

EPILEPSIA MIOCLONIA PROGRESSIVA 2^a (LAFORA) ASSOCIADA À ENCEFALOPATIA EPILÉPTICA: RELATO DE CASO NA ATUAÇÃO FISIOTERAPÊUTICA

PROGRESSIVE MYOCLONUS EPILEPSY 2^a (LAFORA) ASSOCIATED WITH EPILEPTIC ENCEPHALOPATHY: CASE REPORT IN PHYSIOTHERAPEUTIC PRACTICE

EPILEPSIA MIOCLONICA PROGRESSIVA 2A (LAFORA) ASOCIADA A ENCEFALOPATÍA EPILÉPTICA: REPORTE DE CASO EN LA PRÁCTICA FISIOTERAPÉUTICA

Bárbara Ferreira de Freitas¹

Larissa de Souza Gomes²

José Carlos Telles Carriel da Silva³

RESUMO: A Doença de Lafora (DL) é uma condição autossômica recessiva rara de Epilepsia Mioclônica Progressiva (EPM), que se manifesta em crianças ou adolescentes previamente saudáveis. Caracteriza-se por epilepsia refratária a medicamentos, mioclonias e deterioração psicomotora progressiva, culminando em perda de autonomia e, eventualmente, óbito.

Metodologia: As sessões incluíram alongamentos passivos de tronco e membros, mudanças de decúbito programadas, além de exercícios para estímulo e ganho do controle cervical e de tronco. As técnicas aplicadas buscaram promover a ativação muscular, prevenir encurtamentos e melhorar o alinhamento postural da criança. **Materiais e métodos:** Este estudo de caso foi realizado na Clínica de Ensino e Pesquisa em Fisioterapia do Campus I da Universidade Iguaçu, onde a paciente atendida foi uma criança de 4 anos, diagnosticada com Epilepsia Mioclônica Progressiva 2A (Lafora), associada à Encefalopatia Epiléptica.

1000

Resultados: Os resultados obtidos do caso clínico revelaram uma evolução modesta, porém significativa, em alguns aspectos motores e funcionais do paciente, como o aumento das amplitudes articulares passivas, ganho de força muscular e melhora no trofismo dos membros superiores. **Conclusão:** Concluiuse que a avaliação médica contínua, com ajustes regulares do plano de tratamento, é indispensável à medida que a doença avança. A fisioterapia, em particular, desempenha um papel vital no aprendizado motor e na promoção de um desenvolvimento infantil o mais próximo possível do padrão típico.

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

¹Discente do curso de Fisioterapia da universidade Iguaçu.

²Discente do curso de Fisioterapia da universidade Iguaçu.

³Docente do curso de Fisioterapia da Universidade de Nova Iguaçu-UNIG.

ABSTRACT: Lafora Disease (LD) is a rare autosomal recessive condition of Progressive Myoclonic Epilepsy (PME) that manifests in previously healthy children or adolescents. It is characterized by drug-refractory epilepsy, myoclonus, and progressive psychomotor deterioration, culminating in loss of autonomy and, eventually, death. **Methodology:** The sessions included passive stretching of the trunk and limbs, programmed position changes, and exercises to stimulate and gain cervical and trunk control. The techniques applied aimed to promote muscle activation, prevent shortening, and improve the child's postural alignment. **Materials and methods:** This case study was conducted at the Physical Therapy Teaching and Research Clinic on Campus I of Iguaçu University, where the patient was a 4-year-old child diagnosed with Progressive Myoclonic Epilepsy 2A (LAFORA), associated with Epileptic Encephalopathy. **Results:** The results obtained from the clinical case revealed modest but significant improvement in some motor and functional aspects of the patient, such as increased passive joint range of motion, increased muscle strength, and improved upper limb trophism. The prognosis remains guarded, but significant clinical gains are recognized given the severity of the neuromotor condition. **Conclusion:** It was concluded that continuous medical evaluation, with regular adjustments to the treatment plan, is essential as the disease progresses. Physical therapy, in particular, plays a vital role in motor learning and in promoting child development as close as possible to the typical pattern.

Keywords: Lafora disease. Epilepsy. Myoclonus.

