doi.org/10.51891/rease.v12i11.31966

LISENCEFALIA: TRATAMENTO INTERDISCIPLINAR[1]

LISSENCEPHALY: INTERDISCIPLINARY TREATMENT

LISENCEFALIA: TRATAMIENTO INTERDISCIPLINARIO

Luiza Lira[2]
Sabrina Nogueira Rodrigues[3]
Carlos Fernando Zorzi Filho[4]
Giulia Largura Pacheco de Andrade[5]
Eduardo Miguel Prata Madureira[6]

RESUMO: A Síndrome de Miller-Dieker, também denominada lisencefalia, é uma desordem genética que se caracteriza por apresentar sulcos cerebrais mais rasos e giros mais grossos ou em menor quantidade ou, ainda, ausentes. Poucas células efetivamente chegam ao córtex cerebral e a maioria dos neurônios tem sua migração interrompida, permanecendo em situação ectópica. A consequência disso é a falta do estímulo mecânico para a formação dos giros, resultando em comprometimento neurológico grave, com retardo mental severo, espasticidade ou hipotonia, epilepsias multifocais ou com generalização secundária, estando relacionado com crises extremamente refratárias ao tratamento. Sob essa ótica, a síndrome exige um tratamento interdisciplinar, com intuito de auxiliar ao máximo o desenvolvimento infantil e melhorar a qualidade de vida do paciente e de sua família. Assim, esse artigo visa reunir os achados a respeito da lisencefalia e, a partir disso, abordar seus tratamentos, com ênfase na epilepsia, cognição e desenvolvimento motor, elucidando os métodos já experimentados.

Palavras-chave: Lisencefalia. Síndrome de Miller-Diecker. Tratamento. Epilepsia e Hipotonia.

ABSTRACT: Miller–Dieker syndrome, also known as lissencephaly, is a genetic disorder characterized by shallow cerebral sulci and thickened, fewer, or absent gyri. Few cells effectively reach the cerebral cortex, and most neurons have their migration interrupted, remaining in an ectopic position. This results in a lack of mechanical stimulation for the formation of gyri, leading to severe neurological impairment, including profound intellectual disability, spasticity or hypotonia, and multifocal epilepsy or epilepsy with secondary generalization, which is associated with seizures that are extremely refractory to treatment. From this perspective, the syndrome requires interdisciplinary treatment aimed at maximizing childhood development and improving the quality of life of patients and their families. Therefore, this article aims to compile findings on lissencephaly and discuss its treatments, with an emphasis on epilepsy, cognition, and motor development, elucidating the methods that have been previously investigated.

Keywords: Lissencephaly. Miller–Dieker syndrome. Treatment. Epilepsy. Hypotonia..

[1]O projeto de pesquisa que deu origem a esse artigo foi registrado no Programa de Iniciação Científica Voluntária (PICv), junto à Coordenação de Pesquisa e Extensão (COOPEX) na Linha de Pesquisa do Curso de Medicina Saúde Coletiva e Grupo de Pesquisa Planejamento Gestão e Avaliação de Políticas do Centro Universitário Assis Gurgacz (FAG)

[2]Médica.Graduada pelo Centro Universitário Assis Gurgacz (FAG).
[3]Médica. Graduada pelo Centro Universitário FAG.
[4]Médico. Graduado pela Universidade Federal do Paraná, Campus Toledo.
[5]Médica. Graduada pelo Centro Universitário FAG.
[6]Economista. Doutorando em Desenvolvimento Rural Sustentável. Professor do Centro Universitário Assis Gurgacz.

