

ATUAÇÃO DA FISIOTERAPIA NA EPILEPSIA MIOCLONIA PROGRESSIVA 2A (LAFORA) ASSOCIADA À ENCEFALOPATIA EPILÉPTICA

THE PERFORMANCE OF PHYSIOTHERAPY IN PROGRESSIVE MYOCLONUS 2A EPILEPSY (LAFORA) ASSOCIATED WITH EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY

EL PAPEL DE LA FISIOTERAPIA EN LA EPILEPSIA MIOCLONÍA PROGRESIVA 2A(LAFORA) ASOCIADA A LA ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA

Tiago Henrique da Silva Monteiro¹

Camille Rodrigues Oliveira²

Elaine Aparecida Pedrozo Azevêdo³

RESUMO: Esse artigo buscou esclarecer como a doença de Lafora (DL) que é uma doença autossômica recessiva, de caráter progressivo, decorrente de alteração na fosforilação do glicogênio, que é depositado (corpos de Lafora) sobre tecidos (cérebro, pele e fígado, por exemplo) promove inflamação e degradação neuronal, resultando em epilepsia mioclonal grave, e que geralmente se manifesta na adolescência. Apresentação do caso: criança de 03 anos, diagnosticada com Epilepsia Mioclonia Progressiva 2^a (LAFORA). Residente no município de Nova Iguaçu, Baixada Fluminense R.J, foi encaminhada à Clínica de Ensino de Fisioterapia da Universidade Iguaçu também no município de Nova Iguaçu Baixada Fluminense, R.J, para avaliação de episódios recorrentes de crises convulsivas mioclônicas e tônico-clônicas. Essas manifestações tiveram início quando ela tinha 02 meses de nascida, apresentando ausência com cianose labial. Nessa ocasião fora levada para o hospital Prontonil localizado no município de Nova Iguaçu. E após uma série de crises convulsivas foi internada pelo período de 4 meses no Centro Pediátrico da Lagoa no município do estado do Rio de Janeiro.

4372

Palavras-chave: Doença de Lafora. Epilipsia. Mioclonia.

ABSTRACT: This article sought to clarify how Lafora disease (LD) is an autosomal recessive disease, progressive in nature, resulting from changes in the phosphorylation of glycogen, which is deposited (Lafora bodies) in tissues (brain, skin and liver, for example). promotes neuronal stimulation and manipulation, resulting in severe myoclonal epilepsy, which generally manifests itself in adolescence. Case presentation: 03-year-old child, electrical with Progressive Myoclonus Epilepsy 2nd (LAFORA). Resident in the municipality of Nova Iguaçu, Baixada Fluminense, R.J, she was referred to the Physiotherapy Teaching Clinic at Universidade Iguaçu, also in the municipality of Nova Iguaçu Baixada Fluminense, R.J, for evaluation of recurrent episodes of myoclonic and tonic-clonic seizures. These manifestations began when she was 2 months old, presenting absence with lip cyanosis. On that occasion, she was taken to the Prontonil hospital located in the municipality of Nova Iguaçu. And after a series of seizures, she was hospitalized for a period of 4 months at the Centro Pediátrico da Lagoa in the city of the state of Rio de Janeiro.

Keywords: Lafora disease. Epilipsia. Myoclonus.

¹ Graduando em Fisioterapia, Universidade Iguaçu (campus I), Nova Iguaçu – RJ.

² Graduanda em Fisioterapia, Universidade Iguaçu (campus I), Nova Iguaçu – RJ.

³ Fisioterapeuta e Médica, Universidade Iguaçu (campus I), Nova Iguaçu – RJ

RESUMEN: Este artículo buscó esclarecer cómo la enfermedad de Lafora (EL) es una enfermedad autosómica recesiva, de naturaleza progresiva, resultante de cambios en la fosforilación del glucógeno, el cual se deposita (cuerpos de Lafora) en los tejidos (cerebro, piel e hígado, por ejemplo) promueve la inflamación y la degradación neuronal, lo que resulta en epilepsia mioclonal severa, que generalmente se manifiesta en la adolescencia. Presentación de caso: Niño de 3 años, diagnosticado con Epilepsia Mioclonía Progresiva 2º (LAFORA). Residente en el municipio de Nova Iguaçu, Baixada Fluminense, R.J, fue remitida a la Clínica Docente de Fisioterapia de la Universidade Iguaçu, también en el municipio de Nova Iguaçu Baixada Fluminense, R.J, para evaluación de episodios recurrentes de convulsiones mioclónicas y tónico-clónicas. Estas manifestaciones comenzaron a los 2 meses de edad, presentando ausencia con cianosis labial. En esa ocasión, fue trasladada al hospital Prontonil ubicado en el municipio de Nova Iguaçu. Y luego de una serie de convulsiones, quedó internada por un período de 4 meses en el Centro Pediátrico da Lagoa de la ciudad del estado de Río de Janeiro.

