SALESIANO CENTRO UNIVERSITÁRIO CATÓLICO
CIÊNCIA NA PRÁTICA
ISSN: 2966-0106
v. 05, n. 01, 2026
DOI: 10.65458/v5n1.111125

# A IMPORTÂNCIA DA FISIOTERAPIA NO TRATAMENTO DE PACIENTES COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL: REVISÃO BIBLIOGRÁFICA

## *THE IMPORTANCE OF PHYSIOTHERAPY IN THE TREATMENT OF PATIENTS WITH SPINAL MUSCULAR ATROPHY: A LITERATURE REVIEW*

Leiliane da Silva Conceição de Souza[1]
Adriana Lários Nóbrega Gadioli [2]

**RESUMO:** A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença genética rara, de herança autossômica recessiva, caracterizada pela degeneração progressiva dos neurônios motores, resultando em fraqueza e atrofia muscular. Com prevalência aproximada de 1 a cada 10.000 nascimentos vivos, é considerada a principal causa genética de mortalidade infantil, impactando diretamente funções essenciais como respiração, deglutição e mobilidade. Este estudo teve como objetivo revisar, de forma narrativa, a importância da fisioterapia no manejo da AME, considerando seus aspectos clínicos, funcionais e terapêuticos. Para isso, foram analisados artigos publicados entre 2010 e 2025 nas bases PubMed e Biblioteca Virtual em Saúde, além de diretrizes e manuais de referência. Os achados demonstram que a fisioterapia desempenha papel fundamental na manutenção da funcionalidade motora, prevenção de complicações respiratórias e ortopédicas e promoção da autonomia. Observa-se que a intervenção precoce, associada aos avanços recentes em terapias modificadoras da doença, potencializa os resultados funcionais e contribui para melhor participação nas atividades da vida diária. Portanto, a atuação fisioterapêutica contínua e baseada em evidências constitui elemento essencial no cuidado integral de indivíduos com AME.

**Palavras-chave:** Atrofia Muscular Espinhal; Fisioterapia; Neurônios motores; Reabilitação; Qualidade de vida.

**ABSTRACT**: Spinal Muscular Atrophy (SMA) is a rare genetic disease with autosomal recessive inheritance, characterized by progressive degeneration of motor neurons, resulting in muscle weakness and atrophy. With an estimated prevalence of approximately 1 in 10,000 live births, it is considered the leading genetic cause of infant mortality, directly affecting essential functions such as breathing, swallowing, and mobility. This study aimed to narratively review the role of physiotherapy in the management of SMA, considering its clinical, functional, and therapeutic aspects. For this purpose, articles published between 2010 and 2025 were analyzed in the PubMed and Virtual Health Library databases, in addition to clinical guidelines and reference manuals. The findings demonstrate that physiotherapy plays a fundamental role in maintaining motor functionality, preventing respiratory and orthopedic complications, and promoting autonomy. Early intervention, combined

[1] Salesiano – Centro Universitário Católico. Vitória/ES, Brasil. leilianefisioterapeuta2025@hotmail.com
[2] Salesiano – Centro Universitário Católico. Vitória/ES, Brasil. agadioli@salesiano.br

SALESIANO CENTRO UNIVERSITÁRIO CATÓLICO
CIÊNCIA NA PRÁTICA
ISSN: 2966-0106
v. 05, n. 01, 2026
DOI: 10.65458/v5n1.111125

with recent advances in disease-modifying therapies, enhances functional outcomes and contributes to greater participation in daily life activities. Therefore, continuous and evidence-based physiotherapeutic care is essential in the comprehensive management of individuals with SMA.

**Keywords**: Spinal Muscular Atrophy; Physiotherapy; Motor neurons; Rehabilitation; Quality of life.

## 1 INTRODUÇÃO

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença genética rara, de herança autossômica recessiva, caracterizada pela degeneração progressiva dos neurônios motores da medula espinhal e dos núcleos motores do tronco encefálico, resultando em fraqueza muscular e atrofia progressiva. Estima-se que ocorra em aproximadamente 1 a cada 10.000 nascimentos vivos, sendo considerada a principal causa genética de mortalidade infantil. A perda desses neurônios compromete funções essenciais como locomoção, deglutição e respiração, tornando a doença altamente incapacitante e com grande impacto social e familiar (Zanotelli *et al*., 2020; INAME, 2020).

A AME é causada por alterações no gene SMN1, localizado no cromossomo 5q, responsável pela produção da proteína SMN, essencial para a sobrevivência dos neurônios motores. A redução ou ausência dessa proteína leva à degeneração progressiva desses neurônios, resultando em fraqueza muscular e atrofia. A doença geralmente ocorre quando a pessoa herda duas cópias alteradas do gene SMN1, sendo uma do pai e outra da mãe. Em cerca de 97% dos casos, essa alteração decorre de deleção do gene SMN1. A AME acomete igualmente indivíduos de ambos os sexos e diferentes grupos étnicos (Kolb *et al*., 2015).

Clinicamente, a AME apresenta diferentes subtipos, definidos de acordo com a idade de início dos sintomas e os marcos motores alcançados. As manifestações variam desde formas graves, como a AME tipo 1, que se inicia nos primeiros meses de vida, até formas mais brandas, como a AME tipo 4, com início na vida adulta. Em todos os casos, a perda progressiva da função motora repercute na autonomia e no bem-estar dos indivíduos, exigindo acompanhamento contínuo e multidisciplinar (Darras, 2019).

A AME tipo I, também chamada forma infantil, manifesta-se nos primeiros meses de vida e é considerada a forma mais grave, apresentando hipotonia acentuada, fraqueza muscular generalizada e comprometimento respiratório precoce. A AME tipo II surge entre 6 e 18 meses; nesses casos, a criança consegue sentar sem apoio, mas geralmente não adquire a marcha independente, sendo comum o desenvolvimento de escoliose e redução da capacidade respiratória. Na AME tipo III, de início após 18 meses ou na adolescência, os pacientes adquirem a marcha, porém podem perdê-la ao longo da vida devido à fraqueza progressiva, principalmente em membros inferiores. Já a AME tipo IV apresenta início na vida adulta, com evolução lenta e menor comprometimento funcional. Em todos os subtipos, a fisioterapia desempenha papel essencial na manutenção das capacidades motoras e respiratórias (Iannaccone *et al*., 2013).

