

REFLEXOS DA SÍNDROME DE JOUBERT EM UM PACIENTE ADULTO: UM RELATO DE CASO

JOUBERT SYNDROME REFLEXES IN AN ADULT PATIENT: A CASE REPORT

Marcos Daniel Borges Melo¹
Jatniel de Almeida Godinho Junior²
Tássia Larissa Imbiriba Viana³
Marcos Manoel Honorato⁴

RESUMO: A Síndrome de Joubert é caracterizada como uma condição genética que compromete o neurodesenvolvimento, ocasionando a hipoplasia cerebelar, resultando em Paralisia Cerebral Atáxica. O presente estudo tem como objetivo relatar o caso de um paciente acometido, quantificando sua debilidade motora e identificando as implicações que a doença trouxe à sua vida. Para a coleta de dados, foram analisados os prontuários de acompanhamento clínico do paciente, e foi feita aplicação da Escala Cooperativa Internacional para Avaliação das Ataxias (ICARS), da Medida da Função Motora Grossa (GMFM) e do Sistema de Classificação da Função Motora Grossa (GMFCS) para definir de forma objetiva o grau de comprometimento apresentado pelo paciente. Como resultados, identificou-se que o paciente em análise apresentou importantes atrasos de seu desenvolvimento neuropsicomotor, notadamente no que se refere ao controle motor axial, tendo adquirido controle cervical apenas aos 4 anos de idade e tornando-se capaz de andar aos 8 anos. Em seu exame físico mais recente, identificou-se comprometimento da capacidade de coordenação motora, bem como oftalmoparesia. Com relação ao estado de vida atual, verificou-se um paciente incapaz de estabelecer relações íntimas, de morar sem uma companhia que o ajude com os afazeres diários, bem como incapaz de manter uma atividade laboral fixa. A escala GMFM pontuou sua debilidade em 77,32%, com nível I na GMFCS, enquanto seu grau de ataxia foi 36/100 na ICARS. A neuroimagem identificou o Sinal do Dente Molar. O estudo concluiu que a Síndrome de Joubert não apenas trouxe comprometimentos físicos ao paciente, como também o impede, na vida adulta, de realizar atividades esperadas, como trabalhar, constituir família e morar sozinho. Ademais, notou-se a importância do diagnóstico e tratamento fisioterápico precoce para o neurodesenvolvimento dos pacientes acometidos pela síndrome, sendo um “divisor de águas” para uma melhor evolução de suas habilidades motoras e um menor impacto em sua qualidade de vida.

1276

Palavras-chave: Paralisia cerebral. Ataxia cerebelar. Qualidade de vida. Síndrome de Joubert.

¹Graduando em Medicina, Universidade do Estado do Pará.

²Graduando em Medicina, Universidade do Estado do Pará.

³Fisioterapeuta neurofuncional, Instituto Esperança de Ensino Superior IESPES.

⁴Médico neurologista, Doutor em Neurologia, professor da Universidade do Estado do Pará.

ABSTRACT: Joubert Syndrome is characterized as a genetic condition that compromises neurodevelopment, provoking cerebellar hypoplasia, resulting in Ataxic Cerebral Palsy. The present study aims to report the case of a patient with it, quantifying his motor weakness and identifying the implications that the disease brought to his life. For data collection, the patient's clinical follow-up records were analyzed, and the International Cooperative Scale for the Assessment of Ataxias (ICARS), the Gross Motor Function Measurement (GMFM) and the Gross Motor Function Classification System (GMFCS) were applied to objectively define the degree of impairment presented by the patient. As a result, it was identified that the patient under analysis presented significant delays in his neuropsychomotor development, notably regarding axial motor control, considering that he only acquired cervical control at 4 years of age and was able to walk at 8 years. In his most recent physical examination, impaired motor coordination capacity was identified, as well as ophthalmoparesis. Regarding the patient's current state of life, the patient was found to be enabled to establishing intimate relationships, and to living without a companion to help him with his daily tasks, as well as incapable of maintaining a steady work activity. The GMFM scale scored his weakness at 77.32%, with level I on the GMFCS, while his degree of ataxia was 36/100 on the ICARS. Neuroimaging identified the Molar Tooth Sign. The study concluded that Joubert Syndrome brought physical impairments to the patient, but also prevented him, in adult life, from carrying out expected activities, such as working, starting a family, and living alone. Furthermore, the importance of diagnosis and early physiotherapeutic treatment for the neurodevelopment of patients affected by the syndrome was noted, being an onset point for a better evolution of their motor skills and a lesser impact on their quality of life.

Keywords: Cerebral palsy. Cerebellar ataxia. Quality of life. Joubert Syndrome.

1. INTRODUÇÃO

Paralisia cerebral (PC), também chamada de encefalopatia crônica não progressiva, pode ser definida como decorrente de uma lesão cerebral permanente ao cérebro em desenvolvimento, apresentando-se de forma variável a depender da localização da lesão, da gravidade do acometimento motor e de sintomas clínicos associados, de tal forma que a abordagem a tais pacientes e suas famílias deve ser feita de forma individualizada e sistematizada. Em geral, relaciona-se com alterações importantes de tônus e postura do paciente, podendo também se associar com surdez, disartria, sialorreia e convulsões (SAUVESUK, L. et al. 2014; PEREIRA, 2018).

Dessa forma, pode-se dividir a PC em determinados tipos: diplegia espástica, hemiplegia espástica, quadriplegia espástica, discinética e atáxica. A prevalência estimada de pessoas com paralisia cerebral é em torno de 2,1 casos para 1000 nascidos vivos. As formas de hemiplegia espástica e quadriplegia espástica são consideradas as mais comuns, enquanto

o tipo atáxico representa aquele com menor porcentagem de casos, correspondendo a 4-13% dos pacientes com PC (PEREIRA, 2018).

