

FACULDADE DE ENFERMAGEM NOVA ESPERANÇA DE MOSSORÓ
CURSO DE BACHAREL EM FISIOTERAPIA

ANDRÉ HENRIQUE GOMES DA SILVA
POLLYANA REGINA DE ARAÚJO BEZERRA

OS EFEITOS DA FISIOTERAPIA NEUROFUNCIONAL NA DOENÇA DE
MACHADO JOSEPH: REVISÃO INTEGRATIVA

MOSSORÓ/RN
2024

**ANDRÉ HENRIQUE GOMES DA SILVA
POLLYANA REGINA DE ARAÚJO BEZERRA**

**OS EFEITOS DA FISIOTERAPIA NEUROFUNCIONAL NA DOENÇA DE
MACHADO JOSEPH: REVISÃO INTEGRATIVA**

Artigo Científico apresentado à Faculdade de Enfermagem Nova Esperança de Mossoró (FACENE/RN), como requisito obrigatório, para obtenção do título de bacharel em Fisioterapia.

Orientador (a): Profa. Ma. Elanny Mirelle da Costa

**MOSSORÓ/RN
2024**

Faculdade de Enfermagem Nova Esperança de Mossoró/RN – FACENE/RN.
Catalogação da Publicação na Fonte. FACENE/RN – Biblioteca Sant'Ana.

S586e Silva, André Henrique Gomes da.
Os efeitos da fisioterapia neurofuncional na doença de Machado Joseph: revisão integrativa. / André Henrique Gomes da Silva; Pollyana Regina de Araújo Bezerra. – Mossoró, 2025.
25 f.: il.

Orientadora: Profa. Ma. Elanny Mirelle da Costa.
Artigo científico (Graduação em Fisioterapia) – Faculdade de Enfermagem Nova Esperança de Mossoró.

1. Fisioterapia. 2. Ataxia. 3. Reabilitação. 4. Qualidade de Vida. 5. Doença de Machado Joseph. I. Bezerra, Pollyana Regina de Araújo. II. Costa, Elanny Mirelle da. III. Título.

CDU 615.8

**ANDRÉ HENRIQUE GOMES DA SILVA
POLLYANA REGINA DE ARAÚJO BEZERRA**

**OS EFEITOS DA FISIOTERAPIA NEUROFUNCIONAL NA DOENÇA DE
MACHADO JOSEPH: REVISÃO INTEGRATIVA**

Artigo Científico apresentado à Faculdade de Enfermagem Nova Esperança de Mossoró (FACENE/RN), como requisito obrigatório, para obtenção do título de bacharel em Fisioterapia.

Aprovada em: __ / __ / ____

Profª. Ma. Elanny Mirelle da Costa - Orientador (a)
Faculdade de Enfermagem Nova Esperança de Mossoró

Prof. Esp. Natanael Gomes Silva do Vale - Avaliador (a)
Faculdade de Enfermagem Nova Esperança de Mossoró

Prof. Esp. Lucas Ewerton Rodrigues Gomes - Avaliador (a)
Faculdade de Enfermagem Nova Esperança de Mossoró

OS EFEITOS DA FISIOTERAPIA NEUROFUNCIONAL NA DOENÇA DE MACHADO JOSEPH: REVISÃO INTEGRATIVA

THE EFFECTS OF NEUROFUNCTIONAL PHYSIOTHERAPY ON MACHADO - JOSEPH DISEASE: INTEGRATIVE REVIEW

**ANDRÉ HENRIQUE GOMES DA SILVA
POLLYANA REGINA DE ARAÚJO BEZERRA**

RESUMO

O cerebelo é responsável pelo equilíbrio e coordenação motora, doenças e distúrbios cerebelares causam deficiência na velocidade, amplitude e força dos movimentos. Dentre as disfunções cerebelares pode-se citar a ataxia espinocerebelar do tipo 3 ou Doença de Machado Joseph, que é uma doença neurodegenerativa, hereditária e progressiva, onde o indivíduo diagnosticado com a doença irá apresentar déficits no desempenho motor, como dificuldade em se manter parado, déficit de equilíbrio, principalmente quando necessita deambular, e dificuldade para realizar tarefas que necessitem a coordenação motora. A ataxia afeta diretamente a qualidade de vida do paciente, necessitando de uma atenção multiprofissional, incluindo a fisioterapia, que irá atuar na manutenção ou ganho de força muscular, equilíbrio, coordenação motora, melhora nos distúrbios cardíacos e respiratórios e promover independência funcional. O presente estudo se trata de uma revisão integrativa sobre os efeitos da fisioterapia na ataxia espinocerebelar, onde iremos realizar um levantamento da literatura acerca do tema, com o objetivo de relatar os métodos que irão impactar na qualidade de vida desses pacientes. Os resultados indicam que a combinação de técnicas de estimulação cerebral com fisioterapia, assim como a integração de abordagens aquáticas e convencionais, pode melhorar significativamente o tratamento da ataxia e de condições neurodegenerativas. A continuidade e a personalização dos tratamentos são cruciais para otimizar os resultados e a qualidade de vida dos pacientes. Conclui-se que a fisioterapia é essencial na recuperação e promoção da saúde em pacientes com a Doença de Machado-Joseph, sendo vital para uma vida mais ativa e saudável.

Palavras - Chave: Fisioterapia; Ataxia; Reabilitação; Qualidade de vida; Doença de Machado Joseph.

ABSTRACT

The cerebellum is responsible for balance and motor coordination, cerebellar diseases and disorders impair the speed, amplitude, and strength of movements. Among cerebellar

dysfunctions is spinocerebellar ataxia type 3, also known as Machado-Joseph disease, a hereditary, progressive neurodegenerative disorder. Individuals diagnosed with this condition experience motor performance deficits, such as difficulty standing still, impaired balance, especially during walking, and challenges in performing tasks requiring motor coordination. Ataxia directly impacts the patient's quality of life, necessitating a multidisciplinary approach, including physical therapy, which focuses on maintaining or improving muscle strength, balance, motor coordination, as well as addressing cardiac and respiratory disturbances and promoting functional independence. This study is a systematic review of the effects of physical therapy on spinocerebellar ataxia, aiming to survey the literature on this topic and report methods that impact the quality of life for these patients. The results indicate that combining brain stimulation techniques with physical therapy, as well as integrating aquatic and conventional approaches, can significantly enhance the treatment of ataxia and neurodegenerative conditions. Continuity and personalization of treatments are crucial to optimize outcomes and quality of life. It is concluded that physical therapy is essential for recovery and health promotion in patients with Machado-Joseph disease, being vital for achieving a more active and healthy life.

