

[congresso.iname.org.br](http://congresso.iname.org.br)



# CONGRESSO 20 INAME 23

ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL

3 a 5  
Março

Novotel Center Norte  
São Paulo/SP



## ANAIIS



Instituto Nacional da Atrofia Muscular Espinhal



# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	<b>1</b>
<b>Autores</b>	<b>Autor principal:</b> Rita de Cássia Guedes de Azevedo Barbosa <b>Coautores:</b> Luiza Andrade Soares, Ana Carolina Bemfica
<b>Categoria</b>	Relato de Caso ou Série de Casos
<b>Título</b>	<b>Impacto da Nusinersena no tipo de VM utilizado em crianças com AME 1 centro de doenças raras em MG</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** A AME é uma doença congênita, autossômica recessiva que acomete o corno anterior da medula espinal e dos nervos cranianos que pode ser subdividida por gravidade (tipo 1, 2 e 3). A compreensão da patogênese da AME levou ao desenvolvimento de abordagens terapêuticas além dos cuidados sintomáticos e de suporte. Uma dessas abordagens é o uso de um oligonucleotídeo antissenso (tem como princípio ativo a Nusinersena) que tem a função de promover a síntese proteica melhorando o quadro clínico dos pacientes. A portaria nº 24, de 24 de abril de 2019, incorporou a Nusinersena para AME I no SUS. O objetivo é descrever o impacto no tipo de suporte ventilatório utilizado em crianças que iniciaram o uso da Nusinersena. Este estudo observacional de coorte retrospectiva dos pacientes de AME1 que receberam tratamento com Nusinersena, em um hospital público de referência de tratamento de doenças raras em Minas Gerais 2019 e 2022.

**Resultados:** Dos 21 pacientes portadores de AME 1 acompanhados em um Centro de Doenças Raras em MG, que fizeram uso da Nusinersena, 2 eram traqueostomizados e receberam a medicação em outros serviços, 16 faziam uso de VNI antes da aplicação e 3 não faziam uso de suporte ventilatório. Após a aplicação 1 paciente foi traqueostomizado, nenhum precisou iniciar VNI após o medicamento e 3 pacientes permanecerem sem suporte ventilatório.

**Conclusão:** É possível observar que tratamento com Nusinersena junto com a reabilitação fisioterapêutica adequada mostrou-se seguro, bem tolerado e benéfico na prevenção de complicações respiratórias comuns da patologia.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

**Classificação** 2

**Autores**

**Autor principal:** Felipe Franco da Graça

**Coautores:** Cristina Iwabe, Marcondes Cavalcante França Jr

**Categoria**

Estudos Científicos

**Título**

**Clinical and Electrophysiological Evaluation of Fatigue in Adult Patients With Spinal Muscular Atrophy (SMA)**

**Introdução, objetivo e contexto:** Fatigue is common in spinal muscular atrophy (SMA), and negatively interferes with quality of life of affected individuals, especially in repetitive daily activities. Despite that, few studies assessed potential electrophysiological correlates of fatigue in late-onset SMA. Objective: To assess fatigue severity and its correlation with neuromuscular jitter in a cohort of 25 adult patients with SMA. We recruited patients aged > 16 years old with SMA and followed at UNICAMP. Fatigue was quantified with 2 scales: the modified fatigue impact scale (MFIS) and the fatigue severity scale (FSS). Simultaneously, concentric needle evaluation of the stimulated jitter in the frontalis muscle was performed. Jitter was expressed as the mean of mean consecutive differences (MCD) in at least 100 potentials. The Motor Function Measure (MFM), Expanded Hammersmith Motor Functional Scale (HFMSE) and Revised Upper Limb Module (RULM) scales were used to assess motor function in each individual.

**Resultados:** Patients were stratified into 2 groups according to FSS scores (with and without fatigue). These groups were then compared using non-parametric tests. There were 16 men and 9 women, median age was 36 years. Regarding the functional status, median MFM, HFMSE and RULM scores were 48.9, 16.0 and 25.0, respectively. Median FSS score was 3.8 and 12 out of the 25 patients had FSS scores > 4. Between-group comparison showed that the median jitter value was significantly higher in the group with FSS>4 ( $p=004$ ).

**Conclusão:** Although preliminary, these results indicate that neuromuscular junction failure may play a role in SMA-related fatigue and jitter may be a neurophysiological marker to assess fatigue in this condition.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	<b>3</b>
<b>Autores</b>	<b>Autor principal:</b> Renalli Manuella Rodrigues Alves <b>Coautores:</b> Juliana Simonelly Felix dos Santos
<b>Categoria</b>	Estudos Científicos
<b>Título</b>	<b>Ventilação não invasiva na Atrofia Muscular Espinhal: Experiência do Serviço Público de Saúde de Pernambuco</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** Na AME o comprometimento motor e respiratório progridem conjuntamente. A morbimortalidade está relacionada à fraqueza muscular inspiratória, principalmente intercostal, alterações de caixa torácica, padrão respiratório paradoxal, hipoventilação, disfunção expiratória, bulbar e da deglutição, levando à broncoaspirações, infecções de repetição e insuficiência respiratória. A recomendação atual é que a Ventilação Não Invasiva seja iniciada precocemente para favorecer a ventilação alveolar e manter a complacência e do pulmão e caixa torácica. A pressão positiva associada à terapias de remoção de secreção elevam a expectativa e qualidade de vida de pacientes. O Ministério da Saúde assegura o acesso à equipamentos de VNI nas doenças neuromusculares. Este estudo teve como objetivo relatar a experiência do programa de Síndrome de Hipoventilação do Hospital Otávio de Freitas (HOF - Pernambuco/PE), onde são atendidos indivíduos com AME em diferentes estágios de progressão e gravidade.

**Resultados:** O programa acompanha 26 pacientes com AME, sendo 65% do sexo masculino, 10 tipo I, 12 tipo II e 3 tipo III com médias de idade  $24,7 \pm 15,10$  meses,  $19 \pm 11,23$  anos e  $28 \pm 12,01$  anos, respectivamente e 1 paciente adulto do tipo IV. 3 pacientes foram traqueostomizados por falha de extubação e 23 seguem em uso de Ventilação Não Invasiva domiciliar, realizam recrutamento de volume pulmonar e técnicas de auxílio à tosse. Após a entrega dos equipamentos, inicia-se a telemonitorização através da plataforma AirView RESMED, adaptação inicial, emissão de relatórios e acompanhamento da adesão longo prazo à VNI. A Taxa de adesão, indicando uso do suporte ventilatório superior a 4 horas por dia, é de 74,04%. As principais dificuldades para uso da ventilação domiciliar observadas são a necessidade de ajuste de máscara, fuga excessiva e ressecamento das vias aéreas. A taxa de internação dos pacientes em 2022 por intercorrências respiratórias foi de 11,53%.

**Conclusão:** Esse estudo demonstra uma alta adesão à ventilação domiciliar não invasiva, colaborando para uma baixa taxa de internação dos usuários de um serviço público de saúde. Novos estudos de perfil e de seguimento de pacientes com atrofia muscular espinhal são necessários para revelar o estado de saúde dessa população no Brasil.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

**Classificação** 4

**Autores**

**Autor principal:** Felipe Barbosa Magalhaes

**Coautores:** Rodrigo Holanda Mendonça, Edmar Zanoteli

**Categoria**

Estudos Científicos

**Título**

**Motor unit number estimation in patients with spinal muscular atrophy using the CMAP Scan technique**

**Introdução, objetivo e contexto:** Several studies show the reduction of motor unit counts by different techniques in SMA. A new Motor Unit Number Estimation (MUNE) technique described in 2016 by Bostock, MScanfit (CMAP Scan MUNE), uses a mathematical model that considers the stimulus-response curve of the compound muscle action potential (CMAP) to estimate the number of motor units. Studies have shown that this technique has greater sensitivity than other conventional techniques (MUNIX and MPS), in addition to not requiring voluntary activation, facilitating its use in children or patients with marked weakness. Objectives. The present study aims to evaluate the usefulness of Mscanfit in patients with SMA compared to other techniques (MUNIX and CMAP amplitude).

**Resultados:** 47 patients with SMA were evaluated, CMAP scan values were obtained on the abductor pollicis brevis (APB) and abductor digiti minimi (ADM) muscles. MUNIX values were obtained in the same muscles, for comparison, of 40 collaborative patients for the technique. In 8 patients, the same exams were performed with 1 year of follow-up. Seven patients were SMA type 1, 25 patients were SMA type 2 and 15 were SMA type 3. Mean CMAP scan MUNE values correlated inversely with disease severity, with patients with SMA type 1 having lower values while those with patients with type 3 SMA have higher MUNE values. Among the patients who were controlled at 1 year of follow-up, only 1 patient was SMA type 1, being treated with nusinersen, and the MUNE values obtained by the CMAP scan were the same after 1 year of follow-up. The remaining seven patients who underwent the technique were SMA type 2 or 3 and the values did not differ significantly between the two exams in relation to treatment.

**Conclusão:** CMAP Scan can be used to count motor units in patients with spinal muscular atrophy. More ongoing studies should assess its usefulness as a biomarker of disease progression and treatment response parameter.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	<b>5</b>
<b>Autores</b>	<b>Autor principal:</b> Bruno do Amaral Barbosa <b>Coautores:</b> Bruna Oliveira do Nascimento, Natalia Mariano Medeiros, Cristina Hamamura, Ana Angélica Ribeiro de Lima
<b>Categoria</b>	Estudos Científicos
<b>Título</b>	<b>Adesão aos guias e consensos para pessoas com atrofia muscular espinhal tipo 1 pela fisioterapia respiratória</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** A fisioterapia respiratória é essencial para pessoas com atrofia muscular espinhal (AME) tipo 1. Consensos e guias foram elaborados para nortear a prática clínica, porém ainda não foi investigado se fisioterapeutas os utilizam. **OBJETIVO.** Investigar a adesão aos guias e consensos para pessoas com AME tipo 1 na prática clínica de fisioterapia respiratória. **MÉTODO.** Estudo exploratório, transversal, quantitativo em que foram incluídos fisioterapeutas brasileiros que atenderam pessoas com AME tipo 1. Um questionário elaborado pelos pesquisadores com base nos consensos de 2007 e 2018 e guia do INAME de 2020. Esse questionário continha 25 questões, sendo 7 para caracterização da amostra e 18 referentes aos objetivos da terapia, conduta, avaliação e uso de equipamentos. A análise à adesão percentual foi realizada dividindo o número de respostas que atenderam à recomendação pelo total de participantes e multiplicado por 100. Aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa CAAE: 50441721.5.0000.0064.

**Resultados:** O questionário foi respondido por 40 fisioterapeutas respiratórios, devidamente habilitados. O maior número de profissionais era da região sudeste e não houve participantes da região norte. As principais áreas de atuação eram neuromuscular, neurofuncional e pediatria. Todas as respostas a respeito de técnicas de reexpansão pulmonar, indicação de VNI (ventilação não invasiva) como primeira opção de suporte ventilatório e uso de equipamento de tosse mecânica tiveram uma adesão maior que 89% dos profissionais. Nas recomendações a respeito da duração do atendimento (em minutos), uso de técnicas manuais e uso do equipamento Peak Flow houve disparidades nas respostas. Entretanto, observou-se que 7% dos profissionais prescrevem o uso de CPAP (pressão positiva contínua nas vias aéreas) e a avaliação de hipoventilação por meio de exame de gasometria arterial 30%, não corroborando com recomendação para pacientes com AME tipo 1.

**Conclusão:** Conclui-se por meio desse estudo que os profissionais que atendem pessoas com AME tipo 1 tem aderência aos consensos e guias de tratamento, principalmente, em relação as técnicas de reexpansão pulmonar, indicação de VNI (ventilação não invasiva) como primeira opção de suporte ventilatório e uso de equipamento de tosse mecânica. Alguns achados como prescrição de CPAP (pressão positiva contínua nas vias aéreas) e a avaliação de hipoventilação por meio de exame de gasometria arterial reforçam a importância da atualização contínua desses profissionais para nortear a prática clínica.



# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	<b>6</b>
<b>Autores</b>	<b>Autor principal:</b> Eduardo Vital de Carvalho <b>Coautores:</b> Rodrigo Holanda Mendonca, Graziela Jorge Polido, Edmar Zanoteli
<b>Categoria</b>	Estudos Científicos
<b>Título</b>	<b>Caracterização do perfil clínico respiratório dos pacientes com atrofia muscular espinhal</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** O acometimento respiratório é a principal causa de mortalidade na AME e os cuidados respiratórios devem ser inseridos assim que possível. Conhecer o perfil clínico respiratório dos pacientes, se faz necessário, para garantir a adequada terapêutica no manejo ventilatório. O objetivo é apresentar o perfil clínico respiratórios dos pacientes com AME do ambulatório de DNM/HCFMUSP. Estudo descritivo/retrospectivo por meio de coleta de dados da avaliação respiratória (julho de 2021 a junho de 2022). Foi coletado dados de sexo, idade, altura, peso, classificação do tipo da AME, idade do diagnóstico, início dos sintomas, uso de drogas, quadro de infecção respiratória de repetição, sinais e sintomas de hipoventilação, respiração paradoxal, dispneia, perda de peso, disfagia, uso de ventilação, CV, PFT, SpO<sub>2</sub>, FC, deformidade torácica escoliose. Análise dos dados foi descritiva apresentando valores absolutos, frequência, porcentagem, média e desvio padrão.

**Resultados:** Foi coletado dados de 45 pacientes, sendo 27 (60%) masculino e 18 (40%) feminino. A idade média foi de 12,9±9,5 anos, altura média de 1,39±0,26 cm, e peso médio de 38,2±22,43 kg. 13% dos pacientes do tipo I, 49% tipo II, 36% tipo III e 0,02% do tipo IV. 22 (49%) pacientes fazem uso do Nusinersena e somente um paciente faz uso do Ridisplan. Somente 11% apresentaram quadro de infecção respiratória de repetição, 13% apresentaram sintomas de hipoventilação alveolar, 0,04% padrão paradoxal e 13% dispneia. Três (0,06%) dos pacientes apresentaram histórico de perda de peso e 13 (29%) apresentaram disfagia. 14 (31%) fazem uso VNI e 4 (0,08%) de VMI. A capacidade vital média foi de 1,81±1,45 l, 24% com restrição grave, 0,06% restrição moderada e 11% com restrição leve. A média do PFT foi de 250,27±139,98 l/min. A SpO<sub>2</sub> média foi de 97±0,70%, FC de 94±15 bpm e FR de 20±5 rpm. 55% dos pacientes apresentaram deformidades torácicas e 57% escoliose.

**Conclusão:** Por meio de uma avaliação de fisioterapia respiratória ambulatorial foi possível classificar e identificar o envolvimento respiratório nos pacientes com AME. O envolvimento respiratório nesse grupo foi bem heterogêneo. Dos pontos mais relevantes vale destacar que a restrição ventilatória grave é a mais presente, os pacientes com AME tipo II são os mais frequentes no ambulatório e o acesso a medicação ainda é muito restrito.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

**Classificação** 7

**Autores**

**Autor principal:** Alexandra Prufer de Queiroz Campos Araujo

**Coautores:** Jaqueline Almeida Pereira, Marcos Ferreira Rebel, Lia Mello Brasil, Flávia Nardes, Clarisse Pereira Dias Drummond Fortes, Aline Chacon Pereira, Ana Paula H. Kovacs

**Categoria**

Relato de Caso ou Série de Casos

**Título**

**Variabilidade na progressão na Atrofia Muscular Espinhal tipo 3:  
Relato de Casos**

**Introdução, objetivo e contexto:** Na Atrofia Muscular Espinhal (AME) os pacientes cursam com fraqueza muscular generalizada, arreflexia e atrofia. São classificados em tipos distintos de acordo com a idade de início dos sintomas e maior marco motor alcançado. O tipo 3, onde alcançam marcha sem apoio, são subdivididos em 3A (início antes de 3 anos) e 3B (início após 3 anos) não é o mais incidente, mas tem prevalência considerável, exatamente pelo fato de sua evolução ser mais lenta que a dos tipos 1 e 2. O tratamento padrão multidisciplinar concorre para modificar a história natural. Associado às medicações modificadoras traz maior impacto na lentificação da progressão da AME. Objetivo: descrever a evolução de 6 casos geneticamente confirmados de AME tipo 3 ressaltando a variabilidade de sua evolução. Relato de casos longitudinal aprovado pelo CEP/IPPMG/UFRJ (CAAE: 63471116.6.1001.5264), com autorização por TCLE e TALE quando apropriado.

