



FACULDADE EDUFOR
COORDENAÇÃO DE FISIOTERAPIA
CURSO DE FISIOTERAPIA

MICHELLE FONTELES DE SOUSA

**A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO E ABORDAGEM
FISIOTERAPÊUTICA EM CRIANÇAS COM ACIDÚRIA L-2-
HIDROXIGLUTÁRICA**

SÃO LUÍS

2023

MICHELLE FONTELES DE SOUSA

**A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO E ABORDAGEM
FISIOTERAPÊUTICA EM CRIANÇAS COM ACIDÚRIA L-2-
HIDROXIGLUTÁRICA**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado à
Faculdade Edufor como requisito básico para
obtenção de grau de Bacharel em Fisioterapia.

Orientador: Profa. Ma. Jerdianny Silva Serejo

SÃO LUÍS

2023

S725i Sousa, Michelle Fonteles de

A importância do diagnóstico e abordagem fisioterapêutica em crianças com acidúria L-2-hidroxiglutárica / Michelle Fonteles de Sousa — São Luís: Faculdade Edufor, 2023.

29 p.

Trabalho de Conclusão de Curso (FISIOTERAPIA) — Faculdade Edufor - São Luís, 2023.

Orientador(a) : Jerdianny Silva Serejo

1. Acidúria hidroxiglutárica. 2. L-2-HGA. 3. Fisioterapia. I. Título.

FACULDADE EDUFOR SÃO LUÍS

CDU 615.8

MICHELLE FONTELES DE SOUSA

**A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO E ABORDAGEM FISIOTERAPÊUTICA EM
CRIANÇAS COM ACIDÚRIA L-2-HIDROXIGLUTÁRICA**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado à Faculdade Edufor como requisito básico para obtenção de grau de Bacharel em Fisioterapia.

Aprovado em _____ de dezembro de 2023.

BANCA EXAMINADORA

Profa. Ma. Jerdianny Silva Serejo

1º Profa. Ma. Talita Carine Medeiros

2º Prof. Me. Leandro Marques

“Em algum momento você tem que tomar a decisão.
Fronteiras não mantêm as pessoas fora, cercam você lá dentro.
A vida é confusa e é assim que evoluímos.
Então, você pode passar a vida impondo limites ou pode passar a vida desafiando todos eles.
Mas existem limites que são perigosos demais para ultrapassar.
Eu só sei de uma coisa: se você tem disposição para correr o risco, a vista do outro lado é espetacular.”

(Meredith Grey; Grey's Anatomy, 2005)

AGRADECIMENTOS

Agradeço a Deus pela vida da pessoa que foi a inspiração e o motivo da escolha do tema aqui apresentado, minha sobrinha, Stella. A criança mais doce e inteligente; que me ensina todos os dias sobre a vida, sobre amor e que mostra todos os dias que nenhum diagnóstico limita ninguém.

Agradeço a Ele, à toda minha família, com um carinho especial aos meus pais, Prof. Manoel e Profa. Lindalva, a quem devo a vida, eles que me amam independente de qualquer coisa e fizeram de tudo para que eu estivesse aqui, aos meus irmãos, Mayrton, Marinna e Sabrinny, que estão sempre cuidando de mim, à minha vózinha linda que é a base de fé de toda família, dona Maria dos Fonteles, à minha namorada Jô, que mesmo longe, com toda paciência e amor do mundo, esteve comigo todos os dias me lembrando o quanto eu fui/sou capaz de qualquer coisa, às minhas colegas de quarto, Marinna e Raissa, que dormiram e acordaram comigo, celebraram os meus dias bons e entenderam os ruins, à minha orientadora Jerdianny Serejo, onde o contato durante o período de graduação foi pouquíssimo, mas a admiração que tenho hoje é imensa, por fim, mas não menos importante, às minhas amigas Ranna e Mônica, por todo companheirismo.

Autor individual por questão de protocolo, mas aqui, foram muitas pessoas envolvidas, muitas etapas e um infinito de pequenas conquistas. A vitória é de todos nós. Conseguimos!

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

L-2-HGA - Acidúria L-2 hidroxiglutárica

RM - Ressonância magnética

GA-I - Acidúria glutárica tipo I

LCR - Líquido cefalorraquidiano

DNPM - Desenvolvimento neuropsicomotor

A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO E ABORDAGEM FISIOTERAPÊUTICA EM CRIANÇAS COM ACIDÚRIA L-2-HIDROXIGLUTÁRICA