Nas últimas décadas, o avanço das terapias modificadoras da doença, aliado à ampliação do acesso ao diagnóstico genético, tem possibilitado maior sobrevida e melhor prognóstico aos pacientes. Nesse cenário, a fisioterapia se destaca como

ISSN: 2966-0106
v. 05, n. 01, 2026
DOI: 10.65458/v5n1.111125

parte indispensável da abordagem terapêutica, contribuindo para a preservação da função motora, a prevenção de complicações respiratórias e ortopédicas, e a promoção da qualidade de vida. A atuação fisioterapêutica precoce, individualizada e baseada em evidências é apontada pela literatura como fator decisivo para o manejo da doença (Silva *et al*., 2024).

Além das repercussões clínicas, a Atrofia Muscular Espinhal também impõe desafios emocionais e sociais às famílias, exigindo suporte multiprofissional contínuo. O fisioterapeuta, inserido nesse contexto, desempenha papel não apenas na reabilitação física, mas também na educação em saúde, na orientação aos cuidadores e na adaptação das rotinas diárias, contribuindo para a melhora global da qualidade de vida. Estudos recentes reforçam que o suporte fisioterapêutico domiciliar e o acompanhamento longitudinal favorecem a adesão terapêutica e o bem-estar (Dangouloff *et al*., 2019).

Nos últimos anos, o cenário clínico da AME tem sido transformado por avanços no diagnóstico e nas opções terapêuticas. Contudo, ainda podem ocorrer atrasos significativos no reconhecimento dos primeiros sinais clínicos, o que impacta diretamente o início do tratamento adequado e o prognóstico dos pacientes (Mercuri *et al*., 2018). Dados epidemiológicos nacionais apontam que a AME tipo 1 permanece como a forma mais prevalente no país, seguida pelos tipos 2 e 3, além de evidenciar atrasos no diagnóstico, principalmente nas formas de início mais tardio, o que reforça a necessidade de estratégias de conscientização e capacitação de profissionais de saúde (Mendonça *et al*., 2024).

Outro avanço importante no contexto da AME é a incorporação de terapias modificadoras da doença, como nusinersena, risdiplam e terapia gênica, que têm contribuído para a melhoria da sobrevida e da funcionalidade, principalmente em crianças diagnosticadas precocemente (Finkel *et al*., 2016). Estudos indicam que o início precoce do tratamento está associado a melhores resultados funcionais e à aquisição de marcos motores (Dangouloff; Servais, 2019).

Entretanto, mesmo diante desses avanços, o manejo da AME continua exigindo acompanhamento contínuo e multiprofissional, no qual a fisioterapia assume papel fundamental. A intervenção fisioterapêutica precoce auxilia na manutenção da força muscular, preservação das habilidades motoras, prevenção de complicações respiratórias e ortopédicas, além de favorecer autonomia funcional e melhor qualidade de vida (Lewelt *et al*., 2015).

Além do comprometimento motor e respiratório, a AME apresenta impacto significativo sobre a saúde musculoesquelética, podendo gerar contraturas, escoliose e dor crônica, que comprometem a funcionalidade e a participação social ao longo da vida (Pane *et al*., 2019).

Diretrizes internacionais reforçam que o manejo da AME deve ser contínuo, individualizado e conduzido por uma equipe multiprofissional especializada, capaz de intervir de forma preventiva e terapêutica nos diversos sistemas afetados (European SMA Guidelines, 2020).

No Brasil, o maior levantamento nacional envolvendo 706 pacientes evidenciou predominância da AME tipo 1, atraso diagnóstico e dependência de suporte terapêutico contínuo (Mendonça *et al*., 2024).

SALESIANO CENTRO UNIVERSITÁRIO CATÓLICO
CIÊNCIA NA PRÁTICA
ISSN: 2966-0106
v. 05, n. 01, 2026
DOI: 10.65458/v5n1.111125

Com a chegada das terapias modificadoras, houve melhoria significativa na sobrevida e no desenvolvimento motor, especialmente quando associadas a programas estruturados de reabilitação (Finkel *et al*., 2016).

Estudos em reabilitação têm demonstrado que a integração de tecnologias assistivas, técnicas respiratórias avançadas e estratégias motoras específicas contribui para manutenção da funcionalidade e prevenção de complicações (Stark *et al*., 2018).

A fisioterapia permanece como um dos pilares essenciais do cuidado, atuando de forma contínua para garantir qualidade de vida, preservação funcional e participação ativa na sociedade (Iannaccone *et al*., 2013).

Diante disso, este estudo tem como objetivo revisar, por meio de análise bibliográfica, a importância da fisioterapia no tratamento da Atrofia Muscular Espinhal, considerando seus aspectos clínicos, genéticos e funcionais. Além disso, busca descrever os principais subtipos da doença e suas características, analisar as intervenções fisioterapêuticas empregadas no manejo da AME e avaliar, com base na literatura recente, os impactos dessas abordagens na funcionalidade, na qualidade de vida e na prevenção de complicações.

## 2 REVISÃO DE LITERATURA

### 2.1 ASPECTOS GENÉTICOS E FISIOPATOLÓGICOS DA AME

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é causada pela deficiência da proteína SMN (Survival Motor Neuron), essencial para a sobrevivência dos neurônios motores localizados na medula espinhal. Essa deficiência decorre, principalmente, da deleção ou mutação do gene SMN1, localizado no cromossomo 5q13, resultando em produção insuficiente da proteína e degeneração progressiva dos neurônios motores (Kolb *et al*., 2015).

O gene SMN2, também presente nesse cromossomo, atua como modulador da gravidade da doença, uma vez que produz pequenas quantidades funcionais da proteína SMN. Assim, o número de cópias do SMN2 influencia o grau de comprometimento clínico: quanto maior a quantidade de cópias, mais leve tende a ser a manifestação (Darras, 2019).

A perda progressiva dos neurônios motores leva à fraqueza muscular, hipotonia, dificuldade de controle postural e comprometimento respiratório, impactando diretamente a funcionalidade e a autonomia do indivíduo.