Palabras clave: Enfermedad de Lafora. Epilipsia. Mioclon.

I. INTRODUÇÃO

A Doença de Lafora (DL) é uma forma autossômica recessiva rara de Epilepsia Mioclônica Progressiva (EPM). Afeta crianças ou adolescentes previamente saudáveis, causando epilepsia resistente a medicamentos, mioclonia e deterioração psicomotora, levando à perda de autonomia e eventualmente à morte, normalmente sob a forma de crises epiléticas difíceis de distinguir das epilepsias generalizadas idiopáticas. As convulsões aumentam com o tempo, juntamente com um rápido declínio da função cognitiva (ROSSO.; NICARETTA, D. H.; MATTOS, 2011). 4373

O paciente desenvolve demência grave e eventualmente entra em estado vegetativo com convulsões contínuas. A morte ocorre invariavelmente de 5 a 10 anos após o início, como consequência do estado de mal epilético ou de complicações derivadas da neurodegeneração (FEDERICA. P. *et al*, 2023).

As etiologias mais frequentes são doença de Unverricht-Lundborg, doença de Lafora, lipofuscinosceroídes neuronais (LCNs), encefalomiopatias mitocondriais e sialidose (CENDES, RIBEIRO, 2013)

A DL é uma doença causada por mutações em dois genes: EPM2A, que codifica a laforina, uma fosfatase dupla que contém um domínio de ligação a carboidratos, e EPM2B/NHLRC1 que codifica malin, uma ligase E3-ubiquitina. Mutações em qualquer um desses genes causam uma doença indistinguível (FEDERICA. *et al*, 2023)

A proteína laforina, uma tirosina fosfatase; mutações nesse gene são encontradas em mais de 80% dos pacientes com a Doença de Lafora (CENDES; RIBEIRO, 2013)

As mutações provocam o acúmulo anormal de glicogênio formando os corpos de Lafora no cérebro e em outros tecidos. Estas estruturas não podem ser degradadas e se acumulam progressivamente resultando na patologia. (SANCHES, et al, 2023).

Os papéis exatos da laforina e da malina no metabolismo do glicogênio ainda estão sob investigação. No entanto, o progresso recente permite uma melhor compreensão dos mecanismos da doença, levando à identificação de novas vias terapêuticas para aquela que é indiscutivelmente a mais grave das epilepsias. (SANVITO).

Quando a laforina ou a malina funcionam mal, as moléculas de glicogênio tornam-se insolúveis e precipitam, formando os chamados corpos de Lafora (um tipo de agregado de poliglucosano) responsáveis pelas dramáticas manifestações clínicas da DL (ROSSO.; NICARETTA, D. H.; MATTOS, 2011).

Em alguns pacientes com a DL, a análise da sequência das regiões codificantes de EPM2A e NHLRC1 não revela nenhuma mutação. Nesses casos, a doença poderia ser causada por mutações em regiões regulatórias não codificantes, como regiões promotoras ou intrônicas. Mutações em regiões não codificantes também poderiam explicar alguns casos em que apenas uma mutação heterozigótica na região codificante poderia ser identificada. (SANVITO).

4374

Mais de 150 variantes genéticas causais diferentes nos genes LD foram relatadas até o momento. A maioria dos pacientes abriga variantes heterozigóticas compostas, como esperado em doenças recessivas raras quando os pais não são consanguíneos. (ROSSO.; NICARETTA, D. H.; MATTOS, 2011).

O termo epilepsia se aplica a uma desordem neurológica caracterizada pela predisposição de gerar crises convulsivas, podendo ter como etiologia fatores genéticos, estruturais, metabólicos ou causas desconhecidas (ZIMMERN; MINASSIAN, 2024).

As crises epiléticas são referidas como reativas ocorrerem em associação com uma perturbação sistêmica transitória, como doença intercorrente, perda de sono ou estresse emocional, ou como reflexas se forem objetiva e consistentemente evocadas por um estímulo aferente específico. A causa é inequívoca se um estímulo específico resultar quase imediatamente numa convulsão. Estímulos e atividades complexas, em combinação com processos cognitivos, podem aumentar a probabilidade de uma crise generalizada (ZIMMERN; MINASSIAN, 2024).

Tais características reflexas são observadas predominantemente em pacientes com epilepsias genéticas e semiologia convulsiva estereotipada (ou seja, as características das

convulsões) de crises mioclônicas ou de ausência, apesar de estímulos precipitantes bastante diversos envolvendo vários sistemas cognitivos, motores ou sensoriais. (ZIMMERN; MINASSIAN, 2024).

