

ABORDAGEM FISIOTERAPÊUTICA NA AVALIAÇÃO E TRATAMENTO DAS DOENÇAS RARAS: UMA REVISÃO INTEGRATIVA

 <https://doi.org/10.56238/arev7n4-197>

Data de submissão: 17/03/2025

Data de publicação: 17/04/2025

Yasmin Sousa Teixeira

Fisioterapeuta pela Universidade Federal da Paraíba
Universidade Federal da Paraíba
E-mail: teixeirasyasmin@gmail.com
ORCID: 0009-0004-8494-7994
LATTEs: 8040012729611423

Maria Eduarda Camilo Damião

Pós Graduação em Fisioterapia Neurofuncional - Universidade Cândido Mendes
Fundação Centro Integrado de Apoio à Pessoa com Deficiência
E-mail: mecamilod@gmail.com
ORCID: 0000-0003-0654-4044
LATTEs: 3315902101605842

Isolda Maria Barros Torquato

Doutora em Enfermagem pela Universidade Federal da Paraíba
Universidade Federal da Paraíba
E-mail: isolda.torquato@academico.ufpb.br
ORCID: 0000-0003-4242-5755
LATTEs: 0799765751175212

Luciana Teles Carneiro

Doutora em Motricidade Humana pela Universidade de Lisboa-Portugal
Universidade Federal da Paraíba
E-mail: luciana.teles@academico.ufpb.br
ORCID: 0000-0002-3100-3330
LATTEs: 3187957141495860

Maria Aparecida Bezerra

Doutora em Ciências da Saúde pela Universidade Federal do Rio Grande do Norte
Universidade Federal da Paraíba
E-mail: Aparecidaq@yahoo.com.br
ORCID: 0009-0003-9416-2165
LATTEs: 0749172712718718

Elamara Marama de Araújo Vieira

Doutora em Modelos de Decisão e Saúde pela Universidade Federal da Paraíba
Universidade Federal da Paraíba
E-mail: Elamaravieira@gmail.com
ORCID: 0000-0002-1904-0489
LATTEs: 4208264575462283

Leonildo Santos do Nascimento Júnior

Doutor em Fisioterapia pela Universidade Federal do Rio Grande do Norte

Universidade Federal da Paraíba

E-mail: Leonildofisio@gmail.com

ORCID: 0000-0002-5383-8494

LATTES: 2458971770021915

Mallison da Silva Vasconcelos

Doutor em Ciências da Reabilitação pela Universidade de São Paulo

Universidade Federal da Paraíba

E-mail: Continencia@hotmail.com

ORCID: 0000-0001-7200-8499

LATTES: 7872850478342014

Thais Josy Castro de Assis

Doutora em Produtos Naturais e Sintéticos Bioativos pela Universidade Federal da Paraíba

Universidade Federal da Paraíba

E-mail: thaisjosy@yahoo.com.br

ORCID: 0000-0003-2820-5393

LATTES: 0040374069838293

Ana Rita de Oliveira Figueira

Graduanda em Fisioterapia pela Universidade Federal da Paraíba

Universidade Federal da Paraíba

E-mail: ana.figueira@academico.ufpb.br

ORCID: 0009-0005-2116-552X

Lattes: 0593901530361942

Letícia Virginia Ribeiro Nóbrega

Fisioterapeuta pela Universidade Federal da Paraíba

Universidade Federal da Paraíba

E-mail: leticiavirginiaribeiro@gmail.com

ORCID: 0000-0001-8408-5336

LATTES: 3284526245289396

Junio Alves de Lima

Mestre em Neuroengenharia pelo Instituto Santos Dumont

Oficina Ortopédica da Paraíba

E-mail: ftjuniolima@gmail.com

ORCID: 0000-0003-3655-6230

LATTES: 6184590584347576

Bianca Nóbrega Medeiros Montenegro

Pós Graduada em Fisioterapia Intensiva adulto e neonatal pela Faculdade Venda Nova do Imigrante

Fundação Centro Integrado de Apoio à Pessoa com Deficiência

E-mail: fisio.biancanobrega@gmail.com

ORCID: 0000-0001-7865-1311

LATTES: 5117571751417033

Rebecka Santana Costa Carvalho

Mestranda em Saúde da Criança e do Adolescente pela Universidade Federal de Pernambuco

Universidade Federal de Pernambuco

E-mail: rebeckacostacarvalho@gmail.com

ORCID: 0000-0001-7865-1311

LATTES: 8806173050563121

Karen Lúcia de Araújo Freitas Moreira

Doutora em Medicina Clínica e Saúde Pública pela Universidade de Granada - Espanha