### 2.2 CLASSIFICAÇÃO CLÍNICA DA AME

Quadro 1 – Classificação clínica da Atrofia Muscular Espinhal (AME)

| Tipo | Início dos sintomas | Marco motor principal | Características clínicas |
|---|---|---|---|
| 0 | Pré-natal/ Ao nascer | Ausência de marcos motores | Forma mais grave; fraqueza extrema ao nascer, insuficiência respiratória imediata, alta mortalidade |
| I | < 6 meses | Não senta | Evolução grave, insuficiência respiratória precoce |
| II | 6–18 meses | Senta, não | Risco de escoliose e declínio respiratório progressivo |

SALESIANO CENTRO UNIVERSITÁRIO CATÓLICO
CIÊNCIA NA PRÁTICA
ISSN: 2966-0106
v. 05, n. 01, 2026
DOI: 10.65458/v5n1.111125

| Tipo | Início dos sintomas | Marco motor principal | Características clínicas |
|---|---|---|---|
| | | deambula | |
| III | > 18 meses | Deambula inicialmente | Perda gradual da marcha ao longo dos anos |
| IV | Vida adulta | Sintomas leves | Progressão lenta e estabilidade funcional prolongada |

Fonte: Adaptado de Darras (2019) e European SMA Guidelines (2020)

## 2.3 AVALIAÇÃO FUNCIONAL

A avaliação fisioterapêutica deve ser contínua e padronizada, a fim de monitorar a progressão da doença e orientar o plano terapêutico. A escala HFMSE (Hammersmith Functional Motor Scale Expanded) é amplamente utilizada para avaliação de habilidades motoras globais, enquanto a escala CHOP INTEND é direcionada aos pacientes com AME tipo I, fornecendo medidas sensíveis de pequenos ganhos motores. Para indivíduos que não deambulam, o módulo revisado de membros superiores (RULM) permite análise específica da funcionalidade dos membros superiores. Já a escala MFM (Motor Function Measure) possibilita avaliação global em diferentes posturas, contribuindo para uma visão integrada do desempenho motor (Pane *et al*., 2019).

Além das escalas específicas, a avaliação funcional na AME deve incluir ainda medidas respiratórias, ortopédicas e de desempenho diário, garantindo uma compreensão multidimensional do paciente. A análise da função pulmonar, como a capacidade vital forçada (CVF) e o pico de tosse, é essencial devido ao risco elevado de insuficiência respiratória progressiva. Paralelamente, instrumentos de relato do paciente e dos cuidadores têm ganhado destaque por refletirem a real capacidade nas atividades de vida diária e a qualidade de vida, complementando as escalas motoras tradicionais e favorecendo intervenções mais centradas no indivíduo (Finkel *et al*., 2018).

## 2.4 COMPROMETIMENTOS MUSCULOESQUELÉTICOS E MANEJO POSTURAL

A progressão da AME pode resultar em contraturas articulares, deformidades estruturais, dor musculoesquelética e escoliose. A escoliose é uma complicação frequente, especialmente em pacientes não deambuladores, podendo estar associada a alterações da mecânica torácica e ao comprometimento respiratório (Mercuri *et al*., 2018). O manejo terapêutico inclui mobilizações, alongamentos globais, posicionamento adequado e o uso de órteses, como órteses tornozelo-pé, suportes de punho e coletes posturais, com o objetivo de melhorar o alinhamento corporal e prevenir deformidades (Fauroux *et al*., 2020). A prescrição deve considerar conforto, funcionalidade e adesão familiar.

## 2.5 PAPEL DA FISIOTERAPIA NO MANEJO DA AME

A fisioterapia desempenha papel essencial no acompanhamento contínuo, buscando preservar a mobilidade, retardar a perda funcional e promover autonomia. As intervenções devem priorizar exercícios de baixa intensidade e evitar fadiga excessiva, uma vez que o esforço prolongado pode acelerar a fraqueza muscular (Lewelt *et al*., 2015). A fisioterapia desempenha papel essencial no

SALESIANO CENTRO UNIVERSITÁRIO CATÓLICO
CIÊNCIA NA PRÁTICA
ISSN: 2966-0106
v. 05, n. 01, 2026
DOI: 10.65458/v5n1.111125

acompanhamento contínuo, buscando preservar a mobilidade, retardar a perda funcional e promover autonomia. As intervenções devem priorizar exercícios de baixa intensidade e evitar fadiga excessiva, uma vez que o esforço prolongado pode acelerar a fraqueza muscular (Lewelt *et al*., 2015). Estratégias terapêuticas incluem treino motor orientado para a função, exercícios respiratórios, técnicas de higiene brônquica, estimulação ativa dentro da tolerância e orientações para adaptação das atividades da vida diária, devendo as intervenções ser individualizadas conforme as necessidades funcionais de cada paciente (Mercuri *et al*., 2018).

### 2.6 AVANÇOS TERAPÊUTICOS E INTEGRAÇÃO COM A REABILITAÇÃO

Apesar dos avanços farmacológicos e das terapias modificadoras da doença, a intervenção fisioterapêutica permanece essencial no manejo da AME, contribuindo para a manutenção da funcionalidade e para a prevenção de complicações motoras, ortopédicas e respiratórias (Fauroux *et al*., 2020).

## 3 METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão narrativa da literatura, realizada por meio de uma busca estruturada, de caráter descritivo e abordagem qualitativa, com o objetivo de reunir e analisar evidências científicas sobre a Atrofia Muscular Espinhal (AME) e a relevância da fisioterapia no seu manejo clínico.

A busca foi realizada entre julho e novembro de 2025 nas bases PubMed, Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e em periódicos indexados pela SAGE Publications, contemplando literatura nacional e internacional. Para garantir padronização terminológica e precisão na identificação dos estudos, foram utilizados descritores controlados dos vocabulários MeSH (Medical Subject Headings) e DeCS (Descritores em Ciências da Saúde), combinados com operadores booleanos AND e OR. Os descritores empregados incluíram, no MeSH, os termos *"Spinal Muscular Atrophy"*, *"Motor Neurons"*, *"Physical Therapy Modalities"*, *"Rehabilitation"* e *"SMN1 gene"*, enquanto no DeCS foram utilizados *"atrofia muscular espinhal"*, *"neurônios motores"*, *"fisioterapia"*, *"reabilitação"* e *"gene SMN1"*. As estratégias de busca foram estruturadas com diferentes combinações booleanas, como *("Spinal Muscular Atrophy" AND "Physical Therapy") OR ("SMA" AND "Rehabilitation")* e *("SMN1 gene" AND "motor neuron disease")*, adaptadas conforme a especificidade de cada base de dados.

