

## A PERCEPÇÃO DE SUJEITOS COM DOENÇA DE MACHADO- JOSEPH SOBRE A INFLUÊNCIA DA FISIOTERAPIA NA QUALIDADE DE VIDA

### *The perception of people with Machado-Joseph disease on how Physiotherapy affects their Quality of Life*

Pâmela Iná Wolffenbüttel<sup>1</sup>, Laís Rodrigues Gerzson<sup>2</sup>,  
Carla Skilhan de Almeida<sup>3</sup>

#### RESUMO

Este estudo teve como objetivo investigar a influência do tratamento fisioterapêutico na qualidade de vida a partir da percepção dos pacientes com Doença de Machado-Joseph. O estudo é de caráter qualitativo, com delineamento do tipo estudo de caso, composto por um grupo de nove sujeitos com idade entre 36 e 64 anos, composto por cinco mulheres e quatro homens. O instrumento utilizado foi uma entrevista estruturada aberta, sendo que as informações foram analisadas e interpretadas através da técnica de análise de conteúdo. Verificou-se que a fisioterapia proporcionou ganho de força, melhor equilíbrio na marcha, funcionalidade e independência nas atividades diárias para os pacientes com a Doença de Machado-Joseph. Conclusão: Para este grupo, a fisioterapia foi fundamental na melhora das habilidades funcionais, bem como, para a qualidade de vida desses pacientes.

**Palavras-Chave:** Fisioterapia. Ataxia cerebelar. Qualidade de vida.

#### ABSTRACT

The investigate the influence of physiotherapy on the quality of life from the perception of patients with Machado-Joseph disease. This study is qualitative with a case study design type based on a sample of nine subjects, aged between 36 and 64, composed of five women and four men. The instrument used was a structured interview, which was later analyzed and interpreted using the content analysis technique. It was possible to verify that physiotherapy was related to strength gains, balance on gait, functionality and independence in daily activities for patients with Machado-Joseph disease. Conclusions: For this group, the therapy was instrumental in the improvement of functional skills as well as to the quality of life of these patients.

**Keywords:** Physiotherapy. Cerebellar ataxia. Quality of Life.

<sup>1</sup> Fisioterapeuta, Complexo Irmandade Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre, Porto Alegre, RS, Brasil.

<sup>2</sup> Fisioterapeuta, Mestranda em Saúde da Criança e do Adolescente da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), Porto Alegre, RS, Brasil.

<sup>3</sup>Fisioterapeuta, Doutora em Ciência do Movimento Humano, Docente do Curso de Fisioterapia da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), Porto Alegre, RS, Brasil

## A PERCEÇÃO DE SUJEITOS COM DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH SOBRE A INFLUÊNCIA DA FISIOTERAPIA NA QUALIDADE DE VIDA

---

### INTRODUÇÃO

A Doença de Machado-Joseph (DMJ) é hereditária, progressiva e caracterizada como uma ataxia cerebelar autossômica dominante de tipo III (SCA3) (REZENDE *et al.*, 2015). Há ampla gama de manifestações clínicas, principalmente relacionadas ao déficit na marcha, nos movimentos dos membros, na articulação da fala e deglutição, espasticidade, oftalmoplegia externa progressiva (PEO), distonia, rigidez e/ ou bradicinesia, deficit sensitivo e retração palpebral (MORO, 2014).

A heterogeneidade clínica apresentada nesta patologia leva a sua classificação em três tipos clínicos principais (tipo 1; tipo 2 e tipo 3) (HAUSER *et al.*, 2006), sendo que, em todas, há como característica comum a ataxia cerebelar e a oftalmoplegia (BETTENCOURT *et al.*, 2008). A variabilidade clínica da DMJ depende, em parte, do tamanho da unidade de repetição CAG e de uma variação residual que ainda não está explicada (BETTENCOURT; LIMA, 2011).

Sua história teve início na década de 70 com diferentes famílias que moravam nos Estados Unidos. Essa doença se disseminou para o mundo a partir das emigrações açorianas (PEDROSO *et al.*, 2012). Globalmente são consideradas doenças raras com estimativas de prevalência, variando de 0,3 a 2,0 por 100.000, sendo, atualmente, a mais comum em todo o mundo (BETTENCOURT; LIMA; 2011) e nos Açores, onde a maior prevalência mundial ocorre na Ilha das Flores (1/239) (BETTENCOURT *et al.*, 2008).