RESUMEN: El síndrome de Miller-Dieker, también denominado lisencefalia, es un trastorno genético caracterizado por presentar surcos cerebrales más superficiales y circunvoluciones más gruesas, menos numerosas o incluso ausentes. Pocas células llegan efectivamente a la corteza cerebral y la migración de la mayoría de las neuronas se interrumpe, por lo que permanecen en una posición ectópica. Como consecuencia, se produce una falta de estímulo mecánico para la formación de las circunvoluciones, lo que ocasiona un deterioro neurológico grave, con discapacidad intelectual profunda, espasticidad o hipotonía, y epilepsias multifocales o con generalización secundaria, asociadas a crisis extremadamente refractarias al tratamiento. Desde esta perspectiva, el síndrome requiere un tratamiento interdisciplinario con el objetivo de favorecer al máximo el desarrollo infantil y mejorar la calidad de vida del paciente y de su familia. Así, este artículo tiene como objetivo reunir los hallazgos relacionados con la lisencefalia y, a partir de ellos, abordar sus tratamientos, con énfasis en la epilepsia, la cognición y el desarrollo motor, describiendo los métodos que se han investigado previamente.

Palabras clave: Lisencefalia. Síndrome de Miller-Dieker. Tratamiento. Epilepsia. Hipotonía..

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Miller-Dieker (SMD), também denominada lisencefalia, é uma desordem genética, causada por pequenas deleções da região cromossômica 17p13.3, que inclui o gene LIS1. A maior parte dos casos – cerca de 80% – são decorrentes de nova mutação e nos outros casos um dos pais é portador de uma translocação balanceada envolvendo o cromossomo 17 (UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO, 2020). A migração neuronal é o processo pelo qual os neurônios migram para a posição final no cérebro durante o desenvolvimento do sistema nervoso, que ocorre entre 12 e 16 semanas de gestação. Os neurônios são criados na zona ventricular e se estendem ao longo da glia radial para alcançar a zona cortical e é o rompimento da migração radial e tangencial que causa redução ou ausência de giros, resultando na lisencefalia (AMORIM; RODRIGUES; COSTA, 2020).

Essa síndrome caracteriza-se por apresentar sulcos cerebrais mais rasos e giros mais grossos ou em menor quantidade (paquigiria) ou ausentes (agiriaausência), de modo que, como a existência de sulcos permite considerável aumento da superfície, sem grande aumento do volume cerebral, observa-se, perante esse quadro, um prejuízo de função ao que tange às atividades cerebrais (OLIVEIRA *et al.*, 2019). Dentre outros achados relacionados à síndrome, observam-se anomalias craniofaciais congênitas, malformações cardíacas, retardo do crescimento e atraso do desenvolvimento neuropsicomotor. É comum a presença de convulsões de difícil controle e anormalidades no eletroencefalograma (EEG), bem como apresentação de espasticidade ou hipotonia, epilepsias multifocais ou com generalização secundária, muitas vezes com crises extremamente refratárias ao tratamento (Barba, 2015). As anomalias

craniofaciais mais frequentemente encontradas na SMD são: microcefalia, fronte proeminente, estreitamento bitemporal, pele enrugada sobre a glabela, lábio superior protuberante, fissuras palpebrais com inclinação inferior e narinas pequenas e antevertidas. O óbito geralmente ocorre antes dos 2 anos de idade, frequentemente nos primeiros 3 meses de vida (AMORIM; RODRIGUES; COSTA, 2020).

MATERIAIS E MÉTODOS

Este estudo trata-se de uma pesquisa bibliográfica, de abordagem qualitativa, com caráter exploratório e descritivo. O procedimento consistiu na busca, leitura e análise de publicações científicas e relatos de caso sobre lisencefalia e síndrome de Miller-Dieker, priorizando os tratamentos e as estratégias relacionados à epilepsia, à cognição e ao desenvolvimento motor.

Foram realizadas consultas nas bases LILACS (Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde), PubMed, SciELO e MEDLINE. Como descritores foram usados os termos “lisencefalia”, “síndrome de Miller-Dieker”, “tratamento”, “epilepsia”, “desenvolvimento neural”, “cognição” e “hipotonia”, isoladamente e em combinações, em português e inglês.

