

EVOLUÇÃO FUNCIONAL E RESPIRATÓRIA DE UMA CRIANÇA COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL TIPO 1 SUBMETIDA À FISIOTERAPIA CONTÍNUA: RELATO DE CASO

FUNCTIONAL AND RESPIRATORY OUTCOMES OF A CHILD WITH SPINAL MUSCULAR ATROPHY TYPE 1 UNDERGOING CONTINUOUS PHYSIOTHERAPY: A CASE REPORT

ELOISE LOURENÇO ROMERA¹, LÍVIA MARIA DE MEDEIROS¹, EMÍLIA MARIA BARBOSA CARVALHO KEMPINSKI^{2*}

1. Acadêmica do curso de graduação em Fisioterapia da Faculdade UMFG; 2. Professora Doutora, Coordenadora do curso de fisioterapia da Faculdade UMFG.

*Rua Jair do Couto Costa 1232, casa 17, Recanto dos Magnatas, Maringá, Paraná, Brasil. CEP: 87060-625. emiliakempinski@gmail.com

Recebido em 30/07/2026. Aceito para publicação em 20/08/2026

RESUMO

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) tipo 1 é uma doença genética caracterizada pela degeneração progressiva dos motoneurônios, resultando em comprometimento motor e respiratório. Apesar da gravidade da doença, os avanços nas terapias modificadoras e na reabilitação têm proporcionado melhores perspectivas de sobrevida e funcionalidade. Este estudo teve como objetivo descrever a importância da fisioterapia na reabilitação de uma criança com AME tipo 1 por meio de um relato de caso. Trata-se de um paciente do sexo masculino, com oito anos de idade, diagnosticado aos quatro meses de vida, submetido ao tratamento medicamentoso associado ao acompanhamento fisioterapêutico motor e respiratório intensivo desde a suspeita diagnóstica. Ao longo da evolução clínica, observou-se melhora do controle cefálico, aquisição da postura sentada sem apoio, aumento da força muscular, estabilização funcional e da função respiratória. Conclui-se que a fisioterapia, integrada ao tratamento medicamentoso e ao acompanhamento multiprofissional, desempenha papel fundamental na preservação da função motora e respiratória e na qualidade de vida. Ademais, este relato busca contribuir para o conhecimento científico, auxiliar profissionais e familiares no manejo da doença e evidenciar que a intervenção precoce contínua pode proporcionar resultados significativos, fortalecendo a perspectiva de um prognóstico mais favorável para crianças com AME tipo 1.

PALAVRAS-CHAVE: Atrofia Muscular Espinhal; Fisioterapia; Reabilitação; Doenças Neuromusculares.

ABSTRACT

Spinal Muscular Atrophy (SMA) type 1 is a genetic disorder characterized by the progressive degeneration of motor neurons, resulting in motor and respiratory impairment. Despite the severity of the disease, advances in disease-modifying therapies and rehabilitation have improved survival and functional outcomes. This study aimed to describe the role

of physiotherapy in the rehabilitation of a child with SMA type 1 through a case report. The patient was an eight-year-old male diagnosed at four months of age, who received pharmacological treatment combined with intensive motor and respiratory physiotherapy from the time of diagnostic suspicion. Throughout the clinical course, improvements were observed in head control, independent sitting, muscle strength, functional stability, and respiratory function. Physiotherapy, when integrated with pharmacological treatment and multidisciplinary care, plays a fundamental role in preserving motor and respiratory function and promoting quality of life. Furthermore, this case report aims to contribute to the scientific literature, support healthcare professionals and families in the management of SMA and highlight that early and continuous intervention may lead to significant functional outcomes, reinforcing the prospect of a more favorable prognosis for children with SMA type 1.

KEYWORDS: Spinal Muscular Atrophy; Physical Therapy; Rehabilitation; Neuromuscular Diseases.

1. INTRODUÇÃO

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença neurodegenerativa de origem genética, caracterizada pela perda progressiva dos motoneurônios localizados no corno anterior da medula espinhal e na coluna eferente somática dos nervos cranianos, levando à fraqueza e à atrofia muscular progressiva, além de comprometimento respiratório nos casos mais graves¹.

Nos últimos anos, avanços terapêuticos significativos foram alcançados com o desenvolvimento de terapias medicamentosas específicas, como o nusinersena (Spinraza[®]), o onasemnogene abeparvovec (Zolgensma[®]) e o risdiplam (Evrysdi[®]). Esses medicamentos atuam no aumento da produção da proteína SMN funcional (*Survival Motor Neuron*), fundamental para a sobrevivência dos neurônios motores².

Apesar dos avanços proporcionados pelas terapias

modificadoras da doença, a evolução funcional e respiratória dos indivíduos com AME permanece diretamente relacionada ao acompanhamento multiprofissional contínuo, no qual a fisioterapia ocupa posição central. As recomendações internacionais destacam que a reabilitação deve ser iniciada precocemente e mantida de forma sistemática, mesmo após o início do tratamento medicamentoso, visando preservar a função motora, prevenir complicações osteomioarticulares e respiratórias, otimizar o desempenho funcional e favorecer maior independência nas atividades de vida diária (AVD'S). Assim, a associação entre terapia farmacológica e a fisioterapia contínua constitui atualmente o padrão de cuidado para crianças com AME, uma vez que ambas atuam de forma complementar na promoção da sobrevida, da funcionalidade e da qualidade de vida^{3,4}.

