nas costas, mas com os pés apoiados no chão ou num banquinho. Instruções: Por favor, fique sentado sem apoiar as costas, com os braços cruzados, por 2 minutos. | <p>4. capaz de permanecer sentado com segurança e com firmeza por 2 minutos.</p> <p>3. capaz de permanecer sentado por 2 minutos com supervisão.</p> <p>2. capaz de permanecer sentado por 30 segundos.</p> <p>1. capaz de permanecer sentado por 10 segundos.</p> <p>0. incapaz de permanecer sentado sem apoio por 10 segundos.</p> |
| 4. Posição em pé para posição sentada. Instruções: Por favor, sente-se. | <p>4. senta-se com segurança, com uso mínimo das mãos.</p> <p>3. controla a descida utilizando as mãos.</p> <p>2. utiliza a parte posterior das pernas contra a cadeira para controlar a descida.</p> <p>1. senta-se independentemente, mas tem descida sem controle.</p> <p>0. necessita de ajuda para sentar-se.</p> |
| 5. Transferências. Instruções: Arrume as cadeiras perpendicularmente ou uma de frente para a outra, para uma transferência em pivô. Peça ao paciente que se transfira | <p>4. capaz de transferir-se com segurança com uso mínimo das mãos.</p> <p>3. capaz de transferir-se com segurança com o uso das mãos.</p> <p>2. capaz de transferir-se seguindo orientações verbais e/ou supervisão.</p> |

