



**ISAVE - Instituto Superior de Saúde
Licenciatura de Fisioterapia
Ano Letivo 2024/2025**

Unidade Curricular Investigação Aplicada à Fisioterapia

**Ferramentas de avaliação e estratégias de intervenção
fisioterapêuticas na criança com a condição
neurodegenerativa Ataxia-Telangiectasia: a Scoping
Review**

Dilan Gonçalves Soares

Diogo José Ferreira da Cruz

Sílvia Patrícia Figueiras Martins

Estudantes de Fisioterapia

ISAVE- Instituto Superior de Saúde

Prof^a. Ana Raquel Abreu (Mestre e Especialista em Fisioterapia)

ISAVE- Instituto Superior de Saúde

ana.abreu@isave.pt

Amares, julho de 2025

Resumo

O presente estudo teve como objetivo realizar uma *scoping review*, focando-se nas características das amostras/casos estudados, nas estratégias de intervenção terapêuticas aplicadas, bem como nos instrumentos de avaliação utilizados e o respetivo âmbito de aplicação. Realizou-se uma pesquisa bibliográfica na base de dados da Web of Science, na PubMed e na EBSCO recorrendo às seguintes combinações de palavras-chave: ("Ataxia telangiectasia") AND ("child*") AND ("physical therapy" OR "rehabilitation"). Foram inicialmente encontrados 45 artigos, dos quais 11 cumpriram os critérios de inclusão. Destes, sinalizaram-se 6 artigos com aplicação de programas de intervenção, 4 que abordavam apenas ferramentas de avaliação e 1 de carácter narrativo com recomendações multidisciplinares. Conclui-se que a maioria dos estudos incluiu crianças com A-T clássica, com idades entre os 9 e os 14 anos e com predomínio do sexo masculino. Nas ferramentas, destacaram-se as escalas SARA, ICARS e BARS, assim como a eletromiografia e a análise do movimento. Quanto às estratégias, salienta-se o papel positivo da fisioterapia, através de programas centrados no equilíbrio, no controlo postural, na mobilidade global e no treino respiratório. Torna-se essencial desenvolver estratégias mais específicas e adaptadas, com foco no controlo postural do tronco, na fadiga muscular e na dinâmica dos músculos estabilizadores do tronco e cintura pélvica.

Palavras-Chave: Ataxia Telangiectasia; Infância; Fisioterapia; Reabilitação.

Abstract

The present study aimed to conduct a Scoping Review, focusing on the characteristics of the studied samples/cases, the therapeutic intervention strategies used, as well as the assessment tools applied and their respective scope. A literature search was carried out in the Web of Science and PubMed databases using the following keyword combinations: ("Ataxia telangiectasia") AND ("child*") AND ("physical therapy" OR "rehabilitation"). A total of 45 articles were initially identified, of which 11 met the inclusion criteria. Among these, 6 articles reported the application of intervention programs, 4 addressed only assessment tools, and 1 was a narrative study with multidisciplinary recommendations. It was concluded that most studies included children with classic A-T, aged between 9 and 14 years, with a predominance of male participants. Among the assessment tools, the SARA, ICARS, and BARS scales stood out, along with electromyography and motion analysis. Regarding intervention strategies, the positive role of physiotherapy was emphasized, particularly through programs focused on balance, postural control, global mobility, and respiratory training. It is essential to develop more specific and tailored strategies, with emphasis on trunk postural control, muscle fatigue, and the dynamics of trunk and pelvic stabilizer muscles.

Keywords: Ataxia telangiectasia; Child; Physical Therapy; Rehabilitation.

1. Introdução

A Ataxia-Telangiectasia (A-T) é uma doença genética rara, autossômica recessiva com carácter multissistémico e neurodegenerativo. Foi descrita pela primeira vez em 1941 por Denise Louis-Bar, que observou a associação entre ataxia cerebelosa progressiva e telangiectasias cutâneas e conjuntivas numa criança de nove anos. Posteriormente, Boder e Sedgwick em 1957, citado por Coon e colaboradores (2018), consolidaram o conceito da A-T enquanto síndrome hereditária, incluindo o comprometimento imunológico e pulmonar e estabelecendo o termo "ataxia-telangiectasia" como nomenclatura dominante na literatura clínica e científica.

A A-T apresenta-se sob duas formas clínicas principais: a forma clássica e a variante. Ambas são causadas por mutações bialélicas no gene ATM (ataxia telangiectasia mutated), localizado no cromossoma 11q22.3. Este gene codifica uma proteína quinase de serina/treonina envolvida em processos essenciais como a reparação da cadeia dupla de ADN em caso de quebras, manutenção da estabilidade genómica e regulação da homeostase neuronal, imunológica e metabólica (Rothblum-Oviatt et al., 2016; Amirifar et al., 2020; Veenhuis et al., 2021). A prevalência mundial da A-T é estimada entre 1 em 40.000 a 1 em 300.000 nascimentos (Amirifar et al., 2020).

Um dos sinais clínicos mais distintivos da A-T são as telangiectasias, que surgem em ambas as formas. Estas dilatações dos vasos sanguíneos são visíveis principalmente na conjuntiva ocular e em regiões da pele mais expostas à luz solar, como o rosto, nariz e pavilhão auricular. Normalmente, manifestam-se após o início dos primeiros sintomas, o que costuma ocorrer por volta dos cinco anos de idade, podendo por isso ser um sinal clínico útil no processo de diagnóstico (Rothblum-Oviatt et al., 2016). Embora possam tornar-se bastante visíveis, estas lesões não comprometem a visão (Amirifar et al., 2020).

A forma clássica da doença manifesta-se geralmente entre os 12 e os 18 meses de idade, sendo notório na sequência de sentado para de pé a instabilidade do tronco (Petley et al., 2022). Nesta patologia, as crianças apresentam uma marcha de base estreita, tendo tendência a acelerar a marcha ou mesmo correr, contrariamente a outras patologias (Rothblum-Oviatt et al., 2016). Apesar de ser diagnosticada antes

dos quatro anos, por volta dos 10 anos, a literatura refere que a criança fica com incapacidade de andar necessitando do recurso à cadeira de rodas para as deslocações na segunda década de vida e raramente sobrevive para além dos 30 anos. Ao longo dos anos e com o avanço da doença, ocorre uma deterioração neurológica gradual, incluindo a apraxia oculomotora, distúrbios extrapiramidais (distonia, coreoatetose e tremores), neuropatia periférica, disartria, disfagia e défices cognitivos ligeiros (Petley et al., 2022). É caracterizada por ataxia cerebelosa progressiva, telangiectasias oculocutâneas, imunodeficiência, infeções respiratórias, insuficiência respiratória e um risco significativamente aumentado, especialmente de leucemias e linfomas (Amirifar et al., 2020). Esta forma está associada à ausência completa de atividade da proteína ATM (Veenhuis et al., 2021; Amirifar et al., 2020).

Em contraste, a forma variante da A-T caracteriza-se por um fenótipo mais ligeiro, com início tardio da ataxia, muitas vezes após os 10 anos de idade e com uma progressão neurológica mais lenta. Nestes casos, a proteína ATM mantém alguma atividade residual, o que contribui para manifestações clínicas menos severas (Veenhuis et al., 2021). As manifestações neurológicas podem ter um predomínio extrapiramidal, como a distonia, tremores e bradicinesia, podendo inclusive ocorrer sem ataxia evidente. Caso exista risco de imunodeficiência e neoplasias, estas tendem a ser menos agressivas, embora haja maior incidência de tumores sólidos após os 20 anos de idade, como cancro da mama, estômago e fígado (Blanchard-Rohner et al., 2022).

Devido à elevada radiosensibilidade destas crianças, é fundamental adotar precauções rigorosas face à exposição da radiação ionizante, como raios X e raios gama, uma vez que o risco de danos celulares é significativamente superior ao da população geral (Rothblum-Oviatt et al., 2016).

A distinção entre as duas formas é essencial, uma vez que a variante pode ser confundida com outras doenças do movimento, o que frequentemente atrasa o diagnóstico (Moeini Shad et al., 2022).

