ATUAÇÃO FISIOTERAPÊUTICA NA LIPOFUSCINOSE CERÓIDE NEURONAL TIPO 2 (LCN2) – INFANTIL TARDIA: RELATO DE EXPERIÊNCIA**Physiotherapeutic performance in neuronal ceroid lipofuscinosis type 2 (LCN2) - late child: experience report**

Brenda Beatriz Silva Monteiro¹; Daniela Ferreira Leite¹; Luisa Cabral Matias¹;
Larissa Thais de Oliveira Rosa da Silva²; Rodrigo Canto Moreira³; Luciane Lobato Sobral⁴

ISSN: 2178-7514

Vol. 13 | Nº. 1 | Ano 2021

RESUMO

Objetivo: relatar a atuação fisioterapêutica na lipofuscinose ceróide neuronal tipo 2 infantil tardia. **Metodologia:** relato de experiência, prospectivo, longitudinal de caráter qualitativo, desenvolvido a partir da vivência prática do estágio supervisionado obrigatório em Fisioterapia Neurofuncional, do quinto ano do curso de Fisioterapia da Universidade do Estado do Pará (UEPA) realizado na Unidade de Ensino e Assistência de Fisioterapia e Terapia Ocupacional (UEAFTO) no Ambulatório de Neurofuncional da mesma Instituição, localizado no campus II em Belém-PA. **Resultados:** Criança, 4 anos, sexo masculino. Os atendimentos ocorreram no turno matutino, de 8 a 12 horas, de segunda a sexta-feira, sendo os serviços ofertados por uma equipe composta de três discentes do 5º ano do curso de fisioterapia da UEPA, além de dois docentes/fisioterapeutas e pela fisioterapeuta responsável técnica do setor. De acordo com o laudo fisioterapêutico, o atendimento iniciou no dia 25/09/2020, sendo na avaliação inicial relatado como queixa principal a marcha em equino, quedas frequentes e dificuldades em realizar atividades de coordenação motora grossa como pular, correr, escalar e escorregar. **Conclusão:** O atendimento multiprofissional na LCN2 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.

Palavras-chave: Palavras-Chaves: Lipofuscinose ceróide neuronal. Ataxia. Marcha. Complicações. Fisioterapia.

ABSTRACT

Objective: to report the physiotherapeutic performance in late childhood neuronal type 2 neuronal lipofuscinosis. **Methodology:** experience report, prospective, qualitative, longitudinal, developed from the practical experience of the mandatory supervised internship in Neurofunctional Physiotherapy, of the fifth year of the Physiotherapy course at the University of the State of Pará (UEPA) held at the Teaching and Assistance Unit of Physiotherapy and Occupational Therapy (UEAFTO) at the Neurofunctional Clinic of the same Institution, located on campus II in Belém-PA. **Results:** Child, 4 years old, male. The consultations took place in the morning shift, from 8 to 12 hours, from Monday to Friday, with the services offered by a team composed of three students from the 5th year of the physiotherapy course at UEPA, in addition to two teachers / physiotherapists and by the physiotherapist technical responsible for the sector. According to the physiotherapeutic report, the service started on 09/25/2020, and in the initial assessment, horse gait, frequent falls and difficulties in performing gross motor coordination activities such as jumping, running, climbing and slipping were reported as the main complaint. **Conclusion:** Multiprofessional care at LCN2 is essential to minimize the possible complications that the disease can cause. Thus, physical therapy becomes essential for motor and sensory stimulation.

Keywords: Neuronal ceroid lipofuscinosis. Ataxia. March. Complications. Physiotherapy.

---

1 Acadêmica de Fisioterapia. Universidade do Estado do Pará (UEPA).

2 Fisioterapeuta. Especialista em Fisioterapia em Traumatologia-Ortopedia. Universidade do Estado do Pará (UEPA).

3 Fisioterapeuta. Mestre em Neurociências e Comportamento. Universidade Federal do Pará (UFPA).

4 Fisioterapeuta. Doutora em Ciências do Movimento. Universidade do Estado do Pará (UEPA).

Autor de correspondência

Luciane Lobato Sobral

Email: lucianelobatosobral@gmail.comDOI: [10.36692/v13n1-24](https://doi.org/10.36692/v13n1-24)

INTRODUÇÃO

A Lipofuscinose Ceróide Neuronal (LCN) constitui um grupo de doenças neurodegenerativas caracterizadas pelo acúmulo de pigmento lipídico dentro dos lisossomos dos neurônios e outros tecidos¹.

