

CENTRO UNIVERSITÁRIO DA FUNDAÇÃO ASSIS GURGACZ – FAG

PAOLA BIAZUS

LAIS TASCA

**EFETIVIDADE DA TERAPIA DE SUPORTE NA FORÇA MUSCULAR, FUNÇÃO
VENTILATÓRIA E QUALIDADE DE VIDA EM PORTADORES DE WERDNIG-
HOFFMANN: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA**

CASCADEL

2021

Efetividade da terapia de suporte na força muscular, função ventilatória e qualidade de vida em portadores de Werdnig-Hoffman: uma revisão sistemática

BIAZUS, Paola¹

TASCA, Lais²

TAGLIETTI, Marcelo³

^{1,2} Acadêmicos do Curso de Fisioterapia do Centro Universitário Assis Gurgacz

³ Docente do Curso de Fisioterapia do Centro Universitário Assis Gurgacz

Autor correspondente em:

pbiazus@minha.fag.edu.br

<https://orcid.org/0000-0002-9481-0367>

Co-autor correspondente em:

laistasca@hotmail.com

<https://orcid.org/0000-0002-7185-1940>

Orientador correspondente em:

mtaglietti@fag.edu.br

Efetividade da terapia de suporte na força muscular, função ventilatória e qualidade de vida em portadores de Werdnig-Hoffman: uma revisão sistemática

Effectiveness of supportive therapy on muscle strength, ventilatory function and quality of life in patients with Werdnig-Hoffman: a systematic review.

Introdução: A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença neuromuscular degenerativa, tem origem genética e sua classificação clínica se dá de acordo com a idade do início da doença sendo: severa, intermediária e branda. A AME tipo 1, ou doença de Werdnig-Hoffmann é considerada severa, caracterizada por fraqueza muscular grave e progressiva, envolvendo principalmente o sistema respiratório. Os métodos de tratamento de suporte que trazem benefícios em prolongar a sobrevivência do paciente são a VNI (ventilação não invasiva) e o uso de MI-E (insuflação/exsuflação mecânica). Sendo assim o objetivo desse estudo foi avaliar a eficácia da fisioterapia como tratamento de suporte da doença de Werdnig-Hoffmann. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão sistemática, que efetuou a busca dos artigos nas bases de dados Medical Literature Analysis and Retrieval System Online (MedLine/PubMed), Physiotherapy Evidence Database (PEDro), Portal Regional da BVS – Biblioteca Virtual em Saúde, Biblioteca Cochrane e Plataforma Google Acadêmico. A coleta dos artigos foi realizada no período de março/abril de 2021. **Resultados:** Foram incluídos 5 artigos que se encaixavam nos critérios propostos. Em todos, a VNI (ventilação não invasiva) apresentou uma melhora de sobrevivência e menos hospitalizações ao longo dos anos e a MI-E mostrou-se eficaz na extubação e auxiliar na produção da tosse. **Conclusão:** a terapia de suporte como recurso de tratamento para pacientes com AME tipo 1 traz efeitos positivos na melhora da qualidade de vida e aumento da sobrevivência nessa população.

Descritores: Doença de Werdnig-Hoffmann, modalidades de fisioterapia, atrofia muscular espinhal da infância, insuflação/exsuflação mecânica (MI-E), ventilação não invasiva.

Introduction: Spinal muscular atrophy (SMA) is a degenerative neuromuscular disease, has a genetic origin and its clinical classification is according to the age of onset of the disease, classified as severe, moderate or mild. Type 1 SMA, or Werdnig-Hoffmann disease's, is considered severe and progressive muscle weakness, involving mainly the respiratory system. The supportive treatment methods that have benefits in prolonging the patient's survival are NIV (non-invasive ventilation) and the use of MI-E (mechanical insufflation/exsufflation). Therefore, the goal of this study was to evaluate the effectiveness of physical therapy in the supportive treatment of Werdnig-Hoffmann disease. **Methodology:** This is a systematic review, which carried out the search for articles in the Medical Literature Analysis and Retrieval System Online (Medline/Pubmed), Physiotherapy Evidence Database (PEDro), VHL Regional Portal-Virtual Health Library, Cochrane Library and Google Scholar Platform. The collection of the articles was carried out in the period of March/April 2021. **Results:** Five articles were included that fit the proposed criteria. In all, NIV (non-invasive ventilation) has improved survival and fewer hospitalizations over the years, and MI-E has been shown to be effective in extubation and assist in the production cough. **Conclusion:** supportive

therapy as a treatment resource for patients with type 1 SMA, has positive effects on improving quality of life and increasing survival in this population.

