



**SOCIEDADE METROPOLITANA DE EDUCAÇÃO, CULTURA E
TECNOLOGIA SÃO CARLOS
FACULDADE METROPOLITANA SÃO CARLOS - FAMESC
CURSO DE GRADUAÇÃO EM ENFERMAGEM**

**ELISANGELA SOARES LINHARES
DIRCE FERREIRA SOUZA**

ATAXIA CEREBELAR: UMA REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

Bom Jesus do Itabapoana/RJ
2019

**ELISANGELA SOARES LINHARES
DIRCE FERREIRA SOUZA**

ATAXIA CEREBELAR: UMA REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

Artigo apresentado como parte dos requisitos necessários para a conclusão do Curso de Graduação em Enfermagem, sob orientação da Professora Carolina Crespo Istoe, da Faculdade Metropolitana São Carlos – FAMESC.

Bom Jesus do Itabapoana/RJ
2019/1

ATAXIA CEREBELAR: UMA REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

CEREBELLAR ATAXIA: A LITERATURE REVIEW

LINHARES, Elisangela Soares¹
SOUZA, Dirce Ferreira²
ISTOE, Carolina Crespo³

RESUMO

Ataxia é a incapacidade de coordenação muscular na execução de movimentos voluntários. Há múltiplas causas e categorias de ataxia, que incluem distúrbios hereditários e adquiridos. Os exames por imagem contribuem para a avaliação de pacientes que têm a doença diagnosticada e aqueles sem um diagnóstico prévio. Os sintomas cerebelares de lesões agudas podem ter uma resolução devido à compensação por outros componentes do sistema nervoso, tornando difícil um diagnóstico clínico. Além disso, as lesões do tronco cerebral, da medula óssea e do lobo frontal podem produzir um tipo de ataxia sem nenhuma anormalidade visível no cerebelo. Isto pode ocorrer devido às ligações inerentes entre os hemisférios cerebrais, o tronco cerebral, a medula óssea e o cerebelo. Existem inúmeros sistemas de classificação das várias formas de ataxia, mas, sob o ponto de vista anatômico, é útil separar as ataxias hereditárias daquelas que são predominantemente de forma espinais e aquelas que surgem de doenças cerebelares. Outras causas incluem distúrbios metabólicos e ataxia-telangiectasia. Há, também, muitos distúrbios adquiridos em diversas categorias de doenças que podem se apresentar com ataxia. O objetivo deste estudo é descrever os sintomas que o portador de ataxia apresenta. Metodologia utilizada: revisão bibliográfica a partir de artigos e periódicos científicos.

Palavras-chave: Ataxia Cerebelar; Sistema Nervoso; Sinais e Sintomas; Diagnóstico.

ABSTRACT

Ataxia is the inability of muscle coordination in performing voluntary movements. There are multiple causes and categories of ataxia, which can be include inherited and acquired disorders. The imaging tests contribute to the evaluation of patients who have the disease diagnosed and those without a previous diagnosis. Cerebellar symptoms of acute lesions may have a resolution due to compensation

¹ Graduanda do Curso de Enfermagem da Faculdade Metropolitana São Carlos. E-mail: linhares-elisangela@bol.com.br

² Graduanda do Curso de Enfermagem da Faculdade Metropolitana São Carlos. E-mail: dircefbsoouza2017@gmail.com

³ Professora orientadora: Doutoranda em Ciências Aplicadas a Produtos para a Saúde – UFF. Mestre em Cognição e Linguagem – UENF, Professora da Faculdade Metropolitana São Carlos. E-mail: carolcistoe@yahoo.com.br.

for other components of the nervous system, making a clinical diagnosis difficult. In addition, lesions of the brainstem, bone marrow, and frontal lobe can produce a type of ataxia with no visible abnormality in the cerebellum. This can occur due to the inherent connections between the cerebral hemispheres, the brainstem, the bone marrow, and the cerebellum. There are numerous systems for classifying the various forms of ataxia, but from the anatomical point of view it is useful to separate hereditary ataxias from those which are predominantly spinal and those arising from cerebellar diseases. Other causes include metabolic disorders and ataxia-telangiectasia. There are also many disorders acquired in various categories of diseases that may present with ataxia. The aim of this study is to describe the symptoms that the ataxia sufferer presents. Methodology used: literature review from scientific articles and journals.

Keywords: Cerebellar ataxia; Nervous system; Signals and symptoms; Diagnosis.

INTRODUÇÃO

As ataxias ocupam três grupos e são de acordo com sua etiologia: não hereditárias, neurodegenerativa hereditária (genética), não neurodegenerativa (adquirida), neurodegenerativa (esporádica). São raras as consultas de ataxias neurodegenerativas, esporádicas e genéticas, em uma clínica de distúrbios, cerca de 1,9%. É desafiador este grupo de doenças por motivos de falta de exames específicos, a sinais e sintomas sobrepostos que em geral não é limitado ao cerebelo, sendo acrescentada a falta de estudo genético em nosso país (AWAD *et al.*, 2018).