A doença usualmente inicia-se na infância, manifestando-se precocemente nos primeiros meses de vida ou tardiamente na idade adulta. A classificação clínica é baseada na idade do paciente no início do quadro clínico, nas manifestações clínicas durante a evolução da doença e na presença de armazenamento de material lipídico dentro dos lisossomos, demonstrado pela morfologia ultraestrutural vista à microscopia eletrônica, com caracterização de depósitos granulares osmiofílicos semelhantes à lipofuscina. A classificação tradicional da LCN inclui 4 formas: infantil, infantil tardia, juvenil e adulta^{1,2}.

Começam com crises que não se diferenciam por si mesmas no início do quadro de tantas outras crises que vemos na infância, é com o tempo, acompanhando a evolução desses pacientes que aparecem os elementos que primeiro levam a suscitar uma epilepsia refratária, mais tarde uma encefalopatia degenerativa já com componentes cognitivos, visuais, motores².

O questionamento sobre o tipo de crise é de grande importância, a Epilepsia Mioclônica Progressiva constitui um capítulo muito especial da neuropediatria, a semiologia das crises,

verificar a presença de diferentes tipos de crises é um achado que direciona um olhar para possíveis etiologias³.

A atual classificação genética da LCN distingue oito subtipos que apresentam heterogeneidade clínica com fenótipos mais acentuados ou mais leves, determinadas pelo defeito genético, afetando a função da proteína codificada (LCN1, LCN2, LCN3, LCN5, LCN6, LCN8). O locus da forma adulta não foi ainda identificado (LCN4). O gene LCN7, responsável pela variante turca da forma infantil tardia, já foi mapeado porém não identificado^{3,4}.

A LCN2 acontece em decorrência da deficiência da enzima lisossomal tripeptidil-peptidase 1, quando o gene que codifica a proteína está com um erro. É também considerada uma doença genética autossômica recessiva, isto é, em que há 25% de chance de acontecer novamente na mesma família a cada gestação. A incidência da LCN2 é de 0,5 por 100.000 nascidos vivos, o que a torna uma condição rara⁴.

O mais frequente é que a doença se manifeste com sintomas a partir dos dois anos de idade, sendo o mais comum entre dois e quatro anos. A LCN2, porém, é de rápida progressão, podendo trazer prejuízos sérios rapidamente⁵.

Por conta disso, o paciente com LCN2 necessita de um acompanhamento multiprofissional, formado por fonoaudiólogos, médicos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, nutricionistas dentre outros. Frisando a atuação fisioterapêutica, esta visa maximizar a capacidade

funcional motora e respiratória da criança, envolvendo estímulos sensório-motores que possam melhorar o cotidiano do paciente com suas atividades diárias⁵.

O objetivo desse estudo é relatar a atuação fisioterapêutica na lipofuscinose ceróide neuronal tipo 2 infantil tardia.

MÉTODOS

Trata-se de um relato de experiência, prospectivo, longitudinal de caráter qualitativo, desenvolvido a partir da vivência prática do estágio supervisionado obrigatório em Fisioterapia Neurofuncional, do quinto ano do curso de Fisioterapia da Universidade do Estado do Pará (UEPA) realizado na Unidade de Ensino e Assistência de Fisioterapia e Terapia Ocupacional (UEAFTO) no Ambulatório de Neurofuncional da mesma Instituição, localizado no campus II em Belém-PA.

Os atendimentos ocorreram no turno matutino, de 8 a 12 horas, de segunda a sexta-feira, sendo os serviços ofertados por uma equipe composta de três discentes do 5º ano do curso de fisioterapia da UEPA, além de dois docentes/fisioterapeutas e pela fisioterapeuta responsável técnica do setor.