Descriptors: Werdnig-hoffmann disease, physical therapy modalities, spinal muscular atrophied of childhood, mechanical insufflation/exsufflation (MI-E), non-invasive ventilation.

1. INTRODUÇÃO

A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença neuromuscular degenerativa, tem origem genética e se caracteriza pela degeneração e perda de neurônios motores, que enfraquecem gradativamente a musculatura do indivíduo portador, possuindo herança genética autossômica recessiva. Sua classificação clínica se dá de acordo com a idade de início da doença e sua máxima função motora adquirida, ou seja, seu grau de acometimento, sendo então dividida do grau 0 ao 4, ou como outros autores classificam: severa, intermediária e branda (BAIONI; AMBIEL, 2010).

A AME tipo 1, AME aguda ou doença de Werdnig-Hoffmann, é a considerada severa e está associada a uma mutação do gene SMN1, sendo esta a mais frequente e a forma mais grave infantil da doença (BAIONI; AMBIEL, 2010). Foi descrita pela primeira vez há quase 130 anos e caracteriza-se por fraqueza muscular grave e progressiva, repercutindo em vários órgãos e sistemas, envolvendo frequentemente sistema respiratório, osteoarticular e gastrointestinais, ocorrendo juntamente uma hipotonia que resulta da degeneração e perda dos neurônios motores localizados no inferior da medula espinhal e do núcleo do tronco cerebral (PIRES *et al.*, 2011). A prevalência da AME tipo 1 é muito controversa. Estima-se que 60% dos casos de AME são tipo 1, porém, segundo estudos com populações europeias, a prevalência de AME tipo 1 varia de 0,04 a 0,28 por 100.000, enquanto a prevalência total de AME é de 1 a 2 por 100.000 nascidos vivos. A insuficiência respiratória precoce é a principal causa de morbidade e mortalidade, sendo a maior causa genética de mortes em crianças menores de 2 anos no mundo (BEZERRA *et al.*, 2017). No Brasil, estima-se que uma a cada 37 pessoas seja portadora do alelo SMN1 alterado (TUDO, 2019).

É uma doença de difícil e demorado diagnóstico devido a uma série de desafios, sendo este dado através do quadro clínico, pelos resultados da eletroneuromiografia (ENMG), da biópsia muscular e da investigação genética, além da evidência tanto eletrofisiológica como histológica, de desnervação do músculo. Para comprovar o diagnóstico é feita atualmente uma análise molecular concedida pela constatação da ausência do éxon 7 do gene SMN1. O diagnóstico pré-natal é possível através da análise molecular de amniócitos ou amostra das vilosidades coriônicas (BAIONI; AMBIEL, 2010). Os indícios aparecem antes dos 6 meses de vida podendo acontecer ainda precocemente no período pré-natal através da redução dos movimentos fetais. São sintomas comuns da doença de Werdnig-Hoffmann o não desenvolvimento da

capacidade de se sentar sem ajuda, perda da maioria da movimentação e capacidade de engolir e de se alimentar ainda no primeiro ano de vida. Também se destaca a hipotonia à palpação muscular, ausência de movimentação ativa, fraqueza simétrica e generalizada com maior acometimento na musculatura proximal dos membros (amiotrofia), arreflexia, paresia, ausência de controle da cervical e de tronco, podendo evoluir ainda grave comprometimento respiratório e motor. Ainda, ao nascimento, a criança pode apresentar dificuldade de sucção durante a amamentação e dificuldade de deglutição. Uma das principais características da doença são os tremores finos e rítmicos dos dedos e fasciculações da língua, choro e tosse fracos. Vale lembrar, que apesar dos músculos intercostais serem os principais acometidos, inicialmente o diafragma é poupado (LIMA *et al.*, 2010).

O tratamento da doença é conservador, consistindo na terapia de suporte para prolongar a expectativa e melhora da qualidade de vida da criança portadora, já que é uma doença que não tem cura. Este, consiste em um tratamento multidisciplinar, incluindo a fisioterapia, para que ajude a estacionar o progresso da doença, juntamente com tratamentos medicamentosos e outras intervenções que podem se tornar necessárias, como ventilação não invasiva e gastrostomia. A terapia de suporte consiste em cuidados nutricionais, ortopédicos e respiratórios incluindo a este, a fisioterapia motora e respiratória que, por sua vez, é de grande relevância para tal tratamento (BAIONI; AMBIEL, 2010).