Foram considerados os materiais que abordavam manifestações clínicas e intervenções pertinentes ao objetivo da revisão. A seleção desses materiais ocorreu inicialmente pela leitura de títulos e resumos e, quando pertinente, pela leitura integral dos textos. As publicações selecionadas foram organizadas por eixo temático: (1) epilepsia e estimulação do nervo vago; (2) cognição e estimulação sensorial; e (3) desenvolvimento motor, hipotonia e fisioterapia. Também foi registrado se cada estudo se refere diretamente à lisencefalia/síndrome de Miller-Dieker ou a condições clínicas semelhantes.

A análise foi descritiva e comparativa, buscando sintetizar objetivos, tipo de estudo, intervenção, resultados relatados e limitações.

Com relação aos aspectos éticos envolvidos na pesquisa, declara-se que as informações utilizadas neste estudo foram obtidas a partir de bases de dados secundárias e de domínio público. Desse modo, o projeto está dispensado de análise ética pelo Comitê de Ética em Pesquisa, em estrita conformidade com as diretrizes da Resolução CNS nº 510/2016.

DISCUSSÃO

A síndrome de Miller-Dieker, por comprometer seriamente o desenvolvimento neuropsicomotor, demanda de uma coletânea de tratamentos associados, buscando oferecer suporte para os diferentes grupos de sinais e sintomas apresentados. Ou seja, é fundamental a aplicação de um tratamento multi e interdisciplinar, visando uma melhora cognitiva conjunta ao desenvolvimento motor do paciente. Sob essa ótica, essa revisão bibliográfica tem como intuito reunir os achados de relatos de caso e outros artigos que foram consultados, abordando os tratamentos já relatados, bem como correlacionar sintomas específicos com tratamentos comprovadamente funcionais, mesmo que esses não tenham sido aplicados nessa síndrome em específico, mas direcionando-os aos sintomas que com ela coincidem (AMORIM; RODRIGUES; COSTA, 2020; BARBA, 2015)

Com base no exposto, a epilepsia refratária é um dos sintomas comumente relacionados à lisencefalia. Ela pode ser tratada a partir da combinação de fármacos antiepiléticos ou, ainda, a partir de tratamentos não farmacológicos, como a estimulação do nervo vago (ENV). A estimulação vagal é feita a partir de um processo cirúrgico extracraniano, sendo um procedimento rápido, que exige permanência hospitalar pequena e envolve cuidados pós-operatórios relativamente simples e bem tolerados. É realizado o implante de um eletrodo posicionado ao redor do nervo vago, na altura do pescoço, conectado a um marca-passo que se insere abaixo da clavícula, instrumentos que proporcionam o estímulo vagal. Essa é uma terapia paliativa utilizada, principalmente, em pacientes com epilepsia refratária que não são candidatos à cirurgia ressectiva ou naqueles com evolução insatisfatória após o procedimento cirúrgico. Seu mecanismo de ação ainda não foi completamente elucidado mas possivelmente envolve a modulação do locus coeruleus, tálamo e circuito límbico através de projeções noradrenérgicas e serotoninérgicas (AMORIM; RODRIGUES; COSTA, 2020; SILVA et al., 2018).

A terapia com ENV induz variações no fluxo sanguíneo regional em diferentes áreas corticais incluindo o tálamo, lobo temporal medial, córtex pré-frontal e sistema límbico, o que é observado a partir de imagens neurofuncionais. Assim, foi postulado que a modulação de algumas áreas específicas, como o sistema límbico, poderia estar relacionado a melhores resultados (SILVA et al., 2018).

Em um dos casos descritos na literatura, referente a um paciente de 19 anos de idade, portador de lisencefalia e quadros de epilepsia refratária, o método de estimulação do nervo

vago (ENV) apresentou resultado significativo, com redução de 80% das crises e um efeito positivo no humor, cognição e qualidade de vida, sem efeitos colaterais descritos (SILVA et al., 2018).

> Após 30 dias, familiares relataram melhora cognitiva e comportamental significativa, com redução da agressividade e impulsividade e melhora da capacidade psicomotora e do autocuidado. Este fato foi comprovado, por questionário validado, nos retornos ao consultório 60 e 90 dias após a intervenção, quando também foi constatada redução significativa nas convulsões, de 25 para 5 crises por mês, registradas por diários de convulsão. A família relata melhora cognitiva antes da melhora nas convulsões (SILVA et al., 2018, p. 35).