A fim de autorizar a publicação deste relato de experiência, foi aplicado à paciente o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) com o objetivo de assegurar sigilo nas informações coletadas e explicar a importância

da assinatura do termo em relação aos aspectos éticos e morais.

O desenvolvimento desta pesquisa ocorreu em etapas, sendo estas:

1º Etapa – Embasamento teórico:

foi desenvolvido com base na investigação de publicações científicas sobre a temática, possuindo como suporte teórico os arquivos científicos resgatados nas bases de dados: Scientific Electronic Library Online (SCIELO), Portal de Periódicos CAPES/MEC, base LILACS (Literatura Latino Americana e do Caribe em Ciências da Saúde) e PUBMED (National Library of Medicine-NLM).

O levantamento bibliográfico inicial foi executado durante o mês de fevereiro de 2021, de modo a subsidiar o projeto foram utilizados os seguintes descritores: esclerose múltipla, fisioterapia, equilíbrio postural, disponíveis nos Descritores em Ciências da Saúde (DeCS), e durante a análise dos artigos científicos, foi investigada as principais temáticas quanto a Lipofuscinose Ceróide Neuronal Tipo 2: etiologia, epidemiologia, fatores de risco, estágios da doença e formas de tratamento multiprofissional, para se ter um embasamento teórico na formulação da conduta, posteriormente, proposta.

2º Etapa – Coleta de dados: ocorreu no período de 22/02/2021 a 12/02/2021, na qual realizou-se a avaliação fisioterapêutica do paciente com a investigação completa de

seu dados, mediante uma ficha de avaliação fisioterapêutica própria da Instituição, sendo composta por dados pessoais, anamnese, história da doença atual e pregressa, exame físico, exames complementares com a finalidade de direcionar os objetivos da fisioterapia e nortear o protocolo de tratamento fisioterapêutico que foi elaborado.

E posteriormente, foi realizado a aplicação do protocolo fisioterapêutico com progressão dos exercícios de estimulação sensório-motora e ajustados conforme os objetivos, ganhos funcionais e limitações do caso. O protocolo era realizado uma vez no período matutino (8 horas) com duração de 1 hora a sessão.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Criança, 4 anos, sexo masculino, procedência: Breves/PA, data de nascimento: 22/09/2019, faz acompanhamento médico, fisioterapêutico, fonoaudiologia e psicologia.

Único filho de pais não-cosanguíneos, Mãe com a 1ª gestação, 1ª parto e 0 abortos. Mãe com 27 anos e Pai com 28 anos na época do nascimento. Fez o pré-natal a partir da 6ª semana, apresentou como intercorrências gestacionais um quadro de alergia e oligodrâmnio, além de um episódio de febre no 5º mês de gestação. Fez uso de suplementação vitamínica conforme prescrição médica. F. A. nasceu de parto cesáreo por indicação médica. Não apresentou intercorrências neonatais. Em relação ao desenvolvimento neuropsicomotor, iniciou a fala

antes dos 12 meses e andou com 13 meses.

Tem histórico familiar de epilepsia na família materna (tia materna tem epilepsia desde a adolescência com crises tônico-clônicas bilaterais). O paciente teve a primeira crise convulsiva no dia 14/10/2019, enquanto aguardava consulta médica ao pediatra.

No exame neurológico, apresenta comprometimento da linguagem expressiva, com trocas fonéticas, comunica-se mais com palavras soltas e emite poucas frases com quatro ou mais palavras, além de uma fala disártrica. Tem um comportamento agitado e com episódios frequentes de irritabilidade. Na avaliação dos nervos cranianos, apresenta redução da acuidade visual. Alteração da coordenação motora (disdiadococinesia). Equilíbrio estático: observação do paciente em pé, brincando, apresenta quedas, após fotoestímulo. Equilíbrio dinâmico: Marcha atáxica, com tendência a queda.

De acordo com o laudo médico, o paciente está apresentando rápido agravamento motor e crises epiléticas repetitivas (refratárias), mesmo com ajuste de fármacos antiepiléticos. Com isso, é necessário o atendimento multiprofissional para postergar a piora clínica, pois trata-se de uma doença neurodegenerativa de progressão rápida, com declínio previsível da função motora e linguagem.