Existem três formas de ataxias espinocerebelares (SCA) que são tipo 1, tipo 2 e a tipo 3 (DMJ), são de herança genética autossômica dominante, representadas por distúrbios do Sistema Nervoso Central, com características na disfunção cerebelar, que por sua vez é responsável pelo equilíbrio, levando os portadores ter manifestações de descoordenação, disartria, ataxia na marcha e membros.

O acometimento é de forma progressiva que acarreta essencialmente a postura, acontecem distúrbios nos olhos, falta de coordenação nos movimentos musculares, marcha fica prejudicada. Os efeitos prejudiciais à saúde afetam a qualidade de vida dos portadores com a progressão da doença. A fisioterapia pode ajudar a diminuir as perdas das funções motoras já que o tratamento com medicamento que dê resultado ainda não está à disposição (DIAS, *et al.*, 2015).

A ataxia se caracteriza pela falta de equilíbrio e coordenação motora que é uma distúrbio do cérebro. Esses danos podem gerar mudanças no tônus muscular causando frouxidão nos músculos.

É uma patologia que leva os portadores a ficarem dependentes de cuidados de forma progressiva, necessitando cada vez mais de cuidados, pois a cada estágio da doença provoca mais dependência, levando o portador a ficar debilitado, assim os familiares e cuidadores devem ter conhecimento quanto de cada fase da doença e estar atentos a mudanças que virão com paciência, cuidado e compreensão e assim, o cuidado deverá ser o mais socializado e respeitoso possível.

Este estudo tem o objetivo de descrever os sintomas que o portador apresenta inicialmente e suas complicações durante o avanço da doença, levando a mudanças na qualidade de vida dos portadores.

Destacamos a importância do conhecimento e dos cuidados que o portador necessitará, uma vez que ficará gradativamente dependente de ajuda de terceiros. Habilitar o cuidador, seja o familiar ou profissional da saúde a ter o empenho com conhecimento científico e também responsável.

É possível identificar a doença por meio de um exame de sangue, que mostrará a expansão anormal do nucleotídeo. Também pode-se perceber a ataxia fazendo uma ressonância, que mostrará a atrofia cerebral - após a percepção dessa atrofia, é feito o exame de sangue para comprovar a doença.

Após os primeiros sintomas que poderão ser a falta de coordenação, alteração na fala, o andar pode ficar cambaleante e etc, o serviço de saúde deve ser procurado para que o médico realize exames de imagem e ter um diagnóstico, assim o médico irá expor as mudanças que ocorrerão com os pacientes e a vida de seus cuidadores.

Ainda não existe cura ou tratamento específico para a doença. Porém, os sintomas podem ser aliviados com acompanhamento de fisioterapeutas, fonoaudiólogos, psicólogos, neurologistas e outros profissionais que vão ajudar a controlar a doença.

O objetivo geral nesse estudo é descrever os sintomas que o portador de ataxia apresenta.

Os objetivos específicos são observação nas mudanças de vida dos familiares; mensurar os conhecimentos dos afetados e familiares dessa doença; investigar quais os recursos são disponibilizados pelo poder público aos acometidos desta doença.

A importância desse estudo é destacar a necessidade de se realizar um diagnóstico antecipado, elucidar as características e sintomas da DMJ, além de destacar que, a atuação do poder público, através de uma política pública e ações a partir da atuação de uma equipe multidisciplinar, será de vital importância para poder, efetivamente, melhorar qualidade de vida dos pacientes, permitindo um bem estar físico, mental e social.

MATERIAL E MÉTODOS

A pesquisa é classificada, quanto aos seus objetivos, em pesquisa exploratória-descritiva e, quanto aos procedimentos técnicos, pesquisa bibliográfica com caráter qualitativo. Para sua realização foram utilizadas as bases Google Acadêmico e Scielo, tendo como palavras-chave a combinação dos termos Ataxia Cerebelar, Sistema Nervoso, Diagnóstico, Sinais e Sintomas.

DESENVOLVIMENTO

O cerebelo localiza-se na fossa posterior do crânio e é recoberto pelo tentório cerebelar, é ligada no tronco cerebral através de três pares de feixes de fibras nervosas. A palavra ataxia vem do grego *A* – negação - e *Tassein* – desordem (SCHIAVINATO *et al.*, 2010).

As ataxias podem ser cerebelares, corticais (parietal, lobo frontal, temporal), sensitivas, mistas e vestibulares. São essas divisões que auxiliam o diagnóstico onde ocorre a lesão no sistema nervoso central (ZEIGELBOIM *et al.*, 2013).

