

ESTUDO CLÍNICO, FISIOPATOLÓGICO E A FISIOTERAPIA NA SÍNDROME DE SALLA: REVISÃO DE LITERATURA

CLINICAL, PHYSIOPATHOLOGICAL STUDY AND PHYSIOTHERAPY IN SALLA SYNDROME: LITERATURE REVIEW

Edson Trimoulet *

Jaqueline Fazzion †

Raquel Auxiliadora Borges ‡

Dayse Rodrigues de Souza Andrade §

Laila Cristina Moreira Damázio ¶

Resumo: O presente artigo tem como objetivo investigar a histórica clínica e fisiopatológica da Síndrome de Salla, além de destacar a importância da atuação fisioterapêutica no tratamento da mesma, como forma de possibilitar a melhora do quadro motor e desequilíbrio dos pacientes. Para composição da revisão de literatura, foi utilizada a metodologia de PICO, tendo como referência bases de dados acadêmicas relevantes para a área da fisioterapia, medicina e genética, como PubMed, PEDro, Web of Science, Biblioteca virtual de saúde (BVS), entre outras. A pesquisa bibliográfica foi pautada em estudos dos últimos 5 anos, considerando como descritores de saúde as palavras —Síndrome de Salla, —Estudo Clínico, —Fisiopatológico. Além disso, a mesma teve como intuito apresentar o referencial teórico que guiou o corpo do trabalho, o qual é voltado para estudos direcionados à fisiopatologia da doença. Assim, procurou-se enfatizar que é crucial que o tratamento seja adaptado e acompanhado de perto por profissionais de saúde especializados, buscando não apenas contribuir para a compreensão mais aprofundada da Síndrome de Salla e suas implicações, mas também oferecer diretrizes práticas para um estudo clínico desses casos. Dessa forma, a pesquisa ressalta a importância da intervenção precoce e contínua, adaptada às necessidades individuais de cada paciente, para otimizar os resultados a longo prazo, elucidando que essas descobertas contribuem para um maior entendimento da Síndrome de Salla e fornecem diretrizes valiosas para profissionais de saúde que trabalham com essa população.

Palavras-chave: Síndrome de Salla. Fisiopatologia. Estudo Clínico.

Abstract: The present article aims to investigate the clinical and pathophysiological history of Salla Syndrome. To compose the literature review, the PICO methodology was used, using as reference academic databases relevant to the area of physiotherapy, medicine and genetics, such as PubMed, PEDro, Web of Science, Virtual Health Library (VHL), among others. The bibliographical research was based on studies from the last 5 years, considering the words —Salla Syndrome, —Clinical Study, —Physiopathology as health descriptors. Furthermore, it aimed to present the theoretical framework that guided the body of work, which is aimed at studies aimed at the pathophysiology of the disease. Therefore, we sought to emphasize that it is crucial that the treatment is adapted and closely monitored by specialized health professionals, seeking not only to contribute to a deeper understanding of Salla Syndrome and its implications, but also to offer practical guidelines for a clinical study of these cases. In this way, the research highlights how expected results and through its considerations, the importance of early and continuous intervention, adapted to the individual needs of each patient, to optimize long-term results, elucidating that these discoveries contribute to a greater understanding of the Salla syndrome and provide valuable guidelines for healthcare professionals working with this population.

Keywords: Salla syndrome. Pathophysiology. Clinical Study.

*Graduando em Fisioterapia, 10º período, pelo Centro Universitário Presidente Tancredo de Almeida Neves – UNIPATAN. E-mail: edsontrimoulet@gmail.com

†Graduanda em Fisioterapia, 10º período, pelo Centro Universitário Presidente Tancredo de Almeida Neves – UNIPATAN. E-mail: jaquefazzionfisio@gmail.com

‡Docente do Curso de Fisioterapia do Centro Universitário Presidente Tancredo de Almeida Neves - UNIPATAN. Email: raquel.borges@uniptan.edu.br

§Docente do Curso de Fisioterapia do Centro Universitário Presidente Tancredo de Almeida Neves - UNIPATAN. E-mail: dayse.andrade@uniptan.edu.br

¶Docente do Curso de Fisioterapia do Centro Universitário Presidente Tancredo de Almeida Neves - UNIPATAN. E-mail: lailacmdamazio@gmail.com

1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Salla é uma doença rara do metabolismo que afeta principalmente o sistema nervoso central, resultando em uma série de comprometimentos no desenvolvimento motor, cognitivo e de linguagem. Entre as características clínicas da síndrome, destaca-se a disfunção da marcha, que pode levar a dificuldades de locomoção e limitações na vida diária dos indivíduos afetados¹.

Nesse contexto, a compreensão sobre um estudo clínico e fisiopatológico da Síndrome de Salla pode possibilitar melhorias na prática clínica, ou seja, na forma como médicos e profissionais de saúde abordam o diagnóstico, tratamento e cuidado de pacientes com Síndrome de Salla. As informações reunidas na revisão podem ser usadas para aprimorar protocolos de atendimento e diretrizes clínica².

No entanto, apesar da importância em tratar estudos sobre a Síndrome de Salla, e seus efeitos em pacientes que apresentam a doença, ainda há uma lacuna na literatura científica em relação a estudos específicos sobre esse tema. Portanto, é fundamental a realização de pesquisas que investiguem os mecanismos fisiopatológicos da doença, a fim de embasar a prática clínica e proporcionar melhores resultados terapêuticos³.

