

Artigo de Revisão

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

Assessment tools and physiotherapeutic intervention strategies in children with the neurodegenerative condition Ataxia-Telangiectasia: a Scoping Review

Martins S¹, Cruz D¹, Soares D¹, Abreu A¹

¹ Centro Interdisciplinar em Ciências da Saúde (CICS), Instituto Superior de Saúde -ISAVE, Amares, Portugal

Autor correspondente: ana.abreu@isave.pt

ORCID

Ana Abreu: <https://orcid.org/0000-0002-1569-5066>

Silvia Martins

Diogo Cruz

Dilan Soares

Resumo

Este estudo teve como objetivo realizar uma *scoping review* sobre a condição neurodegenerativa em crianças com Ataxia-Telangiectasia, focando-se nas características das amostras, nas estratégias de intervenção fisioterapêuticas aplicadas, bem como nos instrumentos de avaliação utilizados. 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 apresenta crianças com Ataxia-Telangiectasia clássica, entre os 9 e os 14 anos e com predomínio do género masculino. Nas ferramentas de avaliação, destacaram-se as escalas SARA, BARS e instrumentos de avaliação objetiva de movimento, como a eletromiografia e os sensores inerciais. Quanto às estratégias, salienta-se o papel positivo da fisioterapia, através de programas centrados no controlo postural, na mobilidade global e no treino respiratório. Torna-se essencial desenvolver estratégias mais específicas e adaptadas, com foco no controlo postural, no recrutamento dos músculos estabilizadores do tronco e na fadiga muscular.

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

Abstract

This study aimed to perform a scoping review on the neurodegenerative condition in children with Ataxia-Telangiectasia, focusing on the characteristics of the samples, the physiotherapeutic intervention strategies applied, as well as the assessment instruments used. A literature search was carried out in the Web of Science, PubMed and EBSCO 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 Ataxia-Telangiectasia, aged between 9 and 14 years, with a predominance of male participants. Among the assessment tools are the SARA, BARS scales, and objective movement assessment instruments, such as electromyography and inertial sensors. Regarding intervention strategies, the positive role of physiotherapy was emphasized, particularly through programs focused on postural control, global mobility, and respiratory training. It is essential to develop more specific and adapted strategies, focusing on postural control, recruitment of trunk stabilizing muscles and muscle fatigue.

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

Introdução

A Ataxia-Telangiectasia (A-T) é uma doença genética rara, autossómica 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 genômica 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 problemática, as crianças apresentam uma marcha de base estreita, tendo tendência a acelerar 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 óculo-cutâneas, 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-contrações, 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 sobre esta condição.

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).

Questões de investigação

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

- 1) Que características apresentam as amostras das crianças com diagnóstico 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?

Estratégias de pesquisa

Realizou-se uma pesquisa eletrônica 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").

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: descrevessem exclusivamente terapêuticas/intervenções farmacológicas e/ou genéticas e/ou imunológicas e/ou oncológicas e/ou psicológicas/emocionais.