KEYWORDS: Physical Therapy; Ataxia; Rehabilitation; Quality of Life; Machado-Joseph Disease.

1 INTRODUÇÃO

O sistema nervoso é dividido em central e periférico, sendo o sistema nervoso central (SNC) composto pelo encéfalo e medula, e o sistema nervoso periférico, composto pelos nervos medulares e cranianos, gânglios nervosos, estruturas e terminações nervosas. O cérebro é o centro cognitivo e é responsável por atividades mentais superiores, o diencefalo é responsável pela sede, fome, impulsos sexuais e regulação da temperatura corporal. O tronco encefálico é o conjunto de bulbo, ponte e mesencéfalo, onde o bulbo será responsável pelo controle da frequência cardiorrespiratória, a ponte irá unir os hemisférios cerebelares, e o mesencéfalo é responsável pelos movimentos oculares. O cerebelo é responsável pelo equilíbrio e coordenação motora¹.

Doenças e distúrbios cerebelares produzem deficiência na velocidade, amplitude e força dos movimentos, uma vez que o cerebelo controla o equilíbrio e atividades musculares, onde qualquer acometimento dessa área do encéfalo pode resultar em incoordenação dessas atividades motoras. Dentre as disfunções cerebelares, pode-se citar a ataxia espinocerebelar, que é caracterizada clinicamente por uma progressiva oscilação postural².

A Doença de Machado Joseph (DMJ) é uma doença neurodegenerativa, hereditária e progressiva, caracterizada como autossômica dominante. O paciente diagnosticado irá apresentar a ataxia cerebelar, conhecida como ataxia espinocerebelar do tipo 3, que é o tipo mais comum, tendo como principal sintoma a falta de coordenação dos movimentos voluntários³.

Essa patologia têm um progresso lento e vários sintomas de acordo com a progressão da doença, como: dismetria, dissinergia, disdiadococinesia, alterações oculomotoras, hipotonia, tremores, marcha atáxica, afasia e disfagia³. A DMJ deixa o indivíduo incapacitado, ficando assim, com as habilidades motoras acometidas, onde o desequilíbrio ao tentar realizar a marcha é identificado como o primeiro sintoma, podendo levar a quedas⁴.

Por acometer a estrutura do cerebelo, o indivíduo diagnosticado com DMJ apresenta déficits no desempenho motor, dificuldade em se manter parado, principalmente na posição ortostática, déficit de equilíbrio, principalmente durante a deambulação além disso apresentam dificuldade de realizar tarefas que necessitem da coordenação motora fina e grossa, e durante a ação de sentar e levantar³.

A ataxia espinocerebelar afeta diretamente a qualidade de vida do paciente, bem como a autoestima, causando depressão e ansiedade, sendo assim, o tratamento necessita ser multiprofissional, buscando uma melhora na qualidade de vida e redução dos efeitos causados pela doença, incluindo a fisioterapia, que irá atuar na manutenção ou ganho de força muscular, propriocepção, equilíbrio, coordenação motora, melhora nos distúrbios respiratórios e cardíacos, com o objetivo de promover a independência funcional, pois existe uma redução dessa independência de acordo com a progressão da doença⁵.

Portanto, sabendo da importância da fisioterapia no paciente com a Doença de Machado Joseph, há uma necessidade de investigar mais a fundo a intervenção fisioterapêutica no processo de reabilitação da ataxia espinocerebelar. Diante disto, a pesquisa buscou responder a seguinte pergunta problema: qual o impacto da fisioterapia na reabilitação do indivíduo com a DMJ?

A ataxia espinocerebelar, acomete uma faixa etária entre os 35 e 40 anos de idade, podendo afetar homens e mulheres, onde logo após a instalação da doença, a sobrevivência do paciente com a doença é em torno de 17 a 29 anos. A DMJ apresenta 5 subtipos diferentes, onde os principais sintomas são alterações na marcha (marcha atáxica), hipotônica, dissinergia, disdiadococinesia, instabilidade postural, e também apresentam dificuldades para realizar atividades de coordenação motora⁶.

Diante de tal situação, o desenvolvimento de pesquisas acerca do processo de reabilitação do paciente com ataxia é fundamental. Isto torna-se essencial quando se entende a necessidade do atendimento fisioterapêutico, visto que diante os sintomas que acometem o indivíduo, todos eles interferem diretamente na qualidade de vida dos pacientes. Dessa forma, o levantamento da literatura acerca de tal tema, contribuirá de maneira significativa para o entendimento da abordagem fisioterapêutica e suas técnicas, onde pode-se ter a abordagem adotada, partindo da avaliação de cada paciente e da sua necessidade, garantindo a qualidade de vida, minimização dos sintomas, bem estar, como também, visando restabelecer este paciente ao seu contexto de vida normal.

Diante disto, o objetivo deste estudo é realizar um levantamento da literatura acerca da atuação fisioterapêutica na reabilitação dos indivíduos com Doença de Machado Joseph.

2 REFERENCIAL TEÓRICO

2.1 FISIOPATOLOGIA DA DOENÇA DE MACHADO JOSEPH

O cerebelo fica situado dorsalmente ao bulbo e à ponte, onde repousa sobre a fossa cerebelar do osso occipital e está separado do lobo occipital do cérebro por uma prega da dura mater denominada de tenda do cerebelo. Liga-se à medula e ao bulbo por meio do pedúnculo cerebelar inferior, e à ponte e ao mesencéfalo por meio dos pedúnculos cerebelares médio e superior, respectivamente⁷.

O cerebelo ainda possui 3 subdivisões: o arquicerebelo, que equivale ao lóbulo flóculo-nodular e ao núcleo fastigial, associados, e irá atuar na manutenção do equilíbrio. O paleocerebelo, que inclui parte do vermis, junto com os núcleos globoso e emboliforme, e irá atuar no tônus muscular e postura. E o neocerebelo, que inclui maior parte dos hemisférios cerebelares no lobo posterior e pelo núcleo denteado, irá atuar na coordenação muscular, incluindo velocidade e força dos movimentos⁸.