Entretanto, apesar desses progressos, a fisioterapia continua desempenhando papel essencial no tratamento das crianças com AME tipo I. A intervenção fisioterapêutica, associada à terapia medicamentosa e a uma equipe multidisciplinar, contribui para a manutenção da força muscular residual, da mobilidade articular e da capacidade respiratória, retardando a progressão das limitações e melhorando a qualidade de vida⁵.

A AME é classificada em quatro tipos, conforme a idade de início e a função motora máxima alcançada: tipo I (grave), tipo II (intermediária), tipo III (branda) e tipo IV (adulta)⁶. O diagnóstico é confirmado por análise genética, geralmente pela identificação da ausência do éxon 7 do gene SMN1.

Trata-se de uma condição hereditária autossômica recessiva causada pela deleção ou mutação homozigótica do gene SMN1, localizado no cromossomo 5q13. A quantidade de cópias do gene SMN2 influencia a gravidade da doença, uma vez que esse gene produz apenas cerca de 25% da proteína de sobrevivência do motoneurônio (SMN) necessária para a manutenção da função neuronal⁷.

A incidência mundial é estimada em aproximadamente 1 caso para cada 10.000 nascidos vivos, podendo variar entre 5,1 e 16,6 casos por 100.000 nascidos vivos, conforme a população estudada. Quanto a prevalência, estima-se entre 1 a 2 casos por 100.000 habitantes, podendo apresentar variações conforme as características populacionais, sendo influenciada principalmente pelo acesso ao diagnóstico, as terapias modificadoras da doença e a sobrevida dos indivíduos acometidos. No Brasil, ainda não existem estudos epidemiológicos nacionais capazes de determinar a prevalência da doença, sendo adotadas estimativas internacionais como referência³.

Este estudo, caracterizado como um relato de caso, tem como objetivo descrever e analisar a importância da fisioterapia na reabilitação de uma criança com AME tipo I, destacando como a abordagem terapêutica pode promover ganhos funcionais e respiratórios, bem como maior autonomia nas atividades de vida diária.

Projeto submetido ao CEP-UNINGÁ – CAAE 98988426.6.0000.5220, número do parecer: 8.672.293.

2. CASO CLÍNICO

O presente relato de caso refere-se a um paciente do sexo masculino, 8 anos de idade, diagnosticado com Atrofia Muscular Espinhal (AME) tipo 1, por meio de teste genético realizado aos 4 meses de vida, evidenciando deleção homozigótica do gene *SMN1*. Filho de pais não consanguíneos, nascido de parto cesáreo, com idade gestacional de 41 semanas, peso ao nascer de 3.150g, comprimento de 51 cm e índice de Apgar de 9 no primeiro minuto e 10 no quinto minuto, sem nenhuma dificuldade respiratória ao nascer. Durante o período gestacional, a mãe relatou não apresentar intercorrências até o nascimento, sem necessidade de internações.

Segundo relato dos responsáveis, os primeiros sinais clínicos foram observados nos primeiros dias de vida, cerca de 15 dias após o nascimento, caracterizados por hipotonia generalizada, falta de sustentação de tronco, falta de movimento nas pernas, fraqueza nos braços e hiporreflexia. Diante da persistência dos sinais clínicos, o paciente foi encaminhado para avaliação com neuropediatra.

Os reflexos primitivos constituem respostas motoras automáticas mediadas pelo tronco encefálico e pela medula espinhal, sendo fundamentais para a avaliação neurológica do recém-nascido. Em lactentes saudáveis, reflexos como o de Moro, sucção, busca, preensão palmar e plantar, marcha automática e reflexo tônico cervical assimétrico encontram-se presentes ao nascimento, refletindo a integridade do sistema nervoso central e periférico, além de contribuírem para a alimentação, proteção e adaptação ao ambiente extrauterino. À medida que ocorre a maturação do sistema nervoso central, esses reflexos são progressivamente inibidos durante os primeiros meses de vida, possibilitando o surgimento dos movimentos voluntários e dos marcos do desenvolvimento motor. Em contrapartida, crianças com AME tipo I apresentam comprometimento dos neurônios motores inferiores, resultando em hipotonia acentuada, fraqueza muscular generalizada e redução da resposta motora aos estímulos⁸.

Dessa forma, embora alguns reflexos primitivos possam estar inicialmente presentes, sua expressão costuma ser diminuída em razão da incapacidade de gerar uma resposta muscular adequada. Observa-se também, diminuição ou ausência dos reflexos osteotendinosos, característica marcante da doença, associada a limitação na aquisição dos marcos motores e ao comprometimento progressivo das funções respiratória e de deglutição, aspectos que diferenciam significativamente esses pacientes do desenvolvimento neuropsicomotor esperado para lactentes saudáveis⁸.

Durante a investigação diagnóstica, aos quatro meses de vida, foram realizados exames laboratoriais e eletroneuromiografia, cujos achados evidenciaram alterações compatíveis com o comprometimento do

neurônio motor, levantando a hipótese diagnóstica de AME. Em seguida, foi solicitado o teste genético molecular, que confirmou o diagnóstico de AME tipo I na primeira consulta, através de profissional especializado em doenças neuromusculares, o que reforça a importância de existir profissionais capacitados e especializados, pois essa não é a realidade de todas as crianças acometidas. De acordo com os responsáveis, receber o diagnóstico foi assustador, por não conhecer a doença, pela gravidade do diagnóstico, os tratamentos de alto custo e os cuidados intensivos que o diagnóstico exige.