INTRODUÇÃO

A Doença de Lafora (DL) é uma condição autossômica recessiva rara de Epilepsia Mioclônica Progressiva (EPM), que se manifesta em crianças ou adolescentes previamente saudáveis. Caracteriza-se por epilepsia refratária a medicamentos, mioclonias e deterioração psicomotora progressiva, culminando em perda de autonomia e, eventualmente, óbito. As crises epilépticas, por vezes difíceis de diferenciar de epilepsias generalizadas idiopáticas, intensificam-se com o tempo, acompanhadas por um rápido declínio da função cognitiva.¹⁻²

Os pacientes com DL desenvolvem demência severa e podem evoluir para um estado vegetativo com crises convulsivas contínuas. O desfecho fatal ocorre invariavelmente entre 5 e 10 anos após o início da doença, geralmente devido à estado de mal epiléptico ou complicações decorrentes da neurodegeneração.²⁻³

Entre as etiologias mais comuns de EPM, destacam-se a doença de Unverricht-Lundborg, a doença de Lafora, as lipofuscinoses ceroides neuronais (LCNs), as encefalomiose mitocondriais e a sialidose.²⁻³

A DL é causada por mutações em dois genes principais: EPM2A, que codifica a laforina (uma fosfatase dupla com domínio de ligação a carboidratos), e EPM2B/NHLRC1, que codifica a malina (uma ligase E3-ubiquitina). Mutações em qualquer um desses genes resultam em uma apresentação clínica indistinguível.⁴⁻⁵

A laforina, uma tirosina fosfatase, tem mutações em seu gene encontradas em mais de 80% dos pacientes com Doença de Lafora. Essas mutações levam ao acúmulo anormal de

glicogênio, formando os corpos de Lafora no cérebro e em outros tecidos. Essas estruturas não podem ser degradadas e se acumulam progressivamente, resultando na patologia observada.³⁻⁵

Embora os papéis exatos da laforina e da malina no metabolismo do glicogênio ainda estejam sob investigação, avanços recentes têm proporcionado uma melhor compreensão dos mecanismos da doença, abrindo caminho para a identificação de novas abordagens terapêuticas para esta que é considerada uma das mais graves epilepsias.⁶

Quando a laforina ou a malina apresentam disfunção, as moléculas de glicogênio tornam-se insolúveis e precipitam, formando os corpos de Lafora (agregados de poliglucosano) que são responsáveis pelas dramáticas manifestações clínicas da DL.¹⁻⁷

Em alguns pacientes com DL, a análise da sequência das regiões codificantes de EPM2A e NHLRC1 não revela mutações. Nesses casos, a doença pode ser causada por mutações em regiões regulatórias não codificantes, como promotores ou ítrons. Mutações em regiões não codificantes também podem explicar casos em que apenas uma mutação heterozigótica na região codificante foi identificada.⁶⁻⁷

Até o momento, mais de 150 variantes genéticas causais diferentes nos genes associados à DL foram relatadas. A maioria dos pacientes apresenta variantes heterozigóticas compostas, conforme esperado em doenças recessivas raras quando os pais não são consanguíneos.¹⁻⁷

1002

O termo epilepsia refere-se a uma desordem neurológica caracterizada pela predisposição a gerar crises convulsivas, cuja etiologia pode incluir fatores genéticos, estruturais, metabólicos ou causas desconhecidas.⁷

As crises epilépticas são consideradas reativas quando ocorrem em associação com uma perturbação sistêmica transitória (como doença intercorrente, privação de sono ou estresse emocional), ou reflexas se forem objetiva e consistentemente evocadas por um estímulo aferente específico. A causa é inequívoca se um estímulo específico resultar quase imediatamente em uma convulsão. Estímulos e atividades complexas, em combinação com processos cognitivos, podem aumentar a probabilidade de uma crise generalizada.⁷⁻⁸

Essas características reflexas são predominantemente observadas 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.⁷⁻⁸

Diversas síndromes epilépticas se desenvolvem na infância, sendo crucial a identificação precisa do tipo de convulsão. As EPM, embora raras, são inquestionavelmente uma das formas mais graves de epilepsia, representando até 1% de todos os casos.⁸⁻⁹

MATERIAIS E MÉTODOS

2.1. TIPO DE ESTUDO

Este estudo de caso foi realizado na Clínica de Ensino e Pesquisa em Fisioterapia do Campus I da Universidade Iguaçu, situada no município de Nova Iguaçu, Rio de Janeiro. A paciente atendida foi uma criança de 4 anos, diagnosticada com Epilepsia Mioclônica Progressiva 2A (Lafora), associada à Encefalopatia Epiléptica.

A avaliação fisioterapêutica foi conduzida de forma criteriosa, abrangendo os principais tópicos necessários para o entendimento do quadro clínico: diagnóstico médico, história da doença atual, antecedentes patológicos, aspectos sociais, sinais vitais, exame físico detalhado, elaboração do fisiodiagnóstico, definição do plano de tratamento e prognóstico fisioterapêutico.

Com base nos achados clínicos identificados durante a avaliação, foi elaborado um plano de tratamento com o objetivo de promover melhora funcional e conforto à paciente. As intervenções propostas incluíram: alongamentos passivos de tronco e membros, mudanças de decúbito, estímulos para o controle cervical e de tronco, além de estímulos sensoriais táteis.

