

ATROFIA ESPINHAL DO TIPO I: REVISÃO DAS PRINCIPAIS ABORDAGENS DA FISIOTERAPIA RESPIRATÓRIA.

Spinal muscular atrophy type I: a review of respiratory therapy approaches.

Bruno Silva Miranda¹, Daniel Lago Borges², Lana dos Santos Martins³

RESUMO

A atrofia espinhal do tipo I (AME I) ou Síndrome de Werdnig-Hoffmann é uma doença genética autossômica recessiva, sendo a segunda doença neuromuscular hereditária mais comum depois da distrofia de Duchenne. A criança com AME tipo I apresenta fraqueza de tronco, membros e musculatura respiratória, justificando, portanto, uma atenção especial da Fisioterapia. A pesquisa tem como objetivo descrever os principais aspectos da doença, assim como fazer uma revisão das principais abordagens da fisioterapia respiratória oferecidas para essa síndrome, relatando os tratamentos propostos por diversos autores. Foi realizada pesquisa nas bases de dados Lilacs, Scielo e PudMed, no período de 2003 a 2014, nos idiomas português, inglês e espanhol, sendo utilizada as palavras-chaves (nos três idiomas): doenças neuromusculares, atrofia muscular espinhal, Werdnig-Hoffmann e fisioterapia. Dos artigos selecionados apenas 28 preencheram os critérios de inclusão e foram utilizados na discussão da pesquisa. Pudemos concluir que a sobrevivência de pacientes com AME tipo I recebeu um impacto significativo com uso da traqueostomia e ventilação não invasiva (VNI) e que a Fisioterapia exerce um papel fundamental nas complicações respiratórias comuns nos pacientes com essa síndrome, através de cuidados e técnicas específicos, que promovem melhora na qualidade de vida.

Palavras-chaves: Atrofia muscular espinhal, Doença de Werdnig-Hoffmann, Doenças neuromusculares.

ABSTRACT

Spinal muscular atrophy type I (SMA I) or Werdnig-Hoffmann syndrome is an autosomal recessive genetic disease, the second most common inherited neuromuscular disease after Duchenne dystrophy. Child with SMA type I presents weakness of the trunk, limbs and respiratory muscles, that justify special attention of the Physiotherapy. The research aims to describe the mainly aspects of the disease and do a review of the main approaches offered by respiratory physical therapy for this syndrome, reporting the treatment offered by several authors. A survey was conducted in the databases Lilacs, SciELO and PubMed in the period of 2003-2014, in Portuguese, English and Spanish languages, the keywords used were neuromuscular disease, spinal muscular atrophy, Werdnig Hoffman, physiotherapy, all in the three languages. Of all selected articles only 28 met the inclusion criteria and were used in discussion of the research. We concluded that the survival of patients with SMA type I received a significant impact with use of tracheostomy and non-invasive ventilation (NIV) and that physical therapy plays a key role in the common respiratory complications in patients with this syndrome, through specific care and techniques, improving their quality of life.

Keywords: Spinal muscular atrophy, Werdnig-Hoffmann disease, neuromuscular diseases.

1. Fisioterapeuta residente na Saúde da Criança (Hospital Universitário Materno Infantil/ São Luís/ Maranhão/ Brasil), brunomiranda15@hotmail.com, 2. Fisioterapeuta UTI Cardio (Hospital Universitário Presidente Dutra/São Luís/Maranhão/Brasil), dlagofisio83@hotmail.com, 3. Fisioterapeuta residente na Saúde da Criança (Hospital Universitário Materno Infantil/São Luís/Maranhão/Brasil), martins_lana@hotmail.com

AUTOR CORRESPONDENTE:

Autor responsável: Bruno Silva Miranda; Endereço: Rua 10, Quadra 06, Casa 02, Parque dos Sabiás II – São Bernardo, São Luís, Maranhão, Brasil. Telefone: (98) 981817691. E-mail: brunomiranda15@hotmail.com

INTRODUÇÃO

Em 1891 e 1893, Werdnig¹ e Hoffmann² inicialmente descreveram em suas pesquisas a atrofia muscular espinhal como uma doença progressiva que começa na infância e resulta em morte precoce, sendo caracterizada como perda das células do corno anterior da medula.