Foram incluídos artigos científicos originais, revisões, diretrizes clínicas, manuais técnicos e capítulos de livros publicados entre 2010 e 2025, com texto completo disponível em português ou inglês, desde que abordassem aspectos clínicos, fisiopatológicos ou terapêuticos relacionados à Atrofia Muscular Espinhal, com ênfase na atuação fisioterapêutica. Foram excluídos estudos duplicados, pesquisas sem relação direta com reabilitação ou fisioterapia, trabalhos com amostras não humanas, resumos sem disponibilização do texto completo e materiais fora do recorte temporal estabelecido.

A análise dos materiais selecionados foi conduzida de forma qualitativa e interpretativa, priorizando a identificação de convergências entre os achados, especialmente no que diz respeito às manifestações clínicas da AME, aos métodos diagnósticos e às intervenções fisioterapêuticas aplicadas em diferentes contextos de reabilitação. Embora o estudo seja caracterizado como uma revisão narrativa, a

SALESIANO CENTRO UNIVERSITÁRIO CATÓLICO
CIÊNCIA NA PRÁTICA
ISSN: 2966-0106
v. 05, n. 01, 2026
DOI: 10.65458/v5n1.111125

adoção de uma busca estruturada, com critérios previamente definidos para identificação, triagem, elegibilidade e inclusão dos estudos, teve como objetivo conferir maior transparência e reprodutibilidade ao processo de seleção. No total, foram identificados aproximadamente 45 estudos, dos quais 11 atenderam integralmente aos critérios de inclusão. A seleção final considerou a relevância científica, o nível de evidência e a pertinência temática, possibilitando uma discussão aprofundada e alinhada aos objetivos desta revisão.

Quadro 2 – Processo de identificação, triagem, elegibilidade e inclusão dos estudos

| Etapa | Descrição | Número de estudos |
|---|---|---|
| **Identificação** | Estudos identificados nas bases PubMed, BVS e SAGE | 45 |
| | Registros adicionais identificados por outras fontes | 0 |
| **Triagem** | Registros após remoção de duplicatas | 40 |
| | Registros excluídos após leitura de títulos e resumos | 25 |
| | *Motivos:* não tratavam de AME; não abordavam fisioterapia; foco exclusivo em genética ou terapias sem reabilitação. | — |
| **Elegibilidade** | Artigos avaliados na íntegra | 15 |
| | Artigos excluídos após leitura completa | 4 |
| | *Motivos:* ausência de intervenção fisioterapêutica; dados insuficientes; amostra não humana; fora do recorte temporal. | — |
| **Inclusão** | Estudos incluídos na revisão final | **11** |

Fonte: Elaboração própria

## 4 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Quadro 3 – Resumo dos artigos selecionados

| ESTUDO | OBJETIVOS | RESULTADOS |
|---|---|---|
| Mercuri *et al*. (2018)<br><br>Diagnóstico e manejo da atrofia muscular espinhal (AME): Parte 1: Recomendações para diagnóstico, reabilitação, cuidados ortopédicos e nutricionais | Revisar o diagnóstico e o manejo da Atrofia Muscular Espinhal, destacando terapias e abordagem multidisciplinar | A AME apresenta variação clínica conforme o tipo da doença, afetando a força muscular, mobilidade e a função respiratória. O diagnóstico é principalmente confirmado por análise genética do gene SMN1. Intervenções multidisciplinares, incluindo fisioterapia, cuidados respiratórios e ortopédicos, são eficazes na melhora da qualidade de vida e na prolongação da sobrevida dos pacientes. Destaca-se a abordagem individualizada e acompanhamento contínuo para otimizar os resultados clínicos |

SALESIANO CENTRO UNIVERSITÁRIO CATÓLICO
CIÊNCIA NA PRÁTICA
ISSN: 2966-0106
v. 05, n. 01, 2026
DOI: 10.65458/v5n1.111125

| ESTUDO | OBJETIVOS | RESULTADOS |
|---|---|---|
| Mercuri *et al*. (2018)<br><br>Diagnóstico e tratamento da atrofia muscular espinhal (AME): Parte 2: Cuidados pulmonares e agudos; medicamentos, suplementos e imunizações; outros sistemas orgânicos; e ética | Revisar e atualizar as diretrizes de manejo da AME, incorporando avanços no diagnóstico e nas opções terapêuticas disponíveis até 2018 | O tratamento envolve uma abordagem multidisciplinar, incluindo fisioterapia, suporte respiratório, nutrição e intervenções ortopédicas. Além disso, terapias modificadoras da doença, como o uso de nusinersena, mostraram benefícios significativos na melhora da função motora e na sobrevida dos pacientes |
| Fauroux *et al*. (2020)<br><br>Atrofia Muscular Espinhal: Uma Revisão Abrangente das Estratégias Atuais de Tratamento | Revisar as abordagens terapêuticas disponíveis para o tratamento da AME, incluindo terapias modificadoras da doença, suporte respiratório, fisioterapia e intervenções nutricionais | O artigo destaca que a fisioterapia é essencial para a manutenção da função motora, prevenção de complicações ortopédicas e respiratórias, e promoção da qualidade de vida em pacientes com AME |
| Lewelt *et al*. (2015)<br><br>Exercício de Treinamento de Força com Resistência em Crianças com Atrofia Muscular Espinhal (AME) | Avaliar a viabilidade, segurança e efeitos de um programa domiciliar supervisionado de treinamento de força progressivo em crianças com AME tipos II e III, focando no impacto na força muscular | Houve uma tendência de melhora na força muscular e na função motora, indicando que o programa foi viável, seguro e bem tolerado |
| Bach *et al*. (2015)<br><br>Eficácia da Insuflação-Exsuflação Mecânica (MIE) na Extubação de Pacientes Não Desmamáveis com Distúrbios Pulmonares Restritivos | Avaliar a eficácia da MIE associada ao suporte ventilatório não invasivo contínuo (CNVS) em pacientes com distúrbios pulmonares restritivos que não conseguiam ser desmamados do ventilador e seu impacto na capacidade vital, saturação de oxigênio e sucesso da extubação | Observou-se aumento significativo da capacidade vital, com adequada saturação de oxigênio, redução de complicações respiratórias e evitando a necessidade de traqueostomia em quase todos os casos. Os achados reforçam que a combinação de CNVS com MIE é uma alternativa eficaz e segura para a extubação de pacientes com fraqueza muscular respiratória grave |
| Stark *et al*. (2018)<br><br>Programa de Treinamento Domiciliar Assistido por Vibração para Crianças com Atrofia Muscular Espinhal (AME) | Determinar o efeito de um novo método de reabilitação neuromuscular assistida por vibração (vibration-assisted neuromuscular rehabilitation) em crianças com AME tipos II e III, avaliada pelo GMFM-66 | Houve um aumento discreto na GMFM-66, mas a HFMS apresentou ganho significativo, indicando melhora funcional na mobilidade. O programa mostrou-se seguro e viável para o uso domiciliar, com potencial de apoiar a manutenção ou melhora das habilidades motoras em crianças com AME |
| Marques *et al*. (2014)<br><br>Efeitos do treinamento de empilhamento de ar na função pulmonar de pacientes com amiotrofia espinhal (AME) e distrofia muscular congênita (DMC) | Avaliar os efeitos do treinamento domiciliar com manobras de empilhamento de ar na função pulmonar de pacientes com AME e DMC, além de investigar se a presença de escoliose influencia os resultados | Melhora significativa no pico de fluxo de tosse (PFT) não assistido e assistida em todos os pacientes. Em indivíduos sem escoliose, houve também aumento significativo da capacidade vital forçada. O ganho nas medidas de PFT foi maior no grupo sem escoliose, indicando que a deformidade da coluna pode limitar parcialmente os benefícios do treinamento de empilhamento de ar na função pulmonar |