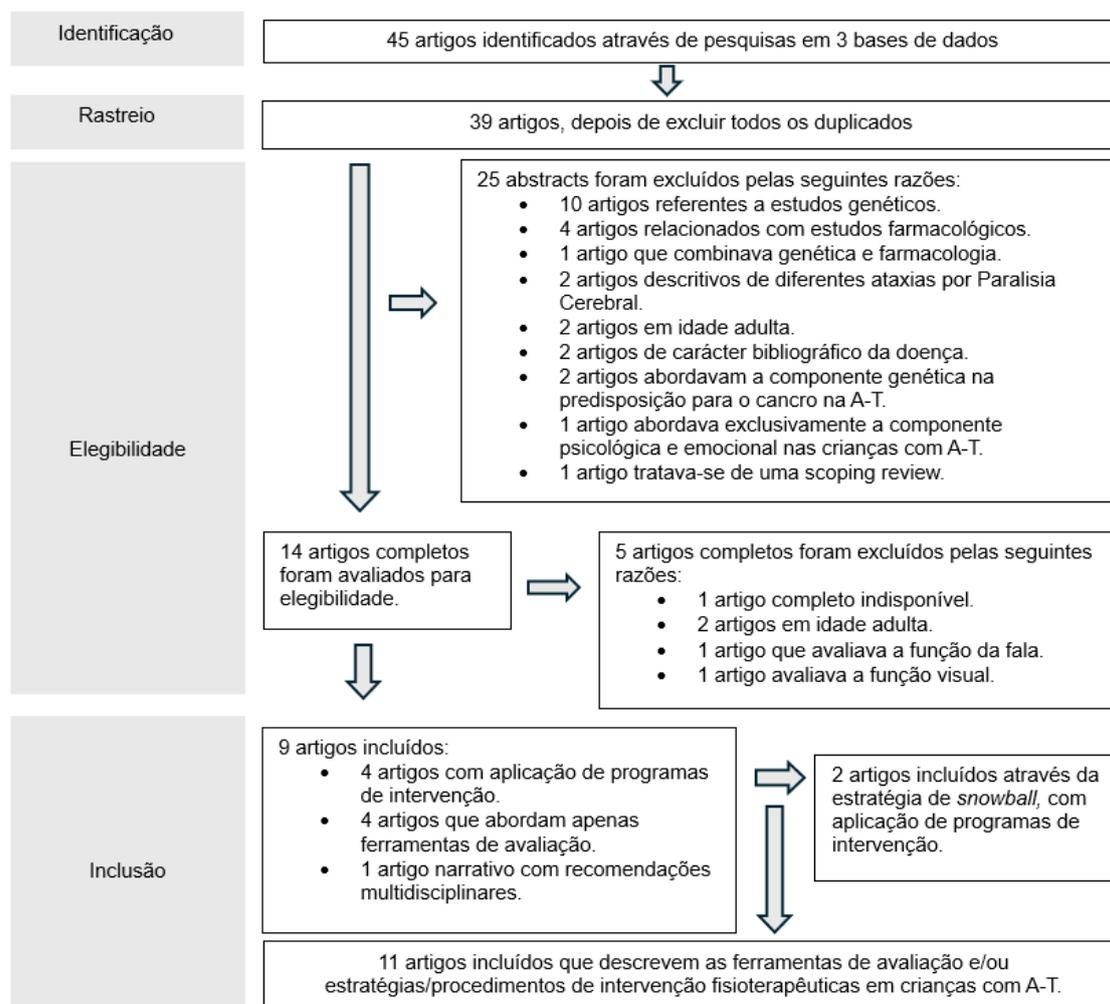
Número de artigos obtidos

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 selecionados 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.

Extração de dados

Dos artigos incluídos foram extraídos usando uma tabela de extração de dados (Tabela 2) 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 fisioterapêuticas e as principais conclusões de cada um dos artigos.

Resultados

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.	<ul style="list-style-type: none"> • Crianças com A-T n=32 (18 M; 14 F) Idades = 3 a 17 anos 	<ul style="list-style-type: none"> • 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. 	----- -----	<ul style="list-style-type: none"> • 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	<ul style="list-style-type: none"> • Crianças com ataxia n=24 Idade média= 12,5 anos. <ul style="list-style-type: none"> ▪ 22 crianças com ataxia de Friedreich; ▪ 2 crianças com A-T. 	Escalas <ul style="list-style-type: none"> • GSES (Generalized Self-Efficacy Scale); • PSES (Parent's Self-Efficacy Scale); • HADS (Hospital Anxiety and Depression Scale); 	Training and Support Programme <ul style="list-style-type: none"> • Treino prático de técnicas simples de massagem para os pais. 	<ul style="list-style-type: none"> • O TSP levou a reduções significativas na ansiedade, depressão e stress entre os pais. • Houve melhoria na autoeficácia, satisfação e na

Autores e ano	Tipo e objetivo do estudo	Características da amostra/caso	Ferramentas de avaliação	Estratégias e procedimentos fisioterapêuticos	Principais conclusões
	de estudo piloto de abordagem qualitativa e quantitativa.		<ul style="list-style-type: none"> SWLS (Satisfaction with Life Scale); PSS10 (Perceived Stress Scale); Escala Visual Analógica; <p>Questionário</p> <ul style="list-style-type: none"> PGI (Parent Generated Index). 	<ul style="list-style-type: none"> Durante 8 semanas com uma hora por semana. <p>Os pais aplicavam técnicas de massagem nos seus filhos em casa de forma a diminuir a ansiedade, depressão e o stress e a aumentar a mobilidade bem como a autoeficácia parental.</p>	<p>perceção da qualidade de vida.</p> <ul style="list-style-type: none"> Os pais relataram que as crianças estavam mais 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	<p>Escalas</p> <ul style="list-style-type: none"> SARA GAS <p>Tarefa</p> <ul style="list-style-type: none"> Análise quantitativa do movimento na posição de sentado e em pé. 	<p>Jogos de equilíbrio (Presencial)</p> <ul style="list-style-type: none"> Programa de treino de equilíbrio e coordenação ao longo de 12 semanas. Jogos “Balance Bubble”, “Table Tilt”, “Ski Skalo”, “Tightrope Walk” e “Penguin Slide”. 	<ul style="list-style-type: none"> 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.	<ul style="list-style-type: none"> 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. 	<p>Ventilometria</p> <ul style="list-style-type: none"> volume corrente, capacidade vital, frequência respiratória. <p>Força muscular respiratória</p> <ul style="list-style-type: none"> Pressão expiratória e inspiratória máxima. 	<p>Treino dos músculos inspiratórios</p> <ul style="list-style-type: none"> Realizado em casa 5x por semana durante 20 minutos num período de 24 semanas. <p>Carga inicial de 40% da Pressão Inspiratória</p>	<ul style="list-style-type: none"> 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