O estudo busca responder a seguinte problematização: — Qual é o estado atual do conhecimento sobre a Síndrome de Salla em termos de características Clínicas e Mecanismos Fisiopatológicos? Diante desta, criou-se a hipótese de que: As compreensões acerca dos fatores fisiopatológicos e clínicos podem contribuir para melhorar o diagnóstico e o tratamento da doença.

Assim, o presente estudo permitirá demonstrar uma análise de literatura científica sobre a Síndrome de Salla, abordando tanto as características clínicas quanto os mecanismos fisiopatológicos, o que pode revelar lacunas no conhecimento e nas áreas, as quais pesquisas futuras podem fazer a diferença na compreensão e no tratamento dessa condição rara.

A partir disso, a pesquisa se dividirá em momentos nos quais, conceitua e explica o que é a doença de Salla e quais os seus desdobramentos, além de descrever como a análise dos mecanismos fisiopatológicos subjacentes à Síndrome de Salla pode levar a *insights* sobre como a condição se desenvolve, apresentando também contribuições pertinentes da fisioterapia no tratamento da doença, ainda que existam poucos estudos a respeito e explicitando que essa compreensão pode, por sua vez, ajudar na identificação de potenciais alvos terapêuticos para o tratamento.

Dessa forma, o presente estudo traz como objetivo investigar a histórica clínica e

fisiopatológica da Síndrome de Salla, além de destacar a importância da atuação fisioterapêutica no tratamento da mesma, como forma de possibilitar a melhora do quadro motor e desequilíbrio dos pacientes. E, também, identificar possíveis lacunas no conhecimento, sendo que um estudo de revisão de literatura pode destacar áreas, nas quais há falta de informações ou pesquisas insuficientes, o que consequentemente pode apontar o caminho para futuras investigações e estudos clínicos.

2 FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

A doença de Salla, também conhecida como sialilolipofuscinose (SAL), é uma doença neurológica rara de herança autossômica recessiva que afeta o metabolismo dos esfingolipídios. A doença é mais comum em pessoas de ascendência finlandesa, onde a prevalência é estimada em cerca de 1 em 10.000 pessoas. Entretanto, por se tratar de uma condição rara, não há muita literatura científica disponível sobre a doença de Salla.

A doença de Salla é uma condição neurológica rara que apresenta desafios diagnósticos e terapêuticos. É importante que os clínicos considerem a doença em pacientes com sintomas neurológicos incomuns, especialmente em populações finlandesas e outros grupos de risco⁴

É inferido que, essa doença é causada por mutações no gene SLC17A5, que codifica uma proteína chamada sialina, que é responsável pelo transporte de ácido sialilolipídico nas células do corpo. Em indivíduos com a doença de Salla, a sialina é defeituosa ou ausente, o que leva ao acúmulo de ácido sialilolipídico nas células do cérebro e outras partes do corpo⁵.

Os sintomas da doença de Salla geralmente se manifestam nos primeiros anos de vida e podem incluir atraso no desenvolvimento, hipotonia (baixo tônus muscular), convulsões, movimentos oculares anormais, ataxia (falta de coordenação muscular), distonia (contração muscular involuntária), deficiência visual e auditiva, e comprometimento cognitivo⁶.

De acordo com Saraiva, a doença é prevalente em populações finlandesas e pode apresentar como sintomas comuns o atraso no desenvolvimento, hipotonia, convulsões e distonia⁷.

O diagnóstico da doença de Salla é baseado em uma combinação de sintomas clínicos, exames de imagem cerebral e testes genéticos para confirmar a presença de mutações no gene SLC17A5. O tratamento é principalmente sintomático e de suporte, e pode incluir terapia ocupacional, fisioterapia, terapia da fala e medicamentos para controlar convulsões e distonia.

Infelizmente, não há cura para a doença de Salla e a progressão da doença é geralmente lenta, mas inexorável⁵.

Segundo Oussalah⁸, o diagnóstico precoce da doença é importante para permitir a reabilitação melhor qualidade de vida dos pacientes. A expectativa de vida é variável, com alguns indivíduos vivendo até a idade adulta, enquanto outros podem morrer na infância. Pesquisas estão em andamento para desenvolver terapias mais eficazes para a doença de Salla, incluindo terapias de reposição enzimática e terapias genéticas, mas atualmente não há tratamento curativo para a doença⁵.

A fisioterapia é uma intervenção importante no cuidado de pacientes com doença de Salla, uma vez que a condição pode apresentar uma ampla variedade de sintomas neurológicos, incluindo hipotonia (baixo tônus muscular), ataxia (falta de coordenação muscular), distonia (contração muscular involuntária) e atraso no desenvolvimento motor¹⁵.

A fisioterapia tem um papel importante no tratamento dos pacientes com doença de Salla, uma vez que pode ajudar a melhorar o tônus muscular, a coordenação e a prevenir complicações decorrentes da imobilidade prolongada. Os fisioterapeutas devem trabalhar em conjunto com outros profissionais de saúde para fornecer um tratamento multidisciplinar eficaz para os pacientes⁵.

Nesse cenário, a intervenção fisioterapêutica tem como objetivo melhorar a mobilidade, função e qualidade de vida dos pacientes com doença de Salla. Os exercícios podem ajudar a melhorar o tônus muscular e a coordenação, prevenir contraturas musculares e melhorar a postura. Além de poder ajudar a melhorar a função respiratória, que pode ser comprometida em pacientes com doença de Salla¹¹.