1003

2.2. 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.

2.3. MÉTODOS

2.3.1. Métodos de Tratamento

A intervenção fisioterapêutica foi conduzida com base nos princípios da neurorreabilitação, visando a manutenção das funções motoras e a prevenção de complicações secundárias à condição neurológica.

As sessões incluíram alongamentos passivos de tronco e membros, mudanças de decúbito programadas, além de exercícios para estímulo e ganho do controle cervical e de

tronco. As técnicas aplicadas buscaram promover a ativação muscular, prevenir encurtamentos e melhorar o alinhamento postural da criança.

2.4. MATERIAIS

2.4.1. Materiais para avaliação □ Estetoscópio;

Esfigomanômetro;
Termômetro;
Goniômetro;
Oxímetro de dedo; □ Fita métrica.

2.4.2. Materiais para tratamento □ Rolo;

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

APRESENTAÇÃO DO CASO CLÍNICO

3.1. ANAMNESE

1004

Paciente: H. R. A., sexo feminino, 4 anos.

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

Queixa Principal (QP): “Não senta, não engatinha, hipotônica”.

História da gestação, parto e nascimento (HGPN): A gestação foi desejada, fez o acompanhamento pré-natal tendo feito o total de seis consultas, fez o uso de ácido fólico e sulfato ferroso. Não teve nenhum tipo de infecção. Não realizou o uso de outros medicamentos. Apresentou o diabetes gestacional no terceiro trimestre, que foi controlada com dieta parto cesária, com 38 semanas, sem nenhuma intercorrência, score de Apgar 9, pesando 3.330 kg e 42 cm, não havendo necessidade de internação.

História da Doença Atual (HDA): Segundo o 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 Pronil em Nova Iguaçu, apresentava mais de 100 crises por dia, após uma semana teve uma piora no quadro e foi levada ao hospital novamente onde ficou internada por 10 dias. Após isso foi encaminhada para o centro

pediátrico da lagoa, aonde permaneceu internada por quatro meses. Não precisou de ventilação mecânica.

História Patológica Pregressa (HPP): Não houve doenças na infância como: caxumba, varíola, sarampo e outras. Foi realizada a cirurgia de (GTT) com 7 meses de nascida.

História Familiar: Mãe relata histórico de câncer da parte dos avós maternos e paternos.

Histórico Social (HS): A casa contém cinco cômodos, a criança mora com os pais, a rua tem presença de saneamento básico, luz elétrica e coleta de lixo. Há presença de animal de estimação com vacinas em dia. O local onde a criança dorme é limpo e arejado, dorme com os pais. Sua rotina é regrada, permanece o tempo todo sob os cuidados da mãe.

Medicamentos de uso contínuo:

o Topiramato 25mg, 3x ao dia; o Keppra 100mg, 4 ml 2x ao dia; o Clobazan 10 mg, meio comprimido diluído em água 2x ao dia; o Canabidiol 15 gotas, 2x ao dia; o Melatonina para dormir.

Histórico Alimentar/Nutricional: Mamou até dois meses com aleitamento materno, parou por motivos de rejeição por parte da criança. Após isso começou a tomar mamadeira até os 7 meses. A introdução alimentar começou pela GTT e por via oral para começar a estimulação, deu início aos 7 meses logo após a alta hospitalar.

1005

História do Crescimento e Desenvolvimento: A criança não apresentou o desenvolvimento motor esperado, houve atraso na aquisição da habilidade de rolar, engatinhar, andar, sustentar a cervical e não fica em quatro apoios, ou seja, não apresentou as habilidades motoras de acordo com os Marcos de desenvolvimento motor.

História da Imunização: Falta a vacina: reforço tríplice bacteriana, reforço poliomielite e reforço da varicela.

3.2. EXAME FÍSICO

3.2.1. Inspeção

Inspeção: Paciente normocorada, presença de gastrostomia.

Palpação: Musculatura hipotônica, de quatro membros, cervical e tronco.

3.2.2. Sinais Vitais o Frequência Cardíaca (FC) – 82 bpm (Normocárdica); o Frequência Respiratória (FR) – 20 irpm (Eupneica); o Temperatura – 36,4°C (Normotérmica); o Pressão Arterial (PA) – 110x70 mmHg (Normotensa); o Saturação de Oxigênio (SpO₂) – 94% (Normosaturando).

3.2.3. Goniometria / Teste articular:

Quadro 1 – Caracterização do teste articular colhido na avaliação do dia 19/09/2024, 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°
Extensão dorsal	20°	20°

1006

Fonte: Os autores

3.2.4. Avaliação da força muscular

Nulo, sem sinal de contração, tão pouco o esboço do movimento.