A evolução clínica da AME tipo I está associada a importante comprometimento motor, respiratório e bulbar, podendo ocasionar episódios recorrentes de descompensação clínica e necessidade de hospitalização. A fraqueza da musculatura respiratória compromete a eficácia da tosse e a depuração das secreções, favorecendo o desenvolvimento de atelectasias, infecções respiratórias e insuficiência ventilatória. Paralelamente, o comprometimento da musculatura bulbar pode ocasionar disfagia e dificuldades alimentares, aumentando o risco de aspiração e de complicações pulmonares. Dessa forma, a associação entre déficit motor, alterações da deglutição e comprometimento respiratório pode contribuir para a ocorrência de internações hospitalares recorrentes em pacientes com AME tipo I⁹.

Em relação ao desenvolvimento motor e funcional, os responsáveis relatam que, anteriormente ao início do tratamento medicamentoso com nusinersena (Spinraza[®]) e acompanhamento fisioterapêutico, o paciente era incapaz de sustentar a cabeça. Aos seis meses de idade, iniciou o tratamento com nusinersena (Spinraza[®]), simultaneamente ao acompanhamento fisioterapêutico. Posteriormente, aos quatro anos de idade, foi submetido à terapia gênica com onasemnogene abeparvovec (Zolgensma[®]). Após o início das terapias, passou a apresentar controle cefálico com sustentação voluntária.

Além disso, foram relatados outros marcos do desenvolvimento motor, que incluem a capacidade de sentar sem apoio, após o segundo ano de tratamento medicamentoso associado a fisioterapia motora, com fortalecimento de tronco e melhora do equilíbrio, apresentando movimentos de MSs e MIs, com ganho de força gradativo, melhora de tônus muscular e elevação dos membros contra gravidade. Uma vez que, ao início do diagnóstico e anteriormente ao tratamento medicamentoso e fisioterapêutico, o mesmo perdeu todo o movimento de MIs, apresentando fraqueza e dificuldade em realizar movimentos com MSs.

Quanto a alimentação, os responsáveis relatam disfagia importante, com dificuldades para deglutição e alimentação oral, sendo capaz de se alimentar atualmente apenas com alimentos processados em consistência pastosa e volume reduzido. Em decorrência dessas alterações, o paciente faz utilização de suporte nutricional por meio de sonda de gastrostomia.

No aspecto respiratório, atualmente utiliza suporte

ventilatório não invasivo (VNI) apenas durante o período de sono. No entanto, no início do diagnóstico e tratamento da doença, necessitou de VNI por até 22 horas diárias. Em processos virais ou agravamento do quadro respiratório, o tempo de utilização da VNI é ampliado conforme a necessidade clínica, com ajustes dos parâmetros ventilatórios realizados pelo fisioterapeuta especialista. O equipamento utilizado é o ventilador de suporte à vida Trilogy EVO[®] (Philips Respironics).

No que se refere a higiene brônquica, o paciente faz uso do CoughAssist[®], de forma preventiva, com o objetivo de favorecer a remoção de secreções e otimizar a depuração das vias aéreas. Em períodos de comprometimento respiratório, a frequência de utilização do equipamento é intensificada para auxiliar na eliminação do acúmulo de secreções.

Nos primeiros cinco anos de vida, o paciente necessitou pelo menos 4 internações hospitalares semestrais, em decorrência de complicações respiratórias, como, infecções virais, pneumonia e atelectasias. Já houve necessidade de internação em Unidade de Terapia Intensiva (UTI), com permanência de aproximadamente 30 dias em cada episódio. Em um dos episódios, foi submetido a intubação orotraqueal, permanecendo em ventilação mecânica invasiva por cinco dias. O processo de extubação foi conduzido por fisioterapeuta especialista em doenças neuromusculares e ventilação mecânica, seguindo o protocolo internacional de extubação para pacientes com doenças neuromusculares, descrito por John R. Bach¹⁰.

Referente ao acompanhamento e tratamento, os responsáveis relataram que, são realizados desde os quatro meses de idade, ainda durante a investigação diagnóstica e diante da suspeita clínica de AME, o paciente iniciou acompanhamento fisioterapêutico por indicação da neuropediatria responsável. Desde então, realiza fisioterapia motora e respiratória de forma contínua, com o objetivo de prevenir complicações secundárias, preservar funcionalidade e favorecer o desenvolvimento motor e respiratório. Atualmente, o programa de reabilitação é composto por fisioterapeuta neurofuncional motora seis vezes por semana, fisioterapia respiratória pelo método RTA seis vezes por semana e fisioterapia aquática uma vez por semana. Além disso, realiza acompanhamento multiprofissional com sessões de fonoaudiologia três vezes por semana, terapia ocupacional uma vez por semana e psicopedagogia duas vezes por semana.

O seguimento fisioterapêutico inclui avaliações anuais realizadas por fisioterapeutas especialistas em doenças neuromusculares, visando a atualização do protocolo de reabilitação motora e respiratória de acordo com a evolução clínica do paciente.