O cerebelo é um núcleo vestibular altamente autêntico. Ele recebe impulsos que traz originalidade dos núcleos vestibulares e do labirinto, da medula espinhal, e do tronco cerebral (incluindo a formação reticular e os núcleos olivares) por sua vez emite fibras eferentes para os núcleos vestibulares, os tratos vestibulares e a formação reticular. O cerebelo e os centros vestibulares funcionam em conjunto para a manutenção do equilíbrio, orientação do organismo no espaço e a regulação do tônus muscular e da postura. Nos mamíferos e, especialmente, no homem, o

cerebelo parece exercer várias outras funções importantes além das relacionadas ao equilíbrio e tônus. Ao receber impulsos proprioceptivos de todas as partes do corpo e impulsos sensitivos e motores oriundos do cérebro, o cerebelo bloqueia ou potencializa, e coordena estes impulsos, para depois repassa-los as várias partes do sistema nervoso central (SCHIAVINATO *et al.*, 2010).

Essa patologia foi relatada pela primeira vez, por Nicolaus Fredreich, comparada a uma síndrome clínica, onde ele observou em 9 membros de três famílias acometidas pela disartria e ataxia, de começo na adolescência, que expandiu-se com desenvolvimento tardio, para perda da sensibilidade e fraqueza nos músculos, queixas cardíacas, aparecimento de escoliose e má formação dos pés. (URBAN *et al.*, 2017).

A palavra ataxia do ponto de vista clínico, significa falta de firmeza e irregularidade na coordenação. Porém, é utilizado também para delimitar demasiado número de doenças do sistema nervoso central, sobre a ataxia progressiva e global que é o sinal que predomina (ZEIGELBOIM *et al.*, 2013).

Com descrição minuciosa, vale destacar que as ataxias apresentam três grupos principais: hereditárias, degenerativas não genéticas e adquiridas. Pesquisar a origem e causa corretamente é um desafio ao acréscimo das variações fenotípica e na apresentação da classificação das doenças distinto do quadro clínico e a sistemática do passado familiar podem dar a direção na busca etiológica. Um exemplo é que quando a doença se manifesta em pacientes jovens antes dos 25 anos e afeta apenas uma geração da família, o diagnóstico esperado é uma ataxia autossômica recessiva e dentro deles, habitualmente, quando um dos pais tem envolvimento dessa forma, uma ataxia espinocerebelar (SCA, sigla em inglês) é o diagnóstico mais possível (URBAN *et al.*, 2017).

Dependendo da localização, os danos no cerebelo podem levar ataxia da marcha, do tronco, gerando consequência, tais como inaptidão em mudar os movimentos com rapidez, inaptidão de mover com exatidão uma distância desejada, quando o membro treme durante movimentos voluntários, movimentos dos olhos fora dos padrões normais, dificuldade em se manter equilibrado em pé ou sentado, a fala fica mal articulada e pegajosa, a marcha fica de modo insegura, cambaleante (ARRUDA,1991).

Na disfunção vestibular o descondicionamento físico é uma consequência que tem um potencial de agravar a incapacidade do paciente. Por conta disso, deve-se estimular o movimento. Simulações e ambientes virtuais podem levar o paciente a acreditar que está em uma outra realidade, motivando-o a associar comportamentos, reações e movimentos com os objetos virtuais permitindo assimilar o paciente com o ambiente virtual (PINTO *et al.*, 2015).

Em pessoas com déficit de equilíbrio o recurso da realidade virtual é importante, é possível a interação do usuário com o ambiente virtual, podendo ter reação visual com relação às alterações de seus movimentos possibilitando uma maneira de manter e/ou recuperar o equilíbrio do corpo. Foi observado melhora na percepção visual, mobilidade funcional e controle postural usando jogos boxe, golfe, beisebol, tênis e boliche. Ainda pouco considerável, mas é crescente, no Brasil, o uso da realidade virtual no reflexo vestibular em várias enfermidades neurológicas (ZEIGELBOIM *et al.*, 2013).

Em um estudo de caso relatado por Teive (2017), teve referência uma mulher de 41 anos com a narrativa de uma progressiva fraqueza nas pernas e o andar comprometido. O tremores nos membros inferiores aconteceu um ano antes da internação. Com 56 anos seu pai morreu em decorrência de uma doença não diagnosticada neurológica progressiva que foi sugerida como Parkinson. A apresentação do exame físico foi normal no geral. Os nervos cranianos ao se fazer o exame neurológico foi normal, a massa muscular se mantinha normal, o tônus muscular nos membros inferiores e seu grau foi IV (Medical Research Council). Em todos os quatro membros da paciente apresentou um tremores de repouso e postural, resposta do teste de babinski foi bilateral e teve os reflexos tendinosos profundos aumentados nos membros inferiores. A marcha apresentava resistência à extensão que tendem à contração, a ativação da função sensorial era normal e existia ataxia leve dos membros. Os olhos não estavam arregalados, contração muscular pequena, contração involuntária ou movimento involuntário que pode ocorrer em qualquer lugar do corpo ou localizada ou ainda generalizada. Foi negativa a sorologia para HTLV-1 e 2 (infecta as células de defesa do organismo, os linfócitos T). A cabeça era normal na tomografia computadorizada. Através da reação em cadeia da polimerase foi feito o diagnóstico da Doença Machado Joseph (DMJ), forma mais comum de ataxia na população brasileira. Com 66 repetições

CAG era o alelo expandido e com 22 repetições no gene Machado Joseph em um alelo normal. O gene DMJ em pessoas normais apresenta 12 a 34 repetições CAG, já em pessoas afetadas é variado o número das repetições que estão entre 61 e 84 repetições.