A forma atáxica decorre de lesões cerebelares, comprometendo principalmente a coordenação e controle de movimentos, postura e equilíbrio, gerando menor estabilidade para o paciente. Embora não progrida com o tempo, pode sofrer algumas mudanças devido a condições secundárias que podem aparecer com o envelhecimento, tais como dor e deformidades corporais (PIOVEZANI et al. 2017; REIS, 2016).

Dentre as possíveis causas de PC atáxica, pode-se citar a Síndrome de Joubert (SJ), uma rara condição genética que compromete o neurodesenvolvimento. É uma síndrome normalmente com padrão autossômico recessivo e há uma grande variedade genotípica associada documentada. Foram identificados inúmeros genes candidatos da SJ nos últimos anos, em diversas regiões cromossômicas (e.g. 2q24.3; 2q13; 2q37.1; 3q11.1; 4p15.32; 5p13.2; 7q32.2, 8q22.1; 10q24.1; 11q12.2; 12q24.11; 16q12.1), o que também justifica a variedade fenotípica da doença. É considerada uma patologia rara e de diagnóstico difícil, com cerca de 212 casos descritos em todo o mundo até o ano de 2014. Dentre as características da síndrome, pode-se citar macrocrania, testa proeminente, sobrancelhas arqueadas, ptose, hipotonia, atraso neuropsicomotor, ataxia, nistagmo, hiperpneia, escoliose, fibrose hepática e apneia do sono (MARQUINA CINTORA et al, 2021; LAMÔNICA et al. 2016).

1278

Vale frisar que alterações de hipoplasia do vermis cerebelar, comuns na SJ, levam a alterações visuais, motoras, de linguagem, e em habilidades sociais e funcionais do paciente. Um sinal de grande importância que aponta para esse diagnóstico é a demonstração do sinal do “dente molar” no exame por imagem do encéfalo, determinado por conta da hipoplasia do vermis cerebelar em associação com a proeminência do pedúnculo cerebelar superior. Além dessa, outras alterações podem ser encontradas, tais como: ventriculomegalia, encefalocele occipital, polimicrogiria, heterotopia periventricular, displasias corticais, anomalia de corpo caloso, malformações do hipocampo, anormalidades morfológicas de tronco cerebral (DA SILVA MACHADO et al. 2018; LAMÔNICA et al. 2016).

Nesse sentido, a raridade da condição atrelada a variabilidade fenotípica dos pacientes portadores da síndrome pode tornar seu diagnóstico desafiador, gerando atraso no início do tratamento.

Assim, o objetivo do presente estudo é de relatar um caso de Síndrome de Joubert, bem como demonstrar a evolução do quadro clínico e diagnóstico da doença e caracterizar as implicações que a doença trouxe à qualidade de vida do indivíduo acometido.

1. Referencial teórico

1.1 Paralisia cerebral

1.1.1 Definição

Pode-se definir a paralisia cerebral como um diagnóstico que abrange uma série de doenças que surgem a partir do comprometimento do cérebro em desenvolvimento, formando uma seqüela neurológica não progressiva, cuja apresentação clínica varia conforme a gravidade e a localização da lesão, assumindo determinados padrões que necessitam de abordagens individualizadas (PEREIRA, 2018).

Em geral, o diagnóstico de provável PC é estabelecido aos 2 anos de idade, e o diagnóstico definitivo é estabelecido em torno dos 5 anos, devendo-se, durante esse período, avaliar o paciente em busca de uma série de diagnósticos diferenciais que podem se assemelhar à PC, principalmente em situações de ressonância magnética normal aos 2 anos de idade e ao diagnóstico de PC atáxica hipotônica ou PC discinética (CHEN et al. 2019).

1279

1.1.2 Tipos de paralisia cerebral

As formas de apresentação da paralisia cerebral variam de acordo com a área cerebral acometida, assumindo diferentes classificações etiológicas e topográficas. Etiologicamente, podemos classificá-las em atáxica, discinética, espástica e mista. Topograficamente, classifica-se em diplegia, quadriplegia e hemiplegia (BEHARMAN; KLIEGMAN; JENSON, 2005).

1.1.2.1 Paralisia cerebral atáxica

Tem relação com eventos perinatais precoces, malformações e causas genéticas, sendo o tipo mais incomum de paralisia cerebral. Geralmente, os pacientes são bebês a termo que apresentam hipotonia, ataxia e fala lenta, apresentando melhora do quadro com o avançar da idade (PEREIRA, 2018). Segundo Chen et al. (2019), o tipo atáxico é um dos que mais está relacionado com mudanças do diagnóstico de crianças que previamente haviam

sido diagnosticadas como portadoras de PC, representando uma dificuldade de reconhecer o diagnóstico desses pacientes em comparação com os demais tipos.

1.2 Paralisia cerebral na vida adulta

Com medidas assistenciais mais efetivas, houve aumento da expectativa de vida de pacientes com paralisia cerebral, ainda que essa seja inferior à da população em geral, aumentando o número de adultos com essa condição. Nesse contexto, é necessário garantir a integralidade da atenção para esses pacientes, tendo em vista problemas como menor funcionalidade e autonomia, que levam a maior isolamento e fragilidade psicoafetiva (BRASIL, 2014)

A realidade desses pacientes no Brasil é preocupante, com dificuldades para obtenção de emprego, formação de família e independência dos pais, geralmente se associando também com baixa escolaridade, destoando de pacientes com paralisia cerebral de países desenvolvidos que, em geral, possuem maiores chances de suporte para independência (MARGRE, REIS, MORAIS, 2010).