¹ Michelle Fonteles de Sousa

² Jerdianny Silva Serejo

¹ Graduando do Curso de Fisioterapia da Faculdade EDUFOR

² Docente do Curso de Fisioterapia da Faculdade EDUFOR

RESUMO

Introdução: A acidúria L-2-hidroxiglutárica (L-2-HGA) é uma doença neurometabólica rara, caracterizada por níveis elevados de 2-hidroxiglutárico na urina, líquido cefalorraquidiano e plasma. Tendo convulsões, ataxia, disartria, sintomas extrapiramidais e atraso na marcha como apresentação comum. A fisioterapia tem um objetivo de intervir à facilitação da conscientização corporal, refletindo na tonicidade, equilíbrio, lateralização, motricidade fina e motricidade global. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão de literatura usando como estratégia de busca artigos disponíveis na biblioteca eletrônica: SciELO, PubMed e Google Acadêmico. **Objetivo:** O objetivo do estudo é mostrar a importância da abordagem fisioterapêutica em crianças com diagnóstico de L-2-HGA. **Resultados:** após os critérios de exclusão, a amostra final foi composta por 7 manuscritos, observando suas bases teóricas os resultados confluem em três categorias: as características neurorradiológicas da L-2-HGA, os sintomas clínicos da doença e a fisioterapia no desenvolvimento neuropsicomotor. **Discussão:** Foi possível observar a evolução de alguns pacientes com alterações semelhantes à L-2-HGA com o tratamento fisioterapêutico. Acredita-se que com a aplicação do protocolo por um período maior de tempo e estudos de casos na área, possibilitaria proporcionar resultados muito mais positivos. **Conclusão:** Concluímos que, mesmo com a escassez de estudos relacionados ao tema, a fisioterapia é de suma importância para o desenvolvimento neuropsicomotor de crianças afetadas pela L-2-HGA.

Palavras-chave: acidúria hidroxiglutárica; L-2-HGA; fisioterapia;

A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO E ABORDAGEM FISIOTERAPÊUTICA EM CRIANÇAS COM ACIDÚRIA L-2-HIDROXIGLUTÁRICA

¹ Michelle Fonteles de Sousa

² Jerdianny Silva Serejo

¹ Graduate of the Physiotherapy Course at EDUFOR College

² Professor of the Physiotherapy Course at EDUFOR College

ABSTRACT:

Introduction: L-2-hydroxyglutaric aciduria (L-2-HGA) is a rare neurometabolic disease characterized by elevated levels of L2-hydroxyglutarate in urine, cerebrospinal fluid and plasma. Having seizures, ataxia, dysarthria, extrapyramidal symptoms and gait delay as a common presentation. Physiotherapy aims to intervene to facilitate body awareness, reflecting on tonicity, balance, lateralization, fine motor skills and global motor skills. **Methodology:** This is a literature review using the search strategy for articles available in the electronic library: SciELO, PubMed and Google Scholar. **Objective:** The objective of the study is to show the importance of the physiotherapeutic approach in children diagnosed with L-2-HGA. **Results:** after the exclusion criteria, the final sample was composed of 7 manuscripts, observing their theoretical bases, the results converge into three categories: the neuroradiological characteristics of L-2-HGA, the clinical symptoms of the disease and physiotherapy in neuropsychomotor development. **Discussion:** It was possible to observe the evolution of some patients with changes similar to L-2-HGA with physiotherapeutic treatment. It is believed that with the application of the protocol for a longer period of time and case studies in the area, it would be possible to provide much more positive results. **Conclusion:** We conclude that, even with the scarcity of studies related to the topic, physiotherapy is extremely important for the neuropsychomotor development of children affected by L-2-HGA.

Keywords: hydroxyglutaric aciduria; L-2-HGA; physiotherapy;

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO	10
2 REFERENCIAL TEÓRICO.....	12
2.1 Acidúria L-2 Hidroxiglutárica.....	12
2.2 Sequelas características da L2HGA.....	12
2.2.1 Convulsão	12
2.2.2 Ataxia	13
2.2.3 Disartria.....	13
2.2.4 Alterações extrapiramidais	13
2.2.5 Atraso na marcha	14
2.2.6 Fisioterapia como um dos métodos de tratamento.....	14
3 METODOLOGIA	16
3.1 Materiais e métodos	16
3.2 Critérios de inclusão e exclusão	16
4 RESULTADOS.....	18
5 DISCUSSÃO	25
6 CONCLUSÃO	28
REFERÊNCIAS.....	29

1 INTRODUÇÃO

A acidúria L-2-hidroxi glutárica (L-2-HGA) é uma doença neurometabólica autossômica recessiva rara. É caracterizada por níveis elevados de L-2-hidroxi glutarato na urina, líquido cefalorraquidiano e plasma. Foi relatado pela primeira vez em 1980, desde então, aproximadamente 90 casos foram descritos no mundo (Orozco *et al.*, 2022).

As principais manifestações clínicas são atraso no desenvolvimento, convulsões, ataxia lentamente progressiva, espasticidade, deficiência intelectual e características extrapiramidais. A macrocefalia, embora não obrigatória, é uma associação comum. Foram relatadas apresentações atípicas, como distonia, ansiedade, autismo e estado de mal epilético febril (Muthusamy *et al.*, 2019).

Pacientes com esse distúrbio apresentam atraso motor leve a moderado (apresentando-se principalmente como ataxia), macrocefalia e, às vezes, convulsões febris durante o primeiro ano de vida. O atraso no desenvolvimento neurológico (de gravidade variável) geralmente se manifesta durante o segundo ano de vida (Orozco *et al.*, 2022).

O diagnóstico de L-2-HGA pode ser feito com base na avaliação clínica, ressonância magnética (RM), triagem de ácidos orgânicos urinários por cromatografia gasosa-espectrometria de massa (GC-MS) e análise mutacional da L-2-hidroxi glutarato desidrogenase (Peng *et al.*, 2018).

Não existe tratamento definitivo para a doença e a abordagem é um medicamento de suporte para controle de convulsões, suplementação, fisioterapia, reabilitação e treino especial (Ahmed *et al.*, 2023). Embora não existam abordagens terapêuticas específicas no L-2-HGA, existem estudos que mostram que o uso da riboflavina é eficaz em alguns pacientes (Bozaci *et al.*, 2023).