SALESIANO CENTRO UNIVERSITÁRIO CATÓLICO
CIÊNCIA NA PRÁTICA
ISSN: 2966-0106
v. 05, n. 01, 2026
DOI: 10.65458/v5n1.111125

| ESTUDO | OBJETIVOS | RESULTADOS |
|---|---|---|
| Bach *et al*. (2010)<br><br>Extubação de Pacientes com Fraqueza Neuromuscular: um novo paradigma de gestão | Desenvolver e testar um protocolo específico de extubação para pacientes com doenças neuromusculares (DNM) que não conseguiam ser desmamados da ventilação mecânica pelos métodos convencionais, utilizando ventilação não invasiva (VNI) e tosse assistida mecanicamente (MAC) | O novo protocolo permitiu extubação bem-sucedida em 95% dos 157 pacientes estudados, mesmo em casos em que os testes convencionais de respiração espontânea haviam falhado. Todos os pacientes com pico de fluxo de tosse assistido ≥160 L/min tiveram sucesso na extubação. O uso prévio e contínuo de VNI e MAC foi um fator determinante para o sucesso do processo |
| Stehling *et al*. (2015)<br><br>Insuflação-Exsuflação Mecânica Melhora a Capacidade Vital em Doenças Neuromusculares | Avaliar os efeitos a longo prazo do uso regular da insuflação-exsuflação mecânica sobre a capacidade vital de pacientes com doenças neuromusculares e restrição severa de volume pulmonar | O uso regular do método aumentou em média 28% a capacidade vital no primeiro ano e manteve os valores estáveis no segundo ano. O estudo demonstrou que a técnica melhora a função pulmonar e reduziu o declínio progressivo da capacidade vital em doenças neuromusculares |
| Chatwin *et al*, (2018)<br><br>Técnicas de desobstrução das vias aéreas em doenças neuromusculares: uma revisão do estado da Arte | Revisar e explicar as principais técnicas usadas para limpar as vias respiratórias em pessoas com doenças neuromusculares, mostrando como, quando e em quem cada método deve ser aplicado, além de padronizar formas de medir sua eficácia. | A técnica de insuflação e exsuflação mecânica foi a mais eficaz para pacientes com maior fraqueza. Métodos manuais e de empilhamento de ar também melhoraram a tosse em casos mais leves. O estudo recomenda personalizar o tratamento e acompanhar o pico de fluxo da tosse. |
| Mendonça *et al*. (2024)<br><br>Um cadastro brasileiro autorrelatado de atrofia muscular espinhal 5q: dados de história natural, características genéticas e cuidados multidisciplinares | Descrever as características clínicas, genéticas e demográficas de pacientes brasileiros com AME e analisar a evolução da doença, o acesso às terapias e os cuidados multidisciplinares oferecidos pelo INAME. | Em 706 pacientes, o tipo 1 foi o mais comum. As terapias recentes e o cuidado multidisciplinar melhoraram a sobrevida e a qualidade de vida. Mais da metade realizava fisioterapia motora e respiratória regularmente. |

Fonte: Elaboração própria

A análise dos onze artigos incluídos nesta revisão evidencia de maneira uniforme que a fisioterapia desempenha um papel essencial na abordagem da Atrofia Muscular Espinhal (AME). As publicações demonstram que a atuação fisioterapêutica contribui tanto para preservar a funcionalidade motora quanto para manter a estabilidade respiratória, integrando-se de forma decisiva ao cuidado multiprofissional. Mesmo com o avanço das terapias modificadoras da doença, os estudos reforçam que a reabilitação permanece indispensável, pois favorece autonomia, reduz complicações e melhora de forma significativa a qualidade de vida dos pacientes.

As diretrizes internacionais elaboradas por Mercuri *et al*. (2018) constituem referência essencial para a prática clínica na AME, apresentadas em duas partes complementares. Na parte 1, os autores reforçam que a intervenção fisioterapêutica deve iniciar imediatamente após o diagnóstico e se manter de forma contínua e preventiva, com foco em preservar mobilidade, força residual e função motora. Entre

ISSN: 2966-0106
v. 05, n. 01, 2026
DOI: 10.65458/v5n1.111125

as recomendações, destacam-se o monitoramento constante das amplitudes articulares, o uso de técnicas de mobilização passiva e ativa assistida, e o incentivo à postura adequada em diferentes posições, a fim de evitar a instalação de contraturas, escoliose e deformidades torácicas, que comprometem tanto o movimento quanto a capacidade respiratória. Outro ponto relevante é a importância de orientar cuidadores quanto ao posicionamento correto e ao manuseio seguro do paciente no ambiente domiciliar, reduzindo riscos de lesões e favorecendo estímulos motores contínuos.