Uma série de síndromes de epilepsia se desenvolve na infância, e a identificação precisa do tipo de convulsão. (Duran, 2023)

As EPM, embora rara, são indiscutivelmente uma das formas mais graves das epilepsias, representando até 1% de todas elas (RAMOS, 2022).

II. MÉTODOS E MATERIAIS

II.I METÓDOS

O estudo de caso foi realizado na Clínica de Ensino e Pesquisa em Fisioterapia do Campus I da Universidade Iguazu, no município de Nova Iguaçu, RJ. O trabalho foi realizado com uma criança de 03 anos, diagnosticada com Epilepsia Mioclonia Progressiva 2A (LAFORA) Associada a Encefalopatia Epiléptica. A avaliação foi norteada para os tópicos imprescindíveis como o diagnóstico médico, a história da doença atual, história patológica pregressa, história social, sinais vitais, exame físico, fisiodiagnóstico, tratamento proposto e prognóstico fisioterapêutico.

4375

O tratamento foi baseado nos achados durante a avaliação e elencados visando alcançar os objetivos do tratamento. O tratamento proposto foi: Alongamento passivo de tronco e membros; Mudança de decúbito; Controle de cervical e tronco; Estimulação sensorial tátil.

II.III CONSIDERAÇÕES ÉTICAS

Este estudo foi realizado com o consentimento da responsável da paciente, que assinou o TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO permitindo a utilização dos dados para a descrição do relato de caso. De acordo com o CEP/CAAE: 51045021.2.0000.8044.

II. IV MÉTODOS E MATERIAIS

Métodos: Realizou-se neuroreabilitação, para estimular os músculos, alongar passivamente o tronco e membros, efetuar mudança de decúbito, ganhar o controle de cervical e tronco.

Materiais de avaliação

- Estetoscópio;
- Esfigmomanômetro;
- Termômetro;

- Goniômetro;
- Oxímetro de dedo;
- Fita métrica;

Materiais de atendimento

- Rolo;
- Brinquedos coloridos e sonoros;
- Escovas de cerdas macias;
- Cavalinho upa;
- Bola suíça;
- Cadeira pequena;
- Tala extensora (MMII).

III. APRESENTAÇÃO DO CASO CLÍNICO

Paciente: H.R.A: Sexo feminino, 3 anos.

4376

Diagnóstico médico: Epilepsia Mioclonia Progressiva 2A (LAFORA) Associada à Encefalopatia Epiléptica.

Queixa principal: “Não senta, não engatinha, hipotônica”.

História da Gestação, Parto e Nascimento: A gestação foi desejada, porém a mãe relata ter sido submetida a tratamento para engravidar, pois havia dificuldades, após dois anos descobriu a gestação, não havendo nenhum aborto. Fez o acompanhamento pré-natal, tendo feito no total de 6 consultas. Fez o uso de ácido fólico e sulfato ferroso. Não teve nenhum tipo de infecção. Não realizou o uso de outros medicamentos. Apresentou diabetes gestacional no terceiro trimestre, que foi controlada com dieta. Realizou os exames sorológicos, com resultados não reagentes (SIC). Parto cesárea, com 38 semanas, sem nenhuma intercorrência. Escore de apgar 9, pesando 3.330kg e 42 cm, não havendo a necessidade de internação. Foi realizado os testes de reflexo vermelho, triagem neonatal, ecocardiograma e triagem auditivo neonatal. Nasceu com uma volta do cordão umbilical na cervical.

História da Doença Atual: Segundo relato da mãe a criança apresentou uma crise de ausência com cianose labial, que deu início aos dois meses de nascida durante um período de amamentação. Foi levada ao hospital Prontonil, “apresentava mais de 100 crises por dia” (SIC), após uma semana teve uma piora no quadro e foi levada ao hospital novamente, onde ficou internada por 10 dias. Após foi encaminhada para o Centro Pediátrico da Lagoa, onde permaneceu internada por 4 meses.

História Patológica Pgressa: Não houve presença de doenças da infância como caxumba, varicela, sarampo e outras. Foi realizada a cirurgia de gastrostomia (GTT) aos 7 meses de nascida.

História Familiar: Segundo laudo há uma condição de herança autossômica recessiva.

Histórico Social: Domicílio em alvenaria, contendo 6 cômodos, com 5 pessoas residindo no local, tendo presença de saneamento básico, luz elétrica, coleta de lixo. Há presença de 1 animal de estimação com vacinas em dia. O local onde a criança dorme é limpo e arejado, dorme com os pais. Ambos possuem ensino superior completo. Sua rotina é regrada, permanece o tempo todo sobre os cuidados da mãe.

4377

Medicamentos de uso Contínuo: Canabidiol, tupiramato, lobasam e kepra.

Histórico Alimentar/Nutricional: Perdurou 1 mês do aleitamento materno, tendo por motivo do desmame a rejeição por parte da criança. A introdução começou pela GTT e por via oral para estimulação, deu início aos 7 meses, logo após a alta hospitalar.