O cerebelo desempenha um papel fundamental na coordenação dos movimentos, equilíbrio e controle postural, e a ataxia é um distúrbio neurológico que irá afetar o controle motor. A espinocerebelar do tipo 3 (SCA3), conhecida como Doença de Machado Joseph (DMJ), é a ataxia autossômica mais comum e irá integrar um grupo de doenças conhecidas como poliglutamínicas (polyQ). Essa patologia surge, pois ocorre uma mutação do gene, provocada por uma expansão da repetição de DNA, que codificam a glutamina no gene e ocasionam a DMJ. Sabe-se que lesões na substância negra e núcleo denteado do cerebelo carregam o peso da DMJ, pois são responsáveis pelos fenótipos parkinsonianos e atáxicos⁹.

A ataxia espinocerebelar do tipo 3 exibe sintomas neuropsicológicos comuns, como a depressão, que acredita que seja resultado da deficiência motora, causada pela ataxia. Os pacientes com a SCA3 ainda podem apresentar um nível de fadiga central, que pode ser explicado por anormalidades no transportador de dopamina e um dano microestrutural generalizado na substância branca do cérebro¹⁰.

A Doença de Machado Joseph (DMJ) é de caráter progressiva e hereditária, com início tardio, entre os 35 e 40 anos de idade, afetando ambos os sexos, e logo após a doença ser instalada, o paciente tem uma sobrevida de 17 a 29 anos. Os principais sintomas são alterações na marcha (marcha atáxica), hipotonia, dissinergia, disdiadococinesia, instabilidade postural, e dificuldades para realizar atividades de coordenação motora fina e grossa ⁶. Dentre os sintomas observados, ainda incluem síndromes piramidais, neuropatia periférica, anormalidades oculomotoras, sinais extrapiramidais e distúrbios do sono⁹.

A ataxia espinocerebelar do tipo 3, também conhecida como Doença de Machado Joseph (DMJ), foi descrita inicialmente em 1972 por Nakano em imigrantes portugueses, os quais apresentavam descendência comum a William Machado, nativo da ilha de São Miguel

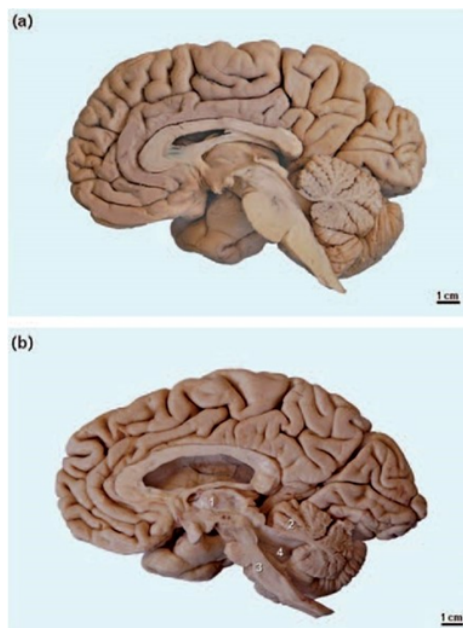
nos açores portugueses. Esses pacientes apresentaram um quadro atáxico com progressão lenta após os 40 anos de idade, e uma variedade de outros sintomas. Em 1994 foram realizados estudos por Kawaguchi para identificar o gene causador da doença, onde foi descoberto que o gene que causava a DMJ estava localizado no cromossomo 14, sendo que esta região também estava associada à ataxia espinocerebelar do tipo 3 (SCA3), que até então não seria relacionada à DMJ. Depois de identificada a causa específica das duas doenças, ficou comprovada que a mesma mutação que causava a DMJ, também causava a SCA3, definindo as duas como a mesma doença¹¹.

Apesar do substrato genético da DMJ já ter sido claramente definido há décadas, os mecanismos mediadores da neurodegeneração de regiões encefálicas específicas ainda não foram totalmente elucidados, sendo a função fisiopatológica ainda incerta, apesar das várias evidências indicando uma provável atuação na proteólise mediada por ubiquitina. A ataxina-3 mutante possui ação neurotóxica, sendo sua expressão patológica a perda neuronal e gliose, afetando múltiplos sistemas neuronais, especialmente do cerebelo, tronco cerebral, gânglios da base, alguns nervos cranianos e a medula espinhal¹².

A Doença de Machado Joseph (DMJ) é causada por uma mutação no gene ataxina-3 (ATXN3), provocada por uma repetida expansão de DNA de citosina, adenina e guanina (CAG) instável, pertencentes a um grupo de distúrbios de poliglutaminas (polyQ) caracterizados por doenças neurodegenerativas de início tardio¹³.

Essa causa monogênica simples contrasta com a complexidade dos mecanismos patogênicos que atualmente são admitidos como responsáveis pela disfunção neuronal e morte. O dano estrutural começa na medula espinhal, pedúnculos cerebelares, e na substância negra, progredindo para áreas encefálicas a longo prazo¹⁴.

FIGURA 1: Comparação de um cérebro saudável (a) com o de um indivíduo diagnosticado com a DMJ (b)



Fonte da imagem: de PAIVA (2022), p. 12-16

Por ser uma alteração autossômica dominante, basta apresentar apenas um alelo alterado no gene para ser portador da DMJ. Portanto, o risco de transmissão genética é de 50% considerando apenas um genitor afetado, e não há distinção em relação ao sexo. Além disso, a região a CAG é instável durante as divisões celulares, e durante a meiose paterna pode aumentar consideravelmente, explicando o fenômeno de antecipação dos sintomas característicos da DMJ¹⁵.

A maioria das mutações causam danos aos neurônios cerebelares de Purkinje, que apresentam atrofia cerebelar consecutiva, embora alguns tipos de ataxia afetem levemente os neurônios de Purkinje. O exame padrão ouro para o diagnóstico da doença é a avaliação molecular, que confirma a expansão do códon CAG. Estudos indicam uma forte correlação entre o número de repetições e a gravidade dos sintomas, portanto, quanto maior o número de repetições de CAG, mais grave serão os sintomas, e mais cedo será o aparecimento dos mesmos¹⁶.

Porém, também é possível fazer o diagnóstico da doença de forma clínica por meio do uso de escalas, onde as mais utilizadas são a ICARS (International Cooperative Ataxia Rating Scale), e a SARA (Scale for the Assessment and Rating of Ataxia). Ambas as escalas visam especificamente a gravidade da ataxia em relação aos componentes axial, membros, ocular e da fala¹⁷.

