



MINISTÉRIO DA EDUCAÇÃO
UNIVERSIDADE FEDERAL DO AMAPÁ
PRÓ-REITORIA DE ENSINO E GRADUAÇÃO
DEPARTAMENTO DE CIÊNCIAS BIOLÓGICAS E DA SAÚDE
COORDENAÇÃO DO CURSO DE FISIOTERAPIA



DÉBORA JHULLY DOS SANTOS PUREZA

PAULA DA SILVA RODRIGUES

**PERFIL FUNCIONAL, EXCITABILIDADE CORTICAL E CALCIFICAÇÃO PALIDAL
NA NEURODEGENERAÇÃO ASSOCIADA À PANTOTENATO QUINASE
CLÁSSICA COM RÁPIDA PROGRESSÃO: UM RELATO DE CASO**

MACAPÁ- AP

2024

**DÉBORA JHULLY DOS SANTOS PUREZA
PAULA DA SILVA RODRIGUES**

**PERFIL FUNCIONAL, EXCITABILIDADE CORTICAL E CALCIFICAÇÃO PALIDAL
NA NEURODEGENERAÇÃO ASSOCIADA À PANTOTENATO QUINASE
CLÁSSICA COM RÁPIDA PROGRESSÃO: UM RELATO DE CASO**

Trabalho de conclusão de curso apresentado ao curso de Bacharelado em Fisioterapia, da Universidade Federal do Amapá, como requisito para a defesa de trabalho de conclusão de curso.

Orientador: Diego Bulcão Visco

**MACAPÁ- AP
2024**

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)
Biblioteca Central/UNIFAP-Macapá-AP
Elaborado por Aline Farias Bandeira Couto – CRB-2 1700/O

R696p Rodrigues, Paula da Silva.

Perfil funcional, excitabilidade cortical e calcificação palidal na neurodegeneração associada à Pantotenato Quinase Clássica com rápida progressão: um relato de caso / Paula da Silva Rodrigues, Débora Jhully dos Santos Pureza. - Macapá-AP, 2024.

1 recurso eletrônico.

35 f.

Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Fisioterapia) - Universidade Federal do Amapá, Macapá - AP, 2024.

Orientador: Diego Bulcão Visco.

Modo de acesso: World Wide Web.

Formato de arquivo: Portable Document Format (PDF).

1. Fisioterapia - Reabilitação Neurológica. 2. Neurodegeneração. 3. Estimulação magnética transcraniana. I. Pureza, Débora Jhully dos Santos. II. Visco, Diego Bulcão, orientador. III. Universidade Federal do Amapá. IV. Título.

CDD 23. ed. – 615.82

RODRIGUES, Paula da Silva; PUREZA, Débora Jhully dos Santos. **Perfil funcional, excitabilidade cortical e calcificação palidal na neurodegeneração associada à Pantotenato Quinase Clássica com rápida progressão**: um relato de caso . Orientador: Diego Bulcão Visco. 2024. 35 f. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Fisioterapia) - Universidade Federal do Amapá, Macapá - AP, 2024.

AGRADECIMENTOS

Gostaríamos de agradecer ao participante e aos seus familiares pela sua participação e apoio no estudo.

RESUMO

A Neurodegenerescência Associada à Pantotenato Quinase (PKAN) é uma doença neurodegenerativa rara caracterizada por disfunção motora progressiva, características distintas de neuroimagem e alterações comportamentais. Apesar de numerosos estudos de caso, a estrutura e função cerebral alteradas e as suas implicações no perfil funcional e no comportamento dos indivíduos afetados permanecem mal compreendidas. Este caso descreve uma apresentação clássica de PKAN com progressão precoce e rápida de disfunção motora e cognitiva. A ressonância magnética (RM) revelou deposição de ferro e gliose no globo pálido, exibindo o característico sinal do “olho de tigre”. A análise do eletroencefalograma (EEG) mostrou hiperexcitabilidade no córtex motor primário e frontal do hemisfério direito e amplitude média reduzida em ambos os córtices temporal, sublinhando a natureza assimétrica dos sintomas motores na PKAN. A necessidade de apoio abrangente na mobilidade, autocuidados e comunicação sublinha a necessidade de uma abordagem multidisciplinar. O perfil funcional mostrou deficiências completas na cognição, na função mental, na mobilidade articular, na força e no tônus muscular, juntamente com uma dificuldade significativa na realização das atividades da vida diária e uma restrição substancial da participação social. Estes resultados realçam a importância de compreender de forma abrangente o perfil funcional da PKAN para desenvolver programas de cuidados de saúde direcionados para a melhoria dos resultados e da qualidade de vida dos doentes.

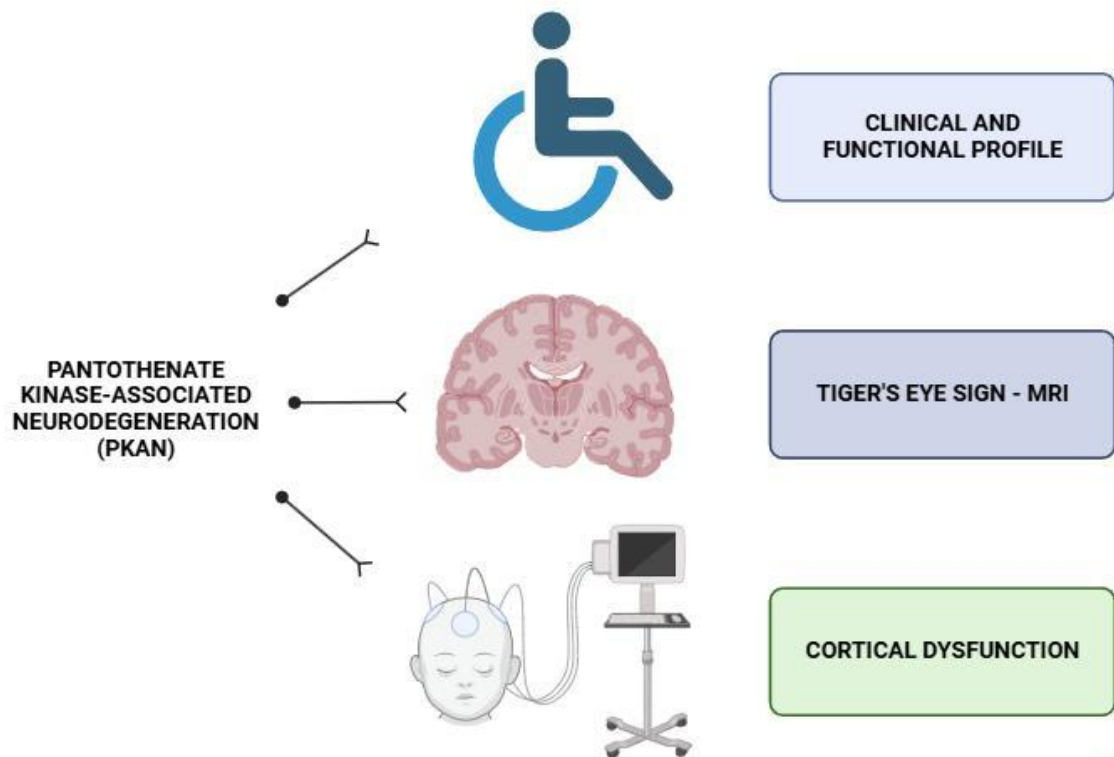
Palavras-chave: Doença neurodegenerativa. Comportamento. Cognição. Deficiência. Eletrofisiologia. Ressonância magnética. Neurodegeneração com acumulação de ferro no cérebro.