**Resultados:** No banco de dados do IPPMG/UFRJ, a AME tipo 3 representa 1/3 do total, apesar de sermos uma unidade universitária hospitalar de pediatria. Os casos aqui apresentados constam de nascidos em 1987 (adultos jovens no momento) até nascidos em 2015 (idade escolar atual), início de sintomas aos 12 meses até 13 anos, perda de marcha em idade pré-escolar, até manutenção de marcha na idade adulta.

**Conclusão:** A história natural da doença indica evolução progressiva também no tipo 3, precisando por vezes intervalos de 24 meses, ou mais para ser observada. No tipo 3 o declínio de função motora pode ocorrer antes dos 10 anos ou no decorrer da terceira década de vida. A avaliação seriada permite o ajuste das orientações, e idealmente, indicações de intervenções em melhor janela terapêutica, com manutenção de funções importantes. Infelizmente o acesso à terapia medicamentosa modificadora não é ainda acessível via SUS para pessoas com AME tipo 3.



# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	<b>8</b>
<b>Autores</b>	<b>Autor principal:</b> Bruna Oliveira do Nascimento <b>Coautores:</b> Bruno Amaral Barbosa, Natalia Mariano Medeiros, Cristina Hamamura Moriyama, Isabela Pessa Anequini, Ana Angélica Ribeiro de Lima
<b>Categoria</b>	Estudos Científicos
<b>Título</b>	<b>Adesão aos guias e consensos para pessoas com atrofia muscular espinhal tipo 1 pela fisioterapia motora</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** A fisioterapia motora é essencial para pessoas com atrofia muscular espinhal (AME) tipo 1. Consensos e guias são importantes para nortear a prática clínica, porém ainda não foi investigado se fisioterapeutas os utilizam. Este é um estudo exploratório transversal qualitativo, em que foram incluídos fisioterapeutas que atendiam pessoas com AME tipo 1. Aqueles que não eram brasileiros, moravam fora do Brasil e com menos de um ano de graduação foram excluídos. Um questionário eletrônico qualitativo com 25 questões (sete de caracterização da amostra e 18 de atuação profissional) foi elaborado com base nos consensos de 2007 e 2018 e guia do INAME de 2020. A pesquisa foi divulgada pelas redes sociais e respondido através de link por meio do Google Forms. A análise à adesão percentual foi feita, dividindo o número de respostas que atenderam à recomendação pelo total de participantes e multiplicado por 100. Estudo aprovado pelo Comitê de Ética - CAAE: 50441721.5.0000.0064.

**Resultados:** Participaram deste estudo 51 fisioterapeutas, sendo 44 do sexo feminino e sete do sexo masculino, com idade média de  $36,65 \pm 6,38$  anos. O maior número de profissionais era da região sudeste e não houveram participantes da região norte, atuando na área de neuromuscular, neurofuncional e pediatria. O instrumento de avaliação motora mais relatado foi a CHOP INTEND e os atendimentos eram realizados de 3 a 7 vezes por semana por 60 minutos. O controle postural e a tolerância na postura em sentado foram os aspectos mais relatados na avaliação motora, sendo reavaliados a cada 3 até 6 meses. O uso de órteses foi relatado pela maioria dos participantes: ankle foot orthosis, talas extensoras, vestes e colete torácico, por sete vezes na semana, entre uma e três horas de uso. A adesão aos itens de avaliação, objetivos e condutas apresentados nos consensos e guia foi de 73% dos profissionais. A adesão não foi uniforme quanto às escalas, órteses, equipamentos e frequência de atendimento semanal.

**Conclusão:** Fisioterapeutas brasileiros que atendem pessoas com AME tipo 1 são aderentes às recomendações de guias e consensos para nortear sua prática clínica, principalmente, em relação a avaliação, objetivos e condutas terapêuticas.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	<b>9</b>
<b>Autores</b>	<b>Autor principal:</b> Rita de Cássia Guedes de Azevedo Barbosa <b>Coautores:</b> Telma Renata Vasconcelos, Daiana Assis
<b>Categoria</b>	Relato de Caso ou Série de Casos
<b>Título</b>	<b>Perfil clínico e sociodemográfico dos pacientes com AME tipo 1 atendidos pelo Programa Ventlar</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** A AME é a segunda doença mais fatal dentre o grupo de enfermidades raras, sendo superada apenas pela fibrose cística. Estima-se que a doença atinge cerca de 1 em 10.000 nascidos vivos<sup>24</sup>. No Brasil dados sobre a prevalência são escassos. A síndrome de Werding-Hoffmann, ou AME tipo 1, é considerada a forma mais grave. O objetivo deste estudo é descrever os aspectos clínicos e sociodemográficos de crianças com AME 1 acompanhados pelo programa VENTLAR entre 01/09/2002 e 01/12/2020, incluindo aspectos do diagnóstico, intercorrências clínicas e desfechos.

**Resultados:** Os resultados mostraram que 68,3% dos pacientes eram do gênero feminino e tiveram início de sintomas com idade entre 1 e 7 meses com a confirmação diagnóstica entre 1 mês e 10,8 anos e mediana de 6 meses. O local de moradia dos pacientes foi Belo Horizonte ou região metropolitana em 65,8%. Quanto ao tipo de suporte ventilatório, a maior parte dos pacientes, 80,4%, faziam uso de ventilação mecânica invasiva, e 97,6% dos pacientes faziam uso de via artificial para alimentação. A mortalidade foi de 39%, sendo que 81,25% dos pacientes que morreram tinham até 3 anos de idade.

**Conclusão:** A AME tipo 1 é uma doença complexa, que exige a presença de equipe especializada no cuidado aos pacientes. O HIJP II da FHEMIG conta com um programa pioneiro voltada para a DNM Criado em 2002, no âmbito do SUS, o VENTLAR. Programa voltado especificamente para a assistência respiratória no domicílio, hospital e ambulatório. Conta com uma equipe com pneumopediatras, enfermeiros, fisioterapeutas assistentes sociais e psicólogo. É muito importante obter dados sobre essa população pois pode auxiliar na organização dos serviços de saúde, bem como subsidiar a elaboração de estudos futuros.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

**Classificação** 10

**Autores**

**Autor principal:** Alexandra Prufer de Queiroz Campos Araujo

**Coautores:** Jaqueline Almeida Pereira, Marcos Ferreira Rebel, Lia Mello Brasil, Flávia Nardes, Clarisse Pereira Dias Drummond Fortes, Aline Chacon Pereira, Ana Paula H. Kovacs

**Categoria**

Relato de Caso ou Série de Casos

**Título**

**Repercussão motora do tratamento modificador da Atrofia Muscular Espinhal (AME) tipo 1: Relato de Casos**

**Introdução, objetivo e contexto:** Na AME os pacientes cursam com fraqueza muscular generalizada e atrofia, sendo o tipo 1 o mais grave. Necessitam de suporte ventilatório antes do primeiro ano de vida, não apresentam controle de cabeça nem sentam sem apoio. O tratamento com medicações modificadoras de fenótipo associado a fisioterapia tem se mostrado promissor, retardando o surgimento dos sintomas, possibilitando ganhos funcionais e aumentando a sobrevida. Objetivo: descrever as respostas motoras de crianças com AME tipo 1, através da Escala CHOP INTEND após aplicação do nusinersena e onasemnogeno abeparvoveque e fisioterapia. Relato de casos longitudinal aprovado pelo CEP/IPPMG/UFRJ (CAAE: 63471116.6.1001.5264). A função motora de pacientes diagnosticados geneticamente com AME tipo 1 foi avaliada com a CHOP INTEND, que pontua os movimentos espontâneos totalizando 64 pontos. Avaliação foi realizada em 2 momentos: M1, antes da aplicação das medicações e M2, após o uso das medicações, todos os casos com fisioterapia.

**Resultados:** Três crianças (1 menina e 2 meninos). LAS, menina, 12 meses de idade quando iniciou nusinersena (4 doses) e dose única do “onasemnogeno abeparvoveque”, M1 = 28 pontos e M2 = 43 pontos (após 10 meses do uso das medicações, com controle de cabeça e movimentos ativos de membros contra ação da gravidade) realiza fisioterapia 4 vezes na semana. GFR, menino, 9 meses de idade quando iniciou nusinersena (5 doses) e dose única do “onasemnogeno abeparvoveque”, M1 = 39 pontos e M2 = 61 pontos (após 16 meses do uso das medicações com controle de cabeça e tronco, permanece sentado quando colocado com movimentação livre das mãos) realiza fisioterapia 5 vezes na semana. HGF, menino, 3 meses de idade quando recebeu nusinersena (5 doses) e dose única do “onasemnogeno abeparvoveque”, M1 = 18 pontos e M2 = 53 pontos (após 24 meses, apresentando controle de cabeça e tronco, permanece sentado quando colocado com movimentação livre das mãos) realiza fisioterapia 5 vezes na semana.

**Conclusão:** A história natural da doença está bem documentada na literatura científica, trazendo o quadro de evolução de piora motora dos pacientes com AME tipo 1. No entanto, com este relato de casos pudemos constatar a melhora funcional dos pacientes após o uso de medicações modificadoras de fenótipo associado a fisioterapia. Atingiram marcos motores até então não vistos como controle de cabeça, sentar e movimentação antigravitacional de membros superiores e inferiores.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	<b>11</b>
<b>Autores</b>	<b>Autor principal:</b> Ana Angélica Ribeiro de Lima <b>Coautores:</b> Ana Angélica Ribeiro de Lima, Maylli Graciosa, Priscila Ferronato, Edison de Jesus Manoel
<b>Categoria</b>	Relato de Caso ou Série de Casos
<b>Título</b>	<b>Adaptação motora de pessoas com atrofia muscular espinal em relação a gravidade da doença – dados preliminares</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** Pessoas com atrofia muscular espinal (AME) apresentam comportamentos adaptativos, sendo o sinal de Gowers o mais descrito na literatura. A investigação da adaptação motora é fundamental para compreender como esses comportamentos acontecem, por meio da observação de mudanças temporais e espaciais durante a execução de tarefas motoras. Portanto, o objetivo deste estudo é investigar a adaptação motora de pessoas com AME na tarefa de sentar-se. Esse é um estudo longitudinal de um ano de três casos de pessoas com AME do sexo masculino: um que senta, 4 anos (P1); um que fica em pé, 28 anos (P2); um que anda, 30 anos (P3). Foram solicitada filmagens dos participantes realizando três repetições da tarefa de transferência de decúbito dorsal para sentado de forma habitual, e modificada (sentar-se e tocar em uma bola com as duas mãos). Foram analisados três categorias de subações (OT, TS e ES), o tempo total da tarefa e o tempo relativo de cada subação (CAAE/ 2021: 46221121.5.0000.5391).

**Resultados:** Os participantes não apresentaram um padrão de aumento ou diminuição no tempo total da tarefa habitual ao longo do tempo. O P1 apresentou variação nas subações de OT e ES, P2 para TS e ES, e P3 apenas para TS. O tempo total de ação da tarefa modificada foi maior do que o da tarefa habitual para o P3. Após modificações na tarefa, apenas o P3 fez um acréscimo de tempo no tempo total da tarefa modificada. A variação do tempo total foi maior na tarefa modificada para P1 e na tarefa habitual para P3, enquanto P2 não variou entre as duas tarefas. A estrutura temporal foi mantida da tarefa habitual para modificada nos três participantes. Na tarefa modificada houve emergência de descrições apenas na subação ES para todos participantes, em que P1 foi o mais variável e o P3 o mais constante.

**Conclusão:** As pessoas com AME foram capazes de realizar adaptações espaciais e temporais entre as repetições das tarefas, após modificação na tarefa e ao longo do tempo. Na presente amostra, a criança com AME que senta realizou maior adaptação no sequenciamento da ação e tempo de ação, enquanto, as pessoas adultas com AME que ficam em pé e andam foram mais constantes. Os dados deste resumo são preliminares de um estudo longitudinal que investiga a adaptação motora de pessoas com AME.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

**Classificação** 12

**Autores**

**Autor principal:** Adriana Nathalie Klein

**Coautores:** André M. Santana, Irene Karaguilla Ficheman, Ana Lidia da Silva Moreira, Roseli de Deus Lopes

**Categoria**

Estudos Científicos

**Título**

**DRApp - Plataforma Digital de Avaliação Motora e Funcional de pessoas com Doenças Raras - Módulo AME**

**Introdução, objetivo e contexto:** As políticas públicas nacionais voltadas para pessoas com AME estão mais direcionadas aos avanços das indústrias farmacêuticas recentes. Percebe-se empenho da comunidade civil para acesso aos novos tratamentos medicamentosos, porém o impacto positivo dessas intervenções depende da atuação conjunta da equipe de reabilitação especializada. Nesse aspecto, percebe-se menos investimento em formação continuada e treinamentos dos profissionais. Os consensos mundiais de AME preconizam o uso de escalas de avaliação específicas para acompanhar a evolução motora e funcional dos pacientes, mas no Brasil não são aplicadas por todos os profissionais. Os motivos são diversos: muitos profissionais não estudaram essas escalas durante sua formação universitária ou possuem pouco acesso às mesmas. Por isso, o objetivo deste estudo é demonstrar o desenvolvimento de um aplicativo de Doenças Raras (DRApp) para apoiar o processo avaliativo dos profissionais de reabilitação que assistem pacientes com AME.

**Resultados:** O DRApp já é um Produto Viável Mínimo (MVP) que teve um investimento inicial e foi pré-validado por cinco fisioterapeutas. Em geral ele está estruturado da seguinte maneira: terapeutas são cadastrados no sistema, na sequência adicionam seus pacientes e tem acesso aos prontuários, fluxo de escalas e apoio durante todo o processo de aplicação das mesmas. O sistema gera a evolução gráfica de suas avaliações e o terapeuta poderá inserir observações, fotos e vídeos de forma síncrona da aplicação das escalas. Com os resultados sistematizados, as decisões sobre protocolos de reabilitação serão tomadas com dados confiáveis, resultando em melhores estratégias e qualidade de vida para os pacientes. A Inteligência Artificial irá ajudar na identificação de preditores de evolução da doença. Os relatórios de avaliações poderão ser enviados aos médicos, pacientes e seus familiares que terão uma apropriação maior sobre seus dados de saúde.