A maioria dos estudos de ENV em crianças e adultos apontam para melhora da qualidade de vida, que se acentua com o tempo. Apesar de este efeito ser maior quando há redução significativa nas crises epilépticas, parece haver efeitos positivos independentes, tanto no estado de alerta e humor, quanto em outros fatores, como acréscimo do desempenho em testes cognitivos. Portanto, os efeitos neuropsicológicos parecem ser independentes do controle das convulsões.

Em relação a outro aspecto, enfatizando o cognitivo da criança portadora da Síndrome de Miller-Dieker, investiga-se a melhor maneira para o desenvolvimento das habilidades cognitivas. Para isso inúmeras técnicas apresentam-se como possíveis instrumentos auxiliares, cada qual seguindo uma base teórica e visando pontos específicos. Um relato de caso, de 2015, aborda a inserção de uma "little room" na vida diária de uma criança – A.R. de 2 anos – com lisencefalia, com intuito de averiguar se esse fator aumentaria o seu funcionamento sensorial (AMORIM; RODRIGUES; COSTA, 2020).

O relato de caso apoiou-se na tese de que a percepção sensorial é um fator fundamental para a aprendizagem de capacidades mais complexas, como a motricidade, cognição e habilidade social, enfatizando que, ao brincar, a criança consegue separar o pensamento (significado de uma palavra) do objeto (matéria física) , assim, e a ação surge das ideias, o que gera evolução da maturidade da criança. "Little room" é um termo criado pela Drª Lilli Nielsen, uma psicóloga dinamarquesa que trabalhou com crianças com múltiplas deficiências, e se refere a um ambiente que permite à criança brincar e explorar, sem distração ou interferências. Esse espaço deve estimular às crianças com múltiplas deficiências, entre elas as portadoras da síndrome de Miller-Dieker, a desenvolverem suas habilidades (MENDES, 2015).

Quanto a esse ambiente, é essencial uma ventilação adequada, para que a criança permaneça ativa, sem adormecer, e que a criança seja capaz de tocar nas paredes, sendo esta uma diferença fundamental entre o quarto ou outros espaços da vida diária. Os elementos

contidos devem ser feitos de materiais com distintas sensações táteis, como madeira, metal e tecido, e os instrumentos sensoriais devem estar suspensos nas paredes com cordas elásticas, para que sejam de fácil acesso, de modo que a criança possa confortavelmente examinar e brincar. Quando a criança toca num elemento, ele retorna ao seu local original. Assim, é possível localizar o elemento e repetir a atividade novamente, o que constrói memória (MENDES, 2015).

A partir disso, a Dr.ª Nielsen desenvolveu um esquema de Avaliação Funcional, que consiste em uma lista de habilidades de aprendizagem, incluindo a percepção espacial de objetos em relação ao corpo da criança, habilidade para agarrar, explorar e comparar objetos, bem como desenvolvimento das habilidades auditivas (conhecimento, localização e causa de sons) (MENDES, 2015).

No entanto, nesse caso, constatou-se que, devido às limitações excessivas da lisencefalia, não se verificaram grandes alterações no desenvolvimento do funcionamento sensorial. Pode-se considerar, ao analisar os dados das percepções sensoriais contempladas, que A.R. mostrou ter desenvolvido, através da Little Room, o sentido da audição e da visão (MENDES, 2015).

> Conclui-se assim que AR, enquanto criança com lisencefalia, não representativa de outras com a mesma deficiência, gosta de estar na Little Room, pois é um local mais adequado às suas limitações, mas que continua a apresentar entraves no desenvolvimento motor, para chegar a objetos, e que a audição é o sentido que retém mais a sua concentração. O sentido da visão por vezes é utilizado, mas não se sabe se isso se deve ao fato de a criança apenas reconhecer tons muito brilhantes e com luz (pois não mostrou interesse nos outros objetos), ou se realmente existe visão ou reflexos (MENDES, 2015, p. 68).