A ausência de telangiectasias não exclui o diagnóstico, podendo mesmo contribuir para o atraso em alguns casos (Rothblum-Oviatt et al., 2016). O diagnóstico definitivo baseia-se na análise genética, com identificação das mutações no gene ATM, complementada por testes funcionais que avaliem a atividade da proteína ATM (Moeini Shad et al., 2022).

Nas crianças com A-T, o controlo do tronco encontra-se comprometido. A degenerescência do sistema nervoso central (SNC) afeta o tónus e a coordenação muscular, dificultando a manutenção da postura. Os músculos do tronco, essenciais para a estabilidade e sustentação, estão em défice nesta condição neurodegenerativa. O controlo postural do tronco em crianças com A-T vai diminuindo, não só ao nível das respostas reflexas, mas também ao nível dos mecanismos antecipatórios, com alteração do esquema corporal interno e na integração de informações sensoriais dos sistemas visual, vestibular e somatossensorial. A disfunção cerebelosa característica da A-T, contribui também para o comprometimento da integração de todas estas informações aferentes, resultando numa instabilidade postural, oscilações excessivas do tronco e dificuldades na manutenção do equilíbrio (Ivanenko & Gurfinkel, 2018).

Em situações de alterações no controlo postural, é fundamental recorrer a instrumentos da biomecânica, como a análise cinética, cinemática e a eletromiografia de superfície. Para medir variáveis cinéticas, nomeadamente o comportamento do centro de pressão (COP), recorre-se, frequentemente, à plataforma de forças para registar as forças de reação do solo. O comportamento do COP tem sido usado para quantificar a oscilação postural, permitindo perceber as estratégias que a criança usa para organizar o seu controlo postural (Wickstrom et al., 2017). A cinemática, descrita como análise do movimento tridimensional, é também uma ferramenta poderosa para avaliação quantitativa do movimento em todos os graus de liberdade, fornecendo uma descrição objetiva do desempenho dos membros com base em medições como ângulos articulares, duração, velocidade e trajetória do movimento (Franco de Moura et al., 2016).

A eletromiografia de superfície pode ser usada para avaliar a integridade do sistema neuromuscular e o comprometimento em desordens neurológicas. O registo do sinal elétrico, fornece uma medida direta da atividade muscular controlada pelo SNC, nomeadamente a capacidade de recrutamento, fadiga, ativação sinérgica, co-contracções, contribuindo para a evidência da eficácia de um plano de reabilitação (Cappellini et al., 2020).

A A-T é uma doença complexa, para a qual ainda não existe cura nem tratamento. Uma abordagem centrada no controlo dos sintomas e na família é essencial para melhorar a qualidade de vida destas crianças. O acompanhamento requer uma intervenção multidisciplinar, com destaque para a fisioterapia, terapia ocupacional e terapia da fala. A fisioterapia visa manter a força, mobilidade e controlo postural, enquanto a terapia da fala atua na disartria e na prevenção da disfagia e aspiração. Para evitar infeções respiratórias, utilizam-se antibióticos profiláticos, imunoglobulina e, por vezes, corticosteroides. As vacinas recomendadas incluem pneumococos, gripe sazonal e SARS-CoV-2, sendo contraindicadas as vacinas vivas. A imunoglobulina é indicada em casos de défice de IgG ou resposta vacinal insuficiente. Além disso, recomendam-se avaliações respiratórias anuais, cinesioterapia e rastreios regulares para deteção precoce de neoplasias, com exames isentos de radiação (Van Os et al., 2017).

Assim sendo, o objetivo do presente estudo foi realizar uma *scoping review* que descreva as ferramentas de avaliação e/ ou estratégias de intervenção fisioterapêuticas em crianças com a condição neurodegenerativa, A-T. As questões de investigação incidiram-se essencialmente nas características das amostras das crianças, nas ferramentas de avaliação utilizadas e quais as estratégias e procedimentos fisioterapêuticos descritos na literatura. Procurou-se, ainda, com base nos artigos selecionados, aprofundar o conhecimento existente acerca desta condição.

2. Métodos

O presente estudo foi conduzido utilizando algumas guidelines da metodologia PRISMA, "*Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analysis extension for Scoping Reviews (PRISMA- ScR)*" (Tricco et al., 2018).

2.1. Questões de investigação

Neste estudo, foram formuladas três questões de investigação, sendo elas:

- 1) Que características apresentam as amostras das crianças com diagnóstico definido de A-T?
- 2) Que ferramentas de avaliação são utilizados nos estudos com crianças com A-T e qual o respetivo âmbito de aplicação?
- 3) Que estratégias e procedimentos de intervenção fisioterapêuticas estão descritas na literatura?

2.2. Estratégias de pesquisa

Realizou-se uma pesquisa eletrónica em três bases de dados, na Web of Science (WoS), na PubMed e na EBSCO.

Foram utilizadas as seguintes combinações de palavras-chave: ("Ataxia telangiectasia") AND ("child*") AND ("physical therapy" OR "rehabilitation").

2.3. Critérios de inclusão e exclusão

Nesta *scoping review* foram considerados todos os artigos encontrados nas três bases de dados e que cumprissem com todos os critérios previamente definidos. Utilizaram-se palavras-chave para selecionar artigos científicos completos, disponíveis integralmente e redigidos na língua inglesa. A recolha dos dados decorreu entre os dias 9 de março e 23 de abril de 2025.

Nesta revisão foram incluídos todos os artigos:

- (1) realizados em crianças com ataxia telangiectasia e com idades compreendidas entre os 0 e os 18 anos;

(2) que descrevessem ferramentas de avaliação e estratégias/procedimentos de intervenção terapêuticas que se relacionam com a prática clínica da fisioterapia, nomeadamente ao nível da função motora e respiratória.

Foram excluídos todos os artigos que:

(1) descrevessem exclusivamente terapêuticas/intervenções farmacológicas e/ou genéticas e/ou imunológicas e/ou oncológicas e/ou psicológicas/emocionais;

2.4. Número de artigos obtidos

Após a pesquisa realizada nas três bases de dados, identificou-se um total de 45 artigos, tal como apresentado na tabela 1. Após a eliminação dos duplicados, foram considerados 39 artigos para análise.

Estes foram posteriormente avaliados quanto à sua elegibilidade, tendo sido excluídos 25 deles pelas seguintes razões: 10 artigos referentes a estudos genéticos; 4 artigos relacionados com estudos farmacológicos; 1 artigo que combinava genética e farmacologia; 2 artigos descritivos de diferentes ataxias por paralisia cerebral; 2 artigos em idade adulta; 2 artigos eram de carácter bibliográfico da doença; 2 artigos abordavam a componente genética na predisposição para o cancro na A-T; 1 artigo abordava exclusivamente a componente psicológica e emocional; 1 artigo trata-se de uma *scoping review*.

Dos 14 artigos seleccionados para leitura completa, 5 foram excluídos: 1 artigo completo estava indisponível; 2 artigos eram exclusivamente em idade adulta; 1 artigo avaliava a função da fala; 1 artigo abordava apenas a função visual.

Após leitura completa dos artigos, foram incluídos 2 artigos através da estratégia de *snowball* totalizando um total de 11 artigos. Deste modo, 6 artigos abordam uma aplicação de programas de intervenção (2, 3, 4, 7, 8, 11); 4 abordam apenas ferramentas de avaliação (1, 6, 9, 10) e 1 artigo tem carácter narrativo das recomendações multidisciplinares (5). A figura 1 ilustra a estruturação desta *scoping review*, com revisão dos critérios de inclusão e exclusão.

