

**UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO  
ESCOLA DE EDUCAÇÃO FÍSICA E ESPORTE**

**Adaptação motora em pessoas com atrofia muscular espinal em  
relação à gravidade da doença**

**Ana Angélica Ribeiro de Lima**

**São Paulo**

**2023**

**UNIVERSIDADE DE SÃO PAULO  
ESCOLA DE EDUCAÇÃO FÍSICA E ESPORTE**

**Adaptação motora em pessoas com atrofia muscular espinal em  
relação à gravidade da doença**

**Ana Angélica Ribeiro de Lima**

**São Paulo**

**2023**

**ANA ANGÉLICA RIBEIRO DE LIMA**

**Adaptação motora em pessoas com atrofia muscular espinal em  
relação à gravidade da doença**

**VERSÃO CORRIGIDA**

Tese apresentada à Escola de Educação Física e Esporte da Universidade de São Paulo, como requisito parcial para obtenção do título de Doutor em Ciências

Área de Concentração: Estudos Socioculturais e Comportamentais da Educação Física e Esporte

Orientador:  
Prof. Dr. Edison de Jesus Manoel

**São Paulo**

**2023**

Catálogo da Publicação  
Serviço de Biblioteca  
Escola de Educação Física e Esporte da Universidade de São Paulo

Lima, Ana Angélica Ribeiro de  
Adaptação motora em pessoas com atrofia muscular espinal em  
relação à gravidade da doença / Ana Angélica Ribeiro de Lima. --  
São Paulo : [s.n.], 2023.  
116p.

Tese (Doutorado) --Escola de Educação Física e Esporte da  
Universidade de São Paulo.  
Orientador: Prof. Dr. Edison de Jesus Manoel

1. Desenvolvimento motor 2. Atrofia muscular espinal  
I. Título.

# FOLHA DE APROVAÇÃO

**Autor:** LIMA, Ana Angélica Ribeiro de

**Título:** Adaptação motora em pessoas com atrofia muscular espinal em relação à gravidade da doença

Tese apresentada à Escola de Educação Física e Esporte da Universidade de São Paulo, como requisito parcial para obtenção do título de Doutor em Ciências

Data: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

## Banca Examinadora

Prof. Dr.: \_\_\_\_\_

Instituição: \_\_\_\_\_ Julgamento: \_\_\_\_\_

Prof. Dr.: \_\_\_\_\_

Instituição: \_\_\_\_\_ Julgamento: \_\_\_\_\_

Prof. Dr.: \_\_\_\_\_

Instituição: \_\_\_\_\_ Julgamento: \_\_\_\_\_

*Existem pessoas que passam na nossa vida e nos mudam completamente. Passam como uma onda de muitos metros e removem tudo que está lá dentro acomodado embaixo de um tapete empoeirado. Tem pessoas que chegam para apresentar novos caminhos na vida e nos fazer entender o que é realmente viver. Dedico este estudo à Lalá, Gaelzinho e Maricota, vocês estarão para sempre em meu coração.*

## **Agradecimentos**

Após quatro anos tão desafiadores, hoje, só tenho a agradecer tantas pessoas queridas que me ajudaram a chegar até aqui.

Primeiramente, gostaria de agradecer a minha mãe, Maria de Fátima P. R. de Lima, que sempre muito me apoiou, que é a pessoa responsável por me ajudar a superar toda a dificuldade de aprendizagem na leitura e na escrita que tive na infância. Sou muito grata por ter sempre estudado comigo e estar presente para que eu pudesse superar essa dificuldade. E meu pai, Jefferson Ribeiro de Lima, que muito se esforçou com seu trabalho para me proporcionar uma boa formação. Sou muito grata aos dois, pois tenho certeza que só cheguei até aqui devido à estrutura que eles me proporcionaram.

Agradecer quatro pessoas que foram fundamentais para que este estudo acontecesse: o Prof. Luiz Dantas que me convidou para conhecer o GEDAIM e sempre foi tão generoso e acolhedor comigo; meu orientador Prof. Edison de Jesus Manoel que compartilhou comigo seu amplo conhecimento teórico sobre desenvolvimento motor; a querida amiga Maylli Graciosa, como ela mesma diz “minha companheira de jornada”, que tanto trocamos ao longo desses anos, me ajudou e acolheu por muitos momentos e fez muitas contribuições para metodologia deste estudo; Renê Drezner por toda ajuda com a análise de dados. Também agradecer aos colegas do GEDAIM que contribuíram direta ou indiretamente para este estudo: Priscilla Ferronato, Ernani Xavier Filho e Érica Joaquim.

A querida Francis Meire Favero que sempre me abriu tantas portas e confiou no meu trabalho. Junto da Francis, gostaria de agradecer ao Dr. Acary Bulle de Oliveira pela parceria com o ambulatório de doenças neuromusculares da UNIFESP.

A querida amiga Isabela Anequini que foi a pessoa responsável por me trazer novamente para dentro do universo da fisioterapia neuromuscular, que confiou no meu trabalho para atender seus pacientes nos seus dois períodos de licença maternidade e por sua generosidade de sempre compartilhar seu conhecimento comigo.

As queridas amigas e amigo da ABDIM Viver Bem Sem Limite, Viviane Corrêa, Lidiomar Rosita, Marcia Ramos, Patrícia Paixão e Adivaldo Pira pela amizade, por sempre muito me ensinarem e por compartilharmos do mesmo sonho de assistência à saúde para pessoas com distrofias musculares.

As pessoas que me ajudaram com a divulgação e execução do estudo, em especial, Diovana Loriato do Instituto Nacional de Atrofia Muscular Espinal (INAME), Graziela Polido e Beatriz Helena Cruchello.

Aos participantes deste estudo por dedicarem seu tempo, atenção e cuidado. Imensa gratidão pelas trocas, conversas e risadas.

A todas as mães, pais, filhas e irmãos que ajudaram nas avaliações e filmagens ao longo de todo o período de coletas.

A todas e todos que tiveram interesse em participar, mas por alguma eventualidade não puderam participar neste momento e contribuíram para divulgação deste estudo.

A todos os pacientes que tive nos últimos 18 anos de experiência clínica por sempre me ensinarem o valor do cuidar de forma amorosa. Especialmente, gostaria de agradecer a Constança Neirotti Prato, Suelen Almeida, André Setti e José Cavalcanti que foram pacientes muito queridos(as) que se tornaram muito mais que pacientes, porque tive a oportunidade de realizar trocas muito profundas com cada um deles(as) e tenho certeza que mudaram minha forma de ver o mundo para muito melhor.

As minhas queridas amigas, Cida Pipou, Luciana Cordeiro, Bruna Lauletta, Sibelle Cardoso e Yuri Jo que foram as mulheres responsáveis por me apoiar nos momentos mais difíceis e sei que sempre estão torcendo pelo meu sucesso. Amo vocês!

Aos grupos em que fiz parte ao longo desses quatro anos e muito me ajudaram dando forças para não desistir, continuar acreditando nos meus sonhos e refletir sobre meus princípios de vida: o grupo de Mulheres do Diálogos com Leymah Gbowee e ao grupo de estudos de filosofia da Nova Acrópole. As filósofas Lúcia Helena Galvão e Jéssica Petit que sempre muito me inspiraram na busca pelo meu valor de vida mais importante, a justiça.

Ao meu doce cachorrinho Fredy, meu companheiro de muitas horas em frente ao computador.

Por fim, não posso deixar de ter gratidão a todo meu esforço, dedicação, superação diária, não ter desistido nos momentos difíceis e continuar minha busca por justiça.



*“Nenhum de nós pode controlar as situações em que nos encontramos. O que podemos controlar é a nossa reação quando as coisas se voltam contra nós. Sempre encarei qualquer fracasso como um desafio que me impulsiona para seguir em frente. Um tropeço é apenas um passo no longo caminho que percorremos, e se deter nele só adia a conclusão do percurso. Quem quer que já tenha conquistado algo caiu várias vezes até que isso acontecesse. Todos, porém, se levantaram e foram adiante, e é o que sempre tentei fazer.”*

**Wangari Maathai**

## RESUMO

LIMA, Ana Angélica Ribeiro de. **Adaptação motora em pessoas com atrofia muscular espinal em relação à gravidade da doença**. 2023, 116f. Tese (Doutorado em Ciências) – Escola de Educação Física e Esporte, Universidade de São Paulo, São Paulo. 2023.

**Introdução:** A Atrofia Muscular Espinal (AME) é uma doença de caráter progressivo com diferentes fenótipos, causada por um defeito no gene SMN1 apresentando como principal sintoma é a fraqueza muscular generalizada. Não existem estudos que investigam o desenvolvimento motor de pessoas com AME pela perspectiva da adaptação motora, ou seja, a capacidade de selecionar a melhor ação motora para resolver com sucesso um novo desafio motor, a partir de um repertório motor já existente. Este estudo tem como tese que pessoas com AME apresentam comportamentos adaptativos mesmo com a progressão da doença. **Objetivo:** Investigar a adaptação motora de pessoas com AME com três níveis de competência motora na execução da tarefa de sentar-se ao longo de 12 meses. **Método:** Este é um estudo observacional longitudinal prospectivo ao longo de 12 meses de nove participantes com AME, com diferentes níveis de competência motora: um participante que senta, um participante que fica em pé e sete participantes que andam. Os(as) participantes foram avaliados pela *Hammersmith Functional Motor Scale – Expanded* a cada quatro meses e realizaram dois vídeos executando três repetições da tarefa de sentar-se com independência, de duas formas: tarefa habitual (transferir-se de decúbito dorsal para sentado) e tarefa modificada (transferir-se de decúbito dorsal para sentado e tocar em uma bola com as duas mãos). Para cada repetição da tarefa foram descritas três categorias de subações: orientação para transferência (OT), transferência para sentado (TS) e estabilização da postura em sentado (ES) para analisar o sequenciamento da ação e tempo de ação. O sequenciamento da ação foi analisado pela descrição de cada subação OT, TS e ES, e o tempo de ação foi analisado pelo tempo total da tarefa, tempo relativo de cada subação e coeficiente de variação. Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética da EEFÉ-USP (CAAE/ 2021: 46221121.5.0000.5391). **Resultados:** Pessoas com AME são capazes de adaptar-se em três condições: ao realizar repetições da mesma tarefa, ao longo do tempo e após modificações na tarefa. Os(as) participantes foram variáveis entre si em relação ao sequenciamento da ação, ao realizar as repetições da tarefa e ao longo do tempo. Entretanto, foram constantes no nível intraindividual, sendo possível identificar a subação (OT, TS e ES) predominante de cada participante. Em relação ao tempo de ação, não foi possível identificar um padrão de aumento ou diminuição. Após as modificações na tarefa, foi possível identificar que os(as) participantes foram habilidosos para diminuir as variações nas subações OT e TS e aumentarem na ES, exceto o participante 7. Ou seja, adaptaram-se às demandas da tarefa realizando uma reorganização nos componentes da ação. **Conclusão:** A nova perspectiva proposta por este estudo identificou que pessoas com AME são capazes de adaptar-se às limitações impostas pela doença. Por um lado, foi possível observar que pessoas com AME executam a ação de sentar-se de diferentes formas, por outro lado, têm uma tendência a realizar o mesmo sequenciamento da ação quando a tarefa é modificada e apenas ajustar poucos componentes da ação.

Palavras-chave: Atrofia muscular espinal, desenvolvimento motor, adaptação, variabilidade, Teoria de Seleção de Grupos Neurônais.

## ABSTRACT

LIMA, Ana Angélica Ribeiro de. **Spinal muscular atrophy motor adaptation in relation to disease severity**. 2023, 116f. Thesis (Doctorate in Science) – School of Physical Education and Sport, University of São Paulo, São Paulo.

**Introduction:** Spinal muscular atrophy is a progressive disorder with different phenotype types, due to SMN1 gene defect. The principal SMA symptom is generalized muscular weakness. Until this moment, there are no studies that investigate the motor development of people with SMA from the perspective of motor adaptation, that is, the ability to select the best motor action from an existing motor repertoire to solve a new motor problem. The thesis of this study is people with SMA have adaptive behaviors even with the progression of the disease. **Objective:** To investigate the motor adaptation of people with SMA with three levels of motor competence in performing a sitting task over 12 months. **Method:** This is a prospective longitudinal observational study over 12 months of nine participants with SMA with three levels of motor competence (one sitter, one stand-up, and seven walkers). The participants were evaluated by the Hammersmith Functional Motor Scale – Expanded every four months and performed two videos with three repetitions of sitting tasks independently. They performed the sitting task in two ways: the usual task (transfer from supine position to sitting position) and the modified task (transfer from supine position to sitting position and touching a ball with both hands). In each repetition of the task, three categories of sub-actions were described and analyzed: orientation to transfer (OT), transfer to sitting (TS), and stabilization of sitting posture (ES) to analyze sequencing of action and timing of action. The sequencing of action was analyzed by the description of each sub-action (OT, TS, and ES), and the timing action by the timing total task, relative timing of each sub-action, and coefficient of variation. This study was approved by the Ethics Committee of EEFPE-USP (CAAE/ 2021: 46221121.5.0000.5391). **Results:** People with SMA are able to adapt in three situations: performing repetitions of the task, over time and after modifications in the task. The interindividual variation was observed in relation to the sequencing of action during the task repetitions and over time. However, the participants were constant at the intraindividual level, and it was possible to identify OT, TS, and ES sub-action predominant of each participant. Regarding to timing action, it was not possible to identify a predominant increasing or decreasing tendency. After modifications of the task, the participants were able to decrease variations in OT and TS sub-actions and increase in ES, except participant 7. The participants have adapted to the demands of the task by reorganizing the components of the action. **Conclusion:** The new perspective proposed by this study identified that people with SMA are able to adapt to the limitations imposed by the disease. In one hand, this study allowed us to observe that people with SMA perform the sitting task in different ways. On the other hand, there is a tendency to perform the same action sequencing when the task is modified, and they only adjust a few components of the action.

Key-words: spinal muscular atrophy, motor development, adaptation, variability, Neuronal Group Selection Theory.

## SUMÁRIO

1	INTRODUÇÃO.....	1
1.1	Contextualização do problema e elaboração da tese.....	1
1.2	REVISÃO DE LITERATURA.....	5
1.2.1	Atrofia muscular espinal.....	5
1.2.2	Instrumentos de avaliação motora para pessoas com AME.....	10
1.2.3	Adaptação motora.....	16
1.2.4	Teoria da Seleção de Grupos Neurais.....	27
1.2.5	Investigação da variabilidade motora .....	31
1.2.5.1	Movimento, ação e habilidade.....	34
1.2.6	Síntese.....	36
2	OBEJTIVO.....	39
2.1	Objetivos específicos.....	39
3	MÉTODOS.....	40
3.1	Participantes.....	40
3.2	Procedimentos.....	43
3.3	Avaliação.....	45
3.3.1	Sequenciamento da ação.....	45
3.3.2	Tempo de ação.....	47
4	ANÁLISE DE DADOS.....	48
4.1	Dados do sequenciamento da ação.....	48
4.2	Dados do tempo de ação.....	49
4.3	Análise da adaptação.....	50
4.4	Análise de concordância.....	51
5	RESULTADOS.....	52
5.1	Caracterização dos(as) participantes e adaptação motora.....	52
5.2	Análise de concordância.....	72
6	DISCUSSÃO.....	73
7	CONCLUSÃO.....	80
	REFERÊNCIAS.....	81
	ANEXOS	

# 1 INTRODUÇÃO

## 1.1 Contextualização do problema e elaboração da tese

Movimentos compensatórios são duas faces de uma mesma moeda, por um lado, são sinais de alerta de uma doença neuromuscular, por outro lado, o corpo está tentando superar essa disfunção e manter sua funcionalidade. O sinal de Gowers é um sinal clássico de movimento compensatório, em que a pessoa com fraqueza muscular na região do quadril escala o próprio corpo para adotar a postura bípede.

Esse sinal é um importante sinal clínico e frequentemente observado em doenças que apresentam como principal sintoma a fraqueza muscular de forma progressiva, como ocorre na atrofia muscular espinal (AME). A AME é uma doença neuromuscular caracterizada pela degeneração progressiva do neurônio motor inferior na medula espinal e tronco cerebral (BRZUSTOWICZ et al., 1990; LEFEBVRE et al., 1995; MERCURI et al., 2018a). A fraqueza muscular que ocorre de forma progressiva pode ocasionar comprometimentos da função motora e respiratória, da fala e da deglutição (MERCURI et al., 2018a). O grau de acometimento da AME é variável, por isso, é classificada funcionalmente em três tipos baseada na maior função motora alcançada: não sentam (pessoas que não são capazes de sentar), sentam (pessoas que são capazes de sentar com independência) e deambulam (pessoas que são capazes de andar com independência). Os casos mais graves, que não sentam, apresentam maior precocidade da idade de início dos sintomas e menores aquisições de marcos motores, como controlar a cabeça e sentar-se com independência. No entanto, algumas pessoas com AME podem apresentar o início dos sintomas apenas na vida adulta sem perda da capacidade de andar, que são os quadros mais leves (WANG et al., 2007).

Diversos instrumentos foram validados, confiáveis e reprodutíveis para avaliação e acompanhamento de habilidades motoras de pessoas com AME, sendo amplamente utilizados para investigar o que as pessoas com AME são ou não são capazes de fazer (WANG et al., 2007; MERCURI et al., 2008, 2018a; MERCURI; BERTINI; IANNACCONE, 2012). No entanto, alguns instrumentos como as escalas CHOP INTEND e *Hammersmith Functional Motor Scale – Expanded* (HFMSE) foram elaborados a partir de uma perspectiva maturacional, em que o desenvolvimento é visto como um processo de desdobramento que ocorre devido a maturação do Sistema Nervoso Central (SNC). Desta forma, as adaptações motoras que pessoas com AME realizam para manutenção da funcionalidade não são vistas ou mesmo investigadas. Para investigar a

adaptação motora de pessoas com AME, duas teorias são de grande valor: a Teoria dos Sistemas Dinâmicos e a Teoria de Seleção de Grupos Neurais.

A Teoria dos Sistemas Dinâmicos entende o desenvolvimento humano como uma interação múltipla, mútua e contínua de todos os níveis do sistema em desenvolvimento, do molecular ao cultural, e só pode ser entendido como um processo de desdobramento em muitas escalas de tempo de milissegundos a anos. Essa teoria também considera que ao longo da vida de um indivíduo ocorrem diversas transições para o surgimento de novos padrões de comportamento a partir de um processo de auto-organização (THELEN; SMITH, 2007).

Novos comportamentos ocorrem devido a frequente interação de um sistema orgânico com o ambiente. O ambiente, por sua vez, promove perturbações no sistema, e o sistema promove modificações no ambiente. A constante interação entre indivíduo (sistema) ↔ ambiente gera no organismo estados de estabilidade, instabilidade e novas estabilidades. A cada novo estado de instabilidade pode ocorrer a emergência de novos comportamentos devido a flexibilidade e variabilidade do sistema em promover uma constante mudança entre os estados de estabilidade e instabilidade (THELEN; SMITH, 1994; VAN DER MASS; HOPKINS, 1998). Essas mudanças podem ser observadas de diferentes formas: variações de comportamento espacial, temporal (THELEN; SMITH, 1994) e/ou no gasto energético (SPARROW; NEWELL, 1998), observação do surgimento de estruturas mais elaboradas ou observação da resistência dos novos comportamentos mesmo com perturbações internas ou externas (THELEN; SMITH, 1994). Segundo Thelen (1986), analisar a variabilidade dentro dos estados de estabilidade é o “o coração” da abordagem dinâmica e fundamental para identificar mecanismos de controle e mudança.

A Teoria de Sistemas Dinâmicos tem sido importante no avanço do nosso conhecimento sobre o desenvolvimento motor de pessoas sem deficiência, todavia, é necessário considerar outros aportes teóricos quando se considera pessoas com distúrbios neuromotoras em que alterações no sistema nervoso tem grande influência. Referimo-nos a aportes que considerem em mais detalhes o papel do sistema nervoso na organização de ações motoras (HADDERS-ALGRA, 2000).

A Teoria de Seleção de Grupos Neurais se trata sobre o papel do sistema nervoso no desenvolvimento da ação motora. Além disso, ela compreende o desenvolvimento motor como o processo contínuo na capacidade de comportar-se de forma adaptativa (EDELMAN, 1987; SPORNS; EDELMAN, 1993). A variabilidade

estrutural e funcional do SNC foi muito investigada por Gerald Edelman em 1987 ao propor a Teoria da Seleção de Grupos Neurais para reconciliar dois conjuntos de observações: (1) a enorme variabilidade estrutural do sistema nervoso que permite que cada espécie apresente comportamentos adaptativos no curso de seu desenvolvimento, e (2) compreender o desenvolvimento como um comportamento adaptativo. Para Edelman, a capacidade dos organismos de comportar-se no mundo de forma adaptativa não surge de transferências de instruções ou informações, mas de processos de seleção sobre variação (EDELMAN, 1987).

Segundo a Teoria de Seleção de Grupos Neurais, a adaptação ocorre por meio de dois processos: a variação e a adaptabilidade. Nas primeiras semanas de gestação, ocorre um exponencial crescimento neuronal devido a uma grande variação de atividade muscular espontânea para experimentação de todas as possíveis combinações de graus de liberdade de movimento, denominados *general movements*. Esses movimentos são iniciados na sétima semana de gestação para elaborar um repertório motor no SNC para o uso preciso e integrado de informações aferentes e perceptivas gerando riqueza de informações a respeito da autoprodução de movimento (EDELMAN, 1993; HADDERS-ALGRA et al., 1997; HADDERS-ALGRA, 2000, 2018). Associado a isso, ocorrem mudanças nas estruturas e nas funções musculoesqueléticas para acompanhar as modificações no SNC, existindo uma relação de interdependência do desenvolvimento do SNC com a exploração do ambiente (EDELMAN, 1987, 1993; SPORNS; EDELMAN, 1993). A percepção dos vários movimentos já experimentados e a capacidade de responder as ações do ambiente promovem diversas modificações no SNC ocasionando aumento ou diminuição da atividade neural (SPORNS; EDELMAN, 1993). Essas alterações levam a ações são cada vez mais eficientes e adequadas para selecionar a melhor ação motora para solucionar um problema motor. O processo de seleção do movimento mais adequado para uma determinada ação é a adaptabilidade (EDELMAN, 1987; SPORNS; EDELMAN, 1993; HADDERS-ALGRA, 2018) que ocorre por meio da experiência motora de tentativa e erro, e mecanismos de espelhamentos neuronais, estendendo-se até o fim da adolescência (HADDERS-ALGRA, 2018).

A capacidade de adaptação é elaborada a partir da interação indivíduo ↔ ambiente. No entanto, quando existem limitações no organismo - como uma fraqueza muscular progressiva e generalizada - que impedem a pessoa de interagir integralmente com o ambiente, é possível se questionar se podem existir impactos no processo de adaptação do indivíduo. Hadders-Algra e colaboradores realizaram diversos estudos,

especialmente, em pessoas com paralisia cerebral para investigar alterações na variação e na adaptabilidade (HADDERS-ALGRA, 2000; HEINEMAN; BOS; HADDERS-ALGRA, 2008; BOXUM et al., 2018; VAN BALEN et al., 2019). As autoras observaram que quanto maior for a lesão no SNC, mais o repertório motor é afetado e menores serão as alternativas para seleção de um movimento para solucionar um problema motor (HADDERS-ALGRA, 2000). Dentro dessa perspectiva, a capacidade de adaptação ainda não foi investigada em pessoas com AME e duas perguntas podem ser realizadas: (1) Qual é o tipo de adaptação de pessoas com AME? (2) Existem diferenças na capacidade de adaptação motora em relação à gravidade da doença?

Já está descrito na literatura que pessoas com AME apresentam comportamentos adaptativos, como o sinal de Gowers', porém, esses comportamentos são sempre descritos e observados como um sinal de alerta para o diagnóstico de alguma doença neuromuscular, como um sinal de compensação ou de regressão. Portanto, o presente estudo defende a tese que pessoas com AME apresentam comportamentos adaptativos mesmo com a progressão da doença e a capacidade de adaptação é proporcional a gravidade da doença. Para isso, foi conduzido um estudo ao longo de um ano investigando a adaptação motora de pessoas com AME com diferentes competências motoras durante a execução da tarefa de sentar-se e realizada modificação na tarefa.



## 1.2 Revisão de literatura

### 1.2.1 Atrofia muscular espinal

A atrofia muscular espinal (AME) é uma doença neuromuscular autossômica recessiva que apresenta um defeito no gene *survival motor neuron 1* (SMN1) localizado no cromossomo 5q (BRZUSTOWICZ et al., 1990; LEFEBVRE et al., 1995) ocasionando pouca ou nenhuma função da proteína SMN. A ausência desse gene acarreta na degeneração do neurônio motor alfa na medula espinal e tronco cerebral (MERCURI; BERTINI; IANNACCONE, 2012; FENG et al., 2017). A doença tem prevalência de 1-2 casos por 100.000 pessoas e incidência de 8 a cada 100.000 nascidos vivos (1 a cada 12.000) sendo a maior causa genética de morte na infância (VERHAART et al., 2017).

A ausência de ambas as cópias completas do gene SMN1 concluirá o diagnóstico médico de AME. Porém, se apenas uma cópia completa estiver presente e o fenótipo clínico for compatível com AME, o gene remanescente deverá ser sequenciado procurando outras mutações sutis. Se ambas as cópias de SMN1 estiverem presentes, é altamente improvável um diagnóstico de AME (MERCURI et al., 2018a). A causa mais comum de AME é de herança genética, em que essas pessoas herdaram da mãe e do pai a deleção do exon 7, ou seja, falta uma grande parte do exon 7 que prejudica a transcrição do RNAm para formação da proteína SMN1. Em alguns casos, também pode ocorrer a mutação genética (KAUFMANN et al., 2012; KAUFMANN et al., 2011; WANG et al., 2007). O gene SMN1 apresenta uma região de duplicação invertida genômica no cromossomo 5, chamado de gene parálogo. No caso do gene SMN1, o gene parálogo é o SMN2, que está intacto em todas as pessoas com AME. Na ausência de um gene SMN1 funcional, o corpo produz a proteína SMN no seu lugar, no entanto, o gene SMN2 faz a transcrição de aproximadamente 10% do RNAm, não sendo suficiente para compensar a ausência do SMN1 (HAO et al., 2012). Para identificar o número de cópias dos genes SMN1 e SMN2, o teste genético é padrão ouro para diagnóstico da AME e é relevante para a identificação da ausência das duas cópias de SMN1, deleções heterozigóticas e o números de cópias de SMN2 (MERCURI et al., 2018a).

Além da degeneração do neurônio motor inferior, estudos em animais sugerem que a ausência do gene SMN pode acarretar em disfunção na junção neuromuscular (WADMAN et al., 2012) e no mecanismo sensorio-motor (redução no número de gânglios na raiz dorsal na medula espinhal, desconexão nas duas extremidades das fibras aferente por redução no tamanho das fibras e redução das fibras sensoriais que passam para o corno ventral) (SHORROCK; GILLINGWATER; GROEN, 2019).

O principal sintoma da AME é a fraqueza muscular progressiva que acomete mais os membros inferiores do que nos membros superiores, de forma mais proximal e simétrica. Ela também atinge musculatura bulbar (músculos que controlam a deglutição e a fala) e os músculos respiratórios. Os músculos intercostais são mais atingidos que o músculo diafragma, devido ao desequilíbrio de forças entre esses dois importantes músculos respiratórios, pessoas com AME, frequentemente, apresentam uma deformação torácica que resulta em um tórax típico em formato de sino com protrusão abdominal. Essas alterações também modificam a mecânica respiratória apresentando um padrão de respiração do tipo paradoxal (WANG et al., 2007; FENG et al., 2017; MERCURI et al., 2018a).

Devido a fraqueza muscular, um sintoma que também é muito presente em pessoas com AME é a fadiga e compreende dois componentes: a percepção da fadiga pela pessoa e a fatigabilidade (YOUNG et al., 2019). A percepção da fadiga é definida como uma sensação avassaladora de cansaço, falta de energia e motivação, um sentimento de exaustão, de origem multifatorial. Já a fatigabilidade é a taxa de mudança de desempenho durante a execução de uma tarefa em relação a um valor de referência. Estudos que avaliaram a percepção da fadiga e fatigabilidade de pessoas com AME, observaram que todos os participantes relataram fadiga, principalmente, os participantes de maior idade. No entanto, a percepção da fadiga não teve correlação com a fatigabilidade. Por isso, os autores sugeriram que fatores cognitivos, homeostáticos ou psicológicos podem estar mais relacionados a percepção da percepção da fadiga do que medidas de função, qualidade de vida e fatigabilidade (YOUNG et al., 2019).

Existe uma grande variabilidade no fenótipo de AME que está relacionada com a idade de início dos sintomas e a maior função motora alcançada. A idade de início dos sintomas pode ser na fase gestacional observada pela diminuição dos movimentos fetais, após o nascimento ou na idade adulta (KOLB; KISSEL, 2015). À vista disso, no *Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy*, em 2007, foi realizada a classificação para pessoas com AME em quatro grupos que estão descritas na tabela 1 (WANG et al., 2007).

**Tabela 1. Classificação clínica de AME**

<b>Tipo de AME</b>	<b>Idade de início</b>	<b>Maior função</b>	<b>Expectativa de vida</b>
Tipo 1 (severa)	0 – 6 meses	Nunca senta	< 2 anos
Tipo 2 (intermediária)	7 – 18 meses	Nunca faz bipedestação	>2 anos
Tipo 3 (suave)	> 18 meses	Senta e anda	Adulto
Tipo 4 (adulta)	2º ou 3º década	Anda até idade adulta	Adulto

Fonte: *Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy* (WANG et al., 2007).

No mesmo ano do consenso de 2007 foi definido que os cuidados mais apropriados para as pessoas com AME deveriam ser adaptados de acordo com seu estado funcional atual, desta forma, o comitê propôs uma segunda classificação além da clínica, uma classificação funcional em três tipos: não sentam (não sentam com independência), sentam (sentam com independência, mas não são capazes de andar com independência) e deambuladores (andam com independência) (WANG et al., 2007). Atualmente, são observadas as duas formas de classificação nos estudos experimentais com pessoas com AME.

Cinco anos após as classificações propostas em 2007 foram propostos alguns subgrupos para o tipo 1, 2 e 3 e um fenótipo adicional, o tipo 0, para descrever a forma mais grave de AME de início pré-natal (Tabela 2) (MERCURI; BERTINI; IANNACCONE, 2012). Também foi adicionada à classificação o número de cópias de SMN2 (MERCURI; BERTINI; IANNACCONE, 2012), porque há indícios da relação entre o número de cópias de SMN2 com o tipo de AME, mas uma fraca correlação com a função motora (CRAWFORD et al., 2012).

O tipo 1, também conhecido como doença de Werdnig-Hoffmann, é uma das formas mais graves da doença com a expectativa de vida média de um ano de vida (VERHAART et al., 2017). As pessoas com AME tipo 1 apresentam fraqueza muscular severa dos membros e tronco, não sendo capazes de controlar a cabeça ou sentar. A deglutição, a alimentação e o manejo da secreção oral são afetados antes do primeiro ano de vida apresentando choro e tosse fraca. A língua pode apresentar atrofia e fasciculação, e a caixa torácica em forma de sino. A morbidade e mortalidade precoces são mais comumente associadas à disfunções bulbar e as complicações pulmonares (WANG et al., 2007). A história natural da AME tipo 1 mudou substancialmente na última década, devido à disponibilidade de novas tecnologias de suporte de vida, entre elas, a

alimentação via gastrostomia, o suporte ventilatório e orientação aos cuidadores sobre higiene brônquica (OSKOUİ et al., 2007; WANG et al., 2007; MERCURI; BERTINI; IANNACCONE, 2012). Pessoas com AME tipo 1 acompanhados entre os anos de 1995-2006 apresentaram um aumento na idade de sobrevida para 4,9 anos de idade, e a redução de 70% no risco de morte em comparação com as pessoas nascidos entre 1980-1994 (OSKOUİ et al., 2007).

Pessoas com AME tipo 2 apresentam uma sobrevida acima dos 20 anos de idade, em 75-93% das pessoas (VERHAART et al., 2017). Porém, têm atraso nos marcos motores e a maior aquisição alcançada é o sentar com independência. Também possuem dificuldade na deglutição que pode levar a um baixo ganho de peso, músculos intercostais fracos, podem ser respiradores diafragmáticos e apresentar dificuldade para tossir e limpar a secreção traqueal. Eles apresentam tremores finos na extensão dos dedos ou ao realizar o movimento de preensão palmar (WANG et al., 2007).

Na AME tipo 3, também chamada de doença de Kugelberg-Welander ou atrofia muscular espinhal juvenil, podem existir complicações respiratórias, mas em menor gravidade comparado com AME tipo 1 ou 2 (MERCURI; BERTINI; IANNACCONE, 2012). Essas pessoas apresentam uma expectativa de vida próxima da população sem deficiência e início do sintomas mais tardio e variável, normalmente, após os 18 meses de vida (WANG et al., 2007; VERHAART et al., 2017). Todos são capazes de caminhar de forma independente, porém algumas pessoas podem perder a capacidade de andar na infância, enquanto, outros continuam caminhando até a adolescência ou idade adulta. Alterações na deglutição, na tosse e a hipoventilação noturna são menos comuns, mas podem ocorrer (WANG et al., 2007).

A última classificação de AME é o tipo 4, que apresenta início da fraqueza, geralmente, entre a segunda ou terceira década de vida com comprometimento motor leve, sem problemas respiratórios ou gastrointestinais, mas existindo a possibilidade de desenvolver escoliose (WANG et al., 2007).

Pessoas com AME que são capazes de andar apresentam um importante sinal clínico indicativo de fraqueza muscular na região do quadril e membros inferiores, o sinal de Gowers. Esse sinal é um sinal de alerta para a investigação de doenças que geram fraqueza muscular, como AME, distrofias musculares, síndrome de Guillian-Barré, entre muitas outras (CHANG; MUBARAK, 2012). A principal característica do sinal de Gowers é quando uma pessoa está sentada no chão ou em uma cadeira e “escala” o próprio corpo apoiando nas pernas e nas coxas para adotar a postura em bípede (CHANG;

MUBARAK, 2012). O sinal pode apresentar variações, como usar o apoio de uma ou ambas as mãos, apoiar na própria coxa ou no chão, adotar a posição de quatro apoios antes de levantar-se, ou necessitar de um auxílio externo (cadeira, maca, etc.). Segundo a descrição realizada no estudo de Chang e Mubarak (2012) com 37 pessoas com doenças neuromusculares, participantes com fraqueza muscular mais leve realizaram a tarefa de levantar-se do chão apoiando uma mão ou adotando a posição de quatro apoios. Já os participantes com quadros moderados de fraqueza muscular adotavam a postura de quatro apoios e apoiavam uma ou as duas mãos na coxa, e os mais graves necessitavam de um apoio externo ao corpo ou não eram capazes de completar a tarefa (CHANG; MUBARAK, 2012).

O sinal de Gowers ocorre como um mecanismo para compensar a diminuição de força muscular e manter a funcionalidade (MARTINI et al., 2014), por essa razão, são frequentemente chamados de movimentos compensatórios (GOLDBERG; NEPTUNE, 2007; ESCORCIO et al., 2011; MARTINI et al., 2014; CARVALHO et al., 2015; ALBUQUERQUE et al., 2016). Diversos estudos já descreveram diferentes movimentos compensatórios em pessoas que também são acometidas pela fraqueza muscular, como em pessoas com distrofia muscular de Duchenne (ESCORCIO et al., 2011; MARTINI et al., 2014; CARVALHO et al., 2015; ALBUQUERQUE et al., 2016) ou também em idosos (GOLDBERG; NEPTUNE, 2007). No caso do estudo com idosos, os movimentos compensatórios foram investigados para identificar alterações musculoesqueléticas e nortear planos terapêuticos (GOLDBERG; NEPTUNE, 2007). No estudo com pessoas com distrofia muscular de Duchenne, as descrições foram realizadas para prever perdas funcionais na marcha (CARVALHO et al., 2015), na tarefa de subir e descer escadas (ALBUQUERQUE et al., 2016) e levantar e sentar em uma cadeira (HUKUDA et al., 2013). Em todos os estudos, tais movimentos são sempre vistos como perdas de habilidade motoras, que são fundamentais de serem identificadas, analisadas e acompanhadas para investigação de possíveis doenças ou para traçar planos terapêuticos. No entanto, esses movimentos nunca foram analisados a partir de uma perspectiva do desenvolvimento motor, ou seja, são comportamentos adaptativos realizados pelo corpo para superar a fraqueza muscular imposta pela doença.