As funções, desempenhadas pelo cerebelo, são de grande importância para o sistema nervoso central, pois suas principais funções são de envolver a coordenação da atividade motora, tônus muscular e equilíbrio. Também é essencial no controle das atividades musculares rápidas, aprendizado motor e correção. Distúrbios e doenças cerebelares geram deficiências na velocidade, força do movimento e amplitude. Assim, deixar de ter essa área do encéfalo poderá ter consequências de falta de coordenação motora (GALVÃO *et al.*, 2010).

Geralmente os primeiros sintomas são constatados na infância ou no começo da adolescência, mas em alguns casos, em descrição minuciosa é feito antes dos dois anos de idade ou depois dos 20 anos. Neste período apresentam-se as principais características, dentre elas está: quando a coordenação é lesada, que a princípio afeta as pernas, e depois os braços, com distúrbio da fala, perda da percepção profunda distal e sinal de reflexo plantar patológico (sinal de Babinski). Também podem estar presentes: oscilações repetidas e involuntárias rítmicas de um ou ambos os olhos, atrofia nas mãos e nos membros inferiores distais, atrofia óptica, diabetes, presente em 10% dos casos, pé cavo, escoliose, garra dos dedos, cardiopatia ocorre equivalente em dois terços dos pacientes, assim, esta é principal causa de morte. Existem variações da doença por volta da quarta década de vida significativas na duração média da doença, desde o começo dos primeiros sintomas até a morte (ZEIGELBOIM *et al.*, 2017).

Incluso à Neurologia Clínica as ataxias cerebelares hereditárias fazem parte da existência neurogenética ainda sem nitidez, apesar de estímulos feitos na atualidade para catalogar os diversos tipos de ataxias com algum êxito, colaborando para um melhor entendimento e interpelação à vista dessas doenças. A complexidade na classificação da medicina que estuda dar os nomes à variadas doenças e na semelhança anátomo-clínica dos diferentes aspectos de ataxia cerebral existem muitas origens (TEIVE, 2017).

Várias literaturas e formas de apreensão da doença são divergentes, sobretudo do olhar neuropatológico, impedindo a pesquisa e a confrontação. São

inconstantes as formas de ataxia convencionais, adverso dos tipos anormais, incomuns e observadas. Sendo assim, no decorrer da análise, por algumas vezes não se consegue ter um reconhecimento como um fato típico. Diversas vezes o que parece é que a cada família estudada e cada novo caso, constitui-se uma nova forma de hereditariedade de ataxia (ARRUDA, 1991).

Como esclarece Arruda (1991), em 1893, Pierre Marie, fez uma análise em um ajuntamento de pessoas da mesma família por Nonne (1891), Urante e Klippel (1892), Fraser (1880) e Sanger-Brown (1892), diretamente todas com a forma de ataxia cerebelar distintas da que foi analisada por Friedreich. A doença era expressada com sintomas de movimentação dos olhos não anormais; dificuldade dos olhos de perceber detalhes; os reflexos dos tendões ficavam aumentados e o aparecimento de membros acometidos em todas as gerações, apontando que essa doença seja hereditária (ARRUDA, 1991).

Para mostrar que existe a forma herdada de ataxia cerebral, que é distinta da ataxia de Friedreich, este autor sugeriu o termo “heredo-ataxia-cerebelar” (*hérédo-ataxie cérébelleuse*). Esse termo foi aprovado e é usado até hoje ataxia cerebelar de Pierre de Marie (ou Marie) (ARRUDA, 1991).

O primeiro caso de atrofia olivo-ponto-cerebelar foi descrito pela primeira vez em 1897, por André Thomas e Déjérine. Em 1900, minuciosamente estudaram os casos que até o momento tinham sido descritos, indicando o nome atrofia olivo-ponto-cerebelar para nomear essa síndrome. Foi evidenciado por Gordon Holmes a inapropriada e a possível desordem de origem pelo uso do termo confuso “ataxia cerebelar hereditária” inserido por Pierre Marie e ressaltou a inevitabilidade das doenças cerebelares primárias serem classificadas com o suporte nas descobertas patológicas na possibilidade da descoberta do mecanismo de infecção do parasita, classificando assim os casos aleatórios e os não familiares o termo “ataxia olivo-ponto-cerebelar” (ARRUDA & TEIVE, 1997).

As ataxias podem ser de origem genética e adquirida a frequência destas ainda não são conhecidas, mas calcula-se entre 50 a 100 tipos (ARRUDA & TEIVE, 1997).