A DMJ afeta a funcionalidade e provoca diminuição da qualidade de vida (QV) e depressão (RODRIGUES, 2012, CYRNE *et al.*, 2011). A mensuração da QV é um interesse recente nas práticas assistenciais, nas políticas públicas, no campo de prevenção de doenças, bem como, na promoção da saúde (PS) (CAMPOS; NETO, 2014). De acordo com a Organização Mundial de Saúde (OMS), QV se define como a percepção do indivíduo referente à sua posição na vida, no contexto cultural e no sistema de valores em que habita, levando em consideração suas expectativas, metas e preocupações (VAGETTI *et al.*, 2013). Para que seja possível minimizar os efeitos da doença e melhorar a QV desses sujeitos é imprescindível a atuação de uma equipe de saúde multiprofissional (SANTOS *et al.*, 2014).

## **A PERCEÇÃO DE SUJEITOS COM DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH SOBRE A INFLUÊNCIA DA FISIOTERAPIA NA QUALIDADE DE VIDA**

Dentre as equipes de saúde envolvidas, a fisioterapia tem um papel essencial em relação a manter a QV das pessoas com DMJ (RODRIGUES, 2012). A fisioterapia auxilia no ganho e/ou manutenção da força muscular, do equilíbrio, do controle motor, condicionamento cardiorrespiratório, da eficiência e independência nas atividades diárias (AVD's), já que existe a perda destes elementos com a progressão da doença (MARTINS; RODRIGUES; OLIVEIRA, 2013; MARTINELLI *et al.*, 2005).

Portanto, o objetivo foi investigar a influência do tratamento fisioterapêutico na qualidade de vida, a partir da percepção dos pacientes com Doença de Machado-Joseph.

### **PROCEDIMENTOS METODOLÓGICOS**

Trata-se de uma pesquisa qualitativa com delineamento do tipo estudo de casos. A população que compõe este estudo são sujeitos com a Doença de Machado-Joseph indicados pela Associação dos Amigos, Parente e Portadores de Ataxias Dominantes (AAPPAD) de Porto Alegre, Rio Grande do Sul.

O grupo do estudo foi composto por nove indivíduos com Doença de Machado-Joseph com idade entre 36 e 64 anos, dentre esses, cinco mulheres e quatro homens.

A definição do número de participantes seguiu o critério de saturação, que propõe finalizar as entrevistas quando se consiga o entendimento da homogeneidade, das diversidades e das intensidades das informações (MINAYO, 2010). O critério de inclusão, no estudo, foi a de que o participante estivesse ou já tivesse realizado fisioterapia devido ao acometimento da DMJ. O critério de exclusão foi não ter capacidade de comunicação devido ao agravamento da doença.

Este estudo teve a aprovação do Comitê de Ética da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS) sob número 367.888. O Termo de Consentimento Livre e Esclarecido foi formulado tomando por base a Resolução 466/12 do Conselho Nacional de Saúde.

O instrumento utilizado foi uma entrevista estruturada aberta de 16 questões, executada pelo pesquisador e visava abordar o início da doença, a descoberta da

## **A PERCEPÇÃO DE SUJEITOS COM DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH SOBRE A INFLUÊNCIA DA FISIOTERAPIA NA QUALIDADE DE VIDA**

doença pelos pacientes e familiares, atuação da fisioterapia na QV dos sujeitos estudados e de uma equipe multidisciplinar no tratamento da doença.

As perguntas foram submetidas à apreciação de dois fisioterapeutas que fizeram as modificações necessárias. Com intuito de testar o instrumento de coleta, realizou-se um roteiro piloto, a qual possibilitou a necessidade de adequações. Os participantes foram contatados por telefone e foi marcado dia, horário e local, sendo que a maioria foi executada em suas residências. As entrevistas foram procedidas com o auxílio do gravador, do celular Samsung, modelo Galaxy Y, com duração de dez a 40 minutos.

Após a transcrição das declarações gravadas, elas foram entregues aos entrevistados para aprovarem o conteúdo e fazerem as devidas modificações que achassem necessárias e logo foi iniciada a análise do conteúdo dos depoimentos.

As respostas foram submetidas à leitura preliminar para aumentar o contato da investigadora com as informações coletadas; em seguida procedeu-se a exploração dos dados obtidos e foram identificadas as ideias centrais. Além disso, buscou-se interpretar, após transcrever, os conteúdos explícitos nas falas e comparar os diferentes relatos, elaborando-se uma síntese em torno das temáticas principais, a partir da análise, interpretação e construção de categorias (BARDIN, 1995).