**Conclusão:** O DRApp propõe uma tecnologia computacional, com aprendizagem de máquina para dispositivos móveis, com potencial de apoiar o processo de captura, armazenamento e tratamento dos indicadores gerados pelas escalas de avaliação, no contexto do tratamento e na assistência a pacientes com AME. A padronização dos métodos de avaliação e de disponibilização dos resultados poderão ser compartilhados com toda equipe envolvida, garantindo comunicação adequada e ao mesmo tempo respeitando as garantias de proteção de dados.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	<b>13</b>
<b>Autores</b>	<b>Autor principal:</b> Ellen Cristina Masalskas <b>Coautores:</b> Edison Silva, Alexandre Marques
<b>Categoria</b>	Relato de Caso ou Série de Casos
<b>Título</b>	<b>Desenvolvimento de um protótipo de acionador digital personalizado</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** Indivíduos com AME Tipo I, principalmente nascidos anteriormente ao advento das drogas modificadoras da doença, apresentam quadro importante de hipotonia e conseqüentemente pouca movimentação funcional das mãos, prejudicando o desempenho das atividades diárias, escolares, de lazer e de comunicação. Os acionadores digitais são recursos de tecnologia assistiva, com a função de gerar um clique que o equipamento interpretará como um comando, permitindo assim acessibilidade à equipamentos como computadores, tablets, vídeo games, entre outros. Os acionadores encontrados no mercado muitas vezes são pouco funcionais frente ao grau de limitação dos indivíduos, e não se comunicam com outros recursos como o Tobii e controle remoto da TV. **Objetivo:** Desenvolver um acionador digital por proximidade, adequado para acionar com o movimento de extensão dos dedos, com posicionamento anatômico da mão, que possa ser utilizado como controle remoto de TVs e juntamente com o Tobii Eye Tracker.

**Resultados:** Em uma impressora 3D, foi criada uma base em formato anatômico de mouse, com suporte superior ajustável para sensor de proximidade infravermelho, possibilitando assim, o acionamento por extensão do dedo, sem realizar esforço físico como em acionadores por pressão. Utilizando a tecnologia de um Arduino, foi desenvolvido equipamento com entrada para dois sensores (pensado para uso com mão direita e esquerda), conexão USB para computadores e TVs, e infravermelho (substituindo controle remoto). Este equipamento possibilitou ao indivíduo acionar botão de selecionar do mouse, quando utilizado juntamente com o Tobii Eye Tracker maximiza as possibilidades de uso do computador e possibilita o desenvolvimento da habilidade de coordenação olho-mão. Possibilitou também uso dos botões avançar e retornar canais do controle remoto, utilizando dois sensores.

**Conclusão:** Através do conhecimento multiprofissional, foi possível criar um protótipo de acionador atendendo necessidades de portadores de AME tipo 1, pois pode ser ajustado conforme a movimentação da mão que o indivíduo apresenta, melhorando o posicionamento durante o uso; com acionamento por proximidade, reduzindo a fadiga; que possibilita acessibilidade ao uso do computador e TV, e que pode ser confeccionado com materiais facilmente encontrados na atualidade.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	<b>14</b>
<b>Autores</b>	<b>Autor principal:</b> Alexia Nadine Puel <b>Coautores:</b> Aline Maurício Klock, Cristina Maria Santos, Anelise Souza
<b>Categoria</b>	Estudos Científicos
<b>Título</b>	<b>Perfil epidemiológico de portadores de Atrofia Muscular Espinhal atendidos em Hospital de Referência de Santa Catarina</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença rara, caracterizada pela degeneração dos neurônios motores localizados na medula espinhal e no tronco cerebral. Ela cursa com hipotonia e fraqueza muscular progressivas, ainda que possua uma gravidade variável. Os sintomas da AME levam a vulnerabilidade e todos os âmbitos da saúde dos portadores ficam limitados, tornando o usuário muito dependente da saúde pública. No Brasil estima-se 7.000 casos, entretanto, estes dados ainda não são precisos. Estudos epidemiológicos auxiliam na caracterização do perfil destes pacientes na população brasileira, e em tratamento multiprofissional e biopsicossocial mais assertivo. O que pode gerar uma ampliação da recomendação atual das terapias modificadoras da doença (TMD) a outros fenótipos. O objetivo deste estudo é caracterizar o perfil dos portadores de AME atendidos em hospital de referência no estado de Santa Catarina.

**Resultados:** Foram incluídos no estudo 48 prontuários eletrônicos, registrados a partir de 2010. Foi encontrada uma prevalência de sujeitos na região intermediária de Florianópolis (45,8%), do sexo masculino (60,4%) e do tipo 2 (43,8%). A classificação funcional foi de 33,3% de “não sentantes”, 62,5% de “sentantes” e 4,2% de “deambulantes”. A idade de diagnóstico apresentou diferenças significativas ( $p=0,00$ ) na comparação de grupos, sendo os não sentantes com valores médios de  $0,91 \pm 1,19$  anos, os sentantes  $1,81 \pm 1,43$  anos e os deambulantes  $8,50 \pm 3,53$  anos. A maioria dos participantes (64,6%) apresenta deformidades ortopédicas, sendo as mais prevalentes flexo de quadris e joelhos (41,7%) e escoliose torácica (39,7%). Na questão respiratória, 62,5% dos sujeitos fazem uso de algum auxílio para respirar. Sendo o tempo médio de utilização na VNI de  $16,00 \pm 7,23$  horas e de VMI de  $23,72 \pm 0,40$  horas diárias. Em relação ao uso das TMD, 54,2% estão utilizando/utilizaram pelo menos 1 das 3 TMD aprovadas no Brasil.

**Conclusão:** A doença está distribuída em todo estado de Santa Catarina com uma prevalência da região próxima a capital o que pode ser devido à proximidade do centro de referência. A idade de diagnóstico é tardia, ainda considerando o cenário atual, com disponibilidade de TMD pelo Sistema Único de Saúde para reduzir perdas motoras. O uso de TMD tem se tornado comum, devido as ampliações recentes do tipo 2. Por fim, traçar o perfil dos sujeitos com Atrofia Muscular Espinhal no Brasil é de extrema importância para a ampliação de políticas públicas mais efetivas.



# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	<b>15</b>
<b>Autora</b>	Ellen Cristina Masalskas
<b>Categoria</b>	Relato de Caso ou Série de Casos
<b>Título</b>	<b>Jogos de tabuleiro utilizando aplicativo de comunicação alternativa</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** Crianças portadores de AME Tipo I, apresentam quadro de hipotonia e funções cognitivas preservadas. As limitações físicas e de comunicação impedem vivências e participação em atividades da vida diária, educação, lazer e socialização, implicando em uma baixa oferta de estímulos cognitivos. No âmbito lúdico, os jogos proporcionam à crianças e adolescentes experiências complexas de socialização, raciocínio lógico, cumprimento de regras, enfrentamento de sentimentos entre outras habilidades, porém poucos produtos disponíveis no mercado são acessíveis e adaptados às condições dos portadores de AME tipo I. No contexto terapêutico ocupacional, na busca por oferecer atividades em que a criança possa participar ativamente é que surge este trabalho. Objetivo: Apresentar as adaptações desenvolvidas para tornar jogos de tabuleiro acessíveis à uma criança com AME tipo I, de 10 anos de idades, alfabetizada, que utiliza acionador digital para clicar em computador e tablet.

**Resultados:** Foram adaptados os jogos Cara a cara (Estrela), Lig 4 (Estrela), Eu sou (Estrela) e Jogo da força, para isso, foram criadas pranchas no aplicativo de comunicação alternativa, contendo números, letras, perguntas, figuras e símbolos permitindo assim que a criança pergunte, escolha, direcione o local de encaixe, entre outras ações, com independência. Também foram realizadas adaptações nos jogos como enumerar locais e substituir desenhar por figuras impressas.

**Conclusão:** A adaptação de jogos de tabuleiro permitiu acessibilidade da criança à esses recursos que são excelentes para o desenvolvimento cognitivo e emocional. Foi possível utilizar como recurso terapêutico, mas também como recurso de lazer e socialização ao ser usado no contexto familiar.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	<b>16</b>
<b>Autores</b>	<b>Autor principal:</b> Mayra Domingos Rodrigues <b>Coautores:</b> Daiane Karim Zanella
<b>Categoria</b>	Relato de Caso ou Série de Casos
<b>Título</b>	<b>Os benefícios que trazem o atendimento em parceria entre TO e Fisioterapia no tratamento da criança com AME</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** AME é uma doença neuromuscular de origem genética, caracterizada pela fraqueza dos músculos que controlam o movimento e a respiração. A Terapia Ocupacional e a Fisioterapia são profissões que atuam no âmbito da prevenção, manutenção e reabilitação. Avaliam o paciente e baseiam-se sua intervenção de acordo com as necessidades de cada criança. O TO, pode intervir tanto no motor, como também na habilidade cognitiva e sócio emocional. Mesmo não tendo comprometimento cognitivo, tendem a serem privados do meio social tão pertinentes para seu desenvolvimento. Já o fisioterapeuta irá intervir no âmbito respiratório e motor do paciente. Um dos objetivos é impedir os encurtamentos e melhorar suas condições motoras. Este estudo teve como objetivo mostrar a importância da interação entre fisioterapia e TO no tratamento da criança com AME. Muito se fala em equipe multidisciplinar, porém poucos relatam sobre os benefícios da parceria que busca melhorar a qualidade de vida do paciente.

**Resultados:** Este relato de caso refere-se a uma criança com 7 anos de idade que é acompanhado por uma fisioterapeuta e uma terapeuta ocupacional desde o diagnóstico. Atualmente estão realizando atendimentos juntas onde torna possível manter a estabilidade de tronco e cabeça, enquanto a outra executa exercícios passivos e ativos de membros superiores. Estes exercícios previnem contraturas musculares, aderências, mantém a integridade articular e a elasticidade muscular. Também são realizados treinos práticos para uso da cadeira motorizada a fisioterapeuta acompanha a parte respiratória e os cuidados com o controle cervical e a terapeuta ocupacional intervém, treinando e aperfeiçoando o controle dos movimentos finos. Além de abordar habilidades motoras é abordado também habilidades cognitivas e sócio emocionais envolvemos a participação de outras crianças para buscar a interação social. Proporcionando a criança com AME a possibilidade de vivenciar experiências ricas do seu desempenho ocupacional.

**Conclusão:** Portanto, através do atendimento em conjunto conseguimos ter um melhor controle da funcionalidade do paciente. É possível realizar exercícios para melhorar/manter a força muscular, aumentar a mobilidade e desempenhar seu papel ocupacional. A intervenção em conjunto trará muitas possibilidades a serem executadas ampliando o repertório a ser trabalhado, pensando no paciente como o todo. Dessa forma, auxiliar demais profissionais da área da saúde a proporcionar uma intervenção correta e precoce para melhorar a qualidade de vida da criança com atrofia muscular espinhal.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

**Classificação** 17

**Autores** **Autor principal:** Marina Araújo Ferreira Maroni

**Coautores:** Glaciele Nascimento Xavier

**Categoria** Relato de Caso ou Série de Casos

**Título** **Atuação da fisioterapia no manejo ventilatório durante a aplicação do Nusinersena no Centro Cirúrgico: relato de caso**

**Introdução, objetivo e contexto:** Um dos grandes desafios para os profissionais que atuam no manejo respiratório dos pacientes com AME tipo I é minimizar o risco do desenvolvimento de insuficiência ventilatória aguda. **Objetivo:** Descrever a atuação da fisioterapia no centro cirúrgico para o manejo ventilatório de um paciente com AME I durante e após aplicação do Nursinesena. **Contexto:** Trata-se de paciente que recebeu o diagnóstico aos 4 meses de idade, e que foi admitido no serviço ambulatorial de doenças neuromusculares em outubro de 2022. O paciente recebeu a 1ª e 2ª doses do Nursinesena aos 5 meses e a 3ª dose aos 6 meses. Durante a aplicação em centro cirúrgico, foi observado que o paciente apresentava aumento do padrão paradoxal, aumento de frequência cardíaca e comprometimento da ausculta pulmonar, sendo necessária neste momento a atuação da fisioterapia com objetivo de reverter o padrão paradoxal, promover a redução do esforço ventilatório e consequentemente minimizar o gasto energético do paciente.

**Resultados:** Observada a importância da atuação do fisioterapeuta especializado no manejo respiratório dos pacientes com doenças neuromusculares, com a abordagem na otimização dos parâmetros ventilatórios, reversão completa do padrão paradoxal, posicionamento adequado, melhora na ventilação reverberando na rápida recuperação do paciente pós-sedação, minimizando os riscos de hipoventilação alveolar.

**Conclusão:** Por se tratar de um paciente com pequena reserva ventilatória e metabólica, foi observado que a instituição rápida da ventilação não invasiva com parâmetros ventilatórios adequados, imediatamente após a aplicação do Nursinesena tem mostrado bons desfechos na reversão do padrão paradoxal, na recuperação pós-anestésica e rápida alta hospitalar. O profissional fisioterapeuta especializado detém domínio das técnicas necessárias para contribuir com desfechos favoráveis e prevenção de possíveis complicações ventilatórias nos pacientes.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	<b>18</b>
<b>Autores</b>	<b>Autor principal:</b> Eliane Cristina Zanatto da Silveira <b>Coautores:</b> Isabel Aparecida Tor Bricoleri
<b>Categoria</b>	Relato de Caso ou Série de Casos
<b>Título</b>	<b>Intervenção Fonoaudiológica e de Fisioterapia Respiratória. Coordenação Respiração/Deglutição</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** Apesar de ser um ato normal e espontâneo, a complexidade da deglutição se deve a uma via comum entre os tratos respiratório e gastrointestinal. Seu ato seguro é um dos fatores que mantém a saúde pulmonar e o funcionamento respiratório sem esforço proporcionando equilíbrio para a coordenação entre as funções. Objetivo: relatar uma intervenção multidisciplinar de terapia conjunta entre fonoaudiologia e fisioterapia respiratória no estímulo das musculaturas respiratória, facial (intra e extraoral) e distal, em uma criança de 6 anos com AME Tipo I. Contexto: aplicação de exercícios musculares através de massagens indutoras, terapia do ponto motor da face, estímulos sensoriais, uso da ventosa terapêutica, alongamentos e de expansão com modificação de pressão no trilogy no momento da intervenção. Dados mensurados através de registros fotográficos e registro de medidas de ápice e base pulmonar bem como volume respiratório.

**Resultados:** Foi possível registrar que a musculatura torácica está mais arqueada, modelada e aumentada, comportando uma caixa torácica mais aberta, o que possibilita melhor funcionamento da musculatura envolvida e desenvolvimento da função. Os músculos faciais apresentam melhora estética da face, com melhora no movimento e percepção, possibilitando evolução para o manejo da saliva. Paciente desenvolveu mais consciência corporal com movimentos dos dedos de mão e pés são também visualizados durante a aplicação das técnicas.

**Conclusão:** A intervenção multidisciplinar com terapia conjunta, possibilita a integralidade na intervenção, levando a resultados satisfatórios e importantes na estabilidade e bem-estar do paciente para desenvolvimento e evolução da função coordenada de deglutir/respirar.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

**Classificação** 19

**Autores**

**Autor principal:** Eliane Cristina Zanatto da Silveira

**Coautores:** Ellen Cristina Masalskas, Cristiana C. de Oliveira, Maria Bernadete Dutra Resende

**Categoria**

Relato de Caso ou Série de Casos

**Título**

**Atividades sensoriais e de alimentação como promoção da interação social e de comunicação**

**Introdução, objetivo e contexto:** Relatos diversos em literatura indicam que o estímulo para o movimento acontece com impulsionadores sensoriais, e assim é para indivíduos portadores de amiotrofia espinhal. Dentre uma diversidade de estímulos, o horário da refeição nos desperta sentidos e a função social no desejo daquele alimento e de partilha com o outro. Objetivo: relatar um trabalho multidisciplinar entre terapia ocupacional/nutrição e fonoaudiologia no desenvolvimento cognitivo, sensorial, de deglutição e comunicação/ interação de uma criança de 10 anos com AME Tipo I. Contexto: aplicada a terapia de conhecimento de alimentos, exploração sensorial e confecção de uma receita através da intervenção de uma nutricionista e terapeuta ocupacional. Após, na terapia fonoaudiológica o paciente experimenta sua refeição e compartilha desta interação com bate papo com a família. Registro através de fotos, vídeos, receitas e quadro de regras.