ABSTRACT

Pantothenate Kinase-Associated Neurodegeneration (PKAN) is a rare neurodegenerative disorder characterized by progressive motor dysfunction, distinctive neuroimaging features, and behavioral changes. Despite numerous case studies, the altered brain structure and function and their implications for the functional profile and behavior of affected individuals remain poorly understood. This case report describes a classic PKAN presentation with early, rapid progression of motor and cognitive dysfunction. Functional assessment highlighted severe disabilities. Magnetic resonance imaging (MRI) revealed iron deposition and gliosis in the globus pallidus, displaying the characteristic 'eye-of-the-tiger' sign. Electroencephalogram (EEG) analysis showed hyperexcitability in the primary motor and frontal cortices of the right hemisphere and reduced mean amplitude in both temporal cortices, underscoring the asymmetric nature of motor symptoms in PKAN. The need for comprehensive support in mobility, self-care, and communication underscores the necessity of a multidisciplinary approach. The functional profile showed complete impairments in cognition, mental function, joint mobility, strength, and muscle tone, along with significant difficulty in performing daily living activities and substantial restriction of social participation. These findings highlight the importance of comprehensively understanding the functional profile of PKAN to develop targeted healthcare programs aimed at improving patient outcomes and quality of life.

Keywords: Neurodegenerative disorder. Behaviour. Cognition. Disabilities. Electrophysiology. Magnetic Resonance Imaging. Neurodegeneration with brain iron accumulation.

RESUMO GRÁFICO



SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO.....	9
2 MATERIAIS E MÉTODOS.....	11
2.1 Desenho do Estudo.....	11
2.2 ÉTICA.....	11
2.3 PARTICIPANTES.....	11
2.4 PROCEDIMENTOS.....	12
2.4.1 Avaliação Neurológica.....	12
2.4.2 Avaliação da função motora grossa.....	12
2.4.5 Índice de Prioridades dos Cuidadores e Saúde Infantil da Vida com Deficiências (CPCHILD).....	13
2.4.6 Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF).....	13
2.4.7 Eletroencefalograma e Ressonância Magnética.....	13
3 RESULTADOS.....	14
3.1 Apresentação do Caso.....	14
3.2 Eletroencefalograma (EEG).....	16
3.3 Imagem de Ressonância Magnética (MRI).....	16
3.4 Medida da função motora grossa.....	17
3.5 Índice de Prioridade dos Cuidadores e de Saúde Infantil da Vida com Deficiências (CPCHILD).....	17
3.6 A Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade (CIF).....	18
3.7 Progressão do estado de saúde.....	19
4 DISCUSSÃO.....	19
5 CONCLUSÃO.....	23
6 REFERÊNCIAS.....	24
APÊNDICE A - QUADROS COM LEGENDAS.....	29
ANEXO A - FIGURAS.....	34
ANEXO B - COMPROVANTE DE SUBMISSÃO.....	36

1 INTRODUÇÃO

A Neurodegenerescência Associada à Pantotenato Quinase (PKAN) ilustra a complexa interação entre mutações genéticas e processos neurodegenerativos, manifestando-se através de alterações estruturais e funcionais do cérebro com impacto no comportamento e na cognição. A PKAN é uma doença rara, autossômica recessiva, caracterizada pelo acúmulo de ferro no cérebro devido a mutações no gene PANK2, pertencente ao grupo das doenças de Neurodegeneração com Acumulação de Ferro no Cérebro (NBIA) (Gregory & Hayflick, 2011; Lee et al., 2018). Esta doença afeta principalmente os núcleos da base, em particular o globo pálido, levando a uma disfunção motora grave (Schneider & Bhatia, 2012). Técnicas avançadas de imagem, como a Ressonância Magnética, são cruciais para o diagnóstico de PKAN, pois permitem a visualização de anormalidades cerebrais características (Schipper, 2012a; Sriram et al., 2023). No entanto, a literatura carece de descrições das deficiências e incapacidades funcionais em associação com as alterações anatômicas observadas nos cérebros dos doentes com PKAN.

A fisiopatologia da PKAN envolve a perturbação do metabolismo da coenzima A (CoA) devido a mutações no gene PANK2 (Lambrechts et al., 2019). A pantotenato quinase, a enzima codificada pelo PANK2, é essencial para a biossíntese de CoA, que é fundamental para várias funções celulares, incluindo a produção de energia e o metabolismo lipídico (Haytick et al., 2022). A deficiência na biossíntese de CoA leva a perturbações metabólicas, contribuindo para o stress oxidativo e o acúmulo de ferro no globo pálido (Di Meo et al., 2020; Woltjer et al., 2015). Esta acumulação de ferro agrava os danos neuronais através da produção de espécies reativas de oxigênio, levando à degeneração progressiva dos neurônios nas regiões cerebrais afetadas (Orellana et al., 2016). Como resultado, os indivíduos com PKAN apresentam deficiências motoras graves, como distonia, espasticidade e dependência. Além disso, os processos neurodegenerativos afetam as funções cognitivas e o comportamento, levando a desafios significativos nas atividades diárias e na qualidade de vida.

A PKAN é reconhecida como um dos distúrbios mais frequentes da NBIA, com uma taxa de incidência global de aproximadamente 2 casos por milhão de nascidos vivos, destacando sua raridade e impacto generalizado (Brezavar & Bonnen, 2019; Gregory & Hayflick, 2011; Kurian & Hayflick, 2013). Este distúrbio neurológico engloba tipos clássicos e atípicos, distinguidos pela idade de início e progressão da doença (Haytick et al., 2022; Jeong et al., 2019). A PKAN clássica apresenta-se no início da infância com distúrbios graves do movimento atribuídos a mutações no gene PANK2, levando ao acúmulo de ferro nos gânglios basais e à neurodegeneração. Em contraste, a PKAN atípica manifesta-se mais tarde com um espectro clínico mais amplo influenciado por modificadores genéticos e fatores ambientais (Hayflick et al., 2022; Hogarth et al., 2017; Werning et al., 2020)

As estratégias de intervenção para pacientes com PKAN são extremamente importantes para aliviar os sintomas debilitantes e melhorar sua qualidade de vida (Hogarth et al., 2017). Os exemplos incluem tratamentos farmacológicos destinados a gerir as perturbações do movimento, como o baclofeno e o trihexifenidilo, e intervenções cirúrgicas como a estimulação cerebral profunda, que se mostraram promissoras no alívio de sintomas específicos (Do et al., 2018; Hameed et al., 2023; Klopstock et al., 2018, 2021; Pratini et al., 2013; Svetel et al., 2019), e também cuidados paliativos (Dangel et al., 2020). Recentemente, um estudo concluiu que a NBIA mostra uma variabilidade substancial na preservação da deambulação e nas taxas de mortalidade em seus diferentes subtipos, destacando a necessidade crucial de abordagens de gestão personalizadas para abordar efetivamente esses resultados (Amini et al., 2024). No entanto, não existem atualmente evidências que explorem os parâmetros funcionais, o acompanhamento a longo prazo e a implementação de estratégias de prevenção secundária em indivíduos afetados por PKAN (Tosi et al., 2022).

Apesar dos numerosos casos descritos na literatura, continua a existir uma lacuna significativa na compreensão das características funcionais e das incapacidades dos indivíduos afetados pela PKAN. A exploração destes aspectos pode oferecer informações valiosas para o desenvolvimento de estratégias multidisciplinares que englobam não só os sintomas motores, mas também as

dimensões cognitivas, comportamentais, de qualidade de vida e de participação social da doença. A investigação sublinha a importância de compreender o estado funcional e as incapacidades dos doentes, uma vez que desempenha um papel crucial no desenvolvimento de estratégias eficazes para a avaliação e o tratamento de perturbações neurológicas (Raggi et al., 2015; Steiner et al., 2002). Neste contexto, este estudo descreve o perfil funcional, a excitabilidade cortical e a degeneração do globo pálido num caso de PKAN clássica, fornecendo evidências de alterações funcionais e estruturais no cérebro observadas em doentes com PKAN. O objetivo é aprofundar a nossa compreensão das relações cérebro-comportamento nesta doença.

2 MATERIAIS E MÉTODOS

2.1 Desenho do Estudo

Um relato de caso seguindo as recomendações das diretrizes da lista de verificação CARE (Case Report) (Riley et al., 2017).