Por fim, o relato conclui que a Little Room ainda é um instrumento pouco validado e que cinco meses de observação não são suficientes para gerar conclusões seguras (MENDES, 2015). Possivelmente, para um resultado mais significativo na percepção sensorial, é necessário que essa ferramenta seja utilizada de maneira sistematizada e por períodos prolongados.

Sob outro prisma, a capacidade motora também é de extrema relevância quando abordamos a lisencefalia, sendo a hipotonia uma de suas principais manifestações, que interfere na vida do paciente de forma a restringir sua independência física. Nesse contexto, o principal tratamento é a fisioterapia direcionada individualmente, com restrições específicas para cada situação. Em um quadro de hipotonia, é necessário facilitar os movimentos, dar estimulação proprioceptiva e tátil, visando sempre atividade muscular (AMORIM; RODRIGUES; COSTA, 2020; SOUZA; MARCHESE, 2009).

No conceito Bobath, usa-se a técnica do "tapping" solicitando o uso de vias sensoriais, visando favorecer as condições neurofisiológicas da plasticidade neuronal. A técnica tem como objetivo capacitar a criança à manutenção automática de uma posição desejada ou movimento contra a gravidade, provocando um alerta muscular. Consiste de pequenas batidas sobre segmentos do corpo que podem desencadear uma estimulação tátil ou proprioceptiva, e co-contração (contração simultânea dos músculos agonistas, antagonistas e sinergistas) que possibilitam movimentos com estabilidade, de forma suave, gradual e coordenada. Propõe-se que em crianças com hipotonicidade podem ser usadas técnicas de compressão articular, percussão e resistência para melhorar o tônus muscular. No entanto, cabe enfatizar que essa técnica deve ser monitorada continuamente por profissionais capacitados, porque na lisencefalia há, muitas vezes, a ocorrência de episódios de espasticidade, o que pode gerar lesão se a técnica não for aplicada com cautela (SOUZA; MARCHESE, 2009; MACHADO, 2014).

Colocar a criança em um alinhamento mais ereto parece ajudar o incremento do tono postural, embora, no início, seja necessário suporte. Os impulsos proprioceptivos fortes asseguram um alinhamento postural preciso e são importantes nas sessões de tratamento. O terapeuta deve estar sempre atento quanto à resposta de alto tônus, distribuída geralmente na musculatura mais profunda, que pode contribuir para a fixação em vez de controle postural diferenciado (SOUZA; MARCHESE, 2009).

Independente da técnica aplicada é necessário sempre permitir o uso de todo o potencial muscular da criança. Muitas vezes, o paciente apresenta potencial de movimento em membros inferiores, porém, insuficiente para suportar-se em pé; nesses casos, o uso de talas extensoras, de parapódios e de órteses adequadas ajudam no treino dessas novas posições preparando a marcha (SOUZA; MARCHESE, 2009).

Da mesma maneira, a cadeira de rodas, quando necessária, deve ser adaptada com assento horizontal firme e apoio para o tronco, objetivando evitar o desenvolvimento de escolioses, e apoio para os pés em ângulo reto, combinado com splints de suporte para os tornozelos e pés. A avaliação do paciente com hipotonia deve contemplar a força muscular e a amplitude de movimento (SOUZA; MARCHESE, 2009).

Todavia, duas técnicas específicas foram consideradas mais relevantes para o tratamento de crianças portadoras da síndrome de Miller-Dieker, a saber: o método de Medek e o Therasuit. Cada um deles apresenta suas próprias bases teóricas e, a partir disso,

contemplam diferentes métodos, mas em função do mesmo objetivo (MITROI, 2016; AZEVEDO, 2014).