História do Crescimento e Desenvolvimento: Paciente com 6 dias de nascida pesava 3.125 kg, estatura de 51 cm, com perímetro cefálico de 35 cm. Com 7 meses pesava 8.750 kg, estatura de 72,5 cm, com perímetro cefálico de 43,5 cm. Com 1 ano e 1 mês pesava 9.200 kg, estatura de 81,5 cm, com perímetro cefálico de 44,5 cm. Com 2 anos e 8 meses pesava 12.900 kg, estatura 95 cm, com perímetro cefálico de 45,5 cm. Não sustentou a cervical, não se senta, não fica em quatro apoio, não fica em posição ortostática e ainda apresenta o reflexo de placing-reaction.

História da Imunização: Faltam 3 vacinas de reforço, devido a alta demanda de reações.

Exame clínico-físico: Inspeção: Paciente normocorada, presença de gastrostomia.

Sinais vitais:

- Frequência cardíaca: 108 bpm (normocárdica);
- Frequência respiratória: 28 irpm (taquipneica);
- Temperatura: 36.2°C (hipotérmica);
- Pressão arterial: 100 x 70 mmHg (normotensa);
- Saturação de oxigênio: 98%(normosaturando).

Palpação:Hipotônica de quatro membros, cervical e tronco.

Goniometria / Teste articular:

Tabela 1 – Caracterização do teste articular colhido na avaliação do dia 31/08/2023, a fim de comparar os lados direito e esquerdo da paciente.

Lado	Direito	Esquerdo
Flexão de ombro	180°	180°
Extensão de ombro	30°	43°
Flexão de cotovelo	145°	140°
Extensão de cotovelo	0°	0°
Flexão de punho	80°	71°
Extensão de punho	70°	70°
Flexão de quadril	113°	100°
Extensão de quadril	9°	9°
Flexão de joelho	140°	140°
Extensão de joelho	5°	10°
Flexão plantar	75°	75°
Flexão dorsal	20°	20°

4378

Fonte: Autores.

Avaliação da força muscular: Nulo, sem sinal de contração, tão pouco o esboço do movimento.

Circunferência: Coxofemoral direito 28cm e esquerdo 27cm. Panturrilha direita 17cm e esquerda 17cm. Braço direito 14,5cm e esquerdo 15cm. Antebraço direito 14cm e esquerdo 13cm.

Mensuração real: Membros superiores direito 30cm e esquerdo 31cm; membros inferiores direito 44cm e esquerdo 44 cm.

Reflexo:

- Reflexo de placing-reaction presente;
- Reflexo de preensão palmar presente;
- Reflexo de preensão plantar presente.

Diagnóstico cinético funcional: Hipotônica de quatro membros, cervical e tronco. Não realiza troca de postura, sedestação e ortostatismo. Apresenta mioclonia. Não verbaliza, não interage com meio, não segura objetos, brinquedos, não realiza pinça fina.

Objetivos terapêuticos:

Curto prazo: - Estimular a sustentação de controle de cervical e tronco;

- Reduzir as incapacidades funcionais dentro dos marcos motores de desenvolvimento da criança;
- Alongar todos os grupos musculares.

Médio prazo: - Estimular a capacidade de segurar objetos;

- Estimular a pinça fina;
- Melhorar equilíbrio corporal.

Longo prazo: - Realizar posição de quatro apoio;

- Realizar sedestação;
- Normalizar tônus muscular;
- Estimular ortostatismo com apoio.

Prognóstico: Reservado.

Plano terapêutico: Alongamento muscular passivo de tronco e membros.

Exercício de mudança de decúbito: rolar de decúbito ventral para dorsal, proporcionando liberação das vias aéreas;

Exercício para controle de cervical e tronco com conceito Bobath no rolo sobre a região torácica, movendo-se membro inferior e superior alternados proporcionando movimento de engatinhar, aproveitando esta mesma posição, estimulação com toque no queixo para manter a cervical. Também estímulos verbais e concomitantes utilizando brinquedos coloridos e sonoros;

Estimulação sensorial tátil utilizando escovas de cerdas macias e almofada de equilíbrio (bosu) na posição sentada;

Facilitação neuromuscular proprioceptiva: paciente sentada no cavaleiro e com as mãos sobre a orelha do cavaleiro, membros inferiores em 90°, utilizando órtese AFO rígida e colete postural;

Treinamento de controle de tronco, cervical e quadril no conceito Bobath com a bola suíça: paciente em sedestação sobre a bola suíça e nos intervalos ocasiona desequilíbrio na bola em ambos os lados provocando desestabilização de tronco e cervical para criança se reorganizar posturalmente;

Técnica de reequilíbrio tóraco abdominal (RTA).

