

FACULDADE SETE LAGOAS – FACSETE

FRANCYELE RODRIGUES CORRÊA
MAÍLA GRACIANA GONÇALVES LIMA

O USO DA CIF NA AVALIAÇÃO DE UMA CRIANÇA COM SÍNDROME DE JOUBERT:
Estudo de Caso

Sete Lagoas/MG

2022

**FRANCYELE RODRIGUES CORRÊA
MAÍLA GRACIANA GONÇALVES LIMA**

**O USO DA CIF NA AVALIAÇÃO DE UMA CRIANÇA COM SÍNDROME DE JOUBERT:
Estudo de Caso**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado como parte dos requisitos para à obtenção do título de Bacharel em Fisioterapia da Faculdade Sete Lagoas – FACSETE.

Orientadora: Prof. Dra. Mariana Aguiar de Matos.

Coorientadora: Profa. Luciana das Graças Coelho.

Sete Lagoas/MG

2022



Francyele Rodrigues Corrêa
Málla Graciana Gonçalves Lima

**O USO DA CIF NA AVALIAÇÃO DE UMA CRIANÇA COM SÍNDROME DE JOUBERT: Estudo de
Caso**

A banca examinadora abaixo-assinada aprova o presente trabalho de conclusão de curso como parte dos requisitos para conclusão do curso de Graduação em Fisioterapia da Faculdade Sete Lagoas – FACSETE.

Aprovada em 07 de Julho de 2022.

Maxima Aguiar de Matos

Prof. (a) Mariana Aguiar de Matos
Faculdade Sete Lagoas – FACSETE
Orientador(a)

Luciana das Graças Coelho

Prof. (a) Luciana das Graças Coelho
Faculdade Sete Lagoas – FACSETE
Coorientador(a)

Michelle Pires P. da Rocha

Prof. (a) Michelle Pires Pinto da Rocha
Faculdade Sete Lagoas – FACSETE
Avaliador (a)

Sete Lagoas, 07 de Julho de 2022

AGRADECIMENTOS

Agradecemos ao responsável por ter aceitado o convite para pesquisa e permitido frequentar seu ambiente familiar. Nossa gratidão aos profissionais como Mariana Aguiar por nos ter orientado durante todo o período da pesquisa no desenvolvimento de sugestões e manuscrito. A Luciana Coelho que se disponibilizou para acompanhar nas visitas domiciliares. Agradecemos ainda a Faculdade Sete Lagoas – FACSETE que permitiu a realização de busca ativa de prontuário.

RESUMO

Introdução: A síndrome de Joubert (SJ) é uma desordem genética autossômica recessiva e rara, sendo a hipotonia, atrasos motores, controle respiratório anormal e a apraxia motora ocular suas principais sequelas. Embora a SJ possa afetar de forma significativa a funcionalidade das crianças, a maioria dos estudos ainda focam em descrever as alterações de acordo com mudanças no fenótipo ou apresentação clínica. **Objetivo:** Avaliar e classificar a funcionalidade e incapacidade de uma criança com diagnóstico de Síndrome de Joubert atendida na Clínica-escola de Fisioterapia da Faculdade Sete Lagoas. **Metodologia:** Trata-se de um relato de caso de caráter descritivo e quantitativo, envolvendo uma criança acometida pela Síndrome de Joubert. Os dados foram obtidos por meio de uma avaliação fisioterapêutica que consistiu na análise de força muscular, goniometria passiva, inspeção e aplicação das escalas DENVER, PEDI, PedsQL, além da análise do prontuário. **Resultados:** Na avaliação de estrutura/função o paciente apresenta histórico de epilepsia, apneias centrais e hipotonia. Além disso, pés em eversão, polidactilia nas mãos e pés. Já na atividade/participação apresenta atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, é totalmente dependente do cuidador nas tarefas de autocuidado, função social e mobilidade, redução da qualidade e da restrição da participação social. O paciente faz uso contínuo de medicamentos, tem acompanhamento multidisciplinar e em casa possui vários equipamentos de auxílio para o desenvolvimento e tecnologias assistivas **Conclusão:** A utilização do modelo da CIF-CJ para avaliação de uma criança com Síndrome de Joubert permitiu não apenas a identificação de deficiências relacionadas à estrutura e função do corpo, como também limitações de atividade e restrição da participação social. O contexto ambiental no qual a criança está inserida possui diversos facilitadores que podem contribuir para a melhora da sua funcionalidade.

Palavras Chaves: Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF). Relato de caso. Fisioterapia.

ABSTRACT

Introduction: Joubert syndrome (JS) is a rare autosomal recessive genetic disorder, with hypotonia, motor delays, abnormal respiratory control and ocular motor apraxia its main sequelae. Although JS can significantly affect children's functionality, most studies still focus on describing changes according to changes in phenotype or clinical presentation. **Objective:** To evaluate and classify the functionality and disability of a child diagnosed with Joubert Syndrome treated at the School Clinic of Physiotherapy at Faculdade Sete Lagoas. **Methodology:** The study consists of a descriptive and quantitative case report, involving a child affected by Joubert Syndrome. Data will be obtained through a physiotherapeutic assessment using the DENVER, PEDI, PedsQL scales, standard pediatric assessment form from FACSETE, in addition to strength analysis, passive goniometry, medical record inspection and interview with the person in charge. **Results:** In the evaluation of structure/function, the patient has a history of epilepsy, central apneas. Also, feet in eversion, 6 toes and 7 toes. In activity/participation, it has two delays according to Denver II, a score of 49 points with an impact on HRQoL and totally dependent on the caregiver in the tasks of self-care, social function and mobility. In the contextual factors, a child was observed with continuous use of medication, multidisciplinary monitoring and home with various development aid equipment, despite the limitations and restrictions, the individual is smiling and happy. **Conclusion:** The use of the ICF-CJ model to evaluate a child with Joubert Syndrome allowed not only the identification of deficiencies related to the structure and function of the body, but also activity limitations and restriction of social participation. The environmental context in which the child is inserted has several facilitators that can contribute to the improvement of their functionality.

Keywords: International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF). Case Reports. Physiotherapy.

LISTA DE ILUSTRAÇÕES

Figura 1	-	Caraterísticas físicas	3
Figura 2	-	Componentes da CIF	6
Figura 3	-	Exame morfológico	10
Figura 4		Ressonância magnética	11
Quadro 1	-	Sinais clínicos da SJ x Sinais presente no caso apresentado	11
Tabela 1	-	Codificação da CIF-CJ, descritor e qualificador	13
Figura 5	-	Modelo estrutural da CIF	15

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

- SJ** - Síndrome de Joubert
- MTS** - Sinal de Dente Molar
- RM** - Ressonância Magnética
- CIF** - Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde
- OMS** - Organização Mundial da Saúde
- CIF – CJ** - Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde para Crianças e Jovens
- FACSETE** - Faculdade de Sete Lagoas
- DENVER II** - Teste de Screening de Desenvolvimento Denver-II
- PEDI** - Avaliação Pediátrica de Incapacidade
- PedsQL** - Pediatric Quality of Life Inventory

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO	1
2. OBJETIVOS	5
2.1. OBJETIVO GERAL	5
2.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS	5
3. METODOLOGIA	6
3.1 AVALIAÇÃO FISIOTERAPÊUTICA DE ACORDO COM OS CRITÉRIOS DA CIF.....	6
3.2 INSTRUMENTOS DE AVALIAÇÃO	7
4. RESULTADOS	10
4.1. RELATO DO CASO	10
4.2 AVALIAÇÃO DE ESTRUTURA E FUNÇÃO	11
4.3 AVALIAÇÃO DE ATIVIDADE E PARTICIPAÇÃO	12
4.4 AVALIAÇÃO DE FATORES CONTEXTUAIS	12
4.5 AVALIAÇÃO DE ACORDO COM DESCRITORES E QUALIFICADORES	12
4.6 MODELO ESTRUTURAL DA CIF	15
5. DISCUSSÃO	16
6. CONCLUSÃO	19
7. REFERÊNCIAS	20
APÊNDICE A- Ficha de Avaliação Fisioterapêutica	25
ANEXO 1- Teste de Screening de Desenvolvimento Denver-II	30
ANEXO 2- Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade	31
ANEXO 3 - Inventário de Qualidade de Vida	39

1. INTRODUÇÃO

A síndrome de Joubert (SJ) é uma desordem genética autossômica recessiva e rara, podendo afetar 1 a cada 100.000 neonatos. Descrita em 1969, pela Doutora Marie Joubert e colaboradores, após quatro irmãos apresentar agenesia do vermis cerebelar, nistagmos oculares, taquipnéia e deficiência intelectual. Outros termos utilizados para identificação dessa desordem são síndrome de Joubert Boltshauser, síndrome de Dekaban – Arima, síndrome COACH, síndrome de Senior – Loker, síndrome cerebelar-óculo-renal, síndrome de Malta ou síndrome Varadi–Papp (BRANCATI, 2010). Até 2014 foram confirmados 212 casos em todo o mundo (LAMÔNICA, 2016).

A SJ caracteriza-se por hipoplasia, malformações de tronco cerebral, decussação dos pedúnculos cerebelares superiores e tratos corticoespinhal das pirâmides medulares com estado clínico variável. Do ponto de vista clínico e genético é vista como uma associação de doenças heterogêneas causada pela mutação recessiva de pelo menos sete genes localizados no cromossomo X, os quais codificam proteínas localizadas no cílio primário ou corpo basal, que definem os diferentes tipos da síndrome, ocasionando uma variação fenotípica. Alguns desses genes são capazes de desempenhar papéis significativos no desenvolvimento e função em diferentes células (MACHADO *et al.*, 2018; BACHMANN-GAGESCU *et al.*, 2019).

Sendo assim, a mutação do cromossomo X faz com que a estrutura e função das células cerebrais, rins e fígado seja alterada, levando ao comprometimento dos cílios primários e alteração dos genes (AHI1 (6q23), NPHP1 (2q13), CEP290 (12q21), TMEM67 (8q22), RPGRIP1L (16q12), ARL13B (3p12.3-q12.3), CC2D2A(4p15)). Devido á quantidade de cromossomo X, em indivíduos do sexo masculino, esse tem maior probabilidade de nascer com a doença do que indivíduos do sexo feminino. Porém, estudos afirmam que 60 a 90% dos casos são de etiologia idiopática (MEDLINEPLUS, 2020).

O diagnóstico clínico pode ser dado por identificação do "sinal do dente molar" (MTS) no período de gestação durante o desenvolvimento cerebral, por meio de ressonância magnética (RM), caracterizado por alargamento do 4º ventrículo e da fossa interpeduncular, hipoplasia do cerebelo e vermis cerebelar (LAMÔNICA, 2016).

De acordo com “Francesco Brancati” (2010), a síndrome de Joubert pode estar associada a diferentes patologias como SJ puro (muitos genes sofreram mutação), SJ com defeito ocular (alteração no gene AHI1), SJ com defeito renal (acometimento os genes NPHP1 e RPGRIP1L), SJ com defeito oro-facio-digital (presença de língua bífida, polidactia, metacarpos em Y e ausência de hipófise), SJ com defeito oculorrenais (modificação no gene CEP290) e SJ com defeito hepático (associação com insuficiência cardíaca congestiva).

A malformação de Dandy–Walker acontece de forma esporádica, com prevalência de 1 caso em 35.000 recém nascidos vivos nos Estados Unidos. Essa alteração foi descrita pela primeira vez em 1914, porém maiores descrições foram publicadas em 1963 e 1972 por Doutor Agostinho e Hart. Sua patogenia envolve o desenvolvimento dos forames de Lushka e Magendie com presença do cisto de Blake na linha medial por volta do quarto mês de gestação, ocorrendo abaulamento cístico do 4º ventrículo (ZAMORA, 2020; FONSECA, 2016).

