

## **ATAXIA ESPÁSTICA AUTOSSÔMICA RECESSIVA DE CHARVELOIX-SAGUENAY: UM RELATO DE EXPERIÊNCIA**

Yasmim Feitosa de Farias

Discente- Centro Universitário Fametro - Unifametro

Yasmim.farias01@aluno.unifametro.edu.br

João Matheus Alves Linhares

Discente- Centro Universitário Fametro - Unifametro

joao.linhares@aluno.unifametro.edu.br

Maria Clara dos Santos Araújo

Discente- Centro Universitário Fametro - Unifametro

maria.clara1@aluno.unifametro.edu.br

Sara Raquel da Silva Nascimento

Discente- Centro Universitário Fametro - Unifametro

Sara.nascimento@aluno.unifametro.edu.br

José Rodrigues Marques

Centro Universitário Fametro - Unifametro

fisiojoserodrigues@gmail.com

Patrícia da Silva Taddeo

Docente- Centro Universitário Fametro - Unifametro

patricia.taddeo@professor.unifametro.edu.br

**Área Temática:** Promoção, Prevenção e Reabilitação em Fisioterapia

**Área de Conhecimento:** Ciências da Saúde

**Encontro Científico:** XII Encontro de Iniciação à Pesquisa

**Introdução:** A Ataxia Espástica Autossômica Recessiva de Charlevoix-Saguenay (ARSACS) é uma doença neurodegenerativa de início precoce, decorrente de mutações no gene SACS. Esta condição foi inicialmente identificada na região de Charlevoix-Saguenay, no Canadá, que lhe conferiu o nome. Segundo Burguês *et al.* (2017), a ARSACS afeta predominantemente a medula espinhal e os nervos periféricos, resultando em um quadro debilitante que apresenta progressão ao longo do tempo. A manifestação da ARSACS geralmente ocorre na primeira infância, tipicamente entre 2 e 5 anos de idade. Os sintomas mais comuns incluem: ataxia, dificuldade de coordenação e equilíbrio, o que pode levar a quedas frequentes. Espasticidade, aumento do tônus muscular, causando rigidez e movimentos involuntários. Polineuropatia, comprometimento da condução nervosa em múltiplos nervos periféricos, que pode resultar em fraqueza e dormência nas extremidades. Hipermielinização das fibras nervosas, anormalidade na formação da mielina, particularmente nas fibras nervosas da retina, o que pode afetar a visão. Além dessas características, a ARSACS pode estar associada a dificuldades de aprendizado, distúrbios vestibulares e alterações no sensorio-motor. A identificação precoce e o suporte multidisciplinar são fundamentais para otimizar o desenvolvimento e o bem-estar das crianças diagnosticadas com ARSACS. **Objetivo:** Relatar a experiência vivenciada com um paciente portador de ARSACS durante os atendimentos fisioterapêuticos em um campo de estágio, dentro de uma instituição pública. **Metodologia:** Este relato de experiência é elaborado pelo grupo de discentes do estágio supervisionado na atenção secundária à saúde através de atividades desenvolvidas em uma entidade pública para atletas, um espaço propício para que os alunos aprimorem suas habilidades na prática clínica com pacientes. Durante o estágio, os acadêmicos atenderam um paciente do sexo masculino, de 17 anos, atleta de Futebol de campo amador, diagnosticado com Ataxia Recessiva de Charlevoix-Saguenay (ARSACS) desde a primeira infância. Os atendimentos foram voltados para o esporte praticado pelo paciente, buscando potencializar a sua performance de campo, além de promover o ganho de força muscular, melhora do equilíbrio e realização de exercícios respiratórios, visando à expansão pulmonar e ao aprimoramento da função respiratória. O acompanhamento fisioterapêutico foi estruturado com sessões regulares ocorrendo duas vezes por semana, com duração de 50

minutos cada. Essa frequência permitiu um acompanhamento contínuo e efetivo, possibilitando o monitoramento da evolução do paciente e a adaptação das intervenções de acordo com suas necessidades e progresso. Essas experiências práticas não contribuíram apenas para o desenvolvimento técnico dos discentes, mas também promoveram uma compreensão mais profunda das particularidades do atendimento a pacientes com condições complexas, como a ARSACS. **Resultados e Discussão:** Após a análise das intervenções realizadas durante os atendimentos, conclui-se que a evolução da condição do paciente pode ser efetivamente monitorada e controlada por meio da continuidade das sessões de fisioterapia. Observa-se que o tratamento fisioterapêutico não apenas contribui para a promoção da mobilidade e funcionalidade do paciente, mas também desempenha um papel crucial na melhoria da qualidade de vida, já que, a progressão da doença pode ser acelerada, e os pacientes podem perder a capacidade de andar por volta dos 50 anos (Bagaria; Bagyinszky; An, 2022). A abordagem adotada pela equipe multiprofissional revela-se fundamental nesse processo. A colaboração entre profissionais de diferentes áreas - incluindo médicos, enfermeiros, nutricionistas e terapeutas ocupacionais - com os fisioterapeutas, permite a elaboração de um plano de tratamento integrado e individualizado. Isso assegura que todas as necessidades do paciente sejam consideradas, promovendo um cuidado holístico e eficaz. No caso específico da progressão da Ataxia Recessiva de Charlevoix-Saguenay (ARSACS), a intervenção precoce e o acompanhamento constante são O acompanhamento fisioterapêutico, em conjunto com a atuação de uma equipe multiprofissional, desempenham um papel fundamental na melhoria da qualidade de vida a longo prazo dos pacientes portadores da ARSACS. A abordagem integrada e contínua não apenas contribui para a redução significativa das quedas, mas também promove o fortalecimento muscular, melhorando a coordenação motora e a resistência física dos pacientes. Além disso, essa intervenção favorece o aumento da independência funcional, permitindo que os indivíduos realizem suas atividades diárias com maior autonomia e segurança, impactando diretamente seu bem-estar físico, emocional e social.

**Palavras-chave:** Fisioterapia, ARSACS, Neurodegenerativa.

#### **Referências:**

ALY, K. A. et al. Insights into SACS pathological attributes in autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS). **Current opinion in chemical biology**, v. 71, n. 102211, p. 102211, 2022.

BAGARIA, J.; BAGYINSZKY, E.; AN, S. S. A. Genetics of autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS) and role of saccin in neurodegeneration. **International journal of molecular sciences**, v. 23, n. 1, p. 552, 2022.

BURGUÊZ, D. et al. Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay: a family report from South Brazil. **Arquivos de neuro-psiquiatria**, v. 75, n. 6, p. 339–344, 2017.

MORANI, F. et al. Functional network profiles in ARSACS disclosed by aptamer-based proteomic technology. **Frontiers in neurology**, v. 11, p. 603774, 2020.

PEDROSO, J. L. et al. Autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay (ARSACS): typical clinical and neuroimaging features in a Brazilian family. **Arquivos de neuro-psiquiatria**, v. 69, n. 2B, p. 288–291, 2011.