Estudos demonstram que a maioria das crianças não sobrevivem além dos 2/3 anos de idade sem ter um tratamento especializado. No entanto, observou-se através de alguns estudos que crianças com adição de ventilação positiva de traqueostomia, ventilação de pressão positiva não invasiva e insuflação/exsuflação mecânica, têm uma sobrevida prolongada, por uma das causas de morbidade e mortalidade ser a insuficiência respiratória precoce (JORGE; CARRAPATOSO; FERNANDES, 2011).

Já, confrontando o raciocínio anterior, outros estudos indicam que a maioria dos médicos se desencoraja a fazer intubação endotraqueal e traqueostomia, uma vez que estes não veem melhora significativa no prognóstico para sobrevivência e qualidade de vida pobre com intervenções invasivas (BACH *et al.*, 2007).

Alguns pesquisadores argumentam ainda que determinados pacientes podem viver até os dois anos com as intervenções ventilatórias, mas podem morrer de complicações relacionadas ao tubo (BACH *et al.*, 2007). Para tanto, apesar dos benefícios da fisioterapia terem sido constatados em alguns trabalhos científicos,

ainda são escassos os estudos de ensaios clínicos relacionado a tal assunto. E, reforçando o que foi citado, ainda há divergências na literatura científica sobre qual o melhor tratamento a ser feito no paciente diagnosticado com a doença de Werdnig-Hoffman. Sabe-se, porém, que caso não sejam tomadas ações de tratamento, cerca de 68% dos pacientes morrem antes dos 2 anos e 84% antes dos 4 anos de idade. Sendo assim, a adoção de cuidados nutricionais e fisioterapêuticos respiratórios e motores proativos podem reduzir o número de mortalidades antes dos 2 anos para 30%.

Não foram encontrados artigos do tipo ensaio clínico que comprovem a efetividade da fisioterapia respiratória em tais pacientes na maioria das bases de pesquisa, desse modo o presente estudo teve como objetivo realizar uma revisão sistemática da literatura de forma a esclarecer os desfechos proporcionados pela realização da terapia de suporte em pacientes com AME tipo 1.

2. METODOLOGIA

2.1 IDENTIFICAÇÃO DE CRITÉRIOS DE SELEÇÃO

A busca dos artigos envolvendo o desfecho clínico pretendido foi realizada nas bases de dados Medical Literature Analysis and Retrieval System Online (MedLine/PubMed), Physiotherapy Evidence Database (PEDro), Portal Regional da BVS – Biblioteca Virtual em Saúde, Biblioteca Cochrane, Plataforma Google Acadêmico. Os artigos foram obtidos por meio das palavras-chaves: “werdnig-hoffmann”, “fisioterapia”, “werdnig-hoffmann disease”, “spinal muscular atrophied of childhood”, “physical therapy”, “physical therapy modalities”, “mechanical insufflation/exsufflation (MI-E)”, “non-invasive ventilation”, sob os descritores booleanos “and” e “or”. A busca de referências se limitou a artigos escritos em português, inglês ou espanhol, publicados nos últimos 20 anos (2002 a 2021). Foram incluídos ao final da análise apenas estudos do tipo ensaio clínico e que abordaram a realização de terapia de suporte em pacientes com AME tipo 1 (werdnig-hoffmann). Revisões, análises, estudos observacionais, jornal/revista e relatos de caso foram excluídos.

2.2 AVALIAÇÃO DA VALIDADE DO ESTUDO

A escolha dos artigos identificados na estratégia de busca foi realizada por dois pesquisadores de forma independente e “cega”, obedecendo os critérios de inclusão pelo título e resumo. A metodologia dos estudos que contemplaram os critérios de

inclusão, foram avaliados pela escala Physiotherapy Evidence Database (PEDro). Esse instrumento foi elaborado pela Associação Australiana de Fisioterapia e é conhecido mundialmente na área. Ele objetiva avaliar a qualidade dos ensaios clínicos aleatorizados publicados, de forma a direcionar os usuários sobre os aspectos importantes de cada publicação e auxiliar a identificação rápida de estudos que apresentam informações suficientes para a prática profissional. A escala PEDro qualifica os ensaios por meio de 11 itens pré-estabelecidos e tem uma pontuação total de 10 pontos que julgam a qualidade metodológica de estudos experimentais, sendo que score ≥ 4 são considerados de alta qualidade.

Cabe salientar que a pontuação da PEDro não foi utilizada como critério de inclusão ou de exclusão dos artigos, mas sim como um indicador de qualidade da evidência científica dos estudos.