A ataxia é de difícil diagnóstico, mas é fácil de ser reconhecida e difícil de ser tratada. Esse termo é usado para descrever a falta de coordenação dos movimentos de origem cerebelar. A pessoa acometida pode ter tremor de intenção, dificuldade

com movimentos alternantes rápidos e exibe dismetria (passa do alvo). Regularmente existe uma dismetria cerebelar, onde a fala algumas vezes fica mal modulada, irregular e distúrbio oculomotor associado. Na ataxia o paciente caminha como se estivesse embriagado, a marcha tem base alargada e os passos irregulares (ARRUDA & TEIVE, 1997).

Na ataxia, o prognóstico necessita da etiologia do distúrbio. Doença por príons e degeneração paraneoplásica, e tumores da fossa posterior são aceleradamente progressivas, por meses a alguns anos, entretanto alguns pacientes com declínio cortical cerebelar pura e começo tardio conservam-se por 15 ou 20 anos depois do diagnóstico (GALVÃO *et al.*, 2010). A história dessa patologia é recente, tendo início na década de 70 contendo três casos de famílias dos Estados Unidos e em Açores - Portugal. O interesse dos médicos na época foi rápido assim como a curiosidade internacional. Nesse momento em que as doenças do sistema nervoso, que por muito tempo foram afastadas para uma parte escondida dos livros de Neurologia. Os médicos, as famílias afetadas e os meios de informação juntamente com organismos políticos e sociais, levaram um avanço de 20 anos de descrição das famílias que foram alcançadas por esta patologia, buscando a um impulso internacional que se concentrou em sondagem, anotações e estudo dessa doença e, acima de tudo, identificar o marcador genético que é comum entre as famílias que são afetadas espalhadas no mundo (PINTO *et al.*, 2015).

A DMJ, dentre as ataxias dominantes conhecida como ataxia espinocerebelar do tipo 3, é o subtipo mais comum. A descrição inicial em famílias norte americanas no período de 1972-1976 com ancestrais da região dos Açores em Portugal. A mutação está atada a uma ampliação de um triplete CAG (citosina, adenina, guanina), que se encontra fixada no braço longo do cromossomo 14. Em pessoas normais este triplete é encontrado menos de 40 vezes, já nos indivíduos doentes essa recorrência pode ser achada entre 60 até 84 reincidências (FELIPPIN, PICCININI & LIBERA, 2016).

No Rio Grande do Sul se tem um maior predomínio da DMJ, pois tem um número grande de imigrantes da região dos Açores (Portugal), definindo assim uma superioridade de casos em relação a outros lugares (FELIPPIN, PICCININI & LIBERA, 2016).

Desse modo, esta doença é classificada como neurodegenerativa que leva o portador a inabilitado, afetando os sistemas motores, os movimentos dos membros, a marcha e no mais tardar a fala, também podendo levar a quedas já que na lesão do cérebro a oscilação postural pode ocorrer, assim o doente tende a ter alterado o corpo, diminuindo sua eficácia de resposta de confiança em si, mexendo e levando a ter em sua autoimagem a negatividade, influenciando na sua autoestima e levando a desorganização de sua vida, mudando radicalmente seu convívio com a sociedade e familiares em um grau de se isolar do convívio, auxiliando na instabilidade social e também econômica (FELIPPIN, PICCININI & LIBERA, 2016).

Considerada uma doença autossômica dominante mais comum, foram encontrados cinco subtipos. Tipo I - os sinais são piramidais pronunciados e s sinais extrapiramidais, como a distonia (movimentos involuntários que podem aparecer em qualquer região do corpo de maneira localizada ou generalizada); Tipo II - os sinais são piramidais (movimentos anormais quando o paciente executa determinado movimento) e cerebelares. Tipo III - apresentam neuropatia periférica (nervos periféricos afetados) e sinais cerebelares. Tipo IV - desenvolvem amiotrofia distal (atrofia do tecido muscular) e parkinsonismo (doença progressiva que afeta o cérebro). Tipo V - descrito recentemente em cursos com paraparesia espástica e em japoneses (URBAN *et al.*, 2017).

Essa patologia teve os primeiros relatos limitados à comunidade luso-americana dos Estados Unidos da América, logo depois nos Açores e ao Continente. A ciência da disseminação geográfica dessa patologia foi aumentando, sendo identificada em quase todo o mundo. Sendo assim arvora-se a indagação, o início das famílias expostas, tendo potencial de se ter mutações múltiplas ou única. Uma listagem foi elaborada das famílias, prováveis ou já confirmadas, reconhecidas no mundo, por se tratar de uma patologia relativamente pouco conhecida ou também por revisão de literatura. Ao datar do seu contorno geográfico, a contar do seu alinhamento geográfico, defende-se a probabilidade de uma proveniência comum para os numerosos focos e os achados plausíveis da mutação de origem (COUTINHO,1992).