Não foram quantificados números e repetições das atividades a fim de respeitar linear de tolerância da paciente.

IV. DISCUSSÃO

De acordo com Dias Tosta et al (1995) a Síndrome de Lafora consiste em uma particular apresentação dentro das chamadas epilepsias mioclônicas progressivas (EPMs), sendo uma luta no meio acadêmico entre neurologistas e especialistas que visam um trabalho de orientação a família e uma anamnese, no sentido genético familiar.

4380

Para Shahsiah et al. (2011) a doença de Lafora (DL) é a forma mais grave de epilepsia mioclônica progressiva. Isso porque ela se caracteriza por inúmeros quadros de convulsões tônico-clônicas intratáveis, mioclonia, ataxia, alucinações visuais e pôr fim a demência. Segundo Reserved (2007); Ibrahim e Murr (2022) o diagnóstico de DL pode ser suscitado com base na história familiar com auxílio do eletroencefalograma (EEG) que mostram lentidão generalizada e perda de ritmo dominante posterior, com a progressão observa-se picos e poliespículas assimétricos, irregulares, sobre as regiões anteriores associados a fotossensibilidade em fundo lento.

IBRAHIM; MURR, 2022; POTES et al., 2018 vão dizer que a ressonância Nuclear Magnética geralmente é normal no momento do diagnóstico e com o tempo pode apresentar atrofia cortical. No entanto, a TC por emissão de pósitrons com fluorodesoxiglicose (FDG-PET) é considerada positiva quando revela hipometabolismo posterior.

Além disso, é necessário o estudo genético molecular do gene EPM2A e a exclusão de outras formas de EPMs, por exemplo Doença de Unverricht-Lundborg, Lopofuscinose ceróide neuronal, sialidose tipo I, epilepsia mioclônicas e fibras vermelhas irregulares e outras raras formas.

Segundo M.KATHRYN BREWER et al (2021) Com o decorrer do tempo e o progresso da doença, os pacientes podem vir a desenvolver quadros epilépticos mais agressivos, aumentando a frequência e a duração, tornando o manejo mais difícil, e em alguns casos intratáveis. O atraso cognitivo, ataxia e afasia aumenta rapidamente, promovendo assim uma demência infantil além de um estado vegetativo com precoce incapacidade e dependência.

De acordo com SANTOS, GEISSIANA FERREIRA LUCIANO et al (2017) quando se inicia o tratamento fisioterápico precocemente incluindo o treino de mudança de decúbito, são proporcionados resultados positivos ajudando a criança a desenvolver habilidade motora e desempenho da coordenação de movimentos desde os mais grosseiros até os mais finos.

Figura 1: Paciente realizando mudança de decúbito dorsal para lateral, com leve toque nos ombros.



Fonte: Autores.

De acordo com Poletto *et al.* (2015), pode-se ver que em virtude dos métodos de intervenções que possam ser eficazes, reduzindo os riscos de complicação, o trabalho de neuroreabilitação é uma estratégia fundamental no decorrer dos cuidados prestados aos indivíduos. Assim sendo a utilização do método Bobath em conjunto com outros métodos terapêuticos pode auxiliar na melhora da plasticidade neural, melhora motora, sensitiva e postural

Conforme Palácios *et al.*, (2022), o conhecimento e diagnóstico da síndrome de Lafora, embora ainda não possua tratamento específico, nos permite focalizar seu manejo no que diz respeito a prevenção à deterioração cognitiva, além de iniciar o tratamento mais agressivo da epilepsia desde estágios iniciais, proporcionando uma melhor qualidade de vida ao paciente.

Segundo Diehl Forti-Bellani C et al (2011) as técnicas de estimulação sensorial com o paciente sentado aumentam o tônus postural e regulam a ação conjunta dos músculos agonistas, antagonistas e sinergistas, sendo bastante úteis em crianças com hipotonia.

Figura 2: Paciente sentada na cadeira com leve auxílio nos ombros fazendo controle de cervical, realizando dessensibilização nos pés com utilização do disco de equilíbrio inflável.



Fonte: Autores.

Para Taveggia (2016), o que tange às disfunções sensoriais a melhora foi visível frente a metodologia Bobath, melhorando questões de equilíbrio.

Já para Laurilene (2022) embora o método Bobath tenha apresentado alguns ganhos no que diz respeito a funcionabilidade, ele não foi mais eficaz do que outros métodos empregados durante essa pesquisa no que se refere, melhora da cognição, propriocepção, equilíbrio, sensorial e funcional.

4382

Figura 3: Paciente sentada no rolo, com auxílio na cabeça para estímulo de controle de cervical e tronco.



Fonte: Autores.

