

**NOTA TÉCNICA 8075****IDENTIFICAÇÃO DA REQUISIÇÃO**

**CÂMARA/VARA:** Vara Cível da Infância e da Juventude

**COMARCA:** Belo Horizonte

**I – DADOS COMPLEMENTARES À REQUISIÇÃO:**

**IDADE:** 07 anos

**PEDIDO DA AÇÃO:** TERAPIAS ESPECIALIZADAS

**DOENÇA(S) INFORMADA(S):** CID G318

**FINALIDADE / INDICAÇÃO:**

**REGISTRO NO CONSELHO PROFISSIONAL:** CRMMG-39697

**NÚMERO DA SOLICITAÇÃO:** 2025.0008075

**II – PERGUNTAS DO JUÍZO:**

Determino a expedição de ofício ao NATJUS TJMG, com a finalidade de analisar a viabilidade da hidroterapia solicitada pelo requerente.

**III – CONSIDERAÇÕES/RESPOSTAS:**

Diante do exposto, a terapêutica e acompanhamento multiprofissional são definidores para otimizar as respostas neurocognitivas da paciente, que seguem:

**Fisioterapia focada em disfunção neurológica através do método Bobath.**

**Fonoaudiologia especializada em disfagia neurogênica e motricidade orofacial.**

**TO com especialização em Bobath e Integração Sensorial.**

**TO Visual devido à baixa visão por questão neurológica.**

**Hidroterapia e Cuevas Medeck Exercises devido à luxação do quadril e desenvolvimento psicomotor em geral.**

**Atenciosamente, Francis Magalhães Gonçalves, pediatra assistente**

nerológico devido doença neurodegenerativa (deficiência de piruvato desidrogenase). Tal patologia cursa com mal formações do sistema nervoso central e grave comprometimento motor, cognitivo e visual.

É imprescindível que a paciente seja acompanhada por equipe de reabilitação multidisciplinar **com habilitação em disfunção neurológica infantil**. Sugiro que a paciente mantenha os seguintes acompanhamentos:

- Fisioterapia motora 2x/ semana: método Bobath.
- Fonoaudiologia 2x/ semana: trabalho direcionado para disfagia neurogênica e motricidade orofacial.
- Terapia ocupacional- 1x/ semana: método Bobath e integração sensorial.
- Terapia ocupacional - 1x/ semana: estimulação visual.

**CID: G31.8**

## REVISÃO DE LITERATURA DADOS COPILADOS

A deficiência de piruvato desidrogenase (PDCD) é um distúrbio mitocondrial raro, caracterizado por comprometimento da oxidação de carboidratos, resultando em déficit energético cerebral e acúmulo de ácido láctico. As manifestações clínicas predominam no sistema nervoso central e incluem atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia, convulsões, microcefalia, alterações estruturais cerebrais (como disgenesia do corpo caloso, atrofia cerebral e achados compatíveis com síndrome de Leigh), além de acidose láctica persistente ou intermitente. O início pode ser neonatal, infantil ou, raramente, tardio, com apresentações que variam de encefalopatia grave a quadros neurológicos progressivos mais lentos. Orphanet Journal of Rare Disease

O tratamento é individualizado e visa contornar o bloqueio metabólico. O principal recurso é a dieta cetogênica, que fornece corpos cetônicos como fonte alternativa de energia cerebral, reduzindo a acidose láctica e melhorando sintomas neurológicos, especialmente convulsões e ataxia. A suplementação com tiamina (300–1000 mg/dia, dividida em três doses) pode ser benéfica em casos com variantes responsivas, principalmente mutações missense na região de ligação da tiamina pirofosfato da subunidade E1 $\alpha$ . Child Neurology + 1[2][6] Fisioterapia e terapia ocupacional são essenciais para manutenção da mobilidade e função motora. Outras opções,

como ácido lipóico e antioxidantes, têm benefício teórico, mas não demonstraram eficácia clínica relevante. O prognóstico é geralmente reservado, com sobrevida média de cerca de 10 anos, variando conforme o sexo, tipo de mutação, gravidade clínica e precocidade do tratamento. Apresentações neonatais e variantes frameshift/nonsense em regiões específicas estão associadas a maior mortalidade e fenótipo mais grave. Casos leves são raros, mas podem ocorrer, especialmente em meninos com mutações específicas.