Em relação ao tratamento medicamentoso, o paciente recebeu 14 doses de nusinersa (Spinraza[®]). Aos quatro anos de idade, foi submetido à terapia gênica com onasemnogene abeparvovec (Zolgensma[®]). Após a administração de terapia gênica, apresentou excelente resposta clínica, com estabilização do quadro e evolução

funcional gradual, sem evidências de novas perdas motoras até o momento.

Atualmente, não faz uso de medicações de suporte, mantendo apenas suplementação diária com coenzima Q10, L-carnitina, proteína (BodyProtein®, magnésio e ômega-3).

Considerando que a reabilitação de indivíduos com Atrofia Muscular Espinhal é um processo contínuo e dependente de acompanhamento multiprofissional, a percepção dos fisioterapeutas responsáveis pelo seguimento clínico representa uma importante fonte de informações para a compreensão da evolução funcional do paciente. Os relatos desses profissionais permitem descrever aspectos relacionados à progressão motora, às intervenções terapêuticas, às respostas ao tratamento e às adaptações realizadas ao longo do acompanhamento, complementando os dados obtidos nos prontuários e fortalecendo a descrição do caso¹¹.

A tabela a seguir tem como objetivo compreender a evolução clínica e funcional do paciente sob diferentes perspectivas da atuação fisioterapêutica, possibilitando evidenciar a importância da atuação integrada da fisioterapia no acompanhamento do paciente com AME tipo 1. Foram realizadas entrevistas semiestruturadas com dois fisioterapeutas responsáveis pela sua evolução clínica. O fisioterapeuta I é graduado em Fisioterapia há 11 anos, possui pós-graduação em Neuropediatria há 7 anos, sendo responsável pelo acompanhamento neurofuncional do paciente desde os primeiros meses de vida. O fisioterapeuta II é graduado em Fisioterapia há 3 anos, com atuação na área motora e respiratória, ambas pediátricas.

As perguntas foram elaboradas pelos autores com base nos principais domínios da avaliação fisioterapêutica de pacientes com AME, abordando aspectos relacionados ao desenvolvimento motor, função respiratória, condutas terapêuticas, evolução clínica, ganhos funcionais, limitações e prognóstico.

Tabela 1. Respostas dos fisioterapeutas responsáveis pelo acompanhamento do paciente G.R.

Nº	Pergunta	Resposta do fisioterapeuta I	Resposta do fisioterapeuta II
1	Com quantos meses/anos a criança recebeu o diagnóstico de AME tipo 1? (Ou iniciou o acompanhamento do paciente)	<i>O atendimento foi iniciado por volta do 6 mês de idade.</i>	<i>Iniciei oficialmente o acompanhamento fisioterapêutico do Guilherme no dia 12 de julho de 2025.</i>
2	Quais foram os primeiros sinais clínicos observados?	<i>Hipotonia generalizada com atraso dos primeiros marcos motores relativo para a idade.</i>	<i>Não informado pela fisioterapeuta entrevistada.</i>
3	Foi observado atraso no desenvolvimento motor? Quais marcos motores estavam comprometidos?	<i>Sim, atrasos de marcos motores como controle cervical completo, posição de extensão de braços em pronação, início</i>	<i>Sim. Apesar de o Guilherme conseguir manter algumas posturas quando é colocado nelas, apresenta dificuldade nas transições posturais.</i>

		<i>de controle sentado com apoio, foram indícios claros de atraso no desenvolvimento motor.</i>	<i>Por exemplo, consegue permanecer sentado quando posicionado, porém, ainda não realiza essa transição de forma independente.</i>
4	Há presença de deformidades musculoesqueléticas, como escoliose ou contraturas?	<i>Atualmente a criança apresenta grave cifose torácica, encurtamento leve de flexores de joelho bilateralmente e apresenta pé direito em equinôvario.</i>	<i>Sim. Em relação ao tronco, apresenta pectus carinatum e hiperCIFOSE. Além disso, possui encurtamentos importantes dos flexores de quadril, da musculatura posterior dos membros inferiores e deformidades em pé equinôvario bilateral.</i>
5	Quais foram os principais achados na avaliação fisioterapêutica inicial?	<i>Hipotonia global e atraso nos marcos motores relativo à idade.</i>	<i>Foram observadas hipotonia, redução global da força muscular, dificuldades nas transições posturais, deformidades musculoesqueléticas e encurtamentos musculares importantes.</i>
6	Como estava/está o tônus muscular e a força muscular?	<i>Assim como na avaliação inicial a criança ainda apresenta quadro de hipotonia, porém em menor grau de comprometimento. Em relação a força muscular foi padronizado a escala de Oxford. Na avaliação inicial foi observado grau 1 em MSs e MI, atualmente apresenta grau 3 em MSs e grau 2 de MIs.</i>	<i>O paciente apresenta hipotonia e redução global da força muscular.</i>
7	Como era/é a função respiratória da criança?	<i>A criança apresentava diminuição da expansão pulmonar necessitando de suporte nãoinvasivo na maior parte do tempo. Atualmente a criança apresenta melhor expansibilidade em uso por curtos períodos o suporte não invasivo.</i>	<i>Sou responsável pelo acompanhamento da parte respiratória. O atendimento é realizado por meio do método RTA (Reequilíbrio Toracoabdominal), que visa ao cuidado global do paciente, considerando a integralidade do ser humano.</i>
8	Quais escalas funcionais foram utilizadas? (CHOP INTEND, HINE, HFMSE, etc.)	<i>Escalada AIMS inicialmente, Chop intend e escala</i>	<i>Não realizei aplicação de escalas funcionais. Entretanto, sei que o fisioterapeuta I acompanha a</i>