A intervenção fisioterapêutica é essencial no cuidado de pacientes com doença de Salla, uma vez que pode ajudar a melhorar a mobilidade, a função e a qualidade de vida dos pacientes. Além disso, os fisioterapeutas podem prescrever equipamentos de mobilidade para ajudar os pacientes a se moverem com segurança e independência¹².

A fisioterapia também pode ser usada para prevenir complicações decorrentes da imobilidade prolongada, como a formação de úlceras de pressão e trombose venosa profunda. Os fisioterapeutas podem prescrever equipamentos de mobilidade, como cadeiras de rodas e andadores, para ajudar os pacientes a se moverem com segurança e independência¹².

Ademais, a intervenção fisioterapêutica pode contribuir para melhorar a saúde mental e emocional dos pacientes, uma vez que pode ser um momento de interação social e atividade física, além de ajudar a melhorar a autoestima e a autoconfiança dos pacientes¹³.

Os pacientes com doença de Salla podem apresentar hipotonia, ataxia e distonia, o que pode comprometer a mobilidade e a independência. A fisioterapia pode ajudar a melhorar esses sintomas e a prevenir complicações decorrentes da imobilidade prolongada. Os fisioterapeutas devem fornecer um tratamento individualizado e adaptado às necessidades específicas de cada paciente⁵.

Dessa forma, a fisioterapia é uma intervenção importante, uma vez que pode melhorar a mobilidade, a função, a qualidade de vida e prevenir complicações decorrentes da imobilidade prolongada. O papel dos fisioterapeutas é essencial no cuidado multidisciplinar de pacientes com doença de Salla⁸.

Em pacientes com doença de Salla, pode ocorrer encurtamento dos tendões e ligamentos, o que pode levar a uma diminuição da mobilidade e da independência. Nesses casos, a cirurgia pode ser considerada uma opção para alongar os tendões e ligamentos, melhorando a mobilidade e a qualidade de vida dos pacientes⁵.

Segundo Bianco¹⁴ a cirurgia de alongamento dos tendões e ligamentos pode melhorar a mobilidade em pacientes com doença de Salla, mas os benefícios e riscos devem ser cuidadosamente avaliados. O acompanhamento pós-cirúrgico, incluindo fisioterapia, é fundamental para garantir uma recuperação adequada e prevenir complicações.

No entanto, é importante destacar que a cirurgia não é a primeira opção de tratamento para encurtamento dos tendões e ligamentos em pacientes com doença de Salla. Antes dela, outras opções de tratamento, como a fisioterapia e o uso de órteses, devem ser considerados¹⁵.

No pós-operatório, é essencial um acompanhamento cuidadoso e multidisciplinar dos pacientes. A fisioterapia desempenha um papel importante no processo de recuperação pós-cirúrgica, ajudando a restaurar a mobilidade e a função muscular dos pacientes. Os exercícios fisioterapêuticos também podem ajudar a prevenir a formação de contraturas musculares e a manter a flexibilidade dos tendões e ligamentos alongados. Assim, como traz a colocação de Sarkar¹⁵ *et al.*, o acompanhamento pós-operatório é essencial para prevenção das complicações.

Além disso, o acompanhamento médico e nutricional é importante para garantir que os pacientes recebam os cuidados necessários durante o processo de recuperação. É importante destacar que cada caso é único e deve ser avaliado individualmente por uma equipe multidisciplinar, composta por médicos, fisioterapeutas, nutricionistas e outros profissionais de saúde, para determinar a melhor opção de tratamento e acompanhamento pós-cirúrgico para cada paciente com doença de Salla com encurtamento dos tendões e ligamentos¹⁵.

A fisioterapia é um componente essencial do tratamento no pós-operatório de pacientes com doença de Salla, os quais passaram por cirurgia de alongamento dos tendões e ligamentos. Essa intervenção fisioterapêutica, pode ajudar a restaurar a mobilidade e a força muscular, além

de prevenir a formação de contraturas musculares e melhorar a qualidade de vida dos pacientes¹⁵.

Um dos principais objetivos da fisioterapia no pós-cirúrgico é o treinamento da marcha. A marcha é uma atividade fundamental para a independência e a mobilidade dos pacientes, e é importante que os pacientes aprendam a andar novamente após a cirurgia. O treino da marcha envolve uma série de exercícios que visam melhorar a força muscular, a flexibilidade, a coordenação e o equilíbrio dos pacientes¹⁵.

Durante o treinamento da marcha, o fisioterapeuta pode utilizar uma variedade de técnicas e equipamentos, como andadores, muletas ou órteses, para ajudar os pacientes a andar novamente. É importante que os pacientes se sintam confortáveis e confiantes durante o treinamento da marcha, e que o fisioterapeuta trabalhe em estreita colaboração com eles para desenvolver um plano de tratamento personalizado²⁵.

Além do treinamento da marcha, a fisioterapia no pós-cirúrgico pode incluir exercícios para melhorar a flexibilidade, a força muscular e a coordenação dos pacientes. A fisioterapia também pode ajudar a prevenir a formação de contraturas musculares e a melhorar a circulação sanguínea nos membros afetados¹².

Em um contexto geral, a fisioterapia desempenha um papel fundamental no pós-cirúrgico de pacientes com doença de Salla que passaram por cirurgia de alongamento dos tendões e ligamentos. O treinamento da marcha é uma parte importante da fisioterapia, pois ajuda a restaurar a mobilidade e a independência dos pacientes e, como traz a colocação Aoyagi²¹ *et al*, o treino da marcha precoce deve ser realizado de forma progressiva e individualizada.