Frente ao grande e importante comprometimento motor que ocorre em pessoas com AME, existem diversos instrumentos de mensuração padronizados e recomendados para avaliação e acompanhamento motor. Em sua maioria, foram construídos a partir de outros instrumentos elaborados por perspectivas maturacionais para avaliar tarefas de

função motora grossa com posições iniciais pré-estabelecidas e bem definidas com instruções claras para chegar na posição final. Ao longo dos anos, cada vez mais, os instrumentos foram refinados e são eficientes para identificar consistências motoras, ou seja, se as pessoas com AME são capazes ou não de atingir um objetivo final. Essa abordagem é eficaz para identificar perdas de competências motoras em virtude da progressão da doença ou ganhos pela prática ou pela ação de uma intervenção. Portanto, são eficazes para avaliar a efetividade de intervenções e identificar habilidades motoras. No entanto, não são sensíveis para identificar pequenas mudanças e não investigam como as adaptações motoras ocorrem. Para aprofundar essa reflexão, no próximo item, apresentaremos os instrumentos de avaliação motora recomendados para pessoas com AME.

### **1.2.2 Instrumentos de avaliação motora para pessoas com AME**

#### ***Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders***

O instrumento *Children's Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders* (CHOP INTEND) é um instrumento quantitativo elaborado para identificar mudanças no status motor de bebês fracos e crianças pequenas, elaborada para AME tipo 1 e outros distúrbios neuromusculares similares. Segundo os autores, apresenta cinco objetivos: (1) ser aplicável tanto em bebês fracos quanto em crianças mais velhas com o repertório de habilidades motoras de um bebê; (2) ser útil em uma ampla variedade de distúrbios neuromusculares presentes na primeira infância ou adolescência, além de AME tipo 1; (3) ser administrada em um curto período de tempo e tolerada por bebês fracos; (4) responder à mudança ao longo do tempo; (5) capturar tanto o aumento quanto a diminuição da atividade motora sem efeito teto ou chão na população de AME tipo 1 (GLANZMAN et al., 2010).

Os itens do instrumento foram elaborados a partir de instrumentos já existentes que avaliam o comportamento motor de bebês como, *Neurological Assessment of the Preterm, Full-term Newborn Infant, Alberta Infant Motor Scale, Peabody Developmental Motor Scales II, Bayley Scales of Infant Development* e principalmente a *Test of Infant Motor Performance*. Novos itens foram adaptados e criados para captar habilidades motoras específicas de pessoas com AME tipo 1 e elaborada a pontuação de zero a quatro, sendo a menor pontuação o pior desempenho - sem resposta (0), mínima (1), parcial (2), quase completa (3) e completa (4).

Inicialmente, foi criado um instrumento piloto, o *The Children's Hospital of Philadelphia Test of Strength in SMA* (CHOP TOSS) e comparado com a *Test of Infant Motor Performance* e Peabody Developmental Motor Scales II com o objeto de verificar a utilidade clínica do teste (GLANZMAN et al., 2010). Em uma segunda etapa, foi realizado o refinamento da CHOP TOSS pela análise da consistência interna com a avaliação de 26 bebês com AME tipo 1 e revisão de todos os itens. Após a revisão, foi finalizada a CHOP INTEND com 16 itens. Também foi realizada a análise de confiabilidade inter e intra-avaliadores apresentando o coeficiente de correlação interclasse (ICC) de 0,98 de nove criança com AME tipo 1, e ICC de 0,96 para dez bebês com diferentes doenças neuromusculares (GLANZMAN et al., 2010). No estudo de validação, a CHOP INTEND foi comparada com itens que refletiam a gravidade da doença, como o número de cópias de SMN2, a idade de início dos sintomas, a necessidade de uso de VNI e mensuração do potencial de ação motor composto por meio da estimulação elétrica do nervo ulnar. Os achados foram de correlação da pontuação da CHOP INTEND com a idade de início dos sintomas, uso de VNI e número de cópias de SMN2 (GLANZMAN et al., 2011a). Atualmente, o instrumento CHOP INTEND é amplamente utilizado para verificar a eficácia de ensaios clínicos medicamentosos para avaliar os impactos na função motora em pessoas com AME tipo 1 (CLABORN et al., 2018).

### ***Hammersmith Functional Motor Scale - Expanded***

O instrumento *Hammersmith Functional Motor Scale – Expanded* (HFMSE) é resultado da terceira revisão do instrumento *Hammersmith Functional Motor Scale*. A primeira versão foi elaborada por Marion Main e colaboradores em 2003 com o objetivo de (1) avaliar e ilustrar a capacidade motora de crianças com AME com deambulação limitada; (2) monitorar a progressão da função; (3) prover uma ferramenta para uma classificação precisa da AME e permitir uma escala gradual que leve em consideração a significativa variabilidade clínica das crianças com esse distúrbio (MAIN et al., 2003).

A intenção do instrumento era incluir atividades de membros superiores e inferiores, bem como, controle de tronco e cabeça durante a execução de atividades como rolar, sentar, levantar a cabeça em decúbito dorsal, engatinhar, realizar quatro apoios, ficar em pé e andar. O instrumento compreende 20 itens com um sistema de pontuação de três pontos, sendo: 2 - realiza sem ajuda, 1 - necessita de assistência e 0 - incapacidade. As únicas exceções são as atividades de deitado para sentado e levantar a cabeça em

prono, em que 1 não pode ser pontuado. A pontuação total pode ser alcançada pela soma da pontuação de todos os itens, sendo 0 o pior desempenho e 40 a pontuação máxima. O tempo médio de realização do teste é de 15 minutos (MAIN et al., 2003).

Anos mais tarde, o instrumento foi revisado e modificado por um grupo internacional de especialistas em AME, incluindo membros da equipe da primeira versão do instrumento. Todos os procedimentos do teste foram refinados para garantir maior objetividade e clareza na aplicação, foi realizada a descrição dos procedimentos e pontuações, e criado um manual e protocolo de vídeo para ser usado pelo avaliador. Também foi alterada a ordem dos itens para diminuir a fadiga e o estresse indevido nas crianças e melhorar a eficiência na administração do instrumento (KROSSCHELL et al., 2006). As duas versões iniciais da *Hammersmith* foram elaboradas, principalmente, para pessoas com AME do tipo 2. Com o objetivo de abranger pessoas com AME tipo 3, foi criada a HFMSE, versão expandida, baseado no instrumento *Gross Motor Function Measure* (GMFM) (O'HAGEN et al., 2007).

A GMFM foi criada para avaliar mudanças na função motora grossa de crianças com paralisia cerebral, a partir de uma perspectiva maturacional. Os autores do instrumento consideram que as crianças partem de um estágio de reflexo primitivo e as crianças aprende a se endireitar e obter seu equilíbrio para um estágio de atividade voluntária que envolve atividades do deitar, rolar, andar, correr e pular, pois isso, essas são algumas das tarefas propostas pelo instrumento (RUSSELL et al., 2015). Baseado na GMFM, foram adicionados 13 novos itens na versão expandida da *Hammersmith*, que consiste em atividades como ficar em ajoelhado, em pé, andar, pular, subir e descer escadas (O'HAGEN et al., 2007). A HFMSE apresenta boa confiabilidade teste-reteste (O'HAGEN et al., 2007) e é uma medida de resultado válida para indivíduos com AME tipo 2 e 3. Demonstrou correlação significativa com o instrumento GMFM, medidas de força muscular, classificação do tipo de AME, número de SMN2 e tempo de uso da ventilação não-invasiva (GLANZMAN et al., 2011b).

Em 2014, foi realizado um estudo de análise de Rasch com a versão expandida e foi possível identificar que alguns itens da HFMSE ainda não se encaixam idealmente na construção pretendida do instrumento, devido a isso, os autores reavaliaram a viabilidade da HFMSE com a intenção do instrumento refletir o desenvolvimento de habilidades funcionais e incluir atividades cada vez mais desafiadoras (RAMSEY et al., 2017). Frente a isso, foi criada a *Revised Hammersmith Scale* que contempla 36 itens, sendo 33 itens classificados em uma escala ordinal de 0 (menor nível de capacidade) a 2 (nível mais alto



de capacidade) progredindo do mais fácil para o mais difícil. Também foram adicionados alguns itens baseados na *North Star Ambulatory Assessment*, CHOP INTEND, observação de marcos motores estabelecidos pela Organização Mundial da Saúde e dois testes cronometrados (correr ou andar por 10 metros e levantar do chão) (RAMSEY et al., 2017).

Apesar de já existir a versão mais atualizada da *Hammersmith*, a versão expandida ainda é o instrumento mais utilizado nos ensaios clínicos com medicamentos para avaliar os impactos na função motora em pessoas com AME tipo 2 e 3 (CHIRIBOGA et al., 2016; CLABORN et al., 2018; MERCURI et al., 2018b).

### **Medida da Função Motora**

O instrumento Medida da Função Motora (MFM) foi elaborado em 1998 pelo serviço de *Reabilitação Pediátrica L'Escale* para mensuração da motricidade do tronco, membros superiores e inferiores de adultos e crianças com todos os tipos de gravidades de doenças neuromusculares (BÉRARD et al., 2017). A primeira versão validada do instrumento contava com 51 itens, ela foi revisada e criada a versão MFM-32 com 32 itens. Foi novamente validado e apresentou reprodutibilidade boa a excelente inter e intra-avaliadores. No estudo de validação do instrumento para crianças pequenas, abaixo de seis anos, observou a necessidade de excluir itens que não eram compreensíveis com crianças, criando a MFM-20 com 20 itens (BÉRARD et al., 2017).

Atualmente, o instrumento é composto por três domínios – D1, D2 e D3 – em que cada domínio representa diferentes atividades estáticas e dinâmicas, sendo: D1 para avaliar atividades em pé e transferências; D2 para função motora axial e proximal; D3 para função motora distal. O instrumento compreende uma pontuação de 0 a 3, sendo 0 não inicia a tarefa ou não mantém a posição inicial e 3 realiza a tarefa completamente e “normalmente”, o movimento é controlado, direcionado e realizado em uma velocidade constante. O tempo médio de aplicação do instrumento é 30 a 40 minutos e os autores recomendam o autotreinamento prévio por vídeos ou sessões de capacitação para aplicação do instrumento (BÉRARD et al., 2017).

Atualmente, a MFM é o único instrumento para avaliação de doenças neuromusculares traduzido para o português com alta confiabilidade intra-avaliador (IWABE; MIRANDA-PFEILSTICKER; NUCCI, 2008). É um instrumento recomendado para avaliação e acompanhamento de pacientes com AME que sentam, tipo 2 e 3 (MERCURI et al., 2018a), como também é um instrumento amplamente utilizado para

avaliação motora em outras doenças neuromusculares como na distrofia muscular de Duchenne (ARAUJO et al., 2018; BIRNKRANT et al., 2018).

### ***Revised Upper Limb Module***

O instrumento *Upper Limb Function* foi desenvolvido com o objetivo de avaliar a função do membro superior de pessoas com AME não andam, pois observou-se que os instrumentos existentes, MFM e HFMSE, não eram suficientemente sensíveis para captar mudanças nos membros superiores em pessoas que não andam e crianças pequenas (MAZZONE et al., 2011). Sua construção foi baseada em diversos instrumentos de acompanhamento do desenvolvimento motor e que avaliam a funcionalidade em doenças neuromusculares, como *Griffiths Developmental Scale*, *Bayley Scales of Infant Development*, *Test of Infant Motor Performance*, *Alberta Infant Motor Scale*, *Melbourne Assessment of Unilateral Upper Limb Function*, *Jebsen Hand Function Test*, *Gross Motor Function Measures Scale*, *Movement Assessment Battery for Children*, MFM, HFMS, HFMSE, HFMS estendido, escala Vignos e *Egen Klassifikation* (MAZZONE et al., 2011). Cada item foi selecionado a partir dos seguintes critérios: a capacidade de avaliar aspectos da função relacionados à vida cotidiana e não apenas a força de um músculo ou grupos musculares; ser aplicável a crianças a partir dos 30 meses; não necessitar de muito treinamento; utilizar apenas objetos facilmente transportáveis; fácil pontuação em uma escala de três pontos (0,1,2); e avaliação de curta duração (aproximadamente 5 a 10 min). Por isso, foram selecionados nove itens que avaliam pegar moedas, levantar um peso, elevar o ombro, pressionar um botão, abrir um pote e levar um copo na boca (MAZZONE et al., 2011).

Ao realizar estudos com indivíduos que andam e não andam como boa força de membros superiores, os autores encontraram efeito teto (MONTES et al., 2015), assim foi realizada uma revisão no instrumento e criado o *Revised Upper Limb Module* (RULM). Nessa nova versão foram adicionados itens mais difíceis, modificada a pontuação e realizadas pequenas modificações no manual para facilitar a padronização e a clareza para melhor uso em um ambiente multicêntrico (MAZZONE et al., 2017). A RULM possui um total de 20 itens. O primeiro item é apenas para classificação funcional e não contribui para a pontuação total máxima de 37 pontos e os outros 19 itens refletem diferentes domínios funcionais pela classificação de três pontos, 0 (incapaz), 1 (capaz, com modificação) e um máximo de 2 (capaz, sem dificuldade). O instrumento apresentou excelente confiabilidade inter avaliadores e validade (MAZZONE et al., 2017).

### ***Hammersmith Infant Neurological Exam***

O instrumento *Hammersmith Infant Neurological Exam* (HINE) é um instrumento para avaliar lactentes entre dois a 24 meses de idade e inclui diferentes aspectos dos exames neurológicos como nervos cranianos, postura, movimentos, tônus e reflexos. Também conta com uma seção com oito itens para avaliação dos marcos motores, chamada HINE-2 (DE SANCTIS et al., 2016).

A construção do instrumento foi baseada nos estudos maturacionais de Illingworth para avaliação do controle da cabeça, sentado, preensão, chutar em supino, rolar, engatinhar, ficar em pé e andar. Também registra a idade em que os vários marcos motores foram alcançados e permite quantificar etapas intermediárias que levem à realização completa do marco. Cada item apresenta a pontuação de 0 (ausência de atividade) a 5 (melhor desempenho), com o escore total de 26 pontos (Figura 1) (DE SANCTIS et al., 2016; PECHMANN et al., 2018).





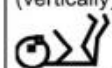



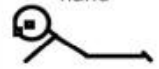

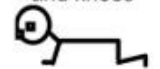
<b>Head control</b>	Unable to maintain head upright normal up to 3m	Wobbles normal up to 4m	Maintained upright all the time normal from 5m		
<b>Sitting</b>	Cannot sit	With support at hips  normal at 4m	Props  normal at 6m	Stable sit  normal at 7-8m	Pivots (rotates)  normal at 9m
<b>Voluntary grasp – note side</b>	No grasp	Uses whole hand	Index finger and thumb but immature grasp	Pincer grasp	
<b>Ability to kick in supine</b>	No kicking	Kicks horizontally but legs do not lift	Upward (vertically)  normal at 3m	Touches leg  normal at 4-5m	Touches toes  normal at 5-6m
<b>Rolling</b>	No rolling	Rolling to side (normal at 4m)	Prone to supine (normal at 6 m)	Supine to prone (normal at 6 m)	
<b>Crawling or bottom shuffling</b>	Does not lift head	On elbow  (normal at 3 m)	On outstretched hand  (normal at 4m)	Crawling flat on abdomen  (normal at 8m)	Crawling on hands and knees  (normal at 10m)
<b>Standing</b>	Does not support weight	Supports weight (normal at 4m)	Stands with support (normal at 7m)	Stands unaided (normal at 12m)	
<b>Walking</b>		Bouncing (normal at 6m)	Cruising (walks holding on) (normal at 12m)	Walking independently (normal by 15m)	

Figura 1. Marcos motores da *Hammersmith Infant Neurological Exam*.

Fonte: SANCTIS et al. (2016)

A HINE-2 tem sido utilizada tanto para estudos retrospectivos da história natural da doença de bebês com AME (DE SANCTIS et al., 2016), como também, em ensaios clínicos com medicamentos (BISHOP; MONTES; FINKEL, 2018). Os autores relatam que o instrumento contém apenas oito itens facilmente capturáveis de todos os aspectos mais importantes de marcos motores da primeira infância com excelente confiabilidade e segurança (BISHOP; MONTES; FINKEL, 2018).

### **Teste de caminhada de 6 minutos (TC6M)**

O teste de caminhada de seis minutos (TC6M) é uma avaliação objetiva da capacidade de exercício em que a intensidade do teste é selecionada pelo indivíduo. É um teste facilmente administrado e não requer nenhum equipamento ou treinamento especial (MONTES et al., 2010) e permite mensurar a fatigabilidade de pessoas com AME (YOUNG et al., 2019). É um instrumento reprodutível, apresenta validade de critério positivo e validade convergente em ensaios clínicos com AME (YOUNG et al., 2016), e apresenta correlação como o instrumento MFM e HFMSE (YOUNG et al., 2019).

De acordo com as diretrizes da *American Thoracic Society*, o teste consiste no participante caminhar o mais rápido possível ao longo de um percurso linear de 10 ou 20m marcado no chão, girar em torno de um cone e, em seguida, retornar na direção oposta e repetir esse ciclo o mais rápido possível por seis minutos. É permitido descansar, se necessário, porém não é permitido sentar. O percurso tem uma linha de partida, posicionada horizontalmente no início e linhas horizontais menores a cada um metro. A distância percorrida a cada minuto é registrada e depois calculada a distância total ao longo de seis minutos (MONTES et al., 2010; KAMMIN, 2022).

### **1.2.3 Adaptação motora**

A palavra ‘adaptação’ significa o ato ou efeito de adaptar-se, de acomodar-se, acomodação ou ajustamento. Do ponto de vista da biologia, é definida como o processo pelo qual indivíduos ou espécies passam a possuir caracteres adequados para viver em determinado ambiente (TREVISAN, 2015). Foi justamente na biologia que surgiram as primeiras ideias sobre adaptação, com o naturalista Charles Darwin por seus estudos observacionais com diferentes espécies de seres vivos, ao longo de 5 anos a bordo do navio Beagle. Dessa viagem surgiu o livro “A Origem das Espécies” publicado em 1872. No livro, Darwin contestava a crença de que cada espécie era objeto de uma criação independente e imutável, mas descobriu que as espécies derivam de outras porque eram

capazes de adaptar-se às condições impostas pelo ambiente (clima, alimentação, etc.) e essas mudanças fenotípicas eram passadas para as futuras gerações (DARWIN, 2004). As espécies que apresentavam maiores variações entre si tinham maiores chances de sobrevivência, porque, entre eles, alguns indivíduos apresentavam características mais adequadas para a captura de alimentos aumentando as chances de sobrevivência da espécie. Esse foi chamado o processo de seleção natural (DARWIN, 2004).

Até hoje, o conceito de adaptação é amplamente discutido na biologia moderna apresentando inúmeras definições, muitas vezes conflitantes, e nenhum consenso sobre quais critérios operacionais devem ser usados para identificar uma característica fenotípica como uma adaptação (ELLISON; JASIENSKA, 2007). O mesmo acontece nos estudos sobre adaptação do comportamento humano, diferentes nomenclaturas são observadas - esquema motor, modularidade, fase de transição, entre outros - e variam de acordo com diferentes propostas teóricas. No presente estudo, será adotado o termo adaptação a partir da perspectiva da Teoria de Seleção de Grupos Neurais de Gerald Edelman que investiga o desenvolvimento humano como uma capacidade de seleção sob variação (EDELMAN, 1987; SPORNS; EDELMAN, 1993).

O desenvolvimento humano é um processo vitalício de mudanças com direção que começa na concepção e contínua até o fim da vida (VALSINER; CONNOLLY, 2005) e quando o processo de desenvolvimento investiga o movimento como produto final, surge o termo desenvolvimento motor. Por muitos anos, o desenvolvimento motor foi investigado como resultado de um evento particular, a maturação do SNC, que deram origem à teoria maturacional (CLARK; WHITALL, 1989).

A teoria maturacional foi inicialmente elaborada pelo Arnold Gesell, um médico pediatra com Ph.D. em psicologia. Segundo Gesell, os comportamentos motores do bebê e as modificações que ocorrem nos primeiros meses de vida são obedientes por natureza à fatores intrínsecos, e à medida que as estruturas neurais vão se modificando o comportamento se modifica de forma concomitante (GESELL; AMATRUDA, 1946). Cada um desses desdobramentos não são subprodutos extravagantes ou acidentais, mas representam o produto final da interação contínua entre a dotação genética e o meio ambiente, que só podem ocorrer por meio da maturação do SNC (GESELL; AMATRUDA, 1946). Devido a isso, o desenvolvimento anormal é passível de diagnóstico, pois a construção do sistema de ação do bebê e da criança é um processo ordenado e qualquer alteração nesse processo pode ser identificada (GESELL, 2002).

Gesell descreve cinco aspectos intimamente inter-relacionados, importantes para o desenvolvimento típico (GESELL, 2002, p.4):

- (1) o comportamento motor grosso, que inclui as reações posturais;
- (2) o comportamento motor delicado, que consiste na manipulação;
- (3) o comportamento de linguagem, que engloba todas as formas visíveis e audíveis de comunicação;
- (4) o comportamento pessoal-social, que compreende as reações pessoais da criança à cultura social em que vive;
- (5) o comportamento adaptativo, que diz respeito à organização dos estímulos, percepção e decomposição de todas as partes que os compõem, e a reintegração dessas partes usando a experiência prévia na solução de novos problemas.

Outra importante pesquisadora do período maturacional que compartilhava dessa visão, foi Myrtle B. McGraw, influenciada por pesquisas na área de paleoneurologia (estudo da evolução do cérebro), neurologia, embriologia e neuroanatomia, e também pelas pesquisas de George Coghill (DALTON, 1998). Em seus estudos, McGraw fez descrições detalhadas do processo de transição do comportamento motor nos primeiros meses de vida dos bebês tanto em imersão (MCGRAW, 1939) como em solo (MCGRAW, 1941). Ela conclui que, ao nascimento, alguns bebês apresentam comportamentos mais passivos e demonstram pouca resistência à força da gravidade. Por outro lado, outros bebês apresentavam movimentos rítmicos de pequena duração, denominado de estágio reflexo. À medida que os bebês se desenvolviam, era possível observar um período de comportamentos desorganizados com acentuada dissinergia e movimentos não rítmicos (MCGRAW, 1939). Um pouco mais tarde, os bebês ganhavam o controle de ficar de pé e sentado, sendo capaz de ajustar-se ao ambiente com qualidades propositais e intencionais denotando a participação ativa do córtex cerebral na iniciação e condução desta performance (MCGRAW, 1933, 1941). No estudo de 1941, McGraw concluiu que o desenvolvimento é um processo cefalocaudal e inicialmente reflexo. A partir do oitavo ao nono mês de vida o córtex cerebral ganhava domínio para possibilitar a aquisição de respostas mais elaboradas, como adquirir a postura ereta, desta forma, comportamentos primitivos eram eliminados (MCGRAW, 1941).

Gesell e McGraw fizeram contribuições importantes para os estudos do desenvolvimento motor. A partir de seus estudos, diversos instrumentos descritivos de classificação do desenvolvimento da primeira infância foram desenvolvidos (CLARK; WHITALL, 1989), por exemplo, a escala normativa de Nancy Bayley, *The California*

*Infant Scale of Motor Development* (1936) que avalia o desenvolvimento motor e cognitivo de bebês e crianças (BAYLEY, 1965), e amplamente utilizadas até hoje. No entanto, pouco avançaram para investigar o desenvolvimento motor como um processo de mudanças ao longo da vida.

No mesmo período, o médico russo Nikolai A. Bernstein iniciou seus estudos sobre desenvolvimento motor com uma visão mais orientada ao processo do desenvolvimento do que ao produto, pois tinha grande interesse em compreender por qual razão o movimento acontece. Ele também reconhecia a importância de compreender o controle neural do sistema que está se movimentando, e as forças internas e externas que agem sobre o corpo (SHUMWAY-COOK; WOOLLACOTT, 2003). Bernstein acreditava que para compreender a destreza (a capacidade motora fisiológica), primeiramente, era necessário entender como o corpo humano controla os movimentos (BERNSTEIN, 1996).

Segundo Bernstein, o aparato do movimento humano é rico em mobilidade e é capaz de variar em diferentes curvas, torções e giros. Essa mobilidade pode ser ativa devido o trabalho do próprio músculo, e pode ser passiva, devido a forças externas (BERNSTEIN, 1996). Durante a mobilidade ativa, diferentes combinações de movimento podem ocorrer, por exemplo, os dedos da mão tem 15 articulações, se contarmos todas as possibilidades de movimento que podem ocorrer em todas as direções de um único dedo da mão serão 20 possibilidades. Apenas nas extremidades do corpo humano é possível observar centenas de direções e velocidades de movimento, todas essas possibilidades de movimento são chamadas por Bernstein de graus de liberdade (TURVEY, 1990; BERNSTEIN, 1996). Porém, o maior problema para Bernstein não era como controlar essa mobilidade multifacetada, mas eram três problemas fundamentais: o problema de coordenar movimentos simultâneos em todos os graus de liberdade, o problema da imensa redundância dos graus de liberdade no corpo humano e a complicação das propriedades elásticas dos músculos (BERNSTEIN, 1996).

Diferentemente das teorias maturacionais, Bernstein considerava que o sistema musculoesquelético e o neuromuscular se desenvolvem paralelamente, ou seja, um sempre exerce influência sobre o outro. Assim, os movimentos só são possíveis devido as ricas informações sensoriais coletadas pelo SNC para integrar, modificar e ajustar a ação muscular. A cada nova interação com o ambiente externo, novas informações sensoriais são enviadas ao SNC, conseqüentemente, novos ajustes são realizados (BERNSTEIN, 1996). No entanto, não cabe ao indivíduo apenas a capacidade de realizar

movimentos que são sequências de padrões espaciais e temporais produzidos por contrações musculares (NEWELL, 1978), mas adquirir uma habilidade motora, que refere-se a atingir uma meta com movimentos organizados e economia de energia (CONNOLLY, 1975).

A organização mais elaborada do movimento, a habilidade motora, existe devido a consistência interna do organismo de acumular as ‘experiências de vida’ no SNC como uma ‘biblioteca’ de experiências motoras que podem ser facilmente acessadas para encontrar a correção, mais ou menos, apropriada para uma nova situação motora. A pessoa que tiver o maior repertório de correções em sua ‘biblioteca’ estará muito mais equipada para encontrar uma solução motora em qualquer situação (BERNSTEIN, 1996). Desta forma, Bernstein apresenta uma das características fundamentais para a capacidade de adaptação, ter um repertório motor.

Os estudos de Bernstein foram de grande influência para o surgimento do período ‘orientado ao processo’ marcado pelo lançamento do livro *Mechanisms of Motor Skill Development* editado por Kevin Connolly como resultado do grupo de estudos interdisciplinar de desenvolvimento motor em Londres, 1970 (CLARK, 2017). O novo período foi caracterizado por uma visão dinâmica do desenvolvimento e sem um ‘plano’ rigidamente construído (PERROTTI; MANOEL, 2001), que não considerava o desenvolvimento como um processo de desdobramento dirigido por forças intrínsecas, nem um processo de ‘modelagem’ dirigido por forças extrínseca, mas a combinação dos dois (CONNOLLY, 1970, 1972).

Durante esse período de transição, Richard Schmidt, um importante pesquisador sobre a aprendizagem motora, elaborou um modelo denominado de Esquema Motor, em 1975, na tentativa de elucidar questionamentos acerca de como os comportamentos eram armazenados e eram capazes de gerar novas respostas motoras (SCHMIDT, 1975). Segundo Schmidt (1975), quando um movimento é realizado, quatro fontes de informação são armazenadas: (1) condições iniciais (informações recebidas dos diversos receptores, como informações proprioceptivas, visuais e auditivas); (2) especificações de resposta (informações sobre o movimento produzido, como velocidade, força, etc.); (3) consequências sensoriais da resposta produzida (armazenamento de uma cópia exata das informações sensoriais produzidas após um movimento); (4) o resultado desse movimento (armazenamento do sucesso da resposta em relação ao resultado originalmente pretendido). As quatro fontes de informações são armazenadas juntas depois que o movimento é realizado e são cada vez mais relacionadas entre si,



umentando a precisão do feedback do resultado do movimento. Essa relação entre as quatro fontes de informação e a precisão do feedback foi chamado por Schmidt de ‘Esquema’ (SCHMIDT, 1975).

Segundo Schmidt, a resposta motora ocorre baseada de um Esquema previamente desenvolvido, no qual o indivíduo seleciona a partir de resultados anteriores e de informações sobre o movimento produzido (velocidade, força, etc.) um conjunto de especificações para alcançar o resultado desejado. A pessoa não precisa necessariamente ter produzido essas especificações previamente, porque elas são determinadas pela combinação de condições iniciais e de um resultado que pode nunca ter estado presente anteriormente. Isso ocorre porque as especificações podem ser usadas de uma nova maneira e o movimento resultante também pode ser novo (SCHMIDT, 1975).

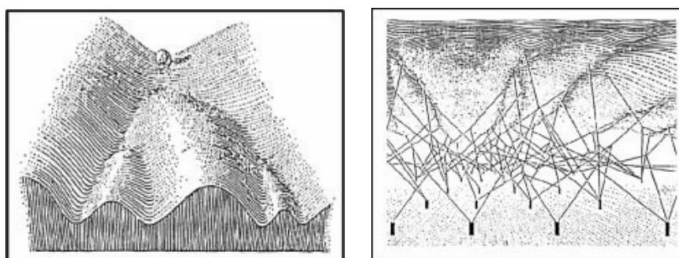
Outro ponto importante da teoria de Esquema é que a pessoa é capaz de realizar ajustes no movimento a partir de informações sensoriais para alcançar o resultado desejado, ou seja, é capaz de comparar o feedback real com o feedback esperado para atingir um objetivo motor. Devido a isso, os resultados reais e as informações sensoriais permitem gerar um conjunto de consequências sensoriais para representar da melhor maneira uma estimativa de como atingir o resultado desejado. Esse processo também permite que a pessoa reconheça seu erro, atualize seu esquema motor e produza especificações diferentes na próxima tentativa (SCHMIDT, 1975). A Teoria de Esquema adicionou mais uma contribuição relevante para os estudos do desenvolvimento motor, pois identificou que o sistema é capaz de reorganizar-se por meio do armazenamento de informações sensoriais adquiridas pela experiência, e erros cometidos podem ser reconhecidos e ajustados.

A partir de 1980, surge uma das teorias mais relevantes do período orientado ao processo, a Teoria dos Sistemas Dinâmicos ou Teoria Dinâmica que teve como precursores Kugler, Kelso e Turvey. Essa teoria apresentou uma nova perspectiva teórica com princípios não-lineares e termodinâmicos para o estudo do controle do movimento e da coordenação motora (CLARK; WHITALL, 1989). Essa nova abordagem foi amplamente investigada por Esther Thelen que elaborou um importante modelo hipotético da caminhada do bebê jovem (CLARK, 2017; CLARK; WHITALL, 1989).

Sistemas Dinâmicos, em sua forma mais genérica, significa sistemas de elementos que mudam com o tempo, por isso, o desenvolvimento é definido como a “interação múltipla, mútua e contínua de todos os níveis do sistema em desenvolvimento, do

molecular ao cultural [...]. Só pode ser entendido como um processo de desdobramento em muitas escalas de tempo de milissegundos a anos” (THELEN; SMITH, 2007).

A Teoria dos Sistemas Dinâmicos considera que ao longo da vida de um indivíduo ocorrem diversas fases de transição para o surgimento de novos padrões de comportamento. Isso ocorre a partir de um processo de auto-organização do sistema que é complexo e emerge da interação dos componentes do próprio organismo e do ambiente (THELEN; SMITH, 2007). Para ilustrar a complexidade da interação dos múltiplos sistemas agindo de forma dinâmica, do nível molecular ao cultural, podemos recorrer a metáfora da paisagem genética criada pelo biólogo C. H. Waddington em 1957 (Figura 2).



**Figura 2. Paisagem Epigenética (adaptado de WADDINGTON, 1957).**  
Fonte: PERROTTI E MANOEL (2001).

Do lado esquerdo da figura 2, é possível observar a “paisagem” que representa o genótipo do organismo e uma bola que simboliza o fenótipo em desenvolvimento. A bola está em constante mudança e em alguns caminhos apresenta mais resistência do que em outros. Essa bola pode rolar por diferentes caminhos com diferentes graus de inclinações, devido a topografia da paisagem (PERROTTI; MANOEL, 2001), mas quando fica alojada em um vale mais profundo, é mais difícil ela se deslocar do lugar onde se encontra, representando um estado de estabilidade (THELEN; SMITH, 2007).

Ao lado direito da figura 2, está representado a base da paisagem epigenética, gerada por diferentes genes em diferentes localizações. Os pinos representam os genes e os cordões são o produto de suas ações, os aminoácidos. Essa base não é estática e depende do genoma e do ambiente no qual o gene é locado, assim, a ação do gene pode resultar na reformulação da paisagem (CONNOLLY, 1986; PERROTTI & MANOEL, 2001). Os genes e o ambiente, juntos, criam as “trilhas” pelas quais se dá o desenvolvimento (PERROTTI; MANOEL, 2001).

O desenvolvimento cria colinas e vales de complexidade crescente, e à medida que o desenvolvimento avança, estruturas do organismo são separadas por colinas mais

altas significando a natureza irreversível do desenvolvimento (THELEN; SMITH, 2007). Desta forma, os caminhos na paisagem mostram que o desenvolvimento procede de maneira globalmente semelhante, mesmo quando as condições iniciais são diferentes e ocorram pequenas perturbações ao longo do caminho (THELEN; SMITH, 2007). O mais importante no modelo da paisagem epigenética é a maneira como a paisagem é formada e como as influências do ambiente modificam os caminhos, e não apenas sua configuração (PERROTTI; MANOEL, 2001). Para observar como a paisagem é formada, se faz necessário investigar o grau de flexibilidade do sistema realizando perturbações no mesmo de todas as maneiras possíveis para observar reações, quando o sistema resiste as mudanças, e se é capaz de restaurar-se ou de encontrar um novo estado de estabilidade (THELEN; SMITH, 2007).

Perturbações no organismo ocorrem pela troca de energia e/ou matéria com o ambiente ocasionando um estado de instabilidade e a emergência de novas ordens e padrões de comportamentos, até então não observados. Em uma situação que o organismo não recebe energia ou matéria do ambiente, ele é estável e é um sistema fechado em que nada pode emergir, chamado de estado atrator. Um estado estável pode se instalar em qualquer condição e caminho, e proporcionará ao organismo uma condição de equilíbrio (THELEN; SMITH, 1994; SPENCER; PERONE; BUSS, 2011). No entanto, quando o sistema se depara com uma situação de instabilidade, novos comportamentos podem emergir e serem identificados por meio de mudanças de um padrão comportamento para outro (PRECHTL, 1974). Esses novos padrões de comportamento podem apresentar variações de comportamento espacial (localizações que o sistema reside e trajetórias que são realizadas), novas regularidades no tempo (intervalos de tempo entre um estado inicial e um estado final), criação de estruturas mais elaboradas, resistência de um novo comportamento mesmo com perturbações internas ou externas (THELEN; SMITH, 1994) e variações de gasto energético em consequência do aumento da competência motora ao executar uma tarefa (SPARROW; NEWELL, 1998).