Para essa faixa etária, é ideal que se estabeleçam medidas focadas no bem-estar do paciente, enfatizando a minimização da dor, manutenção de funções respiratórias e posicionamento. Além disso, o estado de nutrição e hidratação dos pacientes deve ser acompanhado (BRASIL, 2014). Embora a Paralisia Cerebral seja uma patologia estática, é válido entender que, no caso de pacientes adultos e idosos, as patologias que se instalam com a idade podem mudar o paradigma que a doença estabeleceu inicialmente, principalmente nos casos de comprometimentos musculoesqueléticos (MARGRE, REIS, MORAIS, 2010).

Na inserção do paciente com paralisia cerebral na sociedade, observa-se, hoje, um choque entre mecanismos de desigualdade e igualdade. No primeiro tópico, pode-se definir o “distanciamento”, em que pessoas com paralisia cerebral sempre estarão menos capacitadas em situações de competição social, adquirindo assim menos oportunidades na sociedade; “exclusão”, em que determinados grupos limitam a oferta a outros grupos de recursos e oportunidades, de forma que o paciente com paralisia cerebral passa a ser visto como limitado, recebendo assim esses recursos e oportunidades inferiores; “hierarquização”, em que posições de superioridade ou inferioridade nas organizações formais geralmente colocam o paciente com deficiência em uma circunstância penalizadora, novamente reiterando a ideia de inferioridade (THERBORN, 2010).

Assim, o contexto do paciente com paralisia cerebral, bem como outras deficiências, deve ser analisado sob a ótica da inserção desse paciente em seu meio social, para que medidas de igualdade possam ser efetivamente aplicadas, levando em conta a importância da autonomia para qualquer indivíduo adulto. Para isso, uma série de fatores deve existir, tendo como principal o apoio familiar atrelado a boas condições econômicas da família, pois a falta desses tópicos pode levar à falta de acesso aos métodos ideais de tratamento, o que amplia o distanciamento do paciente portador de paralisia cerebral do restante da população (GOMES, 2015).

1.3 Síndrome de Joubert

A Síndrome de Joubert é uma síndrome de origem genética autossômica dominante com comprometimento do neurodesenvolvimento causado por alterações em diversas regiões cromossômicas, levando a uma ampla variedade fenotípica. Em consequência à patologia, ocorre malformação de tronco cerebral, hipoplasia ou agenesia de vérnis cerebelar, causando assim manifestações associadas a problemas de coordenação, sendo comum o desenvolvimento de ataxia. Ocorre também uma série de outros comprometimentos, dentre eles: renais, esqueléticos e oculares (MACHADO et al. 2018).

1281

Dentre as manifestações renais, pode-se observar espessamento de parênquima renal e formação de múltiplos cistos renais (WEISS; ANDRADE; CARVALHES, 2009). No fígado, pode haver fibrose hepática. A nível osteoarticular, uma manifestação comum é a polidactilia (CASADIO; ABREU, 2018)

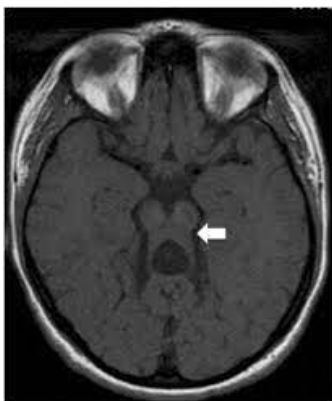
Acerca das manifestações oculares, pode-se observar ptose em ambos os olhos, exotropia alternante, nistagmo, apraxia oculomotora, distrofia retiniana. Entre 70 e 100% dos pacientes com síndrome de Joubert apresentam alterações oculomotoras, sendo importantes para o diagnóstico clínico. O nistagmo é comum, assim como o estrabismo, que pode cursar com desalinhamento horizontal ou vertical (CASADIO; ABREU, 2018)

Nesse sentido, o paciente com Síndrome de Joubert necessita de um diagnóstico precoce, para então poder ter suas amplas necessidades atendidas e tratadas, garantindo mais benefícios e ganhos no neurodesenvolvimento (ANGEMI, ZUCCOTTI, 2012).

O diagnóstico da Síndrome de Joubert é feito pela clínica associada à utilização de exames de imagem. Nesse último, um sinal de grande importância para o diagnóstico se trata do sinal do “dente molar”, determinado por conta da hipoplasia do vermis cerebelar

em associação com a proeminência do pedúnculo cerebelar superior (DA SILVA MACHADO et al. 2018; LAMÔNICA et al. 2016). Assim, o “corpo” do molar é formado pelo mesencéfalo, enquanto as “raízes” são formadas pelos pedúnculos cerebelares (ANGEMI; ZUCCOTI, 2012).

Imagem 1: sinal do “dente molar” em ressonância magnética



Fonte: VILAS-BOAS; CORREIA, 2014.

1.4 Instrumentos de avaliação

1.4.1 Gross motor function measure (GMFM)

Atualmente, existem alguns instrumentos que auxiliam na avaliação mais precisa dos pacientes quanto a suas funções neurológicas. Para pacientes com Paralisia cerebral, pode-se utilizar o instrumento Gross Motor Function Measure (GMFM), que permite avaliar mudanças na função motora ao longo do tempo em crianças com paralisia cerebral, tendo sido validado inicialmente em 1998 (BJORNSEN et al. 1998).

A primeira versão do GMFM consistiu em 88 itens divididos em 5 dimensões, sendo elas: A – Deitar e rolar (17 itens); B – Sentar-se (20 itens); C – Engatinhar e Ajoelhar (14 itens); D – Em “pé” (13 itens); E – Andar, correr e pular (24 itens). A pontuação é baseada em uma escala de quatro pontos, em que uma pontuação de zero indica que a criança estava incapaz de iniciar a atividade testada, enquanto uma pontuação de três indica que a criança completou 100% da atividade testada no item. Pontuações de um ou dois indicam que a criança completou a atividade com uma performance parcial (RUSELL et al. 2002)

A pontuação de cada item é baseada no nível mais alto da função alcançada em três tentativas. O resultado final é um percentual obtido através do somatório das porcentagens obtidas de cada dimensão dividida pelo número de dimensões. Apesar de bastante utilizado, sua versão de 88 itens apresentou algumas limitações, como dificuldade na verificação da

real evolução das crianças a partir de sua interpretação, o fato de que todos os itens devem ser testados para obter uma pontuação mais fidedigna, e o tempo de execução de todos os itens, que leva em média 45 a 60 minutos para ser concluído (CYRILLO; DOS SANTOS GALVÃO, 2015).