**Resultados:** Paciente apresenta-se mais comunicativo através das emissões orais e faciais, com mais compreensão nas interações e socializações, uma vez que amplia seu vocabulário quando da confecção de receitas de datas comemorativas e conhecimento de alimentos em geral, promovendo cognição/linguagem/interação. Melhora nos movimentos orais e faciais no manejo destes alimentos, bem como olfato e paladar. Aprendizado da função social da escrita e do número de atos comunicativos, visto que reúne os pais, tios e primos em seu domicílio para experimento destas refeições que prepara. Movimentos dos membros superiores e corporais gerais melhor desenvolvimentos, uma vez que adaptações para o ato motor no preparado de suas refeições são realizados.

**Conclusão:** A atuações em equipe promove a integralidade no desenvolvimento e inclusão social singular. O desenvolvimento deste trabalho proporcionou a prática de atividades rotineiras, sociais e de bem-estar ao paciente e seus familiares.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

**Classificação** 20

**Autora**

Eliane Cristina Zanatto da Silveira

**Categoria**

Relato de Caso ou Série de Casos

**Título**

**Associação do uso do laser e ultrassom terapêutico no tratamento da produção de fala em uma criança com Ame Tipo II**

**Introdução, objetivo e contexto:** O desenvolvimento da produção de fala em crianças com AME é prejudicado pelas dificuldades motoras dos órgãos fonoarticulatórios. Com o avanço de novas tecnologias, a performance da musculatura pode ser diretamente estimulada através de aplicação de laser e ultrassom terapêutico associados a terapia convencional. Objetivo: relatar um trabalho terapêutico para o desenvolvimento da comunicação oral e produção de fala de uma criança com AME tipo II. Contexto: criança atualmente com 3 anos, iniciou este tratamento há 1 ano, quando havia atraso na comunicação oral, com emissão de poucas palavras e com inteligibilidade prejudicada. Iniciado terapia convencional de fala através de estimulação sensorial, auditiva e visual e associado laser pontual em pontos motores da face na dosagem de 1J e infravermelho alternado com ultrassom terapêutico nas musculaturas da face e base de língua com frequência pulsada por 5 minutos. Registro através de áudios, vídeos e fotos do paciente.

**Resultados:** Observou-se que com a evolução das habilidades motoras e perceptuais desenvolvidas melhorou a inteligibilidade na produção de fala. Na face houve uma melhora estética devido a melhora do tônus muscular. Com a melhora da compreensão da fala pelo outro, as atividades dialógicas foram se tornando mais rotineiras e permanentes, o que conduziu ao desenvolvimento de outras habilidades linguísticas importantes para a comunicação, como a pragmática. A criança está em constante evolução de fala, devida idade, contudo, ao comparar registros de áudio e vídeo é notório e importante o desenvolvimento do discurso, o aumento do número de palavras, frases e até histórias emitidas oralmente com inteligibilidade para o outro. Criança fez tratamento medicamentoso com Zolgensma quando estava com 1 ano e 9 meses, iniciando este tratamento na sequência desta aplicação.

**Conclusão:** O uso de tecnologias terapêuticas associada a terapia convencional beneficiou o desenvolvimento de mobilidade e tônus muscular, auxiliando no aprendizado da produção de fala e favorecendo o processo da comunicação oral no amiotrofia espinhal.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	<b>21</b>
<b>Autores</b>	<b>Autor principal:</b> Cristiana Cortes de Oliveira <b>Coautores:</b> Ellen Cristina Masalskas, Maria Bernadete Dutra de Resende
<b>Categoria</b>	Relato de Caso ou Série de Casos
<b>Título</b>	<b>Oficina culinária no tratamento de AME tipo 1: um relato de caso de sucesso</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** A falta de exposição dos pacientes com AME tipo 1 às atividades cotidianas limitam ainda mais seu desenvolvimento cognitivo, além de impossibilitar os mesmos de serem expostos aos diferentes estímulos sensoriais. Com isso, a oficina culinária é uma importante alternativa para estimular a criança com AME tipo 1 às diferentes aprendizagens dentro do próprio ambiente doméstico, incluindo exposição aos alimentos, utensílios culinários, cálculos/medidas caseiras e diferentes consistências, temperaturas, cores e cheiros. O objetivo do presente estudo foi descrever a experiência de uma criança de 10 anos com diagnóstico de AME tipo 1 exposto à oficina culinária, associando abordagens da nutrição e terapia ocupacional.

**Resultados:** Paciente D.P.M., sexo masculino, 10 anos, com diagnóstico de AME tipo 1, foi exposto a oficinas culinárias semanais, conduzidas pelas profissionais da nutrição e terapia ocupacional, abordando temas selecionados em conjunto com o paciente. Durante as terapias foram apresentados os ingredientes e utensílios a serem utilizados nas preparações, além de expor o paciente as diferentes consistências, temperaturas, cores e cheiros dos alimentos. As receitas selecionadas foram elucidadas para o paciente, objetivando o mesmo aprender a ter disciplina e foco para que o objetivo final seja alcançado. Após as sessões de oficina culinária, o paciente foi exposto a degustação com auxílio da fonoaudióloga. Durante as terapias foi possível observar que o paciente conseguiu desenvolver a capacidade de discernimento dos diferentes grupos alimentares, temperaturas, consistências, cheiros, cores, sabores e, principalmente desenvolvimento gradativo de disciplina na elaboração das preparações.

**Conclusão:** A oficina culinária mostrou ser eficaz no desenvolvimento cognitivo e sensorial do paciente, contribuindo com a melhor adaptação do mesmo na sociedade, além de possibilitar o aprendizado de forma prática, lúdica e com baixo custo para os familiares.



# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

**Classificação** 22

**Autores**

**Autor principal:** Natalia Lima Barbosa

**Coautores:** Jordanne Henrique de Freitas, Débora Helen Marques da Silva, Ana Paula de Sousa, Tayane de Seabra Pereira Gioseffi, Vladia Verusca Sampaio de Almeida, Érica Maria de Noronha Viana Lopes

**Categoria**

Relato de Caso ou Série de Casos

**Título**

**Aplicabilidade de um protocolo de extubação tardia em paciente com Atrofia Muscular Espinhal tipo I: relato de caso**

**Introdução, objetivo e contexto:** A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença, recessiva, causada por mutações no gene SMN1. Os principais sintomas são hipotonia grave e fraqueza muscular difusa, sendo o tipo 0 e 1 os mais graves. A terapia gênica, no contexto da criança com AME, vem mudando o fenótipo desses pacientes, trazendo uma nova realidade tanto motora como respiratória. Assim, faz-se necessário adaptações, bem como a criação de novos protocolos para o manejo adequado dessa população. O objetivo é divulgar a utilização de um protocolo de extubação realizado em paciente com ventilação mecânica invasiva (VMI) por tempo prolongado, histórico de falha, e diagnosticada com AME tipo 1. Trata-se de um estudo observacional descritivo, relato de caso, realizado em hospital referência, Fortaleza - Ceará, de março a dezembro de 2022. Paciente, sexo feminino, 1 ano e 6 meses, com diagnóstico há 1 ano, em uso de terapia gênica por Spinraza (4 doses), submetida à VMI aos 8 meses de vida por 110 dias.

**Resultados:** Após 110 dias de VMI, elaboração do check list de extubação individualizado pelos autores, administração de corticóide endovenoso prévio, radiografia do tórax e gasometria arterial sem alterações e sucesso no teste de respiração espontânea, deu-se início ao protocolo 24 horas antes da extubação traqueal: (1) manobras respiratórias; (2) Tosse Manualmente Assistida (TMA) para remoção de secreção; (3) aspiração de vias áreas; (4) TMA para reexpansão pulmonar (5) mudança de decúbito e avaliação do padrão ventilatório a cada 2 horas. Após, realizado extubação com instalação imediata da Ventilação não invasiva, bi-level, com garantia de volume corrente de 10 mL/kg e frequência respiratória mínima por 96 horas seguidas. Para avaliação e monitorização do padrão ventilatório utilizou-se o score do Boletim de Silverman Andersen (BSA), onde foi considerado necessidade de intervenção de fisioterapia quando escore maior que 2 pontos e/ou SpO2 <95%. Também foram coletados dados de FC e FR.

**Conclusão:** A aplicabilidade do protocolo de extubação individualizado e de fisioterapia respiratória associada a terapia gênica (Spinraza) mostrou-se eficaz para extubação tardia da paciente com AME tipo 1, evitando o procedimento de traqueostomia e garantindo melhor qualidade de vida.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

**Classificação** 23

**Autores** **Autor principal:** Francielly Silva Nascimento

**Coautores:** Samilla Alves Dantas Castro, Liliane Bessa, Tâmara Pollyanne Sampaio, Luiza Rodrigues Cavalcante, Bruno José Bovo Oliveira, Katia Cristina Gomes Lopes

**Categoria** Relato de Caso ou Série de Casos

**Título** **Aplicação da escala RULM na avaliação periódica do programa TNMI e uso do Ridisplan em paciente com AME Tipo III**

**Introdução, objetivo e contexto:** A AME é uma doença genética que afeta o neurônio motor no corno anterior da medula espinhal, podendo causar hipotonia e fraqueza muscular principalmente nas regiões proximais dos membros. Em relação ao tratamento da AME, podemos citar a terapia farmacológica com uso do Ridisplan associado a Terapia Neuro Multiprofissional Intensiva (TNMI). A RULM é uma escala que avalia a função motora dos membros superiores. O objetivo do estudo foi utilizar a escala RULM para traçar os objetivos terapêuticos no Programa TNMI e avaliar os ganhos motores com a reabilitação associado ao Ridisplan em paciente com AME Tipo III. Para o presente estudo foi selecionada uma paciente de 15 anos de idade, do sexo feminino, com AME tipo III. A paciente realizou 3 protocolos de TNMI associado ao Ridisplan, entre novembro 2021 a setembro 2022. A paciente foi submetida a 6 horas de fisioterapia motora e 2 horas terapia ocupacional semanalmente, para promover fortalecimento muscular de membros superiores.

**Resultados:** Os objetivos estabelecidos através da RULM foram: Item C, Item Q, Item T, que correspondem aos itens que a paciente apresentou maior dificuldade na execução e estão relacionados a coordenação motora fina, abdução e flexão de ombro com resistência de 1 kg. Dessa forma o protocolo de atendimento foi direcionado para fortalecimento muscular de deltóide, peitoral maior, supraespinhal, bíceps braquial, coracobraquial, músculos intrínsecos das mãos, exercícios de coordenação motora fina e alongamento dos grupos musculares trabalhados. Como recursos terapêuticos utilizamos o sistema de polias com peso da gaiola de habilidades, halteres, theraband e elástico. As avaliações com a RULM foram realizadas a cada 5 meses, entre novembro de 2021 e setembro de 2022. Ao comparar os resultados, a paciente apresentou melhora da força muscular dos grupos musculares trabalhados. Dessa forma, a paciente atingiu os objetivos propostos com o aumento da pontuação de 32 para 37 pontos, sendo a pontuação máxima.

**Conclusão:** Ao compararmos os resultados quantitativos obtidos pela escala RULM nos 3 protocolos do Programa TNMI associado ao Ridisplan, pode-se observar uma evolução no quadro motor de membros superiores da paciente, com melhora da força, resistência muscular e coordenação motora fina. Assim o TNMI combinado a terapia medicamentosa mostrou-se eficaz no alcance dos objetivos propostos e na qualidade de vida da paciente, proporcionando maior independência funcional nas atividades de vida diária.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	<b>24</b>
<b>Autores</b>	<b>Autor principal:</b> Samilla Alves Dantas Castro <b>Coautores:</b> Francielly Silva Nascimento, Tâmara Pollyanne Sampaio, Bruno José Bovo Oliveira, kátia Cristina Gomes Lopes.
<b>Categoria</b>	Relato de Caso ou Série de Casos
<b>Título</b>	<b>Aplicação da HFMSE na avaliação periódica de paciente com AME TIPO II submetida ao programa TNMI e uso do Nusinersena</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** A AME é uma doença genética que afeta o neurônio motor no corno anterior da medula espinhal, podendo causar hipotonia e fraqueza muscular principalmente nas regiões proximais dos membros. Para o tratamento da AME, podemos citar a terapia farmacológica com uso do Nusinersena e a Terapia Neuro Multiprofissional Intensiva (TNMI). A Expanded Hammersmith Functional Motor Scale (HFMSE) avalia a função motora e foi desenvolvida para avaliar crianças com AME. O objetivo do estudo foi utilizar a escala HFMSE para traçar os objetivos terapêuticos do TNMI e avaliar os ganhos obtidos da reabilitação com Nusinersena, em paciente com AME Tipo II. Foi selecionada uma paciente de 10 anos de idade, sexo feminino, AME tipo II. A paciente realizou 8 protocolos de TNMI associado a 12 aplicações Nusinersena, entre setembro de 2019 a agosto 2022. A paciente foi submetida semanalmente a 9 horas de fisioterapia motora, 01 hora de treino locomotor, 2 horas fisioterapia aquática, 1 hora de RPG adaptada.

**Resultados:** Os objetivos estabelecidos através da HFMSE foram: Itens 6/ 7/ 8/ 9/ 10/ 12/ 22, que correspondem aos itens que a paciente apresentou maior dificuldade. Dessa forma o protocolo de atendimento foi direcionado para fortalecimento extensores cervicais, flexores/extensores e rotadores de tronco, musculatura proximal de membros superiores e inferiores e melhora da mobilidade escapular e pélvica. Como recursos terapêuticos utilizamos o sistema de polias com resistência e suspensão parcial de peso na gaiola, rolo, banco, esteira com suspensão parcial de peso, plataforma vibratória e flutuadores. Foram realizadas 8 avaliações com a HFMSE entre setembro de 2019 e julho de 2022. Ao comparar os resultados, a paciente apresentou melhora da ativação muscular, melhora da extensão cervical e do controle de tronco e melhora da mobilidade. Dessa forma, a paciente atingiu os objetivos propostos com o aumento da pontuação de 22 para 31 pontos neste período, sendo a pontuação máxima da escala 66 pontos.

**Conclusão:** Ao compararmos os resultados quantitativos obtidos pela escala HFMSE nos 8 protocolos do Programa TNMI associado ao Nusinersena, pode-se observar uma evolução no quadro motor global, com melhora da ativação muscular, melhora da mobilidade e funcionalidade. Assim o TNMI combinado a terapia medicamentosa mostrou-se eficaz no alcance dos objetivos propostos e maior independência funcional nas atividades de vida diária.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

**Classificação** 25

**Autores** **Autor principal:** Francielly Silva Nascimento

**Coautores:** Samilla Alves Dantas Castro, Tâmara Pollyanne Sampaio, Luiza Rodrigues Cavalcante, Bruno José Bovo Oliveira, kátia Cristina Gomes Lopes

**Categoria** Relato de Caso ou Série de Casos

**Título** **Avaliação da Capacidade funcional de paciente com AME Tipo III submetido ao programa de TNMI e uso do Ridisplan**

**Introdução, objetivo e contexto:** A AME é uma doença genética que afeta o neurônio motor no corno anterior da medula espinhal, podendo causar hipotonia e fraqueza muscular principalmente nas regiões proximais dos membros. Em relação ao tratamento da AME, podemos citar a terapia farmacológica com uso do Ridisplan, associado a Terapia Neuro Multiprofissional Intensiva (TNMI). O teste de caminhada 6 minutos (TC6) é utilizado para avaliar a capacidade funcional. O objetivo do estudo foi utilizar o TC6 para avaliação da capacidade funcional de paciente com AME Tipo III submetido ao programa TNMI associado ao Ridisplan. Para o presente estudo foi selecionada uma paciente de 15 anos de idade, do sexo feminino, com AME tipo III. A paciente realizou 3 protocolos de TNMI associado ao Ridisplan, entre novembro 2021 a setembro 2022. A paciente foi submetida semanalmente a 1 treino locomotor no solo e 1 na esteira, 2 sessões de fisioterapia aquática e fisioterapia respiratória, a fim de promover ganho da capacidade funcional.