2.2 ÉTICA

O estudo foi realizado após a aprovação do Comitê de Ética da Universidade Federal do Amapá, Brasil (número de aprovação: CAAE 69164223.3.0000.0003. Este estudo segue os princípios descritos na Declaração de Helsinque para experiências que envolvem seres humanos e está em conformidade com as recomendações do Comitê de Ética em Publicações.

2.3 PARTICIPANTES

Participaram do estudo um jovem do sexo masculino da Amazônia brasileira, diagnosticado com PKAN clássica, e seu cuidador.

2.4 PROCEDIMENTOS

O paciente e seu cuidador foram submetidos aos seguintes procedimentos de avaliação:

2.4.1 Avaliação Neurológica

Primeiramente, foi realizado um exame clínico e físico detalhado, que incluiu registro da história clínica, realização de avaliações neurológicas, função cortical, cognição, estado mental, nervos cranianos, tônus muscular, reflexos, sensação, amplitude de movimento, força, equilíbrio, coordenação postural, independência funcional, marcha e outros procedimentos relevantes de exame físico. Durante a consulta de avaliação inicial, exames complementares, incluindo testes bioquímicos, ressonância magnética (RM) e eletroencefalografia (EEG), foram realizados para avaliar o estado neurológico do paciente e confirmar o diagnóstico de PKAN clássico.

2.4.2 Avaliação da função motora grossa

Medida da função motora grossa-66 (GMFM-66) foi usada para avaliar as habilidades motoras brutas de um único paciente neste estudo. O GMFM-66 é uma versão validada e abreviada do GMFM-88, consistindo em 66 itens distribuídos em cinco dimensões: (A) deitar e rolar, (B) sentar, (C) engatinhar e ajoelhar, (D) em pé e (E) andando, correndo e pulando. Cada item foi pontuado em uma escala de 0 a 3, onde 0 indica que a tarefa não foi iniciada e 3 indica que a tarefa foi concluída com sucesso. A avaliação foi conduzida por um fisioterapeuta treinado e levou aproximadamente 45 a 60 minutos. Além disso, os resultados do GMFM-66 foram usados para classificar o paciente de acordo com o Sistema de Classificação da Função Motora Grossa (GMFCS), que categoriza as habilidades motoras brutas em cinco níveis, desde a capacidade de andar sem limitações (Nível I) até a necessidade de suporte total para mobilidade (Nível V).

2.4.5 Índice de Prioridades dos Cuidadores e Saúde Infantil da Vida com Deficiências (CPCHILD)

Os cuidadores preencheram o Índice de Prioridades dos Cuidadores e Saúde Infantil da Vida com Deficiências (CPCHILD). Esse questionário avaliou a qualidade de vida relacionada à saúde (HRQOL) de crianças com deficiências graves de desenvolvimento por meio de 37 itens que abrangem saúde física, conforto, emoções, bem-estar social e qualidade de vida geral. Os cuidadores classificaram cada item com base em sua percepção do bem-estar da criança, com pontuações que variam de 0 a 100 indicando melhor HRQOL. O CPOCHILD fornece informações sobre as habilidades funcionais, o estado de saúde e o impacto das intervenções na melhoria da qualidade de vida de crianças com deficiências;

2.4.6 Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF)

Para definir o perfil de funcionalidade, utilizamos o conjunto básico adaptado da CIF para paralisia cerebral (idades ≥ 6 e < 14 anos). Desenvolvido pela Organização Mundial da Saúde (OMS), esta estrutura categoriza o funcionamento e a deficiência relacionados à saúde em funções e estruturas corporais, atividades e participação, bem como fatores contextuais. Para a classificação do perfil de funcionalidade do usuário, foi utilizado o conjunto básico adaptado para crianças com paralisia cerebral com mais de seis anos de idade. Este conjunto básico é composto por códigos baseados na CIF e se concentra em domínios-chave como mobilidade, autocuidado, comunicação, relacionamentos sociais e participação escolar (Raggi et al., 2015). O conjunto básico auxilia clínicos e pesquisadores a avaliar e documentar sistematicamente o impacto de distúrbios neurológicos na vida da criança, facilitando intervenções personalizadas e promovendo melhores resultados gerais.

2.4.7 Eletroencefalograma e Ressonância Magnética

Imagens de eletroencefalograma (EEG) e ressonância magnética (MRI) foram obtidas com o consentimento da família para complementar o estudo de caso abrangente, fornecendo mais informações sobre o diagnóstico.

3 RESULTADOS

3.1 Apresentação do Caso

a)Histórico do paciente: M.D.A.B., 12 anos, sexo masculino, branco, natural de Macapá, Estado do Amapá - Brasil, é o quarto filho de sua família, diagnosticado com Transtorno do Espectro Autista (TEA) (CID-10: F84.0) e NBIA devido à Neurodegeneração Associada à Pantotenato Quinase (PKAN) (CID-10: G23.0). Ele apresenta deficiências motoras, como hipertonia, distonia (cervical, oromandibular e de tronco), disfagia e disartria, que afetam as habilidades motoras, o desenvolvimento da fala e a alimentação oral.

b)Histórico da gravidez e do nascimento: Iniciou o pré-natal apenas no terceiro trimestre, com suplementação de ferro e exames de rotina, sem exames genéticos ou diagnósticos, em um contexto de hábitos alimentares irregulares devido a náuseas e distúrbios emocionais no início da gravidez. A gravidez terminou com um parto normal complicado na 42ª semana, resultando em aspiração de mecônio, asfixia perinatal e deslocamento do ombro. Ao nascer, o recém-nascido (RN) apresentava descoloração da pele (roxo), chorou após a palmada, pesava 3,5 kg e passou 2 dias em observação neonatal, foi realizada frenectomia e fisioterapia para luxação do ombro.

c)Histórico familiar: hipertensão, diabetes, TEA, doença neurológica não especificada, influências genéticas/ambientais.

d)Desenvolvimento na primeira infância: Os atrasos no desenvolvimento observados aos 24 meses incluíam marcha tardia aos 2 anos e regressão da fala aos 3 anos. Aos 3 anos, foram observados comportamentos hiperativos e antissociais, choro e fala limitada.

e) Anormalidades motoras: marcha equina, sentar em “W”, movimentos estereotipados das mãos. ASD diagnosticado aos 3 anos, iniciando tratamento multidisciplinar.

f) Progressão dos sintomas neurodegenerativos: Aos 6 anos, leve torção das mãos e dos dedos dos pés, piorando aos 8 anos de idade com graves limitações para agarrar objetos, quedas, independência reduzida. Ausência escolar devido à incapacidade de andar, falta de apoio especializado. Tratamento com neurologista, psicólogo, terapeuta ocupacional, fonoaudiólogo, fisioterapeuta, nutricionista. Intervenções: toxina botulínica para distonia, gastrostomia para disfagia.

g) Avaliação neurológica: Durante o exame físico, observou-se que o paciente estava alerta, consciente, hiperativo, minimamente interativo e responsivo, com constante indisposição e alterações de humor. O paciente é incapaz de articular a linguagem falada, apresentando disartria grave e disfagia grave associada principalmente à distonia oromandibular. O paciente relatava frequentemente dor nos punhos e tornozelos durante movimentos passivos, o que foi corroborado por sua mãe e pode estar associado a contraturas articulares e deformidades nas extremidades. A inspeção muscular revelou uma redução global simétrica grave no trofismo muscular. A distonia axial é um sinal clínico importante. A palpação indicou hipertonía nos flexores do cotovelo e dos dedos, nos flexores plantares, nos extensores do tronco e nos extensores do joelho do paciente. Os testes de coordenação demonstraram hipometria e bradicinesia. Foi observada ausência de clônus. A avaliação dos reflexos superficiais mostrou ausência do reflexo de Hoffman e presença de reflexos cutâneos abdominais e plantares. Presença de hiperreflexia em ambos os reflexos bicipital, patelar e calcâneo. O paciente apresentava força muscular comprometida, com maior fraqueza observada na extensão bilateral do quadril e na dorsiflexão do tornozelo, enquanto a abdução do ombro, a flexão do cotovelo e a extensão do joelho bilateralmente apresentavam menor comprometimento. O paciente é totalmente dependente para transferências, exceto para mudanças de posições prona para supina. O paciente não foi capaz de fazer a transição independente da posição sentada para a posição em pé e não conseguiu se manter em pé sem apoio ou sem o uso de dispositivos auxiliares de

locomoção. Durante a avaliação da marcha, o paciente precisa do apoio do terapeuta e de dispositivos de assistência para caminhar. Ele precisava de ajuda para ficar em pé, com distonia extensora do tronco acentuada e padrão de marcha equino significativo, caracterizado por flexão plantar vigorosa a cada passo, cruzamento das pernas e falta de dissociação entre as cinturas escapular e pélvica.