Universidade Federal da Paraíba

E-mail: karen.araujo@academico.ufpb.br

ORCID: 0000-0002-8346-231X

LATTES: 9084002208916034

RESUMO

Doenças raras são afecções de baixa prevalência, ou seja, que acometem até 65 em cada 100.000 indivíduos. Muitas doenças raras são incuráveis, com repercussões em diversos sistemas do corpo, afetando a qualidade de vida e a funcionalidade devido a características como a crônicidade, progressão e por muitas vezes a falta de medicações específicas. A reabilitação é uma forma de atenuar os sintomas e a progressão da doença. Desta forma, o objetivo do estudo é analisar as evidências disponíveis sobre a abordagem fisioterapêutica na avaliação e tratamento das doenças raras, e o seu impacto na qualidade de vida e funcionalidade de pessoas com doenças raras. Trata-se de uma revisão integrativa realizada com artigos publicados entre os anos de 2014 -2024 através das bases de dados eletrônicas PEDro, Biblioteca Virtual em Saúde, Cochrane e PubMed. Foram excluídos estudos artigos repetidos, que não utilizasse a fisioterapia como abordagem terapêutica e que não estivessem indexados em plataformas gratuitas, totalizando uma análise de 14 artigos com uma amostra de 452 indivíduos, com 20 diferentes patologias. Seis estudos abordaram a qualidade de vida e cinco avaliaram a Força Muscular. Outros desfechos observados foram depressão, capacidade aeróbica e composição corporal. Dez estudos analisados utilizaram como abordagem a fisioterapia motora. Apesar das características das doenças raras, a fisioterapia, independente da modalidade praticada, é uma grande aliada no tratamento destes indivíduos. Uma vez que promove efeitos positivos na sua capacidade funcional e por consequência em todos os aspectos da qualidade de vida.

Palavras-chave: Doenças Raras. Fisioterapia. Funcionalidade. Qualidade de Vida.

1 INTRODUÇÃO

No Brasil, são descritas como doenças raras (DR's) aquelas que acometem 65 em cada 100.000 indivíduos, ou menos que 1 em cada 1.539 nascidos vivos e como doenças muito raras, àquelas que acometem 1 em cada 1 milhão de nascidos vivos (Cortés-Martín, Sánchez-Garcia, Rodríguez-Blanque, 2022; Long et al., 2022; Brasil, 2024).

Atualmente, existem entre 6 a 8 mil patologias consideradas raras. Elas costumam ser crônicas, progressivas e degenerativas, levando a disfuncionalidades e prejuízos na qualidade de vida. Desses, 80% são de ordem genética e 20% estão relacionadas a fatores ambientais, infecciosos, imunológicos, entre outros. As DR's costumam não ter tratamento que leve a cura, deixando os afetados com cuidados paliativos e serviços de reabilitação como alternativas de atenuar os sintomas (Brasil, 2022).

O diagnóstico costuma ser complexo e moroso, acarretando impactos multifacetados na esfera biopsicossocial dos indivíduos. Alterações físicas, mentais e comportamentais provenientes da doença comprometem a qualidade de vida do doente e seus familiares, que dependem de diversos serviços de saúde especializados e de acompanhamento com equipe multiprofissional (Luz; Silva; DeMontigny, 2016). Ademais, grande parte das DR's carecem de protocolos diagnósticos bem estabelecidos. Muitas, não dispõem de terapêutica reconhecida e, em certos casos, a farmacoterapia apresenta custos elevados, inviabilizando sua aquisição para inúmeras famílias. (Chung et al., 2022).

De acordo com a Organização Mundial da Saúde - OMS (2012) define-se Qualidade de Vida como a percepção do indivíduo sobre sua posição na vida no contexto da cultura e dos sistemas de valores nos quais vive e em relação aos seus objetivos, expectativas, padrões e preocupações e apesar de muitas doenças genéticas não possuírem tratamento, a assistência oferecida por uma equipe multiprofissional oferece apoio emocional e direcionamentos fundamentais para o acompanhamento, tanto para os cuidadores quanto para os pacientes. Entretanto, a dificuldade no diagnóstico, com necessidade de numerosas idas e vindas a centros de saúde pode resultar no avanço rápido das doenças por falta de tratamento, impactando a qualidade de vida desses indivíduos (Iriart et al., 2019).

De acordo com a Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde a funcionalidade e a incapacidade estão relacionadas às condições de saúde, considerando não apenas as funções dos órgãos ou estruturas do corpo, mas também as limitações de atividade e participação social no meio onde o indivíduo convive e habita (OMS, 2020).

Os objetivos de uma conduta de reabilitação devem ser estabelecidos em conjunto, e para serem concretos e factíveis, devem ser centrados nas necessidades funcionais dos pacientes, visando melhorar sua atividade e participação através de exercícios, ajustes e adaptações do contexto ambiental (Silva et al., 2024).

De acordo com O’Sullivan, Schmitz e Fulk (2018), para traçar um plano de reabilitação, o fisioterapeuta deve utilizar o raciocínio clínico, que abrange várias habilidades mentais para analisar dados, fazer escolhas e definir estratégias de tratamento. As decisões clínicas são resultados desse processo e fundamentam o cuidado do paciente.

Diversos elementos, como experiência profissional, conhecimento técnico e particularidades do paciente, desempenham papéis importantes na tomada de decisão. Um bom terapeuta consegue perceber, por meio da avaliação, barreiras e facilitadores nos diferentes aspectos da vida do usuário. Com base nisso, são incluídas no plano de tratamento medidas para reduzir ou potencializar esses fatores. Os resultados do acompanhamento são analisados levando em conta o progresso do paciente em direção às metas estabelecidas e aos resultados esperados definidos no plano de tratamento (O’Sullivan, Schmitz, Fulk, 2018).

Devido à baixa incidência, é desafiador reunir uma população de pacientes para conduzir estudos de pesquisa abrangentes sobre uma determinada doença. O tratamento dessas condições é centrado na manutenção das diferentes complicações clínicas e na consideração das necessidades individuais de cada paciente, visando melhorar sua qualidade de vida. Para garantir o manejo adequado das doenças raras, é crucial manter as informações atualizadas, incluindo o registro e descrição de casos, bem como o desenvolvimento de diretrizes e protocolos específicos para aprimorar a prática clínica. Uma abordagem multidisciplinar é fundamental no contexto das doenças raras e deve considerar perspectivas de todas as áreas da saúde, incluindo a fisioterapia (Cortés-Martín, Sánchez-García, Rodríguez-Blanque, 2022).