A atrofia muscular espinhal (AME) é caracterizada como uma doença neurodegenerativa com herança genética autossômica recessiva. A frequência de indivíduos portadores (heterozigotos) da doença é de um para cada 40 a 60 indivíduos e seu diagnóstico baseia-se nos antecedentes familiares, no quadro clínico, na biópsia de músculos e nos achados dos estudos neurofisiológicos, nas velocidades de condução motoras e sensitivas e na eletromiografia.^{3,4,5}

Essa atrofia é causada por uma alteração genética no gene do neurônio motor sobrevivente 1 (SMN1) que é responsável pela redução dos níveis da proteína do SMN. A falta da proteína SMN leva à degeneração de motoneurônios alfa (α) localizados no corno anterior da medula espinhal, o que resulta em fraqueza e paralisia muscular proximal progressiva e simétrica.^{6,7,8}

A classificação da AME depende de fatores como: idade de início dos sintomas e do grau de desenvolvimento motor da criança. A AME tipo I (também denominada AME severa, doença de Werdnig-Hoffmann ou AME aguda) se caracteriza pelo início precoce (de 0 a 6 meses de idade), pela falta de habilidade de sentar e pela curta expectativa de vida (menor que 2 anos). A fraqueza de tronco e membros normalmente se dirige para os músculos intercostais, o que dificulta o desenvolvimento normal do ciclo respiratório. Apesar desses músculos serem afetados, o diafragma inicialmente é poupado. A mortalidade precoce está usualmente associada com a disfunção bulbar e complicações respiratórias.^{6,9}

Trata-se de uma doença que merece atenção multidisciplinar, incluindo a fisioterapia, que através de um atendimento diferenciado fornece suporte para a melhora da qualidade de vida do paciente, diminuindo os efeitos deletérios da doença, além de melhorar as condições pulmonares, otimizar o mecanismo de depuração mucociliar para facilitar a mecânica respiratória, prevenir e corrigir as complicações pulmonares e as alterações da relação ventilação/perfusão.^{10,11}

O foco da fisioterapia respiratória é limitar a congestão pulmonar, a atelectasia e risco de falência respiratória. Além da fraqueza muscular global, o risco de broncoaspiração e a dificuldade em eliminar secreções através da tosse contribuem para a ocorrência de infecções broncopulmonares de repetições, que poderão culminar em disfunção respiratória. O treinamento dos músculos respiratórios melhora a função pulmonar, ameniza o declínio do volume corrente e retarda o início da falência respiratória nesses pacientes.¹²

O objetivo do presente estudo é fazer uma revisão integrativa das principais abordagens da fisioterapia respiratória nesses pacientes.

MATERIAIS E MÉTODOS

Uma revisão integrativa foi realizada com a finalidade de descrever os principais aspectos da atrofia muscular espinhal do tipo I, assim como as principais abordagens da fisioterapia respiratória em pacientes com essa síndrome.

Nessa revisão foram utilizadas as bases de dados Lilacs,

SciELO e PubMed, para selecionar os artigos para o estudo em questão. A pesquisa teve como descritores: doenças neuromusculares, neuromuscular diseases, enfermidades neuromusculares, atrofia muscular espinhal, spinal muscular atrophy, atrofia muscular espinhal, Werdnig Hoffman, fisioterapia e physiotherapy. Os critérios de inclusão foram: artigos publicados entre 2003 e 2014, e artigos gratuitos; e os de exclusão foram: aqueles que precisariam ser pagos para serem lidos por completo ou que não pertenciam aos anos de pesquisa estabelecidos. Os artigos que passaram pelos critérios de inclusão estão em língua portuguesa, inglesa e em espanhol.

Após a leitura dos artigos foi possível descrever a atrofia muscular espinhal do tipo I e discutir as principais abordagens da fisioterapia respiratória proposta pelos autores pesquisados em pacientes com a síndrome.

RESULTADOS

Inicialmente foram encontrados 60 artigos referentes ao tema, porém, foram excluídos 12 que precisariam ser pagos e 20 que foram publicados fora dos anos estabelecidos (2003 a 2014), apenas 28 artigos permaneceram para a discussão. Nos estudos foram encontradas diversas descrições da síndrome, bem como suas manifestações clínicas e estruturais. No âmbito da fisioterapia, destacou-se o apoio na equipe multiprofissional no cuidado dos pacientes portadores da síndrome; a fisioterapia respiratória no cuidado tanto em ambiente hospitalar como em domicílios; execução de técnicas de higiene brônquica, manobras de reexpansão pulmonar, tosse manualmente assistida e aspiração de secreção de vias aéreas; e destaque na qualidade de vida dos pacientes em geral. Houve discordância com relação ao procedimento de traqueostomia de forma profilática e ao uso da ventilação não invasiva (VNI) para casos de desconforto respiratório.