3.2 Eletroencefalograma (EEG)

O EEG revela atividade cortical anormal com áreas de atividade excessiva nas regiões do córtex motor primário e do córtex frontal, principalmente no hemisfério direito (Figura 2). Essas áreas de atividade elevada são representadas no EEG como indicativo de aumento da amplitude ou da frequência das ondas cerebrais nessas regiões, especialmente em CZ, C4, F4 e F8. No córtex motor primário, a presença de atividade excessiva sugere hiperexcitabilidade cortical, que pode estar associada a sintomas motores anormais, como espasticidade e movimentos involuntários, comuns em pacientes com PKAN devido à disfunção dos gânglios basais. A observação do aumento da atividade no córtex frontal, especialmente no hemisfério direito, é consistente com a natureza assimétrica dos sintomas motores em pacientes com PKAN. Além disso, o EEG revelou uma amplitude média reduzida em áreas extensas do córtex temporal esquerdo (T3-T5) e do córtex temporal direito (T4-T6). Essa observação sugere uma diminuição da atividade elétrica cortical nessas regiões específicas. Essa disfunção cortical nessa região pode contribuir para sintomas como distonia, rigidez e alterações no controle motor.

3.3 Imagem de Ressonância Magnética (MRI)

Os exames de ressonância magnética foram obtidos nos planos axial e coronal usando um scanner de 1,5 Tesla. Sequências específicas incluíram ponderação em T1, ponderação em T2, FLAIR (Fluid-Attenuated Inversion Recovery) e Imagem ponderada em suscetibilidade. Na sequência ponderada em T2, hipointensidade acentuada foi observada bilateralmente no globo pálido, consistente com acúmulo de ferro. Essa hipointensidade é um achado característico de PKAN. Uma área central de hiperintensidade cercada por hipointensidade no

globo pálido foi observada, criando o clássico sinal do "olho do tigre". Além disso, havia evidências de atrofia cerebral difusa leve, particularmente nas regiões frontais. A sequência FLAIR revelou a presença de múltiplas lesões hiperintensas subcorticais não específicas, que podem estar associadas à desmielinização ou gliose. A sequência de imagens ponderadas por suscetibilidade forneceu uma visão mais detalhada dos depósitos de ferro, mostrando hipointensidade significativa no globo pálido e outras regiões dos gânglios da base (Figura 1 A-D).

3.4 Medida da função motora grossa

O paciente foi avaliado pela GMFM-66, onde obteve uma pontuação média de 58,82 de um total de 100 pontos no domínio (a) Deitar e rolar, e 45 pontos no domínio (b) Sentar. No domínio (c) Engatinhar, a pontuação foi de 2,38 de um total de 100, enquanto no domínio (d) Ficar de pé, não foi obtida nenhuma pontuação (0 de um total de 100). No domínio (e) Andar, correr e pular, a pontuação foi de 9,72 de um total de 100. A pontuação total, calculando a média dos valores desses domínios, foi de 23,184 de 100, indicando comprometimento motor significativo com pontuações abaixo de 25% no geral e abaixo de 50% em um quarto dos domínios. Esses resultados destacam limitações graves da função motora dos membros inferiores, consistentes com o nível IV do Gross Motor Function Classification System (GMFCS) para indivíduos de 8 a 12 anos de idade. Essa classificação denota desafios profundos na mobilidade e na manutenção de posturas antigravitacionais, necessitando de auxílios de mobilidade ou assistência para movimentação e transporte.

3.5 Índice de Prioridade dos Cuidadores e de Saúde Infantil da Vida com Deficiências (CPCHILD)

O paciente diagnosticado com PKAN foi submetido a uma avaliação usando a escala CPOCHILD, uma ferramenta validada para medir a qualidade de vida relacionada à saúde em crianças com deficiências graves. Suas pontuações indicaram desafios profundos em vários domínios. Nos cuidados pessoais, o

paciente teve dificuldades significativas para se alimentar, fazer a higiene pessoal e se vestir de forma independente, necessitando de assistência substancial do cuidador. Em posicionamento, transferências e mobilidade, foram evidentes as dificuldades em manter o conforto, executar transferências e movimentar-se de forma independente, destacando graves limitações locomotoras e posturais. As pontuações de comunicação e interação social revelaram obstáculos na comunicação eficaz e no envolvimento social, abrangendo dificuldades para expressar necessidades, compreender sinais sociais e formar conexões interpessoais. Além disso, as pontuações baixas em conforto, emoções e comportamento destacaram o desconforto físico, o sofrimento emocional e os problemas comportamentais, como dor crônica, ansiedade, hiperatividade e frustração associados à PKAN. Em geral, esses resultados destacam o profundo impacto da PKAN em vários aspectos da vida do paciente, exigindo apoio multidisciplinar abrangente e intervenções direcionadas para melhorar sua qualidade de vida e bem-estar geral.

3.6 A Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF)

Para avaliar o impacto funcional da PKAN, utilizamos a estrutura da CIF, usando qualificadores e o sistema de codificação da CIF, conduzimos a avaliação do perfil de funcionalidade do paciente (Tabela 1). Alterações qualitativas na estrutura cerebral foram identificadas como localizadas no globo pálido em ambos os hemisférios com base na ressonância magnética. Em relação aos comprometimentos da função corporal, o paciente apresentou comprometimentos graves e completos, particularmente em funções intelectuais, atenção, funções emocionais e expressão da linguagem. Eles também apresentaram dor crônica, rigidez articular e déficits no controle voluntário do movimento. A avaliação usando instrumentos como CPCHILD e GMFMS destacou dificuldades significativas de desempenho em atividades diárias e participação. Dificuldade completa foi observada na resolução de problemas, rotinas diárias, conversação, manutenção da posição corporal, uso manual fino, uso do banheiro, alimentação, interações interpessoais, educação escolar e recreação. Dificuldade grave foi observada em

andar e se movimentar, apesar de dispositivos de assistência, enquanto dificuldade leve foi relatada em relacionamentos familiares. A classificação de fatores ambientais revelou barreiras completas em produtos e tecnologias para cultura, lazer, design de edifícios de uso público e atitudes sociais. Por outro lado, os facilitadores incluíram apoio familiar, apoio de amigos, acesso a serviços de saúde e políticas educacionais.

3.7 Progressão do estado de saúde

A progressão da condição do paciente foi notavelmente rápida, caracterizada por um aumento significativo na dependência funcional, principalmente devido à distonia progressivamente pior. Com o tempo, o paciente desenvolveu distonia orofacial grave, o que tornou a alimentação oral impossível e necessitou do uso de uma sonda nasogástrica para nutrição. Além disso, a hipotrofia muscular se tornou uma característica proeminente, contribuindo para o declínio geral da mobilidade e força. Durante um período de 18 meses, o paciente passou por múltiplas hospitalizações resultantes de episódios infecciosos recorrentes. Sua condição piorou ainda mais, levando a complicações cardiorrespiratórias graves, incluindo pneumonia. Em outubro de 2024, o paciente morreu devido a complicações relacionadas à doença, abrangendo insuficiência respiratória, infecções persistentes e declínio neurológico grave.