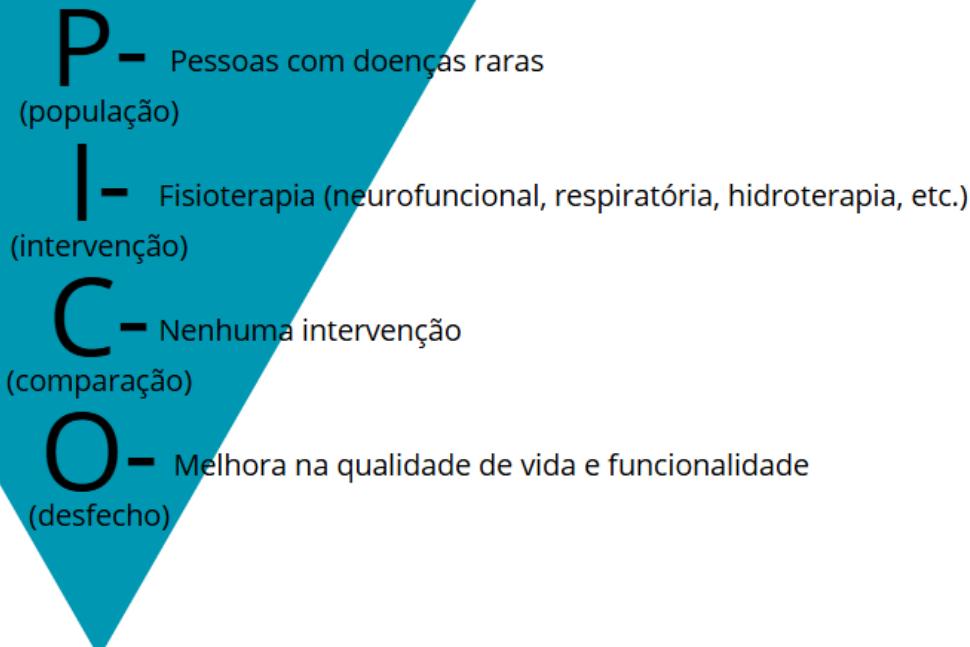
Desse modo, essa Revisão integrativa tem como objetivo analisar as evidências disponíveis acerca da abordagem fisioterapêutica na avaliação e tratamento das doenças raras, e seu impacto na qualidade de vida e funcionalidade dos indivíduos acometidos por essas patologias.

2 METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão integrativa, seguindo alguns dos critérios estabelecidos pelo Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses (PRISMA-Checklist).

A pergunta norteadora foi “quais os efeitos da fisioterapia, em qualquer modalidade, na qualidade de vida e funcionalidade de pacientes com doenças raras?”. Utilizando a estratégia PICO, a população (P) corresponde a pessoas com doenças raras; a intervenção (I) sendo a fisioterapia em qualquer uma de suas modalidades (neurofuncional, respiratória, hidroterapia, etc); o comparativo (C) sendo nenhuma intervenção; e o desfecho/outcome (O) sendo a melhora na qualidade de vida e funcionalidade dos pacientes, conforme demonstra a figura 1.

Figura 1. Estratégia PICO.



Fonte: Autoria própria

2.1 CRITÉRIOS DE ELEGIBILIDADE

2.1.1 Critérios de Inclusão

Foram considerados elegíveis estudos dos últimos dez anos, ou seja, entre 2014 e 2024. Sendo selecionados: (1) estudos que envolvessem avaliação e intervenção fisioterapêutica, em qualquer uma de suas modalidades, em pacientes com doenças raras; (2) estudo com desfecho sendo a avaliação do impacto da intervenção fisioterapêutica nestas doenças; (3) estudos que, para efeito comparativo, consideraram outros tipos de exercício e sem grupo controle. Não houve restrição linguística.

2.1.2 Critérios de Exclusão

Foram excluídos: (1) estudos que investigaram apenas outras abordagens para o tratamento de doenças raras (medicamentos, fonoterapia, etc.); (2) estudos com desenho metodológico de revisões narrativas, estudos de coorte, caso-controle, estudo de caso e resumos; (3) estudos em que o texto completo não estivesse disponível gratuitamente.

2.2 ESTRATÉGIA DE BUSCA

Foi realizada busca sistematizada em bases de dados eletrônicas de indexação de revistas: PEDro, Biblioteca Virtual em Saúde, Cochrane e PubMed. Para busca foram utilizados os descritores

relacionados ao tema de interesse: “Rare diseases”; “Physiotherapy” e suas variações, utilizando os operadores booleanos “OR” e “AND” para combinar os termos de busca (Quadro 1).

Quadro 1. Combinação de termos utilizados para a estratégia de busca

Desenho dos Estudos	Descritores	Termos Livres
População	“Rare disease” “Rare diseases”	Não Aplicável
Intervenção	“Physiotherapy” “Physical Therapy”	Não Aplicável

Fonte: Dados do autor, 2024.