Posteriormente, foram selecionadas frases e palavras que representavam as experiências dos participantes, bem como encontradas recorrências nas falas. Essas unidades de contexto foram analisadas e agrupadas em categorias temáticas por meio das quais se classificou o material analisado (MINAYO, 2010). Foram criadas categorias de análise que respondiam aos objetivos específicos do trabalho, e compararam-se as respostas dos participantes (GAYA, 2008).

Sendo assim, criaram-se oito categorias: 1. grau de parentesco; 2. idade de aparecimento da doença; 3. primeiros sintomas e limitações percebidos; 4. atuação de uma equipe multiprofissional; 5. início da fisioterapia; 6. atuação da fisioterapia; 7. as AVD's e a relação com a fisioterapia; 8. relação da fisioterapia com QV. Após esse processo foi possível fazer inferências às informações colhidas e inter-relacioná-las com a literatura (MINAYO, 2010). Para manter o anonimato dos participantes seus nomes foram substituídos por nomes de cidades portuguesas.

## A PERCEÇÃO DE SUJEITOS COM DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH SOBRE A INFLUÊNCIA DA FISIOTERAPIA NA QUALIDADE DE VIDA

---

As categorias 1, 2, 3 e 4 foram alocadas na primeira parte dos resultados e discussão como categorias gerais. As categorias 5, 6, 7 e 8 responderam o objetivo deste estudo.

### RESULTADOS E DISCUSSÃO

#### *Grau de parentesco*

Três famílias norte-americanas com a DMJ foram estudadas, a Machado, a Thomas e a Joseph, que têm descendentes açorianos (CASTILHOS *et al.*, 2014). Pode-se perceber o relato, de um dos participantes, que vai ao encontro da informação citada. Os entrevistados tinham no mínimo um familiar em cada geração que apresentava a doença, sempre constando um descendente como pai ou mãe. Alguns participantes desconheciam o diagnóstico de antecedentes, no entanto, apresentavam sintomas como desequilíbrio e disfagia. Sabe-se que a DMJ é uma doença hereditária, progressiva, categorizada como uma ataxia cerebelar autossômica dominante (PEDROSO *et al.*, 2013).

“o que tudo indica na pesquisa genealógica foi através de minha bisavó, tinha 15 anos e foi brincar nos fundos do jardim de um vizinho e gerou minha vó, e esse vizinho era de origem açoreana [...]” (Lisboa).

“[...]meu pai tinha muito engasgo né, coisas que a gente tem né, e eu acho que foi dele [...]” (Coimbra).

“Meu pai, duas tias mais velhas que faleceram, [...] da minha tia mais velha que faleceu, ela teve 11 filhos, acho que tem cinco ou seis que tem a doença” (Braga).

#### *Idade de aparecimento da doença*

Os primeiros aspectos da patologia surgem na fase adulta, sendo aos 40 anos a média de idade inicial (CYRNE *et al.*, 2011), enquanto que a idade média dos brasileiros varia em torno dos 32-53 anos (BETTENCOURT *et al.*, 2008). Essa ataxia está ligada à expansão de um trinucleotídeo CAG na região codificadora do gene da doença. Ocorre uma mutação instável, e a correlação entre o número de repetições do códon e a idade de início, propõe tendência ao fenômeno de antecipação da

## A PERCEÇÃO DE SUJEITOS COM DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH SOBRE A INFLUÊNCIA DA FISIOTERAPIA NA QUALIDADE DE VIDA

aparência da doença em gerações sucessivas (SAUTE *et al.*, 2014). O número de repetições de CAG é um fator de risco para o tempo de sobrevivência, que após o início dos sintomas está em média em 21,18 anos (KIELING *et al.*, 2007). Pode-se perceber que quanto mais precoce o aparecimento dos sintomas, mais acometido estava o indivíduo, e dentre os participantes, a aparição ficou em idades entre 30 e 52 anos, indo ao encontro de DeStefano *et al.*, (1996) em que a idade esteve entre 10 e 62 anos numa média de 37,9 anos. Para Kieling *et al.*, (2007) a idade média da doença foi 36,3 anos.

“Foi em 2004 que eu descobri [...] eu tô com 53 anos [...]”. (Porto).

“[...]meus 30 anos começou a aparecer os sintomas né, mas aos 35 que eu descobri que realmente eu tinha” (Coimbra).

“[...]em 2003 eu fiz o exame, eu acho que tinha 42, é 40” (Évora).