A capacidade de variação e flexibilidade do sistema promove uma constante mudança entre estados de estabilidade, instabilidade e novas estabilidades (THELEN; SMITH, 1994; VAN DER MASS; HOPKINS, 1998) que podem ser identificadas pelas variáveis que compõe o sistema e os levaram às mudanças (THELEN; SMITH, 1994) e pela observação das fases de transições entre os períodos de estabilidade e instabilidade. As fases de transição são definidas por mudanças repentinas e irreversíveis de direção de um estado estável para um novo estado estável mais complexo (VAN DER MASS;

HOPKINS, 1998). Segundo Thelen (1986), é um grande desafio isolar cada um dos elementos que contribuem para esse complexo sistema e entender como são coordenados, e propõem duas estratégias para solucionar esse problema. Primeiro, descrever situações de vida real para mapear as coordenações dos elementos e o que os rodeia (o ambiente), desta forma, é possível identificar em seguimentos de espaço e tempo como posturas e movimentos são construídas durante ações diárias. A segunda estratégia é capturar a variabilidade dentro da estabilidade para identificar mecanismos de controle e mudança no contexto postural, e realizar intervenções precisas para avaliar o organismo e contribuições contextuais (THELEN, 1986). Para elucidar esses dois problemas, Thelen elaborou um modelo hipotético do andar considerando que a topografia do movimento da marcha emerge da organização dos membros e das articulações em unidades funcionais montadas para tarefas específicas e operando dentro de restrições ambientais particulares (THELEN, 1986). Thelen identificou oito componentes que contribuem para habilidade de locomoção (THELEN, 1986):

- (1) geração de padrões: são movimentos espontâneos de membros e tronco realizados por sistemas neuromusculares sem envolvimento cortical superior, sendo um conjunto de sinergias musculares e contextos de controle desenvolvido durante o primeiro ano de vida para permitir que um padrão locomotor mais específico seja produzido;
- (2) diferenciação articular: recém-nascidos apresentam uma estrutura coordenativas mais global, e ao longo do tempo emergem padrões de ações mais diferenciados e isolados;
- (3) controle postural: é a habilidade de suportar os segmentos corporais contra a gravidade em resposta a combinação de informações visuais, proprioceptivas e vestibulares;
- (4) sensibilidade do fluxo visual: é a correlação entre a aquisição do controle postural com o fluxo óptico;
- (5) controle do tônus: é a aquisição do equilíbrio dinâmico entre forças agonistas e antagonistas para o surgimento de um padrão de comportamento;
- (6) força extensora: bebês adquirem força muscular para desenvolver uma base de suporte forte e estável para suportar a locomoção bípede;
- (7) restrições do corpo: são as mudanças nas proporções e nas composições do corpo em uma direção que favorecem a postura ereta e a locomoção;
- (8) motivação: é a capacidade dos bebês de reconhecer a tarefa e desejar agir de acordo com ela, avançar em direção a uma meta reconhecida e desejada, seja algo no ambiente físico ou um parceiro social.

Nenhum dos oito elementos citado anteriormente controla sozinho a locomoção, mas a combinação dinâmica entre todos eles. Um elemento pode suportar, facilitar, inibir ou mascarar a expressão de outro elemento, mas essas relações mudam ou fluem com o tempo dependendo da taxa de desenvolvimento das unidades contribuintes e quando os componentes estiverem apropriadamente maduros. A observação da interação desses componentes pode ser explorada por pequenas manipulações ou perturbações em um dos componentes (THELEN, 1986), para investigar isso, Thelen realizou três estudos: no primeiro estudo, Thelen investigou o comportamento de chutar de bebês com quatro semanas até três meses de idade na posição vertical e supina. O comportamento de chutar desaparecia por volta dos dois meses na posição vertical, mas permaneciam na posição supina (THELEN; FISHER, 1982). Por essa razão, ela elaborou a hipótese que esse acontecimento se dava pelo aumento da massa dos membros inferiores e o aumento de força muscular não era proporcional para manter o comportamento de chutar contra gravidade, pois os bebês não tinham força muscular suficiente para vencer a força da gravidade devido ao aumento da massa corporal. Então, Thelen colocou pequenos pesos nas pernas dos bebês e observou a diminuição nos movimentos de flexão dos membros. Em seguida, ela colocou os bebês em imersão e tanto a taxa como a amplitude nos passos aumentaram (THELEN, 1986). Em 2002, Thelen, Fisher, & Ridley-Johnson refizeram o mesmo experimento encontrando os mesmos resultados e concluíram que existe uma assincronia entre os ganhos de massa e força muscular dos bebês nessa faixa etária (THELEN; FISHER; RIDLEY-JOHNSON, 2002).

O segundo estudo realizado por Thelen (1986) para investigar a manipulação dos componentes da locomoção foi a investigação da coordenação dos movimentos de pernas em bebês entre um e quatro meses. Quando os bebês estavam em supino os movimentos dos membros inferiores eram assimétricos, porém quando colocados em posição lateral a preferência pelos movimentos eram inconsistentes. Em seguida, a pesquisadora colocou um pequeno peso em uma das pernas, e observou que a perna que estava sem peso aumentou a velocidade e amplitude do movimento.

No último estudo sobre a manipulação dos componentes da locomoção, foi utilizada esteira motorizada para investigar alterações nas passadas de bebês com sete meses de idade. Ao final do experimento, as pesquisadoras observaram mudanças nos padrões intermembros após o uso da esteira (CLARK; PHILLIPS, 1985 apud THELEN, 1986; WHITALL; CLARK; PHILLIPS, 1985 apud THELEN, 1986). Os estudos de Thelen demonstraram que perturbações no organismo podem manifestar diferentes

respostas motoras, pois as diversas variáveis – força muscular, velocidade, padrão temporal e espacial – que controlam o sistema podem responder em diferentes proporções, períodos de instabilidade ou estabilidade. Thelen relatou que o aumento da instabilidade pode ser detectável pelo aumento da variabilidade do sistema, e os períodos de estabilidade podem ser detectados pela diminuição da variabilidade (THELEN; SMITH, 1994).

Desde 1978, Bert Touwen relatava sobre a importância da variabilidade como um processo que ocorre desde as redes neuronais até o movimento (TOUWEN, 1978). A variabilidade do organismo tem sido amplamente investigada nos estudos do desenvolvimento motor como indicador de desenvolvimento de pessoas com deficiência e sem deficiência (TOUWEN, 1990; LATASH; ANSON, 1996; DUSING, 2016), na investigação da ação de manipulação em crianças (MANOEL & CONNOLLY, 1995), nas emergência de novos comportamentos (ORTH et al., 2017), no controle postural (DUSING, 2016), nos ajustes posturais (HADDERS-ALGRA; BROGREN; FORSSBERG, 1996), entre outros. Além disso, a variabilidade também é usada para investigar variações nos sistemas, como a Teoria de Seleção de Grupos Neuronais usa para explicar a variabilidade do SNC (EDELMAN, 1993).

Inicialmente, a variabilidade foi considerada pelos teóricos maturacionais como uma situação anormal ou uma exceção (TOUWEN, 1978), e também visto como um erro aleatório ou um ruído (STERGIOU; HARBOURNE; CAVANAUGH, 2006). No caso de uma lesão no SNC, a variabilidade pode ser prejudicada, porque a deficiência na estrutura do SNC não permite alcançar a variabilidade necessária para que vários modos de operação possam ser realizados, assim, o cérebro precisa recorrer a modos incomuns de tentativa e eliminação de erros. Como consequência surgem padrões motores distorcidos, estereotipados e muito similares as reações reflexas de bebês sem lesões no SNC (TOUWEN, 1978). No entanto, isso não significa que a adaptação não ocorra em pessoas com lesão no SNC, ela está alterada, mas ocorre. Afinal desde 1978, Touwen relatava que a variabilidade intra e interindivíduos acabava sendo uma “armadilha” para os testes de diagnóstico do desenvolvimento neurológico que acabavam não sendo capazes de representar um resultado real da infância e contemplar todas as suas variações (TOUWEN, 1978). Isso acontecia porque tudo que estava distante do considerado “desenvolvimento normal” era visto como um evento raro. Por essa razão, o estudo da variabilidade no SNC é fundamental, assim como, compreender o papel da variabilidade na adaptação motora. Os seguintes itens da presente revisão aprofundarão a discussão

sobre a enorme variabilidade estrutural e funcional do SNC a partir da Teoria da Seleção de Grupos Neurais, em seguida, discutiremos sobre a importância da variabilidade na ação adaptativa.

#### **1.2.4 Teoria de Seleção de Grupos Neurais**

O estudo do desenvolvimento deve levar em conta a estrutura e a função, pois busca uma correspondência entre comportamento e comportamento fisiológico (MANOEL; CONNOLLY, 1995). A Teoria da Seleção de Grupos Neurais foi elaborada por Gerald Edelman foi elaborada, justamente, para explicar algumas inconsistências sobre conhecimento do desenvolvimento, da anatomia e da função fisiológica do SNC (EDELMAN, 1987). Sob uma perspectiva semelhante à Teoria dos Sistemas Dinâmicos, a Teoria da Seleção de Grupos Neurais visa o desenvolvimento como um processo não-linear com fases de transições e afetado por múltiplos fatores (HADDERS-ALGRA, 2018), porém a duas teorias divergem sobre a Teoria da Seleção de Grupos Neurais considerar cérebro como o recurso central da variabilidade do indivíduo conferindo a ele a capacidade de comportar-se de forma adaptativa (EDELMAN, 1987; SPORNS; EDELMAN, 1993).

De acordo com a Teoria da Seleção de Grupos Neurais, o cérebro é dinamicamente organizado em populações de células contendo redes individualmente variantes, cuja estrutura e função são selecionadas por diferentes meios durante o desenvolvimento e o comportamento. Já nas primeiras semanas de gestação existe uma explosão de crescimento neuronal que ocorre a partir da inter-relação do SNC com a exploração do ambiente por meio de movimentos. O SNC explora todas as variações de movimento para elaboração de um repertório motor, e todas as estruturas e funções musculoesqueléticas apresentam mudanças para acompanhar as modificações no SNC, existindo uma relação de interdependência entre o desenvolvimento do SNC e exploração do ambiente (EDELMAN, 1987, 1993; SPORNS; EDELMAN, 1993). A exploração do meio inicia na sétima semana de gestação por meio dos movimentos gerais (*general movements*), que são movimentos realizados pelo bebê caracterizados por uma grande variação de atividade muscular em todas as possíveis combinações de graus de liberdade. Essa atividade espontânea prepara o SNC para o uso preciso e integrado de informações aferentes e perceptivas, gerando uma riqueza de informações a respeito da autoprodução de movimento (HADDERS-ALGRA et al., 1997; HADDERS-ALGRA, 2000, 2018), isto é, a experiência modifica o SNC e cria um repertório motor a partir da experiência. Esse

é o primeiro processo, denominado de variabilidade primária, que é amplamente embrionário e pós-natal em que centenas de milhares de neurônios são fortemente conectados em seu intrínseco circuito e regulados por fatores genéticos e eventos epigenéticos para formar os chamados grupos neuronais (EDELMAN, 1987).

O cérebro é muito mais um sistema de seleção do que ser similar a um computador para processamento de informações (EDELMAN, 1987), pois após vários encontros com um estímulo, padrões específicos de grupos neuronais são selecionados em cada área mapeada de forma recursiva. As contínuas interações entre os mapas, tanto sensoriais como motores, atribuem características específicas a um determinado estímulo levando a novas conexões neuronais que podem resolver conflitos recorrentes entre atividades sinápticas das diferentes áreas mapeadas para trocar e coordenar sinais por um processo de seleção. Por esse motivo, ligações sinápticas dentro e entre os mapas são reforçadas e outras são enfraquecidas, formando as conexões corticocorticais, corticotalâmicas e tálamo-corticais, e entre o córtex, gânglios da base e cerebelo (EDELMAN, 1993). Esse processo de seleção ocorre no período pós-natal e estende até a adolescência por vários níveis de organização neuronal, como no nível celular com alterações de força sináptica, seleção e reorganização das espinhas dendríticas, presença ou ausência de atividade elétrica dos neurônios pré e pós-sinápticos, e organização do controle motor (HADDERS-ALGRA, 2018).

O segundo processo é a variabilidade secundária, em que alterações sinápticas são moldadas pela experiência para selecionar os grupos neuronais que apresentam as respostas adaptativas mais adequadas (EDELMAN, 1987, 1993) Esse processo é elaborado pela experiência motora de tentativa e erro (TOUWEN, 1978; HADDERS-ALGRA, 2018), e mecanismos de espelhamentos neuronais (EDELMAN, 1993; HADDERS-ALGRA, 2018). A investigação da variabilidade secundária pode ser realizada pela análise da seleção da melhor estratégia motora por meio de ajustes temporais durante a execução de uma tarefa, observação de ajustes quantitativos na resposta motora (por exemplo, mudanças na contração muscular) (HADDERS-ALGRA, 2018) ou conservação de energia metabólica (SPARROW; NEWELL, 1998).

A variabilidade secundária é dependente da variabilidade primária, e é, justamente, a flexibilidade e a variabilidade do organismo que vão permitir que as unidades não sejam estritamente monofuncionais e o repertório motor seja restrito a ponto de limitar as diferentes probabilidades de seleção (EDELMAN, 1987). À vista disso, a pesquisadora do desenvolvimento Mijna Hadders-Algra realizou uma elaboração teórica



no estudo “*The neuronal group selection theory: Promising principles for understanding and treating developmental motor disorders*” sobre os impactos da gravidade da lesão cerebral no desenvolvimento motor de crianças com paralisia cerebral. Segundo Hadders-Algra (2000), quando o organismo apresenta algum tipo de alteração na estrutura, como lesões no SNC são observadas alterações tanto na variabilidade primária e secundária, denominada por ela de variação e adaptabilidade, respectivamente (HADDERS-ALGRA, 2000). Ela relatou que existe uma relação da gravidade do quadro motora da paralisia cerebral com a capacidade de adaptação. Em casos mais leves e moderados, existe um nível básico de controle postural de direção com ajustes específicos, mas ocorria a redução no número de variações do controle postural, ajustes de força muscular e velocidade do movimento ineficientes, prejudicando a adaptabilidade. Já nos casos mais graves foram observadas limitações tanto no repertório como na capacidade de selecionar a melhor resposta motora. Todos os casos de crianças com paralisia cerebral, do leve ao grave, apresentaram um déficit na seleção da melhor solução motora devido as deficiências no processamento de várias formas de informação aferente, sendo mais um fator para promover prejuízos à adaptabilidade (HADDERS-ALGRA, 2000). Na tabela 2 segue o modelo apresentado por Hadders-Algra (2000).

**Tabela 2. Teoria de Seleção de Grupos Neurais e Desordem do Desenvolvimento Motor**

Sistema Nervoso	Disfunção motora	Diagnóstico clínico
Nenhuma atividade nas redes neuronais primárias	Comportamento motor muito estereotipado praticamente sem variação Controle postural: ausência de especificidade de direção	PC severo
Redução do primeiro repertório de redes neuronais	Comportamento motor estereotipado com pequena variação Controle postural: presença de especificidade de direção, redução no número de ajustes posturais	PC moderado e leve Disfunção neurológica leve
Processamento inapropriado de informação aferente	Persistência prolongada de variação primária não adaptativa	PC (todas as formas) Complexa disfunção neurológica leve
Coordenação inadequada de redes paralelas de repertórios neuronais secundários	Inadequação da seleção da melhor solução motora Variação não adaptativas no desempenho devido a respostas motoras temporais e quantitativas não ideais	PC (todas as formas) Complexa e simples disfunção neurológica leve

Fonte: HADDERS-ALGRA (2000).

Em um estudo mais recente, do mesmo grupo de pesquisadoras, observaram alteração da variabilidade e comportamentos estereotipados em bebês com lesão no SNC.

Van Balen *et al.* (2015) compararam os ajustes posturais de 25 bebês de alto risco de paralisia cerebral com 11 bebês sem risco de paralisia cerebral, com quatro, seis e 18 meses. Os bebês foram estimulados a realizar o movimento de alcance durante a posição sentada com ou sem suporte, e realizaram eletromiografia de superfície dos músculos do braço, pescoço e tronco. A atividade postural dos bebês com risco de paralisia cerebral foi semelhante aos bebês sem risco, quando eram mais novos, porém, aos 18 meses, os bebês de alto risco apresentaram menor especificidade de direção, recrutamento mais lento dos músculos posturais e ativação antecipatória menos frequente (VAN BALEN *et al.*, 2015). Frente ao exposto, a capacidade de adaptação depende da integridade do SNC, rica exploração do ambiente por meio de movimento ativos, e seleção da melhor solução motora por processos de tentativa-e-erro e mecanismos de espelhamento neuronal.

Já se sabe que lesões no SNC impactam na capacidade de adaptação de uma pessoa e ela é proporcional a gravidade da lesão, no entanto, a capacidade de adaptação não depende apenas da integridade do SNC, como acreditavam os teóricos maturacionais, mas também da interação com o ambiente por meio da autoprodução de movimento. Se essa interação for de alguma forma limitada, por algum evento interno do organismo, a capacidade de adaptação também pode apresentar limitações. Porém, tal investigação nunca foi realizada nessa condição, e é possível supor duas razões: primeira, o acompanhamento de pessoas com doenças progressivas sempre teve o foco nas perdas ocasionadas pela progressão da doença e os “movimentos compensatórios” são considerados como uma capacidade de adaptação frente às limitações impostas pela mesma, mas não são investigados como tal. A segunda razão, pesquisadoras e pesquisadores do desenvolvimento motor e da neurociência ainda são amplamente influenciados pelas teorias maturacionais considerando que todos outros sistemas estão subordinados ao SNC. Por isso, é essencial investigar a capacidade de adaptação motora de pessoas com AME e sua relação com a gravidade da doença.

Nesta seção, discutimos sobre a importância da variabilidade estrutural do SNC e sua inter-relação com a exploração do ambiente por meio da autoprodução de movimento. Diferentes comportamentos motores são resultado dessa rica inter-relação (SNC ↔ autoprodução de movimento ↔ ambiente), por isso, na próxima seção vamos discutir sobre como investigar a variabilidade motora desses comportamentos motores.

### **1.2.5 Investigação da variabilidade motora**

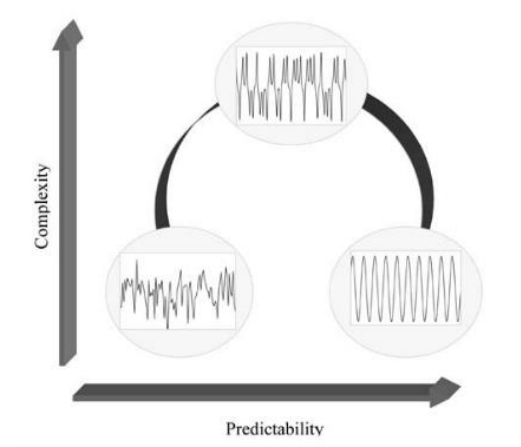
O desenvolvimento de sistemas biológicos é caracterizado pela alternância de estados de estabilidade e instabilidade, situação que pode parecer à primeira vista um tanto indesejável e caótico para um sistema biológico. Porém, são nos momentos de instabilidade que ocorre a reorganização dos planos de ação e novos planos podem surgir. Por essa razão, a variabilidade, capacidade de variar um comportamento, é um elemento importante para a capacidade de adaptação de um organismo, pois é na variabilidade do comportamento que ocorre a quebra de um comportamento antigo e imaturo para um novo comportamento reorganizado, mais maduro e complexo (MANOEL; CONNOLLY, 1995). A redução ou deterioração da natureza caótica de um sinal biológico representa um declínio da flexibilidade dentro do sistema que está associada à rigidez comportamental e à incapacidade de se adaptar ao novo (STERGIOU; HARBOURNE; CAVANAUGH, 2006). Não há dúvidas que a falta persistente de variabilidade frente as demandas das tarefas ou a condições ambientais é um indicativo de comportamentos motores rígidos e inflexíveis com adaptabilidade limitada (HADDERS-ALGRA, 2000; VAN BALEN et al., 2015).

Ao analisar a variabilidade sob uma perspectiva não-linear, os padrões “caóticos” podem representar estados de saúde e capacidade de adaptação do sistema, sendo de grande importância para a prática clínica de profissionais da reabilitação (STERGIOU; HARBOURNE; CAVANAUGH, 2006). Por exemplo, mudanças nos padrões da variabilidade cardíaca fornecem um indicador sensível e antecipado de comprometimentos na saúde, na qual alta variabilidade cardíaca é sinal de boa adaptação do Sistema Nervoso Autônomo. Já a baixa variabilidade cardíaca é um indicador de adaptação anormal e insuficiente do Sistema Nervoso Autônomo (VANDERLEI et al., 2009). Outro exemplo de mudanças no padrão da variabilidade é a fadiga, esse sintoma é visto como uma resposta adversa de distúrbios musculoesqueléticos, mas o aumento da variabilidade motora pode ser uma estratégia de adaptação do organismo para aliviar a carga nos tecidos fatigantes, preservar o desempenho motor e evitar que o corpo chegue em um estado de exaustão (SRINIVASAN; MATHIASSEN, 2012).

Portanto, a variabilidade tem uma função importante de ajudar o organismo ajustar-se às modificações da tarefa, mas deve ser complexa e estável o suficiente para criar soluções criativas para novos problemas motores. Para solucionar esse problema da variabilidade “ideal”, Stergiou e colaboradores propuseram o conceito de variabilidade ótima que se refere a uma variabilidade de um sistema biológico que está diretamente

associada à saúde, caracterizada por uma estrutura caótica e altamente complexa. A diminuição ou perda dessa variabilidade ótima tornará o sistema biológico mais rígido, muito estereotipado e menos propenso a exibir comportamentos exploratórios. A situação inversa tornará o sistema mais sensível a perturbações e muito instável. Segundo os autores, ambos os extremos tornam o sistema menos adaptável e estão diretamente associadas à falta de saúde, em contrapartida, os sistemas capazes de se adaptar mantêm um rico repertório de estratégias de movimento contendo a variabilidade ótima (STERGIOU; HARBOURNE; CAVANAUGH, 2006).

A variabilidade ótima está associada a dois conceitos, a complexidade e a previsibilidade, representada na figura 3. A maior complexidade pode ser visualizada no eixo y e está associada a um estado comportamental rico em que a resposta do sistema é caracterizada por uma estrutura caótica. No eixo x, está representada a previsibilidade, quanto maior ela for, mais estará associada a um comportamento altamente repetível e rígido. No meio do gráfico e acima, está um comportamento caótico, em que o sistema não é nem muito barulhento nem muito rígido (STERGIOU; HARBOURNE; CAVANAUGH, 2006).



**Figura 3. Ilustração da relação complexidade e previsibilidade para o modelo de variabilidade ótima.**

FONTE: STERGIOU; HARBOURNE; CAVANAUGH (2006).

Para que uma pessoa seja capaz de adaptar-se às demandas de uma tarefa ou do ambiente, novas soluções motoras devem ser introduzidas para lidar com o novo problema motor, existindo uma quebra das estruturas estáveis e reorganização de novos planos de ação cada vez mais complexos. O surgimento de novos estados podem ser tanto na mudança espacial e temporal da ação como um todo (a chamada macroestrutura da

ação), como na organização dos componentes da ação (a microestrutura da ação) (MANOEL; CONNOLLY, 1995). Tal situação pode ser melhor compreendida pelo estudo de Manoel (1993 apud MANOEL, 2000) que investigou a variabilidade espacial em dois grupos de crianças ao realizar a tarefa de encaixar uma barra circular, e uma tarefa mais complexa de encaixar uma barra semicircular em uma caixa. O autor observou que a perturbação causada pela tarefa mais complexa (a barra semicircular) foi contrabalançada pelo aumento de variabilidade na microestrutura, ou seja, aumentaram a variabilidade nos padrões de prensão e de movimentos intrínsecos para encontrar novos caminhos para solucionar a tarefa mais complexa. Desta forma, as crianças apresentaram comportamentos nos quais os graus de liberdade foram explorados ao invés de serem restringidos.

Em outro estudo, Manoel e Connolly (1995) investigaram alterações na variabilidade temporal na macroestrutura e na microestrutura por meio de dois experimentos de manipulação temporal com três grupos de crianças com diferentes idades. A macroestrutura foi definida como a duração da ação como um todo, e a microestrutura referiu-se à organização temporal dos componentes da ação. No primeiro experimento, as crianças acompanharam uma sequência luminosa em uma caixa e após um estímulo sonoro, os participantes deveriam reproduzir a sequência apertando interruptores. Inicialmente, os participantes realizaram 30 tentativas com três interruptores-alvo em uma linha horizontal, em seguida, foi realizada uma fase para investigar a adaptação adaptativa, em que o espaço entre o segundo e o terceiro interruptor foi modificado. Em um segundo experimento utilizando o mesmo aparato, os pesquisadores modificaram os intervalos das sequências luminosas de 100ms (tempo do primeiro experimento) para 300ms (tempo no segundo experimento) e a posição dos interruptores não foi alterada. Eles observaram que o grupo de crianças mais velhas (11 anos) foram mais consistentes no seu plano de ação, mas foram capazes de variar componentes da ação para atender as demandas das modificações na tarefa, ou seja, diminuíram a variabilidade na macroestrutura, mas aumentaram a variabilidade na microestrutura. No entanto, as crianças mais novas, diminuíram a variabilidade na microestrutura ao longo das repetições, isso sugere que estavam restringindo seus graus de liberdade de movimento na tentativa de organizar a ação (MANOEL; CONNOLLY, 1995). Os experimentos de Manoel (1993 apud MANOEL, 2000) e Manoel e Connolly (1995) demonstram que a variabilidade não é um ruído ou um erro do organismo, mas é uma estratégia do corpo bastante eficaz para solucionar os desafios impostos pela tarefa

e/ou ambiente. Na investigação da variabilidade se faz necessário não apenas identificar as mudanças que ocorrem no plano de ação ao longo do tempo ou após perturbações no organismo, mas também é fundamental investigar os componentes que fazem parte de uma ação, pois as soluções de problemas motores habilidosas irão modificar as relações entre os componentes constituintes de uma ação. Na próxima seção será discutida de forma mais aprofundada as diferenças entre movimento, ação e habilidade.

### **1.2.5.1 Movimento, ação e habilidade**

Movimento, ação e habilidade são palavras com significados muito próximos, mas distintos e seus significados merecem ser discutidos. Movimentos são definidos como sequências de padrões espaciais e temporais produzidos por contrações musculares (NEWELL, 1978). Os músculos produzem o movimento devido a transferência de impulsos motores vindos do cérebro e da medula espinal pelos nervos motores. Nas fibras musculares, tendões e cápsulas articulares existem receptores sensoriais que oferecem informações ao cérebro sobre a posição do corpo no espaço (BERNSTEIN, 1996). Imediatamente quando um movimento é iniciado, impulsos sensitivos são enviados ao cérebro com informações sobre o sucesso do movimento (atingiu seu objetivo final), necessidade de realizar ajustes ou de novos movimentos (NEWELL, 1978).

Os movimentos são realizados com o objetivo de ocupar uma posição no espaço, partindo de um ponto inicial para chegar a uma posição final, apresentando uma certa redundância dos graus de liberdade. Os sistemas de músculos e articulações apresentam uma abundância de respostas dos graus de liberdade do movimento, devido as inúmeras possibilidades de combinações produzidas pelos músculos e pelas articulações, conferindo ao sistema musculoesquelético grande flexibilidade e maleabilidade de respostas motoras (BERNSTEIN, 1996). Quando o movimento tem uma meta final a ser atingida, existindo intenção por parte do indivíduo de onde se quer chegar e menor gasto energético possível (BERNSTEIN, 1996), existe um nível mais complexo de controle do movimento, as ações (NEWELL, 1978). A intenção é uma característica fundamental da ação, pois caso o objetivo seja atingido acidentalmente, não é possível descrever isso como uma ação motora (NEWELL, 1978). É importante reforçar que as características do indivíduo, do ambiente e da tarefa devem ser consideradas para a criação das “trilhas” pelas quais se dá o desenvolvimento da ação de cada indivíduo (PERROTTI; MANOEL, 2001).

Seres humanos apresentam ações de orientação básicas (deitar-se em decúbito dorsal ou ventral, rolar, sentar, ficar em pé, agachar, movimentos e posturas de defesa) que permitem orientação no espaço, manipulação, locomoção e comunicação (REED, 1988). Cada ação pode apresentar variações, por exemplo, uma pessoa pode apresentar diferentes maneiras de sentar-se, dependendo de seu humor, situação social ou dos lugares disponíveis para sentar. Também vale a pena ressaltar que as características do indivíduo como, idade, biotipo, alteração do estado de saúde também vão influenciar na seleção da ação do sentar. Em uma condição patológica, tal como uma criança com distrofia muscular de Duchenne, essa criança apresentará fraqueza muscular progressiva devido à ausência da proteína distrofina na célula muscular (BIRNKRANT et al., 2018). Para ser capaz de levantar do chão, essa criança com distrofia muscular realizará movimentos adaptativos para superar as limitações impostas pela fraqueza muscular (MARTINI et al., 2014). Se compararmos uma criança com distrofia muscular que é capaz de levantar-se do chão com outra criança sem a doença, ambas serão capazes de levantar do chão, porém, provavelmente, realizarão padrões biomecânicos diferentes. É importante ressaltar que independente da sequência de ação e tempo de execução da ação, ambas crianças são competentes para realizar a troca postural de sentado para bípede, pois apresentam a capacidade de execução motora num nível ótimo e suficiente para a solução de um problema motor.

Cada ação é composta por partes independentes e constituintes que refletem em diferentes sequências da ação para atingir um mesmo objetivo, denominadas por Von Cranach de subação (VON CRANACH et al., 1982). Já SCHMIDT e LEE (1999) trazem a mesma ideia, porém denominam que os componentes de uma ação são módulos. A sequência e a ordem das subações que compõem uma ação podem ser modificadas para se adaptar as demandas do indivíduo, da tarefa ou do ambiente, por isso, é importante identificar quais são as subações que integram a ação e como essas mudanças são ajustadas. Além das mudanças espaciais, também podem ocorrer mudanças na estrutura temporal da ação, como foi investigado no estudo de Manoel e Connolly (1995) – já citado anteriormente na seção “1.2.4 Investigação da variabilidade motora” da presente revisão de literatura.

Ao investigar a execução de uma ação motora, apenas analisar o tempo total de execução de uma tarefa pode ser limitado e não trazer informações suficientes a respeito da capacidade de adaptação de uma pessoa, pois essa pessoa pode manter o tempo total da ação ao longo do tempo ou entre repetições da tarefa. Mas variações podem ocorrer

apenas na estrutura temporal da ação, ou seja, podem ser observadas mudanças no tempo relativo de cada subação (SCHMIDT; LEE, 1999). Por meio dessa análise mais aprofundada da ação motora é possível identificar se uma ação é habilidosa, ou seja, uma ação é flexível o suficiente para permitir que os meios sejam ajustados para garantir que os fins sejam alcançados (CONNOLLY, 1975).

A seleção de uma sequência de ação da forma mais ordenada e competente possível para atingir uma meta é denominada de habilidade (CONNOLLY, 1975). Depois de realizar o mesmo comportamento por muitas vezes, ou seja, adquirir a prática, uma pessoa começa a experimentar novas formas de realizar o mesmo comportamento e três aspectos podem ser considerados: a consistência, a constância e a equivalência motora (MANOEL, 1994). A consistência motora remete em repetir o mesmo movimento por muitas vezes até atingir um padrão estável que lhe permite alcançar um objetivo. Segundo Keogh, esse é o maior problema da infância ou da criança pequena. Isso ocorre porque o bebê deve desenvolver um repertório de sequências de movimentos ou habilidades adequadas que inicialmente podem parecer ineficientes ou ineficazes, mas essas habilidades serão refinadas pela experiência. Um desafio ainda maior é desenvolver a constância motora que é o uso flexível das consistências do movimento em uma variedade de situações (KEOGH, 1977). Keogh relata que consistência e constância motora são conceitos intimamente inter-relacionados, pois é necessário um certo nível de habilidade de movimento antes que ele seja utilizado de forma flexível (KEOGH, 1977). Também é importante considerar que a consistência do movimento aumenta quando uma habilidade passa a ser usada em várias circunstâncias e a constância do movimento se desenvolve. A relação consistência e constância motora são dependentes da equivalência (MANOEL, 1994). Esse termo foi inicialmente descrito por Hebb em 1949 que é o grau de flexibilidade da relação entre meios e objetivos (HEBB, 1949). Anos depois, Bernstein definiu equivalência motora como a facilidade do sistema de alcançar o mesmo objetivo de diferentes formas (BERNSTEIN, 1967). Ambas definições atribuem a propriedade do sistema ser flexível (MANOEL, 1994).

### **1.2.6 Síntese**

Até o momento, comportamentos adaptativos realizados por pessoas com AME não foram investigados a partir de uma perspectiva que considera o desenvolvimento motor como um processo de adaptação. Os instrumentos existentes para avaliação e acompanhamento motor de pessoas com AME estão dentro de uma perspectiva



maturacional, o que não permite identificar o desenvolvimento motor como um processo diverso da capacidade de movimentar-se que existe em uma pessoa, principalmente, para pessoas com doenças progressivas. Além disso, nenhum dos instrumentos são sensíveis para avaliar a flexibilidade dos comportamentos motores, já que os instrumentos apenas pontuam se o indivíduo realiza ou não a tarefa. Exceto os testes cronometrados que mensuram o tempo de andar ou correr 10 metros e levantar do chão. Por isso, a Teoria de Seleção de Grupos Neurais e a Teoria dos Sistemas Dinâmicos são essenciais para respaldar essa nova visão e investigar o desenvolvimento motor como um processo dinâmico, flexível e variável ao longo de toda a vida de uma pessoa, mesmo com uma doença progressiva.

Portanto, para investigação do desenvolvimento motor dentro da perspectiva da adaptação, alguns elementos devem ser analisados:

(1) a variação - capacidade de variação de um movimento por meio da exploração de todos os graus de liberdade para elaboração de um rico repertório motor (HADDERS-ALGRA, 2000, 2018). Pessoas com distúrbios do desenvolvimento motor podem apresentar alterações no repertório motor implicando em comportamentos motores muito estereotipados (HADDERS-ALGRA, 2000). O repertório motor é elaborado durante a gestação e nos primeiros meses de vida, por isso, o acompanhamento dos *general movements* é de grande valor para identificar como esse repertório motor é elaborado e se existem alterações (HADDERS-ALGRA, 2018). No entanto, no presente estudo, a variação, segundo o ponto de vista da Teoria de Seleção de Grupos Neurais, não será investigada;

(2) a adaptabilidade – a capacidade de selecionar, no repertório motor, a estratégia mais eficiente para solucionar um problema motor ocorre por meio de processos de tentativa e erros e mecanismos de espelhamento neuronais (HADDERS-ALGRA, 2018);

(3) a flexibilidade do sistema - um sistema flexível é fundamental para a capacidade de adaptar-se ao novo e permitir o surgimento de comportamentos mais complexos e elaborados (MANOEL; CONNOLLY, 1995; STERGIU; HARBOURNE; CAVANAUGH, 2006). Para isso, é necessário realizar perturbações no sistema para identificar diferentes respostas motoras, pois as diversas variáveis que compõem o sistema – força muscular, velocidade, padrão temporal e espacial – podem responder em diferentes proporções, com períodos de instabilidade ou estabilidade (THELEN; SMITH, 1994; MANOEL; CONNOLLY, 1995; MANOEL, 2000);

(4) a organização da ação habilidosa - as variações da ação podem ocorrer tanto no plano geral da ação (macroestrutura) modificando todo o sequenciamento da ação e tempo de ação (MANOEL; CONNOLLY, 1995), mas também podem ocorrer mudanças mais habilidosas (microestrutura), em que os ajustes ocorrem em componentes espaciais e/ou temporais da ação, e a estrutura geral da ação é mantida (CONNOLLY, 1975; MANOEL; CONNOLLY, 1995);

(5) as mudanças ao longo do tempo - o estudo do desenvolvimento motor é um processo de identificar como, quando e quais são as mudanças que ocorrem em diferentes comportamentos motores ao longo do tempo (CONNOLLY, 1970). Desta forma, estudos longitudinais são essenciais para a investigação do desenvolvimento motor, e o intervalo de tempo que o estudo irá ser realizado – semanas, meses, anos ou décadas – depende das características do fenômeno a ser investigado (THELEN; SMITH, 1994).