DISCUSSÃO

Na Síndrome de Werdnig-Hoffmann a hipotonia se manifesta primeiramente dentro do útero ou durante os dois primeiros meses de vida. A “posição de rã” é característica marcante, com os membros inferiores em abdução e rotação externa e flexionados nas articulações da cintura pélvica e dos joelhos; os movimentos ativos dos membros estão confinados aos dedos das mãos e dos pés. Observa-se também atrofia muscular do tronco, apresentando acentuada cifoescoliose e tórax na forma de sino.^{11,13,14}

A progressão das complicações respiratórias para a insuficiência respiratória crônica surge, em geral, como consequência direta da fraqueza e da fadiga dos músculos respiratórios (inspiratórios, expiratórios e de vias aéreas superiores) e pela incapacidade de se manter as vias aéreas livres de secreções.^{15,16}

No estudo retrospectivo de coorte realizado por Ioo et al.¹⁷ com o objetivo de descrever o curso clínico e respiratório da AME, das 33 crianças com AME tipo I que participaram do estudo, 82% delas morreram (n= 27). As causas da morte foram: desconforto respiratório; disfunções bulbares, responsáveis por broncoaspirações e consequentemente pelas pneumonias aspirativas; morte súbita, mesmo em pacientes com suporte ventilatório. A arritmia cardíaca pode ter sido a razão da morte súbita devido a hipertonia vagal e a bradicardia severa, porém, não foram encontrados dados que confirmassem a suposição,

além do fato de que complicações cardíacas não são características clássicas da AME.

Com o intuito de estudar a população de doentes com o diagnóstico de AME (clínico e/ou genético) em um hospital em Lisboa, no período de janeiro de 2007 a outubro de 2009, Pires et al.¹⁸ separaram os pacientes de diferentes tipos de AME em grupos. No grupo com diagnóstico de AME tipo I verificou-se maior frequência de intercorrências de infecções respiratórias e de óbitos em idades que variaram de quatro a 24 meses.

Para tornar mais claro o entendimento, os itens mais importantes da pesquisa foram agrupados e destacados a seguir.

Traqueostomia

Maia et al.¹⁹, realizaram uma revisão casuística por meio da análise de dados do Laboratório do Sono e Ventilação do Hospital Pediátrico de Coimbra em Portugal, entre pacientes com distrofia neuromuscular em um período de dezessete anos (1993 a 2009). Foi verificado que o grupo de pacientes com Amiotrofia Espinhal do tipo I (n= 10) iniciaram a ventilação pulmonar mecânica precocemente via traqueostomia, ou por problemas respiratórios ao nascer ou de maneira profilática na tentativa de promover a expansão e crescimento pulmonar e evitar deformidades torácicas.

Os autores, Ricz et al.²⁰, relataram que a traqueostomia favorece a conexão com a ventilação mecânica e facilita a aspiração de secreções de forma mais efetiva sendo, portanto, indicada para pacientes com doenças neurodegenerativas em decorrência das alterações respiratórias e neuromusculares.

Já o estudo realizado por Feitosa, Silva e Cunha²¹ destaca que o uso de traqueostomia por tempo prolongado pode acarretar em complicações, tais como: desconexões acidentais, morte súbita por rolha, prejuízo no transporte muco-ciliar, sangramentos e o aumento quantidade de secreção.

A traqueostomia para ventilação crônica é uma decisão que deve ser cuidadosamente discutida, se solicitado pelos pais, representando um dilema ético e controverso. Há um grande espectro de opções que podem ser fornecidos, sendo recomendado explorar as possibilidades com a família sobre questões como a qualidade de vida da criança²².

Ventilação não invasiva (VNI)

Oskoui et al.²³ mostraram os avanços que surgiram a partir de 1990, com a introdução da ventilação não invasiva (VNI) e da gastrostomia, causando um impacto importante na história natural da amiotrofia espinhal progressiva. Os autores observaram aumento significativo na sobrevivência dos pacientes nascidos entre 1995 e 2006, quando comparado com os nascidos entre 1980 e 1994, com redução de 70% no risco de morte destes pacientes.