O método MEDEK, originado no Chile pelo fundador fisioterapeuta Ramon Cuevas, tem como objetivo permitir que crianças com distúrbios do desenvolvimento motor de causa neurológica desenvolvam reações motoras automáticas que eles não seriam capazes de desenvolver por conta própria. Cuevas, enquanto desenvolvia seu método, partiu do postulado de que, mesmo que o cérebro da criança esteja danificado, pode crescer e progredir, formando outras conexões neuronais, relacionadas ao processo de neuroplasticidade (MITROI, 2016).

O primeiro aspecto que apoia esse método é representado pela gravidade e também pela capacidade do cérebro de estabilizar o corpo no espaço. A ideia básica é contextualizar o cérebro em uma situação que estimule uma resposta de controle postural, envolvendo as áreas cerebrais danificadas com novas conexões neuronais. A base do método de Medek é expor a criança a "desafios progressivos", de forma que ela lute contra a gravidade, evitando cair, o que visa à aquisição progressiva do equilíbrio e permite que a criança aprenda o controle vertical da cabeça e do corpo. Para isso utiliza-se a premissa que o apoio do terapeuta deve ser insignificante e que os exercícios devem ser praticados sob um esforço constante, permitindo o registro dos movimentos no cérebro (MITROI, 2016).

Esse método difere das abordagens tradicionais, pois inclui alongamentos dinâmicos integrados em exercícios funcionais e a eficácia mostra-se maior do que a observada a partir dos trechos estáticos de Bobath. Em suma, o método Medek desafia a posição ortostática para desenvolver o controle vertical do corpo. Mas vale ressaltar que os limites desses métodos são determinados pela altura e peso da criança (MITROI, 2016).

Foi realizado, em função disso, um estudo com crianças que apresentavam espasticidade muscular. Foram formados dois grupos de crianças com idade entre dois e quatro anos, portadoras de paralisia cerebral. Cada grupo composto por sete crianças, um para controle e outro para experimentação clínica, e o progresso foi monitorado a cada três meses. Quanto ao nível de espasticidade muscular, levamos em consideração a homogeneidade dos dois grupos. Resumidamente, ao fim, obteve-se avanço mais rápido no grupo experimental, registrando os benefícios desse método (MITROI, 2016).

> Desde as primeiras sessões (aproximadamente 8-10), notamos uma melhora significativa do tônus postural ortostático e equilíbrio entre as crianças que fazem parte do grupo ao qual foram aplicados exercícios específicos para Método MEDEK. Não observamos a mesma coisa no grupo controle que aplicou o método Bobath, acompanhados de exercícios clássicos. Em todo o período do estudo, houve também

> períodos “em the scene”, quando não tivemos nenhum progresso visível com o grupo experimental. No que diz respeito ao controle grupo, o progresso foi visivelmente mais lento (MITROIat, 2016, p. 49).

Em contrapartida, o método Therasuit é composto por um shorts, um colete e joelheiras em conexão com os sapatos, vestimenta que se encontra interligada por um sistema de cordas elásticas. Seu objetivo é promover estabilização, facilitação e dar suporte aos grupos musculares. Esse mecanismo produz estímulos sensoriais que chegam ao sistema nervoso central pelos receptores sensoriais dos fusos musculares, tendões e articulações, para discriminar a posição, o movimento articular, a direção, a amplitude e a velocidade, bem como a tensão realizada sobre os tendões (AZEVEDO, 2014; BAILES *et al*., 2011).

O protocolo Therasuit tem o objetivo de melhorar a propriocepção, restaurar os padrões normais de movimento e corrigir o alinhamento corporal, dando suporte para a musculatura fraca, estimulando, assim, o treino do sistema nervoso central. O mesmo consiste em exercícios intensivos de três a quatro horas diárias, por cinco dias na semana, com duração de quatro semanas consecutivas. Na primeira semana, o foco é rebaixar o tônus, diminuindo, assim, o padrão patológico; na segunda semana, o foco é trabalhar o ganho de força muscular e, na terceira semana, foca-se no aumento da resistência e trabalho das posturas de sentar, engatinhar e andar (AZEVEDO, 2014; BAILES *et al*., 2011).