No presente estudo, o comportamento adaptativo será observado no nível interindividual para investigar a flexibilidade do sistema de como é organizada a ação de pessoas com AME de diferentes níveis de competência motora durante repetições de uma mesma tarefa e após modificações na mesma. Também será observado longitudinalmente para identificar como as mudanças ocorrem para cada indivíduo ao longo da progressão da doença.

## **2 OBJETIVO**

Este estudo tem como objetivo geral investigar a adaptação motora em pessoas com AME com três níveis de competência motora (senta, fica em pé e deambula) na execução da tarefa de sentar-se, de forma habitual e modificada, ao longo de 12 meses.

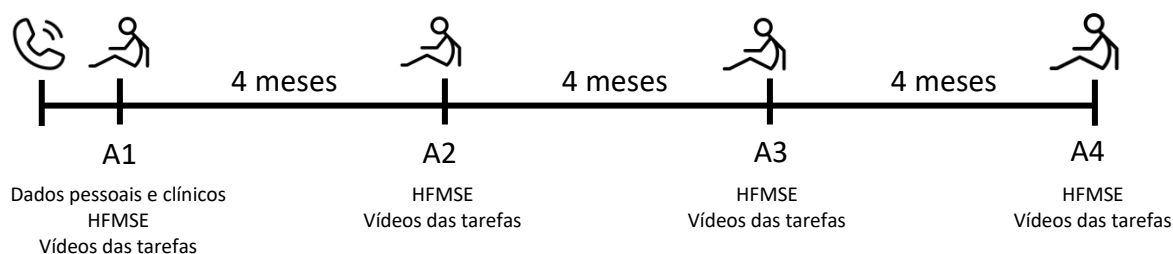
### **2.1 Objetivos Específicos**

Este estudo tem como objetivos específicos:

1. Descrever mudanças na variabilidade motora durante a execução da tarefa de sentar-se de pessoas com AME com três níveis de competência motora;
2. Caracterizar a adaptação motora na tarefa de sentar-se de pessoas com AME com três níveis de competência motora ao longo de 12 meses.

### 3 MÉTODO

Este é um estudo observacional longitudinal prospectivo de casos múltiplos ao longo de 12 meses de nove pessoas com AME com três níveis de competência motora (senta, fica em pé e deambula). Inicialmente, foi realizada uma avaliação inicial (A1) em que foram coletados dados pessoais e clínicos do(a) participante, aplicada a HFMSE e solicitado dois vídeos de duas tarefas de sentar-se, em seguida, foram realizadas três reavaliações (A2, A3 e A4) com intervalos de 4 meses e foi aplicada a HFMSE e solicitado dois vídeos das tarefas de sentar-se (Figura 4). Devido a pandemia de COVID-19, as coletas deste estudo foram adaptadas para forma remota.



**Figura 4. Desenho de estudo**

Legenda: HFMSE – *Hammersmith Functional Motor Scale – Expanded*; A1 – avaliação 1; A2 – avaliação 2; A3 – avaliação 3; A4 – avaliação 4.

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Escola de Educação Física e Esporte da Universidade de São Paulo (CAAE: 46221121.5.0000.5391/ Número do Parecer: 5.340.078) (ANEXO 1).

#### 3.1 Participantes

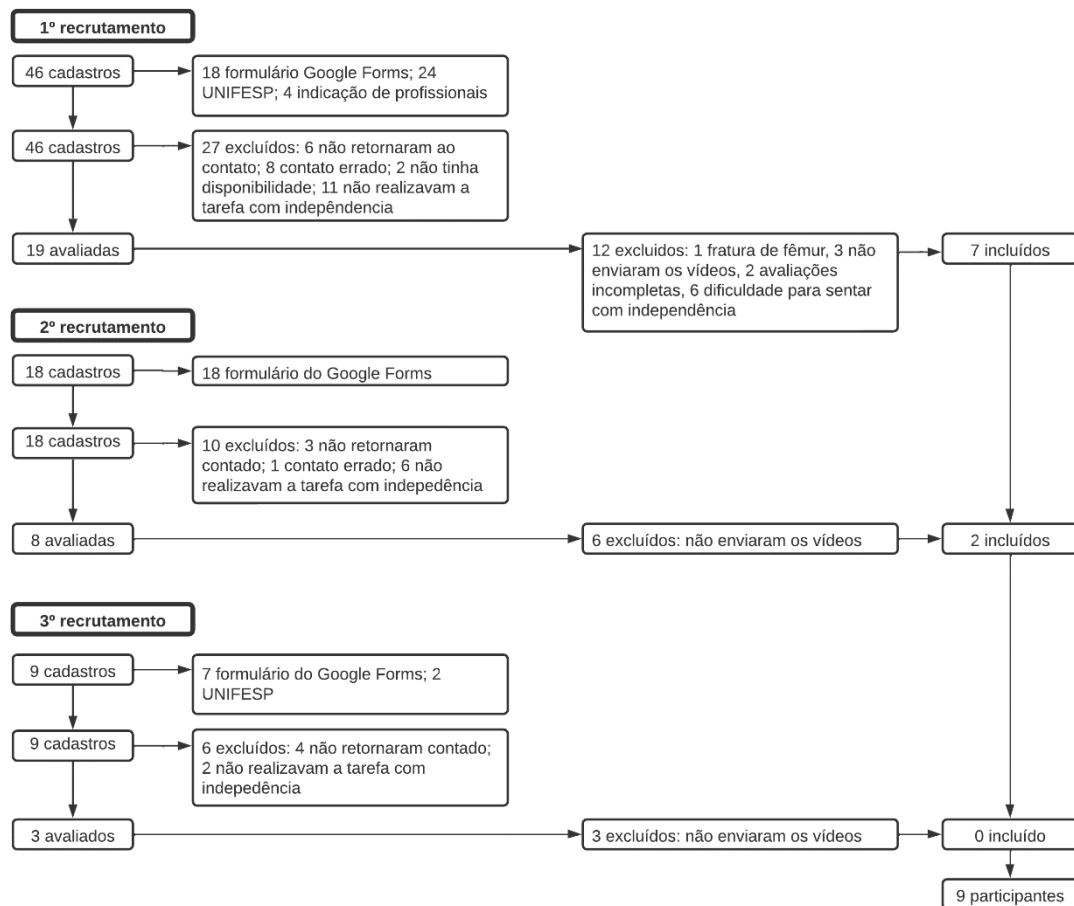
A divulgação do estudo e convite para as pessoas com AME participarem ocorreu por duas vias: pessoas cadastradas no ambulatório de Doenças Neuromuscular da UNIFESP (carta de anuência está no ANEXO 2) e divulgação em redes sociais. A profissional responsável pelo ambulatório de Doenças Neuromuscular da UNIFESP enviou para a pesquisadora responsável deste estudo o contato das pessoas com diagnóstico de AME cadastradas no ambulatório. A divulgação nas redes sociais (*Instagram, LinkedIn e WhatsApp*) ocorreu pelo compartilhamento de um material com informações sobre estudo (objetivos do estudo, quem poderia participar e como o estudo seria realizado). No mesmo material, foi disponibilizado um cadastro online para as pessoas interessadas em participar. A partir dos dados cadastrais, a pesquisadora

responsável entrou em contato com os(as) participantes para esclarecer possíveis dúvidas e agendamento da avaliação.

Após aceitarem o convite para participar deste estudo, foi enviado o link com o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para os maiores de 18 anos via WhatsApp (disponível em: <https://docs.google.com/forms/d/1SSXnTBPvrkyx-kB1J7DyXQRJtaoLySdNQmKxfxenAS0/edit>) (ANEXO 3). No caso de participantes menores de 18 anos, foi enviado via WhatsApp o termo do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para os responsáveis (disponível em: <https://docs.google.com/forms/d/1u0J3dSd7Ua8CBK0bDVhEC4UwQ6c31gGeYpRFMTy0TUo/edit>) (ANEXO 4) e foi enviado o link do Termo de Assentimento Livre e Esclarecido para participantes entre 6 e 12 anos (disponível em: [https://docs.google.com/forms/d/1uZRGtGIf1JCOA5i0KK\\_yekxI6C4MxmA1HrcXcve1gvU/edit](https://docs.google.com/forms/d/1uZRGtGIf1JCOA5i0KK_yekxI6C4MxmA1HrcXcve1gvU/edit)) (ANEXO 5) ou o link do Termo de Assentimento Livre e Esclarecido para menores entre 13 e 18 anos (disponível em: [https://docs.google.com/forms/d/1E\\_j-SvVtK4iJtoENMvgE7qNy\\_Z11hJU7RGxxJKkmTD4/edit](https://docs.google.com/forms/d/1E_j-SvVtK4iJtoENMvgE7qNy_Z11hJU7RGxxJKkmTD4/edit)) (ANEXO 6).

## RECRUTAMENTO

O objetivo inicial do estudo era recrutar 30 participantes: 10 pessoas com diagnóstico médico de AME capazes de sentar com independência, 10 pessoas capazes de ficar em pé com independência e 10 pessoas capazes de andar com independência. Foram cadastradas 73 pessoas ao longo do estudo por meio de uma amostra de conveniência que foram recrutadas: 42 pelo formulário do *Google Forms*, 27 do cadastro da UNIFESP e quatro participantes foram indicações de fisioterapeutas. No primeiro recrutamento foram cadastradas 46 pessoas, no segundo recrutamento 18 pessoas e no terceiro nove pessoas. Das pessoas cadastradas, 44 foram excluídas antes de realizar a avaliação, pois não retornaram o contato, não tinham disponibilidade para participar e não eram capazes de realizar a transferência de decúbito dorsal para sentado com independência. Foram avaliados 29 participantes, mas 20 foram excluídas após a avaliação por diferentes razões: fratura de fêmur, não enviaram os vídeos, tinham muita dificuldade para sentar e decidiram não participar do estudo, e uma criança não colaborou durante a avaliação. Portanto, nove participantes foram incluídos e acompanhados ao longo de 12 meses. Mais informações sobre o processo de recrutamento estão descritas na figura 5.



**Figura 5. Processo de recrutamento dos participantes do estudo.**

### CRITÉRIOS DE INCLUSÃO

Foram incluídas pessoas com diagnóstico de AME por meio de comprovação de estudo genético de pesquisa de deleções nos exons 7 e 8 do gene SMN1 (foi solicitado ao participante enviar uma cópia ou foto do exame genético), que eram capazes de realizar a tarefa de deitado para sentado de forma independente e com disponibilidade para participar do estudo ao longo de 12 meses.

### CRITÉRIOS DE EXCLUSÃO

Foram excluídas pessoas que apresentavam queixas de dor, deformidades, intercorrências ou condições pós-operatórias que impossibilitassem a execução da tarefa de decúbito dorsal para sentado de forma independente, participantes com diagnóstico médico associado à outras doenças com comprometimento motor e/ou intelectual, por exemplo, paralisia cerebral, autismo, Síndrome de Down, entre outros. Foram excluídos os participantes que não enviaram os vídeos a cada quatro meses.

### 3.2 Procedimentos

Todas avaliações foram realizadas pelo *Google Meet* ou *WhatsApp*. Na primeira avaliação (A1), foram coletados dados de anamnese e dados pessoais (nome do participante, nome do responsável, contato, data de nascimento), em seguida, foram coletadas informações sobre dados clínicos (idade de início dos sintomas, idade de diagnóstico, maior função motora alcançada, número de cópias de SMN2, se apresenta doenças associadas, se teve intercorrências, internações e/ou cirurgias nos últimos seis meses, tomava alguma medicação específica para AME, se realiza reabilitação e com qual idade iniciou). Por fim, foi aplicado o instrumento HFMSE (todos os itens da avaliação inicial e da HFMSE estão descritos no ANEXO 7) e orientados(as) sobre realizar a gravação dos vídeos da tarefa habitual e da tarefa modificada (Tabela 3).

A tarefa habitual consistiu em iniciar em decúbito dorsal e transferir-se para sentado com independência, em que o(a) participante deveria realizar essa ação por três vezes. Na tarefa modificada, o(a) participante deveria permanecer em decúbito dorsal e colocar uma bola abaixo dos pés, depois sentar-se e tocar na bola com as duas mãos. Essa tarefa também deveria ser repetida por três vezes. Foi selecionado para este estudo a tarefa decúbito dorsal para sentado pois, a capacidade de adotar a posição em sentado possibilita que pessoas com AME, que sentam e andam, maior orientação, manipulação, locomoção (que pode ser de cadeira de rodas manual ou motorizada), e interação social.

No projeto inicial deste estudo, foram elaboradas dez tarefas relacionada a ação de transferir-se para a postura em sentado: (1) decúbito dorsal para sentado, (2) decúbito ventral para sentado, (3) decúbito lateral para sentado, (4) sentado para decúbito dorsal, (5) sentado para decúbito ventral, (6) sentado para decúbito lateral, (7) sentado na cadeira para em pé, (8) sentado no chão para em pé, (9) em pé para sentado na cadeira e (10) em pé para sentado no chão. E também foram propostas tarefas modificadas, por exemplo, realizar a tarefa de sentado para em pé de um banco mais baixo. Cada tarefa e modificações nas tarefas seriam realizadas apenas uma vez, porém, identificamos a importância de realizar o mínimo de três repetições da tarefa para analisar a adaptação entre as repetições da tarefa. Em razão disso, foi definido realizar apenas uma tarefa habitual e uma tarefa modificada (Tabela 3). Além disso, foi definido realizar apenas três repetições da tarefa habitual e da tarefa modificada para evitar a ocorrência de fadiga nos participantes.

**Tabela 3. Descrição da tarefa habitual e da tarefa modificada**

<b>Padronização</b>	<b>Tarefa habitual</b>	<b>Tarefa modificada</b>
<b>Definição</b>	Transferência da posição em decúbito dorsal para sentado	Transferência da posição de decúbito dorsal para sentado e tocar na bola posicionada abaixo dos pés
<b>Posição inicial</b>	Decúbito dorsal com cabeça, tronco e membros inferiores encostados no colchão e sem usar travesseiro	Decúbito dorsal com cabeça, tronco e MMII encostados no colchão e sem usar travesseiro. Deverá colocar uma bola posicionada abaixo dos pés
<b>Posição final</b>	Tronco ereto suportado pelos glúteos é capaz de liberar um ou ambos MMSS sem desabar. O alinhamento da pelve e do tronco pode variar, assim como, o posicionamento das pernas	Tronco suportado pelos glúteos e deve tocar com uma ou as duas mãos na bola. O alinhamento da pelve e do tronco pode variar, assim como, o posicionamento das pernas
<b>Número de repetições</b>	Três repetições	Três repetições
<b>Comando verbal</b>	“Você deve começar na posição de deitado de barriga para cima com a cabeça, tronco e pernas encostados no colchão, sem travesseiro, e você deve sentar-se sozinho(a). Você deve realizar da forma como você quiser, não existe forma certa ou errada. Você deve realizar essa tarefa três vezes. Caso você se sinta cansado(a), você pode descansar”	“Você vai realizar o movimento de deitado de barriga para cima para sentado e ao final do movimento você deve tocar na bola que está abaixo dos seus pés. Você deve iniciar o movimento deitado(a) no seu colchão com a cabeça, tronco e pernas encostados no colchão, sem travesseiro, e passar para sentado e tocar na bola com as duas mãos. Você deve realizar o movimento da forma como você quiser, não existe forma certa ou errada. Você deve realizar essa tarefa três vezes. Caso você se sinta cansado(a), você pode descansar”.

As orientações para padronização da filmagem foram: “a pessoa que for te ajudar deve posicionar o celular centralizado na lateral direita da sua cama, e segurar o celular na posição horizontal a 1,20 metro de distância e 1,20 metro de altura” (foi sugerido que os(as) participantes utilizassem uma vassoura como referencial de medida, pois tem a medida padrão de 1,20 metro). Após realizarem os dois vídeos, um vídeo com três repetições da tarefa habitual e um vídeo com três repetições da tarefa modificada, deveriam encaminhar os vídeos para a pesquisadora responsável via *WhatsApp*.

Nas reavaliações seguintes, A2, A3 e A4, foi reaplicada a HFMSE e solicitados os dois vídeos das tarefas de sentar-se. Todos(as) participantes que concluíram a avaliação, incluídos no estudo ou não, receberam um relatório referente a cada avaliação realizada via e-mail ou *WhatsApp*.

### 3.3 Avaliação

A adaptação foi investigada por meio de duas medidas: o sequenciamento da ação e tempo de ação. Também foi aplicada a HFMSE com o objetivo de acompanhar o estado de organização do sistema motor identificando aquisições ou perdas de capacidades



motoras ao longo de 12 meses (maiores informações sobre a escala estão no item 1.2.2 Instrumentos de avaliação motora para pessoas com AME).

### 3.3.1 Sequenciamento da ação

O sequenciamento da ação consistiu na identificação da sequência e da ordem das subações que compõem uma ação. Para isso, foi desenvolvido um método de análise do sequenciamento da ação adaptado do modelo de Von Cranach et al. (1982). Considerando que o curso da ação ocorre em categorias separadas, chamadas de “*action steps*” (chamada neste estudo de subação), as subações são as partes independentes e constituintes da ação que refletem em diferentes sequências da ação para atingir um mesmo objetivo (VON CRANACH et al., 1982). Ao analisar os vídeos da tarefa habitual e modificada, a pesquisadora responsável por este estudo identificou três subações:

- Orientação para transferência (OT) – caracterizada pela orientação do corpo em relação a superfície de apoio para posicionar os segmentos corporais;
- Transferência para sentado (TS) – caracterizada pela transferência do peso corporal para o quadril e assumir a postura em sentado;
- Estabilização em sentado (ES) – caracterizada pelo controle da postura em sentado e é capaz de liberar um ou ambos membros superiores sem perder o controle do equilíbrio em sentado.

Cada subação apresenta características próprias que são critérios estruturais, os movimentos (VON CRANACH et al., 1982). Os movimentos são realizados com o objetivo de ocupar uma posição no espaço, partindo de um ponto inicial para chegar a uma posição final, apresentando uma certa redundância dos graus de liberdade (BERNSTEIN, 1996). Além da identificação de cada subação, neste estudo, também foi descrito o movimento da cabeça, tronco, membros superiores e inferiores de cada subação da tarefa habitual e modificada de cada participante. Segue um exemplo no quadro 1 abaixo.

### **Quadro 1. Exemplo de descrição da subação OT**

#### Subação OT: flexionando a cabeça

Início da subação: pessoa em decúbito dorsal com cabeça, MMSS, quadril e MMII encostados no colchão.

Fim da subação: cabeça está na linha média e cotovelo flexionado com antebraço e/ou mãos apoiadas no colchão. A subação termina antes de iniciar a transferência de peso da cabeça de um membro superior para o outro.

#### Descrição do movimento:

Cabeça: flexiona a cabeça em decúbito dorsal.

Tronco: flexiona tronco superior.

MMSS: eleva os membros superiores da superfície de apoio enquanto flexiona a cabeça, impulsionando um membro superior associado com uma leve inclinação de tronco para posicionar o outro cotovelo em flexão e segura na borda do colchão.

MMII: permanece em extensão.

Legenda: MMSS – membros superiores; MMII – membros inferiores.

Portanto, foi identificado e descrito o início e o fim de cada subação de cada participante da tarefa habitual e modificada, assim como, o movimento de cabeça, tronco, membros superiores e inferiores. Devido ao extenso volume de dados, em seguida, iniciou-se o processo de redução de dados, categorização e codificação baseado no estudo de Richter, VanSant e Newton (1989). Todas as descrições de todos os participantes foram examinadas na tentativa de identificar semelhanças entre as subações e algumas descrições foram categorizadas por suas semelhanças. Posteriormente, foi realizada a primeira análise de concordância para definir o grau em que as pontuações reais eram semelhantes entre si e se avaliadoras diferentes atribuíam o mesmo valor preciso para cada item avaliado (GISEV; BELL; CHEN, 2013).

A análise de concordância foi realizada por duas pesquisadoras, a pesquisadora responsável por este estudo e uma segunda pesquisadora, fisioterapeuta com experiência no uso de escalas motoras em bebês com e sem deficiência sem experiência na avaliação motora de pessoas com AME, analisou e categorizou as subações OT, TS e ES de 24 vídeos aleatórios (10% do número total de vídeos), sendo 12 da tarefa habitual e 12 da tarefa modificada. A segunda pesquisadora recebeu orientações sobre como realizar a classificação da subação e como preencher o formulário de análise de confiabilidade interexaminador. Após a análise, foi observado que era necessário revisar cada uma das descrições das subações e realizar novos ajustes e agrupamentos.

A versão final da descrição das subações OT, TS e ES está disponível no ANEXO 8. Todos os vídeos de todos participantes foram novamente analisados e foi realizada uma nova análise de concordância com 24 novos vídeos.

### **3.3.2 Tempo da ação**

O tempo de ação foi definido como o intervalo de tempo entre o início e fim da ação. E três medidas foram realizadas (tempo total da ação, tempo absoluto de cada subação e tempo relativo de cada subação) para as repetições da tarefa habitual e modificada de cada participante. Para análise de cada uma dessas medidas, foi utilizado o software Kinovea, e foi definido:

- Tempo total da ação: intervalo de tempo entre a posição inicial e a posição final da tarefa medida, em segundos. A posição inicial e final da tarefa habitual e modificada foram previamente estabelecidos e estão descritos na tabela 3;
- Tempo absoluto da subação (OT/ TS / ES): medida de tempo entre a posição inicial e final de cada subação, em segundos. A posição inicial e final de cada subação (OT, TS e ES) da tarefa habitual e modificada foram previamente estabelecidos e estão descritos no ANEXO 8;
- Tempo relativo de cada subação: porcentagem de tempo de cada subação em relação ao tempo total da ação, calculado por:  $\frac{\text{tempo total da subação (OT/ TS / ES)}}{\text{tempo total da ação}} = \%$ .

## **4 ANÁLISE DE DADOS**

O primeiro procedimento para análise de dados foi a caracterização dos nove casos de participantes por meio da descrição qualitativa dos dados de maior competência motora, idade, sexo, maior função motora alcançada, idade de início dos sintomas, número de cópias de SMN2, usa medicação para AME, realiza reabilitação e qual idade iniciou. Também foi descrita a pontuação final da HFMSE das quatro avaliações e identificado se ocorreram mudanças entre as reavaliações, para isso, foi operacionalizado:

- Constante: sem mudanças clinicamente significativas na pontuação entre as reavaliações.
- Aumento: aumento a pontuação da escala ao longo do tempo ou aumento na pontuação com mínima mudança clinicamente significativa.
- Declínio leve: diminuição da pontuação em relação a A1 com mudança clinicamente significativa.

Ademais, foram realizadas análises nos dados coletados sobre o sequenciamento da ação e tempo de ação, descritas nos itens a seguir.

### **4.1 Dados do sequenciamento da ação**

Inicialmente, foi tabulada a subação OT, TS e ES de todas as repetições realizadas ao longo de doze meses de cada participante, da tarefa habitual e modificada. Em seguida, as subações foram representadas por meio de figuras para identificar a descrição predominante e a ocorrência de variações entre as repetições da tarefa e das quatro avaliações.

Ao longo do processo de descrição das subações OT, TS e ES, observamos que as subações apresentavam muitas semelhanças entre si e os participantes realizavam, em muitos momentos, apenas pequenos ajustes como “puxar-se pela roupa, lençol ou borda do colchão” ou “não se puxavam”. Por essa razão, realizamos um agrupamento em classes na tentativa de identificar padrões de semelhança entre as subações e reduzir os resultados. Os elementos do agrupamento em classes no nível macro, médio ou micro integravam a uma matriz, a subação. O agrupamento em classe da subação OS, TS e ES estão descritas na tabela 4. Também foi analisado se a subação OT, TS e ES apresentava variações após modificações na tarefa, e se essa variação ocorria no nível micro, médio ou macro subação. Para realizar todas essas análises, operacionalmente, foi definido:

- Subação predominante: descrição da subação que foi realizada na maior parte das repetições das quatro avaliações;

- Constante: não apresentou nenhuma variação na descrição da ação nas repetições da tarefa das quatro avaliações:

- Variação: apresentou ao menos uma mudança no nível macro, médio ou micro da subação.

Também foi calculada a frequência absoluta e relativa de cada categoria da subação OT, TS e ES de todos participantes.

**Tabela 4. Agrupamento em classes das descrições das subações OT, TS e ES**

OT	Macro	Médio	Micro
DD1	decúbito dorsal	flexionando a cabeça para apoiar os cotovelos	sem se puxar pela roupa, lençol ou borda do colchão
DD2		flexionando a cabeça sem apoiar os cotovelos	sem se puxar pela roupa, lençol ou borda do colchão
DD3			puxando pela roupa, lençol ou borda do colchão
DD4		elevando os ombros e flexionando a cabeça	
DD5		inclinando o tronco	para segurar na borda do colchão
DD6		impulsionando com os MMSS próximos da cabeça	
DL1	rolando para decúbito lateral	puxando pela roupa, lençol ou borda do colchão	
DL2		sem se puxar pela roupa, lençol ou borda do colchão	
E	encosta o rosto no colchão		
TS	Macro	Médio	Micro
EDD1	escalando	em decúbito dorsal	impulsionando com o MS
EDD2			mantendo o apoio nos MMSS
EDD3			puxando-se pela roupa, perna ou borda do colchão
ET1		com torção de tronco	sem se puxar pela roupa, lençol ou MMII
ET2			puxando-se pela roupa, lençol ou MMII
EMC1	empurrando o colchão com um MS	sem puxar-se pela roupa, na coxa ou lençol	
EMC2		puxando-se pela roupa, perna ou borda do colchão	
I1	impulsionado com os MMSS	sem segurar	
I2		segurando uma mão na outra	
MIDD	jogando os MMII para fora do colchão	em decúbito dorsal	
ES habitual	Macro		Micro
MS1	MMSS		elevados
MS2			apoiados
MS3			apoio atrás do tronco
ES modificada	Macro		Micro
B1	tocando na bola com uma		sem apoio
B1A	mão		apoio o MS contralateral
B2	tocando na bola com as duas		sem apoio
B2A	mãos		com apoio

Legenda: MS – membro superior; MMSS – membros superiores; MMII – membros inferiores.

#### 4.2 Dados do tempo de ação

Os dados de tempo total da tarefa habitual e modificada foram analisados de forma descritiva para investigar padrões de aumento ou diminuição entre as repetições da tarefa e ao longo de doze meses. Também foi calculada, de forma exploratória, a média, desvio padrão e coeficiente de variação da A1, A2, A3 e A4 da tarefa habitual e modificada de cada participante, e calculada a diferença entre o coeficiente de variação da tarefa habitual e modificada de cada participante. Para análise de dados do tempo total de ação, foi operacionalizado:

- Constante: não apresentou um padrão de aumento ou diminuição no tempo total da tarefa habitual ao longo de 12 meses ou após modificações na tarefa;

- Variação: padrão de aumento ou diminuição do tempo total da tarefa habitual ao longo do tempo ou após modificações na tarefa, ou aumento do coeficiente de variação.

Além disso, foi realizado um teste ANOVA para medidas repetidas TWOWAY para cada participante para observar a variância ao longo do tempo e do tipo de tarefa, assumindo o nível de significância de  $p < 0,05$ .

O tempo relativo foi apresentado e analisado por meio de gráficos com as médias do tempo relativo das três repetições da tarefa de cada participante em cada uma das quatro avaliações (A1, A2, A3 e A4). Para análise do tempo relativo, foi operacionalizado:

- Constante: manteve a mesma proporção de tempo da subação OT, TS e ES – manteve a estrutura temporal – ao longo do tempo ou após modificações na tarefa;

- Variável: mudanças na proporção de tempo das subação OT, TS ou ES, alterando a estrutura temporal ao longo do tempo ou após modificações na tarefa.

Foi realizada uma análise exploratória de comparação do tempo total de todos os participantes nas quatro avaliações da tarefa habitual e modificada. Para isso, foi utilizado o teste de Friedman para medidas repetidas, assumindo o nível de significância de 0,05. Na comparação do tempo total entre a tarefa habitual e modificada de todos os participantes, foi utilizado o teste de Wilcoxon para medidas repetidas, assumindo nível de significância de  $p < 0,05$ .

#### **4.2 Análise da adaptação**

A adaptação motora foi analisada de forma intraindividual e cada caso foi descrito da seguinte forma:

- 1- Ocorrência de mudanças no tempo total da tarefa habitual entre as repetições da tarefa e ao longo de doze meses;
- 2- Ocorrência de mudanças na estrutura temporal da tarefa habitual ao longo de doze meses;
- 3- Descrita a subação (OT, TS e ES) predominante da tarefa habitual e se ocorreram variações no sequenciamento de cada subação entre as repetições da tarefa e ao longo de doze meses;
- 4- Descrita a subação (OT, TS e ES) predominante da tarefa modificada e se ocorreram variações no sequenciamento de cada subação entre as repetições da tarefa e ao longo de doze meses;

- 5- Ocorrência de acréscimo de tempo no tempo total da tarefa modificada entre as repetições da tarefa e ao longo de doze meses;
- 6- Ocorrência de mudanças na estrutura temporal da tarefa modificada ao longo de doze meses;
- 7- Análise da variância no tempo total da tarefa habitual e modificada ao longo do tempo e do tipo de tarefa.

#### **4.4 Análise de concordância da descrição do sequenciamento da ação**

Na primeira análise de concordância, foi calculada a porcentagem de concordância para definir o grau em que as classificações são idênticas (KOTTNER et al., 2011), por meio da fórmula 1.

$$\text{Porcentagem de concordância} = \frac{\text{número de respostas concordantes}}{\text{Número total de respostas}} \times 100\%$$

Fórmula 1. Porcentagem de concordância.

Os dados da segunda análise de concordância da descrição do sequenciamento da ação das duas examinadoras foram analisados pelo teste de Cohen's Kappa, pois esse teste é sensível ao viés entre os avaliadores e a prevalência geral de respostas. O teste de Kappa é recomendado para análise de concordância de dados empregando dois avaliadores(as) para avaliar itens em uma escala nominal (GISEV; BELL; CHEN, 2013). Foi considerado o valor do teste: menor que zero – insignificante ou pobre; entre 0 e 0,2 - fraca; entre 0,21 e 0,4 – razoável; entre 0,41 e 0,6 - moderada; entre 0,61 e 0,8 – forte; entre 0,81 e 1 - quase perfeita (COHEN, 1960).

## 5 Resultados

### 5.1 Caracterização dos(as) participantes e adaptação motora

Foram incluídos nove participantes neste estudo, uma pessoa que senta com quatro anos, uma que fica em pé com 28 anos e sete pessoas que andam (idade mínima de 3 anos e máxima de 35 anos), sendo duas participantes do sexo feminino e sete do sexo masculino. A maior função motora alcançada de todos os participantes foi a marcha (Tabela 5). Todos participantes foram avaliados pela HFMSE e apenas os participantes 2, 4, 8 e 9 apresentaram uma mudança clinicamente significativa na pontuação da escala (Tabela 5). Todos participantes realizavam acompanhamento com fisioterapia, no entanto, o participante 7 interrompeu o acompanhamento com a fisioterapia na A2 e a participante 9 na A4. Nenhum dos participantes faziam uso de ventilação não-invasiva, quatro faziam uso de órtese AFO (*ankle-foot-orthoses*), quatro usavam cadeira de rodas manual e um usava cadeira de rodas motorizada. Todos os participantes faziam o uso da medicação Nusinersen quando iniciaram a participação neste estudo e já haviam tomado quatro ou mais doses do medicamento, com exceção do participante 7 (Tabela 5). Os(as) participantes que faziam uso da medicação Nusinersen relataram melhora da resistência na marcha, permanecer na postura bípede, equilíbrio corporal, caminhar em terrenos irregulares, agachar-se, pular e pegar uma bola, e diminuição das quedas.

Para análise da adaptação motora foram analisados 105 vídeos da tarefa habitual e 106 vídeos da tarefa modificada. Três vídeos da tarefa habitual e dois da modificada foram excluídos, porque apresentaram inconsistências na filmagem ou os(as) participantes iniciaram a execução da tarefa antes da filmagem. Apenas o participante 1 suprimiu a subação TS na A2 repetição 2 e A4 repetição 3, não adotando a posição final da subação – alinhar o quadril e os ombros. Por isso, a subação TS foi desconsiderada e classificadas as subações OT e ES. A seguir, foram descritos os nove casos dos participantes deste estudo.



**Tabela 5. Caracterização dos participantes**

Participante	Competência motora	Sexo	Idade (anos)	Idade de início dos sintomas	Cópias de SMN2	Faz uso de:				Idade de início da reabilitação	HFMSE (pontos)			
						VNI	Órtese	Cadeira de rodas	Nusinersen		A1	A2	A3	A4
1	Senta	Masculino	4	1 ano e 3 meses	3	Não	Sim (AFO)	Não	6 doses	1 anos e 6 meses	36	38	39	36
2	Fica em pé	Masculino	28	2 anos	3	Não	Não	Sim (manual)	12 doses	14 anos	43	43	43	38
3	Anda	Feminino	3	1 ano e 6 meses	1	Não	Sim (AFO)	Sim (manual)	5 doses	2 anos e 5 meses	49	50	51	51
4	Anda	Masculino	5	1 ano e 3 meses	3	Não	Não	Não	7 doses	2 anos e 4 meses	48	46	44	46
5	Anda	Masculino	9	1 ano e 6 meses	3	Não	Sim (AFO)	Não	12 doses	3 anos	64	64	64	64
6	Anda	Masculino	13	1 ano e 9 meses	4	Não	Sim (AFO)	Sim (manual)	12 doses	8 anos	54	55	55	54
7	Anda	Masculino	30	14 anos	NR	Não	Não	Sim (manual)	não	15 anos	42	43	44	44
8	Anda	Masculino	30	13 anos	3	Não	Não	Sim (motorizada)	4 doses	13 anos	49	52	51	52
9	Anda	Feminino	35	12 anos	4	Não	Não	Não	5 doses	12 anos	54	*	54	50

Legenda: SMN2 – *survival motor neuron 2*; HFMSE – *Hammersmith Functional Motor Scale Expanded*; NR – não relatado; VNI – ventilação não-invasiva; AFO – *ankle-foot-orthoses*; \* - participante não teve disponibilidade para realizar a avaliação

## **Participante 1**

O participante 1, que senta, com 4 anos de idade, teve início dos sintomas com um 1 e 9 meses, pois não realizava a postura bípede e troca postural de ajoelhado para bípede, apenas permanecendo na postura em ajoelhado. Teve o diagnóstico de AME com 3 anos e 2 meses, mas desde 1 ano e 6 meses de idade já realizava acompanhamento com fisioterapia (*Therasuit*) e terapia ocupacional (método Ayres) (Tabela 5). Iniciou neste estudo na 6<sup>o</sup> dose do Nusinersen. Segundo a mãe, o participante 1 apresentou melhora do tempo na postura em pé, força de membros superiores e inferiores.

O participante 1 apresentou um aumento na pontuação da HFMSE na A2 de dois pontos, na A3 de um ponto e na A4 teve uma queda de três pontos (Tabela 5). Essa alteração na pontuação da HFMSE não impactou no tempo total da tarefa habitual que se manteve pouco alterado (Tabela 6), apresentando um coeficiente de variação de 10% (Tabela 8). Ele manteve a mesma estrutura temporal ao longo de doze meses, gastando proporcionalmente o maior tempo relativo na subação TS, seguido da OT e ES (Figura 6). Foi possível observar que o participante 1 realizou adaptações no sequenciamento da ação, pois ele apresentou a subação OT predominante “encosta o rosto no colchão” e realizou duas variações no nível macro para “rolando para decúbito lateral puxando pela roupa, lençol ou borda do colchão” na A2 repetição 1 e A3 repetição 1 (Figura 7). O participante 1 também realizou adaptação na subação ES, em que foi predominante em “membros superiores apoiados” e variou apenas no nível micro na A1 repetição 3 para “membros superiores sem apoio” (Figura 9). Na subação TS, ele não realizou adaptações e foi constante em “escalando com torção de tronco sem se puxar pela roupa, lençol ou borda do colchão” (Figura 8).