A VNI e técnicas coadjuvantes podem prolongar a sobrevivência na amiotrofia espinhal progressiva, pois além de evitar ou adiar a necessidade de traqueostomia, estão associadas a uma menor incidência de pneumonia e outras complicações causadas pelo uso da via aérea artificial. A VNI preserva a linguagem, a deglutição, os mecanismos de defesa das vias aéreas e aumenta a eficácia da tosse, proporcionando efeitos benéficos a nível psicológico e emocional. Ela possui diversos objetivos, tais como redução do desconforto respiratório e trabalho ventilatório, melhora na qualidade do sono, nas trocas gasosas, na qualidade de vida e no prolongamento da sobrevivência²⁴.

No entanto, de acordo com Bush et al.²⁵, o uso da VNI durante o dia inteiro deixa a criança essencialmente dependente do

ventilador mecânico e essa prática torna-se uma opção inviável a longo prazo. Além da dependência da ventilação como ponto negativo, outros fatores também podem surgir, como lesões na pele devido a pressão da máscara no rosto, assim como o desconforto causado pela pressão do ar.

Cuidados e técnicas fisioterapêuticas

De acordo com o Consenso de Cuidados Padrão para Amiotrofia Espinhal os cuidados clínicos são divididos entre os pacientes que não sentam, os que sentam e os que andam. Os que não sentam (AME tipo I) é recomendado a ventilação não invasiva em combinação com técnicas de desobstrução das vias aéreas para reduzir a necessidade de intubação. Recomendações para exame físico incluem avaliação da respiração (frequência respiratória, trabalho respiratório, presença de respiração paradoxal), cianose ou palidez, forma do tórax. A troca gasosa deve ser monitorizada através da oximetria de pulso e deve ser um indicativo para a aspiração de secreção em vias aéreas²⁶.

Os autores, Silva, Przysieszny, Capellani²⁷, descrevem em seu relato de caso, procedimentos realizados dentro de uma Unidade de Terapia Intensiva (UTI) pediátrica em uma criança com AME tipo I de dois anos e dez meses de idade. As práticas destacadas foram: a manutenção da cabeceira elevada à 30°, utilização de colchão anti-escaras, verificação dos sinais vitais a cada 6 horas, atendimento de fisioterapia respiratória e motora duas vezes ao dia, exercícios com a fonoaudióloga uma vez ao dia e utilização de ventilação pulmonar mecânica via traqueostomia.

No relato de caso de Lima et al.⁹ em uma criança portadora da Síndrome de Werdnig-Hoffmann de dois anos de idade, eles abordaram a fisioterapia respiratória como parte da rotina domiciliar. Os cuidados constavam de técnicas de higiene brônquica (aspiração e manobras desobstrutivas), drenagem postural, terapia de expansão pulmonar (TEP) (com aumento da PEEP 6 cmH₂O para 10 cmH₂O, por 15 minutos).

Vasconcelos et al.²⁸ também defendem a abordagem da fisioterapia respiratória (que incluem tosses assistidas, técnicas de remoção de secreção, hiperinsuflação periódica, utilizando ventiladores de pressão pré-ajustada), além do uso de ventilação nasal noturna (VNN) ou ventilação mecânica invasiva por traqueostomia para a melhora do estado geral dos pacientes.

Em sua revisão de literatura Jorge, Carrapatoso e Fernandes²⁹ destacaram os cuidados fisioterapêuticos para a possibilitar a umidificação das vias aéreas, a desobstrução brônquica, a manutenção da via aérea pérvia e a reexpansão pulmonar, favorecendo a eliminação de secreções e uma melhor relação ventilação-perfusão.

No relato de caso de Soares et al.¹⁰, a criança do estudo recebeu cuidados fisioterapêuticos diários desde sua internação até a conclusão do estudo, recebendo três sessões de fisioterapia respiratória e duas sessões de fisioterapia motora. As sessões de fisioterapia respiratória mantêm as vias aéreas permeáveis, compreendendo manobras de higiene brônquica e reexpansão pulmonar, drenagem postural brônquica seletiva e posterior aspiração das vias aéreas.