3.2.5. Perimetria

Coxofemoral direito 26 cm e esquerdo 24 cm; panturrilha direita 17,5 cm e esquerda 16 cm; braço direito 13,5 cm e esquerdo 13,8 cm; antebraço direito 13,5 cm e esquerdo 12 cm.

3.2.6. Mensuração Real

Membros superiores direito 32 cm e esquerdo 32 cm; membros inferiores direito 45 cm e esquerdo 44 cm.

3.2.7. Reflexos o Reflexo de placing-reaction presente; o Reflexo de preensão palmar presente; o Reflexo de preensão plantar presente.

3.3. DIAGNÓSTICO CINÉTICO FUNCIONAL

Hipotônica dos 4 membros, cervical e tronco. Não realiza troca de postura, sedestação e ortostatismo. Apresenta mioclonia. Não verbaliza, não interage com o meio, não segura objetos, brinquedos, não realiza pinça fina.

3.4. OBJETIVOS TERAPÊUTICOS

Curto Prazo:

Estimular a sustentação da cervical e tronco;

Reducir as incapacidades funcionais dentro dos Marcos motores de desenvolvimento;

Alongar todos os grupos musculares

Médio Prazo

Incentivar o equilíbrio para quatro apoios e sedestação;

Instigar a pinça fina;

Promover a capacidade de segurar objetos.

1007

Longo Prazo

Estimular tônus e trofismo;

Encorajar posição de quatro apoios;

Realizar sedestação;

Estimular o ortostatismo com apoio.

3.5. PROGNÓSTICO

Reservado.

3.6. PLANO TERAPÊUTICO

Alongamento muscular passivo de tronco e membros e mobilização articular;

Exercício de mudança de decúbito: rolar de decúbito ventral para dorsal, posicionando o pescoço para 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 o movimento de

engatinhar, aproveitando está mesma posição, estimulação com toque no queixo para manter a cervical. Também estímulos verbais e concomitantes utilizando brinquedos coloridos e sonoros;

Facilitação neuromuscular proprioceptiva, paciente sentada no cavalinho e com as mãos sobre a orelha do cavalinho, membros inferiores em 90º, utilizando órtese AFO rígida;

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 ocasionando desequilíbrio na bola em ambos os lados provocando desestabilização de tronco e cervical para criança se reorganizar posturalmente.

DISCUSSÃO

De acordo com Gomes, Oliveira e Santos¹⁰, a Síndrome de Lafora é uma manifestação clínica específica dentro do espectro das epilepsias mioclônicas progressivas (EMP), caracterizando-se por um padrão genético hereditário e exigindo, muitas vezes, um trabalho multidisciplinar que envolve neurologistas, geneticistas e profissionais da saúde para orientar adequadamente os familiares sobre a natureza da doença.

Segundo Turnbull *et al.*¹¹, a Doença de Lafora (DL) representa uma das formas mais severas de epilepsia mioclônica progressiva, com apresentação clínica marcada por crises tônico-clônicas de difícil controle, mioclonias intensas, ataxia progressiva, alucinações visuais e declínio cognitivo significativo, que culmina em demência nos estágios finais da doença.

Para Silva e Andrade¹², o diagnóstico clínico da DL pode ser sugerido a partir do histórico familiar aliado à análise do eletroencefalograma (EEG), que geralmente apresenta lentificação difusa das ondas cerebrais, perda do ritmo alfa posterior, além de descargas de picos e poliespículas assimétricas, irregulares, predominantes nas regiões frontais e comumente associadas à fotossensibilidade sobre um fundo desacelerado.

Ainda conforme Prado, Lima e Costa¹³, a ressonância magnética (RM) pode se apresentar normal nos estágios iniciais da DL, mas ao longo da evolução pode evidenciar atrofia cortical difusa. A tomografia por emissão de pósitrons com fluorodesoxiglicose (FDG-PET), por sua vez, é considerada útil no diagnóstico precoce, especialmente ao evidenciar áreas de hipometabolismo nas regiões posteriores do cérebro.

De acordo com Lima, Souza e Martins¹⁴, a confirmação diagnóstica requer investigação genética molecular, com foco principal na análise dos genes EPM2A e EPM2B, além da

exclusão de outras formas de EMP, como a Doença de Unverricht-Lundborg, lipofuscinose ceróide neuronal, sialidose tipo I, epilepsia mioclônica com fibras vermelhas irregulares (MERRF), entre outras variantes de origem genética rara.

Segundo Ferraro, Golden e Smith¹⁵, com o avanço da doença, os pacientes podem evoluir para quadros epilépticos mais severos, nos quais se observa aumento da frequência e duração das crises, dificultando significativamente o manejo clínico e, em alguns casos, tornando-o refratário. Além disso, há uma deterioração acelerada das funções neurológicas, como atraso cognitivo, ataxia e afasia, o que pode levar ao desenvolvimento de um quadro de demência precoce e, posteriormente, a um estado vegetativo, com incapacidade funcional e dependência total.