Após modificações na tarefa, o participante 1 realizou adaptações no sequenciamento da ação apenas modificando a subação ES para “tocando na bola com as duas mãos sem apoio” e variou no nível micro para “tocando na bola com uma mão e apoiando o membro superior contralateral” (Figura 9). No entanto, ele manteve a subação predominante OT e TS da tarefa habitual (Figura 7, 8). O participante 1 não fez acréscimo de tempo no tempo total da tarefa modificada (Tabela 6) e não apresentou variância significativa tanto ao longo do tempo ( $p=0,113$ ) como nas duas tarefas ( $p=0,259$ ). Foi observado aumento no coeficiente de variação em todas as avaliações da tarefa modificada (Tabela 7) e apresentou maior diferença no coeficiente de variação após modificações na tarefa (8,30%) (Tabela 8). A estrutura temporal também foi mais variável, em que ocorreu diminuição no tempo relativo de TS e aumento de ES na A3 (Figura 6).

## **Participante 2**

O participante 2, que fica em pé, com 28 anos, iniciou dos sintomas com 2 anos de idade devido dificuldade para sustentar a cabeça, quedas e não era capaz de correr. Teve o diagnóstico de AME com 14 anos e iniciou o acompanhamento com fisioterapia na mesma idade (Tabela 5). Iniciou neste estudo na 12<sup>o</sup> dose do Nusinersen, porém relatou que mesmo com uso da medicação apresentou piora da marcha.

O participante 2 manteve a pontuação da HFMSE em 43 pontos na A1, A2 e A3, porém na A4 teve uma mudança clinicamente significativa (STOLTE et al., 2020) diminuindo cinco pontos na escala (Tabela 5), entretanto, isso não modificou o tempo total da tarefa habitual ao longo de doze meses que se manteve pouco alterado (Tabela 6). Ele manteve a mesma estrutura temporal na ação ao longo das quatro avaliações, gastando, proporcionalmente, mais tempo na subação TS (Figura 6). No entanto, o participante 2 realizou adaptações no sequenciamento das subações TS e ES. O padrão predominante da subação TS foi “escalando em decúbito dorsal impulsionando com o MS” e teve três variações no nível micro, em dois momentos modificou para “escalando em decúbito dorsal mantendo o apoio nos MMSS”, em um momento para “puxando-se pela roupa, perna ou borda do colchão”, e também realizou uma variação no nível médio para “escalando com torção de tronco sem se puxar pela roupa, lençol ou MMII” (Figura 8). Na subação ES, ele realizou “membros superiores sem apoio” na maior parte das repetições, mas modificou para “membros superiores apoiados” (Figura 9).

Após a modificação da tarefa, o participante 2 realizou apenas adaptações na subação ES e apresentou menor variações em comparação com a tarefa habitual, sendo a subação predominante “tocando na bola com as duas mãos sem apoio” e variou para “tocando na bola com as duas mãos com apoio” (A1 repetição 1 e A1 repetição 2) e para “tocando na bola com uma mão apoiando do membro superior contralateral” (A1 repetição 3) (Figura 9). Foi possível observar diminuição da média do tempo total ao longo dos doze meses e do coeficiente de variação em todas as avaliações da tarefa modificada, exceto, na A4 que o coeficiente de variação foi menor na tarefa habitual (Tabela 6 e 7). A diferença do coeficiente de variação entre a tarefa habitual e modificada foi de 0,84% (Tabela 8). O participante 2 apresentou variação significativa no tempo total da tarefa habitual e modificada aos doze meses ( $p=0,011$ ), mas não ocorreram diferenças significativas entre as tarefas ( $p=0,178$ ). E a estrutura temporal da ação foi mantida na tarefa modificada (Figura 6).

### **Participante 3**

A participante 3, que anda, com 3 anos de idade, teve início dos sintomas com 1 ano e 6 meses com episódios de “arrastar” a perna esquerda para andar. Um ano depois, iniciou acompanhamento com fisioterapia e teve o diagnóstico com 2 anos e 11 meses (Tabela 5). Iniciou neste estudo na 5ª dose do Nusinersen e, segundo a mãe, relatou melhora na “firmeza” das pernas, do equilíbrio e da resistência, aumentou o número de passos e agora é capaz de subir no sofá com independência.

A participante 3 teve um aumento gradual na pontuação da HFMSE iniciando com 49 pontos, ganhou um ponto na A2, ganhou mais um ponto na A3 e manteve na A4. No entanto, a mudança na pontuação da escala não impactou no tempo total da ação da tarefa habitual que se manteve pouco alterado (Tabela 6). Ela manteve o tempo relativo na ação gastando, proporcionalmente, maior tempo na subação TS, ao longo dos doze meses (Figura 6). Entretanto, ela realizou adaptações no sequenciamento da ação na subação OT, TS e ES. Na subação OT, a participante 3 apresentou a subação predominante “em decúbito dorsal, flexionando a cabeça para apoiar os cotovelos sem se puxar pela roupa, lençol ou borda do colchão” e variou apenas uma vez no nível macro na A4 repetição 2 para “rolando para decúbito lateral puxando pela roupa, lençol ou borda do colchão” (Figura 7). A subação TS predominante foi “empurrando o colchão com um MS sem se puxar pela roupa, na coxa ou lençol” e variou no nível macro para “escalando com torção de tronco sem se puxar pela roupa, na coxa ou lençol” na A2 repetição 2, A2 repetição 3 e A4 repetição 2 (Figura 8). Na subação ES, a participante 3 teve como subação predominantes “membros superiores com apoio” e variou na A1 repetição 3 para “membros superiores sem apoio” (Figura 9).

Após modificações na tarefa, a participante 3 realizou adaptações na subação OT de “rolando para decúbito lateral puxando-se” para “sem se puxar” na tarefa modificada (Figura 7). Também realizou adaptações na subação ES, em que a subação predominante era “tocando na bola com as duas mãos sem apoio” e variou no nível micro para “sem apoio” e no nível macro para “tocando na bola com uma mão sem apoio” (Figura 9). As adaptações no tempo de ação foram observadas apenas nos componentes da ação, porque existiu baixa diferença do coeficiente de variação entre a tarefa habitual e modificada (-1,64%) (Tabela 8). Também não foi observada significância na variância ao longo do tempo ( $p=0,332$ ) e no tipo de tarefa ( $p=0,099$ ). Mas a estrutura temporal ao longo dos doze meses da tarefa modificada foi variável, em que o maior tempo relativo na A1 foi da subação OT, depois na A2 adotou a mesma estrutura temporal da tarefa habitual, e na A3 e A4 realizou nova modificação aumentando o tempo relativo da subação ES (Figura 6).

#### **Participante 4**

O participante 4 com 5 anos de idade, que anda, teve idade de início dos sintomas com 1 ano e 3 meses em que foi observada a presença do sinal de Gowers. Teve o diagnóstico de AME com 1 ano e 11 meses e iniciou o acompanhamento com fisioterapia com 2 anos e 4 meses (Tabela 5). Iniciou neste estudo na 7<sup>o</sup> dose do Nusinersen e relatou diminuição de quedas, da fasciculação da mão, dos roncos e é capaz de virar no colchão a noite com independência.

O participante 4 apresentou diminuição da pontuação inicial da HFMSE de 48 pontos, na A2 perdeu 2 pontos, em seguida, na A3 perdeu mais dois pontos e na última avaliação recuperou dois pontos. Foi possível observar adaptação no tempo total da ação da tarefa habitual, em que o participante 4 aumentou o tempo total da tarefa habitual na avaliação em que realizou a menor pontuação da HFMSE (Tabela 6). O participante 4 manteve o tempo relativo na ação gastando proporcionalmente maior tempo na subação TS (Figura 6). Ele também realizou adaptações no sequenciamento da ação na subação TS e ES. Na subação TS, ele teve como subação predominante “escalando com torção de tronco puxando-se pela roupa, lençol ou MMII” e variou apenas no nível micro para “sem se puxar pela roupa, lençol ou MMII” (Figura 8). Na subação ES, ele foi predominante em “membros superiores apoiados” e variou na A1 repetição 3 para “membros superiores apoiados atrás do tronco” (Figura 9).

Depois da modificação da tarefa, o participante 4 apenas realizou adaptações na subação ES e apresentou maior número de variações em relação a tarefa habitual. A subação ES “tocando na bola com as duas mãos com apoio” foi a subação predominante, mas variou no nível micro para “tocando na bola com as duas mãos sem apoio” (A2 repetição 2, A2 repetição 3, A4 repetição 1 e A4 repetição 3), também realizou uma variação no nível macro para “tocando na bola com uma mão apoiando o membro superior contralateral” (A3 repetição 2 e A3 repetição 3) e mais uma variação no nível macro para “tocando na bola com uma mão sem apoio” (A4 repetição 2) (Figura 9). Em relação ao tempo de ação, foi observado aumento na média do tempo total da tarefa modificada e maior diferença no coeficiente de variação de 9,98% (Tabela 8). No entanto, não foi observada variância significativa entre os tipos de tarefa ( $p=0,634$ ), mas existiu variação significativa no tempo total ao longo do tempo ( $p<0,001$ ). A estrutura temporal da ação na tarefa modificada foi mantida (Figura 6).

## **Participante 5**

O participante 5, que anda, com 9 anos de idade, iniciou os primeiros sintomas com 1 ano e 6 meses em razão de episódios de quedas, incapacidade para engatinhar e dificuldade para subir degraus (Tabela 5). Aos 3 anos de idade, iniciou acompanhamento com fisioterapia, mas o diagnóstico de AME foi apenas com 3 anos e 6 meses. Iniciou neste estudo na 11ª dose do Nusinersen relatando melhora na velocidade da corrida, capacidade para subir escadas sem apoio, melhora da energia e equilíbrio corporal.

O participante 5 apresentou a pontuação da HFMSE de 64 pontos em todas as avaliações deste estudo (Tabela 5) e o tempo total da tarefa habitual se manteve pouco alterado (Tabela 6). Já no tempo relativo, o participante 5 realizou adaptações ao longo dos doze meses, gastando proporcionalmente mais tempo na subação TS na A2 e A3, e na A1 e A4 aumentou o tempo relativo da OT (Figura 6). O participante 5 também realizou adaptações no sequenciamento da ação ao longo de doze meses na subação OT e ES. Na subação OT, ele foi predominante em “decúbito dorsal, flexionando a cabeça sem apoiar os cotovelos sem se puxar pela roupa, lençol ou borda do colchão” e variou no nível médio para “decúbito dorsal com os membros superiores próximos da cabeça sem se puxar” na A1 repetição 1, A1 repetição 2, A1 repetição 3, A3 repetição 2, A3 repetição 3 (Figura 7). Na subação ES, foi predominante em “membros superiores apoiados” variando apenas no nível micro para “membros superiores sem apoio” (A3 repetição 1) (Figura 9).

Após as modificações na tarefa, o participante 5 realizou adaptações na subação OT aumentando o número de repetições da variação “decúbito dorsal com os membros superiores próximos da cabeça sem se puxar” (Figura 7). Na subação TS, ele realizou a mesma subação predominante da tarefa habitual, mas variou no nível micro na A1 repetição 3 para “segurando uma mão na outra” (Figura 8). Na subação ES, foi predominante em “tocando a bola com as duas mãos sem apoio” e variou mais vezes do que na tarefa habitual (A1 repetição 2 e A2 repetição 3) para “tocando a bola com as duas mãos com apoio” (Figura 9). Nenhum padrão de acréscimo de tempo ocorreu no tempo total da tarefa modificada (Tabela 6), no entanto, realizou maior variação no tempo total da tarefa modificada observada pela diferença do coeficiente de variação de 8,01% (Tabela 8). O participante 5 não apresentou significância na variância ao longo do tempo ( $p=0,903$ ) e nem entre os tipos de tarefa ( $p=0,813$ ). O participante 5 também realizou menor variação na estrutura temporal da ação e única modificação foi na A2 aumentando o tempo relativo da subação OT e diminuindo de TS (Figura 6).

## **Participante 6**

O participante 6, que anda, com 13 anos de idade, teve início dos sintomas com um 1 e 9 meses devido à mudança no padrão de marcha (marcha em equino). O diagnóstico de AME foi com 4 anos e iniciou acompanhamento com fisioterapia aos 8 anos (Tabela 5). Na primeira avaliação deste estudo, já havia tomado 12 doses do medicamento Nusinersen relatando melhora da força do membro superior.

O participante 6 apresentou na primeira avaliação a pontuação da HFMSE de 54 pontos, na segunda ganhou um ponto, manteve a mesma pontuação na terceira avaliação e perdeu um ponto na última avaliação (Tabela 5). Foram observadas adaptações na estrutura temporal da ação, em que gastou, proporcionalmente, mais tempo na subação TS na A1, A2 e A4, mas aumentou o tempo relativo da OT na A3 (Figura 6). O participante 6 também realizou adaptações no sequenciamento da ação ao longo de doze meses nas subações OT e TS. Na subação OT, ele realizou “decúbito dorsal impulsionando com os MMSS próximos da cabeça puxando pela roupa, lençol ou borda do colchão” na maior parte das repetições e variou no nível macro apenas na A3 repetição 2 e A3 repetição 3 para “decúbito dorsal flexionando a cabeça sem apoiar os cotovelos puxando pela roupa, lençol ou borda do colchão” (Figura 7). Em relação a subação TS, ele foi predominante em “empurrando o colchão com um MS puxando-se pela roupa, perna ou borda do colchão” e apresentou variação no nível macro para “escalando em decúbito dorsal impulsionando com o MS” (A4 repetição 2 e A4 repetição 3) (Figura 8).

Após modificações na tarefa, o participante 6 realizou as mesmas subações da tarefa habitual, exceto na subação ES, que ele foi mais variável na tarefa modificada do que na tarefa habitual. A subação predominante era “tocando a bola com as duas mãos sem apoio” e variou no nível micro para “tocando a bola com as duas mãos com apoio” (A2 repetição 3) e no nível macro para “tocando a bola com uma mão sem apoio” (A2 repetição 3, A3 repetição 2 e A3 repetição 3) (Figura 9). O participante 6 não fez acréscimo de tempo no tempo total da tarefa modificada e apresentou significância na variância do tempo de ação ao longo de doze meses ( $p=0,011$ ). No entanto, não apresentou significância entre os tipos de tarefa ( $p=0,381$ ) e a diferença do coeficiente de variação foi muito semelhante entre a tarefa habitual e modificada (0,22%) (Tabela 8). Ele fez adaptações na estrutura temporal da tarefa modificada diminuindo o tempo relativo da subação TS na A1, A2 e A4 (Figura 6).

## **Participante 7**

O participante 7, que anda, com 30 anos de idade, teve início dos sintomas com 14 anos, o diagnóstico no mesmo ano e iniciou acompanhamento com fisioterapia com 15 anos. No início do presente estudo, o participante 7 fazia fisioterapia, mas interrompeu o acompanhamento na A2, e assim permaneceu até o final do estudo. Ele também não fazia uso do medicamento Nusinersen (Tabela 5).

O participante 7 apresentou na primeira avaliação 42 pontos na HFMSE, em seguida, ganhou um ponto na A2, ganhou mais um ponto na avaliação seguinte (A3) e finalizou mantendo a pontuação de 44 pontos na A4. No entanto, foi possível observar que o tempo total de ação da tarefa habitual foi pouco alterado ao longo de doze meses (Tabela 6), mas aumentou progressivamente o coeficiente de variação ao longo das avaliações iniciando na A1 com 11,5% e terminando na A4 com 24,2% (Tabela 7). O participante 7 não realizou adaptações na estrutura temporal da ação ao longo dos doze meses (Figura 6). No sequenciamento da ação, realizou adaptações em todas as subações. Apresentou a subação OT predominante em “decúbito dorsal, inclinando o tronco se puxando pelo lençol ou borda do colchão” e variou no nível médio “decúbito dorsal flexionando a cabeça sem apoiar os cotovelos puxando pela roupa, lençol ou borda do colchão” (A4 repetição 1 e A4 repetição 3) (Figura 7). Na subação TS, “jogando os MMII para fora do colchão em decúbito dorsal segurando na coxa” foi a subação predominante e variou no nível macro para “escalando com torção de tronco puxando-se pela roupa, lençol ou MMII” (A4 repetição 1 e A4 repetição 2) e para “empurrando o colchão com o membro superior puxando-se pela roupa, perna ou borda do colchão” (A4 repetição 3) (Figura 8). Na subação ES, foi predominante em “membro superiores apoiados” e variou para “sem apoio” na A3 repetição 1, A3 repetição 2 e A3 repetição 3 (Figura 9).

Após modificações na tarefa, o participante 7 realizou adaptações no sequenciamento da ação na subação TS e ES. Na subação TS, ele modificou a subação predominante para “escalando com torção de tronco puxando-se pela roupa, lençol ou MMII” e foi mais variável. Ele realizou variações no nível médio para “escalando em decúbito dorsal mantendo o apoio nos membros superiores” (A1 repetição 1, A1 repetição 2, A1 repetição 3 e A3 repetição 3) e “escalando em decúbito dorsal puxando-se pela roupa, lençol ou MMII” (A2 repetição 1, A2 repetição 2 e A2 repetição 3) (Figura 8). Na subação ES, ele foi mais variável do que na tarefa habitual, realizando a subação predominante “tocando na bola com as duas mãos sem apoio” e variou no nível micro para “tocando na bola com as duas mãos com apoio” (A1 repetição 2) e no nível macro para “tocando na bola com uma mão e



apoiando o membro superior contralateral” (A3 repetição 2) (Figura 9). O participante 7 não apresentou nenhum padrão de aumento ou diminuição no tempo total da tarefa modificada (Tabela 6), no entanto, o coeficiente de variação da tarefa habitual foi maior do que na tarefa modificada (2,17%) (Tabela 8). Ele apresentou significância na variância do tempo de ação ao longo de doze meses ( $p=0,031$ ) e não apresentou no tipo de tarefa ( $p=0,325$ ). A estrutura temporal foi mantida de tarefa habitual para modificada, porém ele diminuiu o tempo relativo da subação TS na tarefa modificada e aumentou da ES (Figura 6).

### **Participante 8**

O participante 8, que anda, com 30 anos, teve início dos sintomas aos 13 anos por incapacidade para realizar esportes. Iniciou a fisioterapia no mesmo ano do início dos sintomas, porém o diagnóstico de AME ocorreu apenas com 22 anos de idade (Tabela 5). Iniciou neste estudo na 4<sup>o</sup> dose do Nusinersen e relatou melhora do equilíbrio corporal.

O participante 8 apresentou a pontuação na avaliação inicial da HFMSE de 49 pontos, na avaliação seguinte, teve uma mudança clinicamente significativa ganhando 3 pontos (STOLTE et al., 2020), na A3 perdeu um ponto e na última avaliação recuperou um ponto, mas isso não impactou no tempo total da tarefa habitual, que se manteve pouco alterado (Tabela 6). Ele manteve o tempo relativo na ação, gastando, proporcionalmente, mais tempo na subação TS (Figura 6). Já no sequenciamento da ação, foram observadas adaptações apenas na subação TS, em que realizou a subação “escalando em decúbito dorsal impulsionando com o membro superior” na maior parte das repetições e variou na A4 repetição 1, A4 repetição 2 e A4 repetição 3 para “escalando em decúbito dorsal mantendo o apoio nos membros superiores” (Figura 8).

A modificação na tarefa não ocasionou adaptações no sequenciamento da ação, pois realizou as mesmas subações OT e TS realizadas na tarefa habitual (Figura 7 e 8), e foi constante na subação ES em “tocando a bola com as duas mãos sem apoio” (Figura 9). Já no tempo de ação ocorreram mudanças observadas por acréscimo de tempo no tempo total da tarefa modificada, exceto, na A3 repetição 1, A3 repetição 3 e A4 repetição 3 (Tabela 6). No entanto, o coeficiente de variação foi menor na tarefa modificada com a diferença de 3,98% (Tabela 8). Foi encontrada significância na análise de variância no tempo de ação ao longo do tempo ( $p<0,001$ ), porém não ocorreu significância no tipo de tarefa ( $p=0,085$ ). O participante 8 não realizou adaptações na estrutura temporal da ação da tarefa modificada (Figura 6).

## **Participante 9**

A participante 9, que anda, com 35 anos de idade, teve início dos sintomas com 12 anos, pois apresentou dificuldades nas aulas de educação física. O diagnóstico e início do acompanhamento com fisioterapia foi no mesmo ano do início dos sintomas, isso ocorreu devido à precoce investigação de AME, pois já tinha um irmão diagnosticado com a doença (Tabela 5). Iniciou neste estudo na 5ª dose do Nusinersen e relatou uma mudança significativa no equilíbrio corporal expressada pela frase “vida pré-Nusinersen e vida pós-Nusinersen”.

A participante 9 teve pontuação total inicial da HFMSE de 54 pontos. A segunda avaliação não foi realizada porque a participante não tinha disponibilidade, na terceira avaliação manteve a mesma pontuação que da A1 e na quarta avaliação teve uma mudança clinicamente significativa com a perda de quatro pontos (STOLTE et al., 2020). Essas mudanças não impactaram no tempo total de execução da tarefa habitual que se manteve pouco alterado (Tabela 6). No entanto, a participante 9 realizou adaptações no tempo relativo da ação, gastando, proporcionalmente, mais tempo na subação OT na maior parte das medidas, mas na A2 o maior tempo relativo foi da subação TS (Figura 6). No sequenciamento da ação foram observadas adaptações em todas subações. Na subação OT, ela foi predominante em “decúbito dorsal flexionando a cabeça sem apoiar os cotovelos puxando pela roupa, lençol ou borda do colchão” e variou no nível médio para “flexionando a cabeça para apoiar os cotovelos, sem se puxar pela roupa, lençol ou borda do colchão” (Figura 7). Na subação TS, não foi possível determinar a subação predominante pois foi amplamente variável, realizou três variações do nível micro: “escalando em decúbito dorsal mantendo o apoio nos MMSS” na A1 repetição 1 e A1 repetição 2, “escalando em decúbito dorsal impulsionado com o MS” na A1 repetição 3 e “escalando em decúbito dorsal puxando pela roupa, perna ou borda do colchão” na A2 repetição 3 e A3 repetição 1 (Figura 8). Ainda na subação TS, realizou “empurrando o colchão com um membro superior puxando-se pela roupa, perna ou borda do colchão” na A2 repetição 1 e A2 repetição 2, e “escalando com torção de tronco sem se puxar” na A2 repetição 1 e A2 repetição 2 (Figura 6). Na subação ES, foi predominante em “membros superiores apoiados” e variou apenas para “sem apoio” na A1 repetição 3 (Figura 9).

Depois da modificação da tarefa, a participante 9 foi constante na subação OT e TS (Figura 7 e 8). Na subação ES, ela foi mais variável que na tarefa habitual, pois realizou de forma predominante “tocando na bola com as duas mãos sem apoio” e variou no nível macro para “tocando na bola com uma mão apoiando o membro superior contralateral” (A1

repetição 2 e A2 repetição 1) (Figura 9). A participante 9 realizou adaptações no tempo total da tarefa modificada diminuindo o tempo de ação, exceto, na A2 repetição 2 (Tabela 6). Na análise de variância do tempo de ação, foi observada significância ao longo do tempo ( $p=0,049$ ) e não apresentou significância entre o tipo de tarefa ( $p=0,140$ ). A diferença do coeficiente de variação na tarefa modificada foi menor (8,08%) (Tabela 8), assim como, a variação da estrutura temporal da ação foi menos variável do que na tarefa habitual (Figura 9).

**Tabela 6. Tempo total da tarefa habitual e modificada de cada participante ao longo de doze meses (em segundos)**

Tarefa habitual												
Participante	A1R1	A1R2	A1R3	A2R1	A2R2	A2R3	A3R1	A3R2	A3R3	A4R1	A4R2	A4R3
1	4,43	4,80	5,30	7,02	6,66	5,00	4,73	5,06	5,06	6,70	6,90	5,70
2	19,27	21,17	18,27	19,46	21,52	23,99	22,10	29,74	37,77	21,87	21,31	21,40
3	3,35	3,55	3,72	2,77	2,77	2,50	3,58	3,51	2,60	3,01	2,33	2,77
4	11,33	11,27	13,39	16,22	15,64	12,77	28,37	25,50	19,99	12,47	13,49	*
5	2,97	2,17	1,97	1,34	1,24	1,60	2,03	1,70	2,23	2,03	3,57	2,24
6	4,20	2,83	2,93	2,66	3,25	2,32	6,63	5,36	3,73	3,26	3,93	3,29
7	8,68	9,92	7,91	9,19	7,54	10,50	7,20	8,44	10,36	4,68	7,55	5,74
8	6,87	5,24	5,51	4,77	4,80	5,24	5,53	4,90	5,30	5,77	5,14	6,11
9	6,50	9,75	5,75	4,40	3,73	3,80	4,84	*	*	6,16	5,10	5,27
Tarefa modificada												
Participante	A1R1	A1R2	A1R3	A2R1	A2R2	A2R3	A3R1	A3R2	A3R3	A4R1	A4R2	A4R3
1	5,50	4,23	5,90	4,06	4,60	7,43	4,33	4,83	3,66	6,33	3,96	5,90
2	17,37	19,73	19,10	21,63	18,19	21,89	23,67	20,60	24,30	16,53	20,71	23,37
3	2,87	2,63	3,14	3,41	3,45	2,57	3,07	3,31	4,05	3,72	3,18	3,55
4	12,14	11,23	10,87	22,13	12,29	12,77	22,76	15,43	27,39	14,16	10,43	11,15
5	2,57	2,23	1,45	4,24	1,84	1,80	1,60	2,64	1,94	2,00	1,77	1,77
6	2,33	2,40	3,50	4,43	2,76	2,90	3,66	3,33	4,10	3,33	2,93	3,96
7	12,59	14,25	10,06	6,62	6,18	7,47	8,81	11,39	7,85	*	6,28	7,81
8	7,37	6,94	6,21	5,40	5,80	5,77	5,14	5,00	5,20	6,54	6,04	6,07
9	3,99	4,51	4,60	3,67	4,47	3,60	3,72	3,56	*	3,13	3,67	3,30

Legenda: A – avaliação; R – repetição; \* inconsistências nos vídeos.

**Tabela 7. Média, desvio padrão e coeficiente de variação do tempo total da tarefa habitual e tarefa modificada das quatro avaliações de cada participante**

Tarefa habitual								
Avaliação	A1		A2		A3		A4	
Participante	Média (dp)	CV	Média (dp)	CV	Média (dp)	CV	Média (dp)	CV
1	4,8 (0,40)	9,0	6,2 (1,08)	17,3	5,0 (0,20)	3,9	6,4 (0,60)	10,0
2	19,6 (1,50)	7,5	21,7 (2,30)	10,5	29,9 (7,80)	26,2	21,5 (0,30)	1,4
3	3,0 (0,19)	5,2	2,6 (0,16)	5,8	3,2 (0,50)	16,9	2,7 (0,30)	12,7
4	12,0 (1,20)	10,0	14,9 (1,80)	12,4	24,6 (4,30)	17,3	13,0 (0,70)	5,5
5	2,4 (0,50)	22,3	1,4 (0,20)	13,7	2,0 (0,30)	13,5	2,6 (0,80)	32,0
6	3,3 (0,76)	23,0	2,7 (0,40)	17,2	5,23 (1,4)	26,9	3,5 (0,40)	10,8
7	8,8 (1,00)	11,5	9,1 (1,50)	16,4	8,7 (1,60)	18,4	6,0 (1,50)	24,2
8	5,9 (0,90)	14,9	4,9 (0,30)	5,3	5,2 (0,30)	6,1	5,7 (0,50)	8,7
9	7,3 (2,10)	29,0	4,0 (0,40)	9,2	*	*	5,5 (0,60)	10,3
Tarefa modificada								
Participante	Média (dp)	CV	Média (dp)	CV	Média (dp)	CV	Média (dp)	CV
1	5,2 (0,90)	16,7	5,4 (1,80)	33,8	4,3 (0,60)	13,7	5,4 (1,26)	23,3
2	18,7 (1,20)	6,5	20,6 (2,10)	10,0	22,9 (2,00)	8,7	20,20 (3,40)	17,0
3	2,9 (0,30)	8,8	3,1 (0,50)	15,8	3,5 (0,50)	14,7	3,4 (0,20)	7,9
4	11,4 (0,70)	5,7	15,7 (5,50)	35,3	21,9 (6,00)	27,6	11,9 (0,20)	16,6
5	2,1 (0,60)	27,5	2,6 (1,40)	53,2	2,1 (0,50)	25,7	1,8 (0,10)	7,3
6	2,7 (0,70)	23,9	3,4 (0,90)	27,5	3,7 (0,40)	10,4	3,40(0,50)	15,3
7	12,3 (2,10)	17,2	6,8 (0,70)	9,7	9,4 (1,80)	19,6	7,0 (1,10)	15,4
8	6,8 (0,60)	8,6	5,7 (0,20)	3,9	5,1 (0,10)	2,0	6,2 (0,30)	4,5
9	4,4 (0,30)	7,5	3,9 (0,50)	12,3	2,4 (2,10)	4,5	3,4 (0,30)	8,1

Legenda: DP – desvio padrão; CV – coeficiente de variação; \*inconsistências nos vídeos. Média e desvio padrão foram apresentadas em segundos e o coeficiente de variação em porcentagem.

**Tabela 8. Média do coeficiente de variação da tarefa habitual e modificada de cada participante e a diferença entre elas**

Participante	Coeficiente de variação Tarefa habitual (%)	Coeficiente de variação Tarefa modificada (%)	Diferença entre tarefa habitual e modificada (%)
1	10,0	18,30	-8,30
2	11,4	10,57	0,84
3	10,20	11,80	-1,64
4	11,32	21,30	-9,98
5	20,39	28,41	-8,01
6	19,01	19,30	-0,22
7	17,63	15,46	2,17
8	8,75	4,76	3,98
9	16,19	8,10	8,08

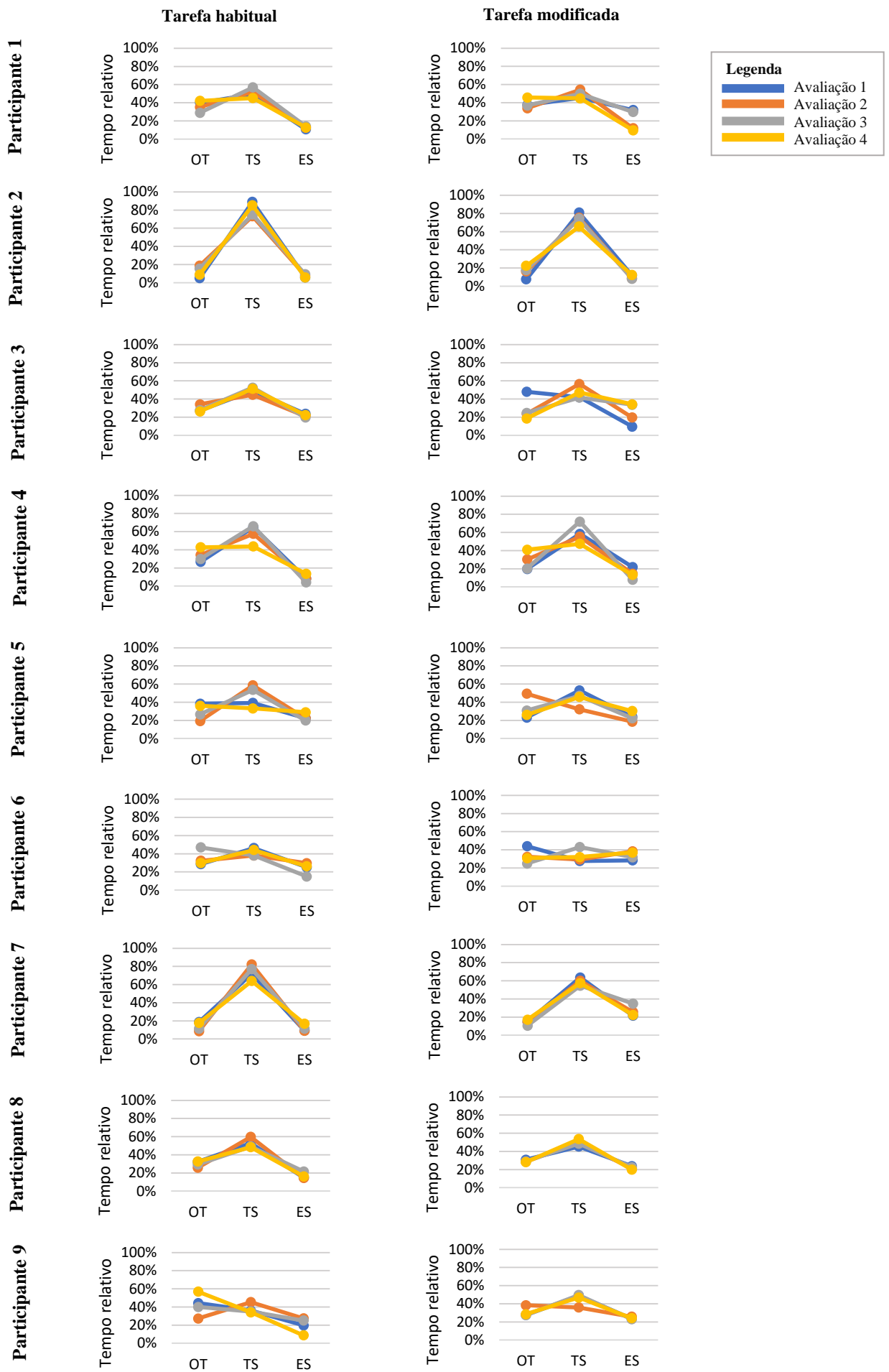
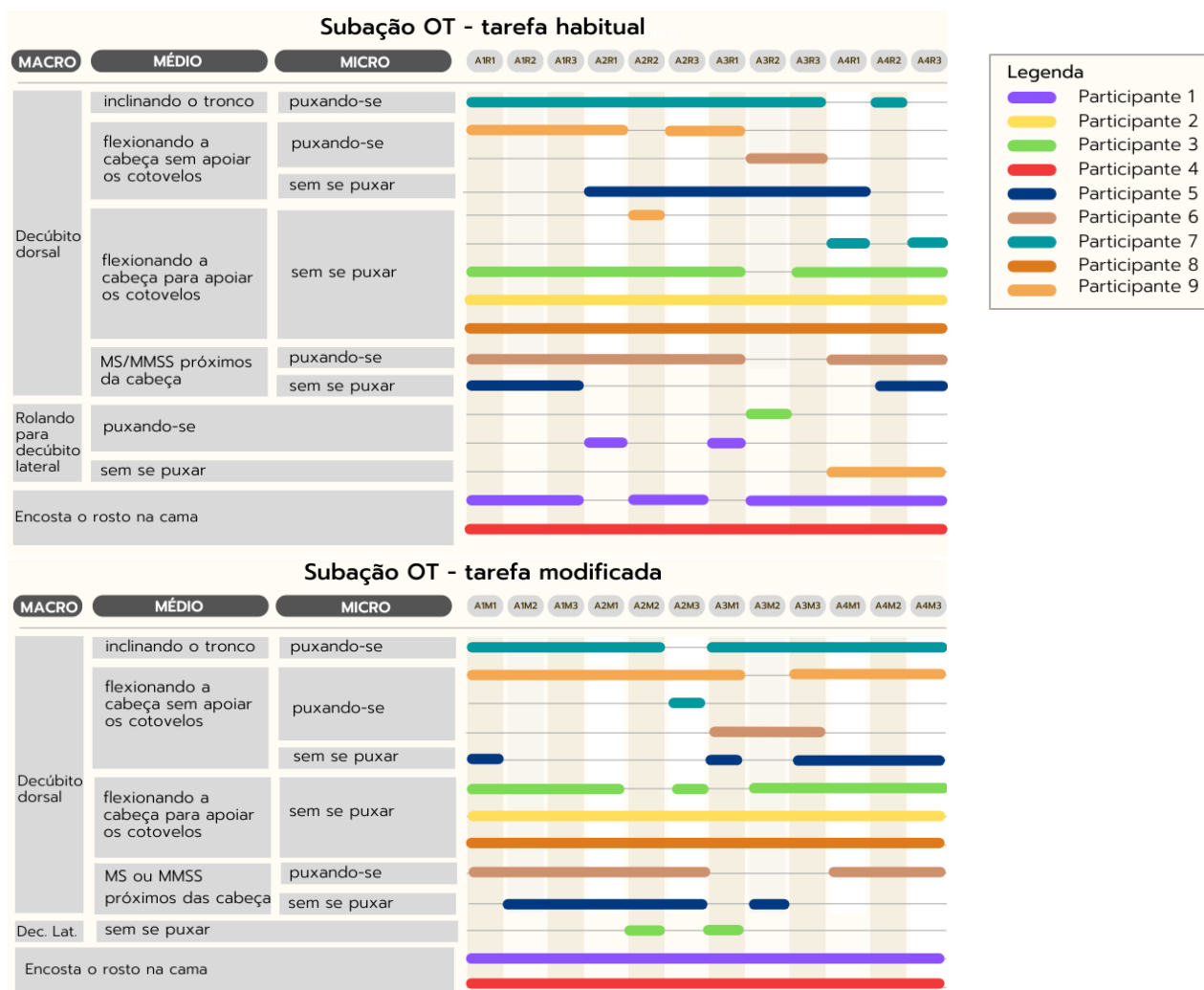
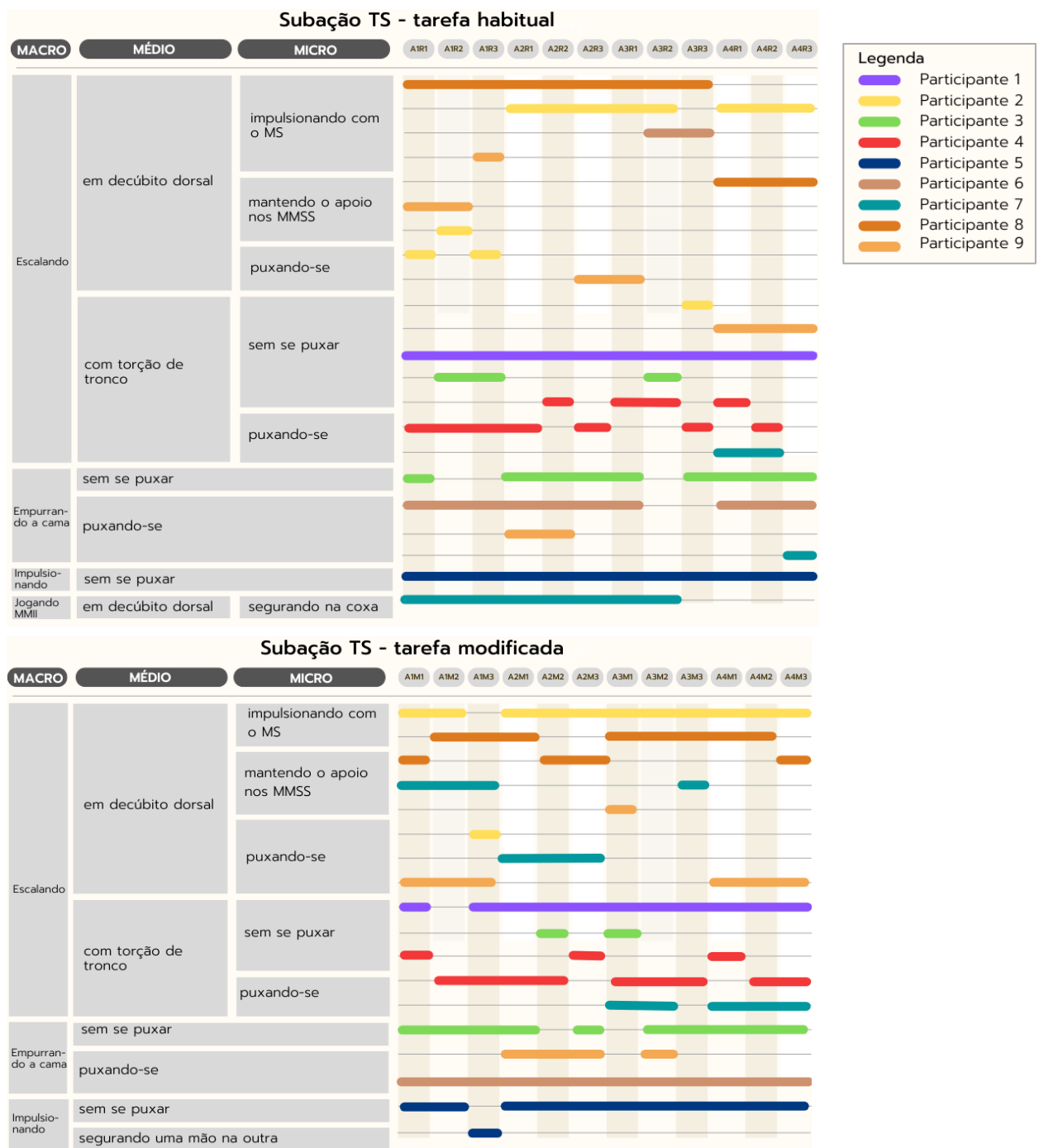


Figura 6. Média do tempo relativo da tarefa habitual e modificada de cada participante ao longo de doze meses.