4 DISCUSSÃO

Este estudo é o primeiro a descrever o perfil funcional e a progressão da doença da PKAN clássica, fornecendo uma análise detalhada da excitabilidade cortical e da calcificação palidal. Foram observados comprometimentos graves, incluindo déficits intelectuais, linguísticos e neurolocomotores, bem como calcificação palidal significativa identificada por ressonância magnética. As avaliações funcionais usando GMFM e CPCHILD forneceram informações essenciais sobre habilidades funcionais e qualidade de vida. O estudo aborda uma lacuna crítica na literatura, destacando o amplo impacto da PKAN na funcionalidade.

Essas descobertas coletivamente ajudam a definir o perfil funcional de deficiências e dificuldades de atividade, juntamente com anormalidades neurológicas e estruturais complexas em pacientes com PKAN clássica. Essa avaliação abrangente é crucial para entender o amplo impacto biopsicossocial da PKAN, revelando como a doença afeta múltiplos domínios da vida. Essas informações detalhadas são essenciais para desenvolver abordagens multidisciplinares adaptadas às necessidades específicas dos pacientes e suas famílias, permitindo um cuidado abrangente que aborda os desafios físicos, comportamentais, emocionais e sociais de forma abrangente.

Estudos anteriores relataram consistentemente síndromes clínicas, estudos de imagem e perfis neuropsicológicos associados à PKAN (Bhardwaj et al., 2021; Lorenzo Villalba et al., 2020; Morales-Briceño et al., 2014; Sriram et al., 2023; Vintimilla Tosi et al., 2022). Consistente com nossas descobertas de deficiência intelectual, déficits de expressão da linguagem e distúrbios motores, nosso estudo também identifica disfunção de excitabilidade cortical junto com o clássico sinal do "olho do tigre" na ressonância magnética. Essas descobertas comprovam a conectividade funcional reduzida dentro da rede motora, particularmente entre os gânglios da base e áreas corticais relacionadas ao motor (Stoeter et al., 2021). Os comprometimentos funcionais observados neste caso são consistentes com relatos anteriores descrevendo deficiências graves em pacientes com PKAN, particularmente em termos de função motora e habilidades cognitivas (Marelli et al., 2005).

A natureza das deficiências estruturais em distúrbios PKAN é destacada por mudanças qualitativas nos gânglios da base em ambos os hemisférios cerebrais. Os achados de imagem em PKAN foram bem documentados, com o sinal característico do "olho de tigre" no globo pálido sendo uma marca registrada da doença (Choayb et al., 2021; Prin et al., 2020). Este caso corrobora esses achados de imagem, demonstrando calcificação palidal pronunciada e regiões hiperintensas e hipointensas distintas em exames de ressonância magnética ponderados em T2.

Essas características de imagem são críticas para diagnosticar e distinguir PKAN de outros distúrbios neurodegenerativos (Schipper, 2012b; Schneider & Bhatia, 2013).

Este relatório é o primeiro a fornecer evidências de excitabilidade cortical alterada e a apresentação clássica de ressonância magnética em um paciente com PKAN clássico. As descobertas sobre excitabilidade cortical, avaliadas por meio de avaliações neurofisiológicas, oferecem novos insights sobre os mecanismos neurológicos da PKAN, sugerindo caminhos potenciais para intervenções terapêuticas direcionadas (Liu et al., 2017; Mahoney et al., 2011; Woopen et al., 2013). A disfunção no globo pálido afeta significativamente a excitabilidade cortical, levando a distúrbios motores e cognitivos que comprometem gravemente a funcionalidade e a qualidade de vida do paciente. A pesquisa indica que a disfunção do globo pálido afeta os subprocessos pré-motores, alterando as funções cognitivas e o comportamento em pacientes com PKAN (Mückschel et al., 2016a). Neste estudo, apresentamos atividade cortical anormal caracterizada por atividade aumentada no córtex motor primário e no córtex frontal, especialmente no hemisfério direito. Os achados do EEG revelam amplitude média reduzida em áreas extensas do córtex temporal esquerdo. Esses insights têm potencial considerável para avançar estratégias de saúde para pacientes com PKAN, com foco em intervenções personalizadas para melhorar a função cognitiva e o controle motor. A estimulação cerebral profunda está sendo investigada como uma estratégia de intervenção significativa (MacLean et al., 2023; Mückschel et al., 2016b), enquanto abordagens alternativas como a estimulação cerebral não invasiva podem ser exploradas por meio de ensaios clínicos (Mylius et al., 2009). As anormalidades identificadas nos córtices motor e frontal primários, juntamente com amplitudes reduzidas de EEG no córtex temporal esquerdo, sugerem uma base neurobiológica complexa para PKAN. Esses achados ressaltam a importância de abordagens terapêuticas direcionadas que visam modular a excitabilidade cortical para melhorar as funções cognitivas e motoras em pacientes afetados.

A CIF é uma ferramenta fundamental para classificar e qualificar deficiências, limitações de atividade e restrições de participação (Raggi et al., 2015). Este estudo

é o primeiro a descrever o perfil funcional de um caso clássico de PKAN usando o sistema de codificação da CIF. Ele demonstra que o perfil de comprometimento funcional de pacientes com PKAN é predominantemente caracterizado por comprometimentos graves e completos, resultando em dificuldades significativas na realização de atividades diárias e participação limitada em educação, lazer e assistência médica. Os principais comprometimentos observados incluem déficits comportamentais e de atenção, distúrbios de linguagem, comprometimentos graves de tônus e força, dificuldades locomotoras e desafios com independência funcional. O funcionamento intelectual, neuropsicológico e cognitivo na PKAN também foi documentado em estudos anteriores (Freeman et al., 2007; Mahoney et al., 2011; Palmeri et al., 2020). Este conjunto de evidências é essencial para o desenvolvimento de estratégias de intervenção multidisciplinares que visem melhorar os aspectos funcionais e a qualidade de vida das pessoas afetadas pela PKAN.

Uma abordagem multidisciplinar é essencial para abordar as diversas necessidades físicas, emocionais e sociais dos pacientes com PKAN. Esforços colaborativos envolvendo neurologistas, neurofisiologistas, neuropsicólogos, fisioterapeutas e terapeutas ocupacionais são cruciais para desenvolver planos de cuidados abrangentes. Intervenções específicas podem incluir terapias especializadas para gerenciar sintomas motores e melhorar a independência funcional, intervenções comportamentais para abordar desafios cognitivos e emocionais e programas de apoio social para melhorar a qualidade de vida e promover a inclusão social. Ao integrar essas estratégias, os provedores de saúde podem otimizar os resultados e melhorar o bem-estar geral dos indivíduos que vivem com PKAN (Hogarth et al., 2017).

Pesquisas futuras devem priorizar coortes maiores para validar e expandir as observações iniciais, particularmente sobre deficiências estruturais e funcionais do cérebro e seu impacto no comportamento, cognição e sistemas neuromotores. A ausência de dados longitudinais neste estudo limita a compreensão da progressão da doença e dos resultados do tratamento ao longo do tempo. Além disso, embora avaliações avançadas de neuroimagem e neurofisiológicas forneçam insights

valiosos, sua aplicação clínica pode enfrentar desafios práticos. Abordar essas limitações por meio de esforços de pesquisa colaborativa e projetos de estudo inovadores é crucial para avançar a compreensão da PKAN e melhorar o atendimento ao paciente.

Estudos futuros devem enfatizar o aprimoramento de nossa compreensão da excitabilidade cortical, calcificação palidal e seus fundamentos neurológicos, juntamente com a investigação da eficácia de modalidades terapêuticas avançadas, como técnicas de neuroimagem e abordagens de neuromodulação. O desenvolvimento de biomarcadores e ferramentas de avaliação padronizadas auxiliará ainda mais na caracterização da gravidade da doença e no monitoramento da resposta ao tratamento, apoiado por pesquisas multidisciplinares envolvendo neurologia, neurofisiologia, radiologia, ciências da reabilitação e especialistas em promoção da saúde. Esses esforços são essenciais para o avanço de estratégias de gerenciamento clínico e a melhoria dos resultados para pacientes com PKAN.