Um estudo feito por Ahmed *et al.*, (2023), revelou convulsões, ataxia cerebelar, disartria, sintomas extrapiramidais e atraso na marcha como apresentação comum. O diagnóstico precoce e o início do tratamento podem potencialmente modificar o curso clínico do tratamento.

É fundamental o acompanhamento do fisioterapeuta para crianças com atrasos no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM). Durante o atendimento fisioterapêutico é importante que se use escalas ou questionários de avaliação do DNPM para nortear

os profissionais durante a fase de diagnóstico/avaliação, intervenção e evolução das crianças (Barros et al., 2020). Dessa forma, a fisioterapia motora tem a finalidade de desenvolver o sistema neurológico, beneficiando os pacientes melhor qualidade de vida através de técnicas manuais, instrumentais e cinéticas que podem ser aplicadas associadas a instrumentos lúdicos: através do conceito Bobath, Método Kabath e técnica de alcançar alvos, permitindo a evolução do desenvolvimento motor infantil (Almeida et al., 2019).

Desta forma, o presente estudo tem como objetivo descrever a importância do diagnóstico e a abordagem fisioterapêutica nas disfunções neuropsicomotoras em crianças com L-2-HGA.

2 REFERENCIAL TEÓRICO

2.1 Acidúria L-2-hidroxiglutárica

A L-2-HGA é um distúrbio metabólico hereditário autossômico recessivo, causado por variantes patogênicas no gene L-2-hidroxiglutarato desidrogenase (L2HGDH). A característica bioquímica da L-2-HGA é o aumento da concentração de ácido L-2-hidroxiglutárico nos fluidos corporais, relativamente maior na urina, no líquido cefalorraquidiano (LCR) e, em menor extensão, no plasma (Ahmed *et al.*, 2023).

Porém, a ressonância magnética (RM) cerebral de pacientes com L-2-HGA pode fornecer pistas importantes para o diagnóstico. São observadas hiperintensidades em T2 predominantemente na substância branca subcortical anterior e nos gânglios da base, envolvendo classicamente as fibras “U” subcorticais. A extensão centrípeta característica da substância branca, poupando o tronco cerebral e o corpo caloso, é a marca que diferencia a doença de outras leucodistrofias (Ahmed *et al.*, 2023)

2.2 Sequelas características da L-2-HGA

Segundo um estudo de caso feito por AE Bozaci *et al.*, (2023), os achados clínicos característicos de pacientes com L-2-HGA no momento do diagnóstico foram convulsões, atraso no DNPM, distúrbios de movimento, epilepsia, macrocefalia e desenvolvimento de tumores cerebrais malignos.

Já o estudo feito por Ahmed *et al.*, (2023), revelou convulsões, ataxia cerebelar, disartria, sintomas extrapiramidais e atraso na marcha como apresentação comum. O diagnóstico precoce e o início do tratamento podem potencialmente modificar o curso clínico do tratamento.

2.2.1 Convulsão

As crises convulsivas são definidas como um distúrbio no normal funcionamento cerebral, caracterizado por uma alteração da condução elétrica das células cerebrais, podendo gerar um espectro de sintomas associados como breves lapsos de atenção ou espasmos musculares até convulsões graves e prolongadas.

O diagnóstico e classificação da convulsão febril (CF) é realizado por meio da anamnese minuciosa e completa com os familiares ou pessoa que presenciou a crise

da criança, exame físico e neurológico criterioso. Exames complementares como Tomografia Computadorizada (TC) e Eletroencefalograma (EEG) não têm contribuído significativamente para o fechamento de diagnóstico, pois em sua grande maioria, apresentam-se normais (Correia *et al.*, 2023)

2.2.2 Ataxia

O cerebelo é o órgão responsável pelo gerenciamento dos movimentos voluntários do corpo humano, o planejamento desses movimentos, o equilíbrio e o tônus muscular. Ele é capaz de relacionar o estímulo motor efetivo ao movimento cogitado e em seguida regular este movimento no momento adequado. A ataxia cerebelar é caracterizada como a lesão nesta estrutura, ocasionando várias disfunções e limitações, dentre elas a falta de equilíbrio e coordenação motora, sendo capaz de modificar também o tônus muscular, em forma de hipotonia, sendo assim uma sequela de grande relevância (Anibal *et al.*, 2021).

Logo, as consequências desta sequela prejudicam as atividades de vida diária (AVD) do paciente, como os atos de poder se vestir, deambular livremente, tomar banho, escovar os dentes, dentre outras funções consideradas básicas do dia a dia. Consequentemente o indivíduo começa a evitar o que ocasiona os movimentos descoordenados, ocasionando assim uma série de fatores limitativos que podem afetar os diversos sistemas do organismo, como por exemplo são desencadeados o medo de deambular, vulnerabilidade a quedas, atrofia muscular, fadiga e a perda gradual de perdurar os movimentos em ritmo coordenado (Costa *et al.*, 2021).