1.4.1 Escala cooperativa internacional para avaliação das ataxias (ICARS)

A ICARS se configura como uma escala amplamente utilizada, inicialmente proposta pelo Comitê da Federação Mundial de Neurologia em 1997, com aplicação na avaliação de sintomas cerebelares. É composta por 19 itens, divididos em subescalas: 1) distúrbios de postura e marcha (itens 1-7); 2) funções cinéticas (itens 8-14); 3) distúrbios da fala (itens 15-16); 4) transtornos oculomotores (itens 17-19). As pontuações variam entre os itens, variando de 0 a 100. A escala foi traduzida e validada para o português (MAGGI *et al.*, 2018).

Dessa forma, é uma escala ideal para avaliação do grau de comprometimento da ataxia no paciente, podendo também ser utilizada como forma de avaliar a resposta de pacientes frente a intervenções terapêuticas a partir de mudanças na pontuação (DOS SANTOS LOPES, 2022).

1.4.1 Sistema de classificação da função motora grossa (GMFCS)

O GMFCS se trata de um sistema de classificação em 5 níveis baseados em habilidades e iniciativa de movimento, com ênfase em sentar-se e andar, usando como base critérios semelhantes ao GMFM. Trata-se de um instrumento validado e com ampla possibilidade de uso para a avaliação do estado motor dos pacientes com paralisia cerebral (DE OLIVEIRA; GOLIN; CUNHA, 2010; PALISANO *et al.* 1997).

O nível I engloba crianças e jovens que andam sem limitações; no nível II, há limitação para andar por longas distâncias e em seu equilíbrio; no terceiro nível, a criança necessita de um dispositivo manual de mobilidade (como um andador); no nível IV, são transportados em cadeiras de rodas; no nível V, ocorre limitação grave no controle de cabeça e tronco, precisando de grandes assistências físicas.

O instrumento possui 4 grupos etários: entre 0 e 2 anos, de 2 a 4, de 4 a 6 e de 6 a 12 anos (PALISANO *et al.* 1997). Embora seja inicialmente descrito como um instrumento

para avaliação de crianças, estudos da literatura demonstram benefício em seu uso para avaliação em adultos (MARGRE, REIS, MORAIS, 2010).

2. Metodologia

2.1 Tipo de estudo

O presente estudo relatou um caso de Síndrome de Joubert (SJ) em um adulto no interior da Amazônia. Trata-se de uma pesquisa transversal e retrospectiva, pois terá como base a história pregressa do paciente. Possui caráter observacional, descritivo e não intervencionista, pois os pesquisadores se limitaram à simples observação e registro de dados, sem intervir ou modificar quaisquer aspectos dos fatos que foram estudados.

2.2 Caracterização do local da pesquisa

Para este estudo, foram selecionadas as unidades de atendimento em que o paciente foi acolhido. Entre os locais: Unineuro Tapajós, uma clínica privada onde o paciente foi atendido no início da evolução de sua doença, localizada na Rua Rosa Vermelha, bairro Aeroporto Velho, nº 2272; e o ambulatório de neurologia da Universidade do Estado do Pará- Campus XII, localizado na Avenida Plácido de Castro, bairro Aparecida, nº 1399, onde é oferecida assistência a pacientes neurológicos selecionados para o ensino. O ambulatório abrange serviço de média complexidade e faz parte do currículo acadêmico dos estudantes do oitavo semestre do curso de medicina do campus. Ambas as unidades estão localizadas em Santarém, no oeste do estado do Pará.

1284

2.2 Caracterização da amostra

A amostra consiste em um paciente adulto, portador de Síndrome de Joubert, cujos sintomas tiveram início no período neonatal.

Garantiu-se, no entanto, o devido consentimento expresso através da assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido e do Termo de Assentimento.

3.4 Coleta de dados: técnicas e instrumentos

A coleta dos dados foi realizada através da análise dos dados obtidos em prontuários tanto do Ambulatório de Neurologia da Universidade do Estado do Pará- Campus XII, quanto da clínica privada onde a paciente recebeu o primeiro atendimento. As habilidades

motoras do paciente foram avaliadas por meio das escalas GMFM e GMFCS, e usou-se a escala ICARS para fazer a avaliação clínica da ataxia. As escalas foram aplicadas por uma fisioterapeuta habilitada para a aplicação.

3.5 Período de estudo e coleta de dados

Os dados foram avaliados conforme descritos anteriormente durante o período de agosto de 2023 a março de 2024, após aprovação da pesquisa no Comitê de Ética.

3.6 Aspectos éticos

O estudo foi pautado conforme o princípio ético prescrito na lei 466/12, que incorpora os quatro referenciais bioéticos básicos: autonomia, não maleficência, beneficência e justiça e equidade. A lei 466/12 também visa assegurar os direitos e deveres bioéticos que dizem respeito à comunidade científica, aos sujeitos da pesquisa (pesquisador e pesquisado) e ao Estado. Este estudo foi realizado somente após a aprovação do Comitê de Ética da Universidade do Estado do Pará sob parecer 5965021.

3. Relato de caso

Paciente do sexo masculino, 45 anos de idade, compareceu ao serviço de saúde com queixa de perda de equilíbrio, dificuldade de comunicação e surgimento de “tiques”, segundo mãe.