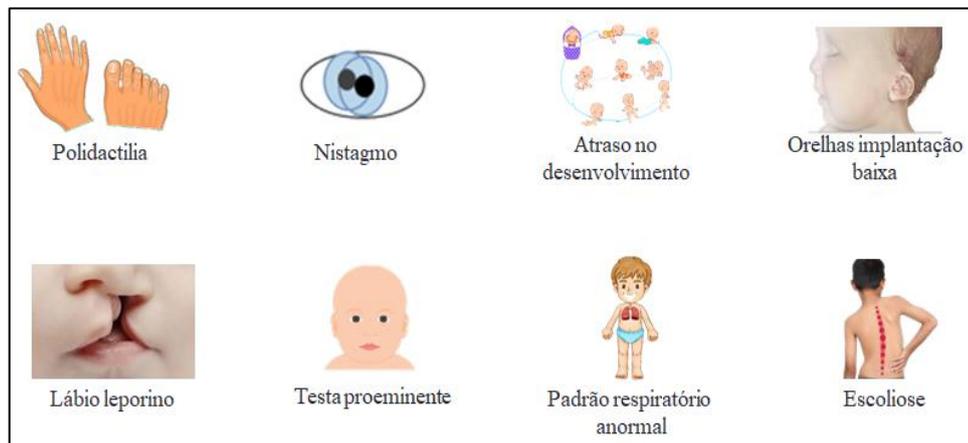
O percurso do desenvolvimento infantil frente à doença é subdividido em 3 grupos sucintos, sendo eles: 1º bebês que morrem antes mesmo de completar os 30 meses de vida, 2º crianças com severos comprometidos após o nascimento e 3º crianças que apresentam alterações leves ou moderadas durante o processo de transição da infância para a vida adulta (LAMÔNICA, 2016)

Na primeira infância, crianças com a síndrome podem apresentar hipotonia e atrasos motores, sendo que à medida que envelhecem podem evoluir para ataxia. De forma sutil também é visto nessas crianças controle respiratório anormal e a apraxia oculomotora. Sua cognição também pode ser afetada, na maioria dos casos devido a menor velocidade de processamento, o que afeta as habilidades intelectuais, execução de tarefas motoras e comunicativas (ROMANI, 2013). Além disso, alguns estudos reportam problemas comportamentais e psiquiátricos do tipo: depressão, ansiedade, auto lesão, autismo e delírios auditivos, impactando na qualidade de vida da criança e seus familiares (BULGHERONI *et al.*, 2006).

Juntamente com as alterações já descritas, a criança com SJ pode apresentar características físicas como mostra a (FIGURA 1). Além de pregas epicantais, sobrancelhas arqueadas, ptose, estrabismo, protusão da língua e narinas antevertidas/inclinadas. Outras manifestações podem estar presentes como nefronoftise hiperpneia, retinite pigmentar, fibrose hepática, ventriculomegalia,

encefalocele occipital, ausência da glândula pituitária, anomalia do corpo caloso, malformações do hipocampo, heterotopia periventricular e displasias corticais. (LAMÔNICA, 2016; ORPHANET, 2022).

Figura 1. Caraterísticas físicas



Fonte: Autoria própria, 2022

Embora a SJ possa afetar de forma significativa a funcionalidade das crianças, a maioria dos estudos ainda descrever as alterações de acordo com mudanças no fenótipo ou apresentação clínica. Assim, a utilização de um modelo de classificação que engloba aspectos relacionados à funcionalidade e incapacidade pode permitir uma abordagem biopsicossocial, podendo auxiliar no processo de avaliação e definição de metas terapêuticas de acordo com a especificidade de cada paciente.

Desta forma, a utilização da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) é aplicável. A criação da CIF promoveu uma mudança de abordagem baseada nas consequências das doenças para uma abordagem que prioriza a funcionalidade como um componente da saúde, considerando os fatores ambientais e pessoais como facilitadores ou barreiras para o desempenho de ações e tarefas (SAMPAIO, 2005).

De acordo com esse modelo, a funcionalidade engloba os componentes de estruturas e funções do corpo (partes anatômicas como os órgãos, membros, funções fisiológicas e psicológicas dos diversos sistemas), atividade (desempenho ao realizar uma tarefa ou uma ação) e a participação (comprometimento individual nas situações da vida diária). O desempenho das atividades e da participação social é, por sua vez,

influenciado pelos fatores ambientais (aquilo que envolve ações conjuntas, equipamentos ambientes físicos ou sociais) e pelos fatores pessoais (fatos de autoria do próprio indivíduo como raça, idade, gênero, etnia, entre outros) (MARTINS e ARAÚJO, 2015). Para proporcionar uma melhor abordagem ao público crianças e jovens, a Organização Mundial da Saúde (OMS) propôs uma derivação desse modelo de classificação, incluindo informações detalhadas sobre a aplicação da CIF, evidenciando as predominâncias da criança ou adolescente ao realizar uma tarefa de forma dependente ou independente, criando então a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde para Crianças e Jovens (CIF-CJ). (WHO, 2007; ALVES, 2016).

Acredita-se que a aplicação desse modelo de funcionalidade e incapacidade humana na avaliação de uma criança com a Síndrome de Joubert possa diminuir a lacuna existente na literatura em relação à descrição do perfil funcional específico nessa desordem, o que pode auxiliar na elaboração de plano de tratamento de acordo com funcionalidade e limitações do paciente. Portanto, o objetivo deste estudo é reconhecer os princípios de funcionalidade e incapacidade utilizado o sistema de Classificação de Funcionalidade, Incapacidade da Saúde de uma criança acometida pela Síndrome de Joubert atendida na Clínica Escola de Fisioterapia da Faculdade Sete Lagoas – MG.

2. OBJETIVOS

2.1. OBJETIVO GERAL

Avaliar a funcionalidade e incapacidade de uma criança com diagnóstico de Síndrome de Joubert.

2.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

Em uma criança com a síndrome de Joubert:

- Realizar avaliação por meio da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde para Crianças e Jovens;
- Descrever as principais estruturas e funções comprometidas;
- Descrever os fatores ambientais e pessoais que podem impactar na sua funcionalidade;
- Descrever suas limitações de atividades;
- Descrever suas restrições de participação.

3. METODOLOGIA

O estudo consiste em um relato de caso de caráter descritivo e quantitativo, envolvendo uma criança acometida pela Síndrome de Joubert atendida de forma remota na clínica Escola de Fisioterapia da Faculdade Sete Lagoas - FACSETE. As informações coletadas para este estudo será obtidas através de uma avaliação fisioterapêutica presencial domiciliar, análise de prontuário e entrevista com o responsável.

3.1. AVALIAÇÃO FISIOTERAPÊUTICA DE ACORDO COM OS CRITÉRIOS DA CIF

A avaliação fisioterapêutica da criança foi realizada de acordo com a “Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde para Crianças e Jovens (CIF-CJ) (WHO, 2007). Essa classificação contém uma estrutura biopsicossocial de um conjunto alfanumérico (FIGURA 2) em que a letra B indica função do corpo (body), S estrutura (structure), D atividade e participação (domin) e E fatores ambientais (environment) (MELO, 2019).

Figura 2. Componentes da CIF



Cada classificação contém um código representando suas subdivisões do capítulo ou primeiro nível (um dígito), modalidade ou segundo nível (dois dígitos), gravidade de comprometimento ou terceiro e quarto nível (um dígito). E para complemento são utilizados “qualificadores”, que descreve a gravidade, deficiência, barreira ou facilitador sendo 0 (nenhum problema; nenhuma deficiência; nenhuma barreira; nenhum facilitador), 1 (problema leve; deficiência leve; barreira leve; facilitador leve), 2 (problema moderado; deficiência moderada; barreira moderada; facilitador moderado), 3 (problema grave; deficiência grave; barreira grave; facilitador considerável), 4 (problema completo; deficiência completa; barreira completa; facilitador completo), 8 (não especificado) e 9 (não aplicável), logo após o separador. No qual, é representado por (.) ponto final em estrutura, função, atividade, participação e fatores ambientais descrevendo a dificuldade (barreira), além de utilizar também o sinal (+) positivo especificando a facilidade (facilitador), de acordo com função social, física e atitudinal. O uso desses qualificadores é de extrema importância, pois sem eles os códigos não possuem relevância ao classificar a condição da saúde do indivíduo (LEITÃO, 2004).

Ao catalogar o domínio Atividade e Participação são utilizados os qualificadores: capacidade e desempenho. O qualificador “capacidade” representa o nível de aptidão do indivíduo ao realizar uma ação durante a tarefa. O qualificador “desempenho” descreve o envolvimento do paciente no meio cotidiano.

Já o domínio Fatores Contextuais pode ser dividido em dois, sendo eles fatores ambientais que é tudo de envolvido externo do indivíduo tais como ambiente que frequenta, ambiente onde vive e fatores pessoais que são de uso próprio do paciente como idade, o sexo, nível de escolaridade, profissão, entre outros (LEITÃO, 2004; MELO, 2019).

As descrições da CIF não descrevem os fatores pessoais do paciente, porém é notável a sua importância ao ser listado. Assim sendo recomendável de acordo com a literatura de Rafaela Pichini (2016), o uso de sinais (+) positivo e (-) negativo influenciando na funcionalidade e incapacidade.

3.2. INSTRUMENTOS DE AVALIAÇÃO

Como parte das atividades do Estágio Supervisionado foram realizadas visitas domiciliares, na presença de uma fisioterapeuta, para realização da avaliação baseada na CIF-CJ. Foram investigados aspectos relacionados à estrutura e função do corpo e fatores contextuais conforme uma ficha de avaliação padronizada (APÊNDICE A). Já no aspecto de atividade e participação foram aplicados alguns testes e escalas descritos abaixo.

O Teste de Screening de Desenvolvimento Denver-II (ANEXO 1) avalia quatro áreas primordiais do desenvolvimento sendo elas, linguagem, comportamento pessoal social, motricidade fina adaptativa e ampla. O instrumento é destinado para crianças desde o nascimento até os 6 anos de idade e permite classificar o desenvolvimento da criança em normal (quando á nenhum atraso e uma cautela), não – normal (dois ou mais atrasos), suspeito (um atraso, duas ou mais cautelas) e não testável (recusa em dois ou mais itens à direita) (MORAES, 2010).

Para descrever o desempenho funcional foi utilizado o Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade (PEDI) aplicado em crianças com idade de 6 meses a 7 anos e meio em ambiente domiciliar por meio de 3 áreas, sendo elas: função social, autocuidados e mobilidade. Além de fornecer dados quantitativos sobre quanto o indivíduo é independente ou dependente do cuidador e se o ambiente em que mora passou por modificações. O inventário consiste em 3 partes na qual a primeira é composta de 197 itens com pontuação de 0 (não capaz) ou 1(capaz) descrevendo a funcionalidade da criança em (7 itens) de auto cuidados, (65 itens) função – social e (59 itens) mobilidade. A segunda parte identifica a necessidade de assistência do cuidador durante a tarefa com pontuação de 0 (total), 1 (máxima), 2 (moderada), 3 (mínima), 4 (supervisão) e 5 (independente). Já a terceira parte apresenta as mudanças feitas do ambiente por meio das identificações N (nenhuma), C (centralizada na criança), E (equipamento de reabilitação) e E (extensivas). Sua interpretação é dada por meio dos traços gráficos que contém a conversão dos escores normativos e contínuos (ANEXO 2) (PAICHECO, 2010; MANUAL, 2005).

Já para avaliação da qualidade de vida foi empregado o Pediatric Quality of Life Inventory (PedsQL) (ANEXO 3). Esse instrumento foi desenhado para mensuração ou avaliação da qualidade de vida relacionada à saúde (QVRS) em crianças e

adolescentes, com idade entre 2 e 18 anos e aplicado aos pais ou responsáveis; foi traduzido e validado para a língua portuguesa. Ele foi concebido para avaliar a qualidade de vida em 23 itens com subdivisão de 8 itens (físico), 5 itens (emocional), 5 itens (escolar) e 5 itens (social), tendo como resposta para os problemas nunca (0), quase nunca (1), algumas vezes (2), frequentemente (3) e quase sempre (4). A pontuação é inversamente proporcional com variação de 0 a 100 pontos e quanto maior o valor de escore melhor é QVRS. (KLATCHOIAN, 2008).

Para completar a avaliação foi feita análise de prontuário de modo a coletar informações sobre a história do parto, como foi recebido o diagnóstico da doença, cirurgias, internações, objetivos pretendidos com a reabilitação, mudanças ao longo do tempo e averiguações do estado de saúde nos últimos anos.