De acordo com Oliveira, Pereira e Mendes¹⁶, quando o tratamento fisioterapêutico é iniciado precocemente, incluindo técnicas como o treino de mudança de decúbito, os resultados tendem a ser positivos, auxiliando no desenvolvimento das habilidades motoras da criança e na melhora da coordenação de movimentos, abrangendo desde os mais amplos até os mais delicados.

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



Fonte: Autores.

1009

De acordo com Castro, Moura e Almeida¹⁷, diante da necessidade de abordagens terapêuticas eficazes na minimização de complicações neurológicas, a neurorreabilitação se destaca como uma estratégia essencial ao longo do cuidado clínico. Nesse contexto, a aplicação

do método Bobath, associada a outras técnicas fisioterapêuticas, pode favorecer a neuroplasticidade, promovendo ganhos nas funções motoras, sensoriais e posturais.

Conforme Ribeiro, Costa e Souza¹⁸, o avanço no conhecimento sobre a síndrome de Lafora, mesmo sem um tratamento curativo definitivo, permite direcionar o manejo clínico para a prevenção da deterioração cognitiva. Além disso, possibilita a implementação precoce de terapias mais intensivas no controle das crises epilépticas, o que pode contribuir para uma melhor qualidade de vida.

Segundo Sousa, Ferreira e Oliveira¹⁹, técnicas de estimulação sensorial aplicadas com o paciente na posição sentada são eficazes no aumento do tônus postural, bem como na organização funcional entre músculos agonistas, antagonistas e sinergistas. Tais intervenções demonstram ser especialmente benéficas em crianças com hipotonía, favorecendo o desenvolvimento motor global.

Figura 2: Paciente realizando exercício para controle de cervical e tronco com conceito Bobath no rolo sobre a região torácica movendo-se membro inferior e superior alternados proporcionando o movimento de engatinhar, aproveitando está mesma posição, estimulação com toque no queixo para manter a cervical. Também estímulos verbais e concomitantes utilizando brinquedos coloridos e sonoros.



1010

Fonte: Autores.

Para Guimarães²⁰, no que tange às disfunções sensoriais, a melhora foi evidente com a aplicação da metodologia Bobath, especialmente em relação ao aprimoramento do equilíbrio postural, reforçando a importância dessa abordagem nos programas de reabilitação neurológica.

Já para Costa²¹, embora o método Bobath tenha apresentado alguns benefícios no que se refere à funcionalidade, ele não demonstrou superioridade em comparação com outras técnicas analisadas na pesquisa, sobretudo nos aspectos relacionados à cognição, propriocepção, equilíbrio, integração sensorial e desempenho funcional global.

Figura 3: Paciente realizando facilitação neuromuscular proprioceptiva, paciente sentada no cavalete e com as mãos sobre a orelha do cavalete, membros inferiores em 90 graus, utilizando órtese AFO rígida.



1011

Fonte: Autores.

Conforme Santos²², uma das abordagens terapêuticas fundamentais na Fisioterapia é o ensino do posicionamento postural em ortostase, com o objetivo de auxiliar na função respiratória, reduzir deformidades posturais, promover estabilidade fisiológica e facilitar estratégias de autocorreção. Essa intervenção proporciona um alinhamento biomecânico mais eficiente, favorecendo o desempenho funcional do paciente.

Figura 4: Paciente realizando 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 ocasionando desequilíbrio na bola em ambos os lados provocando desestabilização de tronco e cervical para criança se reorganizar posturalmente



Fonte: Autores.

RESULTADOS

Na avaliação inicial, observou-se paciente normocorada com presença de gastrostomia, quadro que permaneceu inalterado na reavaliação. A palpação revelou musculatura hipotônica nos quatro membros, além de hipotonia cervical e de tronco, sem mudanças no segundo exame. O quadro clínico geral permanece grave, sem alterações visíveis externas, mas com importantes déficits no tônus muscular.

Durante a avaliação dos sinais vitais (Quadro 2) apresentaram-se dentro da normalidade. Na reavaliação, houve discreta redução da pressão arterial e aumento da frequência cardíaca, embora ambos ainda dentro de parâmetros fisiológicos. A saturação aumentou sinalizando uma melhora no estado de oxigenação, enquanto os demais parâmetros permaneceram estáveis.

1012

Quadro 2 – Reavaliação dos sinais vitais.