As atrofas de sistemas múltiplos está entre as doenças neurológicas degenerativas constituídas em um dos grupos bem menos conhecidos. Dentre as menos conhecidas está a DMJ. Foi de interesse do pesquisador Coutinho, analisar o

ponto de vista patológico e clínico, outras instituições que estudam as patologias neurológicas e detectar a doença em correlação a elas. Nesse sentido, a resposta inevitavelmente, choca com o diagnóstico diferencial com outras moléstias vizinhas, especialmente as atrofia dentato-rubro-pálido-lusyana e atrofia olivo-ponto (COUTINHO, 1992).

O relato dessa doença oficialmente é de pouco tempo, tendo início na década de 70 com relato de três famílias açoreanas dos Estados Unidos. O interesse médico foi aumentado a nível internacional, provavelmente por ação da população luso-americanas, possivelmente junto a conflito que rápido se iniciou em volta da definição desta “atual” doença. Há muito em que as doenças genéticas do sistema nervoso eram rejeitadas para uma parte obscura dos livros de neurologia, esse momento foi propício, e começaram a metodologia que hoje conhecemos (URBAN, *et al.*, 2017).

Por vinte anos efetuaram a narração de duas famílias acometidas por ataxias hereditárias para um empenho internacional coordenado ao direcionamento, anotação e estudo dessa doença, acima de tudo, ao reconhecimento do marcador genético que é comum às famílias acometidas pelo mundo, o que levou a isso foi o aumentado fascínio por parte dos investigadores e médicos, os familiares e populações atingidas e há pouco tempo os meios de comunicação e os organismos políticos e sociais, especialmente os Estados Unidos (SCHIAVINATO *et al.*, 2010).

Os diferentes quadros narrados da DMJ, degenerescência nigro-espino-dentada e degenerescência estriato-nígrida autossômica dominante formam uma igual organização de genes com expressão fenótica variável, isso foi sugerido em uma nota adiantada em “O Médico” em 1977. Na viagem a Açores é que esse caso foi possibilitado, com a oportunidade de examinar, sem qualquer pré conceito, variadas pessoas doentes que fazem parte de fartas famílias e com os diferentes tipos clínicos que ocupam todo o sinal do painel que foram relatados anteriormente. A ligação fácil dos mais variados tipos foi possibilitada talvez pela ingenuidade desse olhar e a comprovação de formas diferentes dentro da mesma família (COUTINHO, 1992).

O nome dessa doença pouco a pouco está sendo moldado com praticamente total aceitação. A DMJ sugerida em 1980 por Coutinho e Sequeiros no Symposium de Lisboa, para facilitar a dificuldade que era de traduzir no resto do seu nome-

Symposium sobre doenças de sistema autossômicas dominantes em populações de origem portuguesa (MILANEZ *et al.*, 2009), e para harmonizar as duas muito evidentes tendências entre os investigadores norte americanos envolvidos no estudo dessa doença. Sem grandes embaraços na fala foi escolhido por diplomacia e demonstrada pertinente, a família descrita primeiro (família Machado) e a absolutamente maior (família Joseph), uma era açoreana e a outra norte americana, um o nome era português e o outro inglês harmonizada do português (são os dois grandes focos da patologia) e as duas sentenças fenotípicas extremas (tipo 3 e 1) (URBAN *et al.*, 2017).

O modo de transmissão é autossômico dominante, desde as primeiras publicações. Esta condição se cumpre em todas as famílias estudadas e publicadas. Na descrição de Rosenberg em sua viagem de rastreio à Índia, confirmou-se uma família com o modo de transmissão autossômico recessivo (SCHIAVINATO *et al.*, 2010).

É de responsabilidade do labirinto a posição do corpo no espaço e o equilíbrio. Quando acontece alguma deformidade em qualquer um desses sistemas, irá ocorrer uma batalha de notícias podendo aparecer o desequilíbrio do corpo e vertigens, que são as tonturas. Existem alguns tipos, como a tontura giratória, divulgada como vertigem e a tontura não giratória, que tem como característica a flutuação, instabilidade ou desorientação da marcha, entre outros (GALVÃO *et al.*, 2010).

Uma maneira terapêutica, que vem sendo mostrada porque age fisiologicamente no sistema vestibular, é a reabilitação vestibular, pois é um artifício usado para curar, visto que seu argumento atuante é originado em mecanismos centrais de neuroplasticidade, trilhados como habituação, adaptação e alteração para se ter a compensação vestibular (DELBONI, SANTOS & ASOLÁ, 2006).

Segundo a Fundação Nacional de Ataxia (2016) a ataxia é um início de uma circunstância variada que afeta o sistema nervoso e não uma doença específica, não existe cura para a ataxia genética, mas o avanço nas pesquisas continua e poderão trazer algum dia tratamento ou cura. Atualmente o alvo é buscar qualidade de vida por meio dos sintomas apresentados e tratamento médico. Para se preservar os movimentos e também o equilíbrio o exercício é bastante útil, assim como tratamento com fonoaudiologia e terapia ocupacional, como também aparato

adaptáveis para cada pessoa com suas dificuldades permanecerem com sua autonomia possível. Aparelhagem que ajude o indivíduo na alimentação, escrita, autocuidado e comunicação podendo ser de grande utilidade.