4. RESULTADOS

4.1. RELATO DO CASO

Paciente J.A.L.P, sexo masculino, 2 anos e 4 meses, 1º filho do casal nascido vivo, natural de Sete Lagoas – MG, encaminhado para acompanhamento no Hospital Vila da Serra em Belo Horizonte, após ser notado no exame morfológico com 12 semanas de gestação (Figura 3) um cisto na região de cerebelo, recebendo assim o diagnóstico de malformação de Dandy Walker. No dia 24/09/19 nasceu com 37 semanas gestacionais por meio de parto cesárea, pesando 3,90 Kg e Apgar de 7 no primeiro minuto e 8 no quinto minuto. No CTI sofreu 12 episódios de apneias em 7 dias, no qual, foi solicitado a RM evidenciando aplasia do vermis cerebelar e dos pedúnculos cerebelares inferiores e médios, associados a hipertrofia dos pedúnculos superiores e displasia mesocéfalo-pontina, dando aspecto de “dente molar” ao rombencéfalo, compatível com a Síndrome de Joubert (Figura 4), sendo também identificada a má formação da traqueia. Mediante a situação foi realizada a traqueostomia no dia 03/12/19 por medida de segurança.



Figura 3. Exame morfológico com 12 semanas de gestação, evidenciando um cisto na região de cerebelo com confirmação da síndrome de Dandy Walker

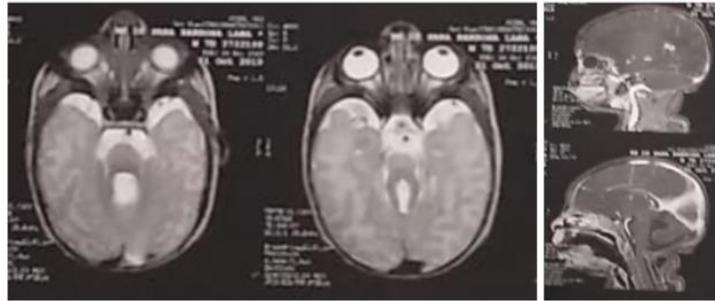


Figura 4. Ressonância magnética com sinais aplasia do vermis cerebelar e dos pedúnculos cerebelares inferiores e médios, associados a hipertrofia dos pedúnculos superiores e displasia mesocéfalo-pontina, dando aspecto de (dente molar) ao rombencéfalo, compatível com a Síndrome de Joubert.

4.2. AVALIAÇÃO DE ESTRUTURA E FUNÇÃO

O paciente apresenta histórico de epilepsia, apneias centrais e realizou gastrostomia. Além disso, apresenta pés em eversão, 6 dedos nas mãos e 7 dedos nos pés, outros sinais clínicos foram descritos no (QUADRO 1). E como queixa principal “Déficit de equilíbrio de tronco” (SIC).

Quadro 1. Sinais clínicos da SJ x Sinais presente no caso apresentado

(+) presente; ausente (-)

CARACTERÍSTICAS DA SJ			
Agenesia do vermis cerebelar	+	Nistagmo	-
Taquipnéia	+	Lábio leporino	--
Deficiência intelectual	+	Escoliose	-
Polidactilia	+	Ptose	-
Narinas inclinadas	+	Estrabismo	-
Apneia do sono	+	Testa proeminente	-
Sinal do dente molar	+	Sobrelhas arqueadas	-
Associação com Dandy Walker	+	Ventriculomegalia	-
		Narinas antevertidas	-
		Fibrose hepática	-

Fonte: Autoria própria

4.3. AVALIAÇÃO DE ATIVIDADE E PARTICIPAÇÃO

No Teste de Screening de Desenvolvimento Denver-II o paciente apresentou mais de dois atrasos (falha), o que caracteriza desenvolvimento não - normal (ANEXO 1).

E na Avaliação Pediátrica de Incapacidade (PEDI), de acordo com escore normativo a criança apresentou percentil abaixo do esperado que é entre 30 a 70 para todas as áreas investigadas. E no escore contínuo identificamos que o paciente apresenta limitações nas áreas de mobilidade, autocuidados não sendo possível traçar os gráficos e somente o de função social, no entanto apresenta dificuldade na atividade de manipular objetos e brinquedos. Ao final, mediante aos traçados gráficos de assistência do cuidador a criança é totalmente dependente nas áreas de mobilidade, autocuidados e função social o que corresponde ao seu quadro clínico. (ANEXO 2).

O paciente apresentou um impacto na qualidade de vida relacionada à saúde, recebendo 49 pontos de acordo com a escala Pediatric Quality of Life Inventory™ version 4.0 (PEdsQL) (ANEXO 3).

4.4. AVALIAÇÃO DE FATORES CONTEXTUAIS

Segundo os fatores ambientais o mesmo faz uso contínuo de medicamentos, usa o carro como transporte, e contém vários brinquedos e equipamentos para auxílio como: polaina, tatame, cavalinho, banheira para banho, órteses (AFO) e livros. Além disso, tem acompanhamento multidisciplinar com terapeuta ocupacional, fonoaudiólogo, fisioterapeuta em domicílio e uma vez por semana frequenta a Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE).

Já em relação aos fatores pessoais, observou-se que a criança é alegre, sorridente e tem diagnóstico associado da síndrome de Dandy Walker. Maiores informações estão descritas na ficha de avaliação pediátrica (APÊNDICE A).

4.5. AVALIAÇÃO DE ACORDO COM DESCRITORES E QUALIFICADORES

Os achados da avaliação estão apresentados na Tabela 1 de acordo com a codificação da CIF-CJ, descritor e qualificador.

cód. CIF-CJ	DESCRITOR	QUALIFICADOR DO PACIENTE						
		0	1	2	3	4	8	9
ESTRUTURA E FUNÇÃO DO CORPO								
b122	Funções psicossociais globais							
b130	Funções da energia e dos impulsos							
b265	Função tátil							
b440	Funções da respiração							
b710	Funções da mobilidade das articulações							
b720	Funções da mobilidade dos ossos							
b735	Funções do tônus muscular							
b760	Funções de controle do movimento voluntário							
s110	Estrutura do cérebro							
s730	Estrutura do membro superior							
s750	Estrutura do membro inferior							
s760	Estrutura do tronco							

cód. CIF-CJ	DESCRITOR	QUALIFICADOR DO PACIENTE						
		0	1	2	3	4	8	9
ATIVIDADES E PARTICIPAÇÃO								
d110	Observar							
d115	Ouvir							
d1600	Focar a atenção no toque, face e voz humanos							
d161	Dirigir a atenção							
d4107	Rolar							

cód. CIF-CJ	DESCRITOR	QUALIFICADOR DO PACIENTE								
		FACILITADOR					BARREIRA			
		4+	3+	2+	1+	0	1.	2.	3.	4.
FATORES AMBIENTAIS										
e110	Produtos para consumo pessoal									
e115	Tecnologias para uso pessoal na vida diária									
e120	Transporte pessoal em ambientes interiores e exteriores									
e130	Produtos para educação									
e135	Tecnologia para trabalho									
e320	Amigos									
e310	Família									
e580	Sistema relacionado à saúde									
e145	Prática religiosa									

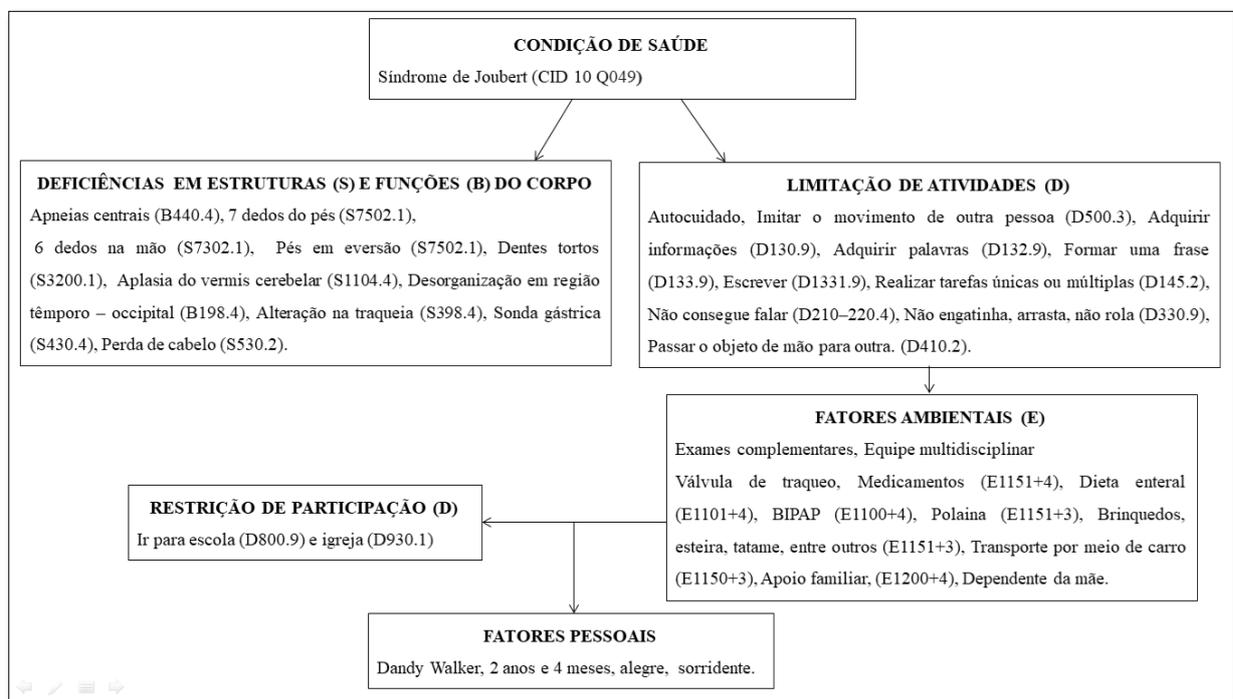
cód. CIF-CJ	DESCRITOR	QUALIFICADOR DO PACIENTE	
		POSITIVO	NEGATIVO
FATORES PESSOAIS			0
Fp	Alegre		
Fp	Sorridente		

*fp (fator pessoal): item não classificado pela CIF

4.6. MODELO ESTRUTURAL DA CIF

Após os achados serem categorizados de acordo com os descritores e qualificadores da CIF-CJ, eles foram organizados seguindo o “*Modelo Estrutural da CIF*” (FIGURA 5).

Figura 5. Modelo estrutural da CIF



Fonte: Autoria própria

5. DISCUSSÃO

No presente estudo realizou-se a avaliação de uma criança com o diagnóstico clínico de Síndrome de Joubert de acordo com o modelo da CIF-CJ por meio dos descritores qualificados, o que permitiu uma análise biopsicossocial desse paciente e uma descrição de seu perfil funcional, informações, até então, não identificadas na literatura.

Segundo a Organização Mundial da Saúde, a CIF-CJ é uma classificação de referência, possuindo características fundamentais para facilitar a visualização da condição real de vida dos pacientes e da sua família, contribuindo com a inclusão de dados nas estatísticas, permitindo que órgãos públicos orientem ações e decisões políticas. Além disso, as informações organizadas de acordo com esse modelo fornecem soluções aos sistemas de saúde, devido à padronização de conceitos, e conseqüentemente, melhora na comunicação entre os profissionais responsáveis pelo tratamento, pesquisadores e a população em geral (WHO, 2007). O uso da CIF-CJ na prática clínica pode não apenas melhorar a comunicação entre as equipes multidisciplinares, mas também reforçar o posicionamento da fisioterapia dentro do contexto da reabilitação, tendo enfoque em conhecer as limitações e restrições da criança no cenário do seu desenvolvimento, proporcionando uma intervenção individualizada contribuindo para uma melhora da funcionalidade e a adesão do paciente/família ao tratamento (CASTRO *et al.*, 2020). Nesse sentido, nossos resultados são aplicáveis clinicamente e também no âmbito de políticas e sistemas de saúde.

Mediante a avaliação fisioterapêutica o paciente apresentou características típicas da SJ, as quais se encaixam no descritor estrutura e função do corpo, além da associação com a Síndrome de Dandy Walker que pode ocasionar sintomas e/ou sinais como convulsões, atraso no desenvolvimento psicomotor e ataxia cerebelar que também foram observados no presente caso. De acordo com Parisi *et al.* (2007), 16% das crianças acometidas com a SJ apresentaram polidactilia e deficiência cognitiva de gravidade moderada causando atraso no desenvolvimento; além disso, 10% dos casos apresentam correlação com a Síndrome de Dandy Walker, sendo observados aparência facial típica incluindo testa larga, sobrancelhas arqueadas, hipertelorismo ocular e boca aberta em forma de tenda. Embora essas deficiências já estejam descritas na literatura e colabore como nossos achados, nenhum estudo utilizou os descritores qualificados da CIF.