2.2.3 Disartria

As disartrias são um grupo de distúrbios motores de fala de origem neurológica, que refletem anormalidades da respiração, fonação, articulação, ressonância e/ou prosódia, devido a irregularidades de força, velocidade, amplitude, firmeza, tom ou precisão do mecanismo de fala. De acordo com tipos específicos de déficit ou doença neurológica, existem diferentes tipos de disartria, como flácida, espástica, hipercinética, hipocinética, atáxica, mista e lesão do neurônio motor superior unilateral (Portalete *et al.*, 2019)

2.2.4 Alterações extrapiramidais

O sistema extrapiramidal não forma um agrupamento estrutural tão bem definido, devido à sua dupla conexão aferente e eferente com o córtex cerebral. Este sistema constitui um grupo de organizações nervosas complexas que não estão diretamente relacionadas com a produção do movimento voluntário, mas com a integração e a atividade da regulação da função muscular. As desordens que acometem o sistema extrapiramidal são de ordem hipocinéticas e hipercinéticas, que ocorrem quando há alteração no controle do tônus muscular, podendo ser caracterizada por hipertonia e hipotonia. A hipocinesia é a tradução da redução de amplitude do movimento ou, também, redução na velocidade do movimento, podendo ser associado com tremor, rigidez e instabilidade da marcha como no parkinsonismo. Por sua vez, a hipercinesia significa excesso de movimento e geralmente se refere a uma ampla variedade de movimentos involuntários anormais, sendo classificada pela velocidade, regularidade e duração dos movimentos como: coreia, atetose, balismo, distonia, discinesia, tremores e tiques (Martins *et al.*, 2023).

2.2.5 Atraso na marcha

O cerebelo é uma estrutura que está envolvida no controle de vários comportamentos motores, tais como a fala, movimento ocular, coordenação dos membros, equilíbrio e a marcha, além de ser responsável pelas funções de moldar e ajustar os movimentos. Devido a isso, a ataxia provoca alterações no movimento, no controle da postura e no equilíbrio, resultando em má coordenação e afetando diretamente a marcha (Lanza, 2020).

Dentre os vários sintomas apresentados na ataxia, podemos destacar as alterações da marcha: mudanças nas fases de balanço e apoio, com a base mais alargada e mudanças na cinemática do tronco e dos membros (Alharthi, 2019). E o desenvolvimento da marcha é uma atividade motora essencial para a criança, pois, além da motricidade, contribui no desenvolvimento psíquico e cognitivo. Portanto, na reabilitação destas crianças é de extrema importância a realização de atividades que viabilizem a aquisição da marcha (Lopes *et al.*, 2019).

2.2.6 Fisioterapia como um dos métodos de tratamento

A fisioterapia tem um objetivo de intervir à facilitação da conscientização corporal, de suas distintas partes no tempo e espaço, refletindo em sete fatores psicomotores: tonicidade (tensão ativa muscular, responsável pelo estado de alerta e

vigilância), equilíbrio (ajustamento postural e gravitacional, determinante para a construção do movimento voluntário), lateralização (localização entre os dois hemisférios quanto à dominância ocular, auditiva, manual e pedal), noção corporal (integração das partes do corpo que participam dos movimentos), estruturação espaço temporal (funções de aceitação, processamento e armazenamento a nível espacial e rítmico), motricidade fina e motricidade global (Daltro *et al.*, 2023).

De acordo com Costa *et al.*, (2019), as condutas fisioterapêuticas como treino de marcha, coordenação motora, equilíbrio, fortalecimentos e alongamentos musculares, são imprescindíveis para um competente e elaborado plano terapêutico profissional. Jogos de realidade virtual vem sendo muito utilizados em conjunto com treinamento intensivo que inclui força muscular, equilíbrio, marcha, coordenação e com a utilização da Escala de BERG para obter dados sobre o controle postural.

A marcha é resultado da combinação de interação entre os sistemas neurológico, motor e somatossensorial, o que torna a capacidade de gerar uma resposta motora às mudanças do ambiente (obstáculos ou dupla-tarefa) algo mais difícil. Atividades como a equoterapia e a hidroterapia são citados em estudos como modalidades passíveis de estimular o sistema somatossensorial, promovendo melhora da consciência corporal, propriocepção, equilíbrio, alinhamento biomecânico postural, além de uma movimentação mais coordenada e adequada à dificuldade exposta, favorecendo a integração sensorial, modulação do tônus, aprendizagem motora e, por fim, na execução da marcha (Martins *et al.*, 2023).

O tratamento da coordenação motora fina baseia-se no treino cruzamento da linha média corporal para integração bilateral (lateralização), associado ao treino de equilíbrio; fortalecimento da cintura escapular; fortalecimento muscular dos membros superiores e, posteriormente, das mãos, assim como da dissociação sequencial de ombros, cotovelo e punhos. É importante trabalhar primeiro o controle motor global, antes do controle motor fino. Embora algumas práticas, como a neuroevolutiva, defendam o treino de proximal para distal, é possível também programar estratégias para progressão de distal para proximal, como definido pela facilitação neuromuscular proprioceptiva (Mendonça *et al.*, 2020)

3 METODOLOGIA

3.1 Materiais e métodos

Este estudo trata-se de uma revisão de literatura exploratória, através de levantamento bibliográfico com abordagem qualitativa. A pesquisa ocorreu a partir da definição dos descritores: “acidúria L-2-hidroxiglutárica; fisioterapia; atraso na marcha; hydroxyglutaric aciduria”.

Em seguida, foi realizada a busca dos artigos nas bases de dados disponíveis na biblioteca eletrônica: *Scientific Electronic Library Online* (SCIELO), *National Library of Medicine* (PubMed) e Google Acadêmico.

A busca por artigos aconteceu durante o mês de setembro de 2023 a outubro de 2023. Inicialmente, a busca considerou as publicações dos últimos cinco anos (2018 a 2023).