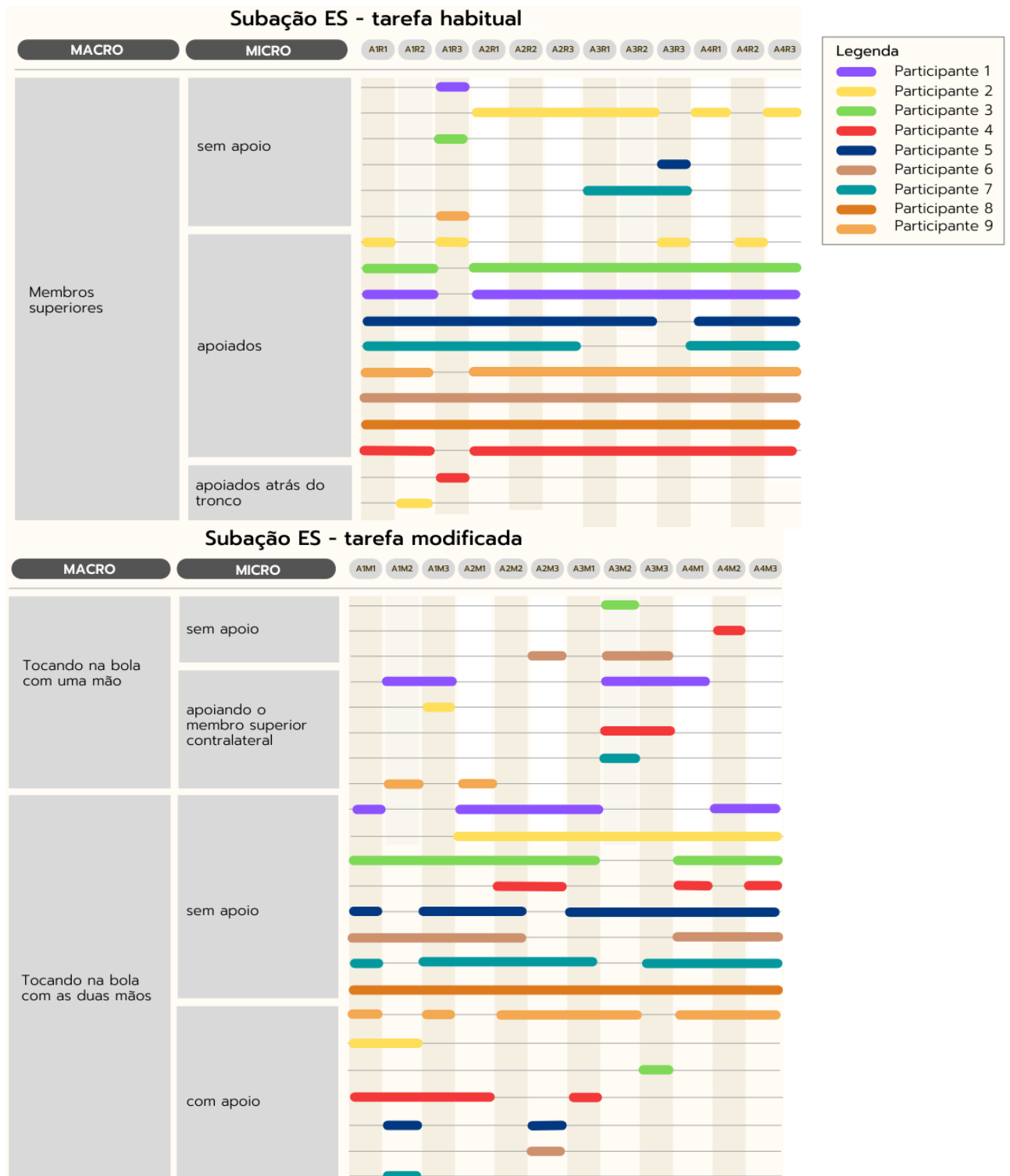
**Figura 7. Descrição da variação das categorias da subação OT da tarefa habitual e modificada de cada participante ao longo de doze meses.**

Legenda: A – avaliação; R – repetição; MS/MMSS – membro superior ou membros superiores; Dec. Lat. – rolando para decúbito lateral.



**Figura 8. Descrição da variação das categorias da subação TS da tarefa habitual e modificada cada participante ao longo de doze meses.**

Legenda: A – avaliação; R – repetição; MS – membro superior; MMSS – membros superiores; MMII – membros inferiores.



**Figura 9. Descrição da variação das categorias da subação ES tarefa habitual e modificada cada participante ao longo de doze meses.**

Legenda: A – avaliação; R – repetição.



Ao analisar todos os participantes, nenhum participante apresentou um padrão de aumento ou diminuição do tempo total da tarefa habitual ao longo de doze meses, e apenas o participante que aumentou progressivamente o coeficiente de variação foi o participante 7. O único participante que aumentou o tempo total de ação nas três repetições da tarefa habitual, justamente, na mesma avaliação que teve diminuição da pontuação da HFMSE, foi o participante 4. Já o sequenciamento da ação foi amplamente variável e os participantes realizaram mais adaptações na subação TS, assim como, foi a subação que apresentou a maior proporção da ação.

Após as modificações na tarefa, foi possível observar que a subação OT mais frequente de todos participantes na tarefa habitual e tarefa modificada foi “decúbito dorsal flexionando a cabeça para apoiar o cotovelo, sem se puxar pela roupa lençol ou borda do colchão” (Tabela 10). Já na subação TS, a subação mais frequentemente na tarefa habitual de todos os participantes foi “escalando com torção de tronco sem se puxar pela roupa, lençol ou MMII” e na tarefa modificada foi “escalando em decúbito dorsal e impulsionando com o MS” (Tabela 11). Na subação ES, também foi possível observar mudanças na subação mais frequente realizadas da tarefa habitual “MMSS apoiados” para “tocando na bola com uma mão sem apoio” na tarefa modificada (Tabela 12). A maior parte dos participantes não realizaram acréscimo de tempo no tempo total da tarefa modificada, exceto, o participante 8 que apresentou acréscimo de tempo na maior parte das repetições. No entanto, foi possível observar que os participantes adultos apresentaram maior variação no tempo total da tarefa habitual do que na tarefa modificada. A estrutural temporal na maior parte dos participantes não foi alterada após a modificação na tarefa, mesmo com algumas variações algo longo dos doze meses, em que a subação TS compôs o maior tempo da tarefa, seguida da OT, por fim, a subação ES.

Na análise de comparação do tempo total da tarefa de todos os participantes (n=9) entre as avaliações, não se obteve significância estatística para tarefa habitual ( $p=0,586$ ) e nem para tarefa modificada ( $p=0,954$ ). Também não foi encontrada significância estatística na comparação entre a tarefa habitual e modificada de todos os participantes (Tabela 9).

**Tabela 9. Comparação da média do tempo total da tarefa habitual com a modificada de todos os participantes (n=9)**

Avaliação	A1			A2			A3			A4		
	Hab. m(dp)	Mod. m(dp)	<i>p</i>	Hab. m(dp)	Mod. m(dp)	<i>p</i>	Hab. m(dp)	Mod. m(dp)	<i>p</i>	Hab. m(dp)	Mod. m(dp)	<i>p</i>
<b>Tempo total da ação</b>	7,52 (0,59)	7,40 (0,57)	0,594	7,51 (0,78)	7,46 (1,46)	0,953	9,83 (2,75)	8,35 (1,89)	0,110	7,43 (0,35)	6,99 (1,09)	0,214

Legenda: Hab. – habitual; Mod. – modificada; m – média; dp – desvio padrão.

**Tabela 10. Frequência de observação das categorias da subação OT de todos participantes**

Nome da subação	Frequência relativa (frequência absoluta)
<b>Subação OT (habitual)</b>	
n=108	
Decúbito dorsal flexionando a cabeça para apoiar o cotovelo, sem se puxar pela roupa lençol ou borda do colchão	35,19% (38)
Encosta o rosto no colchão	20,37% (22)
Decúbito dorsal inclinando o tronco para segurar na borda do colchão	9,26% (10)
Decúbito dorsal flexionando a cabeça, sem apoiar o cotovelo, mas puxando-se pela roupa, lençol ou borda do colchão	7,41% (8)
Decúbito dorsal flexionando a cabeça sem apoiar o cotovelo e sem puxar pela roupa, lençol ou borda do colchão	6,48% (7)
Decúbito dorsal impulsionando com os MMSS próximo da cabeça	4,63% (5)
Rolando para decúbito lateral sem puxar pela beirada do colchão ou pelo lençol	2,78% (3)
Rolando para decúbito lateral e puxando-se pela beirada do colchão ou pelo lençol	1,85% (2)
Decúbito dorsal elevando os ombros e flexionando a cabeça	0
<b>Subação OT (modificada)</b>	
n=107	
Decúbito dorsal flexionando a cabeça para apoiar o cotovelo, sem se puxar pela roupa lençol ou borda do colchão	31,78% (34)
Encosta o rosto no colchão	22,43% (24)
Decúbito dorsal flexionando a cabeça, sem apoiar o cotovelo, mas puxando-se pela roupa, lençol ou borda do colchão	14,02% (15)
Decúbito dorsal inclinando o tronco para segurar na borda do colchão	10,28% (11)
Decúbito dorsal impulsionando com os MMSS próximo da cabeça	5,61% (6)
Decúbito dorsal flexionando a cabeça sem apoiar o cotovelo e sem puxar pela roupa, lençol ou borda do colchão	4,67% (5)
Rolando para decúbito lateral e puxando-se pela beirada do colchão ou pelo lençol	1,87% (2)
Decúbito dorsal elevando os ombros e flexionando a cabeça	0,93% (1)
Rolando para decúbito lateral sem puxar pela beirada do colchão ou pelo lençol	0

Legenda: MMSS – membros superiores.

**Tabela 11. Frequência de observação das categorias da subação TS de todos participantes**

Nome da subação	Frequência relativa (frequência absoluta)
<b>Subação TS (habitual)</b>	
n=105	
Escalando com torção de tronco sem se puxar pela roupa, lençol ou MMII	21,90% (23)
Escalando em decúbito dorsal e impulsionando com o MS	19,05% (20)
Empurrando o colchão com um MS e puxando-se pela roupa, na coxa ou no lençol	12,38% (13)
Impulsionando com os MMSS sem se segurar	11,43% (12)
Escalando com torção de tronco e puxando-se pela roupa, lençol ou MMII	8,57% (9)
Empurrando o colchão com um MS sem puxar-se pela roupa, na coxa ou no lençol	8,57% (9)
Jogando os MMII para fora do colchão em decúbito dorsal	8,57% (9)
Escalando em decúbito dorsal e mantendo o apoio nos MMSS	5,71% (6)
Escalando em decúbito dorsal e puxando-se pela roupa, perna ou borda do colchão	3,81% (4)
Impulsionando com os MSS segurando uma mão na outra	0
<b>Subação TS (modificada)</b>	
n=106	
Escalando em decúbito dorsal e impulsionando com o MS	18,87% (20)
Empurrando o colchão com um MS e puxando-se pela roupa, na coxa ou no lençol	15,09% (16)
Escalando com torção de tronco sem se puxar pela roupa, lençol ou MMII	14,15% (15)
Escalando com torção de tronco e puxando-se pela roupa, lençol ou MMI	13,21% (14)
Impulsionando com os MMSS sem se segurar	10,38% (11)
Escalando em decúbito dorsal e puxando-se pela roupa, perna ou borda do colchão	10,38% (11)
Empurrando o colchão com um MS sem puxar-se pela roupa, na coxa ou no lençol	9,43% (10)
Escalando em decúbito dorsal e mantendo o apoio nos MMSS	6,60% (7)
Impulsionando com os MSS segurando uma mão na outra	0,94% (1)
Jogando os MMII para fora do colchão em decúbito dorsal	0

Legenda: MMII – membros inferiores; MMSS – membros superiores; MS – membro superior.

**Tabela 12. Frequência de observação das categorias da subação ES de todos participantes**

Nome da subação	Frequência absoluta	Frequência relativa
<b>Subação ES (habitual)</b>		
	n=105	
MMSS apoiados	83,81% (88)	
MMSS elevados	13,33% (14)	
MMSS apoiados atrás do tronco	2,86% (3)	
<b>Subação ES (modificada)</b>		
	n=107	
Tocando na bola com uma mão sem apoio	72,90% (78)	
Tocando na bola com as duas mãos sem apoio	13,08% (14)	
Tocando na bola com as duas mãos com apoio	12,15% (13)	
Tocando na bola com uma mão apoiando o MS contralateral	1,87% (2)	

Legenda: MMSS – membros superiores; MS – membro superior.

## 5.2 Análise de concordância

Na primeira análise de concordância obteve-se a concordância entre as duas examinadoras de 62,50% na subação OT; 70,80% na subação TS; e 83,30% na subação ES. Na segunda análise de concordância realizada por meio do teste de Kappa os resultados obtidos foram: 0,55 (moderada) na subação OT; 0,50 (moderada) na subação TS; 0,78 (forte) na subação ES.

## 6 DISCUSSÃO

Pessoas com AME são capazes de adaptar-se motoramente para compensar a fraqueza muscular imposta pela doença e manter sua funcionalidade. Embora os chamados movimentos compensatórios já estejam descritos na literatura, ainda não foram analisados a partir de um ponto de vista adaptativo considerando que esses movimentos são uma capacidade do corpo de adaptar-se frente as limitações impostas pela AME. Por meio da análise do sequenciamento da ação e tempo de ação na tarefa de transferir-se de decúbito dorsal para sentado de nove pessoas com AME durante um ano, foi possível observar que pessoas com AME são capazes de adaptar-se em duas situações: ao longo do tempo e após modificações na tarefa (Quadro 2).

**Quadro 2. Síntese da adaptação motora entre as repetições da mesma tarefa, ao longo do tempo e após modificações na tarefa de cada participante**

Participantes		1	2	3	4	5	6	7	8	9
HFMSE		C	DL	A	DL	C	C	A	A	DL
Repetições da tarefa e ao longo de doze meses	Tempo total da ação	C	C	C	V	C	C	V	V	V
	Tempo relativo	C	C	C	C	V	V	V	C	V
	Sequenciamento da ação OT	V	C	V	C	V	V	V	C	V
	Sequenciamento da ação TS	C	V	V	V	C	V	V	V	V
	Sequenciamento da ação ES	V	V	V	V	V	C	V	C	V
Após modificações na tarefa	Sequenciamento da ação OT	C	C	V	C	C	C	V	C	C
	Sequenciamento da ação TS	C	C	C	C	V	C	V	C	C
	Sequenciamento da ação ES	V	V	V	V	V	V	V	V	V
	Tempo total	V	C	V	V	V	V	C	V	C
	Tempo relativo	V	C	V	C	V	V	V	C	V

Legenda: C – constante; DL – declínio leve (sem perda da maior competência motora alcançada); A – aumento; V – variável.

De forma geral, os(as) participantes do estudo apresentaram, no máximo, degeneração leve evidenciada pela pontuação da HFMSE ao longo de um ano, o que não prejudicou a capacidade de variação no tempo total da ação ao longo de doze meses. Tal achado pode ser justificado pelo uso da medicação Nusinersen e o acompanhamento com fisioterapia pela maioria dos participantes, já que a medicação e reabilitação tem modificado o curso natural da doença (CLABORN et al., 2018; MERCURI et al., 2018a).

Não foi possível identificar uma tendência predominante, de aumento ou diminuição, no tempo total da ação entre as repetições da tarefa e ao longo de um ano para cada participante, pois todos participantes foram variáveis, evidenciado pela análise dos dados

brutos de tempo total da tarefa habitual de cada participantes, e os participantes 2, 4, 6, 7, 8 e 9 apresentaram variância significativa do tempo total ao longo de doze meses. Nossos achados são distintos de Stam e colaboradores que observaram que participantes com AME tipo 2 realizaram aumento progressivo de 27,4% no tempo total da tarefa ao longo das cinco repetições da tarefa de encaixar pinos com as mãos. Já os participantes com AME tipo 3a (andam e início dos sintomas entre 18 meses e 3 anos de idade) realizaram a quinta repetição 2,8% mais rápida que a primeira, e participantes com AME tipo 3b/4 (andam e início dos sintomas entre 3 e 30 anos de idade) realizaram a quinta repetição 11,6% mais rápida (STAM et al., 2018).

Nossos resultados indicaram que pessoas com AME foram bastante variáveis entre si, em relação ao sequenciamento da ação entre as repetições da tarefa e ao longo do tempo. Entretanto, foram constantes no nível pessoal, sendo possível identificar a subação OT, TS e ES predominante de cada participante. No estudo de McCoy e VanSant (1993) sobre a descrição da ação da tarefa de levantar-se do colchão até assumir a postura bípede de 60 adolescentes sem deficiência, também foi observada ampla variabilidade interindividual, no entanto, os adolescentes também apresentaram grande variabilidade intraindividual em que nenhum participante do estudo realizou a mesma combinação de descrição do movimento nas 10 repetições da tarefa. Tal divergência com nossos achados pode ser explicada pela diferente forma de análise da ação. McCoy e VanSant (1993) realizaram a descrição do movimento de diferentes partes do corpo (membros superiores distal, membros superiores proximal, axial e membros inferiores). Em nosso estudo, o olhar não estava direcionado para a posição de cada parte do corpo no espaço, mas como a ação era organizada. A ideia de que uma ação é composta por diferentes subações permitiu compreender que apenas alguns elementos da ação são ajustados para alcançar o objetivo final.

No presente estudo, a maior variabilidade no sequenciamento da ação da tarefa habitual foi observada na subação TS, representada por 10 diferentes tipos de categorias para subação TS, em seguida, nove categorias para subação OT e sete categorias para a subação ES. O modelo para análise da subação realizado em nosso estudo assemelhou-se à proposta de Schenkman (1990) sobre descrição da ação de transferir-se da posição em sentado na cadeira para bípede e algumas considerações são relevantes. Segundo Schenkman (1990), a ação de levantar-se de uma cadeira é composta por três fases: 1) gerar torque articular suficiente para levantar, 2) garantir a estabilidade movendo o centro de massa de uma base de sustentação para outra base de sustentação definida somente pelos pés e 3) modificar as estratégias de movimento utilizadas para alcançar objetivos dependendo das restrições

ambientais, como a altura do assento, a presença de apoio de braços e a maciez do assento (Schenkman M., 1990 apud SHUMWAY-COOK; WOOLLACOTT, 2010). A primeira fase proposta por Schenkman correspondente à subação OT de nosso estudo, em que o corpo está estável dentro de uma base de sustentação e requer força e coordenação adequada para gerar o movimento do tronco superior antes do levantar-se, no caso do nosso estudo, sentar-se (SHUMWAY-COOK; WOOLLACOTT, 2010). Nessa subação observamos que a orientação de como o corpo se posicionada no espaço - em decúbito dorsal e decúbito lateral - era determinante para preparar o corpo para transferência do peso corporal para sentado.

A segunda fase proposta por Schenkman que correspondeu à subação TS, é uma fase de transição crítica, pois o corpo fica naturalmente instável com a transferência do centro de massa para fora da base de sustentação (SHUMWAY-COOK; WOOLLACOTT, 2010), isso pode justificar a maior variabilidade no sequenciamento da ação que encontramos nessa subação. Provavelmente, a alteração do centro de massa que ocorreu na transferência de decúbito dorsal para sentado foi suficiente para aumentar a variabilidade da subação. No entanto, se faz necessário propor novas tarefas com mudança do centro de massa para fora da base de sustentação e observar quais são as mudanças no sequenciamento da ação.

A última fase corresponde a subação ES, em que a transferência do peso corporal para nova base de sustentação foi concluída e é necessário estabilizar o corpo na posição vertical alcançada (SHUMWAY-COOK; WOOLLACOTT, 2010). Nós observamos que a maior parte dos participantes apresentaram o padrão predominante de apoio dos membros superiores para estabilizar-se na postura em sentado na tarefa habitual, já na tarefa modificada, tocavam na bola com uma mão sem apoio dos membros superiores. É importante reforçar, que os membros não foram utilizados apenas na subação ES, mas em todas as subações nosso estudo – “segurando nos membros inferiores, na roupa, no lençol do colchão ou na borda do colchão” – porque idosos ou pessoas com comprometimentos neurológicos usam o apoio de braços para ajudar na passagem para bípede e auxiliar tanto na estabilidade como na geração de força (SHUMWAY-COOK; WOOLLACOTT, 2010). O único participante que não realizou o apoio dos membros superiores foi o participante 5, participante com a melhor pontuação na HFMSE (64 pontos). Já o participante 1 e o participante 3 não realizaram o comportamento de puxar-se em nenhuma repetição, mas empurraram a superfície do colchão para transferir-se para postura em sentado. Ainda existe uma escassez de estudos sobre sequenciamento da ação em tarefas de orientação básica, e a investigação da variabilidade motora pode alertar fisioterapeutas para a grande variabilidade de padrões de movimento que podem ser usados para realizar tarefas do dia a dia. Esse

conhecimento dá aos fisioterapeutas maiores opções para treinar tarefas cotidianas, adequar exercícios e orientações para a necessidade de cada paciente (RICHTER; VANSANT; NEWTON, 1989; SHUMWAY-COOK; WOOLLACOTT, 2010).

Após modificações na tarefa, foi possível identificar que todos os participantes realizaram as mesmas subação OT e TS da tarefa habitual, mas variaram apenas a subação ES para tocar na bola, ou seja, foram habilidosos o suficiente para apenas realizar ajustes em um componente da ação sem modificar a ação como um todo. O participante 7 foi o único que modificou a subação TS e realizou uma subação diferente da tarefa habitual, ele também era o único participante que não usava o medicamento Nusinersen e parou o acompanhamento com fisioterapia na A2. No entanto, a ausência da fisioterapia e do medicamento não foi suficiente para diminuir as habilidades motoras do participante, tanto que ele aumentou a pontuação da HFMSE ao longo de doze meses. Esse achado ilustra que a capacidade de adaptação de pessoas com AME ocorre de forma habilidosa, em que foram capazes de tornar um componente da ação mais flexível, enquanto a ação como um todo era constante. Um estudo com crianças sem deficiência observou aumento da variabilidade dos movimentos intrínsecos da mão para encaixar uma barra semicircular em uma caixa sem alteraram a macroestrutura da ação (a preensão palmar) (MANOEL 1993 apud MANOEL, 2000). Portanto, crianças sem deficiência são capazes de adaptar-se às demandas da tarefa de forma habilidosa, assim como, pessoas com AME.

A idade parece ser um aspecto importante sobre a variação do tempo total de ação, pois os participantes com menos de 13 anos apresentaram maior diferença no coeficiente de variação na tarefa modificada (participantes 1, 3, 4, 5 e 6), enquanto os participantes adultos tiveram maior variação na tarefa habitual (participantes 2, 7, 8 e 9). Esse acontecimento foi semelhante ao estudo de Manoel e Connolly (1995) que observaram maior variabilidade no coeficiente de variação em um grupo de crianças mais novas. Os autores sugeriram que as crianças mais novas, de 5 e 7 anos, realizaram maior variação para suprir as demandas da modificação da tarefa, enquanto, as crianças mais velhas, de 11 anos, foram mais constantes. Já no tempo relativo, observamos que a maior parte dos participantes (participante 1, 3, 5, 6, 7, 8 e 9) realizaram modificações na estrutura temporal da ação da tarefa modificada. Manoel e Connolly (1995) observaram em três grupos de crianças variações no tempo relativo, porém, o grupo de crianças mais velhas foram capazes de gerar uma variabilidade mais acentuada nos componentes da estrutura temporal após modificações na tarefa (MANOEL; CONNOLLY, 1995). Assim como, no estudo citado anteriormente, pessoas com AME são capazes de adaptar-se às demandas da tarefa tanto no sequenciamento da ação como no



tempo de ação, pois são capazes de avaliar o que está envolvido na situação (problema motor), selecionar e organizar os meios para resolver o problema num programa de ação, e reorganizar os meios para alcançar o objetivo (o fim) de modo estável (CONNOLLY; BRUNER, 1974).

O participante 2, um adulto que fica em pé, foi o mais constante no sequenciamento de ação e tempo de ação após modificações na tarefa. O estudo de Suda e colaboradoras investigou o controle da trajetória do dedo do pé em relação ao solo durante a fase de balanço da marcha em adultos sem e com neuropatia periférica diabética leve e grave. As pesquisadoras observaram que o grupo de adultos com neuropatia diabética leve diminuíram a variabilidade da trajetória do pé, e o grupo de casos mais graves aumentou a complexidade da variabilidade (SUDA et al., 2019). A diminuição da variabilidade motora em pessoas com deficiência é relatada por diversos estudos que realizaram análises quantitativas, seja em condição crônica – na paralisia cerebral (HADDERS-ALGRA, 2000; VAN BALEN et al., 2015) – como em doença progressiva – neuropatia periférica diabética (SUDA et al., 2019), porém são escassos estudos que investigaram a complexidade da variabilidade do sequenciamento da ação e tempo de ação intra e interindividual de pessoas com doenças progressivas. Suda e colaboradoras justificaram que ou aumento da complexidade pode ser uma estratégia do corpo quando algum sistema biológico está alterado, afinal, se a variabilidade for muito alta pode ser muito mais difícil corrigir erros (SUDA et al., 2019). A complexidade da variabilidade não foi avaliada em nosso estudo devido ao pequeno número de dados para realizar tal análise. Além disso, existem outras limitações que ocorreram ao longo do estudo, como grande perda amostral, dificuldade de recrutamento de casos mais graves de pessoas com AME, limitação de amostra populacional devido à doença ser rara e existirem muitos casos de diagnóstico tardio, e muitos participantes decidiram não participar do estudo por apresentar muita dificuldade para sentar-se com independência.

O participante 8, que anda, fez ganhos na pontuação da HMFSE ao longo das quatro avaliações, foi o único participante que fez acréscimo de tempo no tempo total da tarefa modificada. Ele também foi o único participante que foi constante na subação ES, após modificações na tarefa. Por isso, novos estudos necessitam ser realizados para investigar se a perturbação na tarefa proposta no presente estudo não foi suficiente para gerar uma instabilidade no organismo.

De forma geral, estudos que investigaram outras tarefas de orientação básica realizaram 10 repetições da tarefa (RICHTER; VANSANT; NEWTON, 1989; FORD-SMITH; VANSANT, 1993; MCCOY; VANSANT, 1993). Durante a seleção dos

participantes do nosso estudo foi possível observar que alguns participantes que eram capazes de sentar apresentavam muita dificuldade para transferência para sentado, inclusive, um participante decidiu não participar do estudo devido à dificuldade de realizar a tarefa. O estudo de Stam e colaboradores exemplifica essa situação de fadiga durante a execução da tarefa de encaixar pinos com as mãos (STAM et al., 2018). Os autores investigaram a fatigabilidade de pessoas com AME tipo 2 e 3 durante a execução do teste *Nine-Hole Peg* que consiste em encaixar nove pinos em uma placa com nove buracos realizando cinco repetições dessa tarefa. Eles observaram que 22% das pessoas com AME tipo 2 não conseguiram completar as cinco repetições da tarefa porque fadigaram (STAM et al., 2018). Por isso, julgamos que o número de repetições realizadas em nosso estudo foi pertinente para evitar a fadiga de nossos participantes, afinal, o gasto energético para transferir-se para postura em sentado é maior do que encaixar pinos com as mãos. Oito participantes do presente estudo faziam uso da medicação Nusinersen e acompanhamento com fisioterapia, que pode ter auxiliando para evitar o quadro de fadiga. Em futuros estudos, se faz necessário determinar qual a fatigabilidade nos diferentes fenótipos de pessoas com AME na tarefa de transferir-se de decúbito dorsal para sentado. Outro fator que deve ser considerado é observar a execução da ação pelo lado direito e esquerdo do corpo do(a) participante, pois, em nosso estudo, apenas foi avaliado o lado direito do(a) participante.

Frente aos nossos achados, existem dois novos caminhos para investigar a adaptação motora de pessoas com AME: primeiro, realizar tarefas com membros superiores, por exemplo, tarefas que exigem alcance, preensão e/ou pinça para possibilitar que participantes com AME que não sentam com independência possam ser incluídos nos estudos. E o segundo caminho é realizar diferentes estudos sobre a descrição da ação de diferentes tarefas de orientação básicas, como rolar, sentar-se e levantar-se do chão ou de uma cadeira, entre outros, adotando o modelo adaptado de Von Cranach (1982) de organização da ação composta por diferentes subações que se organizam e inter-relacionam entre si.

O presente estudo permitiu identificar que pessoas com AME são amplamente variáveis e diversas entre si. Isso só foi possível de ser identificado, porque o desenvolvimento motor foi investigado a partir de um contexto de adaptação – flexível, dinâmico e variável ao longo da vida. A flexibilidade do sistema foi observada pela mudança nos componentes da ação após modificações na tarefa, de sequenciamento da ação e de tempo relativo. Inclusive, a adaptação realizada pelos participantes do estudo foi organizada de forma habilidosa, pois foram capazes de manter as subações OT e TS após modificações na tarefa e apenas ajustaram a subação ES para atender as demandas da mesma.

Ao defender a tese que pessoas com AME são capazes de se adaptar, foi possível olhar para as pessoas com doenças progressivas como um corpo capaz de explorar o ambiente, mesmo com as limitações impostas pela doença. Um corpo capaz de selecionar e (re)organizar novos meios para resolver um problema motor, ou seja, são corpos que também são criativos, assim como, pessoas sem deficiência. O presente estudo evidenciou que esses caminhos são variáveis e particulares de cada pessoas. Portanto, para que essas diferentes trilhas de desenvolvimento ocorram, elas precisam ser exploradas. Por isso, fisioterapeutas e profissionais que atuam com pessoas com doenças progressivas necessitam compreender a importância dos comportamentos adaptativos, ao invés de sempre se buscar um ideal de “normalidade” para essas pessoas. Também são necessárias transformações nos de instrumentos de avaliação motora, frequentemente baseados em visões maturacionais, para instrumentos que permitem a observação da flexibilidade e variabilidade do sistema motor e a organização de ações habilidosas ao longo do tempo. Inclusive, para investigar se terapias medicamentosas e programas de reabilitação também podem modificar a capacidade de adaptação de pessoas com AME, bem como, extrapolar para outras doenças progressivas.

## **7. Conclusão**

Pessoas com AME são capazes de adaptar-se às limitações impostas pela doença e esses comportamentos já são descritos na literatura. No entanto, este estudo traz uma perspectiva diferente, ao invés considerar que são movimentos compensatórios ou regressões, foram vistos como comportamentos adaptativos. Essa nova perspectiva apenas foi possível devido ao embasamento teórico proposto pela teoria dos Sistemas Dinâmicos e da teoria Seleção de Grupos Neurais, ampliando o olhar para além da maturação do SNC. Este estudo permitiu identificar que pessoas com AME são capazes de realizar adaptações habilidosas no sequenciamento da ação e no tempo de ação durante as repetições de uma mesma tarefa, ao longo de doze meses e após perturbações na tarefa. As adaptações que ocorreram foram habilidosas o suficiente para ajustar de alguns componentes da ação, enquanto, foram capazes de manter a ação como um todo.