Sendo assim, é necessário que os pacientes recebam um acompanhamento cuidadoso e multidisciplinar durante o processo de recuperação, para garantir uma recuperação adequada e prevenir complicações. Nesse contexto, Pacheco²² *et al* esclarece sobre a importância do tratamento multidisciplinar.

É imprescindível então elucidar que, a doença de Salla é uma patologia rara e complexa que afeta a função neuromuscular, podendo causar diversas limitações e

comprometer a qualidade de vida dos pacientes. Nesse sentido, a fisioterapia tem um papel fundamental no tratamento da doença de Salla, tanto no manejo dos sintomas como na reabilitação pós-cirúrgica²³.

No tratamento da doença de Salla, a fisioterapia é capaz de proporcionar um melhor controle dos sintomas, melhorar a capacidade funcional e contribuir para a independência dos pacientes. Além disso, o treino da marcha é uma parte importante da reabilitação e pode ser

uma ferramenta eficaz para melhorar a mobilidade e a qualidade de vida dos pacientes. No pós-cirúrgico, a fisioterapia é essencial para uma recuperação adequada e para minimizar possíveis complicações²³.

O treino da marcha é uma das principais intervenções fisioterapêuticas utilizadas, e deve ser realizado de forma individualizada e progressiva para obter os melhores resultados possíveis. Além de ser uma parte crucial desse processo, pois visa restaurar a capacidade funcional dos pacientes e melhorar a qualidade de vida. Assim, pode-se concluir que a fisioterapia desempenha um papel importante no tratamento da doença de Salla, seja na abordagem dos sintomas ou na reabilitação pós-citratama²³.

3 MATERIAIS E MÉTODOS

O presente estudo é do tipo revisão da literatura, a qual tem como intuito apresentar um estudo clínico e fisiopatológico da Síndrome de Salla. Diante do exposto, foi realizada revisão da literatura utilizando a metodologia de PICO, nas bases de dados, como, PubMed, PEDro, Web of Science, Biblioteca virtual de saúde (BVS), Plataforma Scielo, Google Acadêmico, blogs acadêmicos e de saúde, entre outras. Foi desenvolvida uma estratégia de busca detalhada, incluindo palavras-chave de descritores de saúde, relacionadas ao tema, como: "Síndrome de Salla"; "Fisiopatologia" e —Estudo Clínico".

A avaliação da relevância de cada estudo teve como base o título e o resumo, verificando os que atendiam aos critérios de inclusão para uma análise mais aprofundada, assim como a qualidade metodológica dos estudos selecionados, a partir da verificação de elementos como os métodos estatísticos utilizados e os respectivos potenciais de viés. E, também, os autores(es), ano de publicação, tipo de estudo, entre outros, dando destaque para as descobertas relevantes em relação a importância de se compreender mais sobre as características, abordagens de tratamento e a fisiopatologia da Síndrome de Salla.

A partir disso, foram selecionados estudos e uma triagem inicial deles, com base nos critérios de inclusão e exclusão predefinidos com base em: tipo de estudo, período de publicação pautado nos últimos 7 anos e estudos na língua inglesa e portuguesa.

Quadro 1. Estratégia PICO

Estratégia PICO	Abreviação	Descrição
População	P	Pacientes com Doença de Salla.
Intervenção	I	Estudo Clínico e análise dos mecanismos fisiopatológicos da Síndrome de Salla.
Comparação	C	Revisão de literatura sobre a fisiopatologia da Doença e, a lacuna ainda existente de estudos sobre a Síndrome.
Outcome (desfecho)	O	Contribuir para a compreensão mais aprofundada da Síndrome de Salla e suas implicações, mas também oferecer diretrizes práticas para um estudo clínico desses casos.