3. RESULTADOS E DISCUSSÃO

Após a busca e seleção foram encontrados um total de 66 artigos, sendo 61 excluídos por apresentarem duplicidade em bases de dados e não possuírem os critérios de inclusão determinados para análise, conforme pormenorizados na figura 1. Na seleção final foram incluídos apenas 5 ensaios clínicos que contemplaram os critérios metodológicos estabelecidos para o desfecho objetivado.

A tabela 1 possui informações dos scores obtidos na escala PEDro de cada ensaio clínico elegido, mostrando sua pontuação. Apenas 1 dos estudos não apresentou critérios de elegibilidade e semelhança inicial entre os grupos. 3 apresentaram análise da intenção de tratamento (60%) e todos tiveram comparações intergrupos e medidas de precisão e variabilidade. Nenhum estudo executou alocação secreta dos sujeitos, “cegamento” dos sujeitos, “cegamento” dos terapeutas e “cegamento” dos avaliadores. Outro dado importante é que em 3 estudos (60%) não obtiveram um acompanhamento adequado. Quanto à classificação na escala, 80% dos estudos obtiveram uma pontuação na PEDro maior ou igual a 4 pontos, sendo classificados como artigos de “alta qualidade”, segundo os critérios de Van Peppen *et al.*, (2004).