3.2 Critérios de inclusão e exclusão

Os artigos foram selecionados com base nos seguintes critérios de inclusão e exclusão. Sendo estes:

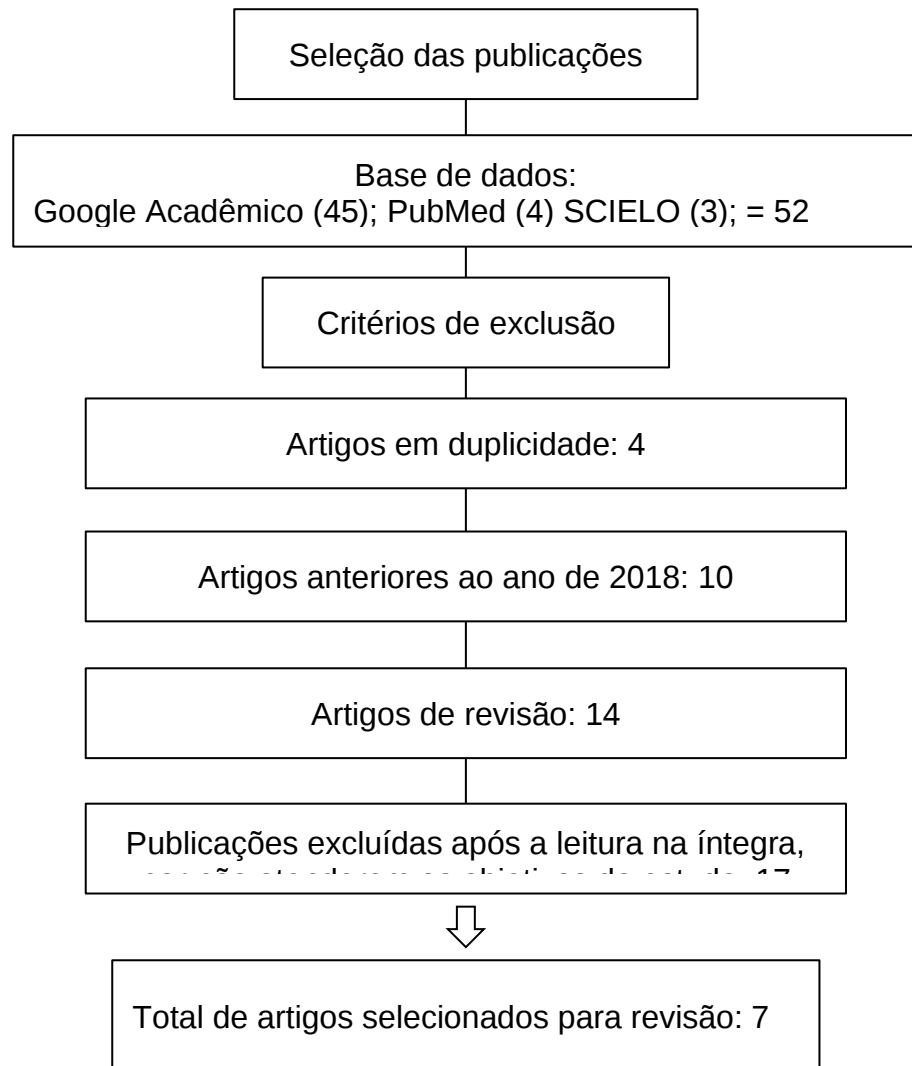
Inclusão: publicações originais, artigos completos publicados entre os anos de 2018 a 2023, na Língua Portuguesa, Inglesa e Espanhola, que adotaram uma abordagem quantitativa; descritiva e transversal.

Exclusão: artigos não acessíveis em texto completo, artigos duplicados, resenhas, artigos que não abordaram diretamente o tema deste estudo e artigos publicados fora do período de análise (anterior a 2018).

A análise dos artigos ocorreu a partir da organização dos dados em uma tabela, a fim de descrever as seguintes informações: autores, ano, título, tipo de estudo, objetivos e principais resultados. Em seguida realizou-se a análise qualitativa dos dados.

Nesse ponto, apresenta-se abaixo o fluxograma (figura 1) com as informações do processo de busca:

Figura 1. Fluxograma de seleção de publicações.



Fonte: Elaborado pelos autores, 2023.

4 RESULTADOS

Os artigos foram analisados organizando os dados no quadro abaixo descrevendo as seguintes informações: autor, ano, título, objetivo, tipo de estudo e resultados obtidos. Os dados foram analisados qualitativamente e vinculados à literatura.

Tabela 1. Artigos selecionados para resultados

AUTOR/ANO	TÍTULO	OBJETIVO	DELINEAMENTO METODOLÓGICO	RESULTADOS
Ahmed <i>et al.</i> , (2023)	Acidúria L-2 - hidroxiglutárica – revisão de literatura e série de casos	Uma investigação completa listando dados bioquímicos, moleculares e achados radiológicos.	Relato de caso.	As características neurorradiológicas da leucoencefalopatia subcortical centrípeta com gânglios da base e envolvimento de núcleos dentados são bastante específicas para L-2-HGA e devem levar a investigações bioquímicas adicionais para procurar sequenciamento dos genes L-2-HGA de L-2-HGDH.
AE Bozaci <i>et al.</i> , (2023)	Acidúria glutárica e acidúria L-2 - hidroxiglutárica: achados clínicos e	Avaliar o efeito das atuais estratégias de tratamento e genótipo nos metabólitos	Estudo multicêntrico retrospectivo.	Identificamos 25 com GA-I e 10 com L-2-HGA. Os sintomas clínicos mais comuns foram

