

RELATO DE EXPERIÊNCIA - ATUAÇÃO FISIOTERAPÊUTICA NA DOENÇA DE BATTEN

Data de submissão: 29/01/2025

Data de aceite: 05/03/2025

Nathália Coutinho Azevedo Costa

Docente do curso de Fisioterapia. Centro
Universitário Redentor – Afya

Caroline Ribeiro Rodrigues

Acadêmica em Fisioterapia. Centro
Universitário Redentor – Afya

Iris Vieira Ferreira de Almeida

Acadêmica de Fisioterapia. Centro
Universitário Redentor – Afya

Isabela Magalhães Gandra

Acadêmica de Fisioterapia. Centro
Universitário Redentor – Afya

Rachel da Silva Glória

Acadêmica de Fisioterapia. Centro
Universitário Redentor – Afya

PALAVRAS-CHAVE: Doença de Batten;
Fisioterapia; Lipofuscinose Ceróide Neuronal.

INTRODUÇÃO

As patologias neurodegenerativas conhecidas como Lipofuscinoses Ceróides Neurais (LCN's) ou Doença de Batten, são caracterizadas por um acúmulo

do lipopigmento autofluorescente nos neurônios e em outras células. Atualmente as NCLs são divididas em oito formas genéticas (LCN1, LCN2, LCN3, LCN4, LCN5, LCN6, LCN7 e LCN8), baseando-se no número de *loci* genéticos conhecidos. A Lipofuscinose Ceróide Neuronal do tipo 2 (LCN2), é uma doença autossômica recessiva, e seus sintomas se manifestam entre dois e quatro anos de idade, e possui uma progressão rápida. (MATAS & CORREIA, 2009; MONTEIRO *et al*, 2021)

De acordo com Johnson *et al* (2019) as mutações gênicas provenientes da doença de Batten, acarretam em uma gama de doenças com sintomas e patologias pouco sobrepostos, a manifestação fenotípica dos pacientes portadores da doença são: deficiência visual e cegueira, declínio cognitivo e motor, convulsões e morte prematura. Os pacientes com LCN2 apresentam ataxia, parada e regressão do desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia central com espasticidade apendicular e declínio motor com uma progressão rápida.

Por consequência disso, é de extrema importância que o paciente com LCN2 tenha um acompanhamento multiprofissional formado por fisioterapeutas, fonoaudiólogos, médicos, nutricionistas entre outros. A abordagem fisioterapêutica nesses pacientes é importante pois visa manter e potencializar a capacidade motora funcional e respiratória dessas crianças, usando estímulos sensório-motores que possam auxiliar o paciente nas suas atividades de vida diárias. (MONTEIRO *et al*, 2021)

O objetivo do presente relato é demonstrar a experiência vivida durante o estágio no Centro de Atendimento Clínico de Itaperuna, no setor de fisioterapia pediátrica, em um caso de Doença de Batten.

MATERIAIS E MÉTODOS/PROCEDIMENTOS METODOLÓGICOS

Trata-se de um relato de experiência descritivo e reflexivo, sobre a vivência das alunas da Graduação em Fisioterapia do Centro Universitário Redentor, durante o cumprimento do estágio supervisionado. O estágio supervisionado tem como objetivo, permitir que os alunos vivenciem e ponham em prática os conhecimentos teóricos adquiridos na sala de aula, obtendo assim conhecimentos sob a supervisão de um profissional já formado na área.

O estágio supervisionado foi ofertado pelo Centro Universitário Redentor – Afya, em Itaperuna, no segundo semestre de 2022 e no primeiro semestre de 2023, no período de agosto a dezembro de 2022, e de fevereiro a junho de 2023, semanalmente, com uma carga horária de 6 horas/dia. O estágio foi realizado no Centro de Atendimento clínico de Itaperuna, no setor de Fisioterapia pediátrica.

Durante o segundo semestre de 2022, foi apresentado um caso de um paciente portador da Doença de Batten. Inicialmente, com a ajuda do profissional responsável pela supervisão no campo de estágio, as alunas traçaram as condutas terapêuticas que deveriam ser realizadas durante os atendimentos.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Na primeira vez no campo de estágio pediátrico, foi apresentado o caso do paciente com Lipofuscinose Ceróide Neuronal, que até então não tinha diagnóstico fechado, para os estagiários, após a apresentação do caso, foi realizado um atendimento fisioterapêutico do paciente com a supervisora do campo de estágio e os estagiários. E em seguida, foi realizada a discussão sobre o caso e o planejamento para o próximo atendimento, que era realizado, inicialmente, três vezes por semana.

Durante o primeiro atendimento foi realizado o exame físico no paciente, e foi observado que o mesmo apresentava uma hipotonia e ataxia em todos os membros e tronco, padrão flexor em MMSS e extensor em MMII, convulsões mioclônicas e perda

visual. Em relação ao desenvolvimento motor do paciente, foi notado que havia dificuldade na realização de todas as transferências posturais como, ajoelhado, semi ajoelhado e de pé, déficits de força em MMSS, MMII e CORE, dificuldade na realização dos marcos motores condizentes com a idade do paciente, necessitando de auxílio do fisioterapeuta para a realização de alguns movimentos; além disso, foi percebido uma certa dificuldade do paciente na realização de atividades que se correlacionavam ao seu desenvolvimento neuropsicomotor.