2.2 IMPACTO DA ATAXIA NA QUALIDADE DE VIDA

A palavra “ataxia” tem origem grega e pode ser compreendida como incoordenação motora, podendo afetar a marcha, postura e os padrões de movimento. Pode ser caracterizada ainda pela descoordenação motora, e o primeiro sintoma relatado é o desequilíbrio ao andar, e posteriormente irá afetar a fala, movimentos finos das mãos, comprometendo as atividades rotineiras dos indivíduos, gerando um grau de invalidez. Em sujeitos com lesões cerebelares pode haver uma oscilação postural e reações de equilíbrio atrasadas, podendo levar a quedas. Esses indivíduos têm uma redução da autonomia e das atividades de vida diária devido a predisposição ao risco de quedas, podendo gerar complicações emocionais, isolamento social e uma interferência na qualidade de vida⁴.

Além da ataxia, que é tida como o principal sintoma, pode-se citar ainda, manifestações clínicas como a oftalmoplegia externa progressiva e distonia, hiperreflexia, nistagmo e disartria. Outras manifestações clínicas não motoras que contribuem para redução da qualidade de vida são as câibras, fadiga, distúrbios afetivos e do sono, e uma progressiva debilitação global. Na fala, a disartria é comum, caracterizada por imprecisões articulatórias, alterações prosódicas e distorções de consoantes e vogais. Em pacientes mais jovens a disartria se manifesta com maior frequência e alterações no ritmo da fala¹⁵.

A idade de início dos sintomas varia de acordo com a população estudada, na ataxia espinocerebelar do tipo III, os pacientes apresentam sinais cerebelares e neuropatias periféricas de manifestação mais tardia. A oftalmoplegia é o segundo sintoma mais frequente descrito em indivíduos portugueses, porém em indivíduos brasileiros sua frequência é menor. Outro achado bem frequente é a hiperreflexia e em menor frequência a retração palpebral. Bradicinesia, rigidez, distúrbios do sono e perda de peso também são encontrados após 5 anos do início da doença⁶.

2.3 FISIOTERAPIA NA DOENÇA DE MACHADO JOSEPH.

A atuação da fisioterapia visa manter a funcionalidade, com o intuito de gerar um maior grau de independência, sabendo que o paciente com a DMJ pode apresentar perda de força muscular, distúrbios cognitivos, baixo tônus muscular, perda de instabilidade e controle postural. O tratamento fisioterapêutico irá proporcionar uma melhor adequação postural e treinamentos com habilidades funcionais, e podem ser estabelecidas a curto, médio e longo prazo, com o restabelecimento da marcha funcional, conscientização e facilitação dos movimentos, e estabilização das capacidades motoras e respiratórias¹⁸.

Os alongamentos além de preparar os músculos para o exercício, causam aumento da amplitude articular, prevenindo contraturas e deformidades, levando a um aumento no número de sarcômeros, favorecendo um melhor desempenho muscular. E, através desse alongamento pode-se potencializar o trabalho muscular e prevenir danos futuros aos pacientes com a DMJ. O treino de força muscular melhora o equilíbrio e diminui o risco de quedas, causando impacto musculoesquelético positivo na excitação neuro-motora, manutenção da integridade do tecido conjuntivo, e na sensação de bem estar¹⁹.

A melhora da força muscular, reflete na melhora da marcha, equilíbrio, coordenação e maior independência nas atividades de vida diária. O exercício deve apresentar frequência, intensidade e duração suficientes para desafiar os componentes fisiológicos do músculo, concentrando o tratamento na estabilidade em torno de articulações próximas ao tronco, proporcionando ao paciente uma base de sustentação. E o controle postural pode ser intensificado com o uso de atividades de mobilidade controlada e progressiva, adicionando movimentos de extremidade distal, superpostos e estabilidade proximal⁵.

Os pacientes com a DMJ apresentam déficits de equilíbrio, sendo predispostos a quedas quando assumem a posição ortostática, a fisioterapia aquática é fundamental no processo de reabilitação, pelos efeitos terapêuticos causados pela água aquecida que aumentam o metabolismo, reduzindo a tensão muscular. No ambiente aquático é possível trabalhar habilidades motoras em diversas posturas, resultando em melhora na capacidade física, melhorando o equilíbrio, o que irá contribuir para uma melhora na qualidade de vida²⁰.

A fisioterapia irá atuar no desempenho do movimento e controle motor, durante as execuções de movimentos funcionais, principalmente durante a ação de sentar e levantar, deambular e pegar objetos, por meio de alongamentos passivos e ativos de membros superiores e inferiores, exercícios de equilíbrio, propriocepção e treino de marcha, para ganho de flexibilidade, estabilidade, consciência corporal e fortalecimento muscular. Para a execução dessas atividades pode ser necessário o uso de contenções que promovam estabilidade e segurança ao paciente na posição ortostática. O fisioterapeuta deve encorajar o paciente a realizar os exercícios em diferentes amplitudes de movimento, exercícios de força sustentada, ajuste postural e coordenação motora²¹.

O tratamento fisioterapêutico tem como objetivo a criação de um programa com movimentos planejados de direção, força, velocidade e amplitude, proporcionando ao paciente alinhamento postural, influenciando no esquema corporal, orientação e estabilidade postural. O controle postural é realizado por meio de um programa de co-ativação recíproca

dos flexores e extensores, sendo essenciais técnicas específicas voltadas para a ataxia, como o treinamento proprioceptivo, técnicas de estabilização e exercícios vestibulares²².

A abordagem neurofuncional proporciona benefícios para a realização de atividades de vida diária, marcha, manutenção do equilíbrio e aumento de força muscular, com melhora na qualidade de vida, e minimizando os efeitos da progressão da doença. Os pacientes realizam as atividades de acordo com a sua situação, superando as limitações. A fisioterapia tem uma grande relação com a qualidade de vida dos portadores da DMJ, no contexto cultural, sistema de valores em que habita, objetivos e expectativas. A relação com o fisioterapeuta também é de fundamental importância para a construção da convivência com outras pessoas, sendo primordial para manter o convívio social⁴.

O principal objetivo da fisioterapia neurofuncional é reduzir a gravidade dos comprometimentos e promover a independência, trazendo uma melhora na qualidade de vida do paciente e estimulando o seu retorno às atividades de vida diária, proporcionando uma sensação de bem estar.