### *Primeiros sintomas e limitações percebidos*

Os indivíduos descrevem que as limitações provocadas pela doença estão relacionadas ao desequilíbrio, à diminuição de força, diplopia, disartria e engasgos. O equilíbrio e a marcha aparecem de forma mais marcante, além da redução da força e condicionamento físico, que em longo prazo, parecem sofrer atrofia muscular e fadiga (MARTINEAU; NOREAU; DUPRÉ, 2014). Um dos entrevistados relatou que começou com diplopia e desequilíbrio.

“Muitos tombos, eu comecei a cair demais[...] quando eu tinha que apresentar algum trabalho eu me engasgava[...]” (Porto).

“Cambaleiar e falta de equilíbrio, caminhar em linha reta, eu não conseguia caminhar em linha reta[...] bêbado (risos), era exatamente como eu me sentia” (Guimarães).

Outra limitação citada é a dificuldade de continuar trabalhando, o que ocasionou a necessidade de solicitar a aposentadoria devido à doença. A DMJ, por ser progressiva, afeta a funcionalidade dos pacientes gerando alterações na QV e manifestação de sintomas de depressão (SCHMITZ-HUBSCH *et al.*, 2011).

“ [...] as limitações foi a aposentadoria por causa da marcha, os alunos diziam que eu era a professora Santana (personagem de novela “Mulheres Apaixonadas” que era uma professora alcoólatra em 2003) que ia trabalhar bêbada” (Braga).

## A PERCEÇÃO DE SUJEITOS COM DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH SOBRE A INFLUÊNCIA DA FISIOTERAPIA NA QUALIDADE DE VIDA

“Às vezes meu passo não era firme, as pessoas achavam que eu tinha bebido [...] lutei com isso muito tempo, [...] não tenho porque tá dizendo para as pessoas né o porquê, aí eu digo ah não, vou parar de trabalhar, daí fui fiz a perícia e em quase um ano depois eu consegui pela doença” (Évora).

### *Atuação de uma equipe multiprofissional*

A atuação da fisioterapia sobre a marcha; fonoaudiologia para fala e deglutição; a terapia ocupacional e psicologia têm importância para atenuar as consequências da doença sobre estes indivíduos (RODRIGUES, 2012). Os relatos afirmam que a atuação de uma equipe multiprofissional é importante, visto que os sintomas são diversos e envolvem diversificadas áreas da saúde.

“[...] porque a gente tem problema de equilíbrio motor, tem problema de articulação nas juntas, tem problema de dicção, tem problema neurológico que comanda tudo isso, e até cardíaco” (Lisboa).

“[...] sim tanto como fisioterapeuta como fonoaudióloga, tudo é importante, assim eu vou retardar, juntos né, mas eu vou retardar junto a fala, os movimentos né” (Guimarães).

A atuação de uma equipe multiprofissional é indispensável para um cuidado humanizado aos sujeitos enfermos, pois dessa forma é possível atentar-se a unicidade do indivíduo sem fragmentar a assistência e negligenciar a individualidade. Cada profissional necessita ampliar e aprofundar os saberes específicos de sua área sem esquecer o enfoque interdisciplinar e multidimensional (LESSMANN *et al.*, 2012).

### *Início da fisioterapia*

O tratamento fisioterapêutico tem o propósito de manter a funcionalidade do sujeito, com o intuito de gerar maior grau de independência (OLIVEIRA; VIANA; LABRONICI, 2012). O paciente com a DMJ pode apresentar perda de força muscular, movimentos espasmódicos irregulares, baixo tônus muscular que pode ser mascarado pelo aumento do tônus em certos grupos musculares. Perde a estabilidade e controle postural, perde a capacidade de equilíbrio e marcha com o passar do tempo (CROWDY *et al.*, 2002).



## A PERCEPÇÃO DE SUJEITOS COM DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH SOBRE A INFLUÊNCIA DA FISIOTERAPIA NA QUALIDADE DE VIDA

Conforme os relatos dos participantes, logo que a doença foi diagnosticada, eles eram encaminhados para a fisioterapia. Os mesmos sabiam que a doença não tinha cura, no entanto, poderiam retardar a piora do quadro clínico.

“Acho que um mês depois, foi bem rápido, porque o Clinicas manda né [...] eles já falam: olha tem fisioterapia, tem que fazer fisioterapia” (Coimbra).

“Logo em seguida que descobri que tinha a doença comecei a fisioterapia [...] por terem me falado que essa doença eu podia retardar ela, retardar, não curar né, com a fisioterapia” (Guimarães).