5 CONCLUSÃO

Este estudo forneceu uma visão detalhada do perfil funcional, excitabilidade cortical e calcificação palidal em um caso clássico de PKAN, destacando a progressão rápida única das características clínicas e neurobiológicas desta rara doença neurodegenerativa. O perfil funcional do paciente exhibe predominantemente deficiências graves nas atividades diárias e restrições significativas na participação educacional, de lazer e de assistência médica. Além de limitações funcionais graves, déficits comportamentais, deficiências de atenção e distúrbios de linguagem foram identificados, juntamente com distúrbios motores, como espasticidade e dependência funcional.

Os achados de excitabilidade cortical alterada, conforme evidenciado por métodos neurofisiológicos, oferecem novas perspectivas sobre os mecanismos neurobiológicos subjacentes à PKAN, sugerindo caminhos potenciais para intervenções terapêuticas direcionadas. A presença de calcificação palidal

característica na RNM reforça a importância desses achados para o diagnóstico diferencial e o tratamento clínico da PKAN. Pesquisas futuras devem priorizar estudos em larga escala para validar e expandir essas observações iniciais, particularmente em relação aos mecanismos neurológicos subjacentes às anormalidades corticais e seu impacto nas funções cognitivas e motoras. A inclusão de dados longitudinais será essencial para entender melhor a progressão da doença e os resultados do tratamento ao longo do tempo.

REFERÊNCIAS

AMINI, E. et al. Estimation of Ambulation and Survival in Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation Disorders. **Movement Disorders Clinical Practice**, v. 11, n. 1, p. 53–62, 2023.

BHARDWAJ, N. K. et al. Neurodegeneration with brain iron accumulation: Characterization of clinical, radiological, and genetic features of pediatric patients from Southern India. **Brain and Development**, v. 43, n. 10, p. 1013–1022, 2021.

BREZAVAR, D.; BONNEN, P. E. Incidence of PKAN determined by bioinformatic and population-based analysis of ~140,000 humans. **Molecular Genetics and Metabolism**, v. 128, n. 4, p. 463–469 2019.

CHOAYB, S. et al. Eye of the Tiger Sign in Pantothenate Kinase-Associated Neurodegeneration. **Case Reports in Radiology**, v. 2021, p. e6633217, 2021.

DANGEL, T. et al. Palliative care in 9 children with neurodegeneration with brain iron accumulation. **Neurological Sciences**, v. 41, n. 3, p. 653–660, 2019.

IVANO DI MEO et al. Neuronal Ablation of CoA Synthase Causes Motor Deficits, Iron Dyshomeostasis, and Mitochondrial Dysfunctions in a CoPAN Mouse Model. **International Journal of Molecular Sciences**, v. 21, n. 24, p. 9707–9707, 2020.

DO, H. K. et al. Botulinum Toxin-A Injection in the Treatment of Spasticity in a Infantile-Onset Neurodegeneration With Brain Iron Accumulation: A Case Report. **Annals of Rehabilitation Medicine**, v. 42, n. 2, p. 363–363, 2018.

FREEMAN, K. et al. Intellectual and adaptive behaviour functioning in pantothenate kinase-associated neurodegeneration. **Journal of Intellectual Disability Research**, v. 51, n. 6, p. 417–426, 2007.

GILGENKRANTZ, S. À propos des neurodégénérescences associées à un déficit en pantothénate-kinase ou PKAN. **médecine/sciences**, v. 19, n. 6-7, p. 668–670, 2003.

GREGORY, A.; HAYFLICK, S. J. Genetics of Neurodegeneration with Brain Iron Accumulation. **Current Neurology and Neuroscience Reports**, v. 11, n. 3, p. 254–261, 2011.

HAMEED, M. et al. Treatment of Pantothenate-Kinase Neurodegeneration With Baclofen, Botulinum Toxin, and Deferiprone: A Case Report. **Brain & Neurorehabilitation**, v. 16, n. 3, 2023.

HAYFLICK, S. J.; JEONG, S. Y.; ODY C.M. SIBON. PKAN pathogenesis and treatment. **Molecular Genetics and Metabolism**, v. 137, n. 3, p. 283–291, 2022.

HOGARTH, P. et al. Consensus clinical management guideline for pantothenate kinase-associated neurodegeneration (PKAN). **Molecular Genetics and Metabolism**, v. 120, n. 3, p. 278–287, mar. 2017.

KLOPSTOCK, T. et al. A randomized trial of Deferiprone for Pantothenate Kinase-Associated Neurodegeneration (PKAN). **European journal of neurology**, v. 25, 2018.

KLOPSTOCK, T. et al. Fosmetpantotate randomized controlled trial in pantothenate kinase-associated neurodegeneration. **Movement disorders: official journal of the Movement Disorder Society**, v. 36, n. 6, p. 1342–1352, 2021.

KURIAN, M. A.; HAYFLICK, S. J. Pantothenate kinase-associated neurodegeneration (PKAN) and PLA2G6-associated neurodegeneration (PLAN): review of two major

neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA) phenotypes. **International review of neurobiology**, v. 110, p. 49–71, 2013.

LAMBRECHTS, R. A. et al. CoA-dependent activation of mitochondrial acyl carrier protein links four neurodegenerative diseases. **EMBO Molecular Medicine**, v. 11, n. 12, 2019.

LEE, J.-H. . et al. Looking Deep into the Eye-of-the-Tiger in Pantothenate Kinase-Associated Neurodegeneration. **AJNR. American journal of neuroradiology**, v. 39, n. 3, p. 583–588, 2018.

LIU, Z. et al. Subthalamic Nuclei Stimulation in Patients With Pantothenate Kinase-Associated Neurodegeneration (PKAN). **Neuromodulation**, v. 20, n. 5, p. 484–491, 2017.

LORENZO VILLALBA, N. et al. Intellectual Disability, Falls and Gait Disturbances: A Misdiagnosis. **European Journal of Case Reports in Internal Medicine**, v. 7, n. Vol 7 No 3, 2020.

MACLEAN, J. A. et al. Novel utilization of deep brain stimulation in the pedunculopontine nucleus with globus pallidus internus for treatment of childhood-onset dystonia. **Frontiers in Human Neuroscience**, v. 17, n. 17, 2023.

MAHONEY, R.; SELWAY, R.; LIN, J.-P. Cognitive functioning in children with pantothenate-kinase-associated neurodegeneration undergoing deep brain stimulation. **Developmental Medicine & Child Neurology**, v. 53, n. 3, p. 275–279, 2010.

MARELLI, C. et al. Clinical and neuropsychological correlates in two brothers with pantothenate kinase–associated neurodegeneration. **Movement Disorders**, v. 20, n. 2, p. 208–212, 2005.

MORALES-BRICEÑO, H. et al. Clinical and genetic characteristics of Mexican patients with PKAN. **Movement disorderS**, v. 29, p. S118–S118, 2014.

MÜCKSCHEL, M. et al. Deep brain stimulation in the globus pallidus compensates response inhibition deficits: evidence from pantothenate kinase-associated neurodegeneration. **Brain Structure and Function**, v. 221, n. 4, p. 2251–2257, 2015.

MYLIUS, V. et al. Low-frequency rTMS of the premotor cortex reduces complex movement patterns in a patient with pantothenate kinase-associated neurodegenerative disease (PKAN). **Neurophysiologie Clinique**, v. 39, n. 1, p. 27–30, 2009.

ORELLANA, D. I. et al. Coenzyme A corrects pathological defects in human neurons of PANK 2-associated neurodegeneration. **EMBO Molecular Medicine**, v. 8, n. 10, p. 1197–1211, 2016.

PALMERI, R. et al. Neuropsychological functions and psychiatric symptoms in late-onset manifestation of pantothenate kinase-associated neurodegeneration: a clinical case report. **International Journal of Neuroscience**, v. 130, n. 5, p. 490–492, 2019.

PAN, S.; ZHU, C. Atypical pantothenate kinase-associated neurodegeneration with PANK2 mutations : clinical description and a review of the literature. **Neurocase**, v. 26, n. 3, p. 175–182, 2020.