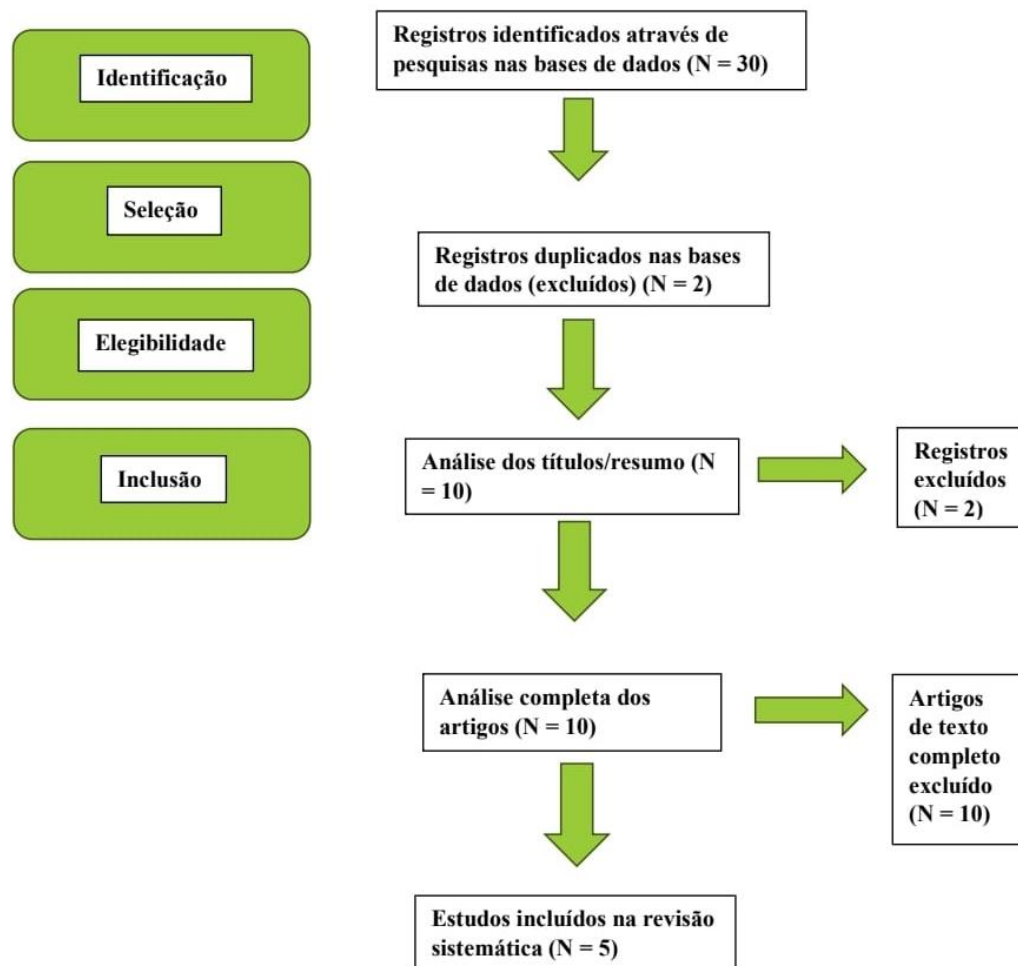
Fonte: Os autores

4 RESULTADOS

Após a consulta às bases científicas e aplicação dos critérios de inclusão e exclusão, foram selecionados dez estudos para uma apreciação mais concreta. Assim, foram utilizadas para esse recorte as pesquisas entre os anos de 2016 e 2023, com exceção de um estudo da língua inglesa, realizado no ano 2000.

Os trabalhos escolhidos conseguem responder às questões referentes à temática do presente estudo, como ao tratar de atribuições sobre as intervenções fisioterapêuticas e psicológicas em quadros de complexidade, assim como a atuação da fisioterapia em doenças raras e na melhora da qualidade de vida dos pacientes e, as demais abordagens que contribuem para o estudo clínico e fisiopatológico da doença. Além de apresentar informações como a importância do catabolismo do ácido siálico no funcionamento muscular e avanços recentes no entendimento e tratamento da Síndrome de Salla.

Figura 1. Fluxograma da pesquisa



Fonte: Os autores

Quadro 2. Pesquisas selecionadas

N	Nome do Estudo	Autor/Data	Tipo	Local de Publicação
1	Salla disease: clinical, genetic, and lipid studies of 49 patients from French Metabolic Centers	Oussalah, A., et al. (2016) ⁸	Artigo Original	Molecular Genetics and Metabolism
2	Doença de Salla (ISSD, sobrecarga em ácido sialido livre)	APL (2023) ⁶	Matéria de Blog	Associação Portuguesa de Doença de Lissoma (APL)
3	Sialyl Oligosaccharide metabolism in cultured oligodendrocytes obtained from normal and Salla disease human brain	Bianco, F., et al. (2000) ¹⁴	Artigo Original	Journal of neurochemistry
4	Doença de Salla	Equipe tellmegen TM (2023) ⁵	Matéria de blog	tellmegen TM

5	Psychiatric symptoms in Salla disease	Aulanko, et al. (2022) ⁹	Artigo Original	European Child & Adolescent Psychiatry
---	---------------------------------------	-------------------------------------	-----------------	--

Fonte: Os autores

Quadro 3. Resumo das pesquisas selecionadas

Nome do Estudo	Resumo	Metodologia e Resultados
1 Salla disease: clinical, genetic, and lipid studies of 49 patients from French Metabolic Centers ⁸	Trata-se de uma pesquisa/estudo médico que investiga a Doença de Salla, abordando aspectos clínicos, genéticos e lipídicos da doença.	Metodologia de pesquisa quantitativa, com aprovação do Comitê de Ética, ao realizar um estudo que envolveu a participação de 49 pessoas. Como resultado, foi examinado os aspectos clínicos, genéticos e lipídicos, em uma amostra específica de pacientes, obtendo respostas diferentes aos que apresentam a doença.
2 Doença de Salla (ISSD, sobrecarga em ácido sialido livre) ⁶	Trata-se explicar que a Doença de Salla é uma doença genética neurodegenerativa que resulta da acumulação de ácido siálico livre na membrana dos lisossomas.	Metodologia de pesquisa bibliográfica, artigo de blog que usou como referência outros estudos. Como resultado, a matéria traz que não há tratamento específico disponível para a doença, pelo que é foco nos sintomas apresentados.

3 Sialyl Oligosaccharide metabolism in cultured oligodendrocytes obtained from normal and Salla disease human brain ¹⁴	Trata-se de uma investigação do metabolismo de oligossacarídeos de sialila em oligodendrócitos cultivados a partir de cérebros humanos que apresentam a doença de Salla e, os que não apresentam.	Metodologia de pesquisa qualitativa, com investigação de estudo de caso. Como resultado, o estudo apresenta que o metabolismo de oligossacarídeos de sialila pode diferir entre células de oligodendrócitos de indivíduos saudáveis e aqueles com a doença de Salla.
4 Doença de Salla ⁵	Trata-se a doença de Salla como pertencente ao grupo de erros inatos do metabolismo, caracterizado por uma acumulação anormal de ácido siálico ou sialina que leva a danos neuronais e multissistêmicos.	Metodologia de pesquisa bibliográfica, artigo de blog que usou como referência outros estudos. Como resultado, ficou subentendido que, não há tratamento que possa curar os doentes de Salla. Os tratamentos destinam-se a aliviar os sintomas e requerem um acompanhamento atento por parte de pediatras e especialistas que desenvolvem um plano educacional individualizado.