Durante anamnese, mãe foi questionada a respeito da história obstétrica do paciente. Possuía antecedentes de hipóxia perinatal, tendo nascido por parto vaginal a termo, após assistência pré-natal adequada.

O paciente apresentou atraso de desenvolvimento neuropsicomotor: no eixo de motricidade grossa, rolou com 1 ano, sentou-se com 3 anos com apoio, apresentou tonicidade cervical aos 4 anos, andou sozinho após 8 anos. Em relação às habilidades de linguagem, apresentou lalação aos 2 anos, e capacidade de formar palavras após os 4 anos. Apresentou desenvolvimento de habilidades motoras finas em seu primeiro ano de vida, com capacidade de segurar objetos e levá-los à boca aos 6 meses de idade. Apresentou interação social com mãe e familiares em seu primeiro ano de vida, com presença de sorriso social com 1 ano. Genitora relata que alguns eixos de neurodesenvolvimento ocorreram somente após o

paciente interagir com seus irmãos mais novos, notadamente o eixo de habilidade motora fina.

Quanto ao desenvolvimento intelectual, o paciente recebeu diagnóstico de sua condição de base aos 3 anos de idade, iniciando a vida educacional aos 4 anos na instituição Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) da cidade de Santarém, sendo também acompanhado por profissional fisioterapeuta em instituição. Ali houve uma melhor evolução de suas habilidades motoras grossas. Aos 8 anos, iniciou os estudos em classe especial para deficientes intelectuais de colégio público, apresentando desenvolvimento significativo de sua capacidade de interação social e moderado progresso em sua capacidade de escrita e leitura. Permaneceu em classe especial até os 12 anos, sendo encaminhado para instituição de educação de adultos aos 15 anos de idade, onde finalizou o ensino fundamental aos 23 anos. Permaneceu na APAE até os 16 anos de idade, optando em sair da instituição, por decisão própria, pois acreditava não estar mais sendo necessária para seu desenvolvimento.

Em relação a seus hábitos de vida e dificuldades, o paciente possui casa própria, morando com um amigo que o ajuda nas atividades diárias. Entretanto, consegue realizar suas atividades básicas de vida sem necessitar de auxílio. O paciente possui relacionamentos de amizade, não tendo vivenciado relacionamentos amorosos durante sua vida. Realizou atividades laborativas durante sua estadia na APAE de Santarém, não estabelecendo outras atividades após sua saída da instituição. Possui capacidade de uso de tecnologias como smartphone, sem grandes dificuldades, usando para acompanhar notícias diárias e estabelecer comunicação por aplicativos de mensagens e ligação. Apresenta tendência à organização excessiva, necessitando ajustar posicionamento de móveis e objetos a todo momento em sua casa.

No que diz respeito ao quadro atual, a prejuízo do equilíbrio acompanha o paciente desde o nascimento, com quedas frequentes após adquirir a capacidade de andar. O paciente não apresenta capacidade de correr, de forma que, ao tentar andar de forma mais rápida, perde o equilíbrio axial e tende à queda, além de somente conseguir subir escadas com auxílio de corrimão e apresentar dificuldade de andar em locais estreitos, necessitando manter base alargada para manutenção de marcha. Realiza consultas pontuais em serviço de fisioterapia.

Familiares relatam piora da comunicação com o paciente há cerca de 1 ano, atribuída à dificuldade à incapacidade apresentada pelo paciente de compreender falas rápidas e/ou

com “gírias”. Leitura, escrita e cálculo são realizados com dificuldade moderada, além de não conseguir concentrar-se por tempos longos em algo específico. Familiares relatam que o paciente é capaz de ir sozinho ou com amigos a festas, aniversários e à praia.

Genitora informa presença de movimentos involuntários em paciente, descritos como “balançar da cabeça” quando está nervoso, caracterizando os “tiques” que citou durante a anamnese inicial.

Ao exame neurológico, apresentou marcha atáxica cerebelar, tendo dificuldade de andar sem cair quando em base reduzida. Observou-se déficit na coordenação, com lentidão e dismetria em prova índice-nariz e prova índice-índice, e ataxia apendicular na prova calcanhar Joelho. Além disso, apresentou déficit na avaliação dos nervos cranianos: vestibulo-coclear mostrando hipoacusia no ouvido esquerdo do tipo surdez de condução; e nervo oculomotor, sendo observado nistagmo horizontal e vertical, bem como parestesia de reto medial bilateral. Os demais itens do exame físico neurológico estavam normais.

A Ressonância magnética de encéfalo detectou fenda vermiana com pendúnculos cerebelares superiores paralelos, proeminentes e no mesmo plano, caracterizando o “sinal do dente molar”, conforme pode ser observado na imagem 2.

Imagem 2: ressonância magnética sequência T1 em corte axial indicando sinal do dente molar do paciente em estudo.



Fonte: autores da pesquisa

Diante de uma síndrome cerebelar de início na infância associada a déficits de nervos cranianos, com evolução não progressiva frente aos achados de neuroimagem, recebeu o diagnóstico de Paralisia Cerebral atáxica com possível etiologia genética, caracterizando o diagnóstico de Síndrome de Joubert.

A conduta tomada foi encaminhamento à fisioterapia e terapia ocupacional.

Realizada avaliação da função motora grossa através da escala GMFM e avaliação da ataxia através da Escala Cooperativa Internacional para Avaliação de Ataxias (ICARS), ambas aplicadas por profissional fisioterapeuta com experiência na área.

Na escala GMFM-88, paciente apresentou pontuação total de 77,32% de 100% possíveis, tendo apresentado um maior déficit em tópicos que avaliavam a capacidade de ficar em pé (84%) e de andar, correr e pular (68%). Na escala GMFCS foi classificado no nível I.