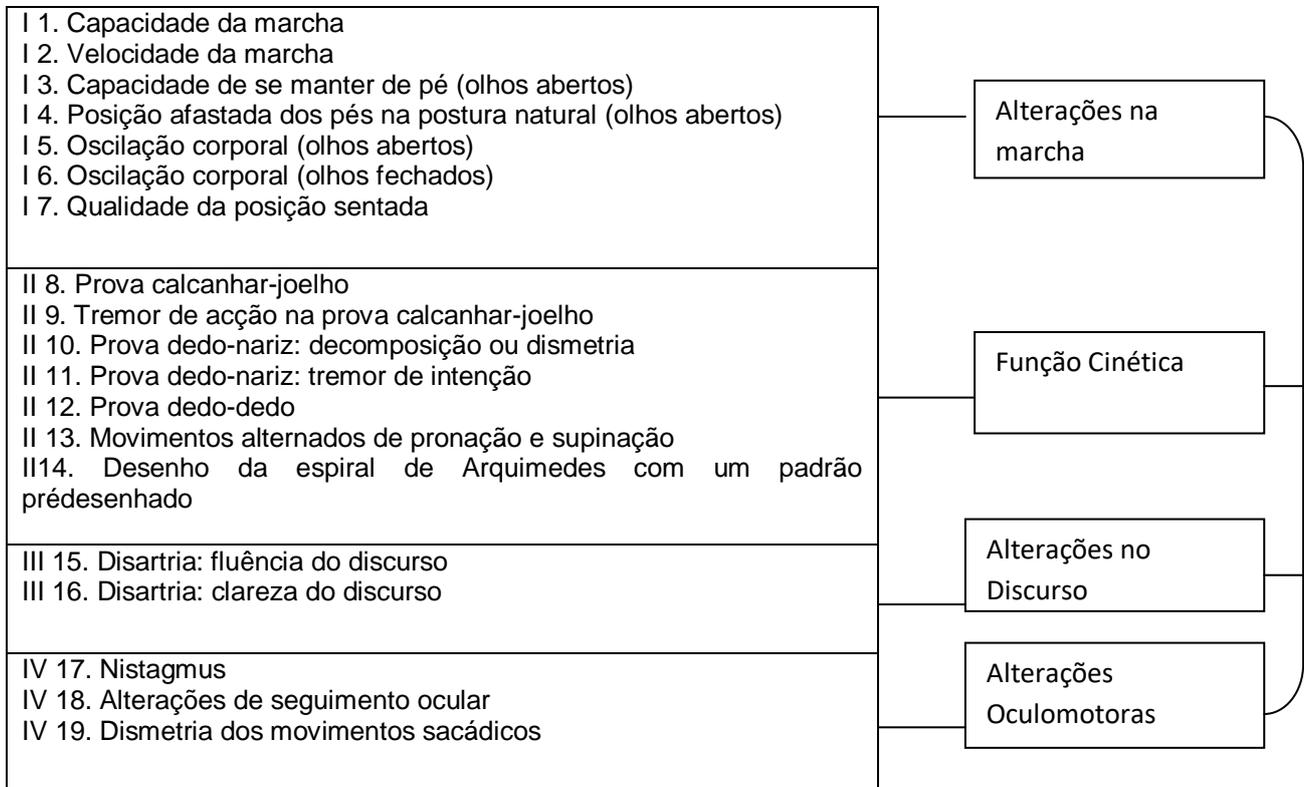
| | |
|---|---|
| <p>de uma cadeira com apoio de braço para uma cadeira sem apoio de braço, e vice-versa. Você poderá utilizar duas cadeiras ou uma cama e uma cadeira.</p> | <p>1. necessita de uma pessoa para ajudar. 0. necessita de duas pessoas para ajudar ou supervisionar a tarefa com segurança.</p> |
| <p>6. Permanecer em pé sem apoio com os olhos fechados. Instruções: Por favor, fique em pé e feche os olhos por 10 segundos.</p> | <p>4. capaz de permanecer em pé por 10 segundos com segurança. 3. capaz de permanecer em pé por 10 segundos com supervisão. 2. capaz de permanecer em pé por 3 segundos. 1. incapaz de permanecer com os olhos fechados durante 3 segundos, mas mantém-se em pé. 0. necessita de ajuda para não cair.</p> |
| <p>7. Permanecer em pé sem apoio com os pés juntos. Instruções: Junte seus pés e fique em pé sem se apoiar.</p> | <p>4. capaz de posicionar os pés juntos, independentemente, e permanecer por 1 minuto com segurança. 3. capaz de posicionar os pés juntos, independentemente, e permanecer por 1 minuto com supervisão. 2. capaz de posicionar os pés juntos, independentemente, e permanecer por 30 segundos. 1. necessita de ajuda para posicionar-se, mas é capaz de permanecer com os pés juntos durante 15 segundos. 0. necessita de ajuda para posicionar-se e é incapaz de permanecer nessa posição por 15 segundos.</p> |
| <p>8. Alcançar à frente com o braço estendido, permanecendo em pé. Instruções: Levante o braço a 90°. Estique os dedos e tente alcançar à frente o mais longe possível. O examinador posiciona a régua no fim da ponta dos dedos quando o braço estiver a 90°. Ao serem esticados para frente, os dedos não devem tocar a régua. A medida a ser registrada é a distância que os dedos conseguem alcançar quando o paciente se inclina para frente o máximo que consegue. Quando possível peça ao paciente que use ambos os braços, para</p> | <p>4. pode avançar à frente mais que 25cm com segurança. 3. pode avançar à frente mais que 12,5cm com segurança. 2. pode avançar à frente mais que 5cm com segurança. 1. pode avançar à frente, mas necessita de supervisão. 0. perde o equilíbrio na tentativa, ou necessita de apoio externo.</p> |