	moleculares de 35 pacientes da Turquia.	urinários e nos escores de QI em pacientes GA-I e L-2-HGA.		atraso mental, deficiência intelectual e distúrbios motores. Problemas comportamentais s foram mais comuns em pacientes L-2-HGA. Na mesma família, havia pacientes com atraso grave no desenvolvimento, apesar do diagnóstico e tratamento precoce.
Orozco <i>et al.</i>, (2022)	Acidúria L-2 - hidroxiglutárica. Sobre um caso.	Neste artigo é apresentado um caso para demonstrar os achados de imagem classicamente descritos.	Relato de caso.	Na ressonância magnética (RM), foram descritas anormalidades na intensidade do sinal da substância branca cerebral subcortical, do putâmen e do

				núcleo denteado.
Raimundo <i>et al.</i> , (2021)	Estimulação precoce em crianças prematuras durante visita domiciliar.	Avaliar os resultados da estimulação precoce global em crianças prematuras durante visita domiciliar.	Estudo de caso pesquisa-ação.	Evidenciou - se que fatores como a idade materna e a renda foram fatores que influenciam negativamente o desenvolviment o infantil. Da mesma forma, que o acompanhamen to do crescimento e desenvolviment o (CD) de prematuros na atenção básica não ocorre de forma satisfatória, sendo priorizadas as consultas em ambiente

				hospitalar. A estimulação global precoce contribuiu de forma positiva para as crianças do estudo, mas quando realizada no cotidiano da família.
Mélo et al., (2019).	Intervenções psicomotoras para aprendizagem e desenvolvimento da criança.	O objetivo deste estudo é propor e verificar a aplicabilidade de programas de intervenções psicomotoras para promoção e prevenção de crianças com DNPM típico e serem atendidas de forma interprofissional pelo Núcleo	Estudo metodológico.	Conclui-se que é possível a elaboração e aplicação de programas de intervenções psicomotoras para promoção e prevenção do DNPM de crianças típicas, com risco ou atraso, atendidas de forma

		Ampliado de Saúde da Família (NASF).		interprofissional no ambiente da saúde pública do NASF.
Muthusamy <i>et al.</i> , (2019)	Aspecto clínico-radiológico da acidúria L-2-hidroxi-glutárica: achados típicos e atípicos em uma coorte Indiana.	O estudo tem como objetivo descrever o perfil clínico, os padrões de ressonância magnética (RM) e os resultados em uma coorte de crianças com L-2-HGA e avaliar a correlação clínico-radiológica.	Estudo descritivo retrospectivo.	Os achados clínicos e radiológicos de crianças com diagnóstico de L-2-HGA durante um período de 8 anos (2010-2017) foram coletados e analisados. Foi realizada análise estatística descritiva dos dados clínicos e de imagem.
Almeida <i>et al.</i> , (2019)	Fisioterapia Motora no Desenvolvimento Neuropsicomotor Infantil.	Compreender a percepção dos pais na fisioterapia motora de crianças com atraso no neurodesenvol	Estudo exploratório e de abordagem qualitativa.	Na busca para identificar a percepção das mães de uma associação pública de pais e amigos com relação

		vimento psicomotor.		fisioterapia motora, observou que houve resultados positivos e o reconhecimento com relação às atividades motoras que mostrou ser benéfico aos pacientes atendidos. A maioria das entrevistadas não mostraram resistência com relação a fisioterapia motora, até mesmo reproduzindo alguns exercícios em seus domicílios com os seus filhos.
--	--	------------------------	--	---

5 DISCUSSÃO

Com base nos achados acima, expõe inicialmente os estudos de Muthusamy *et al.*, (2019) um estudo descritivo retrospectivo realizado no Departamento de Radiodiagnóstico e Ciências Neurológicas, instituição Christian Medical College, na Índia. Os achados clínicos e radiológicos de crianças com diagnóstico de L-2-HGA durante um período de 8 anos (2010-2017) foram coletados e analisados.

Eram seis meninas e quatro meninos. Foram analisados 14 estudos de RM do cérebro em 10 pacientes com o diagnóstico. A RM de todos os pacientes mostrou um padrão semelhante com extensas alterações confluentes do sinal da substância

branca subcortical com envolvimento simétrico dos núcleos dentados e dos gânglios da base. Em duas crianças que apresentaram descompensação aguda, houve envolvimento cortical assimétrico e difusão restrita, que não foram relatados anteriormente. Não houve correlação significativa entre o padrão radiológico com a duração da doença, características clínicas ou curso da doença.

Orozco *et al.*, (2022) através de um relato de caso de uma paciente do sexo feminino, que aos 12 anos (estava assintomática há dois anos), foi avaliada com os seguintes resultados: atraso no neurodesenvolvimento e comprometimento cognitivo, não sabia ler nem escrever, não reconhecia vogais ou partes do corpo e ela contou apenas números até 20. O exame físico revelou hemiparesia esquerda, tremor intencional e marcha levemente espástica. Foi realizada nova ressonância magnética na qual foi descrita leucoencefalopatia com envolvimento de fibras em forma de U que poupavam a substância branca central, envolvimento do globo pálido e dos núcleos dentados. Já aos 14 anos foram encontradas hemiparesia esquerda leve, hiperreflexia generalizada, marcha independente com tremor e dismetria, além de comportamento e linguagem infantil.