3 MATERIAL E MÉTODOS

O presente trabalho consistiu em uma revisão integrativa, um método de estudo baseado no levantamento bibliográfico e na experiência de autores a partir de artigos científicos previamente elaborados. A pesquisa se orientou pela pergunta norteadora: Qual o impacto da fisioterapia na reabilitação do indivíduo com a Doença de Machado Joseph?

A metodologia foi estruturada em quatro etapas principais.

A primeira etapa consistiu na seleção das fontes de pesquisa, nas quais foram acessados artigos sobre o tema nas seguintes bases de dados: PubMed e Biblioteca Virtual em Saúde (BVS). Para essa busca, foram utilizados descritores como "Fisioterapia", "Ataxia", "Doença Machado Joseph", "Reabilitação" e "Qualidade de vida", com seus respectivos descritores em inglês e português. A combinação de termos foi feita por meio dos conectivos booleanos "AND", "OR" e "NOT", sempre que necessário. Os critérios de inclusão adotados foram: artigos completos disponíveis na íntegra, publicados em português ou inglês, e com publicação nos últimos cinco anos (2019 a 2024), que tivessem relação direta com o tema proposto. Como critérios de exclusão, foram considerados: teses, dissertações, artigos de revisão, monografias, cartas a editores e estudos duplicados em mais de uma base de dados.

A segunda etapa envolveu a coleta de dados, a qual foi realizada em três fases. Primeiramente, foi feita uma leitura exploratória de todo o material selecionado, com o

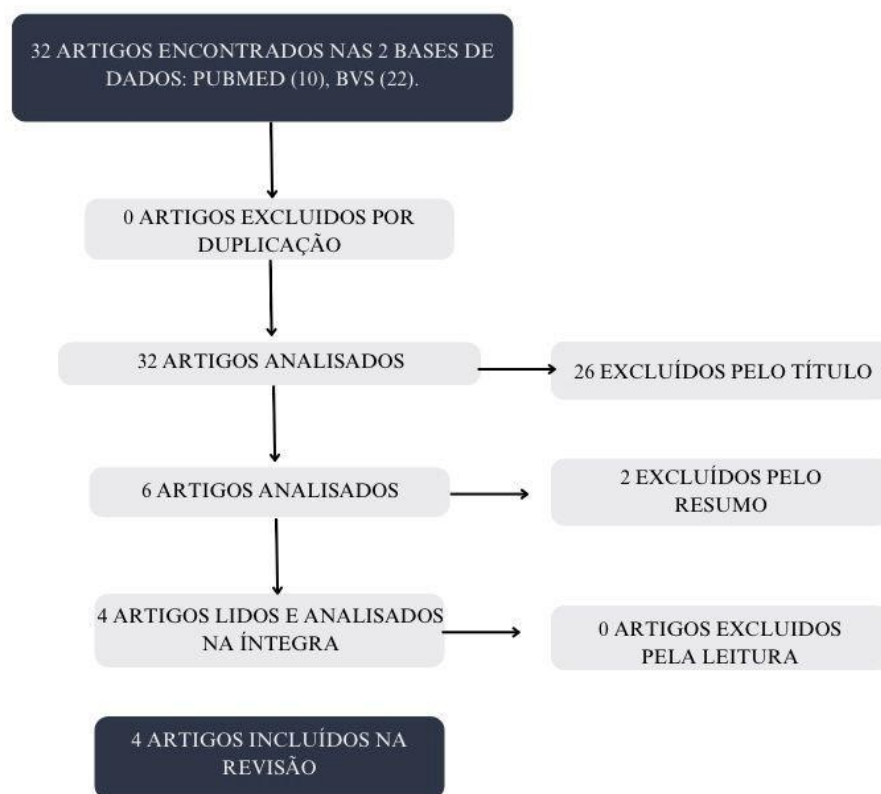
objetivo de verificar a relevância das obras para a pesquisa. Em seguida, procedeu-se a uma leitura seletiva, mais detalhada, do material considerado pertinente para a construção do trabalho. Após a leitura, as informações relevantes foram registradas em instrumentos específicos, como uma tabela organizada pelo próprio autor da pesquisa, que continha dados como autores, ano de publicação, objetivo, método, resultados e conclusões.

Na terceira etapa, foi realizada a avaliação e interpretação dos resultados. Nessa fase, foram feitas leituras analíticas para classificar e resumir as informações extraídas das fontes. A partir dos dados obtidos, foi organizada uma tabela com os estudos incluídos na revisão, levando em consideração a ordem cronológica e alfabética. Além disso, foi realizada uma revisão cuidadosa dos dados inseridos para garantir a precisão das informações e a consistência dos relatos.

Por fim, na quarta etapa, os resultados foram analisados e discutidos a partir das categorias que surgiram nas etapas anteriores. Essas categorias foram fundamentadas nas referências bibliográficas relacionadas ao tema da pesquisa, proporcionando uma discussão aprofundada sobre o impacto da fisioterapia na reabilitação de indivíduos com a Doença de Machado Joseph.

4 RESULTADOS E DISCUSSÃO

No levantamento de dados após a aplicação dos filtros de busca foram encontrados 32 artigos. As palavras-chave aplicadas foram: (Physiotherapy; AND; Ataxia) aplicados nas bases de dados Pubmed e Biblioteca Virtual de Saúde (BVS). Desses estudos, após leitura detalhada e aproximando a da questão diretriz deste artigo e dos pré-requisitos para sua inclusão, estabeleceu-se um total final de oito produções (ver fluxograma - Figura 1).

FIGURA 1: Fluxograma do processo de análise dos estudos

Fonte: Elaboração própria (2024)

Os estudos selecionados foram revisados e dispostos no quadro (ver o Quadro 1) em relação a autoria, ano de publicação, objetivo, instrumentos utilizados na coleta de dados e principais resultados. Identificou-se artigos publicados no período de 2019 a junho de 2024.

Os resultados da análise dos artigos foram estruturados e apresentados de forma descritiva, para que seja possível sistematizar os dados obtidos.