Estudos evidenciam que devido ao atraso no desenvolvimento e distúrbios respiratórios, frequentemente as crianças portadoras da SJ necessitam de acompanhamento médico constante e internação hospitalar, o que leva a redução da qualidade de vida (ÍPEK, *et al.*, 2017). Além disso, o atraso no desenvolvimento também ocasiona retardo na fala, na deambulação, dificuldade em realizar transferências e na realização de atividades básicas e instrumentais de vida diária, tornando o indivíduo fisicamente dependente (OLIVEIRA, 2011). Outro ponto a ser considerado é a influência das limitações de atividades e restrições de participação no cotidiano da criança e seus familiares (VERDIANI, *et al.*, 2016). Tudo isso vai de encontro aos nossos achados ao observamos que o paciente de acordo com os qualificadores da CIF-CJ apresentou condição de saúde entre moderado e grave, sendo que nas áreas de função social, autocuidado e mobilidade evidenciou-se a maior alteração, devido à dependência total do cuidador.

Conforme o modelo da CIF-CJ, os fatores contextuais interferem positivamente ou negativamente na funcionalidade da criança, podendo ser facilitadores ou barreiras (CARDOSO, *et al.*, 2012). A criança apresentou durante a avaliação mais facilitadores do que barreiras, o que interfere, positivamente no seu processo de reabilitação e funcionalidade.

De modo geral, os achados do presente estudo destaca a suma importância do modelo estrutural da CIF, que ao utilizar descritores e qualificadores permite a identificação adequada da classificação de saúde do paciente considerando os aspectos biopsicossociais e contextuais. Destaca-se ainda a vantagem de ser um instrumento que através de um esquema de codificação, permite uma linguagem padronizada entre os profissionais e uma descrição da funcionalidade e incapacidade a partir da perspectiva de vida da criança e do impacto que tem no seu desenvolvimento.

Portanto, a CIF-CJ mostra-se como uma ferramenta que pode auxiliar de forma significativa na avaliação, acompanhamento e intervenção na área da infância, permitindo uma visão ampliada em saúde, deslocando o foco das limitações da criança e/ou da família e possibilitando a reflexão sobre as possíveis estratégias de intervenção além da clínica. Contudo, a falta de instruções sobre a forma de aplicação dificulta a classificação dos qualificadores. Sugere-se a ampliação de estudos sobre a relação das variáveis estudadas, para que estas sejam mais bem compreendidas e discutidas (HALBERSTADT, 2019).

Esse estudo apresentou algumas limitações que devem ser consideradas. A literatura sobre "*Síndrome de Joubert*" é ainda escassa, o que dificulta uma discussão mais ampla e comparativa dos resultados. Porém, a literatura atual é bem consistente sobre a importância da utilização da CIF-CJ no contexto da reabilitação pediátrica ao considerar aspectos relacionados ao desenvolvimento neuropsicomotor e contextualização familiar. Contudo, ainda há dificuldade quanto ao uso dos qualificadores, seja ele o nível, gravidade, capítulo da doença ou até mesmo os domínios envolvidos nos fatores ambientes podendo ser um facilitador/ barreira de acordo com a condição de saúde da criança ou adolescente.

6. CONCLUSÃO

A utilização do modelo da CIF-CJ para avaliação de uma criança com Síndrome de Joubert permitiu não apenas a identificação de deficiências relacionadas à estrutura e função do corpo, como também limitações de atividade e restrição da participação social. O contexto ambiental no qual a criança está inserida possui diversos facilitadores que podem contribuir para a melhora da sua funcionalidade.

Tais resultados evidenciam as incapacidades a curto e longo prazo do mesmo, como a inaptidão de realizar tarefas naturais ao autocuidado, como higiene pessoal e alimentação de forma independente, bem como a insuficiência para realização de tarefas cognitivas e educacionais. Se faz necessário, com maior abrangência, estudos que demonstram com mais rigor níveis e qualificadores de funcionalidade de portadores da SJ, uma vez que, essas informações podem auxiliar no entendimento e elaboração de protocolos terapêuticos adequados e eficazes, não só por profissionais da fisioterapia, mas como de toda a equipe multidisciplinar do campo da saúde. Assim, será possível o desenvolvimento estratégias conjuntas, incluindo também o núcleo familiar, por meio de informações e preparo para lidar de forma assertiva com esses indivíduos visando sempre a humanização e melhoria da qualidade de vida.

A insatisfatória produção científica acerca da problemática muitas vezes resulta na incapacidade ou incoerência de especificação dos qualificadores disponíveis na literatura, independente se o mesmo se refere a localização, extensão ou gravidade da síndrome e até mesmo a descrição dos domínios envolvidos em fatores externos turvando a percepção de facilitadores e barreiras, o que impacta diretamente na condição de saúde da criança ou adolescente.

7. REFERÊNCIAS

1. ALVES, Cristiane Paiva; et al. **A produção científica da classificação internacional de funcionalidade, incapacidade e saúde para crianças e jovens – CIF-CJ**. Revista Educação Especial | v. 29 | n. 56 | p. 635-652 | set./dez. 2016 Santa Maria.
2. ARAÚJO, Eduardo Santana de; NEVES, Sebastião Fernando Pacini. **Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde, E- Sus e Tabwin: As Experiências de Barueri e Santo André, São Paulo**. Revista Baiana de Saúde Pública, v.39, n.2, p.470-477 abr./jun. 2015.
3. BACHMANN-GAGESCU, Ruxandra. **A new mouse model for the neuro developmental ciliopathy Joubert syndrome**. J Pathol. 2019; 248:393–395.
4. BACHMANN-GAGESCU, Ruxandra; et al. **Healthcare recommendations for Joubert syndrome**. Am J Med Genet Part A. 2019;182(1):229–249.
5. BACHMANN-GAGESCU, Ruxandra; et al. **Joubert syndrome: A model for untangling recessive disorders with extreme genetic heterogeneity**. J Med Genet. Author manuscript; available in PMC 2016 October 27.
6. BATTISTELLA, Linamara Rizzo; BRITO, Christina May Moran de. **Classificação Internacional de Funcionalidade (CIF)**. Acta Fisiátrica 9(2): 98-101, 2002.
7. BRANCATI, Francesco; DALLAPICCOLA, Bruno; VALENTE, Enza Maria. **Review Joubert Syndrome and related disorders**. Orphanet Journal of Rare Diseases 2010, 5:20.
8. BULGHERONI, Sara; et al. **Cognitive, adaptive, and behavioral features in Joubert Syndrome**. American Journal of Medical Genetics Parte A, 170 (12), 3115–3124, 2006.
9. CARDOSO, Ana Amélia; et al. **Relação entre a Avaliação da Coordenação e Destreza Motora (Acoordem) e a Classificação Internacional de Funcionalidade,**

Incapacidade e Saúde (CIF). Fisioter. Mov., Curitiba, v. 25, n. 1, p. 31-45, jan./mar. 2012.

10. CASTANEDA, Luciana. **International Classification of Functioning, Disability and Health (ICF) – way to Health Promotion.** Rev Bras Cineantropom Desempenho Hum 2018, 20(2):229-233.

11. CASTRO, Gisélia Gonçalves de; et al. **Applicability of the ICF-CY in evaluating children with disabilities and family support: an integrative literature review.** Rev. CEFAC. 2020;22(1):e11518.

12. FONSECA, Maria Silian Mandu; VIEIRA, Marta Wey; NASCIMENTO, Sandra Regina Dantas; ESPOSITO, Sandro Blasi. **Malformação de Dandy-Walker.** Rev Fac Ciênc Méd Sorocaba. 2017;19(1):4-5.

13. İPEK, Özge ; AKYOLCU, Özge; BAYAR, Banu. **Physiotherapy and Rehabilitation in a Child with Joubert Syndrome.** Case Reports in Pediatrics, Volume 2017, Article ID 8076494, 7 pages, 2017.

14. **Jouberty syndrome.** MedlinePlus, Bethesda, 18 de agosto de 2020. Disponível em: <https://medlineplus.gov/genetics/condition/joubert-syndrome/>.

15. KLATCHOIAN, Denis; et al. **Qualidade de vida de crianças e adolescentes de São Paulo: confiabilidade e validade da versão brasileira do questionário genérico Pediatric Quality of Life Inventory™ versão 4.0.** Jornal de Pediatria - Vol. 84, Nº 4, 2008.

16. LAMÔNICA, Dionísia Aparecida Cusin; RIBEIRO, Camila da Costa; COSTA, Antonio Richieri; GIACHETI, Célia Maria. **Linguagem, comportamento e neurodesenvolvimento na Síndrome de Joubert: relato de caso.** CoDAS 2016;28(6):823-827 14.

17. LEITÃO, Amélia. **Manual classificação internacional de funcionalidade, incapacidade e saúde (CIF).** 20 de dezembro 2004.

18. LEITE, Anderson Ferreira; JÚNIOR, Antônio Osvaldo de Freitas; REZENDE, Nilton Alves de. **Crises epilépticas convulsivas e malformação de DandyWalker no adulto: relato de caso.** Rev Med Minas Gerais 2009; 19(4): 357- 359.
19. MACHADO, Carolina Araújo Faber da Silva; GAUDARD, Ana Carolina; PEREIRA, Rodrigo David; NASSIF, Ana Lucia Hanke Kaiel. **Síndrome de Joubert - um relato de caso.** Residência Pediátrica 2018;8(3):137-140.
20. MANCINI, Marisa Cotta. **Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade: manual da versão brasileira adaptada.** Universidade Federal dos Vales do Jequitinhonha. 2005.
21. **Manual da classificação internacional de funcionalidade, incapacidade e saúde: Versão para crianças e jovens.** Versão Experimental traduzida e adaptada, com base na CIF (2004) e ICF-CY (no prelo). Centro de Psicologia do Desenvolvimento e da Educação da Criança Faculdade de Psicologia e de Ciências da Educação da Universidade do Porto.
22. MARQUES, Amélia Pasqual. **Manual de goniometria.** 2º ed. Barueri, São Paulo. 2003.
23. MARTINS, Anabela Correia; ARAUJO, Eduardo Santana de. **Deficiência não é incapacidade: o que isso significa?** Rev. CIF Brasil. 2015;3(3):18-27.
24. MELO, Ana Wirielle da Silva; et al. **Funcionalidade e incapacidade dos pacientes pós – acidente vascular encefálico: relato de caso.** Revista de pesquisa em fisioterapia. 2019;9(1):101-107. doi: 10.17267/2238-2704rpf.v9i1.2176.
25. Escola de Educação Física, Fisioterapia e Terapia Ocupacional / UFMG Belo Horizonte 2017.
26. MORAES, Márcia Wanderley; et al. **Teste de Denver II: avaliação do desenvolvimento de crianças atendidas no ambulatório do Projeto Einstein na Comunidade de Paraisópolis.** 2010.

27. OLIVEIRA, Rafaela Pichini. et al. **Aplicação do Core Set resumido da CIF-CJ para paralisia cerebral em uma criança em idade escolar.** Acta Fisiatr. 2016;23(1):46-50.
28. ORPHANET. **Síndrome de Joubert.** 03 de maio 2022. Disponível em: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=475&lng=PT.
29. PACHECO, Roseli; et al. **Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade (PEDI): aplicabilidade no diagnóstico de transtorno invasivo do desenvolvimento e retardo mental.** Med Reabil 2010; 29(1); 9-12.
30. PARISI, Melissa A; et al. **GeneReviews na GeneTests-GeneClinics: Medical Genetics Information Resource.** European Journal of Human Genetics, 2007.
31. ROMANI, M; et al. **Joubert syndrome: congenital cerebellar ataxia with the molar tooth.** Published Vol 12, Setembro 2013.
32. ROMANIELLO, R ET AL. **Challenges and resources in adult life with Joubert syndrome: issues from an international classification of functioning (ICF) perspective.** 2021 Informa UK Limited, trading as Taylor & Francis Group.
33. SAMPAIO, R. F; et al. **Aplicação da Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) na Prática Clínica do Fisioterapeuta.** Rev. bras. fisioter. Vol. 9, No. 2 (2005), 129-136.
34. VERDIANI, Mariana Bettini; et al. **Aplicabilidade da CIF Baseada nos Objetivos Funcionais na Paralisia Cerebral.** Revista Científica CIF Brasil. 5(5):2-14, 2016.
35. VILBOUX PHD. Thierry; et al. **Molecular genetic findings and clinical correlations in 100 patients with Joubert syndrome and related disorders prospectively evaluated at a single center.** 26 de janeiro 2017.
36. WHO. World Health Organization. **International Classification of Functioning, Disability and Health – Children & Youth Version.** Geneva, 2007.