Autores e ano	Tipo e objetivo do estudo	Características da amostra/caso	Ferramentas de avaliação	Estratégias e procedimentos fisioterapêuticos	Principais conclusões
			Dispneia <ul style="list-style-type: none"> • Escala de Borg. Qualidade de vida <ul style="list-style-type: none"> • Questionário SF-36 	Máxima na primeira semana, aumentando 5% por semana até atingir 60%. Esta carga foi então mantida até ao final do protocolo.	demonstraram melhorias significativas. <ul style="list-style-type: none"> • Houve também uma melhoria na escala SF-36 e na escala de Borg.
5- Van Os et al., 2017	Este estudo com cariz narrativo focou-se em apresentar recomendações para um tratamento multidisciplinar na A-T.	----- -----	----- ----	Fisioterapia <ul style="list-style-type: none"> • Reforço Muscular; • Treino dos músculos respiratórios; • Cough-assist. Nutrição Terapia da Fala Terapia Ocupacional	<ul style="list-style-type: none"> • 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.	<ul style="list-style-type: none"> • Crianças com A-T n=14 (6 M; 8 F) <ul style="list-style-type: none"> ▪ 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 irmãos receberam alta antes da	Escala <ul style="list-style-type: none"> • BARS 	----- -----	<ul style="list-style-type: none"> • 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.

Autores e ano	Tipo e objetivo do estudo	Características da amostra/caso	Ferramentas de avaliação	Estratégias e procedimentos fisioterapêuticos	Principais conclusões
		aplicação da escala e 8 por apresentarem défice cognitivo.			
7- Unes et al., 2021	Estudo de caso que avaliou os efeitos da fisioterapia individualizada, numa criança com foco nas funções corporais, capacidades motoras, participação nas atividades diárias e qualidade de vida, segundo a CIF-CJ.	Criança do género feminino e com 9 anos	<p>Escalas</p> <ul style="list-style-type: none"> • Trunk Control Measurement Scale; • Pediatric Berg Balance Scale; • GMFM • Life Habits Questionnaire; • PedsQL (Paediatric Quality of Life Inventory); <p>Testes</p> <ul style="list-style-type: none"> • 1MWT; • TUG; • Box and Block Test. 	<p>Exercícios de equilíbrio e fortalecimento:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Ponte (com um ou dois Ml) • Rastejar • Alcançar objetos em diferentes posições • Subir degraus. <p>Jogos de equilíbrio (Presencial)</p> <ul style="list-style-type: none"> • Modelo Nintendo Wii Fit Balance Board; • Jogos “Balance Bubble” e “Penguin Slide”; • Últimos 15 minutos de cada sessão. <p>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.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Melhorias significativas no controlo do tronco, no equilíbrio, na força muscular, no desempenho motor 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.

Autores e ano	Tipo e objetivo do estudo	Características da amostra/caso	Ferramentas de avaliação	Estratégias e procedimentos fisioterapêuticos	Principais conclusões
8- Blanchard-Rohner et al., 2022	Descrever e analisar seis estudos de casos clínicos com A-T nas suas formas, clássica e variante.	<ul style="list-style-type: none"> • 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 <ul style="list-style-type: none"> • SARA • ICARS 	Fisioterapia Terapia da Fala Terapia Ocupacional Estas intervenções foram realizadas de forma individualizada, no entanto, o estudo não detalha nenhum protocolo específico.	<ul style="list-style-type: none"> • 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 qualidade de vida, considerando tanto a perspetiva das crianças com A-T como a dos seus pais.	<ul style="list-style-type: none"> • Avaliação n=24 crianças com A-T (13 M;11 F) Idade média = 11,2 anos • 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 	Questionários <ul style="list-style-type: none"> • PedsQL (Paediatric Quality of Life Inventory); • A-TNEST (Ataxia-Telangiectasia Neurological Examination Scale Toolkit); • IDACI (Income Deprivation Affecting Children Index). 	----- -----	<ul style="list-style-type: none"> • As crianças relataram uma qualidade de vida mais positiva do que aquela percebida pelos pais. • 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	<ul style="list-style-type: none"> • Crianças com A-T n=20 Idades= 3 aos 15 anos • Grupo Controlo 	Equipamento <ul style="list-style-type: none"> • Opal Movement Monitor- Sensores inerciais de 9 eixos nos tornozelos; 	----- -----	<ul style="list-style-type: none"> • O modelo estimou a gravidade da ataxia com alta correlação com as avaliações clínicas. • Os submovimentos capturaram com precisão