“Eu detectei em 2003 com diagnóstico e comecei a fazer em 2007, foi quando ela começou realmente a atacar [...] e a minha médica foi clara, se tu quiser uma sobrevida, uma qualidade de vida, tu tens que assumir a doença, mas não tem nenhum remédio a tomar, só tem a fisioterapia” (Évora).

### *Atuação da fisioterapia*

A fisioterapia proporciona uma melhor adequação postural e treinamento de habilidades funcionais, com ganho e/ou manutenção de força, amplitude de movimento, modulação de tônus, habilidades manuais, promoção de controle e velocidade dos movimentos (CROWDY *et al.*, 2002).

Com relação à fisioterapia, os sujeitos relataram que a fisioterapia melhora o equilíbrio e a força muscular. Um dos participantes declarou que sua maior dificuldade era a marcha, e que na sessão de terapia caminhava em diferentes situações. Este relato vem ao encontro do estudo de Oliveira; Freitas (2006) que fizeram treino de marcha em diferentes ambientes com pisos regulares e irregulares, rampas, escadas, obstáculos, zig-zag e circuitos, e obteve resultados positivos.

“É bom pra mim, é ótimo, me deixa mais flexível, consigo me movimentar mais rápido [...] dentro do que aprendo eu passo pra minha vida, [...] procuro uma linha do chão pra caminhar, seguir aquela linha pra não mostrar que eu tenho muito desequilíbrio e não parecer que eu estou bêbada (risos)” (Porto).

“Boa, muito bom, é tão bom que até agora tô andando ainda né, até agora normal né” (Açores).

“Ah sem ela eu não taria caminhando porque essa doença não tem melhora né, ela para ou continua né, e no meu caso, ela tá andando a passos muito lentos” (Évora).



## **A PERCEÇÃO DE SUJEITOS COM DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH SOBRE A INFLUÊNCIA DA FISIOTERAPIA NA QUALIDADE DE VIDA**

A conduta terapêutica selecionada deve constar de tarefas funcionais associadas a exercícios de aumento de força muscular com adequação do tônus e estabilidade postural; exercícios proprioceptivos, visando estabilidade proximal e distal; treino e reação de endireitamento em superfícies instáveis; treino de marcha em pisos irregulares e com obstáculos (ARAÚJO *et al.*, 2010). Os indivíduos devem efetuar avaliações anuais de marcha e também sessões periódicas de fisioterapia para os membros superiores e inferiores (RODRIGUES, 2012).

### *Realização das atividades de vida diárias (AVD's) e a relação com a fisioterapia*

A abordagem neurofuncional oferece benefícios para as AVD's, marcha, manutenção de equilíbrio e aumento da força muscular, com sensível melhora da QV e minimizando, assim, o avanço da doença (ARAÚJO *et al.*, 2010). Os participantes fazem suas atividades de acordo com a atual situação, pois referem ter diminuído a agilidade, a destreza e para superar essas limitações optam a novos métodos para suas tarefas, porém alguns dependem de outras pessoas para serem executadas. Um dos interrogados declarou que ao varrer a casa utiliza a bicicleta elétrica, não consegue bater palmas ritmadas, tampouco escrever.

“[...] mexer no computador, eu sinto problema quanto a digitação, [...] principalmente carregar alguma coisa com mais peso, não é que eu não tenha força para suspender, ela me tira do centro de gravidade[...] tem que buscar a melhor maneira pra fazer tudo [...] por exemplo tomar banho, ninguém usava banqueta de PVC e muita gente caía lá, eu uso dentro do box um mochinho de plástico” (Lisboa).

“Ah é com pouca dificuldade, mas faço tudo, tem que ser tudo muito atento, [...] eu faço tudo, mas eu tenho que fazer tudo ao meu tempo, cada um tem o seu tempo, o meu é meio lento, mas eu faço tudo” (Évora).

Quando questionados sobre a fisioterapia para desempenhar suas AVD's, os indivíduos declararam ser essencial, visto que adquirem mobilidade e confiança para efetuar as tarefas de casa, propicia uma maior funcionalidade e independência. Ademais, um entrevistado referiu que a associação dos exercícios com movimentos oculares é essencial na questão ocular e equilíbrio. Os relatos vêm ao encontro do estudo (OLIVEIRA; VIANA; LABRONICI, 2012) em que foi utilizado um protocolo,

## A PERCEÇÃO DE SUJEITOS COM DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH SOBRE A INFLUÊNCIA DA FISIOTERAPIA NA QUALIDADE DE VIDA

tendo como base duas pistas proprioceptivas e movimentos oculares e obteve conclusões favoráveis, pois a doença encontrava-se no estágio inicial e, no fim do tratamento, pode-se perceber evolução do equilíbrio e da independência funcional.