37. ZAMORA, Edgar A; AHMAD, Tahani. **Dandy Walker Malformation**. [Atualizado em 20 de julho de 2021]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021 Jan-. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK538197/>. Acesso em: 18 de setembro de 2021.

APÊNDICE A – Ficha de Avaliação Fisioterapêutica**CLÍNICA III – PEDIATRIA****FICHA DE AVALIAÇÃO FISIOTERAPÊUTICA**

Data da avaliação: 26/01/22

Acadêmicos responsáveis: Francyele Rodrigues e Maíla Graciane

FATORES PESSOIAS

Nome: João Augusto Lara de Paula

Data de nascimento: 24/10/2019

Idade: 2 ano e 4 meses

Nome da mãe: Sara Barbosa Lara de Paula

Idade: 33 anos

Grau de escolaridade: Ensino superior completo
Atualmente do lar

Profissão: Administrador –

Nome do pai: Carlos Augusto Amorim de Paula

Idade: 37 anos

Grau de escolaridade: Ensino superior completo
produção

Profissão: Engenheiro de

Telefone: (31) 99939-1277 (mãe)

Endereço: Rua Itapoema, nº 142, B. São Francisco; Sete Lagoas.

Médicos responsáveis: Dr. André Vinícius (Neurologista), Dra. Luciana Coelho (Fisioterapeuta), Dra. Luciana Rabello (Pneumologista), Dra. Júnia (Fonoaudióloga), Dra. Gabriella (Terapeuta Ocupacional) e Dr. Marco Antônio (Cirurgião pediátrico).

Diagnóstico clínico: Síndrome de Joubert e Dandy Walker

Queixa principal: “Firmar o tronco” (SIC)

História Atual/Pregressa: Segundo informações da mãe, na primeira gestação recebeu o diagnóstico de câncer multiforme, aos 4 meses após o aborto engravidou pela segunda vez. Relata que com 12 semanas de período intrauterino realizou o exame morfológico e foi notado um cisto na região de cerebelo, recebendo assim o diagnóstico de malformação Dandy Walker e encaminhamento para o serviço de alto risco. Menciona que teve diabetes gestacional com controle por meio de reeducação alimentar e sinais de polidactilia no 5º mês de gestação. Conta, que seu parto foi cesáreo e realizado no Hospital Vila da Serra em Belo Horizonte, com idade gestacional de 37 semanas, pesando 3,90 Kg, APGAR 1º minuto 7 e no 5º minuto 8, porém ao ir para o berçário sofreu apneia e assim encaminhado para o UTI neonatal, no qual, permaneceu 1 mês com uso de CPAP e suporte complementar de baixo fluxo de oxigênio. Permaneceu 48 horas de observação após a alta da UTI, e encaminhado para o CTI realizando 12 apneias em 7 dias, diante disso foi solicitado a ressonância magnética e descoberto a Síndrome de Joubert e má formação da traqueia, mediante a situação foi indicado no dia 03/12/19 a traqueostomia por medida de segurança. Durante a alta hospitalar, foi prescrito o uso contínuo de 0,5 L/min de oxigênio por 24 horas em ambiente domiciliar e que em setembro de 2020 passou a utilizar o oxigênio somente à noite com associação de BIPAP. Contudo em 29/09/21 o mesmo necessitou ser internado por 22 dias, devido o quadro de Pneumonia aspirativa e traqueite, além de gastrostomia em 12/10/21 com suspeita de hipertermia maligna. Atualmente, faz uso de medicamentos, alimenta por meio de dieta enteral, faz acompanhamento com fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, fonoaudiólogo e no APAE, é totalmente dependente durante realização de atividades.

Patologias associadas: Epilepsia, Traqueomalácia e Polidactilia (6 dedos nas mãos e 7 dedos nos pés).

Cirurgias: Em 03/10/2019 foi submetido à traqueostomia e 12/10/2021 gastrostomia por funduplicatura.

Exames complementares: 15/08/19 – Ultrassonografia: 6 dedos nas mãos e 7 dedos nos pés, confirmação polidactilia.

31/10/2019 - Ressonância Magnética do Crânio: Aplasia do vermis cerebelar e dos pedúnculos cerebelares inferiores e médios, associados a hipertrofia dos pedúnculos

superiores e displasia mesocéfalo-pontina, dando aspecto de “dente molar” ao rombencéfalo, compatível com anomalia de Joubert.

03/12/2020 – Polissonográfico: Índice de apneia central aumentando, presença de dessaturação oxi – hemoglobina, taquicardia sinusal e redução do estágio REM.

03/05/2021 – Eletrocefalograma: Moderado sinais de desorganização em região têmporo – occipital nos dois hemisférios (sobretudo à esquerda) associados a ondas agudas.

FATORES AMBIENTAIS: Faz acompanhamento multidisciplinar 2 vezes na semana com fisioterapeuta, 1 vez com terapeuta ocupacional, fonoaudiólogo em ambiente domiciliar e atualmente em abril de 2022 começou realizar visita toda terça – feira no APAE de Sete Lagoas. Além disso, usa continuamente keppra 3 ml de 12 em 12 horas, 0,5 ml de clobazam, fluticasona pela traqueia, BIPAP durante a noite e troca da válvula de traqueostomia de 4 em 4 meses. A alimentação é de forma enteral conectada diretamente na sonda gástrica. Como meio de locomoção utiliza-se do colo das pessoas e do carro para transporte. Casa sem adaptação até o momento, mas contém um quarto com brinquedos, bola de pilates, esteira, cavalinho, calça sensorial, parapodium, tábua funcional para habilidades finas, tatame, suporte de peso, banheira para banho, órtese AFO, entre outros. E durante as atividades com a fisioterapeuta utiliza de poliana.

PARTICIPAÇÃO SOCIAL: Consegue interagir com adultos, crianças e como resposta utiliza de sorrisos, agitação e quando não quer fazer as tarefas propostas, costuma deitar de lado e fechar os olhos. Atualmente, realiza visitas frequentes na casa de parentes e comunidade. Não frequenta igreja e escola.

ATIVIDADE: É totalmente dependente para tarefas de autocuidados, alimentação e locomoção. Gosta de permanecer a maior parte do tempo em decúbito dorsal e prefere objetos com cores vibrantes e brinquedos com barulhos. Atualmente permanece em decúbito ventral e posição ortostática por tempo maior, apresenta controle de cabeça e melhora nas habilidades de pinça fina. Porém, ainda permanece com controle de tronco limitado, não realiza o engatinhar e não pode ficar por tempo maior em frente à televisão.

Supino: Faz alcance com ambos os braços em diferentes direções.

Prono: Permanece por 35 segundos, e consegue manter o controle cervical por 15 segundos.

Decúbito lateral: Realiza para ambos os lados, porém muitas vezes necessita de auxílio.

Sentado: Necessita do buzo ou calça sensorial, nesse momento realiza alcance em diferentes posições e consegue manter por volta de 50 segundos a 1 minuto.

Posição ortostática: Utiliza da polaina, mantém por 1 minuto e para estimular maior tempo usa – se de música, desenho ou brinquedos.

Supino para sentado: O tempo maior observado foi de 40 segundos e utilizado de objetos para prender a sua atenção.

Obs: Hoje em dia o paciente consegue realizar alcance em diferentes direções e posições, consegue manter o controle cervical por um tempo maior. E como mencionado anteriormente quando não quer realizar as tarefas deita de lado e fecha os olhos e ao realiza sempre sorridente, agitado e sudorese aumenta.

FORMA DE LOCOMOÇÃO: Utiliza do colo das pessoas.

DESCRIÇÃO DE MOVIMENTOS FUNDAMENTAIS: Não realiza.

HABILIDADE MOTORA MANUAL: Realiza apreensão de diferentes objetos, mas não manuseia e não transfere de uma mão para a outra.

SENSIBILIDADE: De acordo com a mãe, apresenta hipersensibilidade de MMSS e MMII, consegue diferenciar normalmente quente do gelado e gosta de alimentos mais gelados. Além disso, a fonoaudióloga deu início a estimulação com outros alimentos e o mesmo está adaptado a alimentos azedos.

EQUILÍBRIO: Déficit de tronco em posição ortostática e sentada.

FORÇA MUSCULAR PERIFÉRICA: De forma observacional o mesmo apresenta força muscular grau 4 para MMSS, MMII e tronco.

GONIOMETRIA: De acordo com valores de referência descrito no manual, porém essas alterações não interferem diretamente na realização de movimentos.

ARTICULAÇÃO	MOVIMENTO ATIVO	LADO D	LADO E
Quadril	Flexão (R: 125°)	110°	110°*
	Adução (R:15°)	10°	15°
	Abdução (R: 45°)	40°	30°
Joelho	Flexão (R: 140°)	130°	140°
Tornozelo	Dorsiflexão (R: 20°)	30°	25°
	Flexão Plantar (R: 45°)	10°	10°
ARTICULAÇÃO	MOVIMENTO ATIVO	LADO D	LADO E
Ombro	Flexão (R: 180°)	155°	162°*
	Adução (R:40°)	40°	30°
	Abdução (R: 180°)	155°	160°
Cotovelo	Flexão (R: 145°)	10°	30°

ESCALAS E QUESTIONÁRIOS:

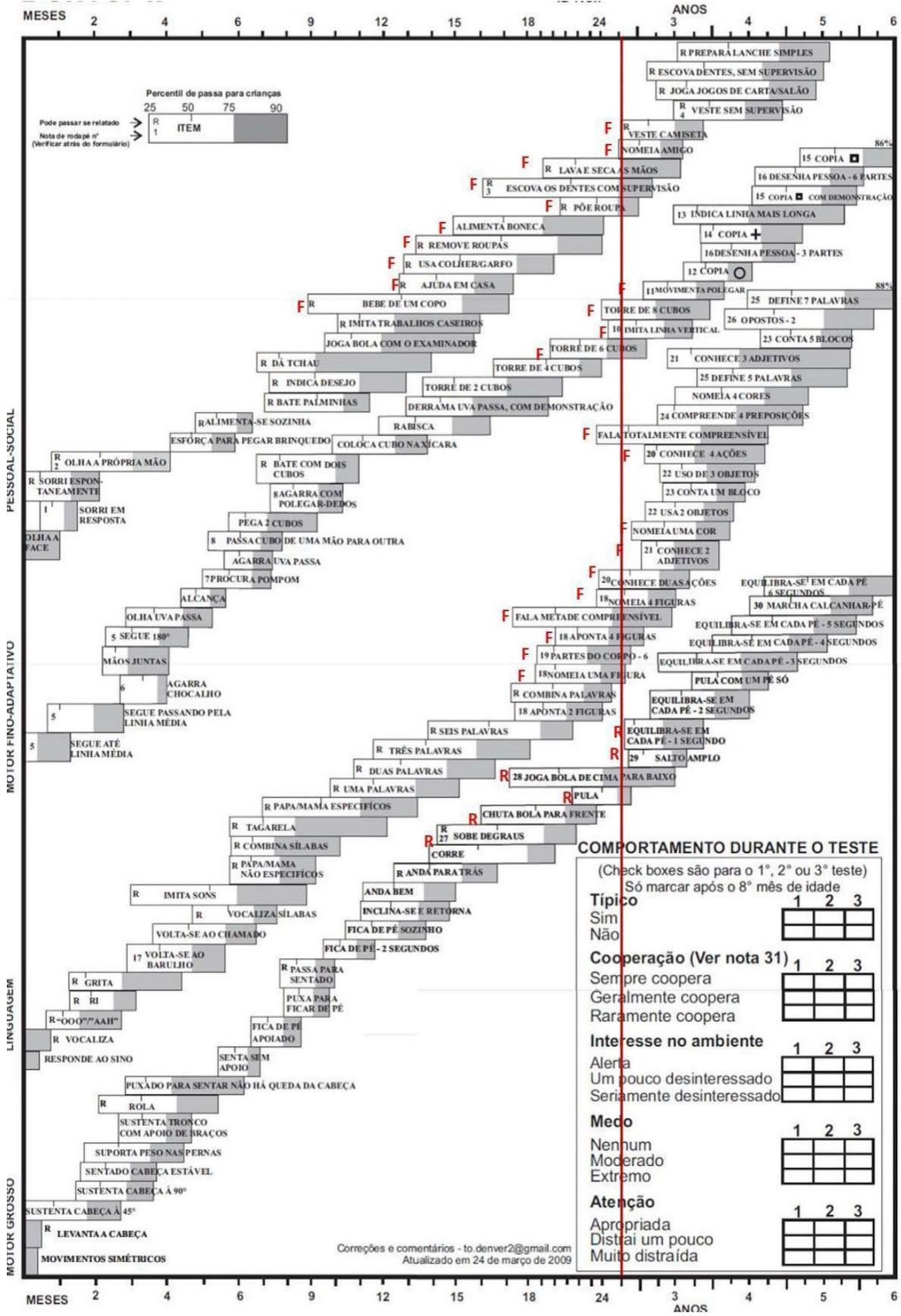
Denver II: Apresenta mais de dois atrasos (falha), resultando em não – normal.