Vários resultados positivos foram acompanhados em casos de crianças com hipotonia. No entanto, nenhum estudo específico relatava estudos com crianças portadoras de lisencefalia, sendo possível observar somente o benefício desse método a partir de sintomas específicos compartilhados por outras síndromes. Um dos estudos, realizado por Azevedo (2014), tinha como objetivo verificar o efeito do método Therasuit na função motora de uma criança com Paralisia Cerebral. Participou do estudo uma criança de 3 anos do sexo masculino e após a intervenção do método, verificou-se alteração somente na dimensão A (deitar e rolar) da escala Gross Motor Function Measure (GMFM), em que o escore passou de 27,45% para 43,3% no momento da reavaliação, perante esses valores, afirma-se que a criança apresentou uma melhoria de 15,68% (AZEVEDO, 2014).

Já em outro estudo, realizado no ano de 2010, Bailes dedicou-se a identificar os efeitos diretos da Terapia Neuromotora Intensiva em crianças submetidas ao método Therasuit durante 3 semanas, observando as seguintes variáveis: marcha, habilidades funcionais, assistência do cuidador e capacidade motora grossa. Participaram do estudo duas crianças com diplegia espástica nível III da GMFCS, avaliadas nas dimensões D e E. Foi realizada uma

avaliação tridimensional da marcha a partir do movimento articular de tronco, pelve e extremidades inferiores durante a caminhada, e a ferramenta utilizada para comparação foi o Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade (PEDI). No estudo, observaram-se pequenas mudanças nas dimensões D e E do GMFM bem como no PEDI, com um resultado mais significativo em um dos participantes. Mais detalhadamente, foi descrito melhora na análise tridimensional da marcha: com aumento na velocidade da caminhada em ambos os pacientes, além de diminuição do tempo de suporte de membro duplo, melhora na postura e aumento na cadência e simetria do movimento articular.

Assim, é possível caracterizar ambos os métodos, Merek e Therasuit, como relevantes. Essas terapias apresentam-se como importantes instrumentos para o desenvolvimento motor dos pacientes acometidos por hipotonia. Além disso, cabe enfatizar que cada caso apresenta pontos divergentes que devem ser levados em conta durante o tratamento (AMORIM; RODRIGUES; COSTA, 2020; AZEVEDO, 2014; MITROI, 2016).

CONCLUSÃO

A partir do exposto, conclui-se que a lisencefalia, por ser uma síndrome complexa, demanda um tratamento multi e interdisciplinar, que englobe todos os âmbitos da vida do paciente, visando seu desenvolvimento máximo, melhorando sua qualidade de vida, bem como a de seus familiares. Para isso, mostra-se fundamental que haja envolvimento familiar e uma comunicação dessa parte com os profissionais da saúde, visando a integração do paciente à realidade da forma mais alcançável possível.

Assim, os pontos evidenciados nessa revisão foram a abordagem da epilepsia e o desenvolvimento tanto das habilidades cognitivas quanto motor, este focado na hipotonia. Pode-se concluir que para o tratamento da epilepsia refratária pode-se lançar mão da estimulação do nervo vago, que tem apresentado resultados eficazes, com o benefício de ser um procedimento relativamente simples. No que tange à cognição, dado que essa primariamente desenvolve-se através do contato do ser humano com o mundo, é evidente a necessidade de busca por técnicas que favoreçam a imersão social do paciente, como a construção de ecossistemas com estimulos táteis, visuais e auditivos. A Little Room, um dos instrumentos desenvolvidos com essa finalidade, mostrou-se analiticamente pouco eficaz, porém é importante ressaltar que houve limitação temporal em sua análise. E, por fim, conclui-se que o desenvolvimento motor precisa ser intensa e continuamente estimulado a partir da fisioterapia.

Métodos como Merek e Therasuit tem se apresentado como instrumentos valorosos. No entanto, cabe recordar que essas técnicas não estão descritas em relatos literários específicos sobre pacientes portadores da síndrome de Miller-Dieker, sendo necessário um aporte maior de registros para análise mais significativa.