Tabela 1- Número de artigos recolhidos nas bases de dados

Palavras-Chave	Web of Science	PubMed	EBSCO
("Ataxia telangiectasia") AND ("child*") AND ("physical therapy" OR "rehabilitation")	7	38	0

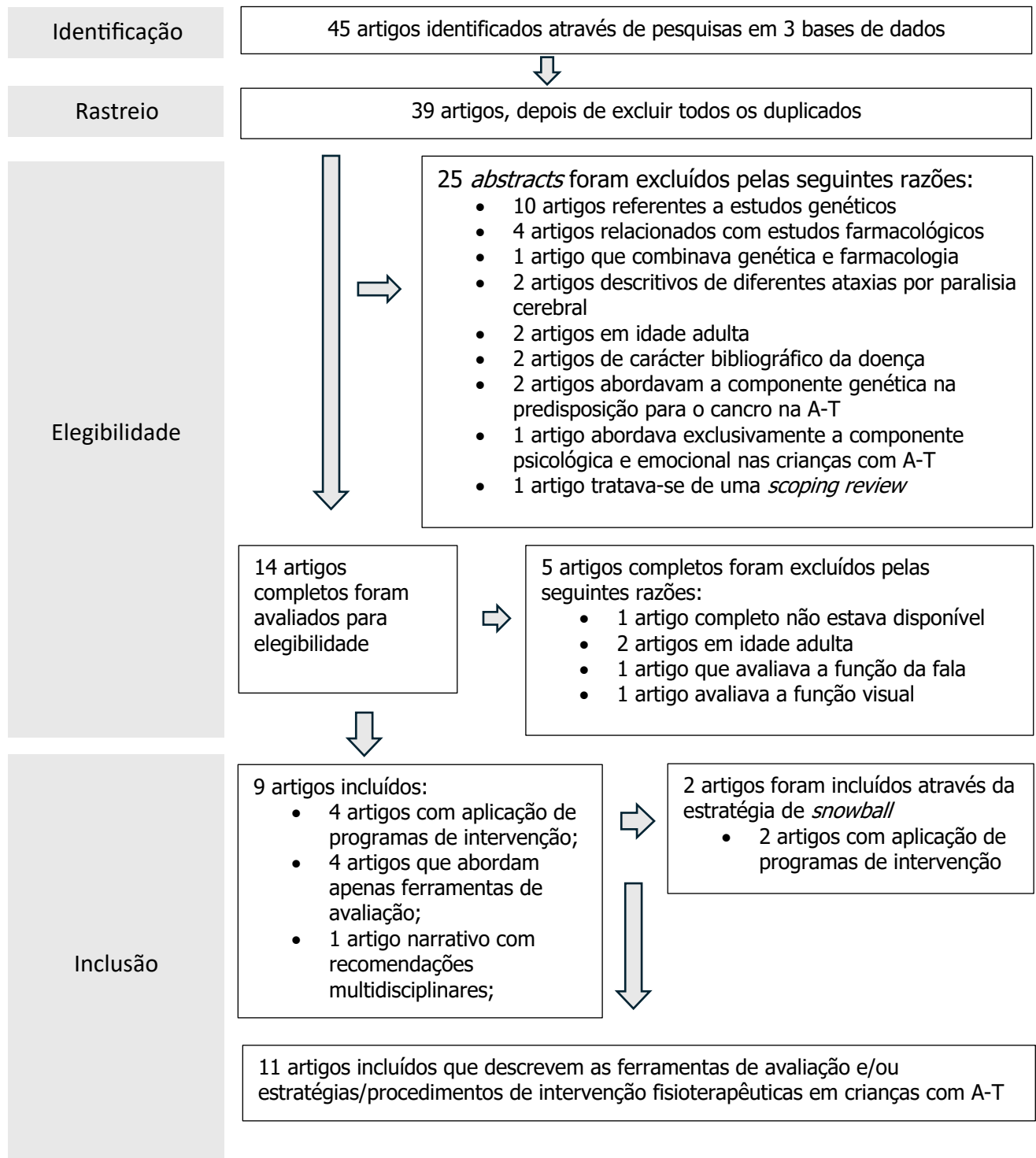


Figura 1: Estrutura da revisão, com critérios de inclusão e exclusão

2.5. Extração de dados

Dos artigos incluídos foram extraídos usando uma tabela de extração de dados que indica o autor, o ano de publicação, o tipo e o objetivo do estudo, as características da amostra, as ferramentas de avaliação, as estratégias e procedimentos de intervenção fisioterapêuticos e as principais conclusões de cada um dos artigos.

3. Resultados

3.1. Informações recolhidas

Tabela 2- Autores e ano, objetivos do estudo, características da amostra/caso, ferramentas de avaliação, estratégias e procedimentos terapêuticos e principais conclusões.

Autores e ano	Tipo e objetivo do estudo	Características da amostra/caso	Ferramentas de avaliação	Estratégias e procedimentos fisioterapêuticos	Principais conclusões
1- Kwast & Ignatowicz, 1989	Estudo clínico observacional transversal, que analisa a degeneração progressiva dos neurónios periféricos em crianças com ataxia-telangiectasia por meio de estudos eletrofisiológicos.	Crianças com A-T n=32 (18 M; 14 F) Idades = 3 a 17 anos	- Eletromiografia com agulha concêntrica nos músculos bíceps braquial, abdutor curto do polegar, tibial anterior e extensor curto dos dedos; - Condução nervosa nos nervos motores (mediano e peroneal) e nos nervos sensitivos (mediano e sural); - Em alguns casos foram detetadas potenciais respostas somatossensoriais cervicais e corticais após a estimulação do nervo mediano ao nível do punho.	-----	- A degeneração neurogénica foi mais evidente nos músculos distais das pernas em crianças mais velhas. - A redução progressiva da amplitude dos potenciais de ação sensoriais (SNAP) está relacionada com a idade. - O comprometimento sensitivo precoce está associado com as alterações que surgem antes dos sintomas, confirmando-se assim a degeneração espinocerebelar hereditária.
2- Barlow et al., 2007	Avaliar se o TSP (Training and Support Programme) é uma intervenção viável para melhorar o bem-estar psicológico dos pais e a sua perceção sobre o bem-estar geral dos seus filhos, sendo este um tipo de estudo piloto	Crianças com ataxia n=24 Idade média= 12,5 anos. 22 crianças com ataxia de Friedreich; 2 crianças com A-T.	Escalas - GSES (Generalized Self-Efficacy Scale); - PSES (Parent's Self-Efficacy Scale); - HADS (Hospital Anxiety and Depression Scale); - SWLS (Satisfaction with Life Scale);	Training and Support Programme - Treino prático de técnicas simples de massagem para os pais. - Durante 8 semanas com uma hora por semana. Os pais aplicavam técnicas de massagem nos seus filhos em casa de forma a diminuir a	- O TSP levou a reduções significativas na ansiedade, depressão e stress entre os pais. - Houve melhoria na autoeficácia, satisfação e na perceção da qualidade de vida. - Os pais relataram que as crianças estavam mais

Autores e ano	Tipo e objetivo do estudo	Características da amostra/caso	Ferramentas de avaliação	Estratégias e procedimentos fisioterapêuticos	Principais conclusões
	de abordagem qualitativa e quantitativa.		- PSS10 (Perceived Stress Scale); - Escala Visual Analógica; Questionário - PGI (Parent Generated Index).	ansiedade, depressão e o stress e a aumentar a mobilidade bem como a autoeficácia parental.	relaxadas, felizes, com melhorias na qualidade do sono e mais energéticas, incluindo que uma criança começou a usar uma tricicleta e outra passou a recorrer com menor frequência ao andarilho.
3- Synofzik et al., 2013	Avaliar a eficácia dos treinos de coordenação e equilíbrio baseados em videojogos numa crianças com A-T, sendo este um estudo de caso.	Criança do género masculino com 10 anos	Escalas - SARA (Scale for the Assessment and Rating of Ataxia); - GAS (Goal Attainment Scaling). Tarefa - Análise quantitativa do movimento na posição de sentado e em pé.	Jogos de equilíbrio (Presencial) - Programa de treino de equilíbrio e coordenação ao longo de 12 semanas. - Jogos "Balance Bubble", "Table Tilt", "Ski Skalo", "Tightrope Walk" e "Penguin Slide".	- O estudo demonstrou eficácia dos treinos de coordenação e equilíbrio baseados em videojogos em crianças com esta condição. - O treino interativo recorrendo ao uso de tecnologia demonstrou melhorias na postura corporal, em pé e sentado.
4- Félix et al., 2014	Estudo observacional longitudinal que avaliou a eficácia do treino dos músculos inspiratórios no volume pulmonar, na força muscular respiratória e na qualidade de vida.	Crianças com A-T n=11 Idade média= 14,64 ± 4,22 anos. Crianças sem A-T n=9 Idade média= 15,89 ± 3,14 anos.	Ventilometria - volume corrente, capacidade vital, frequência respiratória. Força muscular respiratória - Pressão expiratória e inspiratória máxima. Dispneia - Escala de Borg. Qualidade de vida	Treino dos músculos inspiratórios - Realizado em casa 5x por semana durante 20 minutos num período de 24 semanas. Carga inicial de 40% da Pressão Inspiratória Máxima na primeira semana, aumentando 5% por semana até atingir 60%. Esta carga foi então mantida até ao final do protocolo.	- O treino dos músculos inspiratórios melhorou a mecânica respiratória, a força muscular, a ventilação e a qualidade de vida das crianças com A-T. - A pressão inspiratória máxima e a pressão expiratória máxima também demonstraram melhorias significativas. - Houve também uma melhoria na escala SF-36 e na escala de Borg.