**Resultados:** O protocolo de atendimento foi direcionado para promover melhora da capacidade funcional. Como recursos terapêuticos foi utilizado órtese supramaleolar, colete postural, esteira com sistema de suspensão parcial de peso (50% do peso corporal) associada ao uso do Bipap (para prevenir fadiga da musculatura respiratória), pista de caminhada com muletas canadenses para auxiliar a atividade, piscina terapêutica climatizada, ressuscitador manual (AMBU). As avaliações com o TC6 foram realizadas a cada 5 meses, entre novembro de 2021 e setembro de 2022. Ao comparar os resultados, a paciente apresentou melhora da capacidade funcional com o aumento da distância percorrida no TC6 (1º protocolo 44 metros, 2º 52 metros, 3º 64 metros), não apresentou alteração da saturação de oxigênio (98%) e não ultrapassou 20% da FC de repouso, escala de borg inicial 4 e final 8 nas 3 avaliações.

**Conclusão:** Ao compararmos os resultados quantitativos obtidos no teste de caminhada de 6 minutos nos 3 protocolos do Programa TNMI associado ao Ridisplan, a paciente apresentou melhora da capacidade funcional por aumentar a distância percorrida sem alteração dos componentes da avaliação. Assim o TNMI combinado a terapia medicamentosa mostrou-se eficaz para a paciente com AME tipo III, no alcance dos objetivos propostos e na melhora qualidade de vida da paciente, proporcionando maior independência funcional nas atividades de vida diária.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	<b>26</b>
<b>Autores</b>	<b>Autor principal:</b> Samilla Alves Dantas Castro <b>Coautores:</b> Francielly Silva Nascimento, Tâmara Pollyanne Sampaio, Bruno José Bovo Oliveira
<b>Categoria</b>	Relato de Caso ou Série de Casos
<b>Título</b>	<b>Protocolo da RPG adaptada para paciente com AME tipo II associado ao uso do colete S4D e Nusinersena</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** A AME é uma doença genética que afeta o neurônio motor no corno anterior da medula espinhal, podendo causar hipotonia e fraqueza muscular global, encurtamentos e deformidade postural (escoliose). Para o tratamento da escoliose na AME, podemos citar a terapia farmacológica com uso do Nusinersena, a Reeducação Postural Global (RPG) adaptada, exercícios específicos e uso do colete S4D. O objetivo do estudo foi avaliar através do ângulo de Cobb (Raio-X de coluna total) a efetividade da RPG adaptada, exercícios específicos para escoliose, uso do colete S4D associado a terapia farmacológica em paciente com AME Tipo II. Foi selecionada uma paciente de 10 anos de idade, sexo feminino, com AME tipo II, cadeirante. O protocolo foi realizado entre a 7ª e 10ª aplicação do Nusinersena. A paciente foi submetida semanalmente a 1 hora de RPG adaptada e 3 horas de exercícios específicos para alinhamento postural, além do uso do colete S4D por aproximadamente 20 horas diárias.

**Resultados:** A paciente foi submetida a um protocolo de atendimento personalizado após avaliação postural e análise do ângulo de Cobb. Dessa forma o protocolo foi direcionado para melhora da força muscular de tronco, consciência corporal, autocorreção postural e da obliquidade do quadril. Entre dezembro de 2020 a janeiro de 2022 foram realizadas análises periódicas do ângulo e do alinhamento postural por meio do exame de Raio-X de coluna total e avaliação postural por meio de fotos. Como recursos terapêuticos foram utilizados a maca da RPG, bola feijão, banco, barra para suporte, theraband, gaiola de habilidade e espelho para correção. Ao comparar os resultados a paciente apresentou melhora da ativação muscular de tronco, melhora da conscientização corporal, maior efetividade da autocorreção e uma descarga de peso mais simétrica em quadris. Dessa forma, houve ganhos na redução da angulação de Cobb (1º Raio X: 142°, 2º 128° e 3º 115°), e nos outros aspectos trabalhados.

**Conclusão:** Ao compararmos os resultados quantitativos obtidos nos Raio-X realizados pode-se observar uma redução significativa do ângulo de Cobb, melhor alinhamento postural em relação a linha média, que interferiu diretamente em melhor distribuição da descarga de peso em quadris. Assim a RPG adaptada combinada aos exercícios específicos para escoliose, o uso do colete S4D e o Nusinersena mostrou-se eficaz no alcance dos objetivos propostos e consequentemente melhora da postura e qualidade de vida da paciente.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	<b>27</b>
<b>Autores</b>	Adriana Fonseca Meloni Dias Fisioterapeuta
<b>Categoria</b>	Relato de Caso ou Série de Casos
<b>Título</b>	<b>Exoesqueleto para treino de marcha estática e dinâmica adaptado para paciente AME tipo I</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** Crianças com diagnóstico de AME tipo I são privadas da postura ortostática dinâmica devido a severidade da hipotonia e dos diversos benefícios que a mesma promove em todo sistema osteoarticular, vestibular, somatossensorial, sistema cardiovascular, sistema respiratório e o emocional. O Exoesqueleto é uma órtese de corpo inteiro, rígida com articulações que permite manter o corpo humano em ortostatismo, com perfeito alinhamento biomecânico e promove movimentos passivos e ou ativo assistidos. Objetivo: Desenvolver um Exoesqueleto com perfeito alinhamento biomecânico das grandes articulações, coluna vertebral, suporte para o Head Pod e membros superiores, com objetivo de promover o movimento com o máximo de segurança e sem risco de lesões.

**Resultados:** O caso foi discutido e aprovado pela médica Neuropediatra responsável pelo paciente, Dra Bernadete Dutra de Resende, e, na sequência foi contratado fisioterapeuta – ortesista, protesista Robson Devanir Aldaves - que após sessão de terapia manual embasada nos métodos RTA, TIMP e liberação miofacial realizada por mim, fisioterapeuta Adriana F M Dias, executou a fabricação de molde de gesso dos membros inferiores e tronco. O protótipo foi embasado na confecção de tutor longo articulado com correção de joelho valgo, acoplado em colete rígido com fechamento anterior em neoprene para não bloquear a função pulmonar, fixação de órtese de membros superiores nas laterais para apoio dos braços e suporte fixo em barra de alumínio fixado do colete até região superior da cabeça com ganchos para fixação do Head Pod. Foram necessárias três provas para reajustes do alinhamento biomecânico e suporte de cabeça e braços. As provas aconteceram na casa do paciente.

**Conclusão:** O Exoesqueleto, também chamado de “Roupa do Homem de Ferro” pela família do paciente, permitiu, além dos benefícios do ortostatismo que compõe os objetivos do contexto terapêutico da fisioterapia, experiências de locomoção e de visão nunca vividas. Dentre elas, participar de outras terapias lúdicas em pé, sentar à mesa na terapia de fono e fazer a refeição com a família, passear na calçada de sua rua, ficar em pé apenas observando o movimento da rua e até brincar na chuva.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	<b>28</b>
<b>Autores</b>	<b>Autor principal:</b> Sara Cristina Pantoni Viana <b>Coautores:</b> Mariana Angélica de Souza Leon, Carla Andrea C. Tanuri Caldas, Ana Cláudia Mattiello-Sverzut
<b>Categoria</b>	Relato de Caso ou Série de Casos
<b>Título</b>	<b>Progressão da preensão palmar e função motora dos membros superiores em crianças com Atrofia Muscular Espinhal</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** Na evolução da Atrofia Muscular Espinhal (AME), o acometimento dos membros superiores (MMSS) tem impacto negativo na autonomia do paciente, sendo que as intervenções farmacológicas podem minimizar a progressão da doença. Assim, é importante monitorar a força muscular e função motora dos MMSS. Monitorar, longitudinalmente, a função dos MMSS e a preensão palmar de meninos com AME em uso do medicamento Nusinersen. Participaram 3 pacientes (P) com AME [(P1): tipo 2, (P2): tipo 2, (P3): tipo 3], em uso do medicamento Nusinersen, conforme protocolo do Centro de Reabilitação do HCFMRP-USP. Foram avaliados a cada 4 meses, mínimo 6 e máximo 11 avaliações (Av): Av pré medicamento e Av em cada aplicação de dose. Em todas as Av foi avaliação a função motora dos MMSS (escalas Expanded Hammersmith Functional Motor Scale for SMA-HFMSE; Revised Upper Limb Module-RULM). Adicionalmente, na última e penúltima Av foi mensurada a pressão de preensão palmar (PPP), pelo esfigmomanômetro modificado.

**Resultados:** Na Av inicial, a idade média dos pacientes foi de 3 anos e na final de 5,5 anos. P1 foi acompanhado por 31 meses (8 Av) e recebeu 12 doses do Nusinersen; entre Av final e inicial, P1 apresentou aumento de 40% no escore da HFMSE e 58% na RULM e com aumento médio, entre as Av de 7% na HFMSE e 16,3% na RULM. P2 foi acompanhado por 46 meses (11 Av) e recebeu 15 doses; entre Av final e inicial, P2 apresentou aumento de 56% no escore da HFMSE e 42% na RULM e com aumento médio, entre as Av de 12,6% na HFMSE e 14% na RULM. P3 foi acompanhado por 26 meses (6 Av) e recebeu 10 doses; entre Av final e inicial, P3 apresentou aumento de 14% no escore da HFMSE e 13% na RULM e com aumento médio, entre as Av de 1,6% na HFMSE e 2,5% na RULM. Em 4 meses de acompanhamento (intervalo entre a última e penúltima Av) foi observada manutenção da PPP para os três pacientes.

**Conclusão:** A manutenção da PPP somada ao ganho de função motora de MMSS podem indicar que os pacientes com AME em uso do Nusinersen tendem a apresentar um avanço em seu desenvolvimento motor. Os pacientes apresentaram melhora mínima, porém contínua, na função motora de MMSS a cada aplicação do medicamento, de modo que a somatória desses pequenos ganhos se tornou considerável ao decorrer dos meses acompanhados. Na prática clínica, é imprescindível a avaliação contínua da função motora de MMSS e PPP, porém, sugere-se monitorar a evolução da PPP em um maior período de tempo.



# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	<b>29</b>
<b>Autora</b>	Camila Scarpelli
<b>Categoria</b>	Relato de Caso ou Série de Casos
<b>Título</b>	<b>Intervenção fonoaudiológica na Atrofia Muscular Espinhal (AME) Tipo I: relato de caso</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença neurodegenerativa dos neurônios a motores medulares, condicionando atrofia e fraqueza muscular progressivas<sup>1</sup>. A doença é clinicamente dividida em cinco subgrupos de acordo com a gravidade e idade. O tipo I, também conhecida como síndrome de Werdnig-Hoffman, tem início precoce (de 0 a 6 meses de idade), tendo como sintomas iniciais sucção e deglutição ineficiente, choro fraco, tosse pouco efetiva, apresentam hipotonia, déficit motor, fraqueza muscular grave, associada à insuficiência respiratória. Este trabalho teve como objetivo descrever o processo de intervenção fonoaudiológica em um caso de atrofia muscular espinhal do tipo I, com ênfase na terapia de motricidade orofacial e disfagia. **PROCEDIMENTOS:** trata-se de relato de caso de uma criança de doze meses de idade, gênero feminino, com diagnóstico de atrofia muscular do tipo I, que realiza terapia fonoaudiológica desde os três meses, com periodicidade de três vezes semanais.

**Resultados:** Foi realizada análise documental dos dados do prontuário relativos à anamnese, avaliação e relatórios terapêuticos fonoaudiológicos, exames e avaliações multidisciplinares. o processo terapêutico teve como objetivo principal promover a eficiência na alimentação por via oral, com ênfase na amamentação, e complementação de leite por via oral exclusiva, introdução alimentar segura, orientação familiar. Foi observada melhora significativa na amamentação e deglutição de líquidos, além de introdução alimentar, com evolução positiva para dieta geral a partir dos doze meses. Trabalho voltado para estimulação tátil térmica gustativa, além de exercícios e massagens em região orofacial, para promover fortalecimento de lábios, língua, bochechas, além de musculatura hipofaríngea e laringe.

**Conclusão:** Este estudo permitiu divulgar o percurso de atuação fonoaudiológica na AME ( atrofia muscular espinhal – do tipo I), do processo diagnóstico à terapia fonoaudiológica . Verificou-se que a terapia foi eficaz no que se refere às habilidades alimentares com eficiência, com achados clínicos e exames complementares. Além de estruturas orais e funções estomatognáticas adequadas . Esses dados podem contribuir para elucidar lacunas existentes na literatura acerca da terapia fonoaudiológica na AME em questão e subsidiar intervenções clínicas nesses casos.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	<b>30</b>
<b>Autores</b>	<b>Autor principal:</b> Michelly Pereira dos Santos <b>Coautores:</b> Adriana Virginia Barros Faiçal, Neu Cristian Amaral Boa Sorte
<b>Categoria</b>	Revisão Sistematizada
<b>Título</b>	<b>Avaliação da qualidade de vida de crianças com Atrofia Muscular Espinhal tipo I: uma revisão de escopo</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença genética rara caracterizada por deficiências no sistema neuromuscular e respiratório, gerando impacto na qualidade de vida. A AME tipo I é a forma mais grave de manifestação da doença, apresentando hipotonia grave entre 0 e 6 meses de idade. O objetivo desta revisão de escopo é compreender a extensão e o tipo de evidência em relação aos métodos de avaliação de qualidade de vida utilizados no tratamento de crianças com AME tipo I. Seguindo a estrutura PCC, a população de interesse são crianças de 2 a 12 anos com AME tipo I, o conceito engloba as características sobre a qualidade de vida desta população e o contexto envolve qualquer localização geográfica, raça ou gênero, com ou sem inclusão em um tratamento medicamentoso. Não houve restrição de idioma ou data de inserção. As bases de dados pesquisadas serão EMBASE, SciELO, BVS, PEDRo, PUBMED e CINAHL. Fontes de estudos da literatura cinzenta foram selecionadas através do Google Scholar.

**Resultados:** Foram identificados 1520 estudos, sendo 90 artigos caracterizados como potencialmente relevantes; Todos os estudos foram publicados como artigos de periódicos, sendo o primeiro artigo sobre qualidade de vida em crianças com AME tipo I identificado com nossa estratégia de busca foi publicado em 2002 com um ano mediano de publicação de 2020. Um total de 50 estudos foram excluídos devido inclusão de outros tipos de Doenças Neuromusculares e outros grupos etários, gerando um total de 40 artigos incluídos nesta revisão de escopo. Os desenhos dos estudos foram predominantemente quantitativos observacionais, incluindo estudos de coorte e pesquisas transversais. Os instrumentos mais utilizados foram EuroQol five-dimensions-3-level (EQ-5D-3L), Pediatric Quality of Life Inventory™ 4.0 Generic Core Scale (PedsQL™), Brief Illness Perception Questionnaire (BIPQ) e o Kidscreen-52 QoL questionnaire.