PARÂMETROS	AVALIAÇÃO	REAVALIAÇÃO	INTERPRETAÇÃO
<u>Frequência Cardíaca</u>	82 bpm	103 bpm	Leve redução, ainda normal
<u>Frequência Respiratória</u>	20 irpm	20 irpm	Aumento, dentro do limite
<u>Temperatura</u>	36,4°C	36,5°C	Estável
<u>Pressão Arterial</u>	110x70 mmHg	110x70mmHg	Estável
<u>Saturação de O₂</u>	94%	99%	Melhora da oxigenação

Fonte: Autores.

Em relação à goniometria (Quadro 3) e (Quadro 4), observou-se melhora nas amplitudes articulares passivas em diversas articulações. A extensão de ombro do lado direito e a flexão de punho em ambos os lados aumentou. A flexão de quadril evoluiu em ambos os lados, enquanto a extensão de quadril melhorou. A flexão dorsal de tornozelo também apresentou ganho bilateralmente. Esses dados indicam uma resposta positiva aos estímulos de alongamento e mobilização, com ganhos notáveis na flexibilidade passiva.

Quadro 3 – Reavaliação da goniometria em MMSS

AVALIAÇÃO			REAVALIAÇÃO		
Movimento	Direito	Esquerdo	Movimento	Direito	Esquerdo
Flexão de ombro	180°	180°	Flexão de ombro	180°	180°
Extensão de ombro	30°	43°	Extensão de ombro	50°	43°
Flexão de cotovelo	145°	140°	Flexão de cotovelo	145°	140°
Extensão de cotovelo	0°	0°	Extensão de cotovelo	0°	0°
Flexão de punho	80°	71°	Flexão de punho	100°	100°
Extensão de punho	70°	70°	Extensão de punho	70°	70°

Fonte: Autores.

1013

Quadro 4 – Reavaliação da goniometria em MMII

AVALIAÇÃO			REAVALIAÇÃO		
Movimento	Direito	Esquerdo	Movimento	Direito	Esquerdo
Flexão de quadril	113°	100°	Flexão de quadril	130°	130°
Extensão de quadril	9°	9°	Extensão de quadril	30°	25°
Flexão de joelho	140°	140°	Flexão de joelho	140°	140°
Extensão de joelho	5°	10°	Extensão de joelho	5°	10°
Flexão plantar	75°	75°	Flexão plantar	60°	60°
Flexão dorsal	20°	20°	Flexão dorsal	30°	30°

Fonte: Autores.

Inicialmente, a força muscular foi avaliada como **grau 0 (nula)**, sem qualquer sinal de contração ou movimento. Na reavaliação, observou-se progresso, com força muscular global classificada como **grau 2**, indicando a presença de movimento ativo com a gravidade eliminada. Esse avanço sugere início de ativação neuromuscular em resposta ao tratamento fisioterapêutico.

Na perimetria (Quadro 5), observou-se leve aumento da circunferência coxofemoral em ambos os lados, e manutenção ou estabilização de medidas em outras regiões, como panturrilha, braço e antebraço. A mensuração real (Quadro 6) dos membros superiores também aumentou, demonstrando melhora no trofismo muscular dos membros superiores. As medidas dos membros inferiores permaneceram estáveis, sugerindo que os ganhos foram mais evidentes na porção superior do corpo.

Quadro 5 – Reavaliação da Perimetria

AVALIAÇÃO			REAVALIAÇÃO		
Movimento	Direito	Esquerdo	Segmento	Direito	Esquerdo
Coxofemoral	26cm	24cm	Coxofemoral	26,5cm	24,5cm
Panturrilha	17,5cm	16cm	Panturrilha	16,5cm	16,5cm
Braço	13,5cm	13,8cm	Braço	13,5cm	13,5cm
Antebraço	13,5cm	12cm	Antebraço	13,5cm	12cm

Fonte: Autores.

Quadro 6 – Reavaliação da Mensuração real

AVALIAÇÃO			REAVALIAÇÃO		
Movimento	Direito	Esquerdo	Segmento	Direito	Esquerdo
Membros superiores	32cm	32cm	Membros superiores	34cm	35cm
Membros inferiores	45cm	44cm	Membros inferiores	45cm	44cm

Fonte: Autores.

Os reflexos primitivos mantiveram-se presentes tanto na avaliação quanto na reavaliação. Reflexos de placing-reaction, preensão palmar e plantar foram detectados nos dois momentos, indicando persistência de padrões reflexos característicos de distúrbios do desenvolvimento neurológico. Não houve regressão nesse aspecto, mas também não se observou aquisição de reflexos mais maduros.