2.3 SELEÇÃO DOS ESTUDOS

A seleção dos estudos foi feita através da plataforma Rayyan®. Os artigos obtidos pela busca da plataforma foram inseridos no site, onde foram excluídos os textos duplicados. Foi realizada uma avaliação e seleção inicial baseada nos títulos e resumos dos estudos. Quando as informações iniciais não foram suficientes para a exclusão, o texto completo foi revisado. Em seguida, os estudos completos foram avaliados de acordo com critérios pré-definidos.

2.4 EXTRAÇÃO DOS DADOS

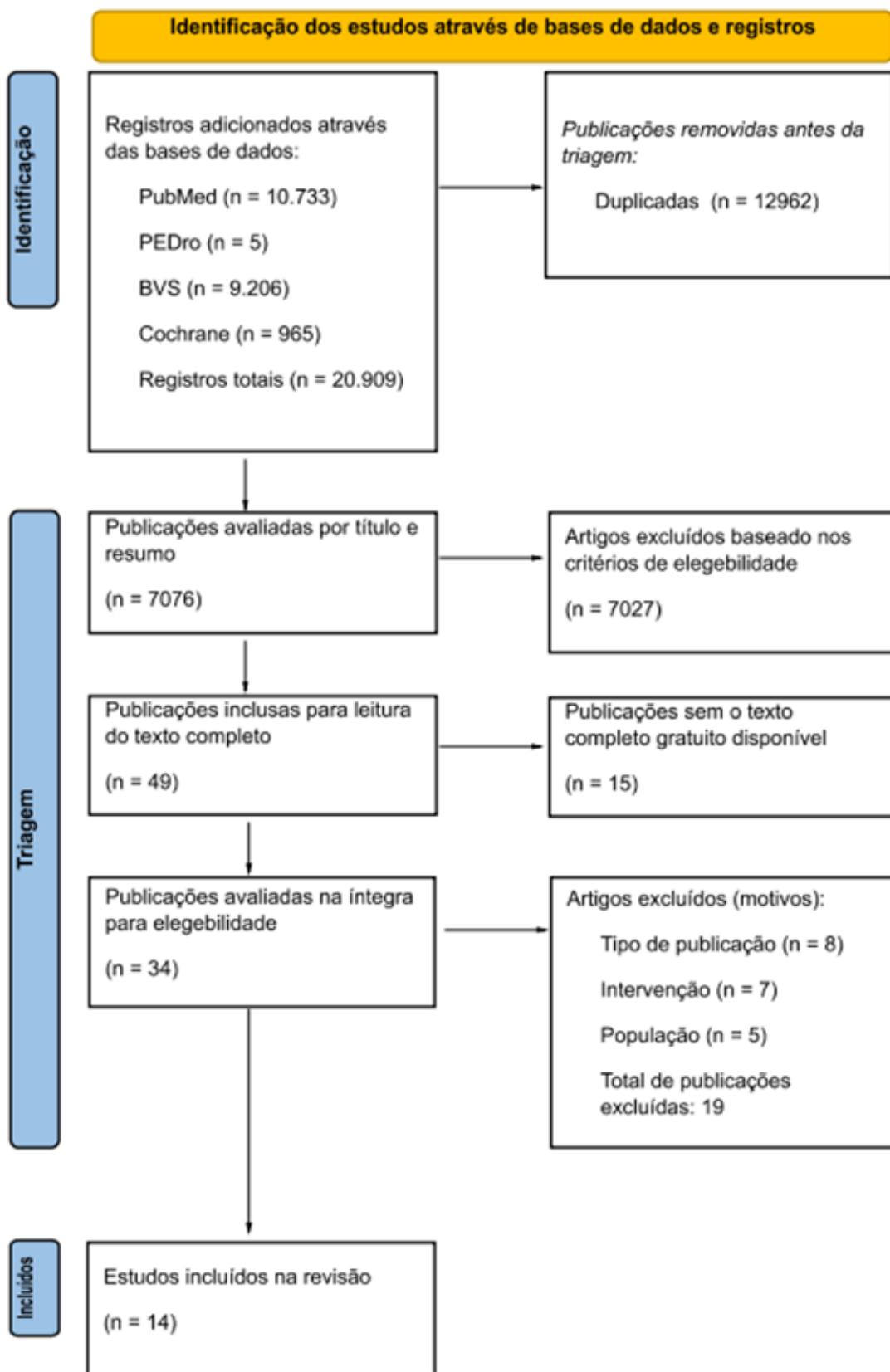
Os seguintes dados foram extraídos dos estudos selecionados: 1) Autor, ano de publicação; 2) Doença rara investigada; 3) Amostra (quantidade amostral, idade e sexo); 4) Duração e frequência da intervenção; 5) Intervenção; 6) Instrumentos de Avaliação; 7) Desfechos.

3 RESULTADO

3.1 SELEÇÃO DE ESTUDOS INCLUÍDOS

Com base nos critérios de seleção estabelecidos, a pesquisa inicial identificou 20.909 artigos, dos quais 12.962 eram duplicatas. Após a revisão dos títulos e resumos de 7.076 artigos, restaram 49 publicações. Desses, 15 foram excluídos por não possuírem o texto completo gratuito e 20 por não atenderem aos critérios de elegibilidade após a leitura do texto completo. No final, 14 artigos foram considerados elegíveis e incluídos na Revisão Integrativa (Figura 2).

Figura 2. PRISMA Fluxograma da busca da literatura dos estudos incluídos



Fonte: Dados do autor, 2024.