PEDI: Totalmente dependente do cuidador para realizar AVD's, recebendo nota 5.

PEdsQL: Escore baixo com pontuação de 49 pontos, caracterizando impacto na QVRS.

DIAGNÓSTICO FISIOTERAPÊUTICO: J.A.L.P, 2 ano e 4 meses, com diagnóstico clínico de síndrome de Joubert e traqueostomizado, apresenta restrição ao passar objeto de uma mão para outra, não realiza o engatinhar, é totalmente dependente na realização de AVD's segundo a escala da PEDI, e apresenta grau 4 de força muscular de MMSS, MMII e tronco de forma qualitativa. Além de déficit de equilíbrio de tronco na posição ortostática e sentada, dificuldade ao realizar transferência de prono para supino/supino para prono e supino para sentado de forma independente. Ao aplicar as escalas de PEdsQL foi observado um impacto de vida moderado e mais de dois atrasos de acordo Denver II. Contudo é uma criança, sorridente e na maioria das vezes agitada que recebe total apoio familiar, principalmente da mãe que se encontra com ele em todos os atendimentos multiprofissionais.

ANEXO 1 - Teste de Screening de Desenvolvimento Denver-II



ANEXO 2 - Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade (PEDI)

Inventário de Avaliação Pediátrica de Incapacidade

Nome: _____	Data do teste: ____/____/____ Idade: ____
Identificação: _____	Entrevistador: _____

SUMÁRIO DOS ESCORES

Escore Compostos

ÁREA		Escore Bruto	Escore Normativo	Erro padrão	Escore Contínuo	Erro padrão	Escore Fit*
Auto-cuidado	Habilidades funcionais	—	—	—	0, 00	11, 21	
Mobilidade	Habilidades funcionais	—	—	—	0, 00	10, 08	
Função Social	Habilidades funcionais	6	<10	—	22, 32	3, 77	
Auto-cuidado	Assistência do Cuidador	0	<10	—	0, 00	21, 61	
Mobilidade	Assistência do Cuidador	35	85, 4	16, 7	100	13, 86	
Função Social	Assistência do Cuidador	24	65, 4	7, 3	89, 02	9, 91	

Modificação (frequências)

Modificação (frequências)											
Auto-cuidado (8itens)				Mobilidade (7 itens)				Função Social (5 itens)			
Nenhuma	Criança	Reabilitação	Extensiva	Nenhuma	Criança	Reabilitação	Extensiva	Nenhuma	Criança	Reabilitação	Extensiva
2	6	0	1	0	7	0	0	5	0	0	0

Perfil dos Escores

ÁREA		ESCORE NORMATIVO	ESCORE CONTÍNUO
Auto-cuidado	Habilidades funcionais		
Mobilidade	Habilidades funcionais		
Função social	Habilidades funcionais		
Auto-cuidado	Assistência do cuidador		
Mobilidade	Assistência do cuidador		
Função social	Assistência do cuidador		

+/- 2 erros padrões

Parte I: Habilidades funcionais**Área de Auto-Cuidado** (Marque cada item correspondente: escores dos itens: 0 = incapaz; 1 = capaz)

A: TEXTURA DOS ALIMENTOS	0	1	J: FECHOS	0	1
1 Come alimento batido/amassado/coado	X		44 Tenta participar no fechamento de vestimentas	X	
2 Come alimento moído/granulado	X		45 Abre e fecha fecho de correr, sem separá-lo ou fechar o botão	X	
3 Come alimento picado/em pedaços	X		46 Abre e fecha colchete de pressão	X	
4 Come comidas de texturas variadas	X		47 Abotoa e desabotoa	X	
B: UTILIZAÇÃO DE UTENSÍLIOS	0	1	48 Abre e fecha o fecho de correr separando e fechando colchete/botão	X	
5 Alimenta-se com os dedos	X		K: CALÇAS	0	1
6 Pega comida com colher e leva até a boca	X		49 Auxilia colocando as pernas dentro da calça p/ vestir	X	
7 Usa bem a colher	X		50 Retira calças com elástico na cintura	X	
8 Usa bem o garfo	X		51 Veste calças com elástico na cintura	X	
9 Usa faca para passar manteiga no pão, corta alimentos macios	X		52 Retira calças, incluindo abrir fechos	X	
C: UTILIZAÇÃO DE RECIPIENTES DE BEBER	0	1	53 Veste calças incluindo fechar fechos	X	
10 Segura mamadeira ou copo com bico ou canudo	X		L: SAPATOS / MEIAS	0	1
11 Levanta copo para beber, mas pode derramar	X		54 Retira meias e abre os sapatos	X	
12 Levanta, c/ firmeza, copo s/ tampa usando as 2 mãos	X		55 Calça sapatos/sandálias	X	
13 Levanta, c/ firmeza, copo sem tampa usando 1 mão	X		56 Calça meias	X	
14 Serve-se de líquidos de uma jarra ou embalagem	X		57 Coloca o sapato no pé correto; maneja fechos de velcro	X	
D: HIGIENE ORAL	0	1	58 Amarra sapatos (prepara cadarço)	X	
15 Abre a boca para a limpeza dos dentes	X		M: TAREFAS DE TOALETE (roupas, uso do banheiro e limpeza)	0	1
16 Segura escova de dente	X		59 Auxilia no manejo de roupas	X	
17 Escova os dentes, porém sem escovação completa	X		60 Tenta limpar-se depois de utilizar o banheiro	X	
18 Escova os dentes completamente	X		61 Utiliza vaso sanitário, papel higiênico e dá descarga	X	
19 Coloca creme dental na escova	X		62 Lida com roupas antes e depois de utilizar o banheiro	X	
E: CUIDADOS COM OS CABELOS	0	1	63 Limpa-se completamente depois de evacuar	X	
20 Mantém a cabeça estável enquanto o cabelo é penteado	X		N: CONTROLE URINÁRIO (escore = 1 se a criança já é capaz)	0	1
21 Leva pente ou escova até o cabelo	X		64 Indica quando molhou fralda ou calça	X	
22 Escova ou penteia o cabelo	X		65 Ocasionalmente indica necessidade de urinar (durante o dia)	X	
23 É capaz de desembaraçar e partir o cabelo	X		66 Indica, consistentemente, necessidade de urinar e c/ tempo de utilizar o banheiro (durante o dia)	X	
F: CUIDADOS COM O NARIZ	0	1	67 Vai ao banheiro sozinho para urinar (durante o dia)	X	
24 Permite que o nariz seja limpo	X		68 Mantém-se constantemente seco durante o dia e a noite	X	
25 Assoa o nariz no lenço	X		O: CONTROLE INTESTINAL (escore = 1 se a criança já é capaz)	0	1
26 Limpa nariz usando lenço ou papel quando solicitado	X		69 Indica necessidade de ser trocado	X	
27 Limpa nariz usando lenço ou papel s/ ser solicitado	X		70 Ocasionalmente manifesta vontade de ir ao banheiro (durante o dia)	X	
28 Limpa e assoa o nariz sem ser solicitado	X		71 Indica, constantemente, necessidade de evacuar e c/ tempo de utilizar o banheiro (durante o dia)	X	
G: LAVAR AS MÃOS	0	1	72 Faz distinção entre urinar e evacuar	X	
29 Mantém as mãos elevadas p/ que sejam lavadas	X		73 Vai ao banheiro sozinho p/ evacuar, não tem acidentes intestinais	X	
30 Esfrega as mãos uma na outra para limpá-las	X		Somatória da Área de Auto-Cuidado:		
31 Abre e fecha torneira e utiliza sabão	X		Por favor, certifique-se de ter respondido todos os itens.		
32 Lava as mãos completamente	X		Comentários: _____		
33 Seca as mãos completamente	X		C10 - bico		
H: LAVAR O CORPO E A FACE	0	1	N64 - agitado		
34 Tenta lavar partes do corpo	X		N68 - não troca a noite		
35 Lava o corpo completamente não incluindo a face	X				
36 Utiliza sabonete (e esponja, se for costume)	X				
37 Seca o corpo completamente	X				
38 Lava e seca a face completamente	X				
I: AGASALHO/VESTIMENTAS ABERTAS NA FRENTE	0	1			
39 Auxilia empurrando os braços p/ vestir a manga da camisa	X				
40 Retira camisetas, vestido ou agasalho sem fecho	X				
41 Coloca camiseta, vestido ou agasalho sem fecho	X				
42 Coloca e retira camisas abertas na frente, porém s/ fechar	X				
43 Coloca e retira camisas abertas na frente, fechando-as	X				

Parte I: Habilidades funcionais**Área de Mobilidade** (Marque cada item correspondente: escores dos itens: 0 = incapaz; 1 = capaz)**A: TRANSFERÊNCIAS NO BANHEIRO**

	0	1
1 Fica sentado se estiver apoiado em equipamento ou no adulto	X	
2 Fica sentado sem apoio na privada ou troninho	X	
3 Senta e levanta de privada baixa ou troninho	X	
4 Senta e levanta de privada própria para adulto	X	
5 Senta e levanta de privada sem usar seus próprios braços	X	

B: TRANSFERÊNCIAS DE CADEIRAS/ CADEIRAS DE RODAS

	0	1
6 Fica sentado se estiver apoiado em equipamento ou adulto	X	
7 Fica sentado em cadeira ou banco sem apoio	X	
8 Senta e levanta de cadeira ou mobília baixa/infantis	X	
9 Senta e levanta de cadeira/cadeira de rodas de tamanho adulto	X	
10 Senta e levanta de cadeira sem usar seus próprios braços	X	

C-1: TRANSFERÊNCIAS NO CARRO

	0	1
11a Movimenta-se no carro; mexe-se e sobe/desce da cadeirinha de carro	X	
12a Entra e sai do carro com pouco auxílio ou instrução	X	
13a Entra e sai do carro sem assistência ou instrução	X	
14a Maneja cinto de segurança ou cinto de cadeirinha de carro	X	
15a Entra e sai do carro e abre e fecha a porta do mesmo	X	

C-2: TRANSFERÊNCIAS NO ÔNIBUS

	0	1
11b Sobe e desce do banco do ônibus	X	
12b Move-se com ônibus em movimento	X	
13b esce a escada do ônibus	X	
14b Passa na roleta	X	
15b Sobe a escada do ônibus	X	

D: MOBILIDADE NA CAMA / TRANSFERÊNCIAS

	0	1
16 Passa de deitado para sentado na cama ou berço	X	
17 Passa para sentado na beirada da cama; deita a partir de sentado na beirada da cama	X	
18 Sobe e desce de sua própria cama	X	
19 Sobe e desce de sua própria cama, sem usar seus braços	X	

E: TRANSFERÊNCIAS NO CHUVEIRO

	0	1
20 Entra no box/cortinado	X	
21 Sai do box/cortinado	X	
22 Agacha para pegar sabonete ou shampoo no chão	X	
23 Abre e fecha box/cortinado	X	
24 Abre e fecha torneira	X	

F: MÉTODOS DE LOCOMOÇÃO EM AMBIENTE INTERNO
(escore 1 se já realiza)

