

Doença de Machado-Joseph

Cleidy Martins Haeffner¹
Michele Sperotto¹
e Elenita Bonamigo²

INTRODUÇÃO – Neste trabalho abordaremos alguns aspectos sobre a doença de Machado Joseph, relacionando com a prática fisioterápica. Essa doença tem origem na ilha dos Açores sendo encontrada também no EUA, Japão, Brasil e Índia, Austrália, Espanha e França, é uma doença hereditária de conhecimento recente, que apresenta condições herdadas de forma autonômicas dominantes, que se caracteriza por afetar de modo progressivo núcleos cerebelares e suas conexões. Suas manifestações em geral envolvem alterações na fala, gestos, equilíbrio e marcha. A maior parte desses sintomas evolui de forma progressiva, trazendo uma série de incapacidades físicas a seus portadores. O doente apresenta: ataxia cerebelar (descoordenação dos movimentos e da fala); oftalmoplegia externa progressiva (limitação do olhar vertical para cima); sinais piramidais/ espasticidade (reflexos exagerados); síndrome periférica (atrofia muscular); dificuldade de deglutição. Os doentes de DMJ não tem qualquer deterioração men-

¹ Acadêmicos do sexto semestre do curso de fisioterapia da Universidade Regional do Noroeste do Estado do Rio Grande do Sul – Unijuí.

² Docente da disciplina de Fisioterapia Neurológica, do curso de Fisioterapia da Universidade Regional do Noroeste do Estado do Rio Grande do Sul – Unijuí.

tal. A idade de início varia bastante acontecendo em geral entre os 15 e 60 anos, portanto quanto mais tarde a doença aparecer melhor. O diagnóstico é pelo exame de ensaio molecular, sendo que 1994 descobriu-se que o gene mutante estava localizado no cromossoma 14 do cariótipo humano causado por uma expansão CAG em um dos alelos do seu gene. Sendo que o número de repetições CAG nos alelos normais varia entre 14 e 40; o número de repetições CAG nos alelos causadores da doença varia entre 68 e 82. Para essa doença ainda não há tratamento, mas pode-se melhorar a qualidade de vida dos doentes tratando algumas das várias complicações. No tratamento fisioterápico tem como objetivo criar um bom relacionamento entre terapeuta e paciente; proporcionar atividades que contribuam para o aumento da força muscular de MMSS e MMII, equilíbrio, coordenação motora, propriocepção; possibilitar atividades que auxiliassem na melhora da marcha; orientar quanto as AVDs. Na prática realizamos com o paciente, alongamentos de membro superior ativos, e membro inferior passivo e ativo; fortalecimento de toda a musculatura de membro inferior (tríceps surral, quadríceps e isquiotibiais); utilização do método Kabat para MMSS e MMII; trabalhar a marcha; andando normalmente com um pé atrás do outro, e de lado e sem auxílio das muletas, buscar promover a melhora do equilíbrio e coordenação, com auxílio da bola suíça, cama elástica, balancim e outras variadas atividades.

CONSIDERAÇÕES FINAIS – Para nós acadêmicas do curso de fisioterapia foi de grande valor termos a oportunidade na disciplina de Fisioterapia Neurológica do sexto semestre da UNIJUÍ – Universidade Regional do Noroeste do Estado do Rio Grande do Sul no início do ano de 2003, de obtermos conhecimento dessa doença de Machado Joseph, sendo, uma patologia não muito conhecida e que infelizmente não tem um bom prognóstico. Com esse trabalho além de aprofundarmos nossos conhecimentos sobre o referido assunto, relacionamos o mesmo com a prática através do atendimento a um paciente com a doença de Machado Joseph.