5 Psychiatric symptoms in Salla disease ⁹	Trata-se da revisão da presença de sintomas psiquiátricos em pacientes com diagnóstico de MS. Pois, embora o espectro neurológico do fenótipo clínico da Síndrome de Salla seja bem definido, os sintomas psicóticos permanecem não relatados.	Conduzido como um estudo retrospectivo baseado em registro. Identificaram 24 pessoas com diagnóstico de doença de Salla no registro do Departamento de Genética Clínica do Hospital Universitário de Oulu (de 1982 a 2015). Como resultado, obtiveram que, alucinação e insônia foram os principais sintomas psiquiátricos de ambos os pacientes relatados. Ambos responderam à medicação antipsicótica e necessitaram de medicação de longo prazo. A descontinuação da medicação antipsicótica resultou em recaída da psicose.
--	--	--

Fonte: Os autores

5 DISCUSSÕES

As pesquisas analisadas para revisão de literatura no idioma: inglês, abordam diferentes aspectos relacionados à Síndrome de Salla, sendo que, no estudo de Oussalah⁸ traz em seu artigo, uma investigação sobre a Doença de Salla, abordando aspectos clínicos, genéticos e lipídicos da doença, em um estudo médico quantitativo realizado com 49 pacientes onde foram observados resultados diferentes nos exames genéticos e clínicos destes pacientes.

A Associação Portuguesa de Doenças do Lissoma⁶, menciona na sua matéria que a Doença de Salla é considerada uma doença metabólica rara de depósito lisossômico e, não traz uma relação explícita com a fisioterapia.

Bianco¹⁴, em seu artigo retrata uma investigação do metabolismo de oligossacarídeos de sialila em oligodendrócitos cultivados a partir de cérebros humanos que apresentam a doença de Salla e, os que não apresentam.

Ainda nesse cenário, *TellmeGen*^{TM5}, em uma contribuição sobre a temática fornece informações sobre diagnóstico, sintomas e tratamento, embora a relação específica com a fisioterapia não seja mencionada. Em um contexto geral, tais estudos mencionados tratam de tópicos relacionados à fisioterapia em diferentes contextos e à Doença de Salla como uma doença rara⁵.

O quinto e último artigo selecionado de Aulanko⁹ et al, dentre os estudos selecionados para compor essa sessão, trata-se de uma revisão acerca da presença de sintomas psiquiátricos em pacientes com MS, ou seja, o fenótipo clínico da Síndrome de Salla. A partir disso, 24 pessoas aceitaram participar do estudo e, foram diagnosticadas com a doença, e demonstraram

que a pausa no tratamento/na medicação, implicou em uma piora dos sintomas psiquiátricos.

Outros estudos científicos não mencionam diretamente a Síndrome de Salla, mas tratam de estudos sobre alterações neurológicas, doenças metabólicas e condições genéticas raras. Estes trabalhos contêm informações relevantes sobre o campo da neurologia e genética médica, que podem ser aplicadas ao estudo de condições como a Síndrome de Salla.

Assim, essas pesquisas compõem um conjunto diversificado de estudos relacionados a condições raras e distúrbios neurológicos, além de abordarem diferentes aspectos dessas condições e contribuir para o conhecimento sobre diagnóstico, tratamento e progressão das mesmas.

Dessa forma, como resultado dos estudos selecionados é possível inferir que, a intervenção fisioterapêutica, assim como o acompanhamento da doença por múltiplos profissionais, além do acompanhamento psicológico e psiquiátrico, desempenha um papel significativo na melhora de pacientes com Síndrome de Salla e, a maior compreensão sobre as possibilidades de tratamento da doença, se dá pelos estudos clínicos e fisiopatológicos da doença.

Os resultados indicam que abordagens personalizadas de fisioterapia, terapias de reabilitação e estratégias de suporte, têm o potencial de aprimorar a mobilidade e a qualidade de vida desses pacientes.

Além disso, a pesquisa ressalta a importância da intervenção precoce e contínua, adaptada às necessidades individuais de cada paciente, para otimizar os resultados a longo prazo. Essas descobertas contribuem para um maior entendimento da Síndrome de Salla e fornecem diretrizes valiosas para profissionais de saúde que trabalham com essa população.

É importante enfatizar que existe uma escassez enorme de estudos sobre esta síndrome tanto na área médica quanto na fisioterapia o que torna relevante o presente estudo considerando que existem pacientes com esta doença necessitando de intervenções fisioterapêuticas eficazes. Assim, faz necessário a realização de mais estudos científicos nesta doença.

6 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A partir do presente estudo e da análise da revisão de literatura, foi possível concluir que, compreender sobre a história clínica e fisiopatológica da Síndrome de Salla é de suma importância para o entendimento acerca da doença e, a orientação no seu tratamento. Ainda nesse cenário, a fisioterapia se mostra fundamental na melhora do quadro motor e desequilíbrio

dos pacientes.

É imprescindível ressaltar que, existe uma escassez muito grande de estudos sobre esta síndrome, principalmente com relação a atuação da fisioterapia nesse quadro, o que torna importante a divulgação do quadro clínico e fisiopatológico da mesma, já que a partir deste estudo, foi possível destacar a fisioterapia enquanto peça chave na recuperação de pacientes com o diagnóstico da Síndrome de Salla. Neste contexto, tratar de um estudo clínico e de mecanismos fisiopatológicos da doença é de grande relevância e, ao concluir este projeto de pesquisa, se pode afirmar que as intervenções de tratamento multidisciplinar, desempenham um papel fundamental na melhoria da qualidade de vida e na funcionalidade de pacientes com Síndrome de Salla.