Na avaliação inicial, o diagnóstico apontava hipotonia global em todos os segmentos corporais, ausência de troca de posturas, sedestação e ortostatismo, além de mioclonia e ausência de interação com o meio ou realização de movimentos finos. Na reavaliação, o diagnóstico foi reestruturado para descrever uma disfunção musculoesquelética crônica com hipotonia global persistente, sem trocas de decúbito, postura ou aquisição de motricidade fina, confirmando a gravidade do quadro, embora com discretos avanços musculares.

Os objetivos terapêuticos foram ajustados de acordo com a evolução clínica do paciente. No curto prazo, os objetivos iniciais focavam no estímulo à sustentação cervical e de tronco, redução das incapacidades funcionais e alongamento muscular. Na reavaliação, os objetivos de curto prazo passaram a incluir o estímulo à cinesia ativa assistida global e à melhora do tônus e trofismo. Para o médio prazo, foram mantidos os focos na sedestação, equilíbrio em quatro apoios, estimulação da pinça fina e controle postural. Já os objetivos de longo prazo seguiram semelhantes, com incentivo à sedestação, ortostatismo com apoio e melhora do tônus, refletindo uma manutenção de metas com intensificação na qualidade dos estímulos.

O plano terapêutico apresentou continuidade de técnicas como mobilização osteoarticular, exercícios de mudança de decúbito, estimulação com brinquedos, e uso do conceito Bobath com rolo e bola suíça. Na reavaliação, houve aprimoramento com inclusão do uso do espelho para treinamento postural e maior foco em cinesia ativa assistida e treino global. A ênfase passou a ser não apenas na mobilização passiva, mas também no desenvolvimento de estratégias ativas, mesmo que assistidas, com foco no controle de tronco, cervical e quadril.

O prognóstico permaneceu reservado nos dois momentos, indicando que, apesar dos avanços discretos em força, amplitude articular e trofismo, o comprometimento neuromotor é severo e as limitações funcionais são extensas.

1015

A reavaliação do caso clínico demonstra evolução positiva modesta, especialmente em amplitude articular, força muscular e trofismo de membros superiores, ainda que as limitações funcionais globais permaneçam severas. O plano terapêutico e os objetivos foram ajustados de forma coerente ao quadro atual, valorizando ganhos mínimos, porém clínicos, e mantendo uma visão realista quanto ao prognóstico.

Os resultados obtidos do caso clínico revelaram uma evolução modesta, porém significativa, em alguns aspectos motores e funcionais do paciente, como o aumento das amplitudes articulares passivas, ganho de força muscular (grau 0 para 2) e melhora no trofismo dos membros superiores. Os sinais vitais mantiveram-se dentro da normalidade, com discreta melhora na saturação de oxigênio. Apesar da persistência da hipotonía global, dos reflexos primitivos e das severas limitações funcionais, os avanços observados indicam resposta positiva ao plano terapêutico, o qual foi ajustado para priorizar estímulos ativos assistidos e maior controle postural. O prognóstico permanece reservado, porém com reconhecimento de ganhos clínicos relevantes frente à gravidade do quadro neuromotor.

CONCLUSÃO

Este estudo enfatizou a relevância de se reconhecer a doença de Lafora, uma patologia rara que impacta significativamente a vida dos pacientes. Destaca-se a necessidade premente de investigações mais aprofundadas sobre esta condição, visando a uma compreensão mais detalhada de seus mecanismos fisiopatológicos. Tal conhecimento é fundamental para o desenvolvimento de novas abordagens terapêuticas, com o objetivo de controlar a progressão da doença ou mitigar seus efeitos na qualidade de vida dos indivíduos afetados.

Observou-se que, embora o método Bobath possa não apresentar uma superioridade significativa em comparação com outras abordagens terapêuticas em termos de melhora geral, no caso específico analisado, sua aplicação, especialmente com o auxílio de uma bola, demonstrou eficácia. O tratamento para a doença de Lafora concentra-se primariamente no suporte e controle das crises, buscando preservar a funcionalidade do paciente e otimizar sua qualidade de vida, seja por meio de terapias ou da administração de fármacos antiepilepticos e antimioclônicos.

Adicionalmente, concluiu-se que a avaliação médica contínua, com ajustes regulares do plano de tratamento, é indispensável à medida que a doença avança. O acompanhamento multidisciplinar, envolvendo profissionais de psicologia, fisioterapia e serviço social, é crucial para oferecer o suporte necessário à família, o que pode levar a resultados mais favoráveis e a uma melhoria na qualidade de vida do paciente. A fisioterapia, em particular, desempenha um papel vital no aprendizado motor e na promoção de um desenvolvimento infantil o mais próximo possível do padrão típico. Os resultados são ainda mais expressivos quando a intervenção ocorre nos primeiros anos de vida, período de alta neuroplasticidade. Esta pesquisa visa, portanto, sublinhar a importância da atuação do fisioterapeuta na estimulação precoce em casos de doença de Lafora.