QUADRO 1: Resultados encontrados com base na análise dos artigos

REFERÊNCIA	TÍTULO DO ARTIGO	OBJETIVO	MÉTODOS	RESULTADOS
Ayvatt E <i>et al.</i> 2022 ²⁴	Os efeitos do exergame no controle postural em indivíduos com ataxia: um estudo cego, randomizado, controlado e cruzado.	Investigar os efeitos do treinamento ‘exergame’ ou ‘jogos ativos’ junto com um programa de exercícios de controle postural, comparado com um programa tradicional de equilíbrio e coordenação.	19 pacientes foram alocados em dois grupos, o primeiro foi aplicado o exergame junto com o programa de exercícios durante 8 semanas, e após um intervalo de 10 semanas foi aplicado o programa tradicional. No segundo grupo o programa tradicional foi aplicado primeiro, e logo após o intervalo foi aplicado o exergame junto com o programa de exercícios. Os exercícios consistiam em mobilização das articulações, exercícios de equilíbrio estático e dinâmico, exercícios de Frenkel (proprioceptivos), exercícios unipodal e treinamento de caminhada	O treinamento de exergame pode ser utilizado como treinamento complementar na fisioterapia para melhorar o controle postural em pacientes com ataxia, sendo observado redução da gravidade da ataxia, melhoras no equilíbrio e controle postural.
Grobe-Einsler M, Bork F, Faikus A, Hurlemann R, Kaut O. 2024 ²⁵	Efeitos da estimulação magnética transcraniana repetitiva cerebelar mais fisioterapia nas ataxias espinocerebelares - um ensaio clínico randomizado.	Verificar os efeitos da estimulação transcraniana em pacientes com ataxia espinocerebelar que estavam em tratamento fisioterapêutico.	Os pacientes foram divididos em dois grupos, 15 pacientes receberam uma estimulação verdadeira, e 18 pacientes receberam uma estimulação ‘placebo’. Ambos os grupos estavam em tratamento fisioterapêutico durante os testes.	O grupo que recebeu a estimulação verdadeira obteve efeitos significativos em relação à gravidade dos sintomas da ataxia, porém uma duração mais longa de terapia teria contribuído para maiores efeitos.
Milne SC <i>et al.</i> 2020 ²⁶	Estudo de reabilitação para ataxia: protocolo para um	Comparar os efeitos da fisioterapia em um grupo de pessoas que	O programa de reabilitação inclui 6 semanas de fisioterapia	O grupo que recebeu tratamento ambulatorial terrestre e aquático

	ensaio clínico randomizado de um programa de fisioterapia domiciliar ambulatorial e apoiado para pessoas com ataxia cerebelar hereditária.	receberam tratamento de 6 semanas de fisioterapia ambulatorial intensiva terrestre e aquática, com um grupo de 6 semanas que recebeu tratamento domiciliar com menos recursos.	ambulatorial terrestre e aquática, seguida imediatamente por um programa de exercícios domiciliares de 24 semanas, apoiado por sessões quinzenais de fisioterapia, em comparação com o tratamento padrão. O programa baseia-se em exercícios de fortalecimento, controle postural, mobilidade funcional, treino de equilíbrio, coordenação motora, estimulação sensorial, mobilização, alongamentos e reabilitação vestibular.	obteve melhores resultados em relação ao grupo de tratamento padrão.
Mendonça MS, Goulardins JB, de Oliveira Souza C, Monte-Silva K, Tanaka C, 2021 ²⁷	Aplicação simultânea de estimulação transcraniana por corrente contínua cerebelar anódica para reabilitação do equilíbrio na ataxia cerebelar: relato de caso.	Descrever a aplicação simultânea de estimulação transcraniana por corrente contínua (tDCS) cerebelar e cinesioterapia, em sessões múltiplas diárias para reabilitação da ataxia cerebelar.	Esse estudo inclui um paciente do sexo masculino que participou de um protocolo de tDCS por 20 minutos diariamente durante duas semanas, em conjunto com um programa de cinesioterapia, com principal objetivo o treinamento do equilíbrio. Com exercícios de sentar e levantar, treinamento de marcha, treino de equilíbrio em superfícies estáveis, progredindo para superfícies instáveis, exercício de estabilização do tronco, treinamento aeróbico com bicicleta ergométrica.	A associação da tDCS e cinesioterapia foi eficaz neste paciente, onde o mesmo relatou uma autopercepção do bem-estar geral e aumento do equilíbrio, porém novos estudos envolvendo um maior número de pacientes são necessários para analisar os benefícios destas técnicas combinadas para maximizar a reabilitação motora nesta população.

Ayvatt et al (2022)²⁴ realizou um estudo com o objetivo de avaliar os efeitos do treinamento com exergame em conjunto com a fisioterapia, no controle postural de pacientes com ataxia, em comparação ao treinamento convencional de equilíbrio e coordenação. O estudo contou com a participação de 17 pacientes que foram divididos em dois grupos: um grupo iniciou com treinamento de exergame e fisioterapia por 8 semanas, seguido por 10 semanas de intervalo e, então, treinamento convencional por mais 8 semanas, e o outro grupo seguiu a ordem inversa. A avaliação foi realizada por meio do controle postural, escala de gravidade da ataxia (ICARS), equilíbrio (Berg), e mobilidade funcional com tarefa cognitiva (TUG teste). Os exergames foram eficazes, pois oferecem estímulos visuais e auditivos que ajudam na coordenação motora e no equilíbrio, além disso permite ajustes conforme a capacidade e o progresso de cada paciente, podendo ser mais motivador e desafiador do que os métodos tradicionais. O treinamento convencional também trouxe benefícios, mas as melhorias no controle postural foram mais significativas com exergames. O estudo mostrou ainda que a redução na gravidade da ataxia sugere que o treinamento exergame pode ativar e fortalecer circuitos neurais relevantes para o controle postural, sendo crucial para melhorar a qualidade de vida e retardar a progressão da doença. O estudo destacou o treinamento exergame como uma intervenção complementar para pacientes com ataxia, sugerindo que sua integração com a fisioterapia convencional pode oferecer uma abordagem mais eficaz no manejo dessa condição neurológica.

Por outro lado, Grobe-Einsler, Bork, Faikus, Hurlemann, Kaut (2024)²⁵ realizaram um estudo com o objetivo de avaliar a eficácia de um protocolo curto de estimulação magnética transcraniana repetitiva (EMTr) no cerebelo, em combinação com a fisioterapia intensificada, para reduzir a gravidade da ataxia espinocerebelar. Foram selecionados 33 pacientes diagnosticados com diferentes tipos de ataxias espinocerebelares e idade acima de 18 anos que foram divididos em dois grupos: o grupo verum, que recebeu EMTr cerebelar durante 5 dias consecutivos, com três sessões diárias, e o grupo sham, que recebeu estimulação simulada, e ambos os grupos realizaram fisioterapia intensificada. O grupo verum teve uma melhora significativa, com redução média de 1,6 pontos na escala SARA após 5 dias de tratamento, também tiveram uma melhora da coordenação e desempenho no teste de caminhada. Eventos adversos leves, como dor de cabeça e dor muscular, foram raros. Os resultados sugerem que a sinergia entre essas técnicas pode levar a melhorias significativas nos pacientes, potencializando os efeitos da fisioterapia convencional. No entanto, o estudo também indica que a duração mais longa da fisioterapia intensificada pode contribuir para

resultados ainda melhores. A pesquisa conclui que mais estudos são necessários para otimizar os protocolos de tratamento e avaliar a aplicabilidade, a fim de maximizar os benefícios para os pacientes.