Autores e ano	Tipo e objetivo do estudo	Características da amostra/caso	Ferramentas de avaliação	Estratégias e procedimentos fisioterapêuticos	Principais conclusões
			Questionário SF-36 (36-Item Short Form Health Survey).		
5- Van Os et al., 2017	Este estudo com cariz narrativo focou-se em apresentar recomendações para um tratamento multidisciplinar na A-T.	-----	-----	Fisioterapia - Reforço Muscular; - Treino dos músculos respiratórios; - Cough-assist. Nutrição Terapia da Fala Terapia Ocupacional	- A disfunção motora deve ser tratada com uma abordagem multidisciplinar. - A fisioterapia respiratória, assim como os dispositivos de assistência à tosse são úteis para melhorar a função pulmonar e reduzir a aspiração.
6- Perdomo-Rebollo & Kleinert-Altamirano, 2017	O estudo observacional teve como objetivo avaliar a condição clínica das crianças com A-T, das diferentes etiologias através da escala BARS.	Crianças com A-T n=14 (6 M; 8 F) 3 derivadas da Síndrome de 4H; 3 com Ataxia Telangiectasia congénita; 2 derivadas da Paralisia Cerebral Atáxica; 6 associadas a outras causas. - Idades = 4 e 18 anos Inicialmente, o estudo envolveu 25 crianças, tendo saído 11 casos pelo seguinte motivos: 1 falecimento, 2 irmãs receberam alta antes da aplicação da escala e 8 por apresentarem défice cognitivo.	Escala BARS (Brief Ataxia Rating Scale).	-----	Segundo os resultados obtidos na escala BARS: - Crianças derivadas da síndrome de 4H, apresentaram um pior desempenho na escala, comparativamente com as outras etiologias. - Crianças com etiologia indefinida, obtiveram melhor média na escala. - Crianças com Paralisia Cerebral Atáxica, obtiveram pior resultado comparativamente às crianças com A-T congénita.
7- Unes et al., 2021	Estudo de caso que avaliou os efeitos da fisioterapia individualizada, numa	Criança do género feminino e com 9 anos	Escalas Trunk Control Measurement Scale;	Exercícios de equilíbrio e fortalecimento: - Ponte (com um ou dois MI) - Rastejar	Melhorias significativas no controlo do tronco, no equilíbrio, na força muscular, no desempenho motor

Autores e ano	Tipo e objetivo do estudo	Características da amostra/caso	Ferramentas de avaliação	Estratégias e procedimentos fisioterapêuticos	Principais conclusões
	criança com foco nas funções corporais, capacidades motoras, participação nas atividades diárias e qualidade de vida, segundo a CIF-CJ.		- Pediatric Berg Balance Scale; - Gross Motor Function Measurement; - Life Habits Questionnaire; - PedsQL (Paediatric Quality of Life Inventory); Testes 1-minute-walk-test; - Timed up and Go Test; - Box and Block Test.	- Alcançar objetos em diferentes posições - Subir degraus. Jogos de equilíbrio (Presencial) - Modelo Nintendo Wii Fit Balance Board; - Jogos "Balance Bubble" e "Penguin Slide"; - Últimos 15 minutos de cada sessão. Nos dias em que não havia sessões, a criança seguia um programa domiciliário com os mesmos exercícios, realizados 3x por dia, num período de 3 meses com 3 sessões por semana.	global, na qualidade de vida, na redução da fadiga e um aumento da autonomia. Houve melhorias também nos testes GMFM, TUG, 1MWT e no BBT.
8- Blanchard-Rohner et al., 2022	Descrever e analisar seis estudos de casos clínicos com A-T nas suas formas, clássica e variante.	Crianças com A-T clássica n=3 Idades: 4, 7 e 10 anos Indivíduos com A-T variante n=3 Idades=14, 25 e 29 anos	Escalas - SARA (Scale for the Assessment and Rating of Ataxia); - ICARS (International Cooperative Ataxia Rating Scale).	Fisioterapia Terapia da Fala Terapia Ocupacional Estas intervenções foram realizadas de forma individualizada, no entanto, o estudo não detalha nenhum protocolo específico.	- Crianças com 4 e 7 anos apenas foram avaliadas, não tendo, por isso, termo de comparação com a reavaliação. - No único caso pediátrico que teve intervenção da fisioterapia, a criança com 10 anos teve um agravamento nos resultados reavaliados.
9- McGlashan et al., 2022	O estudo com carácter observacional e teve como objetivo analisar a relação entre a função neurológica e a	Avaliação n=24 crianças com A-T (13 M;11 F) Idade média = 11,2 anos	Questionários PedsQL (Paediatric Quality of Life Inventory);	-----	As crianças relataram uma qualidade de vida mais positiva do que aquela percebida pelos pais.

Autores e ano	Tipo e objetivo do estudo	Características da amostra/caso	Ferramentas de avaliação	Estratégias e procedimentos fisioterapêuticos	Principais conclusões
	qualidade de vida, considerando tanto a perspectiva das crianças com A-T como a dos seus pais.	• Reavaliação (3,4 anos depois) n=14 crianças com A-T (9 M; 5 F), mas só 12 crianças entregaram o PedsQL Idade média = 14,4 anos • Grupo Controlo n=20 crianças saudáveis (10 M; 10 F) Idade média = 14,4 anos	• A-TNEST (Ataxia-Telangiectasia Neurological Examination Scale Toolkit); • IDACI (Income Deprivation Affecting Children Index).		• Com o avanço da idade correlacionou-se com uma menor qualidade de vida segundo os pais, mas não segundo as crianças. • Crianças com A-T em comparação com crianças saudáveis, a qualidade de vida significativamente inferior. • Segundo os pais, a dificuldades na fala e a neuropatia foram os principais preditores de uma menor qualidade de vida.
10- Lee et al., 2023	O estudo observacional transversal visou desenvolver e validar uma nova abordagem para crianças com A-T, utilizando 2 sensores inerciais colocados nos tornozelos durante a marcha.	• Crianças com A-T n=20 Idades= 3 aos 15 anos • Grupo Controlo n=13 crianças saudáveis Idades= 2 aos 16 anos	Equipamento • Opal Movement Monitor- Sensores inerciais de 9 eixos nos tornozelos; Tarefa • marcha de 5 metros à velocidade normal da criança, com retorno à posição inicial; • análise dos submovimentos- voluntários e involuntários. Escalas • SARA (Scale for the Assessment and Rating of Ataxia); • ICARS (International Cooperative Ataxia Rating Scale);	-----	• O modelo estimou a gravidade da ataxia com alta correlação com as avaliações clínicas. • Os submovimentos capturaram com precisão movimentos segmentados e instáveis em crianças com A-T, demonstrando validade para avaliações e diagnósticos à distância. • Nos casos mais graves, notou-se um aumento significativo dos submovimentos involuntários, sendo este um dos parâmetros com grande importância na avaliação