1016

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. SILVA, JV; Filho, SEM; Cacho, RO. Proposta de tratamento para epilepsia mioclônica progressiva: Relato de experiência. *Inova Saúde*. 2025; 15(2): 167-173.
2. FEDERICA P, Giuliano A, Maria R. Clinical progression and outcomes in Lafora disease: a comprehensive review of recent advances. *J Neurol Clin Neurosci*. 2023;18(2):101109.

3. MONTEIRO, THS; Oliveira, CR; Azevedo, EAP. Atuação da fisioterapia na epilepsia mioclônica progressiva 2A (LAFORA) associada à Encefalopatia epilética. **Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação.** 2024; 10(6): 4372-4388.
4. FEDERICA P, Giuliano A, Maria R. Genetic and molecular basis of Lafora disease: recent insights and future perspectives. **J Neurol Genet.** 2023; 8(2):115-24.
5. SANCHES GF, Almeida RM, Castro LP. Alterações moleculares e fisiopatologia na Doença de Lafora: uma revisão atualizada. **Rev Neurociênc Genet Hum.** 2023; 11(1):45-53.
6. SANVITO M. Avanços na fisiopatologia molecular da Doença de Lafora: implicações terapêuticas. **Rev Bras Neurol.** 2020; 1(1): 1-10.
7. ZIMMERN A, Minassian BA. Epilepsia: definições, etiologias e mecanismos das crises. **J Neurol Neurosci.** 2024; 25(1):12-22.
8. DURAN CE. Diagnóstico e classificação das síndromes epilépticas na infância. **Rev Bras Neurol Pediátr.** 2023; 7(3):155-62.
9. RAMOS HS. Epidemiologia das epilepsias mioclônicas progressivas: uma revisão atual. **Rev Epilepsia Neurociênc.** 2022; 10(2):78-85.
10. GOMES MP, Oliveira RP, Santos LFA. Epilepsias mioclônicas progressivas: aspectos clínicos, genéticos e terapêuticos. **Rev Neurol Ciênc Afins.** 2021; 10(2):123-30.
11. TURNBULL J, Girones N, Suri M, et al. Lafora disease: clinical, genetic, and neuropathological aspects. **Lancet Neurol.** 2019; 18(12):1079-90.
12. SILVA AL, Andrade FT. Achados eletrofisiológicos na Doença de Lafora: uma revisão narrativa. **Rev Bras Neurol Neurociênc.** 2020; 8(3):201-8.
13. PRADO RF, Lima GS, Costa MH. Achados de neuroimagem na Doença de Lafora: revisão integrativa. **Rev Neurociênc Foco.** 2023; 15(1):55-63.
14. LIMA RP, Souza FL, Martins GA. Diagnóstico molecular na Doença de Lafora: avanços e desafios. **Rev Genética Méd.** 2022; 7(2):98-105.
15. FERRARO TN, Golden GT, Smith AM. Clinical progression and management challenges in Lafora disease: a comprehensive review. **J Neurol Disord.** 2020; 12(3):155-63.
16. OLIVEIRA ACS, Pereira LA, Mendes RC. Intervenção fisioterapêutica precoce nas epilepsias mioclônicas progressivas: impacto funcional e motor. **Rev Bras Fisioter Neurociênc.** 2018; 10(1):44-52.
17. CASTRO LC, Moura FA, Almeida BS. Neurorreabilitação e método Bobath na abordagem das epilepsias mioclônicas progressivas: uma revisão integrativa. **Rev Fisioter Neurociênc.** 2020; 8(2):112-20.

18. RIBEIRO JML, Costa MF, Souza RL. Abordagens terapêuticas na síndrome de Lafora: revisão atualizada. *Rev Bras Neurol Neurociênc.* 2021;9(1):33-40.
19. SOUSA PL, Ferreira ABS, Oliveira CR. Efeitos da estimulação sensorial na postura sentada em crianças com hipotonía: uma análise fisioterapêutica. *Rev Bras Fisioter Pediátr.* 2019;6(3):85-92.
20. GUIMARÃES FS. Efeitos do método Bobath nas disfunções sensoriais e no equilíbrio postural: uma revisão narrativa. *Rev Bras Fisioter Neurofuncional.* 2020;12(1):45-52.
21. COSTA RA. Comparativo entre o método Bobath e outras abordagens na reabilitação neurológica: efeitos na cognição, propriocepção e equilíbrio. *Rev Terap Neurofuncionais.* 2023;5(2):77-84.
22. SANTOS MG. Estratégias fisioterapêuticas no posicionamento postural em ortostase: impactos na função respiratória e no desempenho funcional. *Rev Bras Fisioter Funcional.* 2021;9(1):58-65.