Um estudo feito por AE Bozaci *et al.*, (2023), que incluiu pacientes acompanhados no Hospital Infantil Diyarbakir e na Faculdade de Medicina da Universidade Izmir Katip Celebi, Divisão de Metabolismo Pediátrico, entre 2016 e 2021, avaliaram retrospectivamente 35 pacientes com diagnóstico confirmado de acidúria glutárica tipo I (GA-I) e L-2-HGA. Analisaram os dados clínicos, bioquímicos, neurorradiológicos, moleculares e tratamento dos pacientes. O período de acompanhamento foi a cada 2 meses até os 12 meses de idade, a cada 3 meses até os 6 anos de idade e a cada 6 meses a partir de então. 25 pacientes foram diagnosticados com GA-I e 10 com L-2-HGA. O tempo total de acompanhamento da coorte foi de cinco anos, variando individualmente de 6 a 69 (mediana = 24,6) meses.

Os achados neurológicos em pacientes L-2-HGA no momento do diagnóstico foram convulsões, atraso no desenvolvimento, distúrbios de movimento, problemas comportamentais, atraso na fala, anormalidades de tom e distúrbios do movimento caracterizados por ataxia. Ahmed *et al.*, (2023), concorda através de um estudo onde relata duas irmãs com L-2-HGA do Paquistão, filhas de pais consanguíneos. As meninas de 15 e 17 anos apresentaram atraso psicomotor, convulsões, ataxia, tremores intencionais e disartria. Ambos apresentavam medidas antropométricas normais para a idade. Reflexos tendinosos exagerados e clônus sustentado bilateral

do tornozelo foram observados, além de sinais cerebelares. A análise dos ácidos orgânicos na urina mostrou excreção acentuada de ácido L-2-hidroxi-glutárico, a diferenciação quiral do ácido L-2-hidroxi-glutárico mostrou que era L-2-HGA.

Não existe tratamento definitivo para a doença e a abordagem é um medicamento de suporte para controle de convulsões, L-carnitina (50–100 mg/ kg/dia) suplementação, fisioterapia, reabilitação e treino especial. No entanto, poucos relatos de casos demonstraram melhora com riboflavina e levocarnitina. Da mesma forma, as duas irmãs apresentadas neste relatório foram diagnosticadas tardiamente, embora tivessem deficiências infantis não diagnosticadas, foi observada melhora clínica após início do tratamento com Riboflavina e L-carnitina (Bozaci, 2023; Ahmed *et al.*, 2023).

Sendo assim, além do tratamento medicamentoso, Almeida *et al.*, (2019), mostra a importância da fisioterapia motora no desenvolvimento neuropsicomotor através de uma pesquisa feita por um questionário, que foi realizada em uma Associação Pública de pais e amigos de Vitória da Conquista-BA, com 12 mães de crianças com atraso no neurodesenvolvimento infantil e em atendimento no local do estudo. Com relação ao conhecimento referido pelos pais sobre as melhorias através do tratamento fisioterapêutico, a maioria relatou que seus filhos, tiveram um constante crescimento desde a submissão das atividades fisioterápicas em uma associação pública de pais e amigos.

O tratamento fisioterapêutico está voltado para a elaboração de propostas que estejam de acordo com as necessidades do paciente e com os problemas referentes aos ajustes posturais, como pode ser visto pelas falas a seguir: “rolando bem mais, pois só virava de bruços, agora vira pros dois lados” (Mãe 6), “já possui controle do pescoço e faz rolamentos” (Mãe 1). As atividades psicomotoras elaboradas podem servir como diretrizes e serem adaptadas de acordo com o objetivo do terapeuta e da intervenção, assim como mostra o estudo feito por Mélo *et al.*, (2020), onde utilizaram materiais de baixo custo como bolas, garrafas com areia ou água, quadro, giz, papel e brinquedos de encaixe, com finalidade de estimular motricidade global, motricidade fina, equilíbrio, esquema corporal, organização espacial, organização temporal e lateralidade (Almeida *et al.*, 2019; Mélo *et al.*, 2020).

No estudo de Raimundo *et al.*, (2021), utilizaram técnicas semelhantes com duas crianças pré-termo, o plano contemplava ações de estímulo para diversas dimensões (sensorial, visual, auditiva, comunicação e motricidade), como: uso de bolas de diferentes texturas (rolar bolas de diferentes texturas próximo à criança,

aguçando sua curiosidade, fazendo com que ela busque o objeto e estimulando o tato), realizar atividades com a criança em decúbito dorsal e sentada, promovendo a movimentação, usar potes e pedir/ensinar a criança a colocar objetos dentro deste pote, uso de chocalhos e penduricalhos (movê-los em frente da criança, incentivando que a mesma busque com a mão os objetos) e promover o estímulo à linguagem a partir da comunicação com a bebê, repetindo palavras, usando o som de animais.

No presente estudo foi possível observar a evolução de alguns pacientes com alterações semelhantes à L-2-HGA com o tratamento fisioterapêutico. Acredita-se que com a aplicação do protocolo por um período maior de tempo e estudos de casos na área, possibilitaria proporcionar resultados muito mais positivos, onde o profissional fisioterapeuta saberia exatamente onde e como trabalhar.