Autores e ano	Tipo e objetivo do estudo	Características da amostra/caso	Ferramentas de avaliação	Estratégias e procedimentos fisioterapêuticos	Principais conclusões
			BARS (Brief Ataxia Rating Scale).		
11- Razzaqi et al., 2025	Estudo de caso que avalia os efeitos da fisioterapia individualizada, através de exercícios de fortalecimento, de coordenação motora e de equilíbrio.	Criança do género feminino e com 9 anos	Escalas - Trunk Control Measurement Scale; - Pediatric Berg Balance Scale; - Gross Motor Function Measurement.	Prescrição de produtos de apoio - Andarilho posterior pediátrico utilizado diariamente. Atividades manuais diárias - Desenhar, pintar, cortar e colar; - Andar de bicicleta. Exercícios de fortalecimento - Abdominal; - Membros Superiores; - Membros Inferiores. Exercícios de coordenação, equilíbrio e estabilidade - Marcha com obstáculos e ou pesos; - Pegar objetos; - Ponte. Os exercícios foram realizados com alta intensidade nos primeiros 2 meses (4 séries de 12 repetições diárias) e nos 8 meses seguintes, com menor intensidade (3 séries de 10 repetições, 4 vezes por semana)	- Houve melhorias na independência funcional da criança, na força muscular, no controlo postural, na motricidade fina e na redução dos sintomas da ataxia. - A criança passou a realizar atividades funcionais com apoio do andarilho posterior.

LEGENDA

M – Masculino

F – Feminino

MI – Membros inferiores

CIF-CJ – Classificação Internacional da Funcionalidade, Incapacidade e Saúde – Crianças e Jovens

GMFM – Gross Motor Function Measurement

TUG – Timed up and Go Test

1MWT – 1-minute-walk-test

BBT – Box and Block Test

3.2. Informações recolhidas sobre as amostras

Dos 11 artigos incluídos nesta revisão, 5 comparam a população entre crianças com A-T clássica e crianças com variantes ou sem A-T ou com diferentes etiologias (4, 6, 8, 9, 10); 1 artigo analisa apenas crianças com A-T clássica (1); 1 analisa tanto crianças com A-T clássica como crianças com ataxia de Friedreich (2) e 3 artigos descrevem estudos de caso (3, 7, 11). Por fim, há 1 artigo que não fornece informação sobre as características da amostra analisada. (5).

Quanto às amostras, dos 5 artigos que comparam os dois tipos de população, 4 apresentam um número superior de casos no grupo de crianças com A-T comparativamente com os outros grupos (4, 6, 9, 10); 1 artigo apresenta exatamente o mesmo número nos dois grupos (8).

No que respeita à caracterização da amostra quanto ao género, observa-se uma maior representatividade do sexo masculino (1, 3, 8, 9) em comparação com o sexo feminino (6, 7, 11). No entanto, quatro dos artigos não apresentam essa informação (2, 4, 5, 10).

Relativamente à clareza dos critérios de inclusão e exclusão, apenas 2 artigos apresentam essa informação de forma clara e detalhada (4, 10); 5 artigos referem-se às amostras, mas não descrevem de forma explícita os critérios utilizados para a sua seleção (1, 2, 6, 8, 9); 3 dos artigos, por se tratarem de estudos de caso individuais, não estabeleceram critérios formais de inclusão ou exclusão (3, 7, 11); 1 dos artigos não inclui qualquer amostra, por se tratar de um artigo narrativo (5).

Todos os artigos incluídos, referem a faixa etária dos participantes, à exceção de um artigo que não fornece qualquer informação sobre a amostra (5). Dos artigos que apresentam essa informação, 3 indicam a idade exata das crianças, uma vez que se tratam de estudos de caso (3, 7, 11); 4 artigos apresentam a idade dos participantes sob a forma de intervalo etário, compreendido entre os 3 e os 18 anos (1, 6, 8, 10); 3 artigos fornecem a média das idades, que variam desde os 11, 2 até aos $14,64 \pm 4,22$ anos (2, 4, 9). Deste modo, 9 artigos têm prevalência de idades entre os 9 e os 14 anos (1, 2, 3, 6, 7, 8, 9, 10, 11).

Desde 1986 que a Organização Mundial da Saúde (OMS) refere que a infância vai dos 0 aos 9 anos e a adolescência dos 10 aos 19 anos. Neste sentido, 2 artigos analisam a infância (7, 11); 2 artigos abordam a adolescência (2, 3, 4, 9); 4 artigos combinam tanto na infância como na adolescência (1, 6, 8, 10) e 1 artigo não fornece qualquer informação (5).

3.3. Ferramentas de avaliação utilizadas e respetivo âmbito de aplicação

Dos 11 artigos incluídos nesta revisão, 4 recorreram exclusivamente a escalas (2, 6, 8, 11); 1 utilizou apenas questionários (9), 1 combinou a aplicação de escalas e testes motores (7); 1 artigo baseou-se na eletromiografia (1); 2 integraram tanto as escalas como a análise de movimento (3, 10); 1 adotou uma metodologia multimodal, focando-se na ventilometria, na força muscular respiratória, na aplicação de uma escala e questionário (4) e apenas 1 não forneceu qualquer descrição das ferramentas de avaliação utilizadas, por se tratar de um artigo narrativo com recomendações multidisciplinares (5).

4 artigos avaliaram a qualidade de vida (2, 4, 7, 9), sendo que 3 recorreram apenas ao uso de questionários, como o SF-36 (4), que permite uma análise da saúde física e mental; o PedsQL (7, 9), mais centrado na qualidade de vida pediátrica e o Life Habits Questionnaire (7), direcionado sobretudo para a participação em atividades do quotidiano. Somente 1 artigo recorreu simultaneamente a uma escala, a SWLS e a um questionário, o PGI para avaliar a qualidade de vida a partir da perspetiva dos pais (2).

Foram utilizadas escalas como a GSES e a PSES, para medir a perceção da autoeficácia (2); o PSS10 e o HADS para avaliar o stress e os sintomas da ansiedade e depressão (2); o IDACI, para avaliar o indicador sócio-económico (9) bem como o GAS (3), funcionando como indicador de satisfação com a intervenção.

5 artigos avaliaram o domínio postural (3, 7, 8, 10, 11), sendo que 2 estudaram o controlo do tronco em diferentes posições através do Trunk Control Measurement Scale (7, 11); 2 artigos mediram a função motora global com foco na estabilidade

postural através da GMFM (7, 11); 3 artigos utilizaram a escala SARA (3, 8, 10) e 2 utilizam a ICARS (8, 10), sendo que ambas contemplam componentes relacionadas com a marcha, postura e coordenação.

6 artigos analisaram o equilíbrio (3, 6, 7, 8, 10, 11), onde 2 utilizaram a Pediatric Berg Balance Scale (7, 11), para avaliar a capacidade de manter o equilíbrio em diferentes posições e movimentos e 1 artigo recorreu adicionalmente ao TUG (7), sendo este um teste utilizado para avaliar a mobilidade e a estabilidade postural. Para além destas ferramentas, escalas como a SARA (3, 8, 10), a ICARS (8, 10) e a BARS (6, 10) também foram empregues por incluírem parâmetros diretamente relacionados ao equilíbrio.

Apenas 2 artigos estudaram a capacidade funcional e o desempenho motor (7, 11), através da GMFM (7, 11), bem como por testes específicos: o 1-Minute Walk Test (7), que mede a resistência e a mobilidade na marcha; o Box and Block Test (7), que avalia a destreza manual e o TUG (7), que avalia a mobilidade e a estabilidade postural.

No que respeita à capacidade respiratória e à perceção dos sintomas, apenas 1 artigo (4) incluiu na sua avaliação, recorrendo a medições de ventilometria (volume corrente, capacidade vital e frequência respiratória), à avaliação da força muscular respiratória (pressão inspiratória e expiratória máximas) e à aplicação da escala de Borg, utilizada para medir a perceção subjetiva de dispneia durante o esforço.