Na escala ICARS, a pontuação foi de 36 de 100 pontos possíveis, apresentando maior déficit na capacidade de andar; oscilação do corpo com os pés unidos, olhos fechados; teste joelho-tíbia e na pontuação do movimento ocular. Em “oscilação do corpo com os pés unidos, olhos fechados”, o paciente recebeu pontuação máxima de comprometimento (3 pontos), enquanto, em “oscilação do corpo com os pés unidos, olhos abertos”, não apresentou comprometimento pela escala utilizada (0 pontos).

4. DISCUSSÃO

A Síndrome de Joubert é capaz de causar comprometimento de uma série de estruturas corporais diferentes. Na literatura, além do sistema nervoso central, crianças com a síndrome apresentaram comprometimento renal, hepático e de sistema respiratório, podendo evoluir com afecções respiratórias neonatais de repetição. O paciente em nosso estudo apresentou uma clínica mais direcionada ao sistema nervoso central, com alteração de movimento e oftalmoparesia, sem comprometimentos neonatais respiratórios ou de outros órgãos, o que ilustra a variabilidade clínica que a síndrome pode apresentar, desde quadros mais leves e direcionados, como do paciente em nosso estudo, até quadros com complicações multissistêmicas (ARDÓN et al. 2023).

Em relação ao desenvolvimento neuropsicomotor do paciente em estudo, há correlação do caso com outros relatados na literatura. Ganesan et al. (2010) descreveu um paciente de 1 ano e 2 meses acometido pela síndrome, com escore GMFM de 8,3% e GMFCS nível III, que apresentava dificuldade de controle cervical e incapacidade de rolar na cama, com estrabismo presente bilateralmente, além de apresentar hipotonia em 4 membros e tronco. Ainda segundo o relato, a criança começou a desenvolver suas capacidades motoras de forma mais significativa após ser acompanhada por equipe de fisioterapia, com melhor controle pélvico e maior capacidade de se manter em pronação (GANESAN, 2010).

Da mesma maneira, o paciente em nosso estudo apresentou comprometimentos importantes de seu desenvolvimento neuropsicomotor, principalmente no quesito de controle cervical e de hipotonia axial, relatados pela sua genitora como sendo o ponto de maior comprometimento do paciente, que fez com que ela buscasse auxílio médico e fisioterápico.

A reabilitação melhora função, mobilidade, ataxia e o equilíbrio em pacientes adultos e produzem resultados promissores em crianças. Apesar do nível de evidência dos artigos acerca da reabilitação em pacientes com ataxia cerebelar não ser usualmente elevado, há consenso entre especialistas que a reabilitação precoce nesse grupo de pacientes é benéfica a longo prazo. Dessa forma, o paciente deve ser encaminhado à fisioterapia logo após o diagnóstico de uma ataxia cerebelar para acompanhamento visando aliviar os sintomas. Além disso, terapia ocupacional associada à fisioterapia física é mais efetiva do que quando isoladas (CHIEN, 2022). O paciente do presente relato iniciou acompanhamento com fisioterapia e terapia ocupacional aos 4 anos de idade, mantendo continuamente até o início da vida adulta e atualmente realiza consultas pontuais. Após o início de seu acompanhamento, o paciente apresentou desenvolvimento significativo de suas capacidades motoras e da independência para realizar atividades cotidianas.

1289

A quantificação da gravidade da ataxia é importante tanto para a prática clínica quanto para fins de pesquisa, pois permite avaliar de forma quantitativa a condição do paciente e a progressão da reabilitação. Diversas são as escalas que podem ser utilizadas para quantificar a função desse grupo de pacientes. No presente estudo, foram utilizadas três escalas, a ICARS, a GMFM-88 e a GMFCS.

A escala ICARS apresenta alta confiabilidade entre avaliadores, alta confiabilidade teste-reteste, consistência interna adequada e boa validade estrutural interna, na ICARS, a pontuação do paciente do relato foi de 36 de 100 pontos possíveis, apresentando um comprometimento significativo da sua capacidade de controle de movimento, notadamente quando a função cerebelar é mais requisitada para manutenção do movimento e/ou estabilização da postura, como demonstrado no item da escala “oscilação do corpo com pés unidos, olhos fechados”, em que o paciente recebeu nota máxima de comprometimento, o que é perfeitamente justificado em indivíduos com acometimento do vérmis cerebelar, responsável pela coordenação axial (CHIEN, 2022). A GMFM-88 é uma escala comprovada como útil e valiosa em crianças com encefalopatia crônica não progressiva (ECNP), sendo

capaz de detectar mudanças clinicamente significativas na função motora, em especial se o paciente estiver classificado entre os níveis I e III na escala GMFCS (ALOTAIBI et al, 2014). O paciente do caso apresentou pontuação total de 77,32% na escala GMFM-88 e foi classificado no nível I na escala GMFCS, apontando que apesar de o paciente apresentar déficit motor, não o impede de realizar a maioria das atividades no dia a dia. Apesar de ser uma escala validada para crianças e o paciente tenha 45 anos, estudos da literatura demonstram benefício em seu uso para avaliação também em adultos (MARGRE, REIS, MORAIS, 2010).

Quanto à inserção do paciente em estudo no sistema educacional, nota-se impacto em sua vida no que tange à inserção na vida escolar. Como demonstra Yasmin Rocha (2020), a educação inclusiva no Brasil percorreu um caminho longo e lento, sendo iniciada com instituições assistencialistas e segregacionistas. Nesse contexto, crianças com deficiências participavam de escolas e turmas diferenciadas, juntamente com outras crianças com condições semelhantes. Inicialmente, criou-se um conceito de integração, que permitiu a inserção das crianças com deficiências intelectuais em escolas comuns, diminuindo a segregação existente. No entanto, esse processo incorreu no fato de que as escolas e educadores não estavam preparados para receber tais crianças, de tal forma que as crianças com deficiência não tinham suas necessidades amplamente atendidas.