| | |
|--|--|
| evitar rotação do tronco | |
| <p>9. Pegar um objeto do chão a partir de uma posição em pé. Instruções: Pegue o sapato/chinelo que está na frente dos seus pés.</p> | <p>4. capaz de pegar o chinelo com facilidade e segurança. 3. capaz de pegar o chinelo, mas necessita de supervisão. 2. incapaz de pegá-lo mas se estica, até ficar a 2-5cm do chinelo, e mantém o equilíbrio independentemente. 1. incapaz de pegá-lo, necessitando de supervisão enquanto está tentando. 0. incapaz de tentar, ou necessita de ajuda para não perder o equilíbrio ou cair.</p> |
| <p>10. Virar-se e olhar para trás por cima dos ombros direito e esquerdo enquanto permanece em pé. Instruções: Vire-se para olhar diretamente atrás de você por cima do ombro esquerdo, sem tirar os pés do chão. Faça o mesmo por cima do ombro direito. O examinador poderá pegar um objeto e posicioná-lo diretamente atrás do paciente para estimular o movimento.</p> | <p>4. olha para trás de ambos os lados com boa distribuição do peso. 3. olha para trás somente de um lado; o lado contrário demonstra menor distribuição do peso. 2. vira somente para os lados, mas mantém o equilíbrio. 1. necessita de supervisão para virar. 0. necessita de ajuda para não perder o equilíbrio ou cair.</p> |
| <p>11. Girar 360° Instruções: Gire completamente em torno de si mesmo. Pausa. Gire completamente em torno de si mesmo para o lado contrário.</p> | <p>4. capaz de girar 360° com segurança em 4 segundos ou menos. 3. capaz de girar 360° com segurança somente para um lado em 4 segundos ou menos. 2. capaz de girar 360° com segurança, mas lentamente. 1. necessita de supervisão próxima ou orientações verbais. 0. necessita de ajuda enquanto gira.</p> |
| <p>12. Posicionar os pés alternadamente no degrau ou banquinho enquanto permanece em pé sem apoio. Instruções: Toque cada pé alternadamente no degrau/banquinho. Continue até que cada pé tenha tocado o degrau/banquinho 4 vezes.</p> | <p>4. capaz de permanecer em pé independentemente e com segurança, completando 8 movimentos em 20 segundos. 3. capaz de permanecer em pé independentemente e completar 8 movimentos em mais de 20 segundos. 2. capaz de completar 4 movimentos sem ajuda. 1. capaz de completar mais de 2 movimentos com o mínimo de ajuda. 0. incapaz de tentar ou necessita de ajuda para não cair.</p> |
| <p>13. Permanecer em pé sem apoio com</p> | <p>4. capaz de colocar um pé imediatamente à frente do outro,</p> |

| | |
|--|--|
| <p>um pé à frente.</p> <p>Instruções: Demonstre para o paciente. Coloque um pé diretamente à frente do outro na mesma linha; se você achar que não irá conseguir, coloque o pé um pouco mais à frente do outro pé e levemente para o lado.</p> | <p>independentemente, e permanecer por 30 segundos.</p> <p>3. capaz de colocar um pé um pouco mais à frente do outro e levemente para o lado, independentemente, e permanecer por 30 segundos.</p> <p>2. capaz de dar um pequeno passo, independentemente, e permanecer por 30 segundos.</p> <p>1. necessita de ajuda para dar o passo, porém permanece por 15 segundos.</p> <p>0. perde o equilíbrio ao tentar dar um passo ou ficar em pé.</p> |
| <p>14. Permanecer em pé sobre uma perna.</p> <p>Instruções: Fique em pé sobre uma perna o máximo que você puder sem se segurar.</p> | <p>4. capaz de levantar uma perna, independentemente, e permanecer por mais de 10 segundos.</p> <p>3. capaz de levantar uma perna, independentemente, e permanecer por 5-10 segundos.</p> <p>2. capaz de levantar uma perna, independentemente, e permanecer por 3 ou 4 segundos.</p> <p>1. tenta levantar uma perna, mas é incapaz de permanecer por 3 segundos, embora permaneça em pé independentemente.</p> <p>0. incapaz de tentar, ou necessita de ajuda para não cair</p> |
| <p>CONSIDERAÇÕES:</p> | <p>A pontuação global é de 56 possíveis pontos. Os itens são pontuados 0-4 sendo que 0 representa a incapacidade de completar a tarefa e 4 a capacidade de concluir independente a tarefa proposta. Pontuação de 0 a 20 representa prejuízo do equilíbrio, 21 a 40 equilíbrio aceitável e 41-56 um bom equilíbrio.</p> |

TOTAL: _____

Anexo 3: Principais componentes da escala ICARS (International Cooperative Ataxia Rating Scale), para avaliação de doentes com Ataxia de Friedreich. Escala dividida em quatro pontos principais. Adaptado da referência.