3.4. Estratégias e procedimentos de intervenção fisioterapêuticas

Dos 11 artigos que compõem esta revisão, 5 recorreram a programas de intervenção presencial ou domiciliária (2, 3, 4, 7, 11); 1 artigo implementou exclusivamente exercícios respiratórios (4); 2 artigos conjugaram estratégias da área da fisioterapia combinadas num tratamento multidisciplinar nomeadamente terapia da fala, terapia ocupacional e nutrição (5, 8); 2 artigos desenvolveram uma proposta de treino tecnológico com recurso a videojogos (3, 7); 1 artigo consistiu numa intervenção parental centrada na massagem (2); apenas 1 artigo sugeriu diretrizes terapêuticas no âmbito de uma abordagem multidisciplinar, sem aplicação

de intervenção direta (5); 4 artigos não descreveram qualquer tipo de estratégia de intervenção fisioterapêutica, apenas ferramentas para avaliação.

2 artigos destacaram o uso de vídeo-jogos (Nintendo Wii Fit), apenas nas sessões com supervisão do fisioterapeuta, como uma ferramenta terapêutica para melhorar o equilíbrio e a coordenação (3, 7).

2 artigos descreveram intervenções fisioterapêuticas com foco na mobilidade global, incluindo atividades como a marcha com obstáculos, exercícios de ponte, subir degraus e exercícios de destreza manual. Ambas as intervenções foram intensivas, realizadas 3 a 4 vezes por semana, sendo complementadas com programas domiciliários (7, 11).

No domínio respiratório, 1 artigo implementou um treino dos músculos inspiratórios, melhorando a capacidade ventilatória, a força muscular respiratória e a percepção da dispneia (4).

Apenas um artigo não apresentou um plano de intervenção específico, mas reforçou a importância da fisioterapia como parte de uma equipa multidisciplinar, destacando o papel do treino respiratório e dos dispositivos de assistência à tosse (5).

1 artigo, destaca um programa de suporte domiciliário para os cuidadores com foco na massagem como estratégia complementar, criando um impacto positivo tanto nas crianças como nos seus cuidadores (2).

1 artigo, não descreve especificamente nenhuma estratégia de intervenção fisioterapêutica, no entanto, destaca a importância de um tratamento multidisciplinar, nomeadamente com a terapia ocupacional e a terapia da fala (8).

4. Discussão

A A-T é uma doença neurodegenerativa rara que compromete de forma significativa o desenvolvimento motor e a funcionalidade das crianças. Esta scoping review teve como objetivo analisar os estudos existentes no que diz respeito à caracterização das amostras, às ferramentas de avaliação utilizadas e às estratégias de intervenção fisioterapêutica aplicadas.

A maioria dos estudos incluiu crianças com A-T clássica (1, 2, 3, 4, 6, 7, 8, 9, 10, 11), com idades compreendidas entre os 9 e os 14 anos (1, 2, 3, 6, 7, 8, 9, 10, 11), sendo estas idades mais tardias comparativamente à Distrofia Muscular de Duchenne e mais precoces do que na Doença de Wilson (Lorincz, 2010) e com predomínio do sexo masculino (1, 3, 8, 9), sendo igualmente prevalente noutras patologias neurodegenerativas, como é o caso da Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) (Ali A., 2024). No entanto, poucos estudos indicaram a fase da doença aquando do momento da recolha de dados dos estudos.

No que respeita à avaliação, foi possível identificar uma variedade de ferramentas, destacando-se escalas como a SARA, ICARS e BARS (3, 6, 8, 10), que permitiram avaliar aspetos como a marcha, o equilíbrio e a coordenação, específicas da ataxia. Testes motores como a GMFM (7, 11), o TUG (7) e o 1-Minute Walk Test (7) também foram utilizados, fornecendo dados importantes para a análise da marcha. Estes testes são também usados noutras patologias, como é o caso da Paralisia Cerebral (Chrysagis et al., 2014). A qualidade de vida foi avaliada com recurso a questionários como o PedsQL (7, 9), o SF-36 (4) e o Life Habits Questionnaire (7), sendo também utilizados na avaliação de condições pediátricas reumáticas (Trapanotto et al., 2009), renais crónicas (Abraão et al., 2021) entre outros, permitindo compreender tanto a perceção da criança como dos seus cuidadores.

Apenas 2 estudos recorrem a avaliações objetivas e quantitativas do movimento (1, 10), sendo que 1 estudo recorreu à eletromiografia (1) e outro ao uso de sensores inerciais (10). Estas ferramentas são fundamentais em casos de alterações no controlo postural, pois permitem uma análise mais precisa das funções motoras, através da medição da atividade elétrica muscular (eletromiografia), da avaliação

das forças envolvidas nos movimentos (análise cinética) e do estudo detalhado dos padrões de movimento (análise cinemática). Estes instrumentos são transversais nas avaliações de disfunções neurológicas. A avaliação da capacidade respiratória foi também pouco explorada, talvez porque as crianças ainda não tinham essa incapacidade, sendo abordada de forma sistemática apenas num artigo (4), que integrou medições de ventilometria, força muscular respiratória e percepção de dispneia.

Em relação às estratégias de intervenção fisioterapêuticas, foram descritas intervenções baseadas sobretudo em exercícios de equilíbrio, treino motor e de coordenação, treino respiratório com videojogos e programas domiciliários (2, 3, 4, 7, 11). Destacou-se ainda a utilização de treino dos músculos inspiratórios, que demonstrou efeitos positivos na função respiratória (4).

As práticas centradas na família (2, 4, 7), são fundamentais para promover a adesão, a funcionalidade e a participação das crianças na vida diária (Phiri et al., 2020). Esta abordagem é muito valorizada nas doenças neuromusculares, nomeadamente na DMD, onde se dá maior ênfase à prevenção precoce de deformidades, ao reforço muscular adaptado e à preservação da função respiratória (Caso et al., 2018).

A comparação entre a A-T e a DMD evidencia desafios comuns, como a fraqueza muscular progressiva, a instabilidade postural e o declínio funcional, com impacto direto na autonomia e participação das crianças. No entanto, a prática clínica na A-T ainda carece de uma abordagem preventiva bem estruturada, especialmente no que toca ao controlo postural e à função motora. As lacunas identificadas nos estudos, nomeadamente na compreensão da fadiga muscular, do controlo do tronco e da interação entre músculos agonistas e antagonistas, reforçam essa necessidade. Para controlar de forma objetiva a progressão da doença, a eletromiografia é importante, pois facilita tanto nas tomadas de decisão como nas estratégias a serem implementadas.

No que concerne ao controlo postural, a relação entre músculos agonistas e antagonistas, particularmente os abdominais e paravertebrais, assumem especial importância. A estabilidade do tronco depende de um equilíbrio entre estes grupos musculares (Dinis, 2019). No entanto, em contextos de disfunção do SNC, como é o caso da A-T, este equilíbrio tende a ser substituído por padrões inadequados, como o aumento da tensão excessiva com co-ativação persistente ou, pelo contrário, uma instabilidade devido a défices no recrutamento muscular. A literatura atualmente disponível pouco explora esta problemática, o que dificulta o desenvolvimento de programas de intervenção que tenham como objetivo de modelar a sinergia muscular envolvida na estabilização central.

O controlo postural é assim uma área central, mas a sua avaliação objetiva e quantitativa é pouco explorada. A biomecânica funcional é outra dimensão onde se constata limitações evidentes nas abordagens descritas. A A-T afeta a capacidade de organizar o movimento de forma coordenada e eficaz, o que conduz a uma sobrecarga de padrões compensatórios. Crianças com défices neuromotores apresentam alterações significativas no recrutamento muscular, nomeadamente níveis elevados de co-ativação e uma descoordenação entre os grupos musculares proximais e distais. No caso específico da A-T, é expectável que estas alterações biomecânicas se manifestem de forma acentuada ao nível do tronco, especialmente na capacidade de estabilização e na manutenção do alinhamento postural (Ortolan et al., 2001). Contudo, a escassez de estudos que utilizem ferramentas como plataforma de pressões, eletromiografia de superfície ou análise tridimensional do movimento limita uma compreensão mais aprofundada destas alterações.