## REFERÊNCIA

- ALBUQUERQUE, P. S.; VOOS, M. C.; SIMÕES, M. S.; MARTINI, J.; MONTEIRO, C. B. M.; CAROMANO, F. A. Responsiveness of the domain climbing up and going down stairs of the Functional Evaluation scale for Duchenne muscular dystrophy: a one-year follow-up. **Brazilian Journal of Physical Therapy**, v.20, n.5, p.471–476, 2016.
- ARAUJO, A. P. Q.; NARDES, F.; FORTES, C. P. D. D.; PEREIRA, J. A.; REBEL, M. F.; DIAS, C. M.; BARBOSA, R. C. G. A.; LOPES, M. V. R.; LANGER, A. L.; NEVES, F. R.; REIS, E. F. Brazilian consensus on Duchenne muscular dystrophy. Part 2: rehabilitation and systemic care. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, v.76, n.7, p.481–489, 2018.
- BAYLEY, N. Comparisons of mental and motor test scores for ages 1-15 months by sex, birth order, race, geographical location and education of parents. **Child development**, v.36, n.2, p.379–411, 1965.
- BELTZ, A. M. et al. Bridging the nomothetic and idiographic approaches to the analysis of clinical data. **Assessment**, v.23, n.4, p.447–58, 2016.
- BÉRARD, C.; VUILLERTO, C.; GIRARDOT, F.; PAYAN, C.; GRUPO DE ESTUDO MFM. **MFM-32 e MFM-20: Manual do Usuário**. 3.ed. Paris: [s.n.], 2017.
- BERNSTEIN, N. A. **The co-ordination and regulation of movement**. New York: Pergamon Press, 1967.
- BERNSTEIN, N. A. **Dexterity and its development**. New Jersey: Lawrence Erlbaum Associates, Publishers, 1996.
- BIRNKRANT, D. J.; BUSHBY, K.; BANN, C. M.; APKON, S. D.; BLACKWELL, A.; BRUMBAUGH, D.; CASE, L. E.; CLEMENS, P. R.; HADJIYANNAKIS, S.; PANDYA, S.; STREET, N.; TOMEZSKO, J.; WAGNER, K. R.; WARD, L. M.; WEBER, D. R. Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, part 1: diagnosis, and neuromuscular, rehabilitation, endocrine, and gastrointestinal and nutritional management. **Lancet Neurology**, v.17, n.3, p.251–267, 2018.
- BISHOP, K. M.; MONTES, J.; FINKEL, R. S. Motor milestone assessment of infants with spinal muscular atrophy using the Hammersmith Infant Neurological Exam—Part 2: experience from a nusinersen clinical study. **Muscle and Nerve**, v.57, n.1, p.142–146, 2018.
- BOXUM, A. G.; DIJKSTRA, L.; LA BASTIDE-VAN GEMERT, S.; HAMER, E. G.; HIELKEMA, T.; REINDERS-MESSELINK, H. A.; HADDERS-ALGRA, M. Development of postural control in infancy in cerebral palsy and cystic periventricular leukomalacia. **Research in Developmental Disabilities**, v.78, p.66–77, 2018.
- BRZUSTOWICZ, L. M.; BRZUSTOWICZ, L. M.; LEHNER, T.; CASTILLA, L. H.; PENCHASZADEH, G. K.; WILHELMSSEN, K. C.; DANIELS, R.; DAVIES, K. E.; LEPPERT, M.; ZITER, F.; WOOD, D.; DUBOWITZ, V.; ZERRES, K.; HAUSMANOWA-PETRUSEWICZ, I.; OTT, J.; MUNSAT, T. L.; GILLIAM, T. C. Genetic mapping of chronic childhood-onset spinal muscular atrophy to chromosome 5q11.2-13.3. **Nature**, v.344, p.540–541, 1990.
- CARVALHO, E. V.; HUKUDA, M. E.; ESCORCIO, R.; VOOS, M. C.; CAROMANO, F. A. Development and reliability of the functional evaluation scale for Duchenne muscular dystrophy, gait domain: A pilot study. **Physiotherapy Research International**, v.20, p.135–146, 2015.
- CHANG, R. F.; MUBARAK, S. J. Pathomechanics of gowers' sign: a video analysis of a spectrum of gowers' maneuvers. **Clinical Orthopaedics and Related Research**, v.70, p.1987–1991, 2012.

- CHIRIBOGA, C. A.; SWOBODA, K. J.; DARRAS, B. T.; IANNACCONE, S. T.; MONTES, J.; DE VIVO, D. C.; NORRIS, D. A.; BENNETT, C. F.; BISHOP, K. M. Results from a phase 1 study of nusinersen (ISIS-SMN Rx) in children with spinal muscular atrophy. **Neurology**, v.86, p.890–897, 2016.
- CLABORN, M. K.; STEVENS, D. L.; WALKER, C. K.; GILDON, B. L. Nusinersen : a treatment for spinal muscular atrophy. **Annals of Pharmacotherapy**, p.1–9, 2018.
- CLARK, J. E. Pentimento : a 21st century view on the canvas of motor development. **Kinesiology Review**, v.6, p.232–239, 2017.
- CLARK, J. E.; WHITALL, J. What is motor development? The lessons of history. **QUEST**, v.41, p.183–202, 1989.
- COHEN, J. A coefficient of agreement for nominal scales. **Educational and Psychological Measurement**, v.20, p.37–46, 1960.
- CONNOLLY, K. **Mechanisms of motor skill development**. London: Academic Pr, 1970.
- CONNOLLY, K. Learning and the concept of critical periods in infancy. **Developmental Medicine & Child Neurology**, v. 14, p. 705–714, 1972.
- CONNOLLY, K. Movement, Action and Skill. In: HOLT, K. S. (Ed.). **Movement and Child Development**. London: William Heinemann Medical Books Ltd., 1975.
- CONNOLLY, K. A perspective on motor development. In: WADE, M. G.; WHITING, H. T. A. (Ed.). **Motor development in children: aspects of motor coordination and control**. Dordrecht: Martinus Nijhoff, 1986. p.3–21.
- CONNOLLY, K.; BRUNER, J. (Eds.). (1974). **The growth of competence**. Academic Press.
- CRAWFORD, T. O.; PAUSHKIN, S. V.; KOBAYASHI, D. T.; FORREST, S. J.; JOYCE, C. L.; FINKEL, R. S.; KAUFMANN, P.; SWOBODA, K. J.; TIZIANO, D.; LOMASTRO, R.; LI, R. H.; TRACHTENBERG, F. L.; PLASTERER, T.; CHEN, K. S. Evaluation of SMN protein, transcript, and copy number in the biomarkers for spinal muscular atrophy (BforSMA) clinical study. **PloS ONE**, v.7, n.4, p.e33572, 2012.
- DALTON, T. C. Myrtle McGraw's neurobehavioral theory of development. **Developmental Review**, v.18, n.4, p.472–503, 1998.
- DARWIN, C. **A origem das espécies**. São Paulo: Editora Martin Claret, 2004.
- DE SANCTIS, R.; CORATTI, G.; PASTERNAK, A.; MONTES, J.; PANE, M.; MAZZONE, E. S.; YOUNG, S. D.; SALAZAR, R.; QUIGLEY, J.; PERA, M. C.; ANTONACI, L.; LAPENTA, L.; GLANZMAN, A. M.; TIZIANO, D.; MUNTONI, F.; DARRAS, B. T.; DE VIVO, D. C.; FINKEL, R.; MERCURI, E. Developmental milestones in type I spinal muscular atrophy. **Neuromuscular Disorders**, v.26, p.754–759, 2016.
- DUSING, S. C. Postural variability and sensorimotor development in infancy. **Developmental Medicine and Child Neurology**, v.58, Suppl. 4, p.17–21, 2016.
- EDELMAN, G. M. **Neural Darwinism: The Theory of Neuronal Group Selection**. New York: Basic Books, 1987.
- EDELMAN, G. M. Neural Darwinism: Selection and reentrant signaling in higher brain function. **Neuron**, v.10, p.115–125, 1993.
- ELLISON, P.; JASIENSKA, G. Constraint, pathology, and adaptation: how can we tell them apart? **American journal of human biology**, v.19, p.622–630, 2007.
- ESCORCIO, R.; CAROMANO, F. A.; HUKUDA, M. E.; FERNANDES, L. A.; YOSHIMURA, F. Development of an evaluation scale for sitting and standing from the ground for children with Duchenne muscular dystrophy. **Journal of Motor Behavior**, v.43, n.1, p.31–36, 2011.
- FENG, Y.; GE, X.; MENG, L.; SCULL, J.; LI, J.; TIAN, X.; ZHANG, T.; JIN, W.;

- CHENG, H.; WANG, X.; TOKITA, M.; LIU, P.; MEI, H.; WANG, Y.; LI, F.; SCHMITT, E. S.; ZHANG, W. V.; MUZNY, D.; WEN, S.; CHEN, Z.; YANG, Y.; BEAUDET, A. L.; LIU, X.; ENG, C. M.; XIA, F.; WONG, L.; ZHANG, J. The next generation of population-based spinal muscular atrophy carrier screening: comprehensive pan-ethnic SMN1 copy-number and sequence variant analysis by massively parallel sequencing. **Genetics in Medicine**, v.19, n.8, p.936–944, 2017.
- FORD-SMITH, C. D.; VANSANT, A. F. Age differences in movement patterns used to rise from a bed in subjects in the third through fifth decades of age. **Physical Therapy**, v.73, n.5, p.300–309, 1993.
- GESELL, A. O desenvolvimento do comportamento. In: KNOBLOCH, H.; PASSAMANICK, B. (Ed.). **Gesell e Amatruda diagnóstico do desenvolvimento: avaliação e tratamento do desenvolvimento neuropsicológico no lactente e na criança pequena, o normal e o patológico**. 3. ed. São Paulo: Editora Atheneu, 2002. p.3–15.
- GESELL, A.; AMATRUDA, C. S. **Diagnostico del desarrollo normal y anormal del niño**. Buenos Aires: Editorial Paidós, 1946.
- GISEV, N.; BELL, J. S.; CHEN, T. F. Interrater agreement and interrater reliability: Key concepts, approaches, and applications. **Research in Social and Administrative Pharmacy**, v.9, n.3, p.30–338, 2013.
- GLANZMAN, A. M.; MAZZONE, E.; MAIN, M.; PELLICIONI, M.; WOOD, J.; SWOBODA, K. J.; SCOTT, C.; PANE, M.; MESSINA, S.; BERTINI, E.; MERCURI, E.; FINKEL, R. S. The Children’s Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND): test development and reliability. **Neuromuscular Disorders**, v.20, p.155–161, 2010.
- GLANZMAN, A. M.; MCDERMOTT, M. P.; MONTES, J.; MARTENS, W. B.; FLICKINGER, J.; RILEY, S.; QUIGLEY, J.; DUNAWAY, S.; O’HAGEN, J.; DENG, L.; CHUNG, W. K.; TAWIL, R.; DARRAS, B. T.; YANG, M.; SPROULE, D.; DE VIVO, D. C.; KAUFMANN, P.; FINKEL, R. S. Validation of the Children’s Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders (CHOP INTEND). **Pediatric Physical Therapy**, v.23, p.322–326, 2011a.
- GLANZMAN, A. M.; O’HAGEN, J. M.; MCDERMOTT, M. P.; MARTENS, W. B.; FLICKINGER, J.; RILEY, S.; QUIGLEY, J.; MONTES, J.; DUNAWAY, S.; DENG, L.; CHUNG, W. K.; TAWIL, R.; DARRAS, B. T.; DE VIVO, D. C.; KAUFMANN, P.; FINKEL, R. S. Validation of the Expanded Hammersmith Functional Motor Scale in spinal muscular atrophy type II and III. **Journal of Child Neurology**, v.26, n.12, p.1499–1507, 21 dez. 2011b.
- GOLDBERG, E. J.; NEPTUNE, R. R. Compensatory strategies during normal walking in response to muscle weakness and increased hip joint stiffness. **Gait and Posture**, v.25, p.360–367, 2007.
- HADDERS-ALGRA, M.; BROGREN, E.; FORSSBERG, H. Ontogeny of postural adjustments during sitting in infancy: variation, selection and modulation. **Journal of Physiology**, v.493, n.1, p.273–288, 1996.
- HADDERS-ALGRA, M.; BROGREN, E.; FORSSBERG, H. Assessment of general movements: towards a better understanding of a sensitive method to evaluate brain function in young infants. **Developmental Medicine & Child Neurology**, v.39, p.89–99, 1997.
- HADDERS-ALGRA, M. The neuronal group selection theory: promising principles for understanding and treating developmental motor disorders. **Developmental Medicine and Child Neurology**, v.42, p.707–715, 2000.
- HADDERS-ALGRA, M. Early human motor development: from variation to the ability

- to vary and adapt. **Neuroscience and Biobehavioral Reviews**, v.90, p.411–427, 2018.
- HAO, L. T. et al. Survival motor neuron affects plastin 3 protein levels leading to motor defects. **The Journal of Neuroscience**, v.32, n.15, p.5074–5084, 2012.
- HEBB, D. **The organization of behavior**. New York: John Wiley & Sons, 1949.
- HEINEMAN, K. R.; BOS, A. F.; HADDERS-ALGRA, M. The infant motor profile: a standardized and qualitative method to assess motor behaviour in infancy. **Developmental Medicine and Child Neurology**, v.50, p.275–282, 2008.
- HUKUDA, M. E.; ESCORCIO, R.; FERNANDES, L. A. Y.; CARVALHO, E. V.; CAROMANO, F. A. Evaluation scale development, reliability for sitting and standing from the chair for Duchenne muscular dystrophy. **Journal of Motor Behavior**, v.45, n.2, p.117–26, 2013.
- IWABE, C.; MIRANDA-PFEILSTICKER, B.; NUCCI, A. Medida da função motora: versão da escala para o português e estudo de confiabilidade. **Revista Brasileira de Fisioterapia**, v. 12, n. 5, p. 417–424, 2008.
- KAMMIN, E. J. The 6-minute walk test: indications and guidelines for use in outpatient practices. **Journal for Nurse Practitioners**, v.18, n.6, p.608–610, 2022.
- KAUFMANN, P.; MCDERMOTT, M. P.; DARRAS, B. T.; FINKEL, R.; KANG, P.; OSKOU, M.; CONSTANTINESCU, A.; SPROULE, D. M.; FOLEY, R.; YANG, M.; TAWIL, R.; CHUNG, W.; MARTENS, B.; MONTES, J.; O'HAGEN, J.; DUNAWAY, S.; FLICKINGER, J. M.; QUILGLEY, J.; RILEY, S.; GLANZMAN, A. M.; BENTON, M.; RYAN, P. A.; IRVINE, C.; ANNIS, C. L.; BUTLER, H.; CARACCILO, J.; MONTGOMERY, M.; MARRA, J.; KOO, B.; VIVO, D. C. D. Observational study of spinal muscular atrophy type 2 and 3: functional outcomes over 1 year. **Archives of Neurology**. v.68, n.6, p.779–786, 2011.
- KAUFMANN, P.; MCDERMOTT, M. P.; DARRAS, B. T.; FINKEL, R. S.; SPROULE, D. M.; KANG, P. B.; OSKOU, M.; CONSTANTINESCU, A.; GOOCH, C. L.; FOLEY, A. R.; YANG, M. L.; TAWIL, R.; CHUNG, W. K.; MARTENS, W. B.; MONTES, J.; BATTISTA, V.; O'HAGEN, J.; DUNAWAY, S.; FLICKINGER, J.; QUIGLEY, J.; RILEY, S.; GLANZMAN, A. M.; BENTON, M.; RYAN, P. A.; PUNYANITYA, M.; MONTGOMERY, M. J.; MARRA, J.; KOO, B.; DE VIVO, D. Prospective cohort study of spinal muscular atrophy types 2 and 3. **Neurology**, v.79, n.18, p.1889–1897, 2012.
- KEOGH, J. F. The study of movement skill development. **Quest**, v.28, n.1, p.76–88, 1977.
- KOLB, S. J.; KISSEL, J. T. Spinal muscular atrophy. **Neurologic Clinics**, v. 33, p. 831–846, 2015.
- KOTTNER, J.; AUDIGÉ, L.; BRORSON, S.; DONNER, A.; GAJEWSKI, B. J.; HRÓBJARTSSON, A.; ROBERTS, C.; SHOUKRI, M.; STREINER, D. L. Guidelines for reporting reliability and agreement studies (GRRAS) were proposed. **Journal of Clinical Epidemiology**, v. 64, p. 96–106, 2011.
- KROSSCHELL, K. J. et al. A modified Hammersmith functional motor scale for use in multi-center research on spinal muscular atrophy. **Neuromuscular Disorders**, v.16, p.417–426, 2006.
- LATASH, M. L.; ANSON, J. G. What are “normal movements” in atypical populations? **Behavioral and Brain Sciences**, v.19, n.1, p.55–106, 1996.
- LEFEBVRE, S.; BURGLEM, L.; REBOULLET, S.; CLERMONT, O.; BURLET, P.; VIOLLET, L.; BENICHO, B.; CRUAUD, C.; MILLASSEAU, P.; ZEVIANI, M.; LE PASLIER, D.; FRÉZAL, J.; COHEN, D.; WEISSENBACH, J.; MUNNICH, A.; MELKI, J. Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. **Cell**, v.80, p.155–165, 1995.



- MAIN, M.; KAIRON, H.; MERCURI, E.; MUNTONI, F. The Hammersmith Functional Motor Scale for Children with spinal muscular atrophy: a scale to test ability and monitor progress in children with limited ambulation. **European Journal of Paediatric Neurology**, v.7, p.155–159, 2003.
- MANOEL, E. J. Desenvolvimento motor: implicações para a educação física escolar I. **Revista Paulista de Educação Física**, v.8, n.1, p.82–97, 1994.
- MANOEL, E. J. Desenvolvimento motor: padrões em mudança, complexidade crescente. **Revista Paulista de Educação Física**, supl. 3, p.35–54, 2000.
- MANOEL, E. J.; CONNOLLY, K. J. Variability and the development of skilled actions. **International Journal of Psychophysiology**, v.19, p.129–147, 1995.
- MARTINI, J.; VOOS, M. C.; HUKUDA, M. E.; RESENDE, M. B. D.; CAROMANO, F. A. Compensatory movements during functional activities in ambulatory children with Duchenne muscular dystrophy. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, v.72, n.1, p.5–11, 2014.
- MAZZONE, E.; BIANCO, F.; MARTINELLI, D.; GLANZMAN, A. M.; MESSINA, S.; DE SANCTIS, R.; MAIN, M.; EAGLE, M.; FLORENCE, J.; KROSSCHELL, K.; VASCO, G.; PELLICIONI, M.; LOMBARDO, M.; PANE, M.; FINKEL, R.; MUNTONI, F.; BERTINI, E.; MERCURI, E. Assessing upper limb function in nonambulant SMA patients: development of a new module. **Neuromuscular Disorders**, v.21, p.406–412, 2011.
- MAZZONE, E. S.; MAYHEN, A.; MONTES, J.; RAMSEY, D.; FANELLI, L.; YOUNG, S. D.; SALAZAR, R.; DE SANCTIS, R.; PASTERNAK, A.; GLANZMAN, A.; CORATTI, G.; CIVITELLI, M.; FORCINA, N.; GEE, R.; DOUNG, T.; PANE, M.; SCOTO, M.; PERA, M. C.; MESSINA, S.; TENNENKON, G.; DAY, J. W.; DARRAS, B. T.; DE VIVO, D. C.; FINKEL, R.; MUNTONI, F.; MERCURI, E. Revised upper limb module for spinal muscular atrophy: development of a new module. **Muscle Nerve**, v.55, n.6, p.869–874, jun. 2017.
- MCCOY, J. O.; VANSANT, A. F. Movement patterns of adolescents rising from a bed. **Physical Therapy**, v.73, n.3, p.182–193, 1993.
- MCGRAW, M. B. The functions of reflexes in the behavior development of infants. **The Pedagogical Seminary and Journal of Genetic Psychology**, v.42, n.1, p.209–216, 1933.
- MCGRAW, M. B. Swimming behavior of the human infant. **The Journal of Pediatrics**, v.15, n.4, p.485–490, 1939.
- MCGRAW, M. B. Neuronal maturation of the infant as exemplified in the righting reflex, or rolling from a dorsal to a prone position. **The Journal of Pediatrics**, v.18, n.3, p.385–394, 1941.
- MERCURI, E.; MESSINA, S.; PANE, M.; BERTINI, E. Current methodological issues in the study of children with inherited neuromuscular disorders. **Developmental Medicine e Child Neurology**, v.50, p.417–421, 2008.
- MERCURI, E.; FINKEL, R. S.; MUNTONI, F.; WIRTH, B.; MONTES, J.; MAIN, M.; MAZZONE, E. S.; VITALE, M.; SNYDER, B.; QUIJANO-ROY, S.; BERTINI, E.; DAVIS, R. H.; MEYER, O. H.; SIMONDS, A. K.; SCHROTH, M. K.; GRAHAM, R. J.; KIRSCHNER, J.; IANNACCONE, S. T.; CRAWFORD, T. O.; WOODS, S.; QIAN, Y.; SEJERSEN, T. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. **Neuromuscular Disorders**, v.28, p.103–115, 2018a.
- MERCURI, E.; DARRAS, B. T.; CHIRIBOGA, C. A.; DAY, J. W.; CAMPBELL, C.; CONNOLLY, A. M.; IANNACCONE, S. T.; KIRSCHNER, J.; KUNTZ, N. L.; SAITO, K.; SHIEH, P. B.; TULINIUS, M.; MAZZONE, E. S.; MONTES, J.;

- BISHOP, K. M.; YANG, Q.; FOSTER, R.; GHEUENS, S.; BENNETT, C. F.; FARWELL, W.; SCHNEIDER, E.; DE VIVO, D. C.; FINKEL, R. S. Nusinersen versus sham control in later-onset spinal muscular atrophy. **New England Journal of Medicine**, v.378, n.7, p.625–635, 2018b.
- MERCURI, E.; BERTINI, E.; IANNACCONE, S. T. Childhood spinal muscular atrophy: controversies and challenges. **The Lancet Neurology**, v.11, p.443–452, 2012.
- MONTES, J.; MCDERMOTT, M. P.; MARTENS, W. B.; DUNAWAY, S.; GLANZMAN, A. M.; RILEY, S.; QUIGLEY, J.; MONTGOMERY, M. J.; SPROULE, D.; TAWIL, R.; CHUNG, W. K.; DARRAS, B. T.; DE VIVO, D. C.; KAUFMANN, P.; FINKEL, R. S. Six-Minute Walk Test demonstrates motor fatigue in spinal muscular atrophy. **Neurology**, v.74, n.10, p.833–38, 2010.
- MONTES, J.; GLANZMAN, A. M.; MAZZONE, E. S.; MARTENS, W. B.; DUANAWAY, S.; PASTERNAK, A.; RILEY, S. O.; QUIGLEY, J.; PANDYA, S.; DE VIVO, D. C.; KAUFMANN, P.; CHIRIBOGA, C. A.; FINKEL, R. S.; TENNEKON, G. I.; PANE, B. T. M.; MERCURI, E.; MCDERMOTT, M. P. Spinal muscular atrophy functional composite score: a functional measure in spinal muscular atrophy. **Muscle & Nerve**, v.52, n.6, p.942–947, 2015.
- NEWELL, K. M. Some issues on action plans. In: STELMACH, G. E. (Ed.). **Information Processing in Motor Control and Learning**. Wisconsin: A Subsidiary of Harcourt Brace Jovanovich, Publishers, 1978. p.41–54.
- O'HAGEN, J. M.; GLANZMAN, A. M.; MCDERMOTT, M. P.; RYAN, P. A.; FLICKINGER, J.; QUIGLEY, J.; RILEY, S.; SANBORN, E.; IRVINE, C.; MARTENS, W. B.; ANNIS, C.; TAWIL, R.; OSKOUI, M.; DARRAS, B. T.; FINKEL, R. S.; DE VIVO, D. C. An expanded version of the Hammersmith Functional Motor Scale for SMA II and III patients. **Neuromuscular Disorders**, v.17, p.693–697, 2007.
- ORTH, D.; VAN DER KAMP, J.; MEMMERT, D.; SAVELSBERGH, G. J. P. Creative motor actions as emerging from movement variability. **Frontiers in Psychology**, v.8, p.1–8, 2017.
- OSKOUI, M.; LEVY, G.; GARLAND, C. J.; GRAY, J. M.; O'HAGEN, J.; DE VIVO, D. C.; KAUFMANN, P. The changing natural history of spinal muscular atrophy type 1. **Neurology**, v.69, p.1931–1936, 2007.
- PECHMANN, A.; LANGER, T.; SCHORLING, D.; STEIN, S.; VOGT, S.; SCHARA, U.; KÖLBEL, H.; SCHWARTZ, O.; HAHN, A.; GIESE, K.; JOHANNSEN, J.; DENECKE, J.; WEIß, C.; THEOPHIL, M.; KIRSCHNER, J. Evaluation of children with SMA type 1 under treatment with nusinersen within the expanded access program in Germany. **Journal of Neuromuscular Diseases**, v.5, p.135–143, 2018.
- PERROTTI, A. C.; MANOEL, E. J. Uma visão epigenética do desenvolvimento motor. **Revista Brasileira Ciências e Movimentos**, v.9, n.4, p.77–82, 2001.
- PRECHTL, H. F. R. The behavioural states of the newborn infant (a review). **Brain Research**, v.76, n.2, p.185–212, 1974.
- RAMSEY, D.; SCOTO, M.; MAYHEW, A.; MAIN, M.; MAZZONE, E. S.; MONTES, J.; SANCTIS, R.; YOUNG, S. D.; SALAZAR, R.; GLANZMAN, A. M.; PASTERNAK, A.; QUIGLEY, J.; MIREK, E.; DUONG, T.; GEE, R.; CIVITELLO, M.; TENNEKON, G.; PANE, M.; PERA, M. C.; BUSHBY, K.; DAY, J.; DARRAS, B. T.; DE VIVO, D.; FINKEL, R.; MERCURI, E.; MUNTONI, F. Revised Hammersmith Scale for spinal muscular atrophy: a SMA specific clinical outcome assessment tool. **PLoS ONE**, v.12, n.2, p.1–19, 2017.
- REED, E. S. Applying the theory of action systems to the study of motor skills. In: MEIJER, O. G.; K. ROTH (Ed.). **Complex Movement Behaviour: The motor-action**

- controversy**. North-Holland: Elsevier Science, 1988. p.45–86.
- RICHTER, R. R.; VANSANT, A. F.; NEWTON, R. A. Description of adult rolling movements and hypothesis of developmental sequences. **Physical Therapy**, v.69, n.1, p.63–71, 1989.
- RUSSELL, D. et al. **Medida da Função Motora Grossa [GMFM-66 & GMFM-88]: Manual do Usuário**. 2. ed. São Paulo: MEMNON, 2015.
- SCHMIDT, R. A. A schema theory of discrete motor skill learning. **Psychological Review**, v.82, n.4, p.225–260, 1975.
- SCHMIDT, R. A.; LEE, T. D. **Motor control and learning - A behavioral emphasis**. 3. ed. Los Angeles: Human Kinetics, 1999.
- SHORROCK, H. K.; GILLINGWATER, T. H.; GROEN, E. J. N. Molecular mechanisms underlying sensory-motor circuit dysfunction in SMA. **Frontiers in Molecular Neuroscience**, v.12, n.59, p.1–8, 2019.
- SHUMWAY-COOK, A.; WOOLLACOTT, M. H. Controle motor: questões e teorias. In: **Controle Motor: teoria e aplicações práticas**. 2. ed. Barueri: Editora Manole Ltda, 2003. p.1–23.
- SHUMWAY-COOK, A.; WOOLLACOTT, M. Controle da mobilidade normal. In: **Controle motor : teoria e aplicações práticas**. 3. ed. Barueri: Editora Manole Ltda, 2010. p.301–332.
- SPARROW, W. A.; NEWELL, K. M. Metabolic energy expenditure and the regulation of movement economy. **Psychonomic Bulletin & Review**, v.5, n 2, p.173–196, 1998.
- SPENCER, J. P.; PERONE, S.; BUSS, A. T. Twenty years and going strong: a dynamic systems revolution in motor and cognitive development. **Child Development Prespective**, v.5, n.4, p.260–266, 2011.
- SPORNS, O.; EDELMAN, G. M. Solving Bernstein’ s problem: A proposal for the development of coordinated movement by selection. **Child development**, v 64, p.960–981, 1993.
- SRINIVASAN, D.; MATHIASSEN, S. E. Motor variability in occupational health and performance. **Clinical Biomechanics**, v.27, p.979–993, 2012.
- STAM, M.; WADMAN, R. I.; BARTELS, B.; LEEUW, M.; WESTENENG, H.; WIJNGAARDE, C. A.; VAN DEN BERG, L. H.; VAN DER POL, W. L. A continuous repetitive task to detect fatigability in spinal muscular atrophy. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v.13, n.1, p.160, 2018.
- STERGIOU, N.; HARBOURNE, R. T.; CAVANAUGH, J. T. Optimal movement variability: a new theoretical perspective for neurologic physical therapy. **Journal of Neurologic Physical Therapy**, v.30, n.3, p.120–129, 2006.
- STOLTE, B.; BOIS, J.-M.; BOLZ, S.; KIZINA, K.; TOTZECK, A.; SCHLAG, M.; KLEINSCHNITZ, C.; HAGENACKER, T. Minimal clinically important differences in functional motor scores in adults with spinal muscular atrophy. **European Journal of Neurology**, v.27, p.2586–94, 2020.
- SUDA, E. Y.; MATIAS, A. B.; BUS, S. A.; SACCO, I. C. N. Impact of diabetic neuropathy severity on foot clearance complexity and variability during walking. **Gait and Posture**, v.74, p.194–199, 2019.
- THELEN, E. Development of coordinated movement: Implications for early human development. In: **Motor development in children: aspects of coordination and control**. Dordrecht: Martinus Nijhoff, 1986. p.107–124.
- THELEN, E.; FISHER, D. M. Newborn stepping: an explanation for a “disappearing” reflex. **Developmental Psychology**, v.18, n.5, p.760–775, 1982.
- THELEN, E.; FISHER, D. M.; RIDLEY-JOHNSON, R. The relationship between physical growth and a newborn reflex. **Infant Behavior and Development**, v.25,

- p.72–85, 2002.
- THELEN, E.; SMITH, L. B. Dynamic systems: exploring paradigms for change. In: **A dynamic systems approach to the development of cognition and action**. London: MIT Press, 1994. p.45–69.
- THELEN, E.; SMITH, L. B. Dynamic Systems Theories. In: LERNER, R. M. (Ed.). **Handbook of Child Psychology - Volume 1**. 3. ed. New Jersey: John Wiley & Sons, Inc., 2007. p.258–312.
- TOUWEN, B. C. L. Variability and stereotypy in normal and deviant development. In: **Care of the Handicapped Child. Clinics in Developmental Medicine**. Londres: Heinemann Medical Books, 1978. p.99–110.
- TOUWEN, B. C. L. Variability and stereotypy of spontaneous motility as a predictor of neurological development of preterm infants. **Developmental Medicine & Child Neurology**, v.32, n.6, p.501–508, 1990.
- TURVEY, M. T. Coordination. **American Psychologist**, v.45, n.8, p.938–953, 1990.
- VALSINER, J.; CONNOLLY, K. J. The nature of development: the continuing dialogue of processes and outcomes. In: **Handbook of Developmental Psychology**. California: SAGE Publications Inc., 2005. p.9–18.
- VAN BALEN, L. C.; DIJKSTRA, L. J.; BOS, A. F.; HEUVEL, E. R.; HADDERS-ALGRA, M. Development of postural adjustments during reaching in infants at risk for cerebral palsy from 4 to 18 months. **Developmental Medicine and Child Neurology**, v.57, n.7, p.668–76, 2015.
- VAN BALEN, L. C.; DIJKSTRA, L.; DIRKS, T.; BOS, A. F.; HADDERS-ALGRA, M. Early intervention and postural adjustments during reaching in infants at risk of cerebral palsy. **Pediatric Physical Therapy**, v.31, n.2, p.175–183, 2019.
- VAN DER MASS, H. L. J.; HOPKINS, B. Developmental transitions : so what's new ? **British Journal of Developmental Psychology**, v.16, p.1–13, 1998.
- VANDERLEI, L. C. M.; PASTRE, C. M.; HOSHI, R. A.; CARVALHO, T. D.; GODOY, M. F. Noções básicas de variabilidade da frequência cardíaca e sua aplicabilidade clínica. **Revista Brasileira de Cirurgia Cardiovascular**, v.24, n.2, p.205–217, 2009.
- VERHAART, I. E. C.; ROBERTSON, A.; WILSON, I. J.; AARTSMA-RUS, A.; CAMERON, S.; JONES, C. C.; COOK, S. F.; LOCHMÜLLER, H. Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy – a literature review. **Orphanet Journal of Rare Disease**, v.12, n.124, p.1–15, 2017.
- VON CRANACH, M.; KALBERMATTEN, U.; INDERMÜHLE, K.; GUGLER, B. **Goal-Directed Action**. Bern: European Association of Experimental Social Psychology by Academic Press, 1982.
- WADMAN, R. I.; VRANCKEN, A. F. J. E.; VAN DEN BERG, L. H.; VAN DER POL, W. L. Dysfunction of the neuromuscular junction in spinal muscular atrophy types 2 and 3. **Neurology**, v.79, p.2050–2055, 2012.
- WANG, C. H.; FINKEL, R. S.; BERTINI, E. S.; SCHROTH, M.; SIMONDS, A.; WONG, B.; ALOYSIUS, A.; MORRISON, L.; MAIN, M.; CRAWFORD, T. O.; TRELA, A.; PARTICIPANTS OF THE INTERNATIONAL CONFERENCE ON SMA STANDARD CARE. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. **Journal of Child Neurology**, v.22, n.8, p.1027–1049, 2007.
- YOUNG, S. D.; MONTES, J.; KRAMER, S. S.; MARRA, J.; SALAZAR, R.; CRUZ, R.; CHIRIBOGA, C. A.; GARBER, C. E.; DE VIVO, D. C. Six-minute walk test is reliable and valid in spinal muscular atrophy. **Muscle and Nerve**, v.54, n.5, p.836–842, 2016.
- YOUNG, S. D.; MONTES, J.; KRAMER, S. S.; PODWIKA, B.; RAO, A. K.; DE VIVO, D. C. Perceived fatigue in spinal muscular atrophy: a pilot study. **Journal of**

**Neuromuscular Diseases**, v.6, n.1, p.109–117, 2019.

## ANEXO 1. Aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa

---

USP - ESCOLA DE EDUCAÇÃO  
FÍSICA E ESPORTE DA  
UNIVERSIDADE DE SÃO  
PAULO / EEFE-USP



### PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

#### DADOS DA EMENDA

**Título da Pesquisa:** Investigação da adaptação motora de pessoas com atrofia muscular espinal em relação ao grau de severidade da doença.

**Pesquisador:** Edison de Jesus Manoel

**Área Temática:**

**Versão:** 3

**CAAE:** 46221121.5.0000.5391

**Instituição Proponente:** UNIVERSIDADE DE SAO PAULO

**Patrocinador Principal:** Financiamento Próprio

#### DADOS DO PARECER

**Número do Parecer:** 5.340.078

#### Apresentação do Projeto:


Trata-se de Emenda ao projeto.