Conforme CATARINO CAROLINA ANDRÉ, (2022), uma das principais abordagens terapêuticas da Fisioterapia é o ensino do posicionamento da postura em ortostática para auxílio da respiração, para minimizar a deformidade postural, promover a estabilidade fisiológica e facilitar estratégias de autocorreção, pois fornece um alinhamento biomecânico adequado

Figura 4: Paciente em posição ortostática com auxílio de extensores nos membros inferiores.



Fonte: Autores.

RESULTADOS

Tabela 1: Sinais Vitais da paciente colhido em diferentes datas afim de comparação para resultados.

Avaliação 31/08/2023	Reavaliação 05/02/2024
FC: 108bpm (normocardica);	88bpm (normocardica);
FR: 28irpm (taquipneica);	17irpm (normopneica);
TEMP: 36.2°C (hipotérmica);	35.9°C (hipotérmica);
PA: 100x70mmHg (normotensa);	120x80mmHg (normotensa);
SatO ₂ : 98% (normosaturando).	99% (normosaturando).

Fonte: Autores.

Em relação à reavaliação de teste articular para membros superiores e inferiores, observou-se um ganho considerável na flexão de ombro direito e esquerdo, extensão de punho direito e extensão de quadril direito comparado à primeira avaliação. (tabela 2), (tabela 3).

Tabela 2: Teste Articular Membros Superiores colhidos em diferentes datas a fim de comparações para resultados.

Lado	Avaliação 31/08/2023		Reavaliação 05/02/2024	
	Direito	Esquerdo	Direito	Esquerdo
Flexão de ombro	30°	43°	33°	44°
Extensão de ombro	180°	180°	180°	180°
Flexão de cotovelo	0°	0°	0°	0°
Extensão de cotovelo	145°	140°	145°	140°
Flexão de punho	70°	70°	70°	70°
Extensão de punho	80°	71°	82°	71°

Fonte: Autores.

Tabela 3: Teste Articular Membros Inferiores colhidos em diferentes datas a fim de comparações para resultados.

Avaliação 31/08/2023			Reavaliação 05/02/2024	
Lado	Direito	Esquerdo	Direito	Esquerdo
Flexão de quadril	9°	9°	9°	9°
Extensão de quadril	113°	100°	115°	100°
Flexão de joelho	5°	10°	5°	10°
Extensão de joelho	140°	140°	140°	140°
Flexão plantar	75°	75°	75°	75°
Flexão dorsal	20°	20°	20°	20°

Fonte: Autores.

Pode-se perceber na reavaliação uma perda de massa muscular em todos os grupamentos musculares, visto que o coxofemural esquerdo e a panturrilha direita tem uma perda de 3 cm e a panturrilha esquerda tem perda de 4 cm. (tabela 4).

Tabela 4: Circunferência colhidas em diferentes datas a fim de comparações para resultados.

Avaliação 31/08/2023			Reavaliação 05/02/2024	
Lado	Direito	Esquerdo	Direito	Esquerdo
Braço:	14,5cm	15cm	13,5cm	13,5cm
Antebraço:	14 cm	13 cm	13 cm	12 cm
Coxofemural:	28cm	27cm	27cm	24cm
Panturrilha:	17cm	17cm	14cm	13cm

Fonte: Autores.

Quanto aos reflexos, pode-se perceber que em 5 meses houve a normalização dos mesmos na qual eram presentes. (tabela 5).

Tabela 5: Reflexo colhidos em diferentes datas a fim de comparações para resultados.

Avaliação 31/08/2023	Reavaliação 05/02/2024
Reflexo de plating reaction presente;	Normoreflexia;
Reflexo de preensão palmar presente;	Normoreflexia;
Reflexo de preensão plantar presente.	Normoreflexia.

Fonte: Autores.

Os objetivos terapêuticos e o plano terapêutico se mantiveram os mesmos afim de diligenciar os objetivos almejados, assim levando qualidade de vida para a paciente. (tabela 6), (tabela 7).

Tabela 6: Objetivos Terapêuticos traçados, visando na qualidade de vida da paciente.

Avaliação 31/08/2023	Reavaliação 05/02/2024
Curto prazo: - Estimular a sustentação de controle de cervical e tronco. - Reduzir as incapacidades funcionais dentro dos marcos motores de desenvolvimento da criança. - Alongar todos os grupos musculares.	Curto prazo: - Estimular a sustentação de controle de cervical e tronco. - Reduzir as incapacidades funcionais dentro dos marcos motores de desenvolvimento da criança. - Alongar todos os grupos musculares.
Médio prazo: - Estimular a capacidade de segurar objetos.	Médio prazo: - Estimular a capacidade de segurar objetos.