No estudo de Iannaccone³⁰ os cuidados ao paciente incluem um rápido acesso ao suporte respiratório quando necessário (incluindo desde ventilação não invasiva até traqueostomia e ventilação mecânica). Técnicas de limpeza das vias aéreas e de mobilização das secreções são muito úteis e incluem fisioterapia respiratória e drenagem postural.

Nas abordagens descritas por Fonseca et al.³¹ foi utilizada a percussão torácica, que consiste na aplicação manual de pequenas pancadas no tórax. Ela deve ser utilizada somente quando o paciente está com acúmulo de secreções, facilitando a migração do muco de áreas distais para proximais. A vibração também foi descrita e foi realizada com o auxílio de aparelhos específicos. Oscilações com alta frequência também foram úteis atuando na diminuição da viscosidade do muco e no aumento da clearance das vias aéreas.

Na AME tipo I, assim como em todas as outras doenças neuromusculares (DNM), a tosse pode ser ineficaz tanto pelo pequeno volume de ar que o paciente consegue mobilizar, como pela incapacidade de fazer o fechamento adequado da glote, além da fraqueza da musculatura expiratória. Uma das técnicas de facilitação do clearance de vias aéreas é a tosse manualmente assistida, que consiste em gerar uma pressão abdominal ou tóraco abdominal para se auxiliar o fluxo expiratório após uma insuflação máxima, sendo assim, uma técnica importante para pacientes com AME tipo I^{28,32}.

No estudo de Paula et al.³³ foi descrita a técnica do air-stacking com o objetivo de manter a elasticidade do pulmão e parede torácica, e promover o crescimento adequado dos pulmões, essa técnica auxilia a expansão pulmonar através de consecutivos empilhamentos de ar nos pulmões através do fechamento da glote após cada insuflação. O estaqueamento pode ser realizado com auxílio de ressuscitadores manuais, de ventiladores, ou através da respiração glossofaríngea. A air-stacking aumentam o volume pulmonar e, conseqüentemente, otimiza o pico do fluxo da tosse, podendo ser utilizados tanto preventivamente, mas também no tratamento de atelectasias.

No relato de caso de Keating et al.³⁴ a criança com AME tipo I dependente de VNI foi submetida à oscilação de alta frequência na parede torácica e o resultado mostrou que essa técnica pode ser utilizada com segurança e ainda em combinação com outras técnicas de higiene brônquica, porém, estudos mais aprofundados deverão ser realizados para garantir a eficácia do procedimento.

Moreira et al.³⁵ realizaram um estudo de caso de um paciente com amiotrofia espinhal tipo I, sete anos de idade, sexo masculino, com insuficiência respiratória crônica e em ventilação mecânica domiciliar. Com a fisioterapia e a ludoterapia houve melhora significativa do déficit motor, apresentando movimentos coordenados de mão e dedos bilaterais. A fisioterapia era realizada duas vezes por dia, todos os dias da semana. O estudo concluiu que pacientes portadores da AME I em assistência domiciliar apresentam morbi-mortalidade inferior àqueles mantidos em internação hospitalar.

Qualidade de vida

Não só de problemas respiratórios e motores são constituídos os pacientes com a síndrome, o aspecto emocional deve ser um fator analisado. As crianças com Síndrome de Werdnig-Hoffmann geralmente dependentes de ventilação mecânica e são frequentemente submetidas a períodos extensos de internação em UTI pediátrica, acarretando problemas psicológicos familiares. Diante da perspectiva do caráter crônico da doença e da persistência da dependência da ventilação, os pais vislumbram a possibilidade de levar o filho para casa. Sendo assim, faz-se necessário encorajar os pais e as crianças a lidarem da melhor forma possível com as limitações impostas da doença³⁶.

A qualidade de vida é uma forte influência na expectativa

de vida dos pacientes. Baseando-se nesta afirmativa, a fisioterapia contribui também para que haja melhor interação e contato entre os pacientes com AME tipo I e as pessoas e o ambiente que os cercam³⁷.