No projeto está prevista uma avaliação inicial (baseline) e reavaliações a cada 4 meses de participantes com atrofia muscular espinal (AME), que se constitui em uma doença de caráter progressivo devido a um defeito genético com consequente degeneração do neurônio motor. Este estudo será realizado de forma remota e presencial. Na coletas remotas, os participantes serão selecionados por meio do cadastro dos pacientes no ambulatório de Doenças Neuromusculares da UNIFESP em parceria com este estudo. Além disso, o estudo será divulgado em redes sociais (Instagram e WhatsApp) convidando as pessoas para participarem do estudo remoto. As coletas presenciais ocorrerão por meio de uma amostra de conveniência, onde os participantes serão recrutados através do contato com profissionais da saúde e associações especializadas no atendimento de pessoas com atrofia muscular espinal. No estudo remoto, serão selecionadas e avaliadas 30 pessoas com AME com diferentes competências motoras (10 que sentam, 10 que ficam em pé e 10 que andam), a cada quatro meses, durante um ano. Na coleta presencial, serão realizados três estudos de caso com o mesmo desenho de estudo, a execução da mesma tarefa, e analisado o sequenciamento da ação, tempo de ação e gasto energético.

Com isso a hipótese do estudo é de que as pessoas com as formas mais leves de AME (quando os sintomas aparecem por volta da terceira ou quarta década de vida) terão maiores capacidades de

**Endereço:** Av. Profº Mello Moraes, 65  
**Bairro:** Cidade Universitária **CEP:** 05.508-030  
**UF:** SP **Município:** SAO PAULO  
**Telefone:** (11)3091-3097 **Fax:** (11)3812-4141 **E-mail:** cep39@usp.br


**ANEXO 2.** Carta de anuência UNIFESP.

  
UNIFESP  
UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO  
FACULDADE DE EDUCAÇÃO FÍSICA E ESPORTE

São Paulo, 27 de outubro de 2020.

**Declaração**

Declaro que o Ambulatório do Setor de Investigações de Doenças Neuromusculares da UNIFESP, situado endereço Rua Embaú, 67 - Vila Clementino/Ibirapuera - São Paulo, SP. Portador do CNPJ: 60.453.032/0001-74, autoriza a realização do estudo, "Investigação da variabilidade em trocas posturais para sentado de pessoas com atrofia muscular espinal com três níveis de competência motora ao longo de um ano - um estudo sobre adaptação", pela pesquisadora Ana Angélica Ribeiro de Lima, aluna do programa de Doutorado da Escola de Educação Física e Esporte da USP (EEFE-USP), inscrita no CREFITO 3/98309-F, portadora do CPF: 317.558.008-43, sob orientação do Prof. Edison de Jesus Manoel, Professor Titular de Pedagogia do Movimento Humano da EEFE-USP, portador do CPF: 056.446.108-37.

  
Dr. Acary Souza B. Oliveira  
Neurologista (CRM 4273)

Assinatura e carimbo do responsável institucional

### ANEXO 3. Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para maiores de 18 anos.

#### TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO – Maiores de 18 anos

##### I - DADOS DE IDENTIFICAÇÃO DO SUJEITO DA PESQUISA OU RESPONSÁVEL LEGAL

###### 1. DADOS DO INDIVÍDUO

Nome completo \_\_\_\_\_

Sexo  Masculino  
 Feminino

RG \_\_\_\_\_  
Data de nascimento \_\_\_\_\_  
Endereço completo \_\_\_\_\_  
CEP \_\_\_\_\_  
Fone \_\_\_\_\_  
e-mail \_\_\_\_\_

###### 2. RESPONSÁVEL LEGAL

Nome completo \_\_\_\_\_  
Natureza (grau de parentesco, tutor, curador, etc.) \_\_\_\_\_

Sexo  Masculino  
 Feminino

RG \_\_\_\_\_  
Data de nascimento \_\_\_\_\_  
Endereço completo \_\_\_\_\_  
CEP \_\_\_\_\_  
Fone \_\_\_\_\_  
e-mail \_\_\_\_\_

##### II - DADOS SOBRE A PESQUISA CIENTÍFICA

###### 1. Título do Projeto de Pesquisa

Investigação da adaptação motora de pessoas com atrofia muscular espinal em relação ao grau de severidade da doença

###### 2. Pesquisador Responsável

Edison de Jesus Manoel

###### 3. Cargo/Função

Professor/orientador

###### 4. Avaliação do risco da pesquisa:

RISCO MÍNIMO     RISCO BAIXO     RISCO MÉDIO     RISCO MAIOR  
(probabilidade de que o indivíduo sofra algum dano como consequência imediata ou tardia do estudo)

###### 5. Duração da Pesquisa

12 meses

##### III - EXPLICAÇÕES DO PESQUISADOR AO INDIVÍDUO OU SEU REPRESENTANTE LEGAL SOBRE A PESQUISA, DE FORMA CLARA E SIMPLES, CONSIGNANDO:

###### 1. Justificativa e objetivos da pesquisa:

A atrofia muscular espinal (AME) é uma doença de caráter progressivo apresentado como principal sintoma a fraqueza muscular, devido a progressão da sua doença, você pode apresentar dificuldades para realizar alguns movimentos ao longo dos anos. Mas o seu corpo pode criar novos caminhos para movimentar-se, por exemplo, ao levantar do chão ou da cadeira você escala ou se apoia nas coxas, isso é chamado de Sinal de Gowers. Neste estudo investigaremos como isso acontece ao longo de um ano durante diferentes formas de realizar o movimento para sentar, e se existem mudanças na sequência do movimento e no



tempo de execução do movimento. Este estudo tem como objetivo investigar a adaptação de pessoas com AME com três níveis de competência motora (senta, fica em pé e deambula) na execução de tarefas de orientação básica ao longo de um ano

#### **Procedimentos que serão realizados:**

Após a sua permissão para participar deste estudo, será agendado uma avaliação de forma remota pelo Google Meet ou pelo WhatsApp. Você será questionada/o sobre informações pessoais (nome, idade, grau escolarização do responsável, se tem irmãos e a idade, se você frequenta a escola/ faculdade ou trabalho, se é independente para alimentação, vestuário, transferências e higiene). Em seguida, será questionado(a) sobre a idade de início de sintomas da AME e será aplicado o instrumento Hammersmith Functional Motor Scale – Expanded (HFMSSE) que avalia a função motora (rolar, sentar, levantar, andar...) será dada uma pontuação entre, 0 – não realiza, 1 - necessita de assistência/ suporte e/ ou realiza compensação ou 2 – melhor desempenho para cada atividade.

No dia seguinte, será solicitado para você realizar duas filmagens: a primeira, você deve deitar na sua cama e realizar a tarefa de deitado para sentado por três vezes. Uma pessoa deve filmar você realizando essa tarefa. Em seguida, descanse o quando for necessário. Após o período de descanso, você deverá colocar uma bola na frente dos seus pés e tocar a bola com as duas mãos. Novamente essa tarefa deve ser filmada e enviado os vídeos à pesquisadora via WhatsApp.

Por meio desses vídeos iremos analisar seus movimentos no computador. Será necessário você enviar os vídeos a cada quatro meses com as mesmas tarefas durante um ano, com o total de quatro avaliações. E vamos realizar as reavaliações com a escala a cada quatro meses, ao longo de um ano.

Na última avaliação será realizada uma entrevista semiestruturada com perguntas sobre: “Como foi para você participar deste estudo?”, “O que você acha que a AME impacta na sua vida”, “Você acha que conseguiu se adaptar à AME?”, “O que é adaptação para você?”.

#### **2. Desconfortos e riscos esperados:**

Os riscos esperados são mínimos que corresponde ao fato de você se sentir cansado durante a avaliação ou execução de alguma tarefa. Caso isso ocorra, a avaliação ou tarefa será imediatamente interrompido e você pode descansar o quanto for necessário. Caso o desconforto continue, toda a coleta poderá ser interrompida e agendaremos seu retorno para outro dia. Além disso, você tem total liberdade para interromper a participação na pesquisa a qualquer momento sem quaisquer prejuízo à você.

#### **3. Benefícios que poderão ser obtidos:**

A sua participação nesta pesquisa nos ajudará compreender como as pessoas com AME se adaptam mesmo com a progressão da doença, e se as adaptações ocorrem na sequência do movimento e no tempo durante a execução de uma tarefa. Compreender isso ajudará o(a) fisioterapeuta, em sua prática clínica, a ter mais clareza de qual conduta tomar em diferentes fases da AME.

Ao final do estudo, caso seja de seu interesse, será disponibilizado um material sobre os resultados que obtivemos.

#### **IV - ESCLARECIMENTOS DADOS PELO PESQUISADOR SOBRE GARANTIAS DO SUJEITO DA PESQUISA:**

1. Você tem acesso, a qualquer tempo, às informações sobre procedimentos, riscos e benefícios relacionados à pesquisa, inclusive para dirimir eventuais dúvidas;

2. Você tem liberdade de retirar seu consentimento a qualquer momento e de deixar de participar do estudo, sem que isto traga prejuízo à continuidade da assistência;

3. Você tem salvaguarda da confidencialidade, sigilo e privacidade de todas imagens e dados coletados pelo pesquisador. E serão utilizados apenas para fins de publicação de pesquisa sem a identificação de nome e do rosto.

4. Você tem disponibilidade de assistência no HU ou HCFMUSP, por eventuais danos à saúde, decorrentes da pesquisa.

#### **V - INFORMAÇÕES DE NOMES, ENDEREÇOS E TELEFONES DOS RESPONSÁVEIS PELO ACOMPANHAMENTO DA PESQUISA, PARA CONTATO EM CASO DE INTERCORRÊNCIAS CLÍNICAS E REAÇÕES ADVERSAS.**

Pesquisadora responsável: Edison de Jesus Manoel  
Telefone: (11) 9-9973-7119  
E-mail: [ejmanoel@usp.br](mailto:ejmanoel@usp.br)

Aluna: Ana Angélica Ribeiro de Lima  
Telefone: (11) 9-95005831  
E-mail: [ana\\_rlima@hotmail.com](mailto:ana_rlima@hotmail.com)

Endereço:  
Av. Prof. Melo Moraes, 65 Bloco D

Prédio dos Laboratórios, 3º andar – LAPEM – Escola de Educação Física e Esporte da USP  
São Paulo, SP – CEP: 05508-030

**VI. - OBSERVAÇÕES COMPLEMENTARES**

**Comitê de Ética da EEFÉ-USP**  
Escola de Educação Física e Esporte - USP  
Av. Prof. Mello Moraes, 65 - Cidade Universitária  
CEP: 05508-030 - São Paulo – SP  
Telefone (011) 3091-3097  
E-mail: cep39@usp.br

**VII - CONSENTIMENTO PÓS-ESCLARECIDO**

Declaro que, após convenientemente esclarecido pelo pesquisador e ter entendido o que me foi explicado, consinto em participar do presente Projeto de Pesquisa.

São Paulo, \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
assinatura do sujeito da pesquisa  
ou responsável legal

\_\_\_\_\_  
assinatura do pesquisador  
(carimbo ou nome legível)

## ANEXO 4. Termo de Consentimento Livre e Esclarecido para os responsáveis

### TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO – Responsáveis

#### I - DADOS DE IDENTIFICAÇÃO DO SUJEITO DA PESQUISA OU RESPONSÁVEL LEGAL

##### 1. DADOS DO INDIVÍDUO

Nome completo \_\_\_\_\_

Sexo  Masculino  
 Feminino

RG \_\_\_\_\_

Data de nascimento \_\_\_\_\_

Endereço completo \_\_\_\_\_

CEP \_\_\_\_\_

Fone \_\_\_\_\_

e-mail \_\_\_\_\_

##### 2. RESPONSÁVEL LEGAL

Nome completo \_\_\_\_\_

Natureza (grau de parentesco, tutor, curador, etc.) \_\_\_\_\_

Sexo  Masculino  
 Feminino

RG \_\_\_\_\_

Data de nascimento \_\_\_\_\_

Endereço completo \_\_\_\_\_

CEP \_\_\_\_\_

Fone \_\_\_\_\_

e-mail \_\_\_\_\_

#### II - DADOS SOBRE A PESQUISA CIENTÍFICA

##### 1. Título do Projeto de Pesquisa

Investigação da adaptação motora de pessoas com atrofia muscular espinal em relação ao grau de severidade da doença

##### 2. Pesquisador Responsável

Edison de Jesus Manoel

##### 3. Cargo/Função

Professor/orientador

##### 4. Avaliação do risco da pesquisa:

RISCO MÍNIMO     RISCO BAIXO     RISCO MÉDIO     RISCO MAIOR  
(probabilidade de que o indivíduo sofra algum dano como consequência imediata ou tardia do estudo)

##### 5. Duração da Pesquisa

12 meses

#### III - EXPLICAÇÕES DO PESQUISADOR AO INDIVÍDUO OU SEU REPRESENTANTE LEGAL SOBRE A PESQUISA, DE FORMA CLARA E SIMPLES, CONSIGNANDO:

##### 1. Justificativa e objetivos da pesquisa:

A atrofia muscular espinal (AME) é uma doença de caráter progressivo apresentado como principal sintoma a fraqueza muscular, devido a progressão da sua doença, seu filho/a pode apresentar dificuldades para realizar alguns movimentos ao longo dos anos. Mas o corpo dele/a pode criar novos caminhos para movimentar-se, por exemplo, ao levantar do chão ou da cadeira ele/a escala ou se apoia nas próprias coxas, isso é chamado de sina de Gowers. Neste estudo investigaremos como isso acontece ao longo de um ano durante diferentes formas de realizar o movimento para sentar, e se existem mudanças na

sequência do movimento no tempo de execução de uma tarefa. Este estudo tem como objetivo de investigar a adaptação de pessoas com AME com três níveis de competência motora (senta, fica em pé e deambula) na execução de tarefas de orientação básica ao longo de um ano.

## **2. Procedimentos que serão realizados:**

Após a sua permissão e de seu filho/a para participar deste estudo, será agendado uma avaliação de forma remota pelo Google Meet ou pelo WhatsApp. Vocês serão questionados sobre informações pessoais (nome, idade, seu grau escolarização, se você tem outros filhos(as) e a idade, se seu filho(a) você frequenta a escola/ faculdade ou trabalho, se é independente para alimentação, vestuário, transferências e higiene). Em seguida, será questionado a idade de início de sintomas da AME e será aplicado o instrumento Hammersmith Functional Motor Scale – Expanded (HFMSSE) que avalia a função motora (rolar, sentar, levantar, andar...) será dada uma pontuação entre, 0 – não realiza, 1 - necessita de assistência/ suporte e/ ou realiza compensação ou 2 – melhor desempenho para cada atividade.

No dia seguinte, será solicitado para você realizar duas filmagens: a primeira, seu filho/a deve deitar na cama e realizar a tarefa de deitado para sentado por três vezes. Você deve filmar ele(a) realizando essa tarefa. Em seguida, seu filho/a deve descansar o quando for necessário. Após o período de descanso, você deverá colocar uma bola na frente dos pés dele(a) e seu filho(a) deve tocar a bola com as duas mãos. Novamente essa tarefa deve ser filmada e enviado os vídeos à pesquisadora via WhatsApp.

Por meio desses vídeos iremos analisar os movimentos do seu filho(a) no computador. Será necessário você enviar os vídeos a cada quatro meses com as mesmas tarefas durante um ano, com o total de quatro avaliações. E vamos realizar as reavaliações a com a escala cada quatro meses, ao longo de um ano.

Na última avaliação será realizada uma entrevista semiestruturada com você com perguntas sobre: “Como foi para você e seu filho(a) participar deste estudo?”, “O que você acha que a AME impacta na sua vida e na vida de seu filho(a)”, “Você acha que vocês conseguiram se adaptar à AME?”, “O que é adaptação para você?”.

## **3. Desconfortos e riscos esperados:**

Os riscos esperados são mínimos que corresponde ao fato do seu filho/a se sentir cansado/a durante a avaliação ou execução de alguma tarefa. Caso isso ocorra, a avaliação ou tarefa será imediatamente interrompida e ele/a pode descansar o quanto for necessário. Caso o desconforto continue, toda a coleta poderá ser interrompida e agendaremos retorno de vocês para outro dia. Além disso, você tem total liberdade para interromper a participação na pesquisa a qualquer momento sem quaisquer prejuízo à seu filho(a).

## **4. Benefícios que poderão ser obtidos:**

A participação de seu filho(a) nesta pesquisa nos ajudará compreender como as pessoas com AME se adaptam mesmo com a progressão da doença, e se as adaptações ocorrem na sequência do movimento, no tempo durante a execução de uma tarefa, gastam mais ou menos energia e/ou no batimento do coração. Compreender isso ajudará o(a) fisioterapeuta, em sua prática clínica, ter mais clareza de qual conduta tomar em diferentes fases da doença.

Ao final do estudo, caso seja do interesse de vocês, será disponibilizado um material sobre os resultados que obtivemos.

## **IV - ESCLARECIMENTOS DADOS PELO PESQUISADOR SOBRE GARANTIAS DO SUJEITO DA PESQUISA:**

1. Você e seu filho(a) têm acesso, a qualquer tempo, às informações sobre procedimentos, riscos e benefícios relacionados à pesquisa, inclusive para dirimir eventuais dúvidas;
2. Você e seu filho(a) têm liberdade de retirar seu consentimento a qualquer momento e de deixar de participar do estudo, sem que isto traga prejuízo à continuidade da assistência;
3. Você e seu filho(a) têm salvaguarda da confidencialidade, sigilo e privacidade de todas imagens e dados coletados pelo(a) pesquisador(a). E serão utilizados apenas para fins de publicação de pesquisa sem a identificação de nome e do rosto.
4. Você tem disponibilidade de assistência no HU ou HCFMUSP, por eventuais danos à saúde, decorrentes da pesquisa.

## **V - INFORMAÇÕES DE NOMES, ENDEREÇOS E TELEFONES DOS RESPONSÁVEIS PELO ACOMPANHAMENTO DA PESQUISA, PARA CONTATO EM CASO DE INTERCORRÊNCIAS CLÍNICAS E REAÇÕES ADVERSAS.**

Pesquisadora responsável: Edison de Jesus Manoel  
Telefone: (11) 9-9973-7119  
E-mail: [ejmanoel@usp.br](mailto:ejmanoel@usp.br)

Aluna: Ana Angélica Ribeiro de Lima  
Telefone: (11) 9-95005831  
E-mail: [ana\\_rlima@hotmail.com](mailto:ana_rlima@hotmail.com)

Endereço:  
Av. Prof. Melo Moraes, 65 Bloco D  
Prédio dos Laboratórios, 3º andar – LAPEM – Escola de Educação Física e Esporte da USP  
São Paulo, SP – CEP: 05508-030

**VI. - OBSERVAÇÕES COMPLEMENTARES**

**Comitê de Ética da EEFE-USP**  
Escola de Educação Física e Esporte - USP  
Av. Prof. Mello Moraes, 65 - Cidade Universitária  
CEP: 05508-030 - São Paulo – SP  
Telefone (011) 3091-3097  
E-mail: cep39@usp.br

**VII - CONSENTIMENTO PÓS-ESCLARECIDO**

Declaro que, após convenientemente esclarecido pelo pesquisador e ter entendido o que me foi explicado, consinto em participar do presente Projeto de Pesquisa.

São Paulo, \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
assinatura do sujeito da pesquisa  
ou responsável legal

\_\_\_\_\_  
assinatura do pesquisador  
(carimbo ou nome legível)

**ANEXO 5.** Termo de Assentimento Livre e Esclarecido para participantes entre 6 e 12 anos

**TERMO DE ASSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO**

Nós vamos avaliar os movimentos do seu corpo, por exemplo, como você faz para levantar da sua cama.




Sua mãe ou seu pai irá filmar com o celular você realizando o movimento de deitado de barriga para cima para sentado. Depois vamos estudar cada movimento seu no computador.



(fonte: Google Imagem)

Você quer participar do nosso estudo?

- SIM   NÃO 

Nome da criança: \_\_\_\_\_

Assinatura do(a) pesquisador(a) responsável: \_\_\_\_\_

**Título:** Investigação da adaptação motora de pessoas com atrofia muscular espinal em relação ao grau de severidade da doença. **Pesquisadores:** Prof. Edison de Jesus Manoel e Ana Angélica Ribeiro de Lima.

**ANEXO 6.** Termo de Assentimento Livre e Esclarecido entre 13 e 18 anos.

**TERMO DE ASSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO**

Você está sendo convidado para participar da pesquisa “Investigação da adaptação motora de pessoas com atrofia muscular espinal em relação ao grau de severidade da doença”. Sua mãe ou seu pai permitiram que você participe. Queremos saber sobre a adaptação de pessoas com AME com três níveis de competência motora (senta, fica em pé e deambula) na execução de tarefas de orientação básica ao longo de um ano. Outras crianças também irão participar desta pesquisa. Você não precisa participar da pesquisa se não quiser, é um direito seu e não terá nenhum problema se desistir. A pesquisa será feita online, onde você será avaliado por uma escala chamada de Escala da Função Motora Hammersmith, onde vamos observar como você faz para rolar, passar para sentado, levanta do chão, entre outras tarefas. Depois, você e seu responsável (sua mãe, seu pai ou o adulto responsável por você) serão orientados(as) sobre os vídeos que vocês deverão enviar para a pesquisadora via WhatsApp. São vídeos de você realizando o movimento de deitado para sentado na sua cama. Pode acontecer de você se sentir cansado(a) durante a avaliação ou ao realizar a tarefa de deitado para sentado, caso isso ocorra, a avaliação ou tarefa será imediatamente interrompida e você pode descansar o quanto for necessário. Nós vamos realizar uma reavaliação com a escala a cada quatro meses, ao longo de um ano. E na última avaliação nós vamos te entrevistar e perguntar: “Como foi para você participar deste estudo?”, “O que você acha que a AME impacta na sua vida”, “Você acha que conseguiu se adaptar à AME?”, “O que é adaptação para você?”. Além disso, se acontecer algo errado, você pode nos procurar pelos telefones (11) 99973-7119 do Professor Edison de Jesus Manoel e no telefone (11)99500-5831 da pesquisadora Ana Angélica Ribeiro de Lima. Ao participar desse estudo, coisas boas que podem acontecer como, você nos ajudará entender como as pessoas com AME se movimentam ao levantar da cama. E também ajudará fisioterapeutas entenderem melhor sobre os movimentos que são importantes serem realizados durante sessões de fisioterapia. Ninguém precisa saber que você está participando da pesquisa e também não falaremos para outras pessoas, nem daremos a estranhos as informações ou imagens que você nos deu ou que gravamos. Os resultados da pesquisa vão ser publicados, mas sem identificar as crianças que participaram.

Você aceita participar desta pesquisa?

SIM

NÃO

Seu nome: \_\_\_\_\_

Assinatura do(a) pesquisador(a) responsável: \_\_\_\_\_

**ANEXO 7.** Itens da avaliação inicial e da *Hammersmith Functional Motor Scale – Expanded* (HFMSE).

Grupo:	<input type="checkbox"/> SENTA	<input type="checkbox"/> FICA EM PÉ	<input type="checkbox"/> DEAMBULA
Tem disponibilidade para comparecer no ambulatório por duas semanas seguidas a cada três meses?	<input type="checkbox"/> SIM	<input type="checkbox"/> NÃO	
Data:			
<b>DADOS PESSOAIS</b>			
Nome:			
Nome do responsável:			
Contato:			
Data de nascimento:			Sexo:
Frequenta a escola/ faculdade/ trabalho?			Tempo no local:
Realiza outras atividades? (cursos, lazer, grupos)			
<b>DADOS CLÍNICOS</b>			
Idade de início dos sintomas:			
Idade de diagnóstico:			
Maior função motora alcançada:			
Número de cópias de SMN2:			
Altura:			
Peso:			
Doenças associadas:			
Intercorrências, internações ou cirurgias nos últimos 6 meses:			
Medicações para AME:			
Usa VNI:	Quantas hora/ dia:		
Usa órteses?	Quantas hora/ dia e vezes na semana:		
Usa cadeira de rodas:	Tipo:		
Realiza reabilitação?			
Idade que iniciou a reabilitação?			
<b>HAMMERSMITH FUNCTIONAL MOTOR SCALE – EXPANDED</b>			
Item 1 – Sentar em cadeira:			
Item 2 – Permanecer sentado:			
Item 3 – Uma mão na cabeça ao sentar:			
Item 4 – Duas mãos na cabeça ao sentar:			
Item 5 – Deitar em decúbito:			
Item 6 – Rolar de braços para decúbito dorsal pelo lado direito:			
Item 7 – Rolar de braços para decúbito dorsal pelo lado esquerdo:			
Item 8 – Rolar de decúbito dorsal para braços pelo lado direito:			
Item 9 – Rolar de decúbito dorsal para braços pelo lado esquerdo:			
Item 10 – Deitar a partir da posição sentada			
Item 11 – Apoiar-se nos antebraços			
Item 12 – Levantar a cabeça a partir da posição de braços			
Item 13 – Apoiar-se nos braços estendidos			
Item 14 – Sentar a partir da posição deitada			



Item 15 – Ajoelhar com as mãos no chão
Item 16 – Engatinhar
Item 17 – Levantar a cabeça estando em decúbito dorsal
Item 18 – Ficar em pé com apoio
Item 19 – Ficar em pé sem apoio
Item 20 – Andar
Item 21 – Flexão de quadril direito em decúbito dorsal
Item 22 – Flexão de quadril esquerdo em decúbito dorsal
Item 23 – Ajoelhar com o joelho direito levantado
Item 24 – Ajoelhar com o joelho esquerdo levantado
Item 25 – Passar da posição ajoelhada para de pé, iniciando com a perna esquerda (ajoelhado com o joelho direito)
Item 26 – Passar da posição ajoelhada para de pé, iniciando com a perna direita (ajoelhado com o joelho esquerdo)
Item 27 - Sentar no chão a partir da posição de pé
Item 28 – Agachar
Item 29 – Pular 30 cm para frente
Item 30 – Subir 4 degraus com corrimão
Item 31 – Descer 4 degraus com corrimão
Item 32 – Subir 4 degraus sem corrimão
Item 33 – Descer 4 degraus sem corrimão
Pontuação total:

## ANEXO 8. Versão final da descrição das categorias das subações OT, TS e ES.

### Subação OT:

Posição inicial: decúbito dorsal com tronco, MMII e cabeça encostados no colchão e sem usar travesseiro.

Posição final: o ponto mais próximo possível da cabeça até o quadril, antes de iniciar a transferência de peso.

	Subação	Cabeça	Tronco	MMSS	MMII
<b>OT0</b>	Análise não realizada por inconsistência no vídeo				
<b>DD1</b>	Decúbito dorsal flexionando a cabeça para apoiar o cotovelo, sem se puxar pela roupa lençol ou borda do colchão	flexiona a cabeça em decúbito dorsal	flexiona tronco superior associado com inclinação de tronco para posicionar um ou ambos cotovelos no colchão	cotovelos flexionados no colchão	permanece em extensão
<b>DD2</b>	Decúbito dorsal flexionando a cabeça sem apoiar o cotovelo e sem puxar pela roupa, lençol ou borda do colchão	flexiona a cabeça em decúbito dorsal	flexiona tronco superior	não apoia os MMSS	permanece em extensão
<b>DD3</b>	Decúbito dorsal flexionando a cabeça, sem apoiar o cotovelo, mas puxando-se pela roupa, lençol ou borda do colchão	flexiona a cabeça em decúbito dorsal	flexiona tronco superior	segura na calça na região lateral do quadril	permanece em extensão
<b>DD4</b>	Decúbito dorsal elevando os ombros e flexionando a cabeça	flexiona a cabeça em decúbito dorsal	flexiona tronco superior	eleva os ombros e mantém os MMSS ao lado do corpo	permanece em extensão
<b>DD5</b>	Decúbito dorsal inclinando o tronco para segurar na borda do colchão	inclina a cabeça	inclina o tronco para o lado oposto da borda do colchão	segura na borda do colchão	realiza abdução da coxa em direção a borda do colchão
<b>DD6</b>	Decúbito dorsal impulsionando com os MMSS próximo da cabeça	mantem a cabeça apoiada no colchão	mantem o tronco apoiado no colchão	flexiona os ombros aproximadamente 180° posicionando os MMSS próximo da cabeça	permanece em extensão
<b>DL1</b>	Rolando para decúbito lateral e puxando-se pela beirada do colchão ou pelo lençol	roda a cabeça para o lado que vai rolar	roda o tronco para decúbito lateral	rola puxando-se pela borda do colchão ou pelo lençol. O MS é posicionado em flexão de cotovelo e permanece segurando na borda do colchão ou no lençol do colchão	realiza flexão de quadril e joelhos quando rola para decúbito lateral
<b>DL2</b>	Rolando para decúbito lateral sem puxar pela beirada do colchão ou pelo lençol	roda a cabeça para o lado que vai rolar	roda o tronco para decúbito lateral	rola para decúbito lateral. O MS é posicionado em flexão de cotovelo	realiza flexão de quadril e joelhos quando rola para decúbito lateral
<b>E</b>	Encosta o rosto no colchão	roda a cabeça para o lado que vai rodar e encosta o rosto no colchão	roda o tronco superior para apoiar os MMSS no colchão	MMSS são posicionados em flexão de cotovelo e os antebraços ou as mãos estão apoiadas no colchão	flexão de quadril e joelhos

### Subação TS:

Posição inicial: o ponto mais próximo possível da cabeça até o quadril, antes de iniciar a transferência de peso.

Posição final: alinhamento dos ombros com o quadril na posição vertical.

	Subação	Cabeça	Tronco	MMSS	MMII
<b>TS0</b>	Análise não realizada por inconsistência no vídeo				
<b>EDD1</b>	Escalando em decúbito dorsal e impulsionando com o MS	Permanece durante todo movimento em flexão e anteriorização, e inclina de um lado para outro do corpo como um pêndulo	inclina o tronco em decúbito dorsal de um lado para o outro para ajudar no posicionamento dos MMSS	MMSS vão empurrando a superfície de apoio em decúbito dorsal transferindo o peso de um lado para outro lado do corpo. Quando os ombros e quadril estão quase alinhados, impulsiona um MS a frente	permanece em extensão realizando pequenos movimentos de adução e abdução de coxa

<b>EDD2</b>	Escalando em decúbito dorsal e mantendo o apoio nos MMSS	Permanece durante todo movimento em flexão e anteriorização, e inclina de um lado para outro do corpo como um pêndulo	inclina o tronco em decúbito dorsal de um lado para o outro para ajudar no posicionamento dos membros superiores	MMSS vão empurrando a superfície de apoio em decúbito dorsal transferindo o peso de um lado para outro lado do corpo. Permanece com um ou ambos MMSS apoiados até o final da subação	permanece em extensão realizando pequenos movimentos de adução e abdução de coxa
<b>EDD3</b>	Escalando em decúbito dorsal e puxando-se pela roupa, perna ou borda do colchão	Permanece durante todo movimento em flexão e anteriorização, e inclina de um lado para outro do corpo como um pêndulo	inclina o tronco em decúbito dorsal de um lado para o outro para ajudar no posicionamento dos MMSS	MMSS vão empurrando a superfície de apoio em decúbito dorsal transferindo o peso de um lado para outro lado do corpo. Ao final da subação, se puxa pela calça, perna ou borda do colchão	permanece em extensão realizando pequenos movimentos de adução e abdução de coxa, conforme balança o tronco de um lado para o outro
<b>ET1</b>	Escalando com torção de tronco, sem se puxar pela roupa, lençol ou MMII	a cabeça funciona como um pêndulo	o tronco está rodado e inclinado, e estende conforme estende a cabeça	MMSS vão empurrando a superfície de apoio transferindo o peso de um lado para outro lado do corpo	permanece com flexão de quadril e joelhos durante toda subação
<b>ET2</b>	Escalando com torção de tronco e puxando-se pela roupa, lençol ou MMII	inclina e estende a cabeça	estende e roda o tronco	MMSS vão empurrando a superfície de apoio transferindo o peso de um lado para outro lado do corpo. Ao final, apoia a mão na lateral da coxa para puxar-se	permanece com flexão de quadril e joelhos durante toda subação
<b>EMC1</b>	Empurrando a colchão com um MS sem puxar-se pela roupa, na coxa ou no lençol	flexiona e inclina a cabeça	flexiona e inclina o tronco	empurra a superfície de apoio com um MS. Não transfere o peso para outro lado do corpo e não puxa pela roupa	Realiza semiflexão de quadril e joelhos
<b>EMC2</b>	Empurrando a colchão com um MS e puxando-se pela roupa, na coxa ou no lençol	flexiona e inclina a cabeça	flexiona e inclina o tronco	empurra a superfície de apoio com um MS. Não transfere o peso para outro lado do corpo puxando pela, coxa ou lençol	Realiza semiflexão de quadril e joelhos
<b>I1</b>	Impulsionando com os MMSS sem se segurar	flexiona e anterioriza a cabeça	flexiona o tronco superior	impulsiona os MMSS a frente conforme flexiona a cabeça e tronco	permanece em extensão
<b>I2</b>	Impulsionando com os MSS segurando uma mão na outra	flexiona e anterioriza a cabeça	flexiona o tronco superior	impulsiona os MMSS a frente segurando uma mão na outra conforme flexiona a cabeça e tronco	permanece em extensão
<b>MIDD</b>	Jogando os MMII para fora do colchão em decúbito dorsal	inclina a cabeça lateralmente	roda o tronco para apoiar os MMSS no colchão	duas mãos apoiadas na borda do colchão empurrando a superfície de apoio	joga os membros inferiores para fora do colchão

### Subação ES – tarefa habitual:

Posição inicial: alinhamento dos ombros com o quadril na posição vertical.

Posição final: Tronco ereto suportado pelos glúteos é capaz de liberar um ou ambos MMSS sem perder o equilíbrio. O alinhamento da pelve e do tronco pode variar, assim como, o posicionamento das pernas.

Subação	Cabeça	Tronco	MMSS	MMII
<b>ES0</b>	Análise não realizada por inconsistência no vídeo			
<b>MS1</b>	MMSS elevados mantem a cabeça em flexão (aproximadamente 45°)	flexão de quadril em aproximadamente 90°-100°.	impulsiona um MS a frente, depois traz o outro membro. Finaliza com flexão de ombro, de cotovelo ou/e de dedos	MMII são posicionados em, aproximadamente, 90°-100° de flexão de quadril, abdução/ adução

					de coxa com semiflexão de joelho
<b>MS2</b>	MMSS apoiados	traz a cabeça para linha média	flexão de quadril em aproximadamente 90°-100°.	apoia os MMSS no colchão entre as coxas, na lateral do quadril ou nas pernas	posicionados em, aproximadamente, 90°-100° de flexão de quadril, abdução/ adução de coxa com semiflexão de joelho
<b>MS3</b>	MMSS apoiados atrás do tronco	cabeça permanece na linha média, mas não horizontaliza	flexão de quadril em aproximadamente 90°-100°.	permanecem apoiados no colchão	posicionados em, aproximadamente, 90°-100° de flexão de quadril, abdução/ adução de coxa com semiflexão de joelho

### **Subação ES – tarefa modificada:**

Posição inicial: alinhamento dos ombros com o quadril na posição vertical.

Posição final: tronco suportado pelos glúteos e deve tocar com uma ou as duas mãos na bola. O alinhamento da pelve e do tronco pode variar, assim como, o posicionamento das pernas.

	<b>Subação</b>	<b>Cabeça</b>	<b>Tronco</b>	<b>MMSS</b>	<b>MMII</b>
<b>B1</b>	Tocando na bola com uma mão sem apoio	anterioriza a cabeça na linha média	anterioriza o tronco	apoando em um MS para a mão contralateral tocar na bola	posicionado em cima do colchão ou para fora do colchão
<b>B1A</b>	Tocando na bola com uma mão apoiando o MS contralateral	anterioriza a cabeça na linha média	anterioriza o tronco	apoando em um MS para a mão contralateral tocar na bola, logo em seguida, traz a outra mão na bola.	posicionado em cima do colchão ou para fora do colchão
<b>B2</b>	Tocando na bola com as duas mãos sem apoio	anterioriza a cabeça na linha média	anterioriza o tronco	sem apoiar os MMSS, toca na bola com as duas mãos	posicionado em cima do colchão ou para fora do colchão
<b>B2A</b>	Tocando na bola com as duas mãos com apoio	anterioriza a cabeça na linha média	anterioriza o tronco	sem apoiar os MMSS, toca na bola com uma mão	posicionado em cima do colchão ou para fora do colchão