- Estimular a pinça fina. - Melhorar o equilíbrio corporal. Longo prazo: - Realizar posição de quatro apoio. - Realizar sedestação. - Normalizar tônus muscular. - Estimular ortostatismo com apoio.	- Estimular a pinça fina. - Melhorar o equilíbrio corporal. Longo prazo: - Realizar posição de quatro apoio. - Realizar sedestação. - Normalizar tônus muscular. - Estimular ortostatismo com apoio.
--	--

Fonte: Autores.

Tabela 7: Plano Terapêutico traçado para que de tal forma a paciente tenha qualidade de vida.

Avaliação 31/08/2023	Reavaliação 05/02/2024
Alongamento muscular passivo de tronco e membros;	Alongamento muscular passivo de tronco e membros;
Exercício de mudança de decúbito: rolar de decúbito ventral para dorsal, proporcionando a liberação das vias aéreas;	Exercício de mudança de decúbito: rolar de decúbito ventral para dorsal, proporcionando a liberação das vias aéreas;
Exercício para controle de cervical e tronco com conceito Bobath no rolo sobre a região torácica, movendo-se membro inferior e superior alternados proporcionando movimento de engatinhar, aproveitando esta mesma posição, estímulos verbais e concomitantes utilizando brinquedos coloridos e sonoros;	Exercício para controle de cervical e tronco com conceito Bobath no rolo sobre a região torácica, movendo-se membro inferior e superior alternados proporcionando movimento de engatinhar, aproveitando esta mesma posição, estímulos verbais e concomitantes utilizando brinquedos coloridos e sonoros;
Estimulação sensorial tátil utilizando escovas de cerdas macias;	Estimulação sensorial tátil utilizando escovas de cerdas macias;
Facilitação neuromuscular proprioceptiva: paciente sentada no cavalete e com as mãos sobre a orelha do cavalete, membros inferiores em 90°, utilizando órtese AFO rígida e colete postural;	Facilitação neuromuscular proprioceptiva: paciente sentada no cavalete e com as mãos sobre a orelha do cavalete, membros inferiores em 90°, utilizando órtese AFO rígida e colete postural;
Treinamento de controle de tronco, cervical e quadril no conceito Bobath com a bola suíça: paciente em sedestação sobre a bola suíça e nos intervalos ocasiona desequilíbrio na bola em ambos os lados provocando desestabilização de tronco e cervical para a criança se reorganizar posturalmente;	Treinamento de controle de tronco, cervical e quadril no conceito Bobath com a bola suíça: paciente em sedestação sobre a bola suíça e nos intervalos ocasiona desequilíbrio na bola em ambos os lados provocando desestabilização de tronco e cervical para a criança se reorganizar posturalmente;
Técnicas de reequilíbrio tóraco abdominal (RTA).	Técnicas de reequilíbrio tóraco abdominal (RTA).

Fonte: Autores.

V. CONCLUSÃO

O artigo procurou ressaltar a importância em reconhecer essa que é uma patologia rara, e que tem um impacto muito grande na vida dos pacientes. Que devido a isso mostra-se necessário que haja mais estudos no sentido de investigar essa patologia visando conhecer melhor os seus mecanismos fisiopatológicos. Na qual possamos empreender na busca de proporcionar novos métodos terapêuticos, com a intenção de promover um controle na progressão da doença ou reduzir os seus efeitos na vida dos pacientes.

Foi possível observar que o método Bobath embora não promova uma melhora mais significativa quando comparada a outros métodos, no caso acima apresentado, o método Bobath se mostrou eficaz uma vez que utilizado principalmente com a bola.

O tratamento é unicamente visando o suporte e o controle das crises, na tentativa de proporcionar uma manutenção da funcionalidade do paciente, objetivando uma melhora na qualidade de vida, seja através das terapias ou com o uso dos fármacos antiepilépticas e antimiolônicas.

Concluiu-se também que a avaliação médica com ajustes regulares mostra-se necessária à medida que a doença progride, além do acompanhamento multiprofissional (psicológico, fisioterápico e social) para o devido acolhimento familiar, resultando em melhores resultados, além da probabilidade da melhora de qualidade de vida.

Realmente a fisioterapia vem para contribuir com o aprendizado motor e para a criança adquirir um desenvolvimento próximo possível do desenvolvimento típico, e quando realizado nos primeiros anos de vida no auge da neuroplasticidade os resultados são mais significativos. Essa pesquisa tem de intenção contribuir com a relevância da participação do fisioterapeuta na estimulação precoce na doença de LAFORA.