“Importantíssimo porque promove mais equilíbrio, mais destreza, melhora meu tato fino” (Lisboa).

“Muito boa, porque antigamente, quando não fazia fisioterapia, eu me sentia meio travado né, comecei a fazer fisioterapia e melhorei”. (Açores).

“Me dá mais mobilidade né, firmeza em fazer as coisas[...] e na fisioterapia tu já vai fazendo o trabalho de motricidade que me dá muita confiança no que eu faço” (Évora).

A pesquisa de Oliveira; Freitas (2006) propôs um tratamento para uma paciente em que houve um treino funcional com simulação de AVD's, treino de equilíbrio estático e dinâmico, transferências de posição, treino de marcha e movimentos finos e obteve ganhos na independência funcional e aprimoramento do equilíbrio.

### *Relação da fisioterapia com a qualidade de vida*

A QV é a percepção que a pessoa tem na vida, no contexto da cultura, no sistema de valores em que habita, e em relação a seus objetivos, expectativas, padrões e preocupações (VAGETTI *et al.*, 2013).

Quando interrogados quanto a percepção da QV, relataram como satisfatória e cada um expressou livremente, sempre lembrando que antes da doença era melhor, mas que apesar disso estão satisfeitos. Os aspectos citados referentes à QV foram condições financeiras, possibilidade de deambular, a ajuda de familiares e um ambiente adaptado para suas necessidades. Um dos entrevistados citou que a sua QV é adequada, pois tem autonomia para realizar algumas tarefas, e as atividades que não consegue tem a ajuda dos familiares, refere não estar feliz com a doença, mas já que a tem convive bem com ela.

“A minha qualidade de vida é muito boa[...] sou uma pessoa que eu me contento com o que eu tenho[...] porque eu vejo gente que tem o meu problema que tá em cadeira de rodas, eu tô dirigindo, eu tô passeando, eu vou visitar as minhas amigas, eu faço todo serviço da casa sabe?” (Porto).

## A PERCEÇÃO DE SUJEITOS COM DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH SOBRE A INFLUÊNCIA DA FISIOTERAPIA NA QUALIDADE DE VIDA

“Acho que boa né, em vista de outros, porque minha casa é toda projetada pra minha doença né, [...] eu tenho nos banheiro, depois posso te mostrar, tenho as barras né, tudo, o meu quarto foi todo projetado para cadeira de rodas” (Évora).

Com o intuito de manter a qualidade de vida de pessoas com DMJ a fisioterapia tem importância na realização de avaliações anuais da marcha (RODRIGUES, 2012), assim como na orientação de exercícios que tenham relação com a funcionalidade desses indivíduos com intuito de melhora da função (ARAÚJO *et al.*, 2010). Os participantes afirmaram que a terapia ajuda na QV, pois aproxima os pacientes com a mesma doença, com um ambiente alegre, mantém um convívio social e auxilia com indicações de adaptações em seus domicílios, propiciando maior possibilidade de exercer as AVD's.

“Eu, frequentando a fisioterapia, não tenho afastamento do grupo social, me envolvo com jovens, brinco alegre, brinco, dou piada, participo num grupo e elas estão me ajudando no mesmo tempo” (Lisboa).

“Ela melhora tudo né, melhora agente a andar, a fazer os deveres, atividades de casa, acho que é isso (risos)” (Coimbra).

“O cara fica mais ágil, mais de bem com a vida, e por quê? Porque a companhia das pessoas que tão junto com a gente melhora também né, o apoio que eles dão pra gente também” (Açores).

“Claro, porque sem ela, como eu te disse, ela me dá confiança, firmeza no que eu vou fazer né, e sem ela, eu já sei que meu estado seria horrível né, eu estaria direto na cadeira de rodas” (Évora).

Além de citarem que a fisioterapia contribui positivamente na QV deles, referem, quando interrogados quanto à relação com o fisioterapeuta, que é imprescindível, que normalmente travam um vínculo de amizade.

“Ai, eu acho que amizade [...] é tão importante ter afinidades, gostar da pessoa, porque tu faz com prazer, tudo que ela pede pra mim eu faço com maior prazer porque eu gosto da companhia dela, porque a gente ri, a gente brinca, a gente conversa as coisas dentro da fisioterapia mesmo”(Porto).