Já na parte 2, Mercuri *et al*. (2018) ampliam o enfoque para o cuidado respiratório e a integração entre fisioterapia, pneumologia e ortopedia. O documento descreve a necessidade de avaliações regulares da função pulmonar e do padrão respiratório, incluindo treinamento de respiração diafragmática, higiene brônquica e técnicas específicas para otimizar a tosse, quando necessário. A atuação conjunta com a ortopedia também é essencial para prevenir e tratar deformidades estruturais que surgem em decorrência da fraqueza muscular axial e do tempo prolongado em sedestação. Esses autores reforçam, ainda, que a reabilitação deve respeitar os limites fisiológicos, evitando esforços que levem à fadiga excessiva, e que os planos terapêuticos devem ser revistos periodicamente de acordo com a evolução clínica e os marcos funcionais atingidos.

Dessa forma, os estudos demonstram que a fisioterapia não se limita a intervenções motoras pontuais: ela envolve planejamento cuidadoso, acompanhamento longitudinal e suporte contínuo ao paciente e à família, funcionando como eixo fundamental da manutenção funcional, do suporte respiratório e da qualidade de vida. Assim, o fisioterapeuta assume papel central na equipe multidisciplinar, atuando de forma estratégica para retardar a progressão das incapacidades e favorecer o máximo potencial de independência em cada etapa da doença (Mercuri *et al*., 2018a; Mercuri *et al*., 2018b).

A revisão conduzida por Fauroux *et al*. (2020) aprofunda a discussão sobre as abordagens terapêuticas contemporâneas para a AME, destacando o papel complementar da fisioterapia frente aos avanços farmacológicos. O estudo evidencia que, mesmo com o surgimento de medicamentos capazes de alterar o curso da doença, a reabilitação fisioterapêutica continua sendo indispensável. O trabalho mostra que os exercícios terapêuticos, o posicionamento adequado, a mobilização e o uso de dispositivos de assistência respiratória são determinantes para a prevenção de complicações e para a manutenção da qualidade de vida. A atuação fisioterapêutica, segundo os autores, deve ser contínua e adaptada às necessidades de cada paciente, o que reforça a importância de uma abordagem individualizada e baseada em evidências.

Entre os estudos de maior impacto clínico, os de Bach *et al*. (2010; 2015) se destacam pela ênfase no manejo respiratório de pacientes com fraqueza muscular severa. No primeiro trabalho, os autores propuseram um protocolo inovador de extubação, utilizando ventilação não invasiva (VNI) associada à tosse assistida mecanicamente (MAC). O resultado foi extremamente positivo: 95% dos pacientes considerados “não desmamáveis” conseguiram ser extubados com sucesso, sem necessidade de traqueostomia. Esse achado reforça o quanto a intervenção fisioterapêutica respiratória é essencial para garantir a estabilidade clínica, reduzir complicações e otimizar a ventilação. No segundo estudo, de 2015, os mesmos autores avaliaram a eficácia da insuflação-exsuflação mecânica (MI-E) em pacientes

ISSN: 2966-0106
v. 05, n. 01, 2026
DOI: 10.65458/v5n1.111125

com distúrbios pulmonares restritivos e observaram melhora expressiva na capacidade vital e na saturação de oxigênio. Além disso, a técnica mostrou-se segura, prática e eficiente na eliminação de secreções, prevenindo episódios de insuficiência respiratória. Esses resultados evidenciam o quanto o fisioterapeuta desempenha papel determinante na promoção da ventilação adequada e na prevenção de complicações respiratórias em pacientes com AME.

Complementando essa linha de investigação, Marques *et al*. (2014) analisaram o uso do empilhamento de ar, uma técnica simples que pode ser aplicada em ambiente domiciliar sob orientação fisioterapêutica. Os resultados mostraram melhora significativa no pico de fluxo de tosse e na capacidade vital forçada, principalmente em pacientes sem escoliose. O estudo também observou que a presença de deformidades na coluna pode limitar parcialmente os ganhos, o que reforça a importância do acompanhamento postural e ortopédico dentro do tratamento fisioterapêutico. A prática regular do empilhamento de ar demonstrou ser uma estratégia eficaz para manter a função pulmonar e reduzir o risco de infecções respiratórias — uma das principais causas de morbidade na AME.

Além do enfoque respiratório, vários estudos exploraram os benefícios da fisioterapia motora. Lewelt *et al*. (2015) desenvolveram um programa de treinamento de força progressivo e supervisionado em crianças com AME tipos II e III, mostrando que o fortalecimento muscular pode ser realizado de forma segura e benéfica, sem agravar a fraqueza. Os participantes apresentaram melhora na força muscular e no desempenho em testes funcionais, o que demonstra que a atividade física controlada e orientada é um recurso importante para manter as capacidades motoras. Já Stark *et al*. (2018) propuseram um programa domiciliar assistido por vibração, que também mostrou efeitos positivos na função motora, principalmente em medidas de equilíbrio e mobilidade. Esse tipo de intervenção é interessante por ser viável em casa, favorecendo a adesão ao tratamento e o envolvimento familiar, fatores que aumentam a efetividade do processo de reabilitação.

Outro estudo importante é o de Stehling *et al*. (2015), que acompanhou pacientes com doenças neuromusculares utilizando regularmente a insuflação-exsuflação mecânica. O uso da técnica duas vezes ao dia promoveu um aumento de aproximadamente 28% na capacidade vital no primeiro ano e estabilizou o declínio funcional nos anos seguintes. Esse resultado mostra que a fisioterapia respiratória, quando aplicada com regularidade, tem efeito protetor sobre a função pulmonar, contribuindo para a manutenção da ventilação e a redução de hospitalizações.

Os estudos analisados reforçam que a fisioterapia desempenha papel central no manejo da AME ao atuar em aspectos motores, respiratórios e funcionais. No contexto brasileiro, dados recentes mostram que 75,6% dos pacientes realizam fisioterapia motora semanalmente e 58,2% recebem atendimento fisioterapêutico respiratório como parte do tratamento contínuo da doença (Mendonça *et al*., 2024).