		<i>Oxford como acompanhamento de progressão.</i>	<i>evolução do paciente utilizando a escala CHOP INTEND.</i>			<i>múltiplos que englobam os métodos respondido na questão 11. Em questão de estratégias, sempre foi abordado a melhora no tônus muscular global, desenvolvimento das etapas motoras de acordo com a idade apresentada no momento e a melhora da capacidade respiratória.</i>	<i>Sim. São realizados exercícios voltados para manutenção das conquistas motoras, ativação de core e serrátil, além do treinamento de independência funcional, incluindo trocas posturais e atividades de vida diária, como retirar a própria blusa.</i>
9	Qual era o nível de independência funcional da criança comparado a hoje em dia?	<i>No início a criança era totalmente dependente para todas as atividades. Atualmente a criança é totalmente dependente na maioria das AVD'S como locomoção, sentar-se, banho, vestir-se (MSs e MIs). Parcialmente dependente como alimentação e mudança de decúbito (D.D para D.V e D.V para D.D), e independente para atividades simples como mexer no tablet, televisão e pintar.</i>	<i>O paciente apresenta evolução funcional. Atualmente consegue manter algumas posturas, porém, ainda possui limitações nas transições entre elas, necessitando de auxílio para atividades como passar para a posição sentada.</i>	13	Foi realizada fisioterapia motora? Quais exercícios e estratégias?		
				14	Houve melhora funcional após o início do tratamento?	<i>Sim.</i>	<i>Sim. O paciente apresenta evolução funcional importante, sendo capaz de manter algumas posturas, embora ainda apresente dificuldades para realizar as transições de forma independente.</i>
10	Quais objetivos fisioterapêuticos foram traçados inicialmente?	<i>Melhora do tônus muscular, desenvolvimento das etapas motoras avaliadas em atraso, proteção e melhora da capacidade respiratória da criança.</i>	<i>Os principais objetivos são promover o cuidado global, preservar as conquistas motoras já adquiridas, manter os ganhos obtidos por meio dos distencionamentos, estimular a independência funcional e favorecer a funcionalidade nas atividades do dia a dia.</i>	15	Quais ganhos motores foram observados?	<i>A curto prazo foi possível observar melhora imediata do controle cervical. Atualmente, após 7 anos de acompanhamento, a criança consegue realizar o rolar, consegue se manter na posição de 4 apoios quando colocada, consegue se manter na posição sentada sem apoio.</i>	<i>Foram observados melhora na manutenção de posturas, fortalecimento funcional, melhor controle de tronco e estímulo crescente à independência nas atividades funcionais.</i>
11	Quais recursos e técnicas foram/são utilizados no tratamento?	<i>FNP, Bobath, Coativação, entre outras.</i>	<i>O tratamento é realizado por meio do método RTA, associado a manuseios terapêuticos, exercícios para manutenção dos ganhos obtidos com os distencionamentos e exercícios específicos para ativação do core e músculo serrátil, além do estímulo constante à independência funcional.</i>	16	A criança apresentou melhora na qualidade de vida?	<i>Sim.</i>	<i>Na percepção da fisioterapeuta, sim. A fisioterapia proporcionou importantes ganhos funcionais e ampliou as possibilidades de desenvolvimento e independência da criança.</i>
				17	Houve mudanças após terapias medicamentosas específicas como Spinraza, Risdiplam ou Zolgesma?	<i>Sim.</i>	<i>Não informado.</i>
12	Com que frequência eram/são realizados os atendimentos?	<i>A criança recebe atendimentos fisioterapêuticos diários.</i>	<i>Atualmente, os atendimentos são realizados duas vezes por semana, às sextas-feiras e aos sábados.</i>	18	Quais foram os maiores desafios no tratamento fisioterapêutico?	<i>A instabilidade da capacidade respiratória com queda frequente de SpO2, assim como a limitação de estudos clínicos sobre o desenvolvimento e</i>	<i>Destacam-se como desafios as limitações decorrentes da hipotonia, da fraqueza muscular, das deformidades musculoesqueléticas e das dificuldades</i>
		<i>Sim. Exercícios</i>					