PRATINI, N. R. et al. Treatment of Classic Pantothenate Kinase–Associated Neurodegeneration with Deferiprone and Intrathecal Baclofen. **American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation**, v. 92, n. 8, p. 728–733, 2013.

PRIN, P. et al. Beyond the “eye-of-tiger”: qualitative assessment of radiologic signs associated with preoperative motor clinical score and Deep Brain Stimulation outcome in PKAN patients. **European journal of neurology**, v. 27, 2020.

RAGGI, A. et al. The ICF as a framework to collect and interpret data on the extent and variety of disability in neurological conditions. **NeuroRehabilitation**, v. 36, n. 1, p. 17–22, 2015.

RILEY, D. S. et al. CARE guidelines for case reports: explanation and elaboration document. **Journal of Clinical Epidemiology**, v. 89, p. 218–235, 2017.

SCHIPPER, H. M. Neurodegeneration with brain iron accumulation — Clinical syndromes and neuroimaging. **Biochimica et Biophysica Acta**, v. 1822, n. 3, p. 350–360, 2012.

SCHNEIDER, S. A.; BHATIA, K. P. Syndromes of Neurodegeneration With Brain Iron Accumulation. **Seminars in Pediatric Neurology**, v. 19, n. 2, p. 57–66, 2012.

SCHNEIDER, S. A.; BHATIA, K. P. Excess iron harms the brain: the syndromes of neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA). **Journal of Neural Transmission**, v. 120, n. 4, p. 695–703, 2013.

SRIRAM, N. et al. Clinical, imaging and genetic profile of twenty-four patients with pantothenate kinase-associated neurodegeneration (PKAN)- A single centre study from India. **Parkinsonism & Related Disorders**, v. 111, 2023.

STEINER, W. A. et al. Use of the ICF model as a clinical problem-solving tool in physical therapy and rehabilitation medicine. **Physical therapy**, v. 82, n. 11, p. 1098–1107, 2002.

STOETER, P. et al. Functional connectivity of the motor system in dystonia due to PKAN. **eNeurologicalSci**, v. 22, n. 100314, 2021.

SVETEL, M. et al. Clinical course of patients with pantothenate kinase-associated neurodegeneration (PKAN) before and after DBS surgery. **Journal of neurology**, v. 266, n. 12, p. 2962–2969, 2019.

TOSI, A. B. V. et al. Neuropsychological profile associated to PKAN in its initial phase: a case series report. **Neurocase**, v. 28, n. 1, p. 66–71, 2022.

WERNING, M. et al. PKAN neurodegeneration and residual PANK2 activities in patient erythrocytes. **Annals of Clinical and Translational Neurology**, v. 7, n. 8, p. 1340–1351, 2020.

WOLTJER, R. L. et al. Pallidal neuronal apolipoprotein E in pantothenate kinase-associated neurodegeneration recapitulates ischemic injury to the globus pallidus. **Molecular Genetics and Metabolism**, v. 116, n. 4, p. 289–297, 2015.

WOOPEN, C. et al. Early application of deep brain stimulation: Clinical and ethical aspects. **Progress in Neurobiology**, v. 110, p. 74–88, 2013.

APÊNDICE A - QUADROS COM LEGENDAS

Tabela 1. Perfil funcional de um paciente com PKAN Clássica.

Categoria CIF	Instrumento Avaliação	de	Qualificador									
			Prejuízo									
Estrutura do Corpo (s)			0	1	2	3	4	8	9			
s100 – Estrutura do Cérebro	RM do Cérebro						x					
Natureza*			0	1	2	3	4	5	6	7	8	9
Localização**			☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
			☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐	☐
			Prejuízo									
Função Corporal (b)			0	1	2	3	4	8	9			

b110 - Funções da consciência	Exame Clínico/ CPCHILD	x	
b117 – Funções intelectuais	Exame Clínico		x
b1301 – Motivação	Exame Clínico	x	
b134 – Funções do sono	Questionário Relatado		x
b140 – Funções de atenção	Exame Clínico / CPCHILD	x	
b152 – Funções emocionais	Exame Clínico / CPCHILD	x	
b167 – Funções mentais e de linguagem	Exame Clínico / CPCHILD		x
b210 – Funções da visão	Exame Clínico / CPCHILD	x	
b280 – Sensação de dor	Escala Visual da Dor / Exame Clínico		x
b710 – Funções de mobilidade articular	Goniometria/ Exame Clínico		x
b735 – Funções de tônus muscular	Escala de Ashworth / Exame Clínico		x

b760 – Funções de controle do movimento voluntário Escala MRC / Exame Clínico

x

Atividade e Participação (d)	Dificuldade						
	0	1	2	3	4	8	9

d175 – Resolução de problemas CPCHILD

x

d230 – Cumprir a rotina diária CPCHILD

x

d350 – Conversação GMFMS

x

d415 – Manter a posição do corpo GMFMS / Exame Clínico

x

d440 – Uso manual fino GMFMS /CPCHILD / Exame Clínico

x

d450 – Andar GMFMS / Exame Clínico

x

d460 – Deslocar-se em diferentes locais GMFMS / Exame Clínico

x

d530 – Ir à casa de banho CPCHILD

x

d550 – Comer CPCHILD

x

d710 – Interações interpessoais básicas	CPCHILD								x
d760 – Relações familiares	CPCHILD Questionário Personalizado	/							x
d820 – Educação escolar	CPCHILD								x
d920 – Recreação e lazer	CPCHILD								x

Fatores Ambientais (e)	Facilitador / Barreira						
	0	1	2	3	4	8	9
e130 – Produtos e tecnologias para a educação							+
e140 – Produtos e tecnologias para cultura, lazer e esporte							x
e150 – Conceção, construção e realização de produtos e tecnologias para uso público							x
e310 – Família imediata							+

e320 – Amigos	Questionário Personalizado	+
e460 – Atitudes sociais	Questionário Personalizado	x
e580 – Serviços, sistemas e políticas de saúde	Questionário Personalizado	+
e585 – Serviços, sistemas e políticas de educação e formação	Questionário Personalizado	+

Extent of Disability: 0 None, 1 Mild, 2 Moderate, 3 Severe ,4 Complete, 8 Not Specified, 9 Not Applicable. Nature of Disability: 0 No change in structure, 1 Total absence, 2 Partial absence, 3 Additional part, 4 Aberrant dimensions, 5 Discontinuity, 6 Standard deviation, 7 Qualitative changes, 8 Not Specified, 9 Not Applicable; Location of Disability: 0 More than one region, 1 Right, 2 Left, 3 Both sides, 4 Upper part, 5 Posterior part, 6 Proximal, 7 Distal, 8 Not Specified, 9 Not Applicable,; Body Function: Generic Scale: 0 None, 1 Mild, 2 Moderate, 3 Severe, 4 Complete, 8 Not Specified, 9 Not Applicable. Activity and Participation: Generic Scale to Qualify Difficulty: 0 None, 1 Mild, 2 Moderate, 3 Severe, 4 Complete, 8 Not Specified, 9 Not Applicable. Environmental Factors: Generic Scale to Qualify Facilitators (+) or Barriers (x): 0 None ,1 Mild, 2 Moderate, 3 Severe, 4 Complete, 8 Not Specified, 9 Not Applicable