REFERÊNCIAS

- AL MUFARGI, Y.; QURESHI, A.; AL ASMI, A. Lafora Disease: Report of a Rare Entity. *Cureus*, 28 jan. 2020.
- CATARINO CAROLINA ANDRÉ. INSTITUTO POLITÉCNICO DE LISBOA: A intervenção da Fisioterapia nas sequelas neurológicas resultantes da Encefalopatia Hipóxicolsquêmica. 2022.
- CENDES, I. L.; RIBEIRO, P. A. O. Aspectos Genéticos das Epilepsias: uma Visão Atual. **Rev. Med. Clin. CONDES** - 2013; 24(6) 903-908
- DE SIQUEIRA, L. F. M. Epilepsias Mioclônicas Progressivas. *Revista Neurociências*, v. 18, n. 4, p. 561-571, 31 mar. 2010
- DIAS-TOSTA, E. et al. Doença de Lafora: Uma possibilidade diagnóstica das demências juvenis. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, v. 53, n. 3a, p. 455-463, set. 1995.
- Diehl Forti-Bellani C, Vieira Castilho-Weinert L. Fisioterapia em Neuropediatria. 2011.
- DURAN, J. **Papel dos Astrócitos na Fisiopatologia da Doença de Lafora** e Outros distúrbios de armazenamento de glicogênio. 2023
- FEDERICA. P. *et al.* Prognostic value of pathogenic variants in Lafora Disease: systematic review and meta-analysis of patient-level data. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, 2023.
- FERNANDES, B. C. *et al.* **PRINCIPAIS SÍNDROMES ELETROCLÍNICAS DO**

LACTENTE: UMA REVISÃO DA LITERATURA. Revista Interdisciplinar em Ciências da Saúde e Biológicas, 2020; 4(2)103-112.

IBRAHIM, F.; MURR, N. Lafora Disease. [s.l.] StatPearls Publishing, 2022.

JANSEN, A. C.; ANDERMANN, E. Progressive Myoclonus Epilepsy, Lafora Type. [s.l.] University of Washington, Seattle, 2019.

M. KATHRYN BREWER et al. An empirical pipeline for personalized diagnosis of Lafora disease mutations. v. 24, n. 11, p. 103276–103276, 1 nov. 2021.

NITSCHKE, F. et al. Lafora disease — from pathogenesis to treatment strategies. Nature Reviews Neurology, v. 14, n. 10, p. 606–617, 24 ago. 2018.

POLETO, S. R; RABELLO, L. C; VALENÇA, M. J. M; ROSSATO, D; ALMEIDA, A. G; BRANDANI, R. et al, *Cerebrovasc Dis Extra* 2015

POTES, T. et al. Epilepsia mioclónica progresiva secundaria a enfermedad por cuerpos de Lafora. Medicina (Buenos Aires), v. 78, n. 6, p. 436–439, 1 dez. 2018.

QUADROS, A. et al. **Doença de Lafora e Distúrbios do Movimento Relato de Dois Casos.** - Arq Neuropsiquiatr 2000; 58(3-A): 720-723

RAMOS, M. I. S. N. **Lipofuscionose Ceróide Neural: manifestação fenotípica de uma série de casos CLN6.** Dissertação apresentada ao programa de pós graduação Mestrado Profissional em Neurologia e Neurociências Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da Universidade de São Paulo para obtenção do título de Mestre em Ciências. Ribeirão Preto, 2022.

4387

RESERVED, I. U.-A. Orphanet: Search a disease. 2007

ROSSO, A. L.; NICARETTA, D. H.; MATTOS, J. P. Diagnóstico e Tratamento Atual das Mioclonias. Revisão de Literatura, 2011.

SANCHES, I. B. R. et al Doença de Lafora: uma abordagem diagnóstica, evolução clínica e revisão - **Brazilian Journal of Health Review**, Curitiba, v. 6, n. 5, p. 21377-21386, 2023

SANTOS GEISSIANA FERREIRA LUCIANO, et al. **Atuação da Fisioterapia na Estimulação Precoce em Crianças com Paralisia Cerebral.** 2017.

SANVITO, W. L.; BRANDT, R. A.; GONZALES, D. M.; TILBERY, C. P.; STECCA, J. **EPILEPSIA. MIOCLÔNICA PROGRESSIVA. ASPECTOS CLÍNICOS, POLIGRÁFICOS E HISTOPATOLÓGICOS DE UM CASO** - Departamento de Medicina — Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo — Rua Cesário Motta 112 — 01221 São Paulo, SP — Brasil.

SHAHSIAH, R. et al. Lafora disease: A case report, pathologic and genetic study. Indian Journal of Pathology and Microbiology, v. 54, n. 2, p. 374, 2011.

TAVEGGIA G, BORBONI A, MULÉ C, VILLAFANE JH, NEGRINI S. Conflicting results of robot-assisted versus usual gait training during postacute rehabilitation of stroke patients: a randomized clinical trial. IntJ 20 **Rev Neurocienc Rehabil Res** 2016

VINCENT ZIMMERN, V.; MINASSIAN, B. **Progressive Myoclonus Epilepsy: A Scoping Review of Diagnostic, Phenotypic and Therapeutic Advances.** Genes 2024, 15, 171.