Delboni, Santos & Asolá (2006) *realizaram* um levantamento de todos os sintomas narrados pelo paciente sendo aplicada uma avaliação da Medida de Independência Funcional (MIF) que teve como resultado um escore de uma completa sujeição do paciente para com seu cuidador como: banho, alimentação, uso do vaso sanitário, locomoção das escadas, higiene pessoal, vestir metade superior do corpo, vestir metade inferior do corpo; e nível de completa independência (nível 7) como: interação social, memória, controle da urina, compressão, controle das fezes e solução de problemas. Foi percebido que o tremor da ataxia abala a coluna cervical, membros superiores e tronco, ficando impossível a prática da alimentação sem ajuda de um cuidador. A fala do paciente se tornou disártrica (falta de coordenação nos músculos da fala) e pastosa, apresentando também tremor incessante na região cervical, membros superiores e tronco. Quando a cuidadora o alimentava ao levar o alimento à sua boca, em todas as fases era fundamental que o paciente com suas mãos conservasse sua coluna cervical estabilizada.

Um estudo realizado por Zeigelboim *et al.* (2013) foi comprovado que entre os casos analisados dito que as dificuldades de início na ação de se jogar os jogos virtuais, apesar de ter desigualdade na faixa etária, classificação nas ataxias e tempo de diagnóstico, acentua-se o quão importante é se adaptar ao protocolo, pois o método utilizado é naturalmente novo. Pacientes afetados por doenças crônicas que abalam a estabilidade podem dar origem a uma inércia e mudanças em seu estado físico. O movimento deve ser incentivado porque a falta de condicionamento físico é uma consequência que faz o paciente a ficar sem habilidades na disfunção vestibular. O que leva a inclusão do acometido com o meio virtual é o uso de ambientes e representação virtual levando a crer que o paciente esteja numa outra realidade, assim permite e associa comportamento, reações aos objetos virtuais e movimentos.

A síndrome de ataxia cerebelar é uma condição genética complexa, pouco compreendida e reconhecida, tanto que sua etiologia abriga todos os modelos clássicos de herança mendeliana (dominante recessiva e ligada ao X) e mais de

duas dezenas de genes têm sido relacionados como possíveis candidatos. Embora marcadamente heterogênea, tanto clínica quanto geneticamente, têm sido sugeridos alguns sinais específicos como critérios mínimos para o diagnóstico: hipotonia, ataxia, deficiência intelectual e apraxia oculomotora, podendo ainda apresentar anomalias do padrão respiratório, pigmentação retiniana, anomalias renais e sinais faciais menores. É no exame por imagem do encéfalo que um sinal considerado patognomônico – o sinal do dente molar – consolida o diagnóstico. Consanguinidade tem sido reportada com frequência na literatura pertinente (GALVÃO *et al.*, 2010).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Por fim, acredita-se que este artigo seja de grande interesse uma vez que, apesar de não ser considerada uma doença rara (sua prevalência é maior do que 1:100 000), onde o início dos sinais e sintomas são de difícil diagnóstico, mesmo existindo testes genéticos para esta condição e estarem disponíveis pelo SUS há pelo menos uma década. Enquanto o paciente não tem seu diagnóstico definido, ele acaba sendo submetido a diversas formas de tratamento ineficientes e dispendiosos que lhe causaram sofrimento físico e psíquico.

Por isso é necessário que o processo de diagnóstico integrado nas áreas de Fonoaudiologia e Genética favoreçam seu reconhecimento. Na presença de hipotonia, ataxia, nistagmo, alterações respiratórias e atraso no desenvolvimento, o exame por imagem do encéfalo é fundamental, pois se a neuroimagem mostrará o “sinal do dente molar”, a hipoplasia do verme e alterações do quarto ventrículo, além das características fenotípicas apresentadas, com destaque para a recepção e emissão da linguagem de grau grave há a comprovação do diagnóstico clínico.

REFERÊNCIAS

ARRUDA, W. O; TEIVE, H. G. Ataxias cerebelares hereditárias: do martelo ao gen. *In: Arquivo de Neuro-psiquiatria*, São Paulo, V. 55, N. 3b, p. 666-676, 1997. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0004-282X1997000400027&script=sci_abstract&tlng=pt. Acesso em: 4 jun. 2019.

ARRUDA, W. O.; Classificação das ataxias cerebelares hereditárias. *In: Arquivo de Neuro-psiquiatria*, São Paulo, v. 49, n. 1, 1991. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-282X1991000100009. Acesso em 29 mar. 2019.

AURELIANO, W. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. *In: Ciência & Saúde Coletiva*, v. 23, n. 2, p. 369-380, 2018. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S1413-81232018000200369&script=sci_abstract&tlng=pt. Acesso em: 18 jun. 2019.