Corroborando com o estudo anterior, Mendonça, Goulardins, de Oliveira, Monte-Silva, Tanaka (2021)²⁷ realizaram um estudo em um contexto similar, com o objetivo de descrever a aplicação combinada de estimulação transcraniana por corrente contínua (tDCS) e cinesioterapia em um paciente de 34 anos, sexo masculino e histórico de ataxia espinocerebelar do tipo III, para reabilitação do equilíbrio. A aplicação da tDCS com corrente anódica direcionada ao cerebelo, combinada com um programa de cinesioterapia, pode promover um aumento na inibição cerebelar, facilitando a adaptação dos padrões de movimento e melhorando a coordenação motora. O protocolo de tDCS inclui sessões diárias de 20 minutos com 2mA durante duas semanas, e a cinesioterapia envolve uma série de exercícios de equilíbrio e coordenação, como treino de marcha, atividade em superfícies instáveis e estáveis, e o uso de bicicleta ergométrica. Os resultados foram avaliados por meio das escalas clínicas, como a Escala para Avaliação e Graduação da Ataxia (SARA), tendo uma redução de 4 pontos após 10 sessões e relato do paciente de maior estabilidade no equilíbrio e marcha, a escala de Berg e o Índice de Barthel também foram utilizadas e apresentaram melhorias, indicando progresso na mobilidade e estabilidade funcional. O único efeito colateral desse estudo foi sonolência na primeira semana de aplicação, sem outros eventos adversos. A integração dessas terapias pode acelerar o processo de adaptação locomotora, criando um ambiente neurológico mais favorável para a aprendizagem motora e a execução de movimentos coordenados. Portanto, ambos os estudos comprovam que técnicas de estimulação cerebral não invasiva, como tDCS e EMTr, associadas à fisioterapia, melhoram significativamente os sintomas da ataxia. Ambas as abordagens mostraram redução na gravidade dos sintomas e ganhos funcionais, reforçando o potencial dessas combinações para uma reabilitação eficaz e segura.

Além disso, Milne et al (2020)²⁶ investigou a importância da intensidade e variedade das técnicas de fisioterapia para a melhorar a funcionalidade e qualidade de vida dos pacientes. Este foi um ensaio clínico, envolvendo 80 pacientes diagnosticados com diferentes tipos de ataxias, e o programa foi estruturado em duas fases: a primeira fase sugere um programa de 6 semanas de fisioterapia ambulatorial intensiva, com a integração de fisioterapia ambulatorial (1 hora em terra) com sessões aquáticas (1 hora), três vezes por semana, focando em fortalecimento, controle postural, equilíbrio, coordenação motora, estimulação sensorial, mobilização, alongamento e reabilitação vestibular que pode

proporcionar uma abordagem equilibrada, oferecendo tanto a variedade de estímulos necessária quanto a adaptação às condições específicas dos pacientes. Na segunda fase, os pacientes continuam com um programa de 24 semanas com fisioterapia domiciliar que consiste em exercícios diários de 1 hora, com suporte quinzenal de um fisioterapeuta, que pode beneficiar a coordenação motora, o equilíbrio e o controle postural, fundamentais para o manejo de condições como a ataxia e a doença de Machado-Joseph. Os pacientes foram avaliados no início do programa, com 7 semanas, 18 semanas e 30 semanas. O estudo concluiu que a integração da fisioterapia em solo e aquática traz melhorias significativas, proporcionando aumento na força muscular, equilíbrio e mobilidade funcional, reduzindo o risco de quedas e aumento a independência funcional nas atividades de vida diária, a confiança adquirida ao realizar as atividades com sucesso em solo e na água diminui a ansiedade e o medo de quedas, promovendo uma maior participação social, melhorando a percepção de qualidade de vida e trazendo um maior bem estar físico e emocional. Porém manter o tratamento é fundamental para evitar a regressão dos ganhos funcionais em condições como a ataxia, pois o cérebro e o corpo precisam de estímulos contínuos para consolidar e preservar os ganhos obtidos durante a reabilitação.

Em síntese, os diversos estudos revisados destacam os benefícios de uma abordagem multidisciplinar no tratamento de ataxia e doenças neurodegenerativas, como a doença de Machado-Joseph. A combinação de fisioterapia convencional, aquática e técnicas inovadoras, como exergames e estimulação transcraniana cerebelar (EMTr, tDCS), tem mostrado melhorias no equilíbrio, coordenação motora e qualidade de vida dos pacientes. Embora os resultados variem, os avanços observados, como maior independência nas atividades diárias, redução das quedas e melhora no controle postural, evidenciam a importância de um tratamento contínuo e personalizado, sugerindo que a integração dessas terapias pode otimizar os resultados e retardar a progressão da doença.

5 CONCLUSÃO

A ataxia espinocerebelar do tipo III é uma condição neurológica caracterizada pela instabilidade postural, que afeta a marcha e equilíbrio, e têm como sintoma inicial o desequilíbrio ao andar, progredindo para dificuldade na fala (disartria), na coordenação motora fina e grossa, e redução da autonomia nas atividades de vida diária. A fisioterapia é fundamental para melhorar a funcionalidade e promover a independência, além disso, o

fisioterapeuta desempenha um papel essencial, ajustando o tratamento à necessidade individual, fortalecendo a confiança e o bem-estar do paciente.

Conclui-se que, a fisioterapia desempenha um papel crucial na recuperação e promoção da saúde dos pacientes com a doença de Machado Joseph, oferecendo ganhos significativos em áreas essenciais como força muscular, equilíbrio, marcha e funcionalidade. Ao focar na reabilitação e no fortalecimento, a fisioterapia não apenas ajuda na redução da gravidade dos sintomas, mas também contribui para a melhoria da qualidade de vida, promovendo a independência e o bem-estar geral dos pacientes. Portanto, a prática da fisioterapia é fundamental para alcançar uma vida mais ativa e saudável, evidenciando seu valor indispensável no cuidado integral da saúde.