CONCLUSÃO

A AME tipo I ou Síndrome de Werdnig-Hoffmann é uma doença rara, com início dos sintomas surgindo logo nos primeiros meses de vida. O comprometimento motor vai desde hipotonia de tronco e membros, até complicações na deglutição e na respiração, sendo muito comum a evolução dos pacientes para a ventilação pulmonar mecânica. As abordagens propostas pelos autores de diversos estudos foram semelhantes na sua maioria e destacaram a fisioterapia respiratória, que inclui a aspiração de vias aéreas, mobilização de secreções, monitorização clínica e manejo da ventilação mecânica. A indicação da traqueostomia e a utilização da VNI permanecem ainda incertos frente à evolução da doença. As abordagens apresentaram um impacto satisfatório no prognóstico das crianças portadoras da síndrome melhorando assim a qualidade de vida nestes pacientes.

REFERÊNCIAS

1. Werdnig G. Zwei frühinfantile hereditäre Fälle von progressiver Muskelatrophie unter dem Bilde der Dystrophie, aber anf neurotischer Grundlage. *European Archives of Psychiatry and Clinical Neuroscience* 1891;22(2):437-480.
2. Hoffmann J. Über chronische spinale Muskelatrophie im Kindesalter, auf familiärer Basis. *Journal of Neurology* 1893; 3(6):427-470.
3. Prior TW. Spinal muscular atrophy diagnostics. *J Child Neurol.* 2007;22:952-956.
4. Collado-Ortiz MA., Shkurovich-Bialik P, González de Leo S, Arch-Tirado E. Atrofia espinhal tipo I (síndrome de Werdnig-Hoffmann). Reporte de un caso. *Cir Cir.* 2007;75(2):119-122.
5. Araújo APQC, Ramos VG, Cabello PH. Dificuldades diagnósticas na atrofia muscular espinhal. *Arq Neuropsiquiatr.* 2005; 63(1):145-149.
6. Baioni MT, Ambiel CR. Atrofia Muscular espinha: diagnóstico, tratamento e perspectivas futuras. *J Pediatr (Rio J).* 2010;86(4):261-270.
7. Ogino S, Wilson RB. Spinal muscular atrophy: molecular genetics and diagnostics. *Expert review of molecular diagnostics* 2004;4(1):15-29.
8. Neves EB, Krueger E, Cióla MCS, Costin ACMS, Chiarello CR, Rosário MO. Terapia Neuromotora Intensiva na Reabilitação da Atrofia Muscular Espinhal: Estudo de Caso. *Rev Neurocienc.* 2014;22(1):66-74.
9. Lima MB, Orrico KF, Moraes APF, Negrão CS. Atuação da fisioterapia na doença de Werdnig-Hoffmann: relato de caso. *Rev Neurocienc.* 2010;18(1):50-54.