Anexo 4: Principais componentes da escala FARS (Friedreich Ataxia Rating Scale), para a avaliação de doentes com Ataxia de Freidreich (MARTIN, B 2009).

| | |
|--|---|
| <p>0 = Normal 1,0 = Sem incapacidade: sinais mínimos detectados pelo médico. É capaz correr e saltar sem perda de equilíbrio. 2,0 = Incapacidade mínima: sintomas presentes, mas leves. Incapaz de correr ou saltar sem perda de equilíbrio. Vida independente, mas AVD restritas. 3,0 = Incapacidade leve: sintomas significativos. Necessidade de recorrer a apoio para a marcha. 4,0 = Incapacidade moderada: necessita de canadianas ou outras ajudas para a marcha. Independente para algumas AVD. 5,0 = Incapacidade severa: capaz de se deslocar com cadeira de rodas. Independente para AVD que não necessitam de ser realizadas de pé. 6,0 = Incapacidade total: confinado a cadeira de rodas ou cama. Dependência total nas AVD.</p> | <p>Alterações posturais e marcha</p> |
| <p>Cada item é pontuado de 0 (normal) a 4.</p> <p>A Discurso B. Deglutição C. Manuseamento da comida e de utensílios D. Vestir E. Higiene pessoal F. Quedas G. Marcha H. Qualidade da posição sentada I. Função vesical</p> | <p>AVD's</p> |
| <p>Escalas numéricas de 0-2 a 0-5, dependendo do parâmetro específico.</p> <p>A. Bulbar: atrofia ou fraqueza facial/língua; tosse; discurso. B. Coordenação dos membros superiores (provas dedo-dedo, dedo, nariz), movimentos das mãos e dedos. C. Coordenação dos membros inferiores (prova calcanhar-joelho) D. Sistema nervoso periférico: atrofia ou fraqueza muscular; sensibilidade vibratória; propriocepção; reflexos tendinosos profundos. E. Estabilidade: postura sentada; posições (separado, junto, tandem, pé dominante); marcha em tandem; marcha</p> | <p>Estadiamento funcional da Ataxia</p> |

Anexo 5: Escala de qualidade PEDro.

Escala de PEDro – Português (Brasil)

1. Os critérios de elegibilidade foram especificados
2. Os sujeitos foram aleatoriamente distribuídos por grupos (num estudo cruzado, os sujeitos foram colocados em grupos de forma aleatória de acordo com o tratamento recebido)
3. A alocação dos sujeitos foi secreta
4. Inicialmente, os grupos eram semelhantes no que diz respeito aos indicadores de prognóstico mais importantes
5. Todos os sujeitos participaram de forma cega no estudo
6. Todos os terapeutas que administraram a terapia fizeram-no de forma cega
7. Todos os avaliadores que mediram pelo menos um resultado-chave, fizeram-no de forma cega
8. Mensurações de pelo menos um resultado-chave foram obtidas em mais de 85% dos sujeitos inicialmente distribuídos pelos grupos
9. Todos os sujeitos a partir dos quais se apresentaram mensurações de resultado: receberam o tratamento ou a condição de controle conforme a alocação ou, quando não foi esse o caso, fez-se a análise dos dados para pelo menos um dos resultados-chave por “intenção de tratamento”
10. Os resultados das comparações estatísticas inter-grupos foram descritos para pelo menos um resultado-chave
11. O estudo apresenta tanto medidas de precisão como medidas de variabilidade para pelo menos um resultado-chave