		<i>sobrevida de pacientes com AME tipo 1.</i>	<i>nas transições posturais.</i>
19	Quais limitações ainda permanecem?	<i>Os casos clínicos em relação a pacientes jovens e adultos com AME tipo 1.</i>	<i>O paciente ainda apresenta dificuldade para realizar transições posturais de forma independente, além de hipotonia, redução global da força muscular, encurtamentos musculares e deformidades musculoesqueléticas.</i>
20	Como os fisioterapeutas avaliam o prognóstico funcional atual da criança?	<i>Atualmente é relativo quando se trata do prognóstico funcional da criança, há poucas expectativas em relação a independência em suas AVD'S mais importantes. Porém, com novas tecnologias e desenvolvimento de equipamentos e medicamentos, pode-se esperar com otimismo novos parâmetros em relação a prognósticos funcionais.</i>	<i>A evolução clínica do paciente é muito superior ao que costuma ser descritos nas literaturas para pacientes com AME tipo 1. Considera-se o trabalho fisioterapêutico desde o início do tratamento fundamental para essa evolução, demonstrando que o prognóstico não deve limitar as expectativas terapêuticas.</i>
21	Em sua visão clínica, qual foi o principal impacto da fisioterapia na evolução dessa criança com AME tipo 1?	<i>Algumas variáveis foram de extrema importância para evolução da criança como controle cervical, regulação de tônus muscular, estimulação de etapas motoras, mas pode-se destacar como principal o desenvolvimento e estabilidade respiratórios da criança.</i>	<i>Na minha opinião, a fisioterapia é graça de Deus sobre a vida das pessoas. É a chance de conquistar e, para alguns, de recomeçar. O paciente G.R é prova disso. Ao olhar para a literatura, a descrição da AME tipo 1 é muito diferente do que vemos clinicamente nele. Graças a Deus, não tenho dúvidas de que o trabalho realizado pelos profissionais de fisioterapia, que o acompanham desde o início, foi fundamental para essa evolução.</i>

Fonte: Elaborado pelos autores (2026).

A Figura 1 apresenta a frequência semanal das atividades terapêuticas, educacionais e funcionais realizadas pelo paciente G.R., evidenciando a intensidade de seu acompanhamento multiprofissional. Observa-se maior frequência nas intervenções fisioterapêuticas, com cinco sessões semanais de fisioterapia pelo método RTA e quatro sessões de

fisioterapia motora, seguida por três sessões de fonoaudiologia e duas atividades escolares semanais. Também são realizadas terapia ocupacional, psicopedagogia, fisioterapia aquática e acompanhamento psicológico, cada uma com frequência de uma vez por semana.

Essa organização terapêutica é relevante diante da complexidade clínica da AME, uma vez que demonstra a continuidade e integração de diferentes áreas no acompanhamento do paciente, contribuindo para a manutenção das capacidades funcionais, prevenção de complicações e promoção da qualidade de vida. Nesse contexto, a elevada frequência das intervenções fisioterapêuticas evidencia a importância da fisioterapia no acompanhamento longitudinal do paciente, tanto nos aspectos motores quanto respiratórios¹².

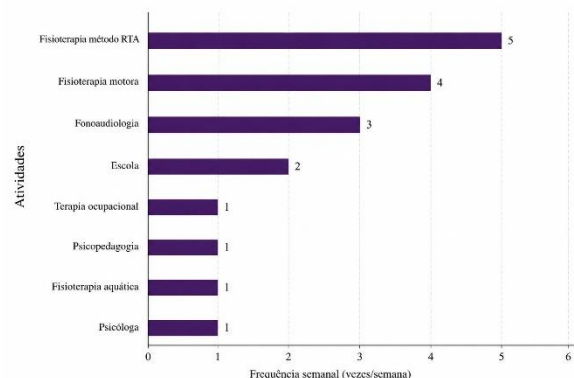


Figura 1. Frequência semanal das atividades terapêuticas e funcionais do paciente G.R. **Fonte:** Elaborado pelos autores (2026).

3. DISCUSSÃO

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) tipo I é historicamente considerada a forma mais grave da doença, sendo caracterizada por fraqueza muscular progressiva, comprometimento respiratório precoce e elevada mortalidade quando não tratada^{5,6}. Entretanto, o desenvolvimento das terapias modificadoras da doença associado ao acompanhamento multiprofissional tem modificado significativamente a história natural da AME, proporcionando aumento da sobrevida e melhora da funcionalidade dos pacientes^{4,5}.

No presente relato, observou-se que o paciente apresentou importante evolução funcional após o início precoce do tratamento fisioterapêutico associado ao uso de nusinersena (Spinraza®) e, posteriormente, da terapia gênica com onasemnogene abeparvovec (Zolgensma®). O nusinersena atua aumentando a produção da proteína de sobrevivência do neurônio motor (SMN), enquanto o onasemnogene abeparvovec tem como objetivo fornecer uma cópia funcional do gene SMN1, favorecendo a produção da proteína SMN e, consequentemente, a preservação dos neurônios motores. Essas terapias modificadoras da doença estão associadas à melhora ou manutenção de habilidades motoras e à redução da progressão da doença, especialmente quando iniciadas precocemente^{2,5}.

Nesse contexto, os ganhos funcionais observados no paciente, incluindo a aquisição do controle cefálico, a capacidade de permanecer sentado sem apoio e melhora

da força muscular, são compatíveis com os benefícios funcionais descritos na literatura para pacientes submetidos precocemente às terapias modificadoras da doença, reforçando a importância da associação entre o tratamento farmacológico e a intervenção fisioterapêutica contínua².

Entre os principais ganhos observados destacam-se a aquisição do controle cefálico, a capacidade de permanecer sentado sem apoio, melhora da força muscular, estabilidade clínica e redução da dependência da ventilação não invasiva. Esses achados fortalecem os estudos que demonstram que a intervenção precoce, associada às terapias modificadoras da doença, favorece melhores desfechos motores e respiratórios quando comparadas à evolução natural da AME²⁻⁶.