A abordagem fisioterapêutica realizada constituiu em estimulação motora para auxiliar no alcance e na aprimoração dos marcos do desenvolvimento motor, que o paciente deveria possuir mas que foram perdidos por conta da patologia neurodegenerativa, cinesioterapia passiva com mobilizações articulares, alongamentos, fortalecimentos, exercícios para ganho de tônus muscular, exercícios de controle postural e treino de marcha, com os objetivos de preservar a amplitude de movimento, prevenir contraturas musculares, ganhar força e trefismo muscular em MMII, MMSS e CORE, além de promover uma maior independência para o paciente, e estimulação sensorial com os objetivos de auxiliar na percepção corporal e espacial e capacidade de interpretar os estímulos auditivos, táteis e olfatórios que o ambiente proporciona, uma vez que o paciente apresentava uma perda de visão decorrente da patologia. Ao final dos atendimentos foi observado que o paciente se encontrava mais relaxado e apresentava diminuição das convulsões mioclônicas.

Nas imagens abaixo estão alguns dos recursos que foram utilizados durante os atendimentos fisioterapêuticos do paciente como estímulos motores, sensoriais (olfativos, auditivos e táteis) e para a percepção do ambiente.



Imagem 1 – Grãos e especiarias utilizadas para a estimulação do sentido olfativo.

Fonte: Autores, 2023.

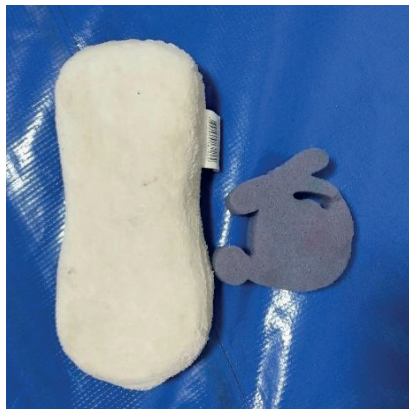


Imagem 2 – Espumas com diferentes texturas para a estimulação tátil e percepção corporal.

Fonte: Autores, 2023.



Imagem 3 – Bola feijão utilizada trabalhar tônus e controle postural.

Fonte: Autores, 2023.



Imagem 4 e 5 – Secador e gelo usados para a percepção de temperaturas (quente e frio).

Fonte: Autores, 2023.

O tratamento do paciente com LNC constitui um verdadeiro desafio e exige conhecimento acerca de várias vertentes da doença. O atendimento multiprofissional na LCN é fundamental para minimizar as possíveis complicações que a doença pode causar, sendo assim, a atuação fisioterapêutica torna-se imprescindível para a estimulação motora e sensorial, e como a LCN é uma doença progressiva, é necessário que a conduta fisioterapêutica seja contínua para que o paciente não apresente piora do quadro clínico.

CONSIDERAÇÕES FINAIS OU CONCLUSÃO

Foi observado que o atendimento fisioterapêutico na Doença de Batten ou Lipofuscinose Ceróide Neuronal (LCN) é indispensável, uma vez que é esse profissional que irá estimular a parte motora e sensorial do paciente o que o ajudará a manter por mais tempo os marcos motores e as habilidades adquiridas e minimizar as complicações que a patologia pode acarretar.

Contudo, como a LCN é uma patologia neurodegenerativa progressiva não é possível ver uma melhora do quadro clínico, apenas uma desaceleração da progressão da doença. Por isso é necessário que a conduta fisioterapêutica seja contínua para que o paciente não apresente uma piora do quadro clínico rapidamente. Foi observado ainda que há uma escassez de estudos sobre o efeito da fisioterapia no paciente portador da Doença de Batten, e que se faz necessários mais estudos acerca do tema.

REFERÊNCIAS

MATAS, A. F. M. R.; CORREIA, J. J. S. A. **Lipofuscinose Ceróide Neuronal Juvenil Da teoria à prática clínica: Estudo de dois casos clínicos**. Covilhã, Portugal: Repositório Digital da Universidade da Beira Interior, 2009. 123 p. Disponível em: <https://ubibliorum.ubi.pt/bitstream/10400.6/961/1/Tese%20Mestrado%20Final.pdf> . Acesso em: 09 de novembro. 2023.

MONTEIRO, B. B. S. *et al.* Atuação fisioterapêutica na lipofuscinose ceróide neuronal tipo 2 (LCN2) – Infantil tardia: Relato de experiência. **Revista CPAQV – Centro de Pesquisas Avançadas em Qualidade de Vida**, Pará, v. 13, n. 1, p. 2-6, 2021. Disponível: <<file:///C:/Users/Cliente/Downloads/684-1480-2-PB.pdf>>. Acesso em: 09 de novembro de 2023.

JOHNSON, T.B. *et al.* Therapeutic landscape for Batten disease: curret treatments and future prospects. **Nature Reviews Neurology**, v. 15, p. 161 – 178, mar. 2009. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6681450/#R10>>. Acesso em: 09 de novembro de 2023.