Autores e ano	Tipo e objetivo do estudo	Características da amostra/caso	Ferramentas de avaliação	Estratégias e procedimentos fisioterapêuticos	Principais conclusões
	inerciais colocados nos tornozelos durante a marcha.	n=13 crianças saudáveis Idades= 2 aos 16 anos	Tarefa <ul style="list-style-type: none"> marcha de 5 metros à velocidade normal da criança, com retorno à posição inicial; análise dos submovimentos-voluntários e involuntários. Escalas <ul style="list-style-type: none"> SARA ICARS BARS 		movimentos segmentados e instáveis em crianças com A-T, demonstrando validade para avaliações e diagnósticos à distância. <ul style="list-style-type: none"> Nos casos mais graves, notou-se um aumento significativo dos submovimentos involuntários, sendo este um dos parâmetros com grande importância na avaliação.
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.	<ul style="list-style-type: none"> Criança do gênero feminino e com 9 anos 	Escalas <ul style="list-style-type: none"> Trunk Control Measurement Scale; Pediatric Berg Balance Scale; GMFM. 	Exercícios de mobilidade e fortalecimento <ul style="list-style-type: none"> Abdominal; MS; MI. Andar de bicicleta. Utilização diária do andarilho posterior pediátrico. Atividades manuais diárias <ul style="list-style-type: none"> Desenhar, pintar, cortar e colar; Exercícios de coordenação, equilíbrio e estabilidade <ul style="list-style-type: none"> Marcha com obstáculos e ou pesos; Pegar objetos; Ponte. 	<ul style="list-style-type: none"> Houve melhorias na independência funcional da criança, na força muscular, no controle postural, na motricidade fina e na redução dos sintomas da ataxia. A criança passou a realizar atividades funcionais com apoio do andarilho posterior.

Autores e ano	Tipo e objetivo do estudo	Características da amostra/caso	Ferramentas de avaliação	Estratégias e procedimentos fisioterapêuticos	Principais conclusões
				Exercícios de 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 x/semana).	

LEGENDA

BARS - Brief Ataxia Rating Scale.

BBT – Box and Block Test

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

F: Feminino

GAS (Goal Attainment Scaling).

GMFM: Gross Motor Function Measurement

ICARS: International Cooperative Ataxia Rating Scale

M: Masculino

MI: Membros inferiores; MS: Membros superiores

1MWT: 1-minute-walk-test

Questionário SF-36: 36-Item Short Form Health Survey

SARA: Scale for the Assessment and Rating of Ataxia

TUG: Timed up and Go Test

Resultados das amostras

Dos 11 artigos incluídos, 5 compararam 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 analisou apenas crianças com A-T clássica (1); 1 analisou crianças com A-T clássica e crianças com ataxia de Friedreich (2) e 3 artigos descreveram estudos de caso (3, 7, 11); 1 artigo que não forneceu informação sobre a amostra analisada (5).

Dos 5 artigos que compararam 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 apresentou o mesmo número nos dois grupos (8). No que respeita à caracterização da amostra quanto ao género, observou-se uma prevalência masculina (1, 3, 8, 9), sendo que 4 artigos não apresentaram este tipo de dados (2, 4, 5, 10).

Relativamente aos critérios de inclusão e exclusão, apenas 2 artigos apresentaram essa informação de forma clara (4, 10); 5 artigos apresentaram as amostras, mas não descrevem os critérios utilizados para a sua seleção (1, 2, 6, 8, 9); 1 dos artigos não incluiu amostra por se tratar de um artigo narrativo (5).

Todos os artigos incluídos, referiram a faixa etária dos participantes, à exceção de um (5). Dos artigos que apresentaram essa informação, 3 indicaram a idade exata das crianças (3, 7, 11) por se tratarem de estudos de caso; 4 artigos apresentaram a idade dos participantes sob a forma de intervalo etário (1, 6, 8, 10); 3 artigos fornecem a idade em valores médios (2, 4, 9). Verificou-se ainda que, em 9 artigos, há uma prevalência das idades entre os 9 e os 14 anos (1, 2, 3, 6, 7, 8, 9, 10, 11).