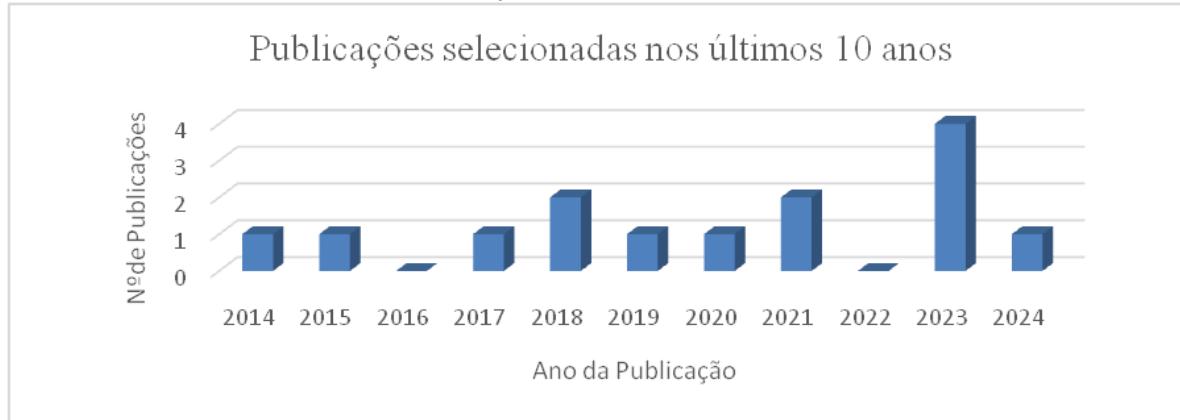
3.2 PROJETOS E AMOSTRA

Dos 14 estudos incluídos na presente revisão, 4 são ensaios clínicos randomizados (Nakajima et al., 2021; Rannou et al. 2017; Cuesta-Barriuso, 2018; Astley, 2021), 2 são ensaios de viabilidade (Van den Berg, et al. 2015; Wittwer, Winbolt, Morris, 2019), 3 são estudo prospectivo (Su et al., 2024; El Habnouni et al., 2020; Child et al., 2023), 3 são estudos piloto (Yu et al., 2023; Wallin et al., 2023; Heřmánková et al., 2023); um estudo experimental (Fiuza-Luces et al., 2018) e uma análise retrospectiva (Hoyer-Kuhn et al., 2014). Em relação ao ano de publicação, a maior parte dos artigos retornados foram publicados em 2023, como demonstra o Gráfico 1.

As doenças raras abordadas nos estudos foram: Atrofia Muscular Espinal e Bulbar (AME e AMEB), Distrofia Muscular, Doença de Charcot-Marie Tooth, Miopatia Distal, Miosite de Inclusão Esporádica, Esclerose Sistêmica/Escleroderma, Hemofilia, Doença Mitocondrial, Doença de Pompe, Síndrome de Rett, Arterite de Takayasu, Síndrome Miastênica Congênita, Distrofia Muscular de Duchenne, Esclerose Múltipla, Osteogênese Imperfeita, Miopatia Inflamatória Idiopática, Paralisia Supranuclear Progressiva, Linfedema Pediátrico e Doença Pulmonar Intersticial.

A amostra total compreendeu 452 indivíduos, dos quais 130 foram incluídos em grupo controle ou de tratamento convencional (Rannou et al., 2017; Cuesta-Barriuso, Gómez-Conesa, López-Pina, 2018; Astley et al., 2021; Heřmánková et al., 2023). Os outros 322 participantes estavam divididos heterogeneamente nas patologias previamente citadas. No estudo de Su e colaboradores (2024), para essa revisão foram considerados apenas os resultados dos indivíduos com Síndrome de Rett.

Gráfico 1. Publicações selecionadas nos últimos 10 anos.



Fonte: Dados do autor, 2024.

3.3 INSTRUMENTOS DE AVALIAÇÃO E DESFECHOS

Dos 14 artigos avaliados, 5 apresentaram como desfecho a distância percorrida, sendo avaliada através do Teste de Caminhada de 6 Minutos (TC6M) em 2 desses estudos, com Teste de Caminhada

de 2 Minutos (TC2M) em outros dois, e em apenas um avaliado através de caminhada durante um minuto. Cinco estudos abordaram como desfecho (primário ou secundário) a Força Muscular, que foi avaliada de formas heterogêneas entre os estudos, sendo predominantemente avaliada por meio do Teste de Força Muscular Manual (3 estudos). Para a medida da Capacidade Aeróbica, 2 de 3 estudos que abordaram esse desfecho utilizaram-se de cicloergômetro com protocolo incremental, observando também os parâmetros respiratórios e frequência cardíaca (FC). No total, 5 artigos trouxeram como desfecho a Composição Corporal, que foi avaliada em 4 deles por meio da Absorciometria De Raios-x De Dupla Energia (DXA), e um através de densitômetro.

Em relação a Qualidade de Vida, esta foi abordada em 6 dos 14 estudos, sendo utilizado principalmente a escala Short Form Health Survey – SF-36 (4 artigos). A depressão foi desfecho em 3 estudos, e cada um avaliou com um instrumento diferente, sendo eles: Escala de Ansiedade e Depressão Hospitalar (HADS), Inventário de Depressão de Beck-II (BDI-II) e Escala De Depressão Geriátrica.

Por se tratar de um grupo heterogêneo de doenças, e por seu caráter de raridade, muitos dos desfechos foram específicos para cada patologia avaliada, utilizando escalas e métodos avaliativos específicos e validados para a doença abordada. Os instrumentos de avaliação, assim como as características-chave dos protocolos realizados estão resumidas no Quadro 2.