“É amizade, a segurança[...] são bem legais, eles se preocupam com a gente, gosto muito” (Coimbra).

“A confiança, eu considero mais importante a confiança” (Braga).

“O laço de amizade que se torna com ela que é bom né, a gente cria um laço de amizade importante pra gente né”.(Açores).

## **A PERCEÇÃO DE SUJEITOS COM DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH SOBRE A INFLUÊNCIA DA FISIOTERAPIA NA QUALIDADE DE VIDA**

No decorrer dos questionamentos, foi detectado que apenas um dos sujeitos não realizava fisioterapia, devido às adversidades de locomoção. Esse entrevistado foi o único que relatou que tem uma QV ruim e que acredita que essa terapia não o beneficiou neste sentido. Além disso, era a pessoa que apresentava os sintomas mais graves, com dificuldade de dicção, dependente da cadeira de rodas, e apresentava tônus elevado, sendo muito dependente para execução das AVD's.

As metas da Fisioterapia podem ser estabelecidas em curto, médio e longo prazo. Nestes casos, foram respectivamente: o restabelecimento da marcha funcional, conscientização e facilitação dos movimentos e estabilização das capacidades motoras fundamentais e respiratórias (MARTINELLI *et al.*, 2005).

### **CONCLUSÃO**

Verificou-se que os sujeitos têm ciência que apresentam uma doença hereditária, porém não compreendem seus mecanismos de progressão. O estudo permite perceber que as pessoas com DMJ consideram importante a atuação da fisioterapia na busca de uma QV mais positiva, principalmente pela melhora do equilíbrio para deambular e maior independência nas AVD's.

Além disso, a convivência com outras pessoas e o bom relacionamento com o fisioterapeuta mostra-se primordial para manter um convívio social. Os entrevistados têm discernimento para identificar seus sintomas e referem que a fisioterapia é essencial na busca de uma QV mais focada na promoção e prevenção da saúde.

O restrito subsídio de estudos relacionado à DMJ dificultou a discussão dos resultados. Sugerem-se novas pesquisas com esta temática, pois se mostra essencial identificar quais são as maiores necessidades dos mesmos quanto à atuação da fisioterapia.

### **REFERÊNCIAS**

ARAÚJO, M.J.L., *et al.* **A Atuação da Fisioterapia Neurofuncional na Doença de José-Machado: Relato de Caso.** Neurobiologia, v.73, n.1, p. 75-83, 2010.

BARDIN, L. **Análise de conteúdo.** Lisboa: Ed. 70, 1995.



## A PERCEÇÃO DE SUJEITOS COM DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH SOBRE A INFLUÊNCIA DA FISIOTERAPIA NA QUALIDADE DE VIDA

---

BETTENCOURT, C.; LIMA M. Machado-Joseph Disease: from first descriptions to new perspectives. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v.6, n.35, p.3-12, 2011.

BETTENCOURT, C.; SANTOS C.; KAY T.; VASCONCELOS, J.; LIMA, M. Analysis of segregation patterns in Machado-Joseph disease pedigrees. **Journal of Human Genetics**, v.53, n.10, p. 920-923, 2008.

CAMPOS, M.O.; NETO, J.F.R. Qualidade de vida: um instrumento para promoção de saúde. **Revista Baiana de Saúde Pública**, v.32, n.2, p.232, 2014.

CASTILHOS, R. M. *et al.* Spinocerebellar ataxias in Brazil-frequencies and modulating effects of related genes. **The Cerebellum**, v. 13, n. 1, p. 17-28, 2014.

CYRNE, D.A.B, *et al.* Ataxia espinocerebelar (doença de Machado-Joseph): três relatos de caso. **Conscientia e Saúde**, v.10, n.2, p. 346-355, 2011.

CROWDY, K. A. *et al.* Rehearsal by eye movement improves visuomotor performance in cerebellar patients. **Experimental brain research**, v. 146, n. 2, p. 244-247, 2002.

DESTEFANO, A.L., *et al.* A familial factor independent of CAG repeat length influences age at onset of Machado-Joseph disease. **American Journal of Human Genetics**, v.59, n.1, p.119, 1996.

GAYA, A. **Ciência do Movimento Humano: Introdução à Metodologia da Pesquisa**. Porto Alegre: Ed. Artmed. 2008.

HAUSER, S.L., JOSEPHSON S.A., ENGLISH, J.D., ENGSTROM, J.W., editors. **Harrison's neurology in clinical medicine**. New York: McGraw-Hill; 2006. p. 319-20.