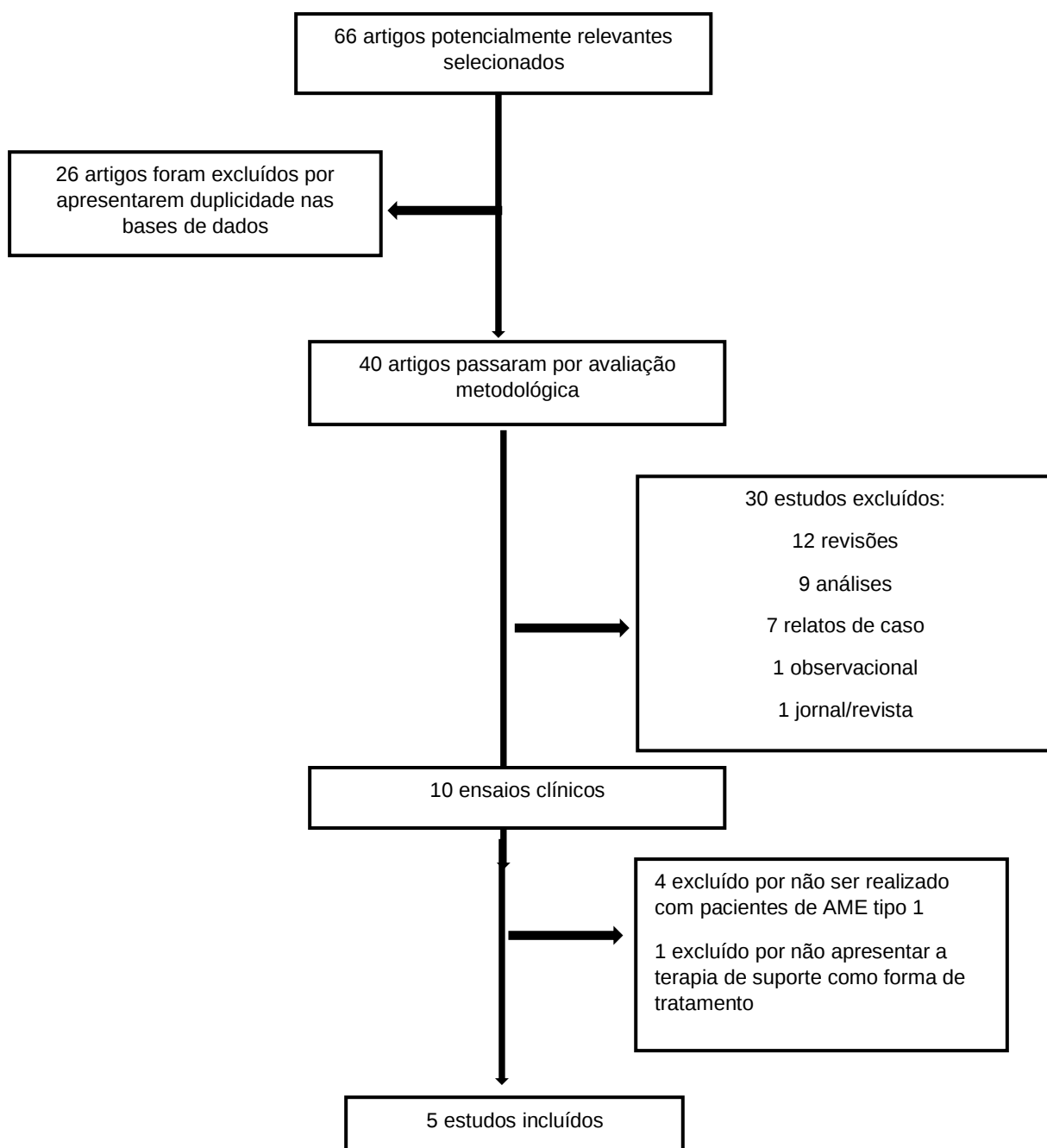


Figura 1- Fluxograma da estratégia de busca dos artigos.

Tabela 1- Classificação dos ensaios clínicos

Escala PEDro	Estudos				
	Bach, et al. (2007)	Bach, et al. (2002)	Chatwin, et al (2010)	Chatwin, et al (2003)	Ward, et al (2005)
1. Critérios de elegibilidade	Sim	Sim	Sim	Não	Sim
2. Distribuição aleatória	0	0	1	1	1
3. Alocação secreta dos sujeitos	0	0	0	0	0
4. Semelhança inicial entre os grupos	1	1	1	0	1
5. "Cegamento" dos sujeitos	0	0	0	0	0
6. "Cegamento" dos terapeutas	0	0	0	0	0
7. "Cegamento" dos avaliadores	0	0	0	0	0
8. Acompanhamento adequado	0	0	1	0	1
9. Análise da intenção de tratamento	1	1	1	0	0
10. Comparações intergrupos	1	1	1	1	1
11. Medidas de precisão e variabilidade	1	1	1	1	1
Escore total	4/10	4/10	6/10	3/10	5/10

Segundo a escala PEDro*, sendo 1 para itens contemplados e 0 para não contemplados. *Fonte de dados: Próprios autores, 2021.

Dos cinco estudos inseridos, dois deles abordam o uso de traqueostomia, quatro de VNI (ventilação não invasiva) e dois MI-E (insuflação/exsuflação mecânica), conforme mostra o quadro 1. O tamanho amostral variou entre 7 e 74 sujeitos, de ambos os sexos, com média de idade variando entre 2 e 270 meses de idade das crianças com Werdnig-Hoffmann e os que possuem doença neuromuscular de um modo geral variou de crianças até adultos, submetidos a esses tratamentos.

Quadro 1- Características dos ensaios clínicos selecionados, publicados entre 2002 e 2021, abordando a fisioterapia respiratória no tratamento de AME tipo 1.

Autor	Amostra (N) GE GC	Características da amostra	Intervenção	Tempo de intervenção	Principais variáveis avaliadas	Desfechos significativos
Bach et al. (2007)	18 74	Respiração paradoxal, choro ou volitiva, nunca atingindo uma capacidade vital de 250 ml, um ou mais episódios de insuficiência respiratória requerendo suporte respiratório contínuo antes dos 18 meses de idade. Perda da capacidade de receber qualquer nutrição pela boca antes dos 24 meses de idade.	GC: não tratados GE2: traqueostomia controlada GE3: gerenciado de forma não invasiva (VNI).	3 meses à 10 anos	Sobrevivência a longo prazo e consequências na fala e na dependência do ventilador.	No GC que foi o grupo não tratado, os pacientes morreram com 4 meses de idade, enquanto os GE tratados com VNI e traqueostomia tiveram uma maior sobrevida, mas o último resulta em dependência contínua do ventilador e não desenvolve a fala.
Bach, et al. (2002)	49 7	Insuficiência respiratória	GC: não aceitaram tratamento GE(A): submetidos a traqueostomia GE(B): usaram PIP noturno de alta amplitude e PEEP, e foram intubados conforme necessário.	2 meses à 5 anos	Sobrevivência, hospitalização, fala e resultados relacionados às necessidades do respirador.	No GC: morreram, o GE(A) e GE(B) que foram submetidos a traqueostomia e VNI podem sobreviver além dos 2 anos de idade e o último está associado a menos hospitalizações após os 5 anos de idade, ausência de uso do ventilador durante o dia e capacidade de falar.
Chatwin, et al (2010)	*GI (grupo intervenção) =13	Hipotonia, sem problemas de deglutição, problemas comportamentais ou contraturas no momento do diagnóstico.	Estudos do sono, fornecimento de ventilação com pressão positiva não invasiva (NIPPV) para suporte / dependência ventilatória e para fisioterapia e o uso de insuflação	3 meses à 3 anos	Paliar os sintomas da criança e facilitar a alta do hospital para casa.	NIPPV ajudou na deformidade da parede torácica e aumento da sobrevida, e dos pacientes que morreram os pais relataram mais conforto para os seus filhos com o suporte ventilatório. A MI-