AWAD, P. *et al.* Características clínicas de 63 pacientes com ataxia. *In: Rev. Méd. Chile*, Santiago, v. 146, n. 6, p. 702-707, jun. 2018. Disponível em: https://scielo.conicyt.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-98872018000600702&lng=es&nrm=iso. Acesso em: 12 de jul 2019.

COUTINHO, P. **Doença de Machado-Joseph**: tentativa de definição. 1992. Tese (Doutorado) - Instituto de Ciências Biomédicas, Universidade do Porto, Porto, 1992. Disponível em: https://repositorio-aberto.up.pt/bitstream/10216/10229/7/644_TD_01_P.pdf. Acesso em: 5 jun. 2019.

DELBONI, M. C. C.; SANTOS, M. da C. dos; ASOLA, G.; Terapia Ocupacional na ataxia cerebelar e o recurso da tecnologia assistida: um estudo de caso. *In: O Mundo da Saúde*, São Paulo, v. 30, n. 1, p. 175-178, jan./mar. 2006

DIAS, M. P. F. *et al.* Efeito da Terapia-Espelho na função motora dos membros inferiores na doença de Machado-Joseph. *In: Revista Neurociências*, v. 23, n. 1, p. 123-129, 2015. Disponível em: http://www.revistaneurociencias.com.br/edicoes/2015/2301/relato_de_caso/973rc.pdf. Acesso em: 5 jul. 2019.

FILIPPIN, N. T., PICCININI, A. M., LIBERA, L. B. D.; Caracterização do equilíbrio, risco de quedas e qualidade de vida em pessoas com doença de Machado-Joseph. *In: Fisioterapia Brasil*, v. 17, n. 1, 2016. Disponível em: <http://docs.bvsalud.org/biblioref/2017/09/849187/15-864-1-pb.pdf>. Acesso em: 5 mar. 2019.

FUNDAÇÃO NACIONAL DE ATAXIA. **Frequently Asked Questions About Ataxia Classifications**, 2016. Disponível em: ataxia.org/content/uploads/2017/07/AtaxiaFAQ.pdf . Acesso em: 3 nov. 2018.

GALVÃO A. *et al.* Estudo de caso: A Equoterapia no Tratamento de um Paciente Adulto Portador de Ataxia Cerebelar. *In: Revista de Neurociência*, v. 18, n. 3, p. 353-358, 2010. Disponível em: <http://www.revistaneurociencias.com.br/edicoes/2010/RN1803/407%20relato%20de%20caso.pdf>. Acesso em: 5 mar. 2019.

MILANEZ, P. *et al.* Doença de Machado-Joseph. *In: Biosáude*, Londrina, v. 11, n. 2, 2009. Disponível em: http://www.uel.br/ccb/patologia/portal/pages/arquivos/Biosaude%20v%2011%202009/BS_v11_n2_DF_13.pdf. Acesso em: 05 mar. 2019.

PINTO, W. B. *et al.* Ataxias cerebelares não-progressivas e lesão cerebelar aguda prévia indeterminada: uma condição clínica misteriosa. *In: Arquivo de Neuro-psiquiatria*, São Paulo, v. 73, n. 10, p. 823-827, 2015. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0004-282X2015001000823&script=sci_abstract&tlng=pt. Acesso em: 5 mar. 2019.

SCHIAVINATO A.M. *et al.* Influência do Wii Fit no equilíbrio de paciente com disfunção cerebelar: estudo de caso. *In: Journal of the Health Sciences Institute*, v. 28, n. 1, p. 50-52, 2010. Disponível em: https://www3.unip.br/presencial/comunicacao/publicacoes/ics/edicoes/2010/01_jan-mar/V28_n1_2010_p50-52.pdf. Acesso em: 5 mar. 2019.

TEIVE, H. A. G. Ataxia cerebelar associada com anticorpos anti-GAD: uma rara e enigmática doença. *In: Arquivo de Neuro-psiquiatria*, São Paulo, v. 75, n. 3, p.137-138, 2017. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-282X2017000300137. Acesso em: 5 mar. 2019.

URBAN, L. *et al.* Estudo das ataxias esporádicas de início no adulto no Hospital de Clínicas de Montevideu – Uruguai. *In: Rev. Urug. Med. Int.*, Montevideu, v. 2, n. 2, 2017.

ZEIGELBOIM, B. *et al.* Reabilitação vestibular com realidade virtual na ataxia espinocerebelar. *In: Audiology - Communication Research*, São Paulo, v. 18, n. 2, p. 143-147, abr./jun. 2013. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2317-64312013000200013. Acesso em: 4 mar. 2019.

ZEIGELBOIM, B. *et al.* Anormalidades otoneurológicas em pacientes com ataxia de Friedreich. *In: Int. Arco. Otorrinolaringol.*, São Paulo, v. 21, n. 1, jan./mar. 2017.