Outro aspecto relevante observado foi a preservação da função respiratória ao longo da evolução clínica. Embora o paciente tenha apresentado diversas internações por complicações respiratórias nos primeiros anos de vida, atualmente necessita de ventilação não invasiva apenas durante o sono, intensificando seu uso apenas em períodos de infecções respiratórias. Esse resultado evidencia a importância da fisioterapia respiratória contínua, especialmente na prevenção de atelectasias, otimização da higiene brônquica e manutenção da ventilação alveolar⁴. A utilização rotineira do CoughAssist[®] e da ventilação não invasiva constitui estratégia amplamente recomendada para pacientes com doenças neuromusculares, reduzindo complicações pulmonares e contribuindo para menor necessidade de internações^{4,10}.

A fisioterapia motora também desempenhou papel fundamental na evolução clínica do paciente. Os relatos dos fisioterapeutas evidenciaram melhora do controle postural, fortalecimento muscular, manutenção das amplitudes articulares e preservação das habilidades funcionais adquiridas. Embora permaneçam limitações relacionadas às transições posturais, hipotonia, deformidades musculoesqueléticas e redução global da força muscular, observa-se evolução significativamente superior àquela descrita anteriormente para pacientes com AME tipo I sem acesso às terapias atualmente disponíveis^{5,11}.

As entrevistas realizadas com os fisioterapeutas permitiram compreender a evolução do paciente sob diferentes perspectivas clínicas. Ambos destacaram ganhos motores importantes, melhora da função respiratórias e manutenção das capacidades funcionais ao longo dos anos do acompanhamento. Além disso, ressaltaram que a atuação fisioterapeuta deve ser contínua, individualizada e constantemente adaptada conforme a evolução clínica, priorizando não apenas o desenvolvimento motor, mas também a prevenção de complicações secundárias e a promoção da independência funcional^{4,11}.

Outro aspecto importante refere-se ao acompanhamento multiprofissional intensivo. Além da fisioterapia motora e respiratória, o paciente realiza acompanhamento com fonoaudiologia, terapia ocupacional, fisioterapia aquática, psicopedagogia e

equipe médica especializada. A abordagem integrada é fundamental para paciente com AME, uma vez que a doença apresenta repercussões motoras, respiratórias, nutricionistas e funcionais, exigindo assistência contínua de diferentes profissionais da saúde^{2,4,12}.

Apesar da excelente evolução observada, o paciente ainda apresenta limitações funcionais decorrentes da própria fisiopatologia da doença, incluindo dependência para diversas atividades de vida diária, deformidades musculoesqueléticas e necessidade de suporte ventilatório durante o sono. Esses achados demonstram que, embora as terapias atuais tenham modificado expressivamente o prognóstico da AME, a fisioterapia permanece indispensável durante toda a evolução da doença, contribuindo para manutenção dos ganhos funcionais, prevenção de complicações e melhora da qualidade de vida^{2,4,11}.

Como limitação deste estudo, destaca-se o fato de tratar-se de um relato de caso, impossibilitando a generalização dos resultados para toda a população com AME tipo I. Entretanto, a descrição detalhada da evolução clínica associada aos relatos dos fisioterapeutas oferece importante contribuição para a prática clínica, especialmente por demonstrar os benefícios da intervenção fisioterapêutica precoce e contínua associada às terapias modificadoras da doença.

4. CONCLUSÃO

O presente relato de caso permitiu descrever a evolução funcional e respiratória de uma criança com Atrofia Muscular Espinhal (AME) tipo I submetida à fisioterapia contínua, associada às terapias modificadoras da doença e ao acompanhamento multiprofissional. Os achados demonstraram que, embora a AME permaneça como uma enfermidade neurodegenerativa de elevada complexidade e importante comprometimento funcional, a intervenção fisioterapêutica precoce, intensiva e individualizada contribuiu significativamente para a preservação das funções motoras e respiratórias, favorecendo a estabilidade clínica, a manutenção das capacidades funcionais adquiridas e a melhora da qualidade de vida do paciente.

Embora persistam limitações inerentes à doença, incluindo fraqueza muscular global severa, deformidades musculoesqueléticas, alterações posturais, comprometimento da função respiratória e dependência para grande parte das atividades de vida diária, a comparação entre a evolução clínica descrita pelos familiares, os registros do acompanhamento e os relatos dos fisioterapeutas evidenciou ganhos motores expressivos ao longo dos anos, como aumento da força muscular residual, maior estabilidade respiratória e redução da necessidade de suporte ventilatório contínuo. Esses resultados demonstram que a fisioterapia não atua apenas na prevenção de complicações secundárias, mas também possibilita a manutenção das habilidades conquistadas e favorece maior participação funcional do paciente em seu cotidiano, observando uma evolução significativamente superior àquela historicamente

descrita para indivíduos com AME tipo 1, evidenciando a importância da atuação fisioterapêutica ao longo de todo o processo de reabilitação.

Dessa forma, os objetivos que motivaram o desenvolvimento deste relato de caso foram alcançados, uma vez que foi possível descrever a evolução clínica, funcional e respiratória do paciente ao longo do acompanhamento fisioterapêutico e analisar as principais repercussões da AME tipo 1 sobre sua funcionalidade. Além disso, este estudo amplia a compreensão sobre o potencial da reabilitação em pacientes com AME tipo 1 na atual era das terapias modificadoras da doença, reforçando a necessidade de acompanhamento interdisciplinar contínuo e baseado em avaliações periódicas.