**Conclusão:** Esta revisão de escopo mapeou a literatura existente sobre a qualidade de vida de crianças com AME tipo I. Diversos instrumentos de avaliação têm sido documentados em diferentes tipos de estudo, apresentando resultados concretos sobre a realidade desses indivíduos. Além disso, a maioria dos estudos concentram a aplicação dos questionários no ponto de vista do cuidador e na sua experiência, sendo necessários mais estudos que abordem de maneira individual a participação da criança. Os resultados contribuem com uma visão ampla da literatura atual para o incentivo de pesquisas sobre essa população.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	<b>31</b>
<b>Autores</b>	<b>Autor principal:</b> Felipe Franco da Graça <b>Coautores:</b> Cristina Iwabe, Marcondes Cavalcante França Jr
<b>Categoria</b>	Relato de Caso ou Série de Casos
<b>Título</b>	<b>Nusinersen effects on SMA-related fatigue: clinical and neuromuscular jitter follow-up in a late-onset patient</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** SMA-related fatigue is a frequent and debilitating symptom, but its pathophysiological basis is not yet clear. Studies in humans and murine models have documented the immaturity and structural alterations of neuromuscular junctions (NMJ) in SMA. Moreover, neurophysiological assessments using low-frequency repetitive stimulation also revealed abnormalities in these patients, providing further support for NMJ dysfunction in the disease<sup>4</sup>. Despite that, the effect of disease-modifying therapies on fatigue and NMJ transmission is still unknown.

**Resultados:** We report a 42-year-old patient with SMA type 3 who suffered from severe fatigue that dramatically improved upon Nusinersen administration. The visual analogue fatigue scale (VAFS), fatigue severity scale (FSS), and stimulated jitter data in the right frontalis muscle were obtained 30 days before (V1), 1 d (V2), and 10 days (V3) after the 7th Nusinersen dose, as well as immediately before (V4) and 40 days after the 9th (V5) infusion.

There was reduction on all 3 parameters on V3 (FSS=2.5, VAFS=3, Jitter = 30.5u to 21.5us) compared to V1(FSS=4, VAFS=5, Jitter = 54.5 to 44us) and V2 (FSS5.7, VAFS=7, Jitter = 78.1 to 71.2 us). Similarly, on V4, FSS and VAFS scores were 5,5 and 7, whereas jitter varied from 56.3 to 39.4us with reduction of all parameters in V5 (FSS=3,6, VAFS=0, Jitter = 28.4u to 14.9us).

**Conclusão:** Although exploratory, these data suggest Nusinersen may improve SMA-related fatigue. This last symptom may be related to neuromuscular junction dysfunction, so that jitter and the evaluation of activity-dependent conduction block emerge as potential neurophysiological markers to track fatigue changes in SMA. Studies with larger cohorts may help to confirm this assumption.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

**Classificação** 32

**Autores**

**Autor principal:** Lorena Patricia Leal Mesquita Barreto

**Coautores:** Natália Rebeca Alves de Araújo, Geórgia Silva Soares Menor, Ana Livia Castelo Branco de Oliveira, Bruna Nayana Ribeiro Barbosa, Rejane Macedo Campos, Susana Maria Vieira de Oliveira, Ana Karina M. Fortes Lustosa, Danusa de Brito Alencar Veras

**Categoria**

Relato de Caso ou Série de Casos

**Título**

**Seguimento após tratamento com Nusinersena em criança pré-sintomática com Atrofia Muscular Espinhal em Serviço Público**

**Introdução, objetivo e contexto:** A Atrofia Muscular Espinhal é uma doença autossômica recessiva rara ocasionada por mutações ou deleções no gene SMN1, levando à degeneração dos neurônios motores inferiores e, conseqüentemente, atrofia e fraqueza muscular progressiva. A doença é classificada de acordo com a idade de início dos sintomas e a capacidade motora apresentada. Objetivo: Relatar evolução clínica através da escala CHOP INTEND de paciente com diagnóstico precoce de amiotrofia muscular espinhal infantil, ainda em fase pré-sintomática, e início precoce do tratamento com Nusinersena em serviço público de saúde. Contexto: Paciente do sexo feminino, 8 meses de idade, nascida a termo, pais não consanguíneos, histórico familiar de irmão com AME tipo 1, e teste genético ao nascer positivo para a doença, com zero cópias SMN1 e 2 cópias SMN2. Com 23 dias de vida, recebeu a primeira aplicação intratecal de Nusinersena, com mais três aplicações subseqüentes em intervalos de 14, 28 e 58 dias, e manutenção a cada 4 meses.

**Resultados:** No início do tratamento, a criança foi submetida a uma avaliação clínica, apresentando 34 de 64 pontos no Children`s Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders. Após as quatro aplicações de Nusinersena, a paciente apresentou 60 pontos da mesma escala, com todos os marcos de desenvolvimento esperados para a idade e apenas fasciculações na língua. Vale pontuar que, com 2 meses de vida, a criança apresentou quadro de bronquiolite sendo conduzido ambulatorialmente, não necessitando de internação. O Nusinersena é um oligonucleotídeo anti-sentido aprovado para o tratamento de AME, o qual em estudos tem demonstrado aumento da sobrevida sem suporte ventilatório permanente em pacientes com AME, quando o tratamento é iniciado precocemente. O caso aqui relatado apresenta resultado positivo em relação ao medicamento, visto que a paciente obteve um elevado escore na CHOP ITEND após as aplicações e vem apresentando neurodesenvolvimento adequado para a idade.

**Conclusão:** O diagnóstico precoce e, assim, início precoce do tratamento com Nusinersena, demonstra melhorar a sobrevida de pacientes com AME, assim como a preservação de sua capacidade motora e respiratória. Contudo, faz-se necessário o desenvolvimento de novos estudos para a melhor compreensão desses benefícios, sobretudo, a longo prazo.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	<b>33</b>
<b>Autores</b>	<b>Autor principal:</b> Rita De Cássia Guedes de Azevedo barbosa <b>Coautores:</b> Telma Renata de castro Vasconcelos, Rafaela Rodrigues Afonso
<b>Categoria</b>	Relato de Caso ou Série de Casos
<b>Título</b>	<b>Relato de série de casos: Do diagnóstico ao tratamento fisioterapêutico respiratório e alta hospitalar em AME tipo 1</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** A AME é uma DNM considerada o segundo transtorno autossômico recessivo potencialmente letal, encontrado em bebês hipotônicos. É uma doença degenerativa e progressiva, pertencente ao grupo de síndromes hereditárias que acometem o neurônio motor, especificamente no corno anterior da medula. O estudo realizado descreve 3 casos de pacientes que estiveram internados no HIJPII, Belo Horizonte, no período de junho de a julho de 2018. É imprescindível que os profissionais de saúde, em especial os fisioterapeutas, saibam as possibilidades terapêuticas que estão descritas na literatura, treinem os familiares e a equipe de saúde que irá receber estes pacientes. Também é importante que a equipe de fisioterapia hospitalar, conheça o perfil de pacientes que são atendidos nessa unidade de saúde que é referência no estado MG para tratamento de pacientes com DNM. Além do nível hospitalar, eles são atendidos no domicílio e ambulatorialmente pelo Programa VENTLAR.

**Resultados:** Criança 1, aos 54 dias de vida foi intubada por IRA, extubada para a VNI e apresentou disautonomia grave, choque, reintubada e TQT. Criança 2, recebeu o diagnóstico aos 15 meses, evoluiu com IRA, foi intubada por pneumonia aspirativa, extubada após 92 dias para VNI. As crianças 1 e 2 receberam 220 e 101 dias, respectivamente de fisioterapia hospitalar, até que o município de origem se organizasse para recebê-las com segurança em suas residências. As famílias e as equipes das cidades de origem foram treinadas pela fisioterapia para cuidados respiratórios domiciliares. Criança 3, aos 5 meses de vida, evoluiu com IRA secundária a atelectasia por quadro de infecção viral. Admitida na Unidade de Internação onde foi adaptado à VNI, recebeu atendimento intensivo da fisioterapia respiratória, a cada 4h e alta hospitalar após 14 dias para ser acompanhado pelo Home Care. A fisioterapia treinou a família para cuidados respiratórios domiciliares. Todas acompanhadas ambulatorialmente pelo VENTLAR.

**Conclusão:** A AME 1, como descrito na literatura, constitui a forma mais grave da doença. Nos 3 casos descritos as crianças apresentavam o mesmo genótipo, porém fenótipos diferentes. As três crianças tiveram evoluções e tratamento diferentes. A conduta fisioterapêutica foi individualizada para cada paciente. A alta hospitalar é possível e segura quando existe o envolvimento da equipe multidisciplinar, família e gestores de saúde, que juntam esforços para conseguir que essas crianças possam ser cuidadas em casa, com segurança mesmo longe do Centro de Referência.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

**Classificação** 34

**Autores**

**Autor principal:** Simone Gonçalves de Andrade Holsapfel

**Coautores:** Simone Gonçalves de Andrade Holsapfel; Daniel Augusto Borro, Isabela Pessa Anequini Leite, Ana Angélica Ribeiro de Lima

**Categoria**

Relato de Caso ou Série de Casos

**Título**

**Interação da fisioterapia respiratória na intervenção de fisioterapia aquática em uma criança com AME tipo 1b**

**Introdução, objetivo e contexto:** Pessoas com AME com comprometimento da musculatura inspiratória, expiratória e bulbar necessitam de acompanhamento da fisioterapia respiratória para garantir o desenvolvimento pulmonar, da caixa torácica e prevenir complicações respiratórias. E a interação do(a) profissional de fisioterapia respiratória na intervenção de fisioterapia aquática possibilita que os atendimentos ocorram sem complicações respiratórias. Por isso, o objetivo deste estudo é relatar a interação da fisioterapia respiratória na intervenção de fisioterapia aquática em uma criança com AME tipo 1b. Este estudo é um relato de caso de uma criança com AME tipo 1b e epilepsia, com 6 anos, que realizou fisioterapia aquática no Centro de Reabilitação e Equoterapia – Projeto Liberdade, entre o período de 02/03/2022 a 10/12/2022, uma vez na semana, com sessões de 40 a 50 minutos, com o objetivo de manutenção ou ganho de força muscular, amplitude de movimento articular e movimento ativo livre.

**Resultados:** A criança fazia uso da ventilação mecânica não invasiva (Trilogy EVO) por 24 horas, com os parâmetros diurnos: Modo S/T, IPAP 28cmH<sub>2</sub>O, EPAP 7cmH<sub>2</sub>O, frequência respiratória 23ipm, tempo inspiratório mínimo de 0,8s e tempo inspiratório máximo 1.2s, tempo elevado 1s e tipo de gatilho Auto - Trak. Nos atendimentos de fisioterapia aquática, foi necessário realizar ajustes no IPAP de 28cmH<sub>2</sub>O para 32 cmH<sub>2</sub>O baseados na expansibilidade torácica entre 1cm e 2cm, saturação de O<sub>2</sub> acima de 95%, manutenção do volume total exalado com média de 380ml e sinais de desconforto respiratório. Procedimentos durante os atendimentos: (1)pré-imersão, conectadas duas novas traqueias com conectores e utilizada a interface Cirri pediátrica; (2)ajuste no IPAP; (3)em imersão, aspiração da saliva da cavidade oral, quando necessário, e a cervical mantida em posição neutra ou ligeiramente fletida; (4)final do atendimento em imersão, redução do IPAP para valores habituais e retiradas as traqueias adicionais.

**Conclusão:** A interação da fisioterapia respiratória durante os atendimentos de fisioterapia aquática foi fundamental para identificar a necessidade de ajustes pressóricos na ventilação não invasiva e aspirações da cavidade oral. Reforçamos que o acompanhamento da fisioterapia respiratória nesse tipo de intervenção pode trazer maior segurança para os atendimentos evitando complicações de desconforto respiratório por necessidade ajuste pressórico e o manejo inadequado da saliva.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	<b>35</b>
<b>Autores</b>	<b>Autor principal:</b> Eliane Cristina Zanatto da Silveira <b>Coautores:</b> Maria Bernadete Dutra Resende, André Luiz Junqueira Siena
<b>Categoria</b>	Relato de Caso ou Série de Casos
<b>Título</b>	<b>Desenvolvimento musculoesquelético da face na AME Tipo I. Ortodôntia x Fonoaudiologia x Disfagia</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** Sabe-se que a face dos indivíduos portadores de AME Tipo I apresentam pouca ou nenhuma mobilidade, prejudicando o desenvolvimento das funções orais de deglutir, falar, mastigar, a relação entre as bases ósseas interferindo na saúde e estética bucal, bem como prejuízos na expressão face como indicador de seus sentimentos. Objetivo: relatar um tratamento com intervenção multidisciplinar de ortodontia e fonoaudiologia em uma criança de 10 anos portadora de AME Tipo I. Contexto: aplicada ortodontia com aparelhos móvel e fixo, ajustados as condições anatômicas e musculares do paciente e associado à exercícios passivos e ativos fonoaudiológicos. Registro através de fotos, escaneamento ortodôntico e medidas da musculatura através do uso do paquímetro.

**Resultados:** Foi possível registrar melhora importante entre a relação das bases ósseas, das condições oclusais dentárias e de saúde gengival, o que também permitiu o ajuste muscular melhorando as funções orais, de mobilidade de bochechas, lábios, língua e amplitude bucal, beneficiando também a estética do paciente. Com a melhoria destas condições foi possível ao paciente melhorar o número de deglutições e manejo da saliva, aliviando o quadro de Disfagia importante e permitindo menor número de aspirações, ocorrências de baixa de saturação por engasgo com saliva e terapia com alimentos e sabores sem riscos às condições pulmonares.

**Conclusão:** O trabalho ortodôntico e fonoaudiológico integrados para este paciente melhorou suas condições gerais de saúde e bem-estar e mostrou que apesar da alteração neuromuscular do quadro não impede o sucesso na intervenção.



# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

**Classificação** 36

**Autores**

Eliane Cristina Zanatto da Silveira

**Categoria**

Relato de Caso ou Série de Casos

**Título**

**Avaliação da alimentação via oral de um Bebê pré-termo antes e após a aplicação do Zolgensma**

**Introdução, objetivo e contexto:** Introdução: Comumente a alimentação via oral de um bebê prematuro costuma ser incoordenada possibilitando maior ocorrência à engasgos. Quando ainda fatores associados como síndromes e suas peculiaridades somam ao quadro clínico, é grande a ocorrência da Disfagia. Objetivo: relatar as características da sucção/deglutição/respiração de um bebê nascido com 36 semanas gestacionais, portador de AME Tipo I, antes e após a aplicação do Zolgensma. Contexto: foi realizada aplicação de um protocolo de avaliação clínica fonoaudiológica durante oferta via oral de leite em madeira para um bebê de 3 meses de vida, já com presença de engasgos e prejuízos no volume da mamada, e reavaliado com 1 ano de idade, tendo recebido aplicação do medicamento Zolgensma próximo aos 5 meses vida. Realizada análise clínica por ausculta laríngea e registro de vídeo para preenchimento do protocolo clínico.

**Resultados:** Através da avaliação clínica aplicada foi possível observar que antes do medicamento o bebê apresentava tosse ao mamar, escape extra-oral excessivo do leite, blocos de sucção sem pausa respiratória, leve esforço respiratório no final da mamada, ausculta laríngea com sinais de acúmulo de leite em valécula e fracionamento do volume a ser ingerido por vários períodos de outras mamadas, sugerindo dificuldade para o volume alimentar. Tais características ainda perduraram até a aplicação do medicamento. Após a intervenção medicamentosa, quando o bebê foi reavaliado, observou-se organização dos blocos de sucção/deglutição/respiração, ausência de tosse e escape extra-oral do leite, ausculta laríngea limpa e diminuição do tempo de alimentação com ingesta do volume proposto.