Resultados das ferramentas de avaliação

Dos 11 artigos incluídos, 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 escalas e 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 estes dados por se tratar de um artigo narrativo (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 analisa a saúde física e mental; o PedsQL (7, 9), centrado na qualidade de vida pediátrica e o Life Habits Questionnaire (7), direcionado 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.

Relativamente à avaliação motora, 5 artigos são do 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); 1 artigo recorreu adicionalmente ao TUG (7), teste que avalia 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 utilizadas por incluírem parâmetros relacionados com o 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).

No que respeita à capacidade respiratória e à perceção dos sintomas, apenas 1 artigo (4) recorreu a medições de ventilometria, avaliação da força muscular respiratória, com aplicação da escala de Borg, utilizada para medir a perceção subjetiva de dispneia durante o esforço.

Resultados das estratégias e procedimentos de intervenção fisioterapêuticas

Dos 11 artigos analisados, 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 vídeo-jogos (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 (1,6,9,10); 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 intensivas com foco na mobilidade global, incluindo atividades como a marcha com obstáculos, exercícios de ponte, subir degraus e exercícios de destreza manual, 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 perceção 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).

Quanto à transferência das estratégias para os contextos 1 artigo, destacou um programa de suporte domiciliário para os cuidadores com foco na massagem como estratégia complementar, criando um impacto positivo tanto nas crianças e cuidadores (2); 1 artigo, não descreveu especificamente nenhuma estratégia de intervenção fisioterapêutica, mas destacou a importância de uma intervenção multidisciplinar, nomeadamente com a terapia ocupacional e a terapia da fala (8).

Discussão

A A-T é uma doença neurodegenerativa rara que compromete significativamente o desenvolvimento motor e a funcionalidade da criança. Esta *scoping review* teve como objetivo compreender as características das amostras das crianças com esta condição, analisar o tipo de ferramentas de avaliação utilizados, bem como as estratégias de intervenção fisioterapêutica aplicadas.

A maioria dos estudos incluiu crianças com A-T clássica, com idades compreendidas entre os 9 e os 14 anos e com predomínio do sexo masculino, sendo igualmente prevalente noutras patologias neurodegenerativas, como é o caso da Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) (Ali

A., 2024). Relativamente à caracterização das amostras, uma limitação que se encontra relaciona-se com falta de descrição da fase de desenvolvimento da doença (inicial ou mais avançada) aquando do momento da recolha de dados dos estudos, o que impossibilita uma análise e comparação mais exata dos dados.

No que respeita à avaliação, foi possível identificar uma variedade de ferramentas, destacando-se escalas como a SARA, ICARS e BARS, que permitiram avaliar aspetos como a marcha, o equilíbrio e a coordenação, específicas da ataxia. Testes motores como a GMFM, o TUG, e o 1-Minute Walk Test também foram utilizados, fornecendo dados importantes para a análise da marcha. Estes testes são também usados noutras condições clínicas, como é o caso da Paralisia Cerebral (Chrysagis et al., 2014). A qualidade de vida foi avaliada com recurso a questionários como o PedsQL, o SF-36 e o Life Habits Questionnaire, 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 recorreram a avaliações objetivas e quantitativas do movimento, sendo que 1 estudo recorreu à eletromiografia e outro utilizou sensores inerciais. Destaque-se que este tipo de ferramentas é fundamental em casos com alterações no controlo postural, pois permite uma análise mais precisa das funções motoras (Kwast & Ignatowicz, 1989; Lee et al., 2023). 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, que integrou medições de ventilometria, força muscular respiratória e perceção 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 vídeo-jogos e programas domiciliários. Destacou-se ainda a utilização de treino dos músculos inspiratórios, que demonstrou efeitos positivos na função respiratória. Para uma melhor implementação das estratégias de intervenção, a abordagem das práticas centradas na família são fundamentais para se 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 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 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 (Kwast & Ignatowicz, 1989).

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 (Ivanenko & Gurfinkel, 2018). 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.

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 tronco inferior, sendo que 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 do tronco, 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. Torna-se, assim, necessária uma reflexão 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.

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, nomeadamente no recurso a instrumentos de avaliação objetiva de movimento, importantes para a monitorização eficaz dos programas de intervenção aplicados. Este trabalho 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, bem como na sua qualidade de vida.

Conflito de interesses e Financiamento

"O/A(s) autor(es/as) declara(m) que não há conflito de interesses".

Responsabilidades éticas

Os autores dos artigos aceitam a responsabilidade definida pelo Comitê Internacional dos Editores das Revistas Médicas (consultar www.icmje.org).

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., Gumy-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 Haften, 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