Quadro 2. Publicações, protocolos e intervenções nas DRs.

Autor e Ano de Publicação	Doença Rara	Amostra	Duração e frequência da intervenção	Intervenção	Instrumentos de Avaliação	Desfechos
ASTLEY, Camila et al. (2021)	Arterite de Takayasu	N = 14 GI: 9 GC: 5 Sexo: 10 feminino (71,4%) / 4 masculino (28,6%) Idade: GI - 17.1 (3.72); GC - 20.4 (3.21)	3 dias /semana, durante 12 semanas.	GI: Programa de exercícios em casa com treino aeróbico e treino de força com peso corporal. Progressão de treinamento a cada 4 semanas. GC: Tratamento convencional.	Ressonância magnética; Exames de sangue; Acelerômetro; Teste de sentar e levantar; TUG; ITAS 2010; PVAS; Vasculitis Damage Index; SF-36	IL1-beta (pg/ml): CG - 2.70 (2.43); GI - 2.26 (1.27); Δ: - 1.76; p = 0.053 Passos (contagem/dia): GC - 6.348 (3.097); GI - 12.890 (6.142); Δ: 5.463; p = 0.011; TUG (s): GC - 5.52 (0.24); GI - 5.20 (0.25); Δ: -0.50; p = 0.005; Sentar e Levantar (reps): GC - 16.0 (1.50); GI - 19.39 (1.36); Δ: 2.75; p = 0.012; Componente físico SF-36: GC - 86.2 (61.8-94.3); GI: 85.0 (69.3-86.8); p = 0.012.

CHILD, Claire E. et al. (2023)	Linfoangio leiomiorrato (LAM)	N = 15 Sexo: 15 feminino (100%) Idade: 49.0 (± 7.8)	4 dias/semana - exercícios aeróbicos; 3 dias/semana - treino de resistência durante 12 semanas	Programa de exercícios em casa com treino aeróbico e treino de resistência	TC6M; Teste Cardiopulmonar de Exercício Máximo; Dinamometria de MMII; Testes de função pulmonar; Questionários padronizados para fadiga e de qualidade de vida;	TC6M Distância (m): 574 ± 63 ; mudança - 36 ± 34 ; p = 0.003; Distância predita (%): 99 ± 9 ; mudança - 6 ± 4 ; p = 0.0005; Fadiga (%): 3 ± 6 ; mudança - 4 ± 5 ; p = 0.03.
CUESTA-BARRIUSO, Rúben; GÓMEZ-CONEZA, Antonia; LÓPEZ-PINA, José-Antonio (2018)	Hemofilia	N = 27 TM: 9 FE: 9 GC: 9 Idade: TM: 28.0 FE: 32.0 GC: 37.5	TM: 2 dias/semana; FE: 1 vez a cada 2 semanas durante 12 semanas	TM: Terapia Manual; FE: Terapia em grupo + exercícios domiciliares	Goniometria; Perimetria; Teste de Ruptura para pacientes com Hemofilia; Percepção da dor - EVA;	Houve mudança apenas nos voluntários tratados com terapia manual. Melhora na percepção da dor (p = 0.006), flexão de cotovelo (p = 0.022) e perímetro do braço (p = 0.050); Na Av2, as melhorias observadas no grupo de terapia manual foram mantidas
EL HABNOUNI, Chakib et al. (2020)	Linfedema Pediátrico	N = 15 Sexo: 8 masculino (53.3%) Idade: 11.0	1 sessão	Drenagem Linfática Manual	Perimetria; Cálculo de volume dos membros; Espessura dérmica, medida por ultrassom de alta resolução; Questionário de utilidade e aceitabilidade da DLM pelas crianças	Perimetria: Redução de 4.3cm no valor médio do perímetro (p = 0.024); Volume do membro: Redução não significativa de 98ml (P = 0.390); Espessura Dérmica: Redução na espessura dérmica de 1.44mm (p < 0.001); Questionário de utilidade e aceitabilidade: Das 12 crianças que responderam, todas relataram melhora no bem-estar (de leve a importante) após a sessão de DLM e acharam a DLM útil.