10. Soares JA; Silva NLS; Leite SO; Parisi MT. Fisioterapia e qualidade de vida de paciente com amiotrofia espinal progressiva tipo I – Relato de Caso. *Arq Ciênc Saúde* 2006 jan-mar;13(1):44-7
11. Nóbrega AMP, Souza KCT, Monteiro RD, Nunesmaia HGDS. Investigação Diagnóstica na Síndrome de Werdnig-Hoffmann. *Revista Brasileira de Ciências da Saúde* 2009;11(3):297-304.
12. Orsini M, Freitas MRG, Sá MRC, Mello MP, Botelho JP, Antonioli RS. Uma revisão das principais abordagens fisioterapêuticas nas atrofia musculares espinhais. *Rev Neurocienc.* 2008, 16(1), 46-52
13. Lorson CL, Rindt H, Shababi M. Spinal muscular atrophy: mechanisms and therapeutic strategies. *Human molecular genetics* 2010;19(R1):R111-R118.
14. Lewelt A, Newcomb TM, Swoboda KJ. New therapeutic approaches to spinal muscular atrophy. *Current neurology and neuroscience reports* 2012;12(1):42-53.
15. Paschoal IA, Villalba WDO, Pereira MC. Insuficiência respiratória crônica nas doenças neuromusculares: diagnóstico e tratamento. *Jornal Brasileiro de Pneumologia*, 2007;33(1), 81-92.
16. Zanoteli E, Maximino JR, Reed UC, Chadi G. Spinal muscular atrophy: from animal model to clinical trial. *Functional neurology* 2010;25(2):73.
17. Ioos C, Leclair-Richard D, Mrad S, Barois A, Estournet-Mathiaud B. Respiratory capacity course in patients with infantile spinal muscular atrophy. *CHEST Journal* 2004; 126(3):831-837.
18. Pires M, Marreiros H, Francisco RC, Soudo A, Vieira JP. Atrofia muscular espinhal: análise descritiva de uma série de casos. *Acta Médica Portuguesa* 2011;24:95-102.
19. Maia C, Gomes AC, Silva TR, Félix M, Estêvão MH. Apoio ventilatório em doentes neuromusculares - experiência do Hospital Pediátrico de Coimbra. *Acta Pediatr Port.* 2011;42(1):12-6
20. Ricz HMA, Filho FV, Freitas LCC, Mamede RCCM. Traqueostomia. *Medicina (Ribeirão Preto)* 2011;44(1):63-9.
21. Feitosa WF, Silva, MGP, Cunha KJB. Perfil de crianças com atrofia muscular espinhal em uma unidade de terapia intensiva pediátrica. *Revista Interdisciplinar* 2014;7(1):173-182.
22. Simonds AK. Ethical aspects of home long term ventilation in children with neuromuscular disease. *Paediatric respiratory reviews* 2005;6(3):209-214.
23. Oskoui M, Levy G, Garland CJ, Gray JM, O'Hagen J, De Vivo DC et al. The changing natural history of spinal muscular atrophy type I. *Neurology* 2007;69(20):1931-193.
24. Rocha JA, Miranda MJ. Disfunção ventilatória na doença do neurónio motor: quando e como intervir?. *Acta Médica Portuguesa* 2007;20(2):157-65.
25. Bush A, Fraser J, Jardine E, Paton J, Simonds A, Wallis C. Respiratory management of the infant with type 1 spinal muscular atrophy. *Archives of disease in childhood* 2005; 90(7):709-711.
26. Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *Journal of Child Neurology* 2007;22(8):1027-1049.
27. Silva MCV, Przysieszny A, Capellani OJ. Síndrome de Werdnig-Hoffman (amiotrofia espinal do tipo 1): relato de caso. *Arq. Catarin. Med.* 2013 jan-mar; 42(1): 96-99.
28. Vasconcelos M, Fineza I, Félix M, Estêvão MH. Atrofia muscular espinhal—apoio ventilatório não invasivo em pediatria. *Rev Port Pneumol.* 2005;11(5):443-5.
29. Jorge MGAV, Carrapatoso BC, Fernandes ABS. A Fisioterapia na Amiotrofia Espinhal Progressiva Tipo I: Uma Revisão de Literatura. *Rev Neurocienc.* 2013;21(3):402-407
30. Iannaccone ST. Modern management of spinal muscular atrophy. *Journal of child neurology*, 2007, 22(8), 974-978.
31. Fonseca MTM, Lasmar LMB, Andrade CR, Camargos PAM, Carvalhais MB, Paula PB et al. Abordagem respiratória dos pacientes neuromusculares. *Rev. méd. Minas Gerais* 2008;18(4, supl. 3):S21-S26.
32. Marques TBC, Neves JC, Portes LA, Salge JM, Zanoteli E, Reed UC. Efeitos do treinamento de empilhamento de ar na função pulmonar de pacientes com amiotrofia espinhal e distrofia muscular congênita. *J. Bras. Pneumol.* 2014;40(5):528-534.
33. Paula PB, Facury LMLBF, Fonseca MTM, Carvalhais MB, Machado MGR. Atualização sobre a abordagem da fisioterapia respiratória nas doenças neuromusculares. *Revista Brasileira em Promoção da Saúde* 2010;23(1):92-98.
34. Keating JM, Collins N, Bush A, Chatwin M. High-Frequency Chest-Wall Oscillation in a Noninvasive-Ventilation-Dependent Patient With Type 1 Spinal Muscular Atrophy. *Respiratory care* 2011;56(11):1840-1843.
35. Moreira FA, Moreira LA, Oliveira TOD, Aita MA, Moreira MA, Miranda WA. Paciente com síndrome de Werdnig-Hoffman. *Arq. med. ABC* 2004;29(1):61-62.
36. Viera LMN, Silva CAN, Vieira MDS, Pimenta LCA. O impacto do cuidado domiciliar na evolução da síndrome de Werdnig-Hoffmann: relato de caso. *Revista Médica De Minas Gerais-Rmmg* 2013;22(4): 458-460.
37. Jones MA, Mcewen JR, Hansen L. Use of power mobility for a young child with muscular atrophy. *Physical Therapy* 2003;83(3):253-262.