1290

Após isso, criou-se o conceito de educação inclusiva, que buscava manter as crianças com deficiência nas escolas comuns, mas com uma educação e estrutura que suprissem suas necessidades físicas e intelectuais. No contexto do paciente em estudo, inserido em uma cidade do interior do Pará, esse processo parece ter sido mais lento. Como relatado, o paciente iniciou os estudos em uma instituição assistencialista, sendo direcionado durante o ensino fundamental a uma escola comum, seguindo o contexto de integração educacional. Como consequência, apresentou estagnação do desenvolvimento de suas habilidades educacionais, sendo incapaz de acompanhar os colegas de turma e, por fim, de finalizar seus estudos (DOS SANTOS, 2020).

Nesse sentido, tendo em vista o ser humano como um indivíduo que necessita da interação social atrelada a uma educação formal para aprender e adquirir suas habilidades gerais de forma plena, a exclusão social em consequência da falta de inserção do paciente em estudo no ambiente escolar pode ter contribuído para impedir seu desenvolvimento intelectual completo (DOS SANTOS, 2020; VIGOTSKI, 2001).

Quanto às limitações diárias apresentadas pelo paciente, nota-se uma concordância em relação aos estudos realizados com pacientes com Síndrome de Joubert na fase adulta. O paciente em estudo apresentou relato de dificuldade de manter relações sociais íntimas e complexas, mesmo mantendo capacidades comunicativas básicas. Além disso, não foi capaz de se manter em atividades laborativas de forma efetiva, nem de morar sozinho. O uso de novas tecnologias como smartphones e redes sociais como facilitadores nas relações interpessoais foram identificadas em outros estudos, estando presentes também neste caso, onde o paciente utiliza as redes sociais com plena autonomia para se comunicar com terceiros e até mesmo buscar relações mais complexas até então atravancadas por sua condição (ROMANIELLO et al, 2022).

Em um estudo realizado na Itália com 36 pacientes adultos com a Síndrome, demonstrou-se que a maioria dos pacientes preenchem um perfil semelhante: 91,6% dos pacientes moravam com os pais, apenas 22,2% estavam empregados e 83,3% apresentavam comprometimento moderado a grave de sua capacidade de estabelecer um relacionamento íntimo com outras pessoas. Também há correlação do ponto de vista físico, tendo em vista que sistema nervoso central, olhos e ouvidos eram as estruturas mais severamente acometidas nos pacientes do trabalho (ROMANIELLO et al, 2022).

5. CONCLUSÃO

A Síndrome de Joubert (SJ) é uma afecção com larga variabilidade clínica podendo afetar diversos sistemas, sendo importante que o profissional inclua a SJ em seus diagnósticos diferenciais quando estiver diante de uma ataxia cerebelar ainda que esta não apresente todas as manifestações clínicas possíveis da SJ.

Ademais, neste relato de caso foi possível observar a importância da escolarização e da reabilitação em portadores da Síndrome de Joubert para o alívio dos sintomas e principalmente para o desenvolvimento da autonomia no indivíduo, uma vez que este se apresenta com plenas capacidades cognitivas, apesar dos prejuízos motores decorrentes da síndrome.

Sugerimos que escalas de avaliação motora e de ataxia sejam sempre usadas para avaliar o grau de comprometimento e a evolução diante das medidas terapêuticas.

Sabe-se que a Síndrome de Joubert traz limitações claras à vida do paciente, principalmente no que diz respeito à área laborativa e ao desenvolvimento de relações

interpessoais, dados consonantes com o encontrado neste relato de caso. Ainda assim, é fundamental o diagnóstico precoce da SJ para que sejam iniciadas medidas de cuidado multidisciplinar a fim de reduzir o impacto da doença e melhorar a qualidade de vida do indivíduo.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ANGEMI, José A.; ZUCCOTTI, Juan C. Síndrome de Joubert: a propósito de cuatro hermanos adultos afectados. **Rev. neurol.(Ed. impr.)**, p. 609-612, 2012.

ALOTAIBI, Madawi et al. The efficacy of GMFM-88 and GMFM-66 to detect changes in gross motor function in children with cerebral palsy (CP): a literature review. **Disability and rehabilitation**, v. 36, n. 8, p. 617-627, 2014.

ANGEMI, José Alberto; ZUCCOTTI, Juan Carlos. Actualizaciones sobre síndrome de Joubert. **ALCMEON**, v. 18, p. 25-37, 2012.

ARDÓN, Franklin Baltodano et al. Síndrome de Joubert reporte de caso. **Domino de las Ciencias**, v. 9, n. 1, p. 929-940, 2023.

BJORNSON, F. Kristie et al. Validity of the Gross Motor Function Measure. **Pediatric Physical Therapy**. V. 10, p 43-47. 1998.

1292

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. Diretrizes de atenção à pessoa com paralisia cerebral / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Ações Programáticas Estratégicas. – Brasília: Ministério da Saúde, 2014.

CASADIO, Isabela Corrêa; ABREU, Elvira Barbosa. ACHADOS OFTALMOLÓGICOS NA SÍNDROME DE JOUBERT. **Arquivos do Instituto Penido Burnier**, v. 60, p. 53, 2018.

CHEN, Anjellica et al. Losing a diagnosis of cerebral palsy: a comparison of variables at 2 and 5 years. **Developmental Medicine & Child Neurology**, [S.L.], v. 62, n. 1, p. 83-88, 4 jul. 2019. Wiley. <http://dx.doi.org/10.1111/dmcn.14309>.

CHIEN, Hsin Fen et al. Rehabilitation in patients with cerebellar ataxias. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, v. 80, p. 306-315, 2022.