			/ exsuflação mecânica (MI-E).			E ajudou positivamente para a realização das extubações.
Chatwin, et al (2003)	22 19	Pacientes com doença neuromuscular .	Insuflação/exsuflação mecânica (MI-E), ventilação não invasiva, comente exsuflação e fisioterapia por tosse assistida.	28 meses.	Aumento no pico de fluxo da tosse.	Em pacientes com fraqueza muscular respiratória grave devido ao NMD, a combinação de insuflação/exsuflação mecânica produz um PCF mais alto do que uma tosse voluntária não invasiva ou tosse assistida por ventilação não invasiva e a primeira foi bem tolerada como as outras técnicas de intensificação de tosse.
Ward, et al (2005)	48 26	Pacientes com doença neuromuscular congênita ou da parede torácica e com normocapnia diurna e hipercapnia noturna.	Monitoramento respiratório noturno e VNI noturna.	6 à 24 meses.	Demonstrar a melhora significativa da hipoventilação noturna com a o uso da VNI.	A VNI pode trazer benefícios antes que ocorra a hipercapnia diurna.

GE= grupo estudo; GC= grupo controle; GI= grupo intervenção; VNI= ventilação não invasiva; PEEP= pressão expiratória final positiva; NIPPV= ventilação nasal intermitente por pressão positiva; MI-E= insuflação/exsuflação mecânica; PCF= peak cough flow (pico de fluxo da tosse=PFT).

Os 3 primeiros estudos mostraram que a intervenção da terapia de suporte traz benefícios em relação a prolongar a sobrevida do paciente e melhorar sua qualidade de vida. Os 2 estudos de Chatwin *et al.* (2010 e 2013) fizeram o uso de insuflação/exsuflação mecânica (MI-E). Apenas 2 estudos avaliaram em relação a hospitalização, e ambos os estudos de Bach *et al.* (2002 e 2007), avaliaram a questão da fala e dependência da ventilação e morte precoce por não utilizarem nenhum tipo de intervenção. Já o estudo de Chatwin *et al.* (2010) mostrou que mesmo com intervenção alguns pacientes morreram, porém, depois de um tempo maior.

A fraqueza muscular progressiva que acomete também o sistema respiratório são as características mais comuns dessa doença e a morte, para esses pacientes, chega precocemente. A terapia de suporte vem exercendo um papel muito importante no aumento da sobrevida e melhora da qualidade de vida dos portadores de tal doença. No presente estudo, que teve como objetivo avaliar os desfechos propiciados pela fisioterapia no tratamento de suporte em pacientes com AME tipo 1, observamos

uma resposta bem positiva em pacientes que aceitaram o tratamento, mostrado por evidências metodológicas e comprovativas proveniente de ensaios clínicos.

A maioria dos artigos incluídos nesse estudo (80%) foram considerados de “alta qualidade”, por terem alcançado uma pontuação maior ou igual a 4 na escala de PEDro. Contudo, é importante mencionar que a pontuação atingida na referida escala não deve ser utilizada para comparar a qualidade dos ensaios clínicos realizados, já que, em algumas áreas da fisioterapia, não é possível atender todos os itens da escala, como, por exemplo, o “cegamento” dos sujeitos e avaliadores.

Os estudos inseridos nessa revisão demonstraram que a realização da terapia de suporte (traqueostomia, VNI-ventilação não invasiva, MI-E-insuflação/exsuflação mecânica) no paciente com AME tipo 1, representa para a maioria uma intervenção segura, viável e bem tolerada pelos pacientes. Cabe lembrar que os pacientes estudados tem grandes incidências de hospitalizações, principalmente por apresentarem dificuldade respiratória e grande fraqueza muscular. Sobre cada técnica utilizada, cabe uma discussão mais detalhada.

Traqueostomia e VNI (ventilação não invasiva)

Pode-se constatar que, dentro dos estudos que utilizaram a traqueostomia, os pacientes obtiveram resultados positivos sobre a sobrevida, porém, não desenvolveram a fala. Bach *et al.* (2007), compararam 3 grupos, sendo a comparação entre não tratados, os submetidos a traqueostomia controlada e os que receberam a VNI, em pacientes portadores de AME tipo 1 com episódios de insuficiência respiratória requerendo suporte respiratório contínuo antes dos 18 meses, respiração paradoxal, choro ou volitiva e perda da capacidade de nutrição pela boca antes dos 24 meses de idade, constataram que o grupo que recebeu VNI e foram traqueostomizados obtiveram um tempo maior de vida em relação ao grupo controle (não tratado).