Embora se trate de um relato de caso e, portanto, seus resultados não possam ser generalizados para toda a população com AME tipo 1, acreditamos que este estudo contribui para a literatura científica, ao demonstrar por meio da prática clínica, que a associação entre diagnóstico precoce, terapias específicas e fisioterapia contínua pode modificar significativamente a evolução funcional e respiratória desses pacientes. Espera-se, ainda, que este relato possa servir de incentivo a realização de novos estudos capazes de beneficiar pessoas que convivem com essa condição, com maior número de participantes, fortalecendo uma prática clínica cada vez mais qualificada, humanizada e baseada em evidências científicas.

Da mesma forma, desejamos que este relato represente uma mensagem de esperança para familiares e profissionais da saúde, demonstrando que o diagnóstico de AME tipo I não deve limitar as expectativas terapêuticas, uma vez que a intervenção precoce, baseada em evidências e realizada de forma contínua, pode proporcionar ganhos funcionais significativos e promover melhor qualidade de vida.

5. AGRADECIMENTOS

Agradecemos à revista pela oportunidade e pelo espaço concedido para a publicação do nosso trabalho. É uma grande satisfação poder compartilhar os resultados do nosso estudo e contribuir para a produção e disseminação do conhecimento científico sobre essa condição.

À família do paciente G. R., expressamos nossa mais sincera gratidão pela confiança, disponibilidade e colaboração ao permitir a realização deste relato de caso. A participação e o apoio de vocês foram fundamentais para o desenvolvimento desta pesquisa, tornando possível a construção deste trabalho e contribuindo para a ampliação do conhecimento científico sobre a Atrofia Muscular Espinhal tipo 1.

Por fim, agradecemos aos fisioterapeutas que contribuíram para este estudo, compartilhando experiências e conhecimentos relacionados ao acompanhamento clínico do paciente. A colaboração de cada profissional foi de grande relevância para o enriquecimento deste relato de caso e para a qualidade

científica desta pesquisa.

6. REFERÊNCIAS

- [1] Araújo APQC, Ramos VG, Cabello PH. Dificuldades diagnósticas na atrofia muscular espinhal. *Arq Neuropsiquiatr.* 2005; 63(1):145-9. doi: 10.1590/S0004-282X2005000100026
- [2] Milligan SK, Farrar MA. Spinal muscular atrophy: current therapies and future directions. *J Neuromuscul Dis.* 2021; 8(5):611-626. doi: 10.3233/JND-210638
- [3] Mercuri E, Ricci D, Pane M, Baranello G. The neurological examination of the newborn baby. *Early Hum Dev.* 2005 Dec; 81(12):947-56. doi: 10.1016/j.earlhumdev.2005.10.007
- [4] Finkel RS, Mercuri E, Meyer OH, Simonds AK, Schroth MK, Graham RJ, Kirschner J, Iannaccone ST, Crawford TO, Woods S, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, Mazzone ES, Vitale M, Snyder B, Quijano-Roy S, Bertini E, Davis RH, Qian Y, Sejersen T. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. *Neuromuscul Disord.* 2018 Mar; 28(3):197-207. doi: 10.1016/j.nmd.2017.11.004
- [5] Baioni MTC, Ambiel CR. Atrofia muscular espinhal: diagnóstico, tratamento e perspectivas futuras. *J Pediatr (Rio J).* 2010 Jul-Aug; 86(4):261-70. doi: 10.1590/S0021-75572010000400004
- [6] Russman BS. Spinal muscular atrophy: clinical classification and disease heterogeneity. *J Child Neurol.* 2007 Aug; 22(8):946-51. doi: 10.1177/0883073807305663
- [7] Shanmugarajan S, Swoboda KJ, Iannaccone ST, Ries WL, Maria BL, Reddy SV. Congenital bone fractures in spinal muscular atrophy: functional role for SMN protein in bone remodeling. *J Child Neurol.* 2007 Aug; 22(8):967-73. doi: 10.1177/0883073807305664
- [8] Zafeiriou DI. Primitive reflexes and postural reactions in the neurodevelopmental examination. *Pediatr Neurol.* 2004 Jul; 31(1):1-8. doi: 10.1016/j.pediatrneurol.2004.01.012
- [9] McGrattan KE, Graham RJ, DiDonato CJ, Darras BT. Dysphagia phenotypes in spinal muscular atrophy: the past, present, and promise for the future. *Am J Speech Lang Pathol.* 2021 May 18; 30(3):1008-22. doi: 10.1044/2021_AJSLP-20-00217
- [10] Bach JR, Goncalves MR, Hamdani I, Winck JC. Extubation of patients with neuromuscular weakness: a new management paradigm. *Chest.* 2010 May; 137(5):1033-9. doi: 10.1378/chest.09-2144
- [11] Campbell SK, Palisano RJ, Orlin MN, editors. *Physical therapy for children.* 4th ed. St. Louis: Elsevier Saunders; 2012.
- [12] Instituto Nacional de Atrofia Muscular Espinhal (INAME). Atrofia muscular espinhal: entender, cuidar e viver: um guia para famílias e profissionais. São Paulo: INAME; Disponível em: <https://iname.org.br/livro/>