LAMÔNICA, Dionísia Aparecida Cusin et al. Language, behavior and neurodevelopment in Joubert syndrome: a case report. In: **CoDAS**. Sociedade Brasileira de Fonoaudiologia, 2016. p. 823-827.

CYRILLO, Luara Tomé; DOS SANTOS GALVÃO, Maria Cristina. GMFM E GMFCS – MENSURAÇÃO E CLASSIFICAÇÃO DA FUNÇÃO MOTORA GROSSA. **PARALISIA CEREBRAL**, p. 109. 2015.

DA SILVA MACHADO, Carolina Araújo Faber et al. Síndrome de Joubert-um relato de caso. **Rev. Residência Pediátrica**. 2018.

DE OLIVEIRA, Ana Ivone Antonia; GOLIN, Marina Ortega; CUNHA, Márcia Cristina Bauer. Aplicabilidade do Sistema de Classificação da Função Motora Grossa (GMFCS) na paralisia cerebral–revisão da literatura. **Arquivos Brasileiros de Ciências da Saúde**, v. 35, n. 3, 2010.

DOS SANTOS LOPES, Jacqueline Emili et al. EFEITOS DE UM PROTOCOLO DE INTERVENÇÃO FISIOTERAPÊUTICA EM UM INDIVÍDUO COM ATAXIA. **Revista Pesquisa e Ação**, v. 8, n. 1, p. 97-110, 2022.

DOS SANTOS, Yasmin Rocha. A CRIANÇA COM SÍNDROME JOUBERT NA ESCOLA COMUM: UM ESTUDO EXPLORATÓRIO. 2020.

GANESAN, Sai Lakshmi et al. Joubert syndrome: A case report. **Physiotherapy and Occupational Therapy**, v. 4, n. 4, p. 150, 2010.

GOMES, Orlando Paninho. **Desigualdades na transição para a vida adulta, na paralisia cerebral**. 2015. 69 f. Dissertação (Mestrado) - Curso de Sociologia, Instituto Universitário de Lisboa, Lisboa, 2015.

MACHADO, Carolina et al. Joubert syndrome: a case report. **Residência Pediátrica**, [S.L.], v. 8, n. 3, p. 137-140, 2018. *Residencia Pediatrica*. <http://dx.doi.org/10.25060/residpediatr-2018.v8n3-07>.

1293

MAGGI, Fernanda Aparecida *et al.* Cross-cultural adaptation and validation of the International Cooperative Ataxia Rating Scale (ICARS) to Brazilian Portuguese. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, [S.L.], v. 76, n. 10, p. 674-684, out. 2018. FapUNIFESP (SciELO). <http://dx.doi.org/10.1590/0004-282x20180098>.

MARGRE, A. L.; REIS, M. G.; Morais, R. L. Caracterização de adultos com paralisia cerebral. **Brazilian Journal of Physical Therapy**, 14, 417-425. 2010.

MARQUINA CINTORA, Sara et al. Síndrome de Joubert. **Rev Pediatr Aten Primaria**, Madrid , v. 23, n. 90, p. 191-194, jun. 2021.

PALISANO, R et al. Development and reliability of a system, to classify gross motor function in children with cerebral palsy. **Dev Med Child Neurol**. 1997;39(4):214-23.

PEREIRA, Heloisa Viscaino. Paralisia cerebral. **Rev Resid Pediatr**, v. 8, n. 1, p. 49-55, 2018.

PIOVEZANI, Joice Casagrande et al. Método Pediasuit melhora a função motora grossa de criança com paralisia cerebral atáxica. **ConScientiae Saúde**, v. 16, n. 1, p. 131-138, 2017.

REIS, Liliana Lopes. REVISÃO INTEGRATIVA SOBRE ENVELHECIMENTO NA PARALISIA CEREBRAL – CONTRIBUTOS PARA UM LIVRO VERDE. 2016. 197 f. Dissertação (Mestrado) - Curso de Gerontologia Com Especialização em Gestão de

Equipamentos Sociais, Departamento de Ciências Médicas, Universidade de Aveiro, Aveiro, 2016.

ROMANIELLO, Romina et al. Challenges and resources in adult life with Joubert syndrome: issues from an international classification of functioning (ICF) perspective. **Disability and Rehabilitation**, v. 44, n. 18, p. 4966-4973, 2022.

RUSELL, D.J et al. Gross motor function measure (GMFM - 66 and GMFM - 88): user's manual. London: Mac Keith Press; 2002.

SAUVESUK, L. et al. Perfil de consumo de medicamentos na paralisia cerebral discinética e atáxica. **ARCHIVES OF HEALTH INVESTIGATION**, v. 3, 2014.

THERBORN, Göran. Os campos de extermínio da desigualdade. **Novos Estudos - Cebrap**, [S.L.], n. 87, p. 145-156, jul. 2010. FapUNIFESP (SciELO). <http://dx.doi.org/10.1590/s0101-33002010000200009>.

VALENTE, Enza Maria; BRANCATI, Francesco; DALLAPICCOLA, Bruno. Genotypes and phenotypes of Joubert syndrome and related disorders. **European Journal Of Medical Genetics**, [S.L.], v. 51, n. 1, p. 1-23, jan. 2008. Elsevier BV. <http://dx.doi.org/10.1016/j.ejmg.2007.11.003>.

VIGOTSKI, Liev Semiónovich. **Psicología pedagógica: un curso breve**. Aique, 2001.

VILAS-BOAS, A; CORREIA, F. Síndrome de Joubert. *Galicía Clin.* 75 (1): 42. 2014.

1294

WEISS, Ana Paula; ANDRADE, Maria Cristina de; CARVALHAES, João Tomas de A. Manifestações renais na síndrome de Joubert. **Revista Paulista de Pediatria**, v. 27, p. 220-224, 2009.