O ensaio clínico realizado por Bach *et al* (2002), avaliou o efeito da VNI e da traqueostomia em dois grupos distintos e comparou-os com o GC (grupo controle) que não aceitou tratamento. Foi evidenciada que nos grupos que receberam alguma intervenção, podem sobreviver além dos dois anos de idade, que é a idade limite normalmente de sobrevivência para as crianças que possuem Werdnig-Hoffman. Ademais, além de prolongar a vida do paciente, no grupo que recebeu VNI, também

se observou menos hospitalizações, ausência do uso do ventilador durante o dia e capacidade de falar. Já o grupo que não aceitou tratamento, teve o desfecho de morte no tempo normal da doença.

Ward *et al.* (2005), realizou um estudo visando avaliar o efeito da VNI noturna em pacientes com doenças neuromusculares congênitas ou da parede torácica e com normocapnia diurna e hiperapnia noturna. Constatou-se então que a VNI pode trazer benefícios antes que ocorra a hiperapnia diurna, além de produzir uma melhora significativa na sobrevida e na qualidade de vida em crianças e adultos com doença neuromuscular e deformidade da parede torácica.

Insuflação/exsuflação mecânica (MI-E)

Na presente revisão, entre os estudos que utilizaram a MI-E, um utilizou-a juntamente com a NIPPV e outro apenas avaliou a sua eficácia em comparação com outras técnicas como a VNI, somente exsuflação e tosse assistida, sendo que ambos apresentaram desfechos positivos nos indivíduos.

Chatwin *et al.* (2010), demonstraram que o uso de NIPPV e MI-E ajudou na deformidade da parede torácica e aumento da sobrevida além de ajudar na hora das extubações e melhora da qualidade de vida. A MI-E foi fornecida para os pacientes nos quais a fisioterapia se tornou ineficaz ou quando a duração do tratamento excedeu 30 minutos. O objetivo era direcionado ao uso da NIPPV predominantemente para controlar os sintomas e aliviar principalmente os respiratórios e facilitar o cuidado em casa. Além disso, o estudo permitiu mostrar que com esta intervenção em bebês precoces de AME tipo 1, permitiu-se a alta do hospital e assim ter tempo e qualidade de vida em casa e com sua família.

O estudo de Chatwin *et al.* (2003) usou da MI-E para avaliar sua eficácia quando comparada a vários outros métodos que promovem tosse no paciente, e os pesquisadores observaram que em pacientes com doenças neuromusculares com fraqueza muscular respiratória grave, a combinação de insuflação/exsuflação mecânica promove um aumento no pico de fluxo da tosse (sigla em inglês PCF) melhor do que as outras intervenções, sendo também bem tolerada como as outras técnicas de intensificação de tosse.

Fisioterapia

A fisioterapia em ambos os estudos de Chatwin *et al.*, serviu como tratamento coadjuvante. No estudo realizado em 2010, a fisioterapia consistiu em percussão torácica e aspiração nasofaríngea realizada com a acessoria de PNIP, e, em crianças maiores de 3 anos de idade, a técnica de tosse assistida foi ensinada, porque os pacientes com essa idade já cooperaram para a realização de técnicas de tosse. O objetivo da fisioterapia foi então limpar as secreções das vias aéreas.

O estudo de Chatwin *et al.* (2003), utilizou também da fisioterapia como um tratamento coadjuvante, abrangendo a tosse assistida por fisioterapia. Observaram que a fisioterapia pode ser útil em pacientes com problemas respiratórios e falha como consequência de infecção torácica.

4. CONCLUSÕES

Diante do exposto, foi possível verificar que pacientes com Werdnig-Hoffmann apresentam alterações e dificuldades tanto motoras, como respiratórias e nutricionais, sendo importantes para incremento da qualidade de vida, ressaltando que a terapia de suporte traz benefícios para a qualidade de vida e aumento da sobrevida dos portadores.

Deve-se levar em consideração a carência de estudos sobre o tema tratado, sendo necessário mais pesquisas do tipo ensaio clínico para esclarecer a importância da terapia de suporte como forma de tratamento. Não sendo menos importante, é necessária a realização de ensaios clínicos que abordem outras técnicas e condutas da fisioterapia diante de tal doença, pois, ainda são muitos escassos os ensaios com outras condutas existentes.