A necessidade de suporte respiratório torna-se mais evidente em pacientes com AME tipo 1, dos quais 60,5% fazem uso de ventilação invasiva. Já os tipos 2 e 3 apresentam menor dependência de ventiladores, mas igualmente necessitam de estratégias preventivas para evitar quedas da função pulmonar e internações recorrentes. A fisioterapia respiratória, com técnicas como tosse assistida, insuflação-exsuflação mecânica, mobilização de secreções e treinamentos de expansão torácica, contribui para reduzir infecções pulmonares e manter uma ventilação mais eficaz.

SALESIANO CENTRO UNIVERSITÁRIO CATÓLICO
CIÊNCIA NA PRÁTICA
ISSN: 2966-0106
v. 05, n. 01, 2026
DOI: 10.65458/v5n1.111125

Por fim, o estudo de Chatwin *et al*. (2018) revisou as técnicas de desobstrução das vias aéreas em doenças neuromusculares, incluindo a AME, e destacou que há fortes evidências para o uso de métodos como a tosse assistida mecânica e a mobilização de secreções. Os autores reforçam que essas práticas, quando aplicadas por fisioterapeutas capacitados, previnem infecções respiratórias e melhoram a troca gasosa, reduzindo a necessidade de suporte invasivo. O estudo ainda propõe protocolos clínicos padronizados que orientam o fisioterapeuta sobre como adaptar as técnicas de acordo com a idade, o tipo de AME e o grau de comprometimento motor.

Nas últimas décadas, observa-se também uma crescente incorporação de tecnologias assistivas e ferramentas digitais no contexto da reabilitação. Equipamentos de suporte ventilatório avançado, sistemas robóticos, plataformas de teleatendimento e recursos interativos têm complementado a prática fisioterapêutica tradicional, ampliando as possibilidades de intervenção e facilitando o acompanhamento contínuo, inclusive no ambiente domiciliar. Essas estratégias tecnológicas, quando integradas ao tratamento convencional, tendem a otimizar o desempenho funcional e reduzir a ocorrência de complicações respiratórias (Stark *et al*., 2018; Stehling *et al*., 2015).

De modo geral, a literatura aponta de forma convergente que as intervenções fisioterapêuticas influenciam diretamente a evolução funcional dos pacientes com AME. Tanto Mercuri *et al*. (2018) quanto Fauroux *et al*. (2020) destacam que o início precoce e a continuidade do tratamento são determinantes, permitindo ajustar os objetivos terapêuticos conforme o fenótipo da doença e o progresso clínico. Essa condução personalizada contribui para minimizar complicações musculoesqueléticas, como encurtamentos, contraturas e deformidades decorrentes da imobilidade prolongada.

A análise comparativa entre os estudos evidencia que a fisioterapia possui impacto direto na evolução funcional dos pacientes com Atrofia Muscular Espinhal (AME), atuando tanto na prevenção de complicações quanto na maximização das capacidades motoras preservadas. Conforme destacam Mercuri *et al*. (2018) e Fauroux *et al*. (2020), a intervenção fisioterapêutica deve ser precoce e contínua, adaptando-se às necessidades de cada paciente e ao tipo de AME diagnosticado. Essa abordagem individualizada permite ajustar as metas terapêuticas e prevenir complicações associadas à imobilidade prolongada, como retrações musculares, contraturas e deformidades posturais.

Do ponto de vista funcional, os estudos de Lewelt *et al*. (2015) e Stark *et al*. (2018) demonstram que programas estruturados de exercícios terapêuticos, mesmo em contextos domiciliares, são seguros e eficazes para crianças com AME tipos II e III. Esses achados contradizem antigas concepções de que o esforço físico poderia acelerar a degeneração muscular, evidenciando que o fortalecimento controlado e supervisionado promove estabilidade articular, melhora da força residual e manutenção da independência funcional. A literatura recente reforça que o fisioterapeuta deve empregar protocolos graduais, respeitando a fadiga muscular e priorizando exercícios de baixo impacto, posturais e respiratórios.

No âmbito respiratório, os estudos de Bach *et al*. (2010; 2015) e Stehling *et al*. (2015) reforçam que a fisioterapia tem papel determinante na preservação da função pulmonar e na prevenção de complicações respiratórias graves. O uso da ventilação não invasiva (VNI) e da insuflação-exsuflação mecânica (MI-E) foi associado a

ISSN: 2966-0106
v. 05, n. 01, 2026
DOI: 10.65458/v5n1.111125

aumentos significativos da capacidade vital e à redução da necessidade de traqueostomia, mostrando-se estratégias eficazes e seguras em pacientes com fraqueza muscular respiratória severa. Esses resultados corroboram as observações de Marques *et al*. (2014), que identificaram melhora expressiva no pico de fluxo de tosse (PFT) e na capacidade vital forçada após o treinamento de empilhamento de ar, principalmente em pacientes sem deformidades estruturais da coluna.

Além dos ganhos motores e respiratórios, a literatura revisada também destaca o impacto psicossocial positivo da fisioterapia. Segundo Fauroux *et al*. (2020), o acompanhamento fisioterapêutico contínuo contribui para a estabilidade emocional e para o fortalecimento da relação paciente-família-equipe de saúde, favorecendo a adesão ao tratamento e o enfrentamento das limitações impostas pela doença. O fisioterapeuta, portanto, atua não apenas como agente reabilitador, mas também como educador e facilitador da autonomia.

Outra tendência observada nos estudos mais recentes é a incorporação de tecnologias assistivas e recursos digitais à prática fisioterapêutica. Dispositivos de reabilitação robótica, sistemas de vibração assistida, plataformas de telemonitoramento e exercícios em realidade virtual vêm sendo empregados como complementos à terapia convencional, ampliando as possibilidades de intervenção (Stark *et al*., 2018). Essas inovações permitem acompanhamento remoto, maior engajamento dos pacientes e continuidade terapêutica em ambientes domiciliares, o que se mostra especialmente relevante em doenças crônicas e progressivas como a AME.

Dessa forma, observa-se que a atuação fisioterapêutica na AME é integral**,** abrangendo aspectos motores, respiratórios, funcionais e emocionais. A prática baseada em evidências, associada à interdisciplinaridade e à humanização do cuidado, constitui o alicerce para o tratamento eficaz e integral. Assim, o fisioterapeuta se consolida como um dos protagonistas no manejo clínico da doença, desempenhando papel essencial na manutenção da qualidade de vida e na promoção da independência funcional dos pacientes.