	0	1
25 Rola, pivoteia, arrasta ou engatinha no chão	X	
26 Anda, porém segurando-se na mobília, parede, adulto ou utiliza aparelhos para apoio	X	
27 Anda sem auxílio	X	

G: LOCOMOÇÃO EM AMBIENTE INTERNO:

	0	1
DISTÂNCIA / VELOCIDADE (escore 1 se já realiza)		
28 Move-se pelo ambiente mas com dificuldade (cai; velocidade lenta para a idade)	X	
29 Move-se pelo ambiente sem dificuldade	X	
30 Move-se entre ambientes, mas com dificuldade (cai; velocidade lenta para a idade)	X	
31 Move-se entre ambientes sem dificuldade	X	
32 Move-se em ambiente internos por 15 m; abre e fecha portas internas e externas	X	

H: LOCOMOÇÃO EM AMBIENTE INTERNO: ARRASTA / CARREGA OBJETOS

	0	1
33 Muda de lugar intencionalmente	X	
34 Move-se concomitantemente com objetos pelo chão	X	
35 Carrega objetos pequenos que cabem em uma mão	X	
36 Carrega objetos grandes que requerem a utilização das duas mãos	X	
37 Carrega objetos frágeis ou que contenham líquidos	X	

I: LOCOMOÇÃO EM AMBIENTES EXTERNO: MÉTODOS

	0	1
38 Anda, mas segura em objetos, adulto ou aparelhos de apoio	X	
39 Anda sem apoio	X	

J: LOCOMOÇÃO EM AMBIENTE EXTERNO: DISTÂNCIA / VELOCIDADE (escore 1 se já for capaz)

	0	1
40 Move-se por 3 – 15 m (comprimento de 10 1-5 carro)	X	
41 Move-se por 15 – 30 m (comprimento de 5-10 carro)	X	
42 Move-se por 30 – 45 m	X	
43 Move-se por 45 m ou mais, mas com dificuldade (tropeça, velocidade lenta para a idade)	X	
44 Move-se por 45 m ou mais sem dificuldade	X	

K: LOCOMOÇÃO EM AMBIENTE EXTERNO: SUPERFÍCIES

	0	1
45 Superfícies niveladas (passeios e ruas planas)	X	
46 Superfícies pouco acidentadas (asfalto rachado)	X	
47 Superfícies irregulares e acidentadas (gramados e ruas de cascalho)	X	
48 Sobe e desce rampas ou inclinações	X	
49 Sobe e desce meio-fio	X	

L: SUBIR ESCADAS

	0	1
(escore 1 se a criança previamente possui habilidade)		
50 Arrasta-se, engatinha para cima por partes ou lances parciais de escadas (1-11 degraus)	X	
51 Arrasta, engatinha para cima por um lance de escada completo (12-15 degraus)	X	
52 Sobe partes de um lance de escadas (ereto)	X	
53 Sobe um lance completo, mas com dificuldade (lento para a idade)	X	
54 Sobe conjunto de lances de escada sem dificuldade	X	

M: DESCER ESCADAS

	0	1
(escore 1 se a criança previamente possui habilidade)		
55 Arrasta-se, engatinha para baixo por partes ou lances parciais de escadas (1-11 degraus)	X	
56 Arrasta-se, rasteja para baixo por um lance de escada	X	
57 Desce parte de um lance de escadas (ereto) completo (12-15 degraus)	X	
58 Desce um lance completo, mas c/ dificuldade (lento p/ a idade)	X	
59 Desce conjunto de lances de escadas sem dificuldade	X	

Somatória da Área de Mobilidade:

Por favor, certifique-se de ter respondido todos os itens.

Comentários: **C1 – leva a mão na macaneta**
H35 – outra pessoa coloca o objeto na mão e realiza a pressão

Parte I: Habilidades funcionais**Área de Função Social** (Marque cada item correspondente: escores dos itens: 0 = incapaz; 1 = capaz)

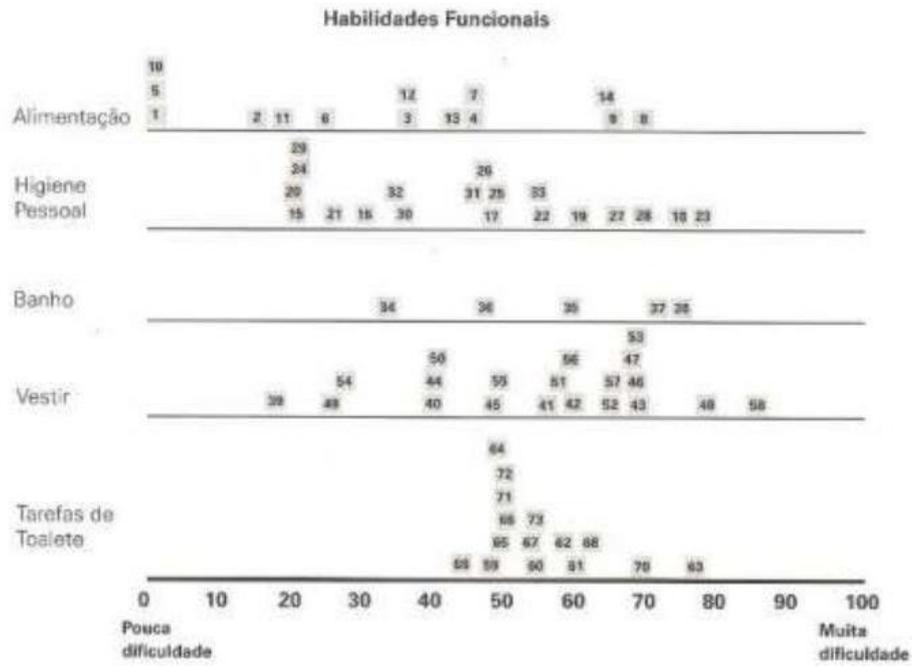
A: COMPREENSÃO DO SIGNIFICADO DA PALAVRA		0	1	H: BRINCADEIRA COM OBJETOS		0	1
1	Orienta-se pelo som		X	36	Manipula brinquedos, objetos ou o corpo com intenção	X	
2	Reage ao "não", reconhece próprio nome ou de familiar		X	37	Usa objetos reais ou substituídos em seqüências simples de faz-de-conta	X	
3	Reconhece 10 palavras	X		38	Agrupar materiais para formar alguma coisa	X	
4	Entende quando você fala sobre relacionamentos entre pessoas e/ou coisas que são visíveis	X		39	Inventa longas rotinas de faz-de-conta envolvendo coisas que a criança já entende ou conhece	X	
5	Entende quando você fala sobre tempo e seqüência de eventos	X		40	Inventa seqüências elaboradas de faz-de-conta a partir da imaginação	X	
B: COMPREENSÃO DE SENTENÇAS COMPLEXAS		0	1	I: AUTO-INFORMAÇÃO		0	1
6	Compreende sentenças curtas sobre objetos e pessoas familiares	X		41	Diz o primeiro nome	X	
7	Compreende comandos simples c/ palavras que descrevem pessoas ou coisas	X		42	Diz o primeiro e último nome	X	
8	Compreende direções que descrevem onde alguma coisa está		X	43	Dá o nome e informações descritivas sobre familiares	X	
9	Compreende comando de dois passos, utilizando-se se/então, antes/depois, primeiro/segundo, etc.	X		44	Dá o endereço completo de casa; se no hospital, dá o nome do hospital e o número do quarto	X	
10	Compreende duas sentenças que falam de um mesmo sujeito mas de uma forma diferente	X		45	Dirige-se a um adulto para pedir auxílio sobre como voltar para casa ou voltar ao quarto do hospital	X	
C: USO FUNCIONAL DA COMUNICAÇÃO		0	1	J: ORIENTAÇÃO TEMPORAL		0	1
11	Nomeia objetos	X		46	Tem uma noção geral horário das refeições e das rotinas durante o dia	X	
12	Usa palavras específicas ou gestos p/ direcionar ou requisitar ações de outras pessoas	X		47	Tem alguma noção da seqüência dos eventos familiares na semana	X	
13	Procura informação fazendo perguntas	X		48	Tem conceitos simples de tempo	X	
14	Descreve ações ou objetos	X		49	Associa um horário específico com atividades/eventos	X	
15	Fala sobre sentimentos ou pensamentos próprios	X		50	Olha o relógio regularmente ou pergunta as horas para cumprir o curso das obrigações	X	
D: COMPLEXIDADE DA COMUNICAÇÃO EXPRESSIVA		0	1	K: TAREFAS DOMÉSTICAS		0	1
16	Usa gestos que têm propósito adequado	X		51	Começa a ajudar a cuidar dos seus pertences se for dada uma orientação e ordens constantes	X	
17	Usa uma única palavra com significado adequado	X		52	Começa a ajudar nas tarefas domésticas simples se for dada uma orientação e ordens constantes	X	
18	Combina duas palavras com significado adequado	X		53	Ocasionalmente inicia rotinas simples para cuidar dos seus próprios pertences; pode requisitar ajuda física ou ser lembrado de completá-las	X	
19	Usa sentenças de 4-5 palavras	X		54	Ocasionalmente inicia tarefas domésticas simples; pode requisitar ajuda física ou ser lembrado de completá-las	X	
20	Conecta duas ou mais idéias para contar uma história simples	X		55	Inicia e termina pelo menos uma tarefa doméstica envolvendo vários passos e decisões; pode requisitar ajuda física	X	
E: RESOLUÇÃO DE PROBLEMA		0	1	L: AUTO-PROTEÇÃO		0	1
21	Tenta indicar o problema ou dizer o que é necessário p/ ajudar a resolvê-lo	X		56	Mostra cuidado apropriado quando está perto de escadas	X	
22	Se transtornado por causa de um problema, a criança precisa ser ajudada imediatamente ou o seu comportamento é prejudicado	X		57	Mostra cuidado apropriado perto de objetos quentes / cortantes	X	
23	Se transtornado por causa de um problema, a criança consegue pedir ajuda e esperar se houver uma demora	X		58	Ao atravessar a rua na presença de um adulto, a criança não precisa ser advertida sobre as normas de segurança	X	
24	Em situações comuns, a criança descreve o problema e seus sentimentos com algum detalhe	X		59	Sabe que não deve aceitar passeio, comida ou dinheiro de estranhos	X	
25	Diante de algum problema comum, a criança pode procurar um adulto para trabalhar uma solução em conjunto	X		60	Atravessa rua movimentada com segurança na ausência de um adulto	X	
F: JOGO SOCIAL INTERATIVO (ADULTOS)		0	1	M: FUNÇÃO COMUNITÁRIA		0	1
26	Mostra interesse em relação a outros		X	61	A criança brinca em casa com segurança, sem precisar ser vigiada constantemente	X	
27	Inicia uma brincadeira familiar	X		62	Vai ao ambiente externo da casa com segurança e é vigiada apenas periodicamente	X	
28	Aguarda sua vez em um jogo simples quando é dada dica que é sua vez	X		63	Segue regras/expectativas da escola e de estabelecimentos comunitários	X	
29	Tenta imitar uma ação prévia de um adulto durante uma brincadeira	X		64	Explora e atua em estabelecimentos comunitários sem supervisão	X	
30	Durante a brincadeira a criança pode sugerir passos novos ou diferentes, ou responder a uma sugestão	X		65	Faz transações em uma loja da vizinhança sem assistência	X	
G: INTERAÇÃO COM OS COMPANHEIROS (CRIANÇAS DE IDADE SEMELHANTE)		0	1	Somatória de Função Social:			
31	Percebe a presença de outras crianças e pode vocalizar ou gesticular p/ os companheiros		X				
32	Interage c/ outras crianças em situações breves / simples		X				
33	Tenta exercitar brincadeiras simples em uma atividade com outra criança	X					
34	Planeja e executa atividade cooperativa com outras cças	X					
35	Atividades de brincar ou jogos com regras	X					

Por favor, certifique-se de ter respondido todos os itens.