5. REFERÊNCIAS

BACH J. R., SALTSTEIN K., SINQUEE D., WEAVER B., KOMAROFF E. ***Long-term survival in Werdnig-Hoffmann disease.*** 2007. DOI: 10.1097 / PHM.0b013e31804a8505. Disponível em: <
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17449977/>>. Acesso em: 10 de abril de 2021.

BACH J. R., BAIRD J. S., PLOSKY D., NAVADO J., WEAVER B. ***Spinal Muscular Atrophy Type 1: Management and Outcomes.*** 2002. <https://doi.org/10.1002/ppul.10110>. Disponível em: <
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12112792/>>. Acesso em: 26 de março de 2021.

BAIONI M. T., AMBIEL C. R. ***Spinal muscular atrophy: diagnosis, treatment and future prospects***. 2010. <http://dx.doi.org/10.2223/JPED.1988> . Disponível em: < <https://www.scielo.br/pdf/jped/v86n4/a04v86n4.pdf>>. Acesso em: 01 de março de 2021.

BEZERRA H. F., BRAGA. F. I. O., XAVIER A. T. O., HOLANDA M. A. **Estudo da epidemiologia de pacientes com a atrofia muscular espinhal tipo 1: uma revisão de literatura**. 2017. Encontros Universitários da UFC, Fortaleza, v. 2, 2017. Disponível em: <<http://www.periodicos.ufc.br/eu/article/view/26241>>. Acesso em: 01 de março de 2021.

CHATWIN M., BUSH A., SIMONDS A. K. ***Outcome of goal-directed non-invasive ventilation and mechanical insufflation/exsufflation in spinal muscular atrophy type I***. 2005. <http://dx.doi.org/10.1136/adc.2009.177832>. Disponível em: < <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20573738/>>. Acesso em: 26 de março de 2021.

CHATWIN M., ROSS E., HART N., NICKOL A. H., POLKEY M. I., SIMONDS A. K. ***Cough augmentation with mechanical insufflation/exsufflation in patients with neuromuscular weakness***. 2003. DOI:10.1183 / 09031936.03.00048102. Disponível em: < <https://search.pedro.org.au/search-results/record-detail/13509>>. Acesso em: 07 de maio de 2021.

JORGE M. G. A. V., CARRAPATOSO, B. C., FERNANDES A. B. S. **A Fisioterapia na Amiotrofia Espinhal Progressiva Tipo I: Uma Revisão de Literatura**. 2017. Revista Neurociências, 21(3), 402–407. <https://doi.org/10.34024/rnc.2013.v21.8165>. Disponível em: < <http://www.revistaneurociencias.com.br/edicoes/2013/RN2103/revisao/731revisao.pdf>>. Acesso em: 01 de março de 2021.

LIMA M. B., ORRICO K. F., MORAES A. P. F., NEGRÃO C. S. **Atuação da fisioterapia na doença de Werdnig-Hoffmann: relato de caso**. 2010. Revista Neurociências, 18(1), 50–54. <https://doi.org/10.34024/rnc.2010.v18.8519>. Disponível em: < <http://revistaneurociencias.com.br/edicoes/2010/RN1801/321%20relato%20de%20caso.pdf>>. Acesso em: 01 de março de 2021.

PIRES M., MARREIROS H., FRANCISCO R. C., SOUDO A., VIEIRA J. P. **Atrofia Muscular Espinhal Análise Descritiva de Uma Série de Casos**. 2011. Acta Med Port. 2011; 24(S2):95-102. Disponível em: <http://repositorio.chlc.min-saude.pt/bitstream/10400.17/877/1/Acta%20Med%20Port%202011_24_95.pdf>.

Acesso em: 01 de março de 2021.

JUNTOS PELA AME COM BIOGEN. **Tudo sobre a atrofia muscular espinha (AME)**. 2019. Disponível em: <https://www.juntospelaame.com.br/pt_BR/home/oraropodeacontecer/tudo-sobre-a-ame.html>. Acesso em: 01 de março de 2021.

WARD S., CHATWIN M., HEATHER S., SIMONDS A. K. ***Randomised controlled trial of non-invasive ventilation (NIV) for nocturnal hypoventilation in neuromuscular and chest wall disease patients with daytime normocapnia***. 2005. <http://dx.doi.org/10.1136/thx.2004.037424>. Disponível em: <<https://search.pedro.org.au/search-results/record-detail/19516>>. Acesso em: 07 de maio de 2021.