FIUZA-LUCES, Carmen et al. (2018)	Doença mitocondrial	N = 12 Sexo: 8 masculino; 4 feminino Idade: 46.6	3 dias/semana; Exercícios respiratórios - todos os dias pela manhã e a tarde, durante 8 semanas	Treino aeróbico, treino de força e treino muscular inspiratório	Cicloergometria; Teste de força muscular; PiMáx; TC6M; TUG; Teste do degrau; Absorciometria de dupla energia de raios-X (DXA); SF-36	<p>Acelerometria Os níveis médios de atividade física moderada a vigorosa não diferiram ($P = 0,8426$) entre pré-treinamento (56 ± 20 min/semana), pós-treinamento (56 ± 21 min/semana) e descondicionamento (45 ± 29 min/semana). Teste de potência aeróbica: Valores máximos de FC ($P = 0,242$) e a razão de troca respiratória ($P = 0,368$) não diferiram ao longo do tempo. Um efeito significativo do tempo foi encontrado para todos os <i>end points</i> indicativos de potência aeróbica, força muscular e potência muscular inspiratória (todos $P < 0,004$), exceto para VO₂ no RCP relativo à massa muscular ($P = 0,006$). Melhorias no treinamento não foram completamente perdidas após o descondicionamento ($P < 0,004$) Testes de AVD e variáveis DXA - praticamente todos os pacientes mostraram a mesma resposta individual (melhoria induzida pelo treinamento)</p>
HERMÁNKOVÁ, Barbora et al. (2023)	Esclerose sistêmica e miopatia inflamatória idiopática	N = 16 GI: 8 GC: 8 Sexo: 16 feminino (100%) Idade: GI: 46,5 GC: 46,5	2 dias/semana, durante 8 semanas	Exercícios p/ MAP e fisioterapia para problemas musculoesqueléticos que limitem a função sexual	Índice de Função Sexual Feminina (FSFI), Índice Breve de Funcionamento Sexual para Mulheres (BISF-W); Questionário de Qualidade de Vida Sexual - Feminino (SQoL-F); Questionário de Avaliação de Saúde (HAQ); SF-36; Inventário de Depressão de Beck-II (BDI-II).	Melhora na pontuação do FSFI em 25% no GI vs 12,5% no GC ($p = 0,043$); Melhora na pontuação do BISF-W em 62,5% no GI vs 12,5% no GC ($p = 0,040$); Melhora no HAQ de 50% no IG vs 37,5% no GC; Deterioração de 0% no GI vs 25% no GC ($p = 0,018$); Melhora no componente físico do SF-36 de 50% no GI vs. 37,5% no GC ($p = 0,049$)

HOYER-KUHN, Heike et al. (2014)	Osteogênese imperfeita	N = 53 Sexo: 32 masculino (60.4%) Idade: 9.07	1º período de internação: 13 dias consecutivos de treinamento com um dia de intervalo; 2º período de internação: 6 dias; Treinamento domiciliar - 6 meses, 2x/dia, durante 6 meses	Treino de resistência, treinamento em esteira com suporte de peso corporal, tratamento neurodesenvolvi- mental e vibração corporal alternada lateralmente (WBV).	GMFM-66 (após 12 meses), Avaliação Breve da Função Motora (BAMF); Caminhada de um minuto; Absorciometria de dupla energia de raios-X (DXA);	Aumento significante na função motora da Av0 a Av1 de 55.47 ± 2.45 para 59.09 ± 2.82 pontos (n=30; $p < 0.0001$); Distância de caminhada de 1 minuto aumentou da Av0 a Av1 de 47.04 ± 6.52 a 67.29 ± 7.20 metros (n=14; $p < 0.0017$); Significante aumento da pontuação do GMFM-66 de Av0 a Av2 de e 55.47 ± 2.45 to 58.67 ± 2.83 ; $p=0.001$; Os níveis de BAMF aumentaram significativamente de $6,84 \pm$ $0,47$ para $7,52 \pm 0,41$ (n = 25; $p = 0,001$) entre Av0 e Av1;
NAKAJIMA, Takashi et al. (2021)	Doença rara neuromuscular (AME, Atrofia muscular espinal e bulbar (SBMA), distrofia muscular, doença de Charcot- Marie Tooth, miopatia distal, miosite de inclusão esporádica)	N = 24 GA = 13 GB = 11 Sexo: GA - 6 feminino (46,2%); GB - 6 feminino (54,5%) Idade: GA - 56,6 (13,2); GB - 55,5 (7,8)	9 visitas, com até 4 visitas por semana, ao longo das 13 semanas. 2 blocos de 13 semanas cada	Treino em esteira com suporte de peso corporal, com e sem o aparelho HAL.	TC2M; Índice de Barthel; Teste de força muscular manual; TC10M	TC2M: O treinamento com o HAL, comparado ao tratamento apenas com suporte de peso, promoveu melhora significativa de 10,066% na distância percورrida ($P = 0,037$); Teste de Força e TC10m: Mudanças percentuais na cadênciа no TC10m e nos scores totais do teste de força muscular manual indicaram melhora significativa ($P = 0,003$ e $P =$ $0,039$, respectivamente); Índice de Barthel: O score não mostrou melhora significativa no tratamento 2 (com HAL) em comparação ao tratamento 1 (apenas suporte de peso).