A fadiga muscular destaca-se também como uma problemática crítica na A-T. Sendo uma condição de progressão lenta, verifica-se uma perda gradual da resistência ao esforço, que leva a uma crescente dependência funcional. Tal como acontece na DMD, esta evolução culmina muitas vezes na necessidade de cadeira de rodas durante a adolescência (Mutlu et al., 2018). No entanto, os estudos que avaliam este fenómeno de forma sistemática são escassos e poucos analisam o seu impacto

funcional a médio e longo prazo. Esta limitação dificulta a personalização dos programas de intervenção e compromete a sua eficácia na vida diária das crianças.

Embora esta *scoping review* inclua artigos que propõem intervenções fisioterapêuticas, verificou-se que muitos desses programas são pouco detalhados, particularmente no que diz respeito ao recrutamento da musculatura do core/tronco inferior. Essa intervenção continua escassa e a maioria das estratégias descritas centra-se sobretudo, na mobilidade global ou em exercícios pouco específicos. A falta de planos terapêuticos que visem o recrutamento seletivo de músculos profundos, como o transverso do abdómen ou os multífidos, limita significativamente os ganhos em termos do controlo postural e de eficiência do movimento. Esta é uma lacuna relevante, pois a ativação e a coordenação destes músculos não só potenciam a estabilidade como beneficiam também funções essenciais como a respiração, a deglutição, a fala bem como a realização de atividades da vida diária.

Apesar de existirem contributos relevantes na literatura, esta *scoping review* evidenciou limitações na resposta às questões de investigação, nomeadamente na descrição do perfil funcional das crianças com A-T e na sensibilidade das ferramentas de avaliação utilizadas. As intervenções fisioterapêuticas identificadas revelam-se pouco específicas, carecendo de maior foco nos aspetos biomecânicos e neuromusculares, essenciais para a funcionalidade.

Torna-se, assim, necessária uma reformulação da prática clínica e da investigação, com foco sistemático na fadiga muscular, no controlo postural do tronco e na dinâmica dos músculos estabilizadores do tronco e cintura pélvica. O aprofundamento destes domínios é fundamental para otimizar a abordagem fisioterapêutica na A-T, bem como noutros quadros neurodegenerativos, promovendo uma autonomia possível, funcionalidade e qualidade de vida para estas crianças.

5. Conclusão

A presente *scoping review* permitiu reunir e analisar os principais contributos científicos relativamente às ferramentas de avaliação e estratégias de intervenção fisioterapêuticas aplicadas em crianças com A-T. Apesar de se tratar de uma condição rara e complexa, os dados analisados evidenciam esforços crescentes no sentido de compreender melhor as necessidades clínicas desta população, embora ainda se verifiquem lacunas significativas na literatura.

No que respeita às características das amostras, os estudos incluíram maioritariamente crianças com A-T clássica, refletindo o padrão clínico mais prevalente desta condição. A faixa etária dos participantes situou-se, na maioria dos casos, entre os 9 e os 14 anos, uma fase crítica do desenvolvimento motor e funcional em que a progressão da doença tende a acentuar-se. Verificou-se também um predomínio do sexo masculino nas amostras analisadas.

As ferramentas de avaliação utilizadas foram maioritariamente generalistas e adaptadas de outras patologias neuromotoras, com destaque para as escalas SARA, ICARS e BARS, bem como para instrumentos como a GMFM e a PedsQL. Contudo, a ausência de instrumentos validados especificamente para a A-T limita a sensibilidade e a especificidade da avaliação, dificultando a personalização e monitorização eficaz das intervenções. Deste modo, ferramentas mais avançadas como a, o estudo do COP ou a análise tridimensional do movimento são escassamente exploradas, o que restringe o conhecimento aprofundado sobre os défices biomecânicos e neuromusculares da doença.

No que respeita às estratégias de intervenção, os estudos analisados destacam o papel positivo da fisioterapia através de programas centrados no equilíbrio, no controlo postural, na mobilidade global e no treino respiratório. A inclusão de tecnologias interativas, como videojogos, demonstrou potencial para melhorar a adesão e o envolvimento terapêutico. No entanto, observou-se uma escassez de programas estruturados com foco nos músculos estabilizadores profundos do

tronco, cuja ativação e coordenação são fundamentais para melhorar a funcionalidade e a qualidade de vida destas crianças.

Esta *scoping review* aponta também para a importância de uma abordagem multidisciplinar e centrada na família, sendo crucial envolver os cuidadores no processo terapêutico, não só para reforçar os ganhos funcionais, mas também para promover o bem-estar emocional e social do núcleo familiar.

Face às limitações identificadas, é essencial promover investigações futuras que integrem metodologias mais robustas, instrumentos de avaliação específicos e programas de intervenção focados em aspetos biomecânicos e neuromusculares. Este avanço permitirá construir uma prática fisioterapêutica mais eficaz, individualizada e com maior impacto na autonomia e participação das crianças com A-T no seu quotidiano.

6. Referências bibliográficas

1. Abrão, R. O., Lopes, M., Silva, G. J. S., Ferraro, A. A., e Koch, V. H. (2021). Estudo da associação entre qualidade de vida genérica e específica da doença e problemas de comportamento em pacientes pediátricos com doença renal crônica em estágio 3 ou superior e a qualidade de vida e a saúde mental de seus cuidadores primários. *Nefrologia pediátrica* (Berlim, Alemanha), 36(10), 3201–3210. <https://doi.org/10.1007/s00467-021-04986-0>
2. Ali, A., Rahman, M. Y., e Sheikh, D. (2024). O Papel do CRISPR/Cas9 na Revolução do Tratamento da Distrofia Muscular de Duchenne: Oportunidades e Obstáculos. *Genética médica global*, 11(4), 349–357. <https://doi.org/10.1055/s-0044-1791803>
3. Amirifar, P., Ranjouri, M. R., Lavin, M., Abolhassani, H., Yazdani, R., & Aghamohammadi, A. (2020). Ataxia-telangiectasia: Epidemiology, pathogenesis, clinical phenotype, diagnosis, prognosis and management. *Expert Review of Clinical Immunology*, 16(9), 859–871. <https://doi.org/10.1080/1744666X.2020.1810570>
4. Barlow, J. H., Cullen-Powell, L. A., & Williams, H. (2007). The training & support programme for parents of children with ataxia: A pilot study. *Psychology, Health & Medicine*, 12(1), 64–69. <https://doi.org/10.1080/13548500600580931>
5. Blanchard-Rohner, G., Peirola, A., Coulon, L., Korff, C., Horvath, J., Burkhard, P. R., Gummy-Pause, F., Ranza, E., Jandus, P., Dibra, H., Taylor, A. M. R., & Fluss, J. (2022). Childhood-onset movement disorders can mask a primary immunodeficiency: 6 cases of classical ataxia-telangiectasia and variant forms. *Frontiers in Immunology*, 13, 791522. <https://doi.org/10.3389/fimmu.2022.791522>
6. Boder, E., & Sedgwick, R. P. (1957). Ataxia-telangiectasia; A familial syndrome of progressive cerebellar ataxia, oculocutaneous telangiectasia and frequent pulmonary infection. *Pediatrics*, 21(4), 526–554.
7. Cappellini, G., Sylos-Labini, F., Assenza, C., Libernini, L., Morelli, D., Lacquaniti, F., & Ivanenko, Y. (2020). Clinical relevance of state-of-the-art