**Conclusão:** Após a aplicação do medicamento Zolgensma o bebê desenvolveu a alimentação via oral de forma organizada e com características clínicas normais do desenvolvimento típico. Importante pontuar que não houve intervenção terapêutica fonoaudiológica neste processo.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	<b>37</b>
<b>Autores</b>	<b>Autor principal:</b> Silvia Faria Campos Barbosa <b>Coautores:</b> Sabrina Aparecida Prado Lucas, Juliana Rodrigues Iannicelli
<b>Categoria</b>	Relato de Caso ou Série de Casos
<b>Título</b>	<b>Benefícios motores e respiratórios do tratamento medicamentoso associado à fisioterapia precoce em crianças com AME</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** Historicamente, a fisioterapia neuromuscular tem importante papel na manutenção das condições motoras e respiratórias dos pacientes com AME, garantindo a melhor qualidade de vida possível dentro de um quadro com prognóstico limitado.

A possibilidade das terapias medicamentosas atualmente disponíveis, traz um novo cenário no processo de reabilitação desses pacientes. Demonstrar além da evolução motora, os ganhos respiratórios mensurados e ainda pouco descritos na literatura, de duas crianças que fizeram tratamento medicamentoso distintos porém alinhados a tratamento fisioterapêutico precoce de acordo com as evidências científicas. De forma sistemática e regular, avaliou-se a aquisição motora através da Escala Chop Intend. Na avaliação da função respiratória foi mensurado a Capacidade Vital Lenta, através da Ventilometria (Ventilômetro de Wright) e a progressão das medidas de Cirtometria Torácica por avaliador treinado mantendo todas as condições de padronização da coleta dos dados.

**Resultados:** CBGM, sexo masculino, 4 anos, diagnosticado aos 5 meses, iniciou Spinraza® aos 8 meses. Chop Intend pré medicação de 32 pontos, progredindo para 53 após 12ª dose. Neste momento recebeu o Zolgesma®, passando para 58 pontos, 4 meses após infusão.

Na ventilometria, a CVL evoluiu de 200 ml (6ª dose) para 390 ml (12ª dose). Neste momento recebeu o Zolgesma®, passando para 450 ml, 9 meses após infusão. A cirtometria torácica apresentou evolução na linha axilar de 45 cm (6ª dose) para 53,5 cm (12ª dose) e xifóide de 49 cm para 56,5 cm no mesmo período. Após Zolgesma, as medidas passaram para 54,5 cm e 57,5 cm respectivamente. HBG, sexo feminino, 5 anos, diagnosticada aos 5 meses, iniciou Spinraza® aos 9 meses. Chop Intend pré medicação de 21 pontos, progredindo para 48 após 16ª dose. Na ventilometria, a CVL evoluiu de 100 ml (6ª dose) para 450 ml (16ª dose). A cirtometria torácica apresentou evolução na linha axilar de 43 cm (4ª dose) para 58 cm (16ª dose) e xifóide de 47 cm para 62 cm.

**Conclusão:** As crianças estão experimentando os benefícios das medicações, não apenas na aquisição de novos movimentos mas também na melhora da capacidade respiratória, refletida na redução de complicações respiratórias graves e ausência de hospitalização, ao mesmo tempo que reduz a dependência ventilatória, possibilitando maior tempo de ventilação autônoma com qualidade. Ainda há muito a ser estudado quanto aos benefícios observados, mas estes são individualizados e variam de acordo com início dos sintomas, do acesso e adesão à fisioterapia motora e respiratória realizada por profissionais capacitados.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	<b>38</b>
<b>Autores</b>	<b>Autor principal:</b> Cleilda Ribeiro Tótola <b>Coautores:</b> Gleciane Helmer Buback Jacob, Michele Coutinho Maia da Silva
<b>Categoria</b>	Relato de Caso ou Série de Casos
<b>Título</b>	<b>Hidroterapia como recurso terapêutico na Atrofia Muscular Espinhal tipo I: relato de experiência</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença neuromuscular, caracterizada por mutação hereditária autossômica recessiva no gene do neurônio motor de sobrevivência (SMN1). Essa mutação causa degeneração do neurônio motor do corno anterior, causando hipotonia, fraqueza muscular e atrofia. Assim, a criança apresenta incapacidade do controle da cabeça, na mudança de posição, sedestação sem apoio e, ainda, necessita de suporte ventilatório. Este relato tem como objetivo descrever a experiência da utilização da hidroterapia na reabilitação de uma criança com 4 anos, portadora de AME tipo I, utilizando Nusinersena (14° dose), dependente de Ventilação Não Invasiva (VNI) 20 horas diárias, através de interface nasal. As sessões de hidroterapia ocorreram de janeiro a abril de 2022, duas vezes por semana, com duração de 40 minutos. Durante todas as sessões a criança permaneceu acoplada à VNI. Além disso, não houve interrupção da fisioterapia convencional durante o período supracitado.

**Resultados:** O programa de terapia foi desenvolvido com técnicas de Bad Ragaz, hidrocinesioterapia e associação de atividades lúdicas para eficácia do tratamento. Foram realizadas 34 sessões de hidroterapia. Tendo em vista a incapacidade da criança em realizar movimentos voluntários contra a gravidade (grau 1 de força muscular), a hidroterapia através das propriedades físicas da água, facilitou a movimentação ativa, estimulando a criança a participar, interagir com o novo ambiente terapêutico e melhorar o seu desempenho no processo de reabilitação. Ao final das sessões a criança em decúbito dorsal adquiriu em cadeia cinética fechada a contração isométrica de flexão de quadril e joelhos, além da flexão dos cotovelos a partir de 50° graus de ADM, proporcionando autonomia na manipulação do tablet. O principal desafio descrito foi ajustar os aparatos da VNI no ambiente da piscina. A monitorização ventilatória e necessidade de aspiração das vias aéreas superiores foram outras dificuldades elencadas.

**Conclusão:** Este relato de experiência demonstrou que a hidroterapia é um importante recurso terapêutico no processo de reabilitação de portadores de AME tipo I. A água proporciona diminuição da ação da gravidade, facilitando os movimentos ativos, diminuindo o esforço e a fadiga da criança, otimizando sua capacidade funcional. No entanto, o desenho desse estudo limita a generalização dos resultados para uma população mais ampla. Por sua vez, espera-se que a experiência descrita estimule novas pesquisas para o acompanhamento de pacientes portadores de AME tipo I.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	<b>39</b>
<b>Autora</b>	Juliana Nogueira Vieira Gonçalves
<b>Categoria</b>	Relato de Caso ou Série de Casos
<b>Título</b>	<b>Avaliação da função motora pré e pós-tratamento com Nusinersena na AME: um relato de caso</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** A atrofia muscular espinhal é uma doença neuromuscular causada por uma alteração genética que leva a diminuição da proteína de sobrevivência do neurônio motor, levando a degeneração neural e atrofia muscular. O nusinersena é um medicamento que atua levando a maior produção dessa proteína. Com o crescente número de pacientes em tratamento e com um futuro incerto sobre quais os efeitos a longo prazo, se fazem necessários estudos para entendermos esses efeitos e uma descrição dos novos fenótipos. Esse estudo teve como objetivo comparar a função motora de uma criança com AME tipo 3, com 6 anos de idade, pré e pós-tratamento com Nusinersena, através da escala MFM- Medida da função motora. O estudo foi realizado através da análise qualitativa dos dados de prontuário, comparando os resultados da MFM antes do tratamento, após um mês e após 9 meses de tratamento. Essa escala avalia a função motora em três dimensões: em pé e transferências, função motora axial e proximal e função motora distal.

**Resultados:** Após comparação dos dados foi possível observar um aumento em todas as dimensões avaliadas, o que pode sugerir uma melhora na função motora. Na dimensão em pé e transferências, a criança havia pontuado 29,1% antes do tratamento, pontuou 4,16% após um mês de tratamento e aumentou para 8,33% após 9 meses de tratamento. Na dimensão função motora axial e proximal a criança havia obtido 91,66% antes do tratamento, manteve esse valor após um mês e atingiu 100% após 9 meses de tratamento. Na dimensão função motora distal a criança obteve 91,66% pré tratamento, aumentou para 100% após um mês de tratamento e manteve 100% após 9 meses de tratamento.

**Conclusão:** Os achados desse estudo sugerem uma melhora motora e permitem observar o efeito do tratamento em situação da vida real, já que os ensaios clínicos possuem critérios de inclusão e exclusão rigorosos, que acabam limitando a variedade da população estudada. Como existem poucas evidências de tratamentos para AME a longo prazo e levando em consideração o alto custo dos tratamentos, quanto mais dados coletados, aumenta-se a base de pesquisa para auxiliar na tomada de decisão e na construção de políticas públicas que garantam o acesso do medicamento a população com eficácia e segurança comprovadas.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

**Classificação** 41

**Autores**

Juliana Ouriques Pinheiro Errichelli de Souza

**Categoria**

Relato de Caso ou Série de Casos

**Título**

**Implementação da CAA em paciente com AME tipo I com necessidades complexas de comunicação**

**Introdução, objetivo e contexto:** Atrofia Muscular Espinhal (AME), é uma doença neurodegenerativa com herança genética autossômica recessiva, causando a degeneração muscular progressiva e fraqueza. As questões cognitivas em pacientes com AME estão preservadas, porém a fraqueza muscular pode interferir na produção da fala, impactando sua comunicação, que é um processo que envolve a troca de informações a fim de que o sujeito possa integrar-se à sociedade. Quando as habilidades de comunicação estão comprometidas é indicado o uso de um sistema de comunicação aumentativa e alternativa (CAA), que são meios de comunicação que suplemente ou substitua os modos habituais de fala e escrita. A partir dos dados expostos, este trabalho tem como objetivo principal descrever o avanço da comunicação a partir da utilização da CAA em um sujeito nomeado A., sexo masculino, 06 anos, com diagnóstico de atrofia muscular espinhal tipo I aos 4 meses, em uso do Spinraza e em atendimento multidisciplinar.

**Resultados:** Como instrumento de avaliação do processo de desenvolvimento da comunicação a partir da implementação da CAA, utilizamos a matriz de comunicação. A primeira avaliação realizada em 07/03/20, A. obteve 20 pontos (13%) de um total de 160. Identificamos a necessidade de implementar a comunicação alternativa e utilizamos o botão vocalizador, cartões e pranchas impressas, uso de códigos e gestos com as mãos e também oferecemos um modelo de CAA de alta tecnologia não robusto. A evolução mais significativa na comunicação do A. veio a partir da implementação de um sistema robusto de comunicação, com o uso do TD Snap. A segunda avaliação foi realizada em 09/07/22, sua pontuação subiu para 73 (46%). A. nomeava, mas não utilizava o sistema para uma comunicação efetiva e como estratégia terapêutica utilizamos a modelagem e para dar mais autonomia incluímos o trackpad. A última avaliação em 21/12/22 A. chegou a 111 pontos (69%), uma grande evolução na comunicação, que hoje é multimodal.

**Conclusão:** A evolução da comunicação de A. é notória e satisfatória. Comparando as avaliações da matriz de comunicação, A. teve um ganho de 56%. Ao oferecer o uso do sistema robusto, oferecemos uma ferramenta de comunicação mais abrangente e ao oferecermos o trackpad, demos total autonomia para o uso do comunicador. A família de A. foi parte importante nesse processo de modelagem, no dia a dia do paciente, contribuindo com toda a evolução. Mesmo com o resultado satisfatório, a implementação da CAA neste paciente não finalizou, ainda temos objetivos a serem alcançados.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

**Classificação** 42

**Autores** **Autor principal:** Adriana Banzatto Ortega

**Coautores:** Izabela Cristina Macedo Marques, Guilherme Siqueira Gaede, Ana Paula Resende Silva, Nildo Vilacorta de Araújo Júnior, Lorena Vilela Rezende, Giulia Vilela Silva

**Categoria** Relato de Caso ou Série de Casos

**Título** **Tratamento com terapia genica na AME com AAV9 positivo – relato de casos**

**Introdução, objetivo e contexto:** AME é uma hereditária autossômica recessiva. Há 3 medicações para tratamento: Spinraza, Ridisplam e Zolgensma. O objetivo é descrever a evolução de 4 pacientes tratados com Zolgensma com AAV9 positivo. CMM, 37 meses, diagnóstico aos 7 meses, iniciou Spinraza aos 10 meses. Com 33 meses recebeu terapia gênica, com AAV9 positivo 1:100. Nenhum evento adverso, utilizou Prednisolona 1 mg/kg/dia por 60 dias. TES, 29 meses, diagnóstico com 17 meses, Spinraza com 19 meses. Aos 25 meses recebeu terapia genica, com AAV9 de 1:100. Utilizou Prednisolona 1 mg/kg/dia por 2 meses, sem eventos adversos. AMAS, 23 meses, diagnóstico aos 4 meses, Spinraza com 5 meses. Aos 21 meses recebeu Zolgensma com AAV9 de 1:200. Sem intercorrências, utilizou Prednisolona 1 mg/kg/dia por 60 dias. LSN, 25 meses, diagnóstico aos 10 meses, Spinraza aos 12 meses, Terapia Gênica aos 23 meses, com AAV9 de 1:100. Utilizou Prednisolona 1 mg/kg/dia por 60 dias, sem eventos adversos.

**Resultados:** Os presentes casos, fazem parte da apresentação de atrofia muscular espinhal, que foram precocemente diagnosticados a partir da identificação precoce de sintomas sugestivos da doença, como hipotonia muscular generalizada, arreflexia e perda de marcos do desenvolvimento. A possibilidade de tratamento precoce, associado às terapias não farmacológicas para a doença permite maior possibilidade de ganhos motores e melhora da qualidade de vida. Apesar das atuais orientações em bula para o uso da terapia gênica para o tratamento da atrofia muscular espinhal apenas em pacientes com títulos do anticorpo AAV9 abaixo de 1:50, três pacientes com titulação igual a 1:100 foram submetidos ao tratamento e um paciente com titulação de 1:200 e não apresentaram qualquer efeito colateral imunológico e com 2 semanas já demonstravam ganhos motores.

**Conclusão:** Comentários finais: A partir dos casos apresentados, poderíamos considerar a possibilidade de rever a titulação dos anticorpos AAV9 para a contra-indicação no tratamento com a terapia gênica nos pacientes com AME.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

**Classificação** 43

**Autores**

**Autor principal:** Isabella Louise Damascena Andrade

**Coautores:** Andréa Kedima Diniz Cavalcanti Tenório, Raema Neves Cotrim Carvalho, Vitoria Soares de Góis

**Categoria** Revisão Sistematizada

**Título**

**O “torna-se adolescente” em portadores de Atrofia Muscular Espinhal mediante a teoria das transições**

**Introdução, objetivo e contexto:** A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença neurodegenerativa progressiva rara, que afeta uma em cada 11.000 crianças, sendo a principal causa genética de mortalidade infantil. Pacientes que vivem esse processo de adoecimento desde a infância, como é o caso de adolescentes com AME, podem desenvolver percepções a respeito de suas limitações e maneiras de como lidar com elas. A adolescência é uma fase caracterizada por muitas mudanças, que por si só podem ser desafiadoras, e a AME acaba por tornar esse processo muito mais complexo. O estudo objetiva analisar o “torna-se adolescente” em portadores de AME a partir da teoria das transições de enfermagem, de Alaf Meleis, trazendo a importância do cuidado de enfermagem adequado e humanizado. A teoria das transições está relacionada à adaptação às mudanças vivenciadas pelo indivíduo. Nesta perspectiva, acontecimentos relacionados à saúde da pessoa, podem modificar não só a sua vida, mas trazer impactos à família/cuidador.