ANEXO A - FIGURAS

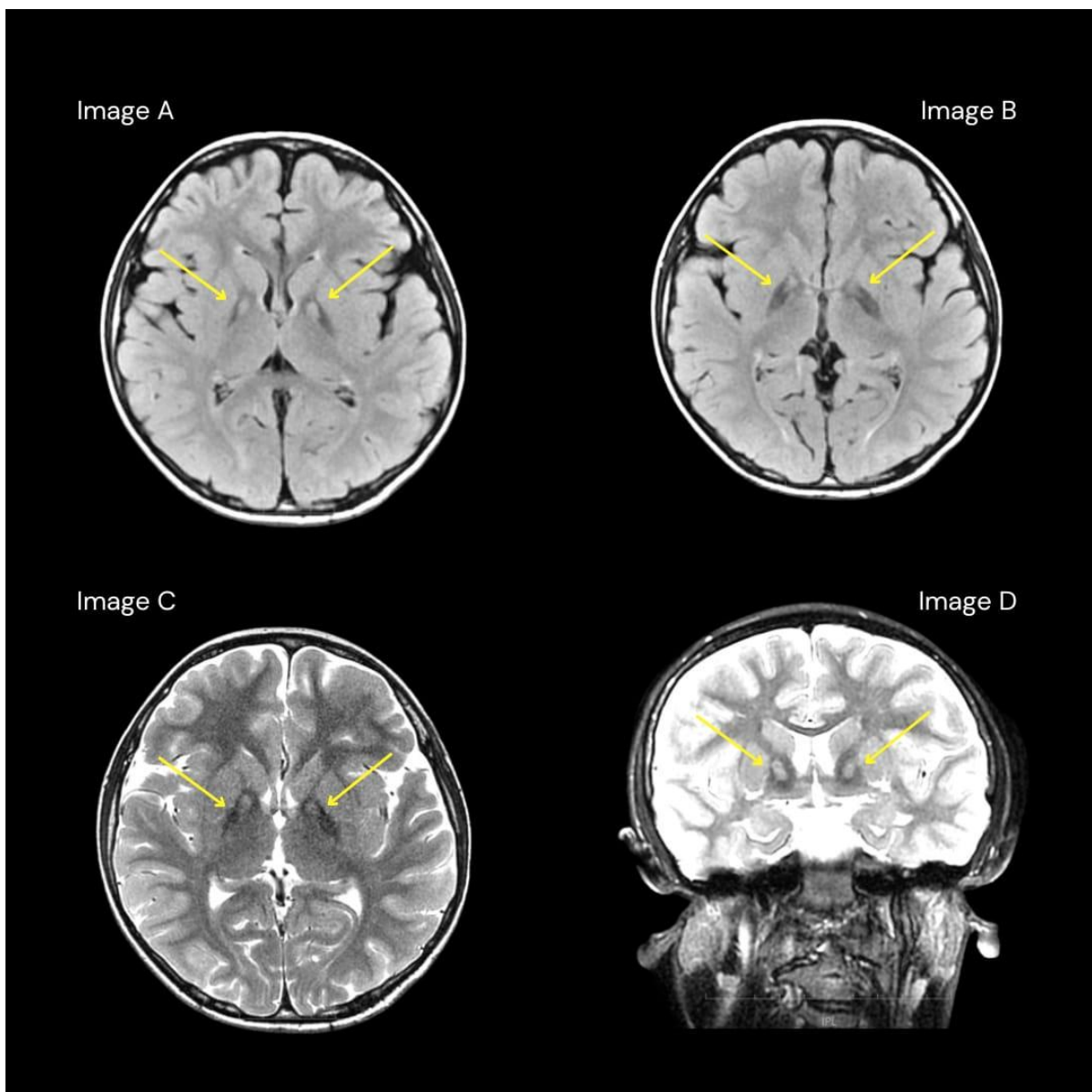


FIGURA 1 - Imagem de ressonância magnética do cérebro de um doente de 7 anos com PKAN, mostrando o sinal dos “olhos de tigre” visualizado como duas áreas hiperdensas concêntricas no globo pálido indicadas pelas setas: **Imagem A**: corte axial ponderado em T2 Flair; **Imagem B**: corte axial ponderado em FLAIR; **Imagem C**: corte axial ponderado em T2; **Imagem D**: corte coronal ponderado em T2.

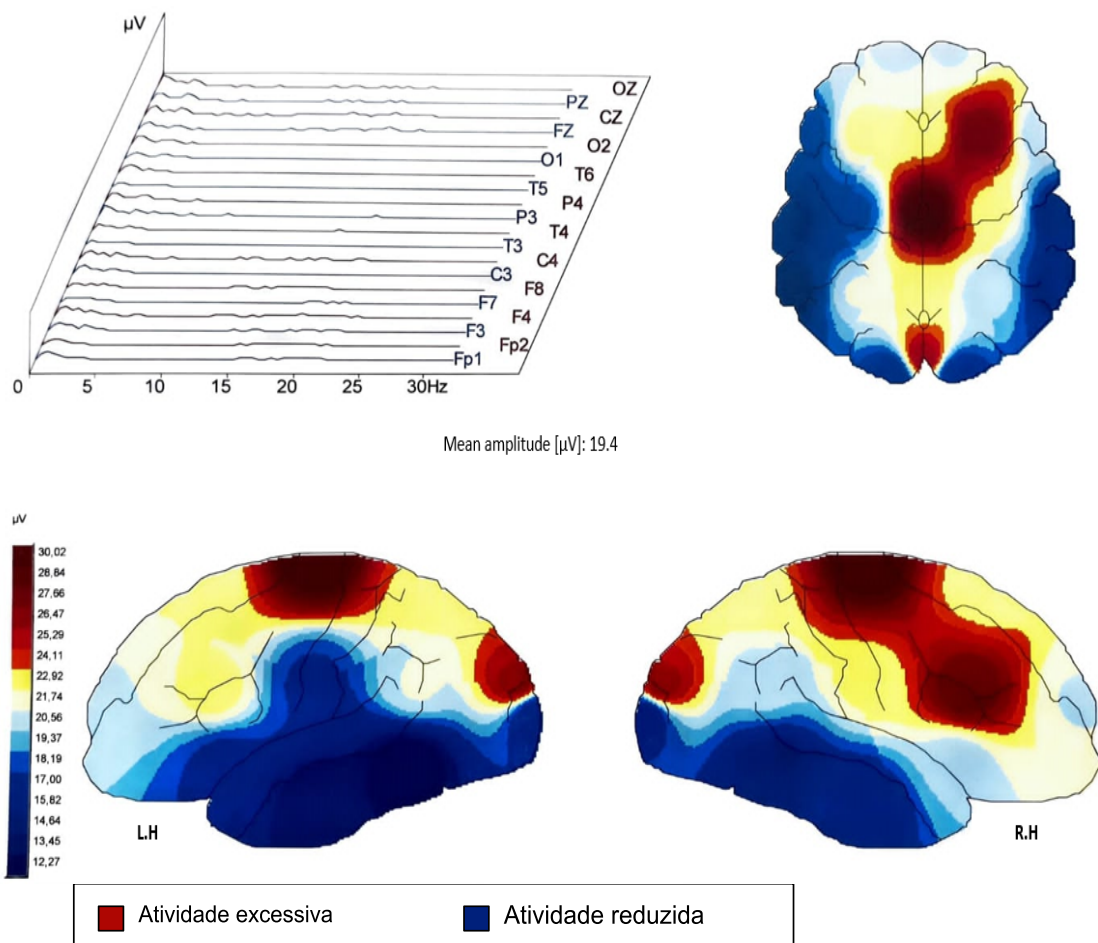


Figura 2. Eletroencefalograma de um doente de 7 anos com PKAN demonstrando atividade elétrica cortical anormal - μV - microvolts; **F** - lobo frontal, **P** - lobo parietal, **T**- lobo temporal, **O** - lobo occipital. **LH** - Hemisfério esquerdo. **RH** - Hemisfério direito

ANEXO B - COMPROVANTE DE SUBMISSÃO

Neurocase

Home

Author

Review

Submission Confirmation

Print

Thank you for your submission

Submitted to

Neurocase

Manuscript ID

NCS-OA-24-229

Title

Functional Profile, Cortical Excitability, and Pallidal Calcification in Rapidly Progressive Classic Pantothenate Kinase-Associated Neurodegeneration: A Case Report

Authors

Rodrigues, Paula
de Oliveira, Cleber Alexandre
Pureza, Débora Jhully
Palmeirim, Érica Melissa
Dias, Helainy Monik
Santos, Elinaldo
Visco, Diego

Date Submitted

07-Oct-2024

Author Dashboard