- analysis of surface electromyography in cerebral palsy. *Frontiers in Neurology*, 11, 583296. <https://doi.org/10.3389/fneur.2020.583296>
8. Caso, L. E., Apkon, S. D., Eagle, M., Gulyas, A., Juel, L., Matthews, D., ... & Posselt, H. F. (2018). Gerenciamento de Reabilitação do Paciente com Distrofia Muscular de Duchenne. *Pediatrics*, 142(Suppl 2), S17–S33. <https://doi.org/10.1542/peds.2018-0333D>
 9. Chrysagis, N., Skordilis, E. K., & Koutsouki, D. (2014). Validity and clinical utility of functional assessments in children with cerebral palsy. *Archives of physical medicine and rehabilitation*, 95(2), 369–374. <https://doi.org/10.1016/j.apmr.2013.10.025>
 10. Coon, E. A., Koehler, P. J., & Boes, C. J. (2018). Denise Louis-Bar: The eponymous woman of Louis-Bar syndrome. *Neurology*, 91(4), 175–179. <https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000005866>
 11. Dinis, B. D. M. (2019). Aptidão muscular e composição corporal abdominal e do tronco, em jovens dos 10 aos 17 anos [Dissertação de mestrado, Universidade de Lisboa, Faculdade de Motricidade Humana]. Repositório da Universidade de Lisboa. <https://repositorio.ulisboa.pt/handle/10400.5/19332>
 12. Félix, E., Gimenes, A. C., & Costa-Carvalho, B. T. (2014). Effects of inspiratory muscle training on lung volumes, respiratory muscle strength, and quality of life in patients with ataxia telangiectasia. *Pediatric Pulmonology*, 49(3), 238–244. <https://doi.org/10.1002/ppul.22828>
 13. Franco de Moura, R. C., Almeida, C. S., Dumont, A. J. L., Lazzari, R. D., Lopes, J. B. P., Duarte, N. A. de C., Braun, L. F., & Oliveira, C. S. (2016). Kinematic upper limb evaluation of children and adolescents with cerebral palsy: A systematic review of the literature. *Journal of Physical Therapy Science*, 28(2), 695–700. <https://doi.org/10.1589/jpts.28.695>
 14. Ivanenko, Y., & Gurfinkel, V. S. (2018). Human postural control. *Frontiers in Neuroscience*, 12, 171. <https://doi.org/10.3389/fnins.2018.00171>
 15. Khan, M., Cassidy, E., Parkin, T., Wallace, A., Carter, B., Paton, J., ... & Bunn, L. (2024). The Care and Management of Children and Young People with

- Ataxia Telangiectasia Provided by Nurses and Allied Health Professionals: a Scoping Review. *Cerebellum*, 23(2), 722–756. <https://doi.org/10.1007/s12311-023-01555-z>
16. Kwast, O., & Ignatowicz, R. (1990). Progressive peripheral neuron degeneration in ataxia-telangiectasia: An electrophysiological study in children. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 32(9), 800–807. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.1990.tb08485.x>
 17. Lee, J., Oubre, B., Daneault, J. F., Lee, S. I., & Gupta, A. S. (2023). Estimation of ataxia severity in children with ataxia-telangiectasia using ankle-worn sensors. *Journal of Neurology*, 270(10), 5097–5101. <https://doi.org/10.1007/s00415-023-11786-z>
 18. Lorincz M. T. (2010). Neurologic Wilson's disease. *Annals of the New York Academy of Sciences*, 1184, 173–187. <https://doi.org/10.1111/j.1749-6632.2009.05109.x>
 19. McGlashan, H. L., Blanchard, C. V., Luscombe, C., Prasad, M., Chow, G., Auer, D. P., Whitehouse, W. P., & Dineen, R. A. (2022). Quality of life and neurological disability in children and young people with ataxia telangiectasia. *European Journal of Paediatric Neurology*, 40, 34–39. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2022.07.004>
 20. Moeini Shad, T., Yazdani, R., Amirifar, P., Delavari, S., Heidarzadeh Arani, M., Mahdavian, S. A., Sadeghi-Shabestari, M., Aghamohammadi, A., Rezaei, N., & Abolhassani, H. (2022). Atypical ataxia presentation in variant ataxia telangiectasia: Iranian case-series and review of the literature. *Frontiers in Immunology*, 12, 779502. <https://doi.org/10.3389/fimmu.2021.779502>
 21. Mutlu, A., Alkan, H., Firat, T., Karaduman, A. A., & Yilmaz, O. T. (2018). Como a capacidade física, a fadiga e o desempenho diferem em crianças com distrofia muscular de Duchenne em comparação com seus colegas saudáveis? *Neurociências (Riyadh)*, 23(1), 39–45. <https://doi.org/10.17712/nsj.2018.1.20170242>
 22. Ortolan, R. L., da Cunha, F. L., de Carvalho, D. C. L., Franca, J. E. M., Santa Maria, A. S. L., Silva, O. L., & Cliquet Jr., A. (2001). Tendências em

- biomecânica ortopédica aplicadas à reabilitação. *Acta Ortopédica Brasileira*, 9(3), 44–58. <https://doi.org/10.1590/S1413-78522001000300007>
23. Perdomo-Rebollo, F. G., & Kleinert-Altamirano, A. P. I. (2017). Aplicación de la escala BARS en niños con ataxia en un centro de rehabilitación infantil en Chiapas. *Revista Médica del Instituto Mexicano del Seguro Social*, 55(6), 715–719.
 24. Petley, E., Yule, A., Alexander, S., Ojha, S., & Whitehouse, W. P. (2022). The natural history of ataxia-telangiectasia (A-T): A systematic review. *PLOS ONE*, 17(3), e0264177. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0264177>
 25. Phiri, P. G. M. C., Chan, C. W. H., & Wong, C. L. (2020). The Scope of Family-Centred Care Practices, and the Facilitators and Barriers to Implementation of Family-Centred Care for Hospitalised Children and their Families in Developing Countries: An Integrative Review. *Journal of Pediatric Nursing*, 55, 10–28. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2020.05.018>
 26. Razzaqi, F., Albastaki, A., & Sinan, I. (2025). Ataxia telangiectasia in a Bahraini child treated with intensive physiotherapy: A case report. *Hong Kong Physiotherapy Journal*, 45(1), 1–9.
 27. Rothblum-Oviatt, C., Wright, J., Lefton-Greif, M. A., McGrath-Morrow, S. A., Crawford, T. O., & Lederman, H. M. (2016). Ataxia telangiectasia: A review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 11(1), 159. <https://doi.org/10.1186/s13023-016-0543-7>
 28. Synofzik, M., Schatton, C., Giese, M., Wolf, J., Schöls, L., & Ilg, W. (2013). Videogame-based coordinative training can improve advanced, multisystemic early-onset ataxia. *Journal of Neurology*, 260(10), 2656–2658. <https://doi.org/10.1007/s00415-013-7087-8>
 29. Trapanotto, M., Giorgino, D., Zulian, F., Benini, F., & Varni, J. W. (2009). The Italian version of the PedsQL in children with rheumatic diseases. *Clinical and experimental rheumatology*, 27(2), 373–380
 30. Tricco, A. C., Lillie, E., Zarin, W., O'Brien, K. K., Colquhoun, H., Levac, D., et al. (2018). PRISMA extension for scoping reviews (PRISMA-ScR): Checklist

- and explanation. *Annals of Internal Medicine*, 169(7), 467–473. <https://doi.org/10.7326/M18-0850>
31. Unes, S., Tuncdemir, M., Eroglu-Ertugrul, N. G., & Kerem Gunel, M. (2021). Effectiveness of physical therapy on ataxia-telangiectasia: A case report. *Pediatric Physical Therapy*, 33(3), E103–E107. <https://doi.org/10.1097/PEP.0000000000000813>
 32. van Os, N. J. H., Haaxma, C. A., van der Flier, M., Merkus, P. J. F. M., van Deuren, M., de Groot, I. J. M., ... & Willemsen, M. A. A. P. (2017). Ataxia-telangiectasia: Recommendations for multidisciplinary treatment. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 59(7), 680–689. <https://doi.org/10.1111/dmcn.13424>
 33. Veenhuis, S. J. G., van Os, N. J. H., van Gerven, M. H. J. C., van Haaften, L., Mulder, E. H., Weemaes, C. M. R., & Willemsen, M. A. A. P. (2021). Dysarthria in children and adults with ataxia telangiectasia. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 63(4), 450–456. <https://doi.org/10.1111/dmcn.14811>
 34. Wickstrom, J., Stergiou, N., & Kyvelidou, A. (2017). Reliability of center of pressure measures for assessing the development of sitting postural control through the stages of sitting. *Gait & Posture*, 56, 8–13. <https://doi.org/10.1016/j.gaitpost.2017.04.031>
 35. World Health Organization. (1986). Young people's health: A challenge for society. Report of a WHO Study Group on young people and "Health for All by the Year 2000" (Technical Report Series No. 731). World Health Organization.