**Resultados:** Observam-se muitos avanços científicos-tecnológicos que permitem maior longevidade na vida de pessoas portadoras de AME, que por consequência da doença dependem de muitos cuidados. Para a enfermagem, as transições são motivos de apreensões, devido ao risco que sua experiência pode trazer. Algumas ações e estratégias usadas pelos enfermeiros para cuidar, apoiar, e ajudar as pessoas a alcançar processos de transição saudáveis e resultados adequados são: prevenir complicações e riscos, proporcionar intervenções terapêuticas, melhorar o bem-estar, maximizar o funcionamento e recuperar a independência de atividades, minimizando o impacto da incapacidade causada pela doença.

Apesar dos avanços terapêuticos, que trazem resultados e melhorias, o tratamento ainda é bem cansativo e desgastante. Sendo necessário, compreender o adolescente a cerca da sua experiência, oportunidades e obstáculos sociais que eles encontram durante sua jornada.

**Conclusão:** Apesar da dificuldade ao buscar dados bibliográficos a respeito do tema abordado, foi possível trazer uma relação da AME com a teoria de enfermagem, a fim de investigar a aplicabilidade da teoria das transições em pacientes portadores de AME, no período da adolescência, possibilitando uma nova visão do teórico-científica a respeito da teoria de Afaf Meleis e o cuidado de enfermagem, promovendo atualização do conhecimento para os profissionais, com o intuito de melhorar o atendimento prestado a esses pacientes.



# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

**Classificação** \*

**Autores**

**Autor principal:** Rodrigo de Holanda Mendonça

**Coautores:** Adriana Banzatto Ortega MD3, Ciro Matsui Jr MD1,2, Vanessa Van Der Linden MD4, Marcelo Kerstenetzky MD4, Luis Fernando Grossklauss MD5, Elizabeth Lemos S Lucas MD PHD6, Graziela Jorge Polido, PT1 Edmar Zanoteli, MD PHD1

**Categoria**

Estudos Científicos

**Título**

**Safety and exploratory efficacy of gene therapy for patients with 5q-Spinal Muscular Atrophy in a Brazilian cohort**

**Introdução, objetivo e contexto:** Spinal muscular atrophy (SMA) is a motor neuron disease associated with progressive muscle weakness, ventilatory failure and reduced survival. Onasemnogene abeparvovec is the first gene replacement therapy (GT) approved to treat this condition. Methods Observational retrospective study to assess adverse events and efficacy of gene therapy in types 1 and 2 SMA patients through motor milestones and motor functional scales.

**Resultados:** Results Forty-one patients with SMA (24 females, 58.5%) were included, being 33 (80.1%) SMA type 1, seven (17.1%) type 2, and one pre-symptomatic. Mean age at GT dosing was 18 ( $\pm 6.4$ ) months. Thirty-six patients (87.8%) were under previous treatment with nusinersen, and 10 patients (24.4%) continued nusinersen after GT dosing. Mean CHOP-INTEND increased 13 points after 6 months and 22 points after 12 months of GT ( $p < 0.001$ ). CHOP-INTEND increase at 6 months did not differ between groups according to nusinersen maintenance after GT ( $p = 0.949$ ). Among SMA type 1 patients, 14 (46.6%) reached the ability to sit alone and three (10%) were able to stand with support. Liver transaminases elevation at least two-times higher the upper limit of normal value occurred in 29 (70.7%) patients. Thrombocytopenia occurred in 13 (31.7%) patients and one case presented thrombotic microangiopathy. Older age ( $> 2$  years) was associated with a longer use of corticosteroids ( $p = 0.021$ ).

**Conclusão:** GT is effective in SMA patients, and combined nusinersen after GT do not present additional gain in motor function. Close monitoring of adverse events is necessary, and older age is associated with prolonged corticosteroid use.

**Observação:** Os trabalhos marcados com \* não foram avaliados para fins de classificação e premiação.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

<b>Classificação</b>	*
<b>Autores</b>	<b>Autor principal:</b> Rodrigo de Holanda Mendonça <b>Coautores:</b> Graziela Jorge Polido, Ciro Matsui Jr, Edmar Zanoteli
<b>Categoria</b>	Estudos Científicos
<b>Título</b>	<b>Long-term follow-up of SMA type 1 treatment with Nusinersen: a single-center experience</b>

**Introdução, objetivo e contexto:** Nusinersen, the first approved treatment for SMA, is an antisense oligonucleotide for intrathecal use, which leads to greater survival and gain in motor acquisitions. Studies on the safety and efficacy of long-term treatment are still scarce. Objective. To present long-term results (4 years of follow-up) in SMA type 1 patients under treatment with Nusinersen. Methods. We followed a total of 24 patients, all with SMA type 1 (20 patients with 2 copies of SMN2). The patients were evaluated by the functional scale CHOP-INTEND (The Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders) and in relation to gain of motor milestones, in addition to assessment of survival and use of continuous ventilation (CV) and feeding route.

**Resultados:** Twelve patients were female, only 11 patients (45.8%) started treatment before 12 months of illness. 22 patients (91.6%) were already using gastrostomy at the beginning of treatment. After 4 years of follow-up, 22 (91.6%) patients are alive, two deaths occurred: one after gene therapy and the other after respiratory failure. Two patients received gene therapy but continued to use Nusinersen – combined therapy. Eight patients gained some motor milestone, all of them started treatment before 12 months disease. The greatest gains in CHOP-INTEND occurred up to 24 months of treatment, and after this period, the scores tended to stabilize, without further gains. 19 patients (79.1%) were already using CV (>16h/day) at the beginning of treatment and 15 patients were using CV after 4 years of treatment. Even in those patients who were on CV, there was a reduction in the duration of ventilation use and an improvement in the management of airway secretion.

**Conclusão:** Nusinersen showed continuous benefit over 4 years of treatment, bringing motor improvement mainly within the first 2 years of treatment and maintaining motor function acquired at 4 years. Only patients who started treatment before 12 months of illness gained some motor milestone. No new adverse events were reported in this long-term follow-up.

**Observação:** Os trabalhos marcados com \* não foram avaliados para fins de classificação e premiação.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

**Classificação \*****Autores****Autor principal:** Edmar Zanoteli**Coautores:** Elice Carneiro Batista, Marcela Câmara Machado Costa, Rejane de Souza Macedo, Adriana Banzzatto Ortega, Marcondes Cavalcante França Junior, Jaqueline Pereira, Alexandra Prufer, Jonas Saute, Juliana Gurgel Giannetti, Javier Eduardo Linzoain, Agustin Jauregui, Fernando Suárez-Obando, Andrés María Yerga Martín, Javier Muntadas, Soledad Monges, Eduardo Javier Barragán Pérez, Graciela Barros Acevedo, Claudia Castiglioni, Luciana Pereira Almeida de Piano, Ewerton Hernandez de Pedri, Wilson Jose Milantoni, Camila Santos Nascimento de Albuquerque, Diogo Duarte Fagundes Moia, Fernando Galan Babio Júnior, Ana Carla Revuelta Dal Arosa Carioca, Luiz Phellipe Dell Aquila, Roberto Fernandes Ferreira, Frederico Monfardini, Pablo Liuboschitz, Daniel Vazquez, Flavia Duarte, Felipe Pinheiro Machado, Ronaldo Vicente Pereira Soares, Luiz Vicente Rizzo e Otávio Berwanger.**Categoria**

Estudos Científicos

**Título****Coleta de Dados Longitudinais em Pacientes Pediátricos e Adultos com Atrofia Muscular Espinhal na América Latina**

**Introdução, objetivo e contexto:** A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença neuromuscular rara caracterizada por perda progressiva de neurônios motores localizados no corno anterior da medula espinhal e do tronco cerebral, acarretando atrofia e fraqueza muscular progressivas. A forma mais comum de AME (AME-5q) é causada por mutações bi-alélicas no gene SMN1, no cromossomo 5q13.2, classificada em subtipos, de acordo com a idade de início e com a função motora máxima alcançada. Avanços levaram ao surgimento de tratamentos modificadores da doença (DMT). Nesse contexto a história natural dos pacientes com AME-5q tem apresentado mudanças. Este estudo observacional visa estabelecer um registro regional para 300 pacientes com AME-5q, dos tipos I ao IV, geneticamente confirmados, de todas as idades e ambos os sexos. Serão realizadas coletas longitudinais de dados da rotina clínica, ao longo de 24 meses, de pacientes latino-americanos, tratados e não tratados com DMTs, para descrever as características e evolução clínica.

**Resultados:** O estudo contará com a participação de até 21 centros, em 6 países da América Latina: Argentina, Brasil, Chile, Colômbia, México e Uruguai. Atualmente o estudo possui 8 centros iniciados, e o primeiro paciente foi incluído em agosto de 2022 no Brasil. Até março de 2023, 5 novos centros serão ativados, alcançando a Colômbia, Uruguai, Chile e México. A coleta longitudinal de dados observacionais será realizada a cada 6 meses ao longo de 2 anos, dentro da rotina clínica dos centros que acompanham os pacientes. Os dados que iremos apresentar serão referentes ao perfil clínico dos pacientes incluídos no estudo até janeiro de 2023, considerando: Tipo de AME-5q, idade, tempo de doença, uso ou não de DMTs, marco motor atual e uso de suporte ventilatório. Para os participantes incluídos no registro, que estão em uso de DMTs, será apresentado o tipo de terapia modificadora da doença que está sendo utilizada e tempo de tratamento.

## RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

**Conclusão:** A história natural dos pacientes com AME-5q tem mudado com os novos tratamentos, porém ainda existem muitos pacientes sem acesso as DMTs. A coleta sistemática de dados de rotina clínica em países da América Latina é de grande importância para avançarmos na compreensão da evolução do quadro clínico, e observar a influência de diferentes tratamentos medicamentosos nos resultados dos pacientes. Esses dados são fundamentais para melhorar os cuidados oferecidos aos pacientes. Assim, há uma forte necessidade de monitorar os pacientes com AME-5q tratados e não tratados em um contexto do mundo real.

**Observação:** Os trabalhos marcados com \* não foram avaliados para fins de classificação e premiação.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

**Classificação** \*

**Autores**

**Autor principal:** Simone Carvalho

**Coautores:** Daniel Zanetti Scherrer; Gabriele Vargas Cesar; Marcela Castro Ramos; Matheus Ferracini, Sarah Moreira Fernandes Bernardes; Gustavo De Bari Matsuno; Debora Maria Andersen; Simone da Costa e Silva Carvalho

**Categoria**

Relato de Caso ou Série de Casos

**Título**

**InMotion: The National Program for clinical cases in SMA**

**Introdução, objetivo e contexto:** In Brazil, Spinal Muscular Atrophy (SMA) care centers and specialists engage in the diagnosis and integrated treatment of patients. However, due to the continental size of Brazil, there is still room for improvement on best practice sharing between healthcare providers, which adds to the overall knowledge on the management of SMA. In order to improve the management of SMA and ultimately, patient outcomes, the InMotion - National Program for clinical cases was conceived by Biogen. InMotion encourages clinical discussions and best practice sharing in the management of SMA with specific focus on patients undergoing treatment with nusinersen, the first therapy to modify the natural history of the disease. The program started in 2022, and it has facilitated meetings between SMA specialists throughout 4 of the 5 different Brazilian regions.

**Resultados:** To date, InMotion has resulted in:

- 1.) collection of over 40 national SMA clinical cases including presymptomatic SMA, early and later-onset and patients with complex spines
- 2.) engagement with 130 physicians from 12 Brazilian states in 45 meetings held virtually and in person to discuss clinical cases

These engagements facilitated the exchange of clinical experiences amongst SMA specialists.

**Conclusão:** InMotion brought together specialists from different Brazilian regions, who face different demographic realities and access to resources, to discuss their experiences in managing SMA and share the clinical outcomes reached for different patient profiles after treatment with nusinersen. The program continues to support physicians from different Brazilian regions improve the management and care of SMA patients.

**Observação:** Os trabalhos marcados com \* não foram avaliados para fins de classificação e premiação.

# RESUMOS DOS TRABALHOS CIENTÍFICOS

**Classificação** \*

**Autores**

**Autor principal:** Edmar Zanoteli

**Coautores:** Juliana Gurgel-Giannetti<sup>2</sup>, Richard S Finkel<sup>3</sup>, John W Day<sup>4</sup>, Samuel Ignacio Pascual Pascual<sup>5</sup>, Monique M Ryan<sup>6</sup>, Eugenio Mercuri<sup>7</sup>, Darryl C De Vivo<sup>8</sup>, Jacqueline Montes<sup>9</sup>, Giulia Gambino<sup>10</sup>, Corinne Makepeace<sup>10</sup>, Richard Foster<sup>10</sup>, Victoria Irzhevsky<sup>11</sup>, Zdenek Berger<sup>11</sup>, on behalf of the DEVOTE Study Group

**Categoria**

Estudos Científicos

**Título**

**Final results from Part A of the ongoing DEVOTE study to explore higher doses of nusinersen in spinal muscular atrophy**

**Introdução, objetivo e contexto:** DEVOTE is an ongoing 3-part, Phase 2/3 study evaluating the safety/tolerability, efficacy and pharmacokinetics (PK) of higher doses of nusinersen in participants with spinal muscular atrophy (SMA). Part A is an open-label study in later-onset SMA; participants receive 3 loading doses of 28 mg nusinersen at 14-day intervals followed by 28 mg maintenance doses every 4 months. Part B is a pivotal, randomized, double-blind active-controlled study of up to 126 participants with infantile or later-onset SMA randomized (1:2) to receive the approved 12 mg dose or 2 loading doses (50 mg) 14 days apart followed by maintenance doses (28 mg) every 4 months. Part C will enroll ~40 participants who have been receiving the approved nusinersen dose for 1 year or more. Part C participants will receive 1 loading dose (50 mg) followed by maintenance doses (28 mg) every 4 months.

**Resultados:** The primary objective of DEVOTE Part A is to evaluate the safety and tolerability of higher doses of nusinersen in participants with SMA. Enrollment in Part A is complete (N=6) and the final results from Part A are reported. Age at SMA symptom onset was 8–36 months and age at screening was 6.1–12.6 years; 3 (50%) participants were ambulatory at screening. Adverse events (AEs) were reported in 4 (67%) participants, with no AEs assessed as related to nusinersen. Among the 6 participants, 4 (67%) participants experienced 1 or more AEs related to lumbar puncture. There were no clinically relevant changes related to nusinersen in blood chemistry, hematology, urinalysis, vital signs, physical or neurological exams, or electrocardiograms. Final safety and efficacy results will be reported. DEVOTE is currently enrolling participants in Part B and Part C.

**Conclusão:** Results from DEVOTE (NCT04089566) will provide valuable information on the efficacy and safety of higher doses of nusinersen in a range of participants with SMA. Funding: Biogen.

**Observação:** Os trabalhos marcados com \* não foram avaliados para fins de classificação e premiação.



Instituto Nacional da Atrofia Muscular Espinhal

Compartilhe os momentos do Congresso Iname 2023  
marcando o @iname\_brasil e usando a #hashtag:

**#congressoiname2023**



**SIGA AS NOSSAS REDES SOCIAIS!**



@iname\_brasil



inamebrasil



INAME Brasil

**iname.org.br**