**As terapias de reabilitação recomendadas para pacientes com deficiência de piruvato desidrogenase incluem principalmente fisioterapia e terapia ocupacional, com o objetivo de manter a mobilidade, prevenir contraturas e maximizar a função motora, especialmente em casos de espasticidade ou atraso do desenvolvimento neuropsicomotor.** Essas intervenções são consideradas essenciais para todos os pacientes, independentemente do fenótipo, conforme orienta o GeneReviews, que é a principal sociedade responsável pelas recomendações clínicas para essa condição

Além disso, a reabilitação pode ser complementada por terapias de estimulação cognitiva, fonoaudiologia para distúrbios de linguagem e terapia de integração sensorial, conforme as necessidades individuais. O acompanhamento multidisciplinar é fundamental para adaptar as estratégias de reabilitação ao grau de comprometimento neurológico e às alterações estruturais cerebrais presentes. Orphanet Journal of Rare Dis

A implementação precoce dessas terapias é associada a melhores resultados funcionais e maior qualidade de vida, especialmente quando combinada com o manejo metabólico adequado, como a dieta cetogênica.

**Não há protocolos específicos de reabilitação exclusivos para a deficiência de piruvato desidrogenase; as abordagens seguem princípios gerais de reabilitação neurológica, adaptados à gravidade e ao perfil funcional de cada paciente.**

Em resumo, a dieta cetogênica é eficaz e geralmente segura quando cuidadosamente monitorada, enquanto a suplementação de tiamina é benéfica em pacientes geneticamente selecionados e apresenta um perfil de segurança favorável. Ambas as terapias requerem manejo individualizado e supervisão multidisciplinar.

O papel da **fisioterapia** no manejo da DPD é fundamental para preservar a mobilidade, prevenir contraturas e melhorar a função motora, especialmente em pacientes com espasticidade e distúrbios do movimento. Segundo a GeneReviews, sociedade responsável pela diretriz clínica, a fisioterapia e a terapia ocupacional são consideradas essenciais para todos os indivíduos com DPD, com o objetivo de manter a mobilidade e maximizar a independência funcional. GeneReviews® [Internet]. Updated 2021 Jun 17. [1] A fisioterapia deve ser adaptada às necessidades do paciente, focando em alongamentos, fortalecimento muscular, treinamento de marcha e prevenção de complicações ortopédicas, como displasia de quadril. Em casos de ataxia, a terapia vestibular pode ser indicada. GeneReviews® [Internet]. Updated 2021 Jun 17.

### **Exercícios Cuevas Medek (CME)**

A intervenção fisioterapêutica com foco na otimização da neuroplasticidade deve ser feita, estimulando a criança a atingir os marcos motores do desenvolvimento. Exercícios Cuevas Medek (CME) é uma abordagem de fisioterapia pediátrica para crianças com atraso motor no desenvolvimento que afeta o sistema nervoso central. Segundo Ramon Cuevas, criador do método, seu princípio principal envolve a provocação de novas reações motoras automáticas usando exercícios contra a gravidade com movimentos distais progressivos

### **Hidroterapia**

A Fisioterapia aquática utiliza-se das propriedades físicas da água em associação com técnicas e métodos especializados para colaborar com o

processo de reabilitação de diversas patologias. A hidroterapia vem crescendo como modalidade de fisioterapia. As técnicas desse modelo de tratamento baseiam-se em conceitos de fisiologia e biomecânica. Utilizam as propriedades físicas da água como o empuxo, a pressão hidrostática, a turbulência e a densidade substancialmente distinta da densidade do ar.

As indicações seriam:

- ✓ Alto nível de dor;
- ✓ Desvios de marcha;
- ✓ Mobilidade diminuída;
- ✓ Contraturas musculares; • Fraqueza muscular;
- ✓ Coordenação limitada;
- ✓ Transferência de peso inadequada;
- ✓ Diminuição de resistência muscular;
- ✓ Flexibilidade diminuída;
- ✓ Disfunções posturais;
- ✓ Propriocepção deficiente.

Uma revisão sistemática sobre evidências de intervenções aquáticas para crianças com paralisia cerebral são limitadas. O exercício aquático é viável e os efeitos adversos são mínimos. No entanto, os parâmetros de dosagem não são claros. **Pesquisas adicionais são necessárias para determinar a eficácia da intervenção aquática e a dosagem do exercício em categorias de várias idades.**

#### **IV – CONCLUSÃO**

- ✓ Na literatura consultada não existem dados que comprovem a eficiência/superioridade da terapias pleiteada em comparação com os
- Nota Técnica nº 8075/2025 NATJUS – TJMG

tratamentos convencionais

- ✓ Os relatórios médicos enviados ao NATS datam de 2022 e as indicações devem ser revistas

#### **V - REFERÊNCIA:**

Primary Pyruvate Dehydrogenase Complex Deficiency Overview.

GeneReviews® [Internet]. 2021. Ganetzky R, McCormick EM, Falk MJ

Pyruvate Dehydrogenase Complex Deficiency: Updating the Clinical, Metabolic and Mutational Landscapes in a Cohort of Portuguese Patients. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2020. Pavlu-Pereira H, Silva MJ, Florindo C, et al.

Pyruvate dehydrogenase deficiency.

2012. National Library of Medicine (MedlinePlus)

PDHA1.

**VI – DATA:** 19/02/2026

NATS JUS TJMG