6 CONCLUSÃO

A L-2-HGA é uma doença neurometabólica rara, causada pelo aumento do L-2-hidroxi glutárico na urina, líquido cefalorraquidiano e plasma, causando atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, convulsões, disartria, atraso na marcha e alterações extrapiramidais.

Além do tratamento medicamentoso, mostra que há uma grande necessidade de uma equipe multiprofissional, incluindo o fisioterapeuta e suas intervenções no DNPM, investindo em atividades lúdicas, de baixo custo, que estimulam a área sensorial, visual, auditiva; a comunicação e motricidade da criança, para melhora das sequelas apresentadas.

Tendo em vista a escassez de literaturas, artigos e estudos de caso da atuação da fisioterapia em crianças com diagnóstico de acidúria L-2 hidroxi glutárica, destacamos a necessidade de novos estudos a fim de aumentar os embasamentos científicos sobre o tema proposto.

REFERÊNCIAS

- ALHARTHI, Abdullah S.YUNAS, Syed U.; OZANYAN, Krikor B. Deep learning for monitoring of human gait: A review. **IEEE Sensors Journal**, v. 19, n. 21, p. 9575-9591, 2019.
- ANIBAL, Izadora Rodrigues et al. Abordagem fisioterapêutica de paciente neuropata de ataxia cerebelar: um relato de caso. **Revista Interdisciplinar Pensamento Científico**, v. 7, n. 2, 2021.
- ALMEIDA, Tatiane Ribeiro et al. Fisioterapia Motora no Desenvolvimento Neuropsicomotor Infantil/Motor Physiotherapy in Neuro-Psychomotor Child Development. ID on line. **Revista de psicologia**, v. 13, n. 48, p. 684-692, 2019.
- AHMED, Sibtain et al. L-2-hydroxyglutaric aciduria–review of literature and case series. **Annals of Medicine and Surgery**, v. 85, n. 4, p. 712, 2023.
- BOZACI, Ayse Ergül et al. Glutaric aciduria and L-2-hydroxyglutaric aciduria: Clinical and molecular findings of 35 patients from Turkey. **Molecular Genetics and Metabolism Reports**, v. 36, p. 100979, 2023.
- CORREIA, Ana Isabel; PEDRO, Adriano. Intervenções de enfermagem à pessoa com crise convulsiva no serviço de urgência: scoping review. **Revista Ibero-americana de Saúde e Envelhecimento**, v. 9, n. 2, p. 48-64, 2023.

DALTRO, Manuela Carla de Souza Lima et al. Avaliação de equilíbrio em crianças e adolescentes com transtorno do espectro autista. **Peer Review**, v. 5, n. 23, p. 30-40, 2023.

DA COSTA, Juliana Maria Nascimento da; VARELA, Vitória de Souza Castro; RODRIGUES, Ana Paula Camargo. Atuação fisioterapêutica na ataxia cerebelar. **Anais Eletrônico CIC**, v. 17, n. 1, 2019.

DE MENDONÇA, Fabiana Sarilho et al. As principais alterações sensório-motoras e a abordagem fisioterapêutica no Transtorno do Espectro Autista. **Desenvolvimento da Criança e do Adolescente: Evidências Científicas e Considerações Teóricas-Práticas**, v. 1, n. 1, p. 227-252, 2020.

DE BARROS, Rosemary Santos et al. Principais instrumentos para avaliação do desenvolvimento neuropsicomotor em crianças no Brasil. **Brazilian journal of development**, v. 6, n. 8, p. 60393-60406, 2020.

DE LIMA RAIMUNDO, Adrielly Cristina et al. Estimulação precoce em crianças prematuras durante visita domiciliar. **Research, Society and Development**, v. 10, n. 10, p. e171101018494-e171101018494, 2021.

LANZA, Giuseppe et al. Update on intensive motor training in spinocerebellar ataxia: time to move a step forward?. **Journal of International Medical Research**, v. 48, n. 2, p. 0300060519854626, 2020.

LOPES, Josiane et al. Efetividade da equoterapia na marcha de crianças com paralisia cerebral: revisão sistemática de ensaios clínicos. **Revista Brasileira de Neurologia**, v. 55, n. 1, p. 25-34, 2019.

MÉLO, Tainá Ribas et al. Intervenções psicomotoras para aprendizagem e desenvolvimento da criança. **Divers@!**, v. 12, n. 2, p. 63-73, 2020.

MUTHUSAMY, Karthik et al. Clinicoradiological spectrum of L-2-Hydroxy glutaric aciduria: typical and atypical findings in an Indian cohort. **Journal of Clinical Imaging Science**, v. 9, 2019.

MARTINS, Maria Iara Socorro et al. Influência das Alterações Sensoriais na Marcha de Crianças com Síndrome de Down: Revisão Integrativa. **Saúde e Desenvolvimento Humano**, v. 11, n. 3, 2023.

OROZCO, Valentina Munera et al. Acidúria L-2-hidroxiglutarica. A propósito de un caso. **Revista colombiana de radiología**, v. 33, n. 1, p. 5708-5710, 2022.

PENG, Wei et al. Two novel L2HGDH mutations identified in a rare Chinese family with L-2-hydroxyglutaric aciduria. **BMC Medical Genetics**, v. 19, n. 1, p. 1-5, 2018.

PORTALETE, Caroline Rodrigues et al. Tratamento motor da fala na disartria flácida: um estudo de caso. **Audiology-Communication Research**, v. 24, p. e2118, 2019.