## 5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma condição neuromuscular complexa e progressiva que compromete tanto a função motora quanto a respiratória, exigindo uma abordagem interdisciplinar e contínua. A partir da análise dos estudos revisados, ficou evidente que a fisioterapia exerce papel essencial e insubstituível no manejo dessa patologia, sendo responsável por promover a manutenção da força muscular, a prevenção de complicações ortopédicas e respiratórias e a melhora da qualidade de vida dos pacientes.

Os resultados demonstraram que a intervenção fisioterapêutica precoce e contínua contribui de forma significativa para a preservação da funcionalidade, permitindo que o indivíduo alcance maior autonomia e independência nas atividades diárias. Técnicas como a insuflação-exsuflação mecânica, a ventilação não invasiva, o empilhamento de ar e os programas de treinamento motor progressivo mostraram-se eficazes e seguros, reduzindo complicações respiratórias e retardando a perda funcional associada à doença.

Além disso, observou-se que o fisioterapeuta atua como elo fundamental entre as terapias farmacológicas e os cuidados diários, adaptando as condutas conforme o

ISSN: 2966-0106
v. 05, n. 01, 2026
DOI: 10.65458/v5n1.111125

estágio clínico e as necessidades de cada paciente. O acompanhamento constante, associado a orientações domiciliares e à participação familiar, fortalece o vínculo terapêutico e garante melhores resultados a longo prazo.

Os achados indicam que a fisioterapia não é apenas um complemento, mas um dos pilares do tratamento da Atrofia Muscular Espinhal. Sua atuação baseada em evidências científicas é decisiva para garantir a funcionalidade, prevenir complicações e promover qualidade de vida. Recomenda-se que novos estudos continuem explorando intervenções fisioterapêuticas específicas e tecnologias assistivas aplicadas à AME, a fim de ampliar o conhecimento clínico e aperfeiçoar as práticas de reabilitação nessa população.

## REFERÊNCIAS

BACH, J. R. *et al*. Extubation of patients with neuromuscular weakness: a new management paradigm. **Chest**, v. 137, n. 5, p. 1033-1039, 2010. Disponível em: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20040608/. Acesso em: 7 nov. 2025.

BACH, J. R. et al. Efficacy of mechanical insufflation-exsufflation in extubating unweanable subjects with restrictive pulmonary disorders. **Respiratory Care**, v. 60, n. 4, p. 477-483, 2015.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Terapia gênica inédita chega ao SUS para tratamento da Atrofia Muscular Espinhal tipo I**. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2025. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/noticias/2025/outubro/terapia-genica-ame. Acesso em: 7 nov. 2025.

CHATWIN, M. *et al*. Airway clearance techniques in neuromuscular disorders: a state of the art review. **Respiratory Medicine**, v. 136, p. 98-110, 2018.

DANGOULOFF, A.; SERVAIS, L. Clinical developments in spinal muscular atrophy. **Therapeutic Advances in Neurological Disorders**, v. 12, 2019.

DARRAS, B. T. Spinal Muscular Atrophy: Diagnosis and Management in 2019. **Neuromuscular Disorders**, v. 29, n. 11, p. 964-973, 2019.

EUROPEAN SMA GUIDELINES. **Standards of Care for Spinal Muscular Atrophy**. [S. l.: s. n.], 2020.

FAUROUX, B. *et al*. Spinal muscular atrophy treatments and trials: where do we stand? **Frontiers in Pediatrics**, v. 8, art. 583877, 2020.

FINKEL, R. S. *et al*. Nusinersen in children with Spinal Muscular Atrophy. **Neurology**, v. 87, p. 714-722, 2016.

FINKEL, R. S. *et al*. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. **Neuromuscular Disorders**, v. 28, n. 3, p. 197-207, 2018.

ISSN: 2966-0106
v. 05, n. 01, 2026
DOI: 10.65458/v5n1.111125

IANNACCONE, S. T. *et al*. Spinal Muscular Atrophy: Clinical features and management. **Journal of Child Neurology**, v. 28, n. 12, p. 1639-1645, 2013.

INSTITUTO NACIONAL DA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (INAME). **Diretrizes clínicas para o acompanhamento de pessoas com AME**. São Paulo: INAME, 2020.

KOLB, S. J.; KISSEL, J. T. Spinal Muscular Atrophy: A review of genetics and clinical classification. **Muscle & Nerve**, v. 51, n. 5, p. 489-505, 2015.

LEWELT, A.; KORNBERG, A. J.; DUMONT, R. *et al*. Strength training in children with spinal muscular atrophy. **Muscle & Nerve**, v. 51, n. 5, p. 722-728, 2015.

MARQUES, T. B. C. *et al*. Air stacking: effects on pulmonary function in patients with spinal muscular atrophy and congenital muscular dystrophy. **Jornal Brasileiro de Pneumologia**, v. 40, n. 5, p. 528-534, 2014.

MENDONÇA, R. H. *et al*. A self-reported Brazilian registry of 5q-spinal muscular atrophy: data on natural history, genetic characteristics, and multidisciplinary care. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, v. 82, n. 12, 2024.

MERCURI, E. *et al*. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedics and nutritional care. **Neuromuscular Disorders**, v. 28, n. 2, p. 103-115, 2018.

PANE, M. *et al*. Motor Function Measure in SMA: Clinical validity across phenotypes. **Neuromuscular Disorders**, v. 29, n. 7, 2019.

SILVA, C. H. da. *et al*. A contribuição da fisioterapia no tratamento da Atrofia Muscular Espinhal (AME): revisão integrativa. **Revista Multidisciplinar do Nordeste Mineiro**, v. 5, n. 1, 2024. DOI: 10.61164/rmnm.v6i1.2486.

STARK, C. *et al*. Home-based vibration-assisted training for children with spinal muscular atrophy. **Journal of NeuroEngineering and Rehabilitation**, v. 15, art. 83, 2018.

STEHLING, F. *et al*. Mechanical insufflation-exsufflation improves vital capacity in neuromuscular disorders. **Chronic Respiratory Disease**, v. 12, n. 1, p. 31-35, 2015.

ZANOTELLI, R. *et al*. Atrofia Muscular Espinhal: diagnóstico e abordagem terapêutica no Brasil. *In*: INSTITUTO NACIONAL DA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (INAME). **Diretrizes clínicas para o acompanhamento de pessoas com AME**. São Paulo: INAME, 2020.