Ao desenvolver abordagens terapêuticas personalizadas, focadas nas necessidades individuais de cada paciente, os fisioterapeutas e demais profissionais das áreas clínicas, podem contribuir para a promoção da mobilidade, independência e bem estar desses indivíduos. No entanto, é importante ressaltar que a eficácia do tratamento fisioterapêutico da Síndrome de Salla, assim como os demais acompanhamentos multidisciplinares podem variar de acordo com a gravidade dos sintomas e a resposta individual de cada paciente.

Assim, um estudo como este, que trata de um estudo clínico e fisiopatológico da síndrome de Salla pode contribuir para a divulgação e o avanço do conhecimento sobre essa doença rara, além de fornecer informações valiosas para os profissionais de saúde que trabalham com esse público específico.

Portanto, é crucial que o tratamento seja adaptado e acompanhado de perto por profissionais de saúde especializados. Assim, este projeto de pesquisa busca não apenas contribuir para a compreensão mais aprofundada da Síndrome de Salla e suas implicações na marcha, mas também oferecer diretrizes práticas para a intervenção fisioterapêutica nesses casos. Dessa forma, espera-se que, os resultados deste estudo possam beneficiar diretamente os pacientes afetados por essa síndrome e suas famílias, melhorando sua qualidade de vida e promovendo uma maior inclusão na sociedade.

REFERÊNCIAS

1. Judge, James. Os Distúrbios da marcha no idoso. In: Manual MSD. 2021. Manual MSD Versão para Profissionais de Saúde. [S.I.]. [Acesso em: 24 set. 2023]. Disponível em: <https://www.msdmanuals.com/pt-br/profissional/geriatria/dist%C3%BArbios-da-marcha-no-idoso#:~:text=Pode%20ocorrer%20dificuldade%20em%20iniciarpermitir%20que%20o%20outro%20avance>.
2. Almeida, Tatiane Ribeiro; Morais, Karla C. Silva de; Tavares, Felix Meira; Ferreira, Juliana Barros; Freitas, Erlania do Carmo; Silva, Carla Pequena da. Fisioterapia Motora no Desenvolvimento Neuropsicomotor Infantil. Id on Line Rev. Mult. Psic. V.13, N. 48 p. 684-692. Dez, 2019. [Acesso em: 26 set. 2023]. Disponível em <http://idonline.emnuvens.com.br/id>.
3. Nader, Camila B. Magalhães. Doenças Raras: Políticas Públicas Nacionais e Internacionais. In: Brasil Escola. 2015. [Acesso em: 26 set. 2023]. Disponível em: <https://monografias.brasilecola.uol.com.br/saude/doencas-raras-politicas-publicas-nacionais-e-internacionais.htm>.
4. Eriksson, K., Nyström, A.-C., Ahlsten, E.-M., & Pulkkinen, K. (2015). Children with progressive myelopathy: the parents' perspective on a rare disease. Child: Care, Health and Development, 41(4), 622-629. [Acesso em: 10 jul. 2023]. Disponível em: <https://doi.org/10.1111/cch.12212>.
5. Equipe Médica tellmeGenTM. Doença de Salla. 2023. In: tellmeGenTM. [Acesso em: 21 abr. 2023] Disponível em: <https://www.tellmegen.com/pt/resultados/doencas-hereditarias/doenca-salla>.
6. Associação Portuguesa de Doenças do Lissoma. Doença de Salla (ISSD, sobrecarga em ácido sialido livre). 2023. In: APL. Associação Portuguesa de Doenças do Lissoma. [S.I.]. [Acesso em: 21 abr. 2023]. Disponível em: <https://aplisosoma.org/doencas/doenca-do-armazenamento-de-acido-sialico-livre-doenca-de-salla/>.
7. Saraiva, Letícia Gomes; Gomes, Jemima Torres; Barbieri, Danielle G. Fernandes Vieira. Revisão Integrativa Sobre Hipercifose: análise dos tratamentos fisioterápicos. · Revista Pesquisa em Fisioterapia. 2014 Abr; 4(1):55-61. [Acesso em: 20 ago. 2023] Disponível em: https://www.researchgate.net/publication/286435283_REVISAO_INTEGRATIVA SOBRE HIPERCIFOSE_ANALISE_DOS_TRATAMENTOS_FISIOTERAPICOS.
8. Oussalah, A.; Laugel, V.; Racine, J.; Hubert, L.; Hemming, F.; Receveur, A.; Guffon, N. Salla disease: clinical, genetic, and lipid studies of 49 patients from French Metabolic Centers. Molecular Genetics and Metabolism, 119(3), 283-291, 2016. [Acesso em: 10 jul. 2023] Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2016.08.007>.
9. Aulanko, Ida; Rahikkala, Elisa; Moilanen, Jukka. Psychiatric symptoms in Salla disease. European Child & Adolescent Psychiatry, v. 32. Ed. 11. 2023. [Acesso em: 16 set. 2023]. Disponível em: <https://link.springer.com/journal/787>.