REFERÊNCIAS

- 1 Cunha C. Introdução à Neurociências. 2nd ed. São Paulo: Átomo; 2015. 89-123 p.
- 2 De Oliveira APR, Freitas AM. Efeitos da intervenção fisioterapêutica nas habilidades funcionais e no equilíbrio de uma paciente com ataxia espinocerebelar: estudo de caso. *Fisioter Pesq.* 2006;13(3):53-59.
- 3 Silva S. Fisioterapia Neurofuncional. 1st ed. Rio de Janeiro: Seses; 2017. p. 10-11.
- 4 Libera LBD, Filippin NT, Piccinini AM. Caracterização do equilíbrio, risco de quedas e qualidade de vida em pessoas com doença de Machado-Joseph. *Fisioter Bras.* 2016;17(1):4-9.
- 5 Wolffenbüttel PI, Gerzson LR, Almeida CD. A percepção de sujeitos com doença de Machado-Joseph sobre a influência da fisioterapia na qualidade de vida: estudo de caso. *Rev Biomotriz.* 2016;10(01):57-71.
- 6 Milanez PAO, Escobar ANO, Salvador GG, Delfraro JAS, de Oliveira PMP. Doença de Machado-Joseph. *Biosaud.* 2009;11(2):75-81.
- 7 Júnior CDOG, Felício AC, do Prado GF. Sistema Extrapiramidal: Anatomia e síndromes clínicas. *Rev Neurociências.* 2006;14(1):48-51.
- 8 Crossman AR, Neary D. *Neuroanatomia Ilustrada.* 3rd ed. Rio de Janeiro: Elsevier; 2007. p. 115-121.
- 9 Vaz RL, Ribeiro GR, Nery LG, da Costa ACMM, Oliveira GS, Arruda JT. Neuropatologia da ataxia espinocerebelar tipo 3 (SCA3)—a doença de Machado-Joseph. *Res Soc Dev.* 2021;10(3)
- 10 Alves LF, de Oliveira KP, Sousa EB, da Silva FB, da Mata Fernandes KMA, Fernandes CR. Lesão cerebelar: uma abordagem anatomo-funcional em urgência e emergência. *JBMEDE-J Bras Med Emerg.* 2021;1(1)
- 11 De Paiva JLR. Avaliação longitudinal do dano ao sistema nervoso central na doença de Machado-Joseph = Longitudinal evaluation of central nervous system damage in Machado-Joseph disease [dissertação de doutorado]. São Paulo: Faculdade de Ciências Médicas, Universidade Estadual de Campinas [sn]; 2022.
- 12 Guimarães RP *et al.* A multimodal evaluation of microstructural white matter damage in spinocerebellar ataxia type 3. *Mov Disord.* 2013;28(8):1125-1132.

- 13 Hou X *et al.* Identification of a potential exosomal biomarker in spinocerebellar ataxia Type 3/Machado-Joseph disease. *Epigenomics*. 2019;11(9):1037-56.
- 14 Furtado GV. Biomarcadores na Doença de Machado-Joseph [tese de doutorado]. Rio Grande do Sul: Universidade Federal do Rio Grande do Sul [sn]; 2018.
- 15 Luz GA *et al.* Doença de Machado-Joseph: uma abordagem diagnóstica, evolução clínica e revisão. *Braz J Health Rev*. 2023;6(5):22056-22065.
- 16 Matos CA, de Almeida LP, Nóbrega C. Machado–Joseph disease/spinocerebellar ataxia type 3: lessons from disease pathogenesis and clues into therapy. *J Neurochem*. 2019;148(1):8-28.
- 17 Rufino-Ramos D *et al.* Extracellular vesicle-based delivery of silencing sequences for the treatment of Machado-Joseph disease/spinocerebellar ataxia type 3. *Mol Ther*. 2023;31(5):1275-1292.
- 18 De Jesus Souza F, de Oliveira HG, dos Santos Marreiro J, Miguel MMMC. A abordagem fisioterapêutica na marcha da doença Machado Joseph. *Rev Inic Cient Ext*. 2018;1(Esp):148-154.
- 19 Coelho AM. Abordagem fisioterapêutica na ataxia cerebelar - Artigo de revisão. *Rev Multidiscip Sertão*. 2020;2(4):508-513.
- 20 Almeida MS. Efeitos de um Programa de Fisioterapia Aquática na Marcha, Equilíbrio e Qualidade de Vida em Pessoas com Doença de Machado-Joseph [tese de bacharelado]. Atlântica-Instituto Universitário; 2022.
- 21 Martins CP, Rodrigues EDC, Oliveira LASD. Abordagem fisioterapêutica da ataxia espinocerebelar: uma revisão sistemática. *Fisioter Pesqui*. 2013;20:293-298.
- 22 Martinelli B, Inoue MM, Ambrozim AP, Spigolon N. Doença de José-Machado e fisioterapia: estudo de caso. *Fisioter Mov*. 2005;18(4).
- 23 Souza MTD, Silva MDD, Carvalho RD. Revisão integrativa: o que é e como fazer. *Einstein (São Paulo)*. 2010;8:102-106.
- 24 Ayvat E *et al.* The effects of exergame on postural control in individuals with ataxia: A rater-blinded, randomized controlled, cross-over study. *Cerebellum*. 2022;21(1):64-72.
- 25 Grobe-Einsler M, Bork F, Faikus A, Hurlmann R, Kaut O. Effects of cerebellar repetitive transcranial magnetic stimulation plus physiotherapy in spinocerebellar ataxias—A randomized clinical trial. *CNS Neurosci Ther*. 2024;30(6)

26 Milne SC *et al.* Rehabilitation for ataxia study: protocol for a randomised controlled trial of an outpatient and supported home-based physiotherapy programme for people with hereditary cerebellar ataxia. *BMJ Open*. 2020;10(12)

27 Mendonça MS, Goulardins JB, de Oliveira Souza C, Monte-Silva K, Tanaka C. Aplicação simultânea de estimulação transcraniana por corrente contínua cerebelar anódica para reabilitação do equilíbrio na ataxia cerebelar: relato de caso. *Rev Pesqui Fisioter*. 2021;11(2):427-34.