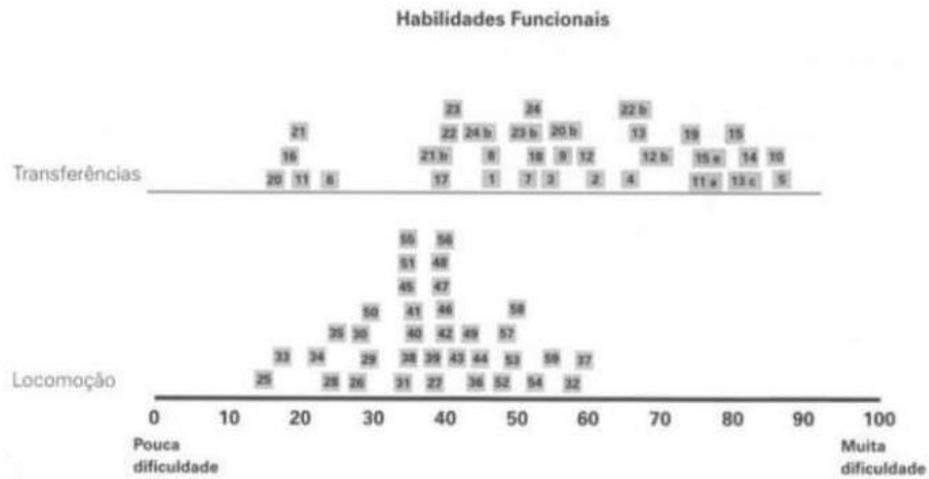
Comentários: **A – entende nome de 3 brinquedos**

Partes II e III: Assistência do Cuidador e Modificação do Ambiente Circule o escore apropriado para avaliar cada item das escalas de Assistência do Cuidador e Modificação do Ambiente	Assistência do Cuidador						Modificações				
	Independente	Supervisão	Mínima	Moderada	Máxima	Total	Nenhuma	Criança	Reabilitação	Extensiva	
Área de Auto-Cuidado	5	4	3	2	1	0	N	C	R	E	
A. Alimentação: Come e bebe nas refeições regulares; não inclui cortar carne, abrir recipiente ou servir comida das travessas.	5	4	3	2	1	X	N	X	R	E	
B. Higiene Pessoal: Escova dentes, escova ou penteia o cabelo e limpa o nariz.	5	4	3	2	1	X	N	X	R	E	
C. Banho: Lava e seca rosto e mãos, toma banho; não inclui: entrar e sair do chuveiro ou banheira, preparar a água e lavar as costas ou cabelos.	5	4	3	2	1	X	N	X	R	E	
D. Vestir – parte superior do corpo: Roupas de uso diário, não inclui fechos nas costas; inclui ajudar a colocar e retirar splint ou prótese; não inclui tirar as roupas do armário ou gavetas.	5	4	3	2	1	X	N	X	R	E	
E. Vestir – parte inferior do corpo: Roupas de uso diário, incluindo colocar e tirar órtese ou prótese; não inclui tirar as roupas do armário ou gavetas.	5	4	3	2	1	X	N	X	R	E	
F. Banheiro: Lidar com as roupas, manejo do vaso ou uso de instalações externas, e higiene; não inclui: transferência para o sanitário, controle dos horários ou limpar-se após acidentes.	5	4	3	2	1	X	N	X	R	E	
G. Controle Urinário: Controle urinário dia e noite, limpar-se e controle dos horários.	5	4	3	2	1	X	X	C	R	E	
H. Controle Intestinal: Controle do intestino dia e noite, limpar-se e controle dos horários.	5	4	3	2	1	X	X	C	R	E	
Área de Mobilidade	Soma da área de Auto-Cuidado						0				
A. Transferências no banheiro/cadeiras: cadeira-de-rodas infantil, cadeira de tamanho adulto, sanitário de tamanho adulto.	X	4	3	2	1	0	N	X	R	E	
B. Transferências no carro/ônibus: mobilidade dentro do carro ou no ônibus, uso do cinto de segurança, transferências/abrir e fechar as portas do carro ou entrar e sair do ônibus.	X	4	3	2	1	0	N	X	R	E	
C. Mobilidade na cama/transferências: subir e descer da cama sozinho e mudar de posição na própria cama.	X	4	3	2	1	0	N	X	R	E	
D. Transferências no chuveiro: entrar e sair do chuveiro, abrir chuveiro, pegar sabonete e shampoo. Não inclui preparar para o banho.	X	4	3	2	1	0	N	X	R	E	
E. Locomoção em ambiente interno: 15 metros; não inclui abrir portas ou carregar objetos.	X	4	3	2	1	0	N	X	R	E	
F. Locomoção em ambiente externo: 45 metros em superfícies niveladas; focalizar na habilidade física para mover-se em ambiente externo (não considerar comportamento ou questões de segurança como atravessar ruas).	X	4	3	2	1	0	N	X	R	E	
G. Escadas: subir e descer um lance de escadas (12-15 degraus).	X	4	3	2	1	0	N	X	R	E	
Área de Função Social	Soma da área de Mobilidade						35				
A. Compreensão funcional: entendimento das solicitações e instruções.	X	4	3	2	1	0	X	C	R	E	
B. Expressão funcional: habilidade para fornecer informações sobre suas próprias atividades e tomar conhecidas as suas necessidades; inclui clareza na articulação.	X	4	3	2	1	0	X	C	R	E	
C. Resolução de problemas em parceria: inclui comunicação do problema e o empenho com o adulto de referência ou um outro adulto em encontrar uma solução; inclui apenas problemas que ocorrem durante as atividades diárias.	5	X	3	2	1	0	X	C	R	E	
D. Brincar com companheiro: habilidade para planejar e executar atividades com um companheiro conhecido.	X	4	3	2	1	0	X	C	R	E	
E. Segurança: cuidados quanto à segurança em situações da rotina diária, incluindo escadas, lâminas ou objetos quentes e tráfego.	X	4	3	2	1	0	X	C	R	E	
	Soma da área de Função Social						24				

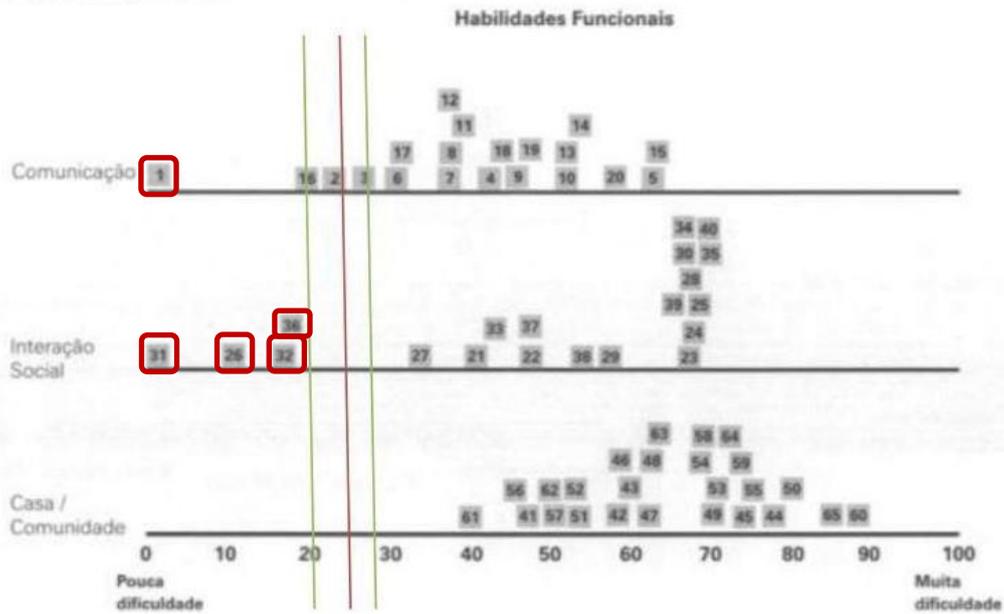
Área de Autocuidado



Área de Mobilidade



Área de Função Social

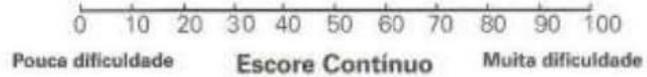


PEDI Assistência do Cuidador

Autocuidado

Higiene Pessoal	0	1	2	3	4	5
Banho	0	1	2	3	4	5
Banheiro	0	1	2	3	4	5
Vestir PS	0	1	2	3	4	5
Vestir PI	0	1	2	3	4	5
Controle Urinário	0	1	2	3	4	5
Alimentação	0	1	2	3	4	5
Controle Intestinal	0	1	2	3	4	5

5 = Independência
1 = Assistência Máxima



PEDI Assistência do Cuidador

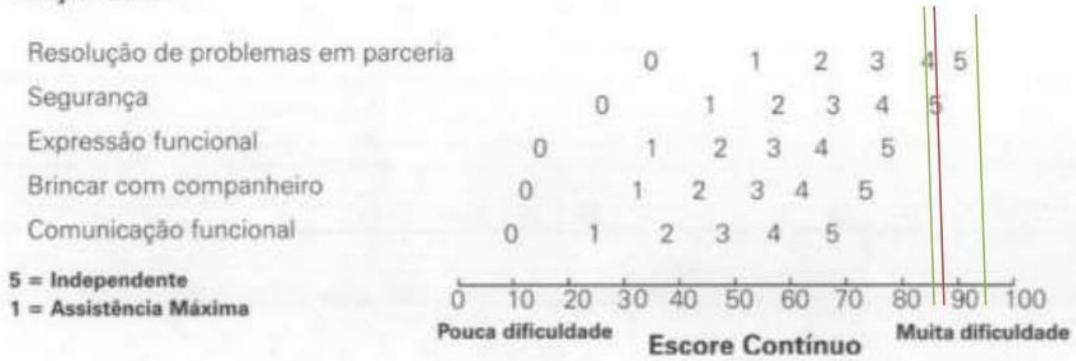
Mobilidade

Transferências carro/ônibus	0	1	2	3	4	5
Transferências banheiro/cadeira	0	1	2	3	4	5
Escadas	0	1	2	3	4	5
Transferências chuveiro	0	1	2	3	4	5
Locomoção ambiente externo	0	1	2	3	4	5
Mobilidade cama/transferências	0	1	2	3	4	5
Locomoção ambiente interno	0	1	2	3	4	5

5 = Independência
1 = Assistência Máxima



PEDI Assistência do Cuidador
Função Social



ANEXO 3 - Inventário de Qualidade de Vida (PedsQL)

Durante o **ÚLTIMO MÊS**, o seu filho / a sua filha tem tido **difficuldade** com cada uma das coisas abaixo?

CAPACIDADE FÍSICA (difficuldade para...)	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Frequentemente	Quase sempre
1. Andar mais do que um quarteirão	0	1	2	3	●
2. Correr	0	1	2	3	●
3. Praticar esportes ou fazer exercícios físicos	0	1	2	3	●
4. Levantar alguma coisa pesada	0	1	2	3	●
5. Tomar banho de banheira ou de chuveiro sozinho/a	0	1	2	3	●
6. Ajudar nas tarefas domésticas	0	1	2	3	●
7. Sentir dor	0	1	●	3	4
8. Ter pouca energia ou disposição	0	1	2	●	4

ASPECTO EMOCIONAL (difficuldade para...)	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Frequentemente	Quase sempre
1. Sentir medo ou ficar assustado/a	0	1	●	3	4
2. Ficar triste	0	1	●	3	4
3. Ficar com raiva	●	1	2	3	4
4. Dormir mal	0	1	●	3	4
5. Se preocupar com o que vai acontecer com ele /	0	1	2	3	●

ASPECTO SOCIAL (difficuldade para...)	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Frequentemente	Quase sempre
1. Conviver com outros / outras adolescentes	0	1	2	3	●
2. Os outros / as outras adolescentes não quererem ser amigos dele / dela	●	1	2	3	4
3. Os outros / as outras adolescentes implicarem com o seu filho / a sua filha	●	1	2	3	4
4. Não conseguir fazer coisas que outros / outras adolescentes da mesma idade fazem	0	1	2	3	●
5. Acompanhar os / as adolescentes da idade dele / dela	0	1	●	3	4

ATIVIDADE ESCOLAR (difficuldade para...)	Nunca	Quase nunca	Algumas vezes	Frequentemente	Quase sempre
1. Prestar atenção na aula	0	1	2	3	4
2. Esquecer as coisas	0	1	2	3	4
3. Acompanhar a turma nas tarefas escolares	0	1	2	3	4
4. Faltar à aula por não estar se sentindo bem	0	1	2	3	4
5. Faltar à aula para ir ao médico ou ao hospital	0	1	2	3	4