10. Oliveira, Laura A. Santos de. Abordagem fisioterapêutica da ataxia espinocerebelar: uma revisão sistemática. *Revisão Sistemática Fisioter. Pesqui.* 20 (3). Set 2013. [Acesso em: 26 set. 2023]. Disponível em: doi: <https://doi.org/10.1590/S1809-29502013000300015>.
11. Omron Healthcare. Fisioterapia Respiratória: Como a técnica pode ajudar na prevenção de doenças. In: Omron. 2020. [Acesso em: 26 set. 2023]. Disponível em: <https://conteudo.omronbrasil.com/fisioterapia-respiratoria/>.
12. Joshi, C.; Lee, P.; Muenzer, J. Natural history and clinical management of mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome). *Journal of Pediatric Genetics*, 9(1), 001-011, 2020. [Acesso em: 12 jul. 2023]. Disponível em: <https://doi.org/10.1055/s-0039-1694064>.
13. Moraleida, Fabianna R. de Jesus, Nunes, Ana C. Lima. Cuidado em Saúde Mental: Perspectiva de Atuação da Fisioterapêutica. *Classificação Internacional de Funcionalidade e os Avanços da Fisioterapia Generalista*, v. 2 n. 1. 2013. [Acesso em: 20 set. 2023] Disponível em: https://oasisbr.ibict.br/vufind/Record/UFC-3_8b01f47a718e36af7e5b2100aafd0a9e/Details.
14. Bianco, F.; Liprandi, A.; Feltri, M. L.; Chagas, C.; Migliavacca, B.; Rossi, A.; Tettamanti, G. Sialyl Oligosaccharide metabolism in cultured oligodendrocytes obtained from normal and Salla disease human brain. *Journal of neurochemistry*, 75(3), 1160-1168, 2000. [Acesso em: 12 jul. 2023]. Disponível em: <https://doi.org/10.1046/j.1471-4159.2000.0751160.x>.
15. Redação Secad. Como utilizar a fisioterapia para o tratamento do encurtamento muscular. 2020. In: Blog Artmed. [Acesso em: 28 set. 2023]. Disponível em: <https://blog.artmed.com.br/fisioterapia/tratamento-do-encurtamento-muscular>.
16. Sarkar, S., Maetzel, D., Korolchuk, V. I., & Jaenisch, R. Generation of human induced pluripotent stem cells using RNA-based Sendai virus system and pluripotency validation of the resulting cell population. *Current Protocols in Stem Cell Biology*, 27(1), 4A.6.1-4A.6.23, 2013. [Acesso em: 15 jul. 2023] Disponível em: <https://doi.org/10.1002/9780470151808.sc04a06s27>.
17. Fernandes, Paulo M Pêgo; Faria, Gabriela Favaro. A importância do cuidado multiprofissional. *Diagn Tratamento*. 2021;26(1):1-3. 1. [Acesso em: 20 set. 2023] Disponível em: https://docs.bvsalud.org/biblioref/2021/06/1247968/rdt_v26n1_1-3.pdf.
18. Marini, C.; Porcelli, S.; Carbone, F.; Morandi, L.; Abate, G.; Quartino, S.; Di Resta, C., 2019. Expanding the clinical and genetic spectra of NKX6-2-related disorder. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 179(6), 1037-1042. [Acesso em: 16 set. 2023] Disponível em: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61152>.
19. Dahan-Oliel, N., Forget, S., & Tétreault, S. (2014). Rehabilitation services for children with leukodystrophies: an international survey. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 9(1), 1-8. [Acesso em: 12 jul. 2023] Disponível em: <https://doi.org/10.1186/1750-1172-9-59>.
20. Camargo, Aline C. dos Santos, Loureiro, Mirian Aparecida. *Intervenções Fisioterapêuticas para melhora da Marcha Hemiparética: Revisão Bibliográfica*. Universidade São Francisco: Bragança Paulista, 2016. [Acesso em: 20 set. 2023]

Disponível em: <https://lyceumonline.usf.edu.br/salavirtual/documentos/2727.pdf>.

21. Aoyagi, K., Rossignol, E., Hamadani, Y., Lewis, R. A., & Koch, R. J. Leukoencephalopathy with cerebral calcifications and cysts: Case report of a Korean patient with an LRRK1 mutation. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 170(9), 2424-2428, 2016. [Acesso em: 12 jul. 2023] Disponível em: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.37781>.
22. Oliveira, Caroline M. Ribeiro; Pedro, Fabiana M. de Araújo; Brito, Andrea Gomes da Rocha; Perdigão, Kauane F. Arruda; Cassimiro, Rayza Oliveira; Ferreira, Ana Quitéria Fernandes; et al. Atenção Integral ao paciente crítico: condutas, práticas e reflexões. *Rev. Cient. Mult. Núcleo do Conhecimento*. Ano 08, Ed. 06, Vol. 05, pp. 58-66. 2023. ISSN: 2448-0959. [Acesso em: 28 set. 2023]. Disponível em: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/saude/atencao-integral>.
23. Pinheiro, Jéssica A. da Costa; Gomes, Pamella S. Marques; Oliveira, Glenda P. de; Duarte, Adson Durantt. Programa de Reabilitação Acelerada no Pós-Operatório de Tendão de Aquiles: Revisão de Literatura. *Amazon live journal*. v. 3, n.4, p. 1-11, 2021 ISSN: 2675-343X. [Acesso em: 20 set. 2023]. Disponível em: <https://amazonlivejournal.com/wp-content/uploads/2021/10/PROGRAMA-DE-REABILITACAO-ACELERADA-NO-POS-OPERATORIO-DE-TENDAO-DE-AQUILES-REVISAO-DE-LITERATURA.docx.pdf>.