De modo geral, a literatura científica acerca da abordagem terapêutica multidisciplinar da lisencefalia ainda é escassa, sendo mais frequentes as evidências relacionadas ao manejo individualizado de sinais e sintomas ou à aplicação de intervenções terapêuticas previamente estabelecidas para outras condições clínicas com manifestações semelhantes. Por se tratar de uma condição rara, a lisencefalia demanda estudos mais aprofundados que permitam avaliar a eficácia, a segurança e a aplicabilidade das modalidades terapêuticas atualmente empregadas na prática clínica. Nesse contexto, os registros das intervenções realizadas e de seus desfechos clínicos assumem um papel singular, pois possibilitam a comparação e a integração de dados provenientes de diferentes relatos de caso, e contribuem para orientações mais consistentes aos familiares e cuidadores de pacientes portadores da Síndrome de Miller-Dieker, favorecendo a compreensão da condição clínica, do prognóstico e das possibilidades terapêuticas disponíveis, de modo a promover uma tomada de decisão compartilhada e individualizada.

REFERÊNCIAS

AMORIM, A. C. M.; RODRIGUES, C. Q. C.; COSTA, L. L. S. Síndrome de Miller-Dieker. **Residência Pediátrica**, v. 10, n. 1, p. 37–40, 2020. DOI: https://doi.org/10.25060/residpediatr-2020.v10n1-73.

AZEVEDO, S. M. S. **O efeito do método TheraSuit na função motora de uma criança com paralisia cerebral:** estudo de caso. 2014. Trabalho de conclusão de curso (Licenciatura em Fisioterapia) – Universidade Fernando Pessoa, Porto, 2014. Disponível em: http://hdl.handle.net/10284/4336. Acesso em: 23 ago. 2026.

BAILES, A. F.; GREVE, K.; SCHMITT, L. C. Changes in two children with cerebral palsy after intensive suit therapy: a case report. **Pediatric Physical Therapy**, v. 22, n. 1, p. 76-85, 2011.

BARBA, D. D. **Síndrome de Miller-Dieker:** relato de caso de criança com lisencefalia. [S. l.]: FACIMED, 2015.

MACHADO, A. B. M. **Neuroanatomia funcional**. 3. ed. São Paulo: Atheneu, 2014.

MENDES, M. I. J. **Aumentar a percepção sensorial de uma criança com lisencefalia, através da Little Room**. 2015. Dissertação (Mestrado) – Instituto Politécnico de Coimbra, Coimbra, 2015.

MITROI, S. Stimulation of triple extension tone and orthostatic balance in the child with cerebral palsy through exercises specific to MEDEK method. Discobolul – Physical Education, **Sport and Kinetotherapy Journal**, v. 12, n. 1, p. 48–51, 2016.

OLIVEIRA, J. H. D. S. *et al*. Lisencefalia: conhecendo a sintomatologia desta síndrome. *In*: **Mostra de Fisioterapia da Unicatólica**, v. 3, n. 1, 2019.

SILVA, I. C. S. *et al*. Efeito de melhora cognitiva e comportamental em estimulação do nervo vago para epilepsia refratária secundária a lisencefalia: relato de caso. **Arquivos Brasileiros de Neurocirurgia: Brazilian Neurosurgery** v. 37, n. s01, 2018. DOI: https://doi.org/10.1055/s-0038-1672642.

SOUZA, S. S.; MARCHESE, D. M. A. A hipotonia e o tratamento fisioterapêutico. *In*: **Congresso de Iniciação Científica, 12. Mostra de Pós-Graduação**, 6., 2009, São Paulo. Anais [...]. São Paulo: Universidade de Santo Amaro, 2009. v. 6, p. 509–514.

UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO. Centro de Estudos do Genoma Humano e Células-Tronco. Síndrome de Miller-Dieker (lisencefalia). 2020. Disponível em: https://genoma.ib.usp.br/pt-br/servicos/consultas-e-testes-geneticos/doencasatendidas/sindrome-de-miller-dieker-lisencefalia. Acesso em: 27 maio 2025.