Dos 14 tipos de lipofuscinose ceróide neuronal existente, a CLN2 (ou doença de Jansky-Bielschowsky) é a única que tem a possibilidade de tratamento de reposição enzimática até o

momento. Por isso, o paciente necessita de um medicamento específico (cerliponase alfa ou Brineura) pois a demora pode levar a incapacidade e complicações irreversíveis, além do óbito em curto espaço de tempo^{6,7}.

De acordo com o laudo fisioterapêutico, o atendimento iniciou no dia 25/09/2020, sendo na avaliação inicial relatado como queixa principal a marcha em equino, quedas frequentes e dificuldades em realizar atividades de coordenação motora grossa como pular, correr, escalar e escorregar.

Ao exame físico, observou-se discreta hipertonia em Tríceps Sural bilateralmente, apresentando equinismo somente durante a marcha, em ortostatismo ficava com os pés apoiados com os pés apoiados no chão. Além disso, apresentava abdômen globoso e hipoativo, escápulas assimétricas e assimetria de tronco, indicativa de possível escoliose.

Na análise do desenvolvimento motor, apresentou dificuldade nas transferências das posturas ajoelhado para semi-ajoelhado, necessitando de auxílio do terapeuta, de semi-ajoelhado para em pé, dificuldade para manter-se em pé somente com um pé; marcha em linha reta com bastante dificuldade; dificuldade em pular com o dois pés; sobe e desce degraus segurando corrimão.

Na avaliação inicial, percebeu-se que o paciente apresentava dificuldade em realizar atividades que se correlacionavam ao seu desenvolvimento neuropsicomotor, como: pular,

montar objetos em torres, jogar bolar, falar frases curtas etc. Já nos atendimentos finais, percebeu-se que a criança já realizava essas atividades, apesar da rápida progressão do comprometimento motor.

O paciente realizou 12 sessões, porém vem apresentando uma rápida piora do quadro motor, com sintomas acentuados de ataxia, déficit importante de coordenação motora grossa e fina, tremor de intenção, dismetria evidente, déficit de equilíbrio dinâmico, marcha incoordenada, com dificuldade em ultrapassar obstáculos, déficit de força muscular global, sendo mais evidente em segmentos proximais e cintura escapular e pélvica.

CONCLUSÃO

O atendimento multiprofissional na LCN2 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. No entanto, a LCN2 é uma doença progressiva, sem os medicamentos necessários não é possível observar uma melhora. Sendo assim, é necessário que a conduta fisioterapêutica seja contínua para que o paciente não apresente uma piora do quadro clínico.

REFERÊNCIAS

1. Ortiz J, Lezcano M, Aldana A et al. Lipofuscinose ceróide neuronal infantil tardia (Jansky-Bielchowsky): Estudo de casos. *Pediatria (Assunção)*, 2014; 41(1).
2. Alpino AMS, Nagita EH, Quibáo EF. Lipofuscinose ceróide neuronal: abordagem fisioterapêutica, 2004;13(75): 44-47.
3. Bezerra CV, Muniz AP, Honório FPP et al. Relato de caso: lipofuscinose ceróide neuronal em crianças gemelares. *Avanços na Neurologia e na sua Prática Clínica* 2, 2019.
4. Gama RL, Nakayama M, Távora DGF et al. Lipofuscinose ceróide neuronal: Achados clínicos e neurorradiológicos. *Arq Neuropsiquiatr* 2007;65(2-A):320-326.
5. Matas AFMR. Lipofuscinose ceróide neuronal juvenil : da teoria à prática clínica : estudo de dois casos clínicos. Universidade da Beira Interior, 2009.
6. Vasques CO, Valério RMF, Reed UC et al. Pitfalls in the clinical and electroencephalographic diagnosis of ceroid lipofuscinosis. *Arq Neuropsiquiatr.*, 2005 Mar;63(1):93-6.
7. Quagliato EMAB, Rocha DM, Sacai PY et al. Retinal function in patients with the neuronal ceroid lipofuscinosis phenotype. *Arq. Bras. Oftalmol.*, 2017; 80(4): 215-219.

OBSERVAÇÃO: Os autores declaram não existir conflitos de interesse de qualquer natureza.