KIELING, C., *et al.* Survival estimates for patients with Machado–Joseph disease (SCA3). **Clinical Genetics**, v.72, n.6, p. 543-545, 2007.

LESSMANN, J.C., *et al.* Educação profissional em enfermagem: necessidades, desafios e rumos. **Revista Mineira de Enfermagem**, v.6, n.1, p.106-110, 2012.

MARTINELLI, B *et al.* Doença de José-Machado e fisioterapia: estudo de caso. **Fisioterapia em Movimento**, v. 18, n. 4, p. 69-75, 2005.



## A PERCEÇÃO DE SUJEITOS COM DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH SOBRE A INFLUÊNCIA DA FISIOTERAPIA NA QUALIDADE DE VIDA

MARTINEAU, L.; NOREAU, A.; DUPRÉ, N. Therapies for Ataxias. Current Treatment **Options in Neurology**, v.16, n.7, p.1-13, 2014.

MARTINS, C.P.; RODRIGUES, E.C.; OLIVEIRA, L.A.S. Physical therapy approach to spinocerebellar ataxia: a systematic review. **Fisioterapia e Pesquisa**, v.20, n.3, p. 293-298, 2013.

MINAYO, M.C.S. **O desafio do conhecimento**: pesquisa qualitativa em saúde. São Paulo: Ed. Hucitec, 2010.

MORO, A. *et al.* Spinocerebellar ataxia type 3: subphenotypes in a cohort of brazilian patients. **Arquivos de neuro-psiquiatria**, v. 72, n. 9, p. 659-662, 2014.

OLIVEIRA, A.C.A.M.; VIANA, A.C.B.; LABRONICI, R.H.D.D. Utilização de Pistas Proprioceptivas e Movimentos Oculares na Doença de Machado Joseph: estudo de caso. **Revista Neurociências**, v.20, n.1, p.73-78, 2012.

OLIVEIRA, A.P.R., FREITAS, A.M. Efeitos da intervenção fisioterapêutica nas habilidades funcionais e no equilíbrio de uma paciente com ataxia espinocerebelar: estudo de caso. **Fisioterapia e Pesquisa**, v.13, n.3, p. 53-59, 2006.

PEDROSO, J.L., *et al.* Sleep disorders in Machado–Joseph disease: A dopamine transporter imaging study. **Journal of the Neurological Sciences**, v.324, n.1-2, p.90-93, 2013.

PEDROSO, J.L.; BRAGA- NETO, P.; RADVANY J.; BARSOTTINI, O.G.P. Machado-Joseph disease in Brazil: from the first descriptions to the emergence as the most common spinocerebellar ataxia. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**. v.70, n.8, p.630-632, 2012.

REZENDE, T.J.R.; D' ABREU A.; GUIMARÃES, R.P.; LOPES T.M.; LOPES C.I.; CENDES, F.; CASTELLANO, G.; FRANÇA, M.C. Cerebral cortex involvement in Machado–Joseph disease. **European Journal of Neurology**, v.22, n.2, p.277-e24, 2015.

RODRIGUES, J.C.R. **Doença de Machado-Joseph: da teoria à prática clínica** - A propósito de um caso clínico. Dissertação [Mestrado] - Faculdade de Ciência da Saúde, Universidade da Beira Interior, Covilhã, Portugal. 2012.

SANTOS, S., *et al.* The causes of physical disability in municipalities of the northeast of Brazil and an estimate of costs of specialized services. **Revista Ciência & Saúde Coletiva**, v.19, n.2, p.559-68, 2014.

## A PERCEPÇÃO DE SUJEITOS COM DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH SOBRE A INFLUÊNCIA DA FISIOTERAPIA NA QUALIDADE DE VIDA

---

SAUTE, A.M., *et al.* A randomized, phase 2 clinical trial of lithium carbonate in Machado-Joseph disease. **Movement Disorders**, v.29, n.4, p.568-573, 2014.

SCHMITZ-HUBSCH, T., *et al.* Depression Comorbidity in Spinocerebellar Ataxia. **Movement Disorders**, v.26, n.5, p. 870-876, 2011.

VAGETTI G.C., *et al.* Domínios da qualidade de vida associados à percepção de saúde: um estudo com idosas de um programa de atividade física em bairros de baixa renda de Curitiba, Paraná, Brasil. **Revista Ciência & Saúde Coletiva**, v.18, n.12, p. 3483-3493, 2013.