RANNOU, François et al. (2017)	Esclerose sistêmica	N = 218 GI = 110 GC = 108 Sexo: GI - 95 feminino (86.4%); GC - 86 feminino (79.6%) Idade: GI - 52.7 ± 14.8; GC - 53.1 ± 14.4.	Exercício supervisionado: 3x/semana, sessão de 3h, por 4 semanas 1x por dia na fase de exercícios domiciliares por 11 meses	Exercícios de ADM da mão e articulações, treinamento aeróbico, fortalecimento muscular, exercícios respiratórios, utilização de órteses	Health Assessment Questionnaire Disability Index; SSc HAQ; MACTAR; Índice de Kapandji; Escala de função da mão de Cochin (CHFS); Distância interincisal; EVA; SF-36; Pontuação modificada de espessura da pele de Rodnan; Volume expiratório forçado em 1s.	Não houve diferença significativa entre os grupos aos 12 meses ($p = 0.86$). 1 mês: HAQ DI, SSc HAQ e MACTAR - redução na incapacidade maior para o GI (1.13 ± 0.61 ; 0.98 ± 0.51 ; 13.16 ± 7.18). Diferença: -0.14; -0.14; -3.26; $P = 0.0096$; 0.0051 ; 0.0003 Redução da microstomia ($p = 0.0021$), melhora da mobilidade global das mãos e redução da incapacidade e dor nas mãos para o GI (Índice de Kapandji - $p < 0.0001$; CHFS - $p = 0.0039$). 6 meses: HAQ DI - diferença entre grupos foi de -0.12; $p = 0.054$. Microstomia - redução maior no GI ($p = 0.044$); Índice de Kapandji - melhora na mobilidade das mãos maior no GI ($p = 0.048$)
SU, Ting-Yu et al. (2024)	Síndrome de Rett e Paralisia Cerebral*	N = 6* Sexo: 6 feminino (100%) Idade: 14.5±2.9	1 dia na semana, por 12 semanas	Terapia por Ondas de Choque Extracorpóreas de Baixa Intensidade nas pernas espásticas	Escala de Ashworth Modificada; ADM passiva; Gross Motor Function Measure (GMFM-88); Espessura muscular, Impulso de Força de Radiação Acústica (ARFI) e elastografia por deformação através de ultrassonografia.	EAM: não foi observada melhora estatisticamente significante na espasticidade ($P = 0.061$); ADM passiva: não foi observada melhora estatisticamente significante ($P = 0.135$); GMFM-88: houve melhora na pontuação total ($P = 0.030$), mas não houve mudança estatisticamente significativa nas variáveis isoladamente (função de caminhar/correr/pular; $P = 0.156$)

VAN DEN BERG, Linda et al. (2015)	Doença de Pompe	N = 23 G1 = 12 G2 = 11 Sexo: G1 - 7 masculino (58%) G2 - 5 masculino (45%) Idade: G1 - 45.4 G2 - 46.6	3 dias/semana 12 semanas	Treino eaeróbico e Fortalecimento de MMSS, MMII e core G1: intervenção ocorreu nas semanas 1 - 12 G2: intervenção ocorreu nas semanas 13 - 24	CK plasmático; Cicloergometria com protocolo incremental; FC e parâmetros ventilatórios; Escala de Borg; TC6M; Estabilidade de Core; Dinamometria manual; Atividade Funcional (cronometrado - corrida de 10m; subida de 4 degraus; levantar-se da posição supina para em pé); Teste de função motora rápida (QMFT); Composição corporal: massa mineral, massa magra e gordura corporal medidas através de densitômetro.	Cicloergometria Parâmetros ventilatórios: Wmáx, VO2pico e VT melhoraram significativamente após treinamento ($P < 0.01$) FC: não houve diferenças significativas entre FC máximas dos pacientes antes e após 12 semanas de treinamento ($P = 0.16$); TC6M: A distância média caminhada aumentou em 16 m (pré: 492 ± 89 ; pós: 508 ± 97 ; $P = 0.01$); Estabilidade de Core O tempo médio em que conseguiram permanecer em equilíbrio melhorou para todas as quatro posições ($P < 0.05$); Força Muscular: Dos 9 grupos avaliados, houve aumento de força em flexores de quadril e abdutor de ombro; Função Muscular: Redução de tempo para subir 4 degraus ($[-0,54 \text{ a } -0,04]$, $P = 0,02$) e de levantar de posição supina para de pé ($[-2,0 \text{ a } 0,01]$, $p = 0,05$). O escore do QMFT e o tempo para correr 10m não mudaram.
-----------------------------------	-----------------	---	-----------------------------	---	---	---

WALLIN, Andreas et al. (2023)	Esclerose Múltipla	<p>N = 12 Sexo: 9 feminino (75%); 3 masculino (25%) Idade: 54</p>	2 a 3 dias por semana, por 10 semanas	Treino de equilíbrio em grupo e individual	<p>Mini-BESTest; TC2M; 6 Spot Step Test (SSST); Teste de Trilhas parte B; Teste de aprendizagem auditiva verbal de Ray; Teste de símbolos digitais modais; Multiple Sclerosis Walking Scale - 12 (MSWS-12); Falls Efficacy Scale (FES-I); Índices de atividade de Frenchay; Escala de Impacto da Esclerose Múltipla-29; Escala de Impacto da Fadiga Modificada; Escala Hospitalar de Ansiedade e Depressão; EuroQol-5D; Lista de satisfação com a vida; Escala de Aceitação de Condições Crônicas de Saúde.</p>	<p>Mini-BESTest: Tendência positiva de efeito avaliada, com uma diferença mediana entre as avaliações inicial e de acompanhamento de 3,5 pontos (3.5; – 1 para 7); TC10m: Tendência positiva, aumento na velocidade máxima da marcha, indicando melhoria na caminhada (0.04; – 0.04 to 0.25); tendência ligeiramente negativa para o mesmo teste com a velocidade de marcha auto-selecionada (– 0.04; – 0.17 para 0.23); TC2M: Tendência negativa, distância menor percorrida na avaliação de acompanhamento (– 10.2; – 14.4 para 8.4); SSST e MSWS-12: Tendência positiva em ambos, indicando melhoria na caminhada complexa (– 1.7; – 3.5 para 3.5) e na forma como os participantes percebiam o impacto da EM na capacidade de caminhar (– 5.5; – 16 para 1); FES-I: Tendência negativa, indicando maior preocupação com quedas (1.5; – 8 para 7).</p>
WITTWER, Joanne E.; WINBOLT, Margaret; MORRIS, Meg E. (2019)	Paralisia Supranuclear Progressiva	<p>N = 5 Sexo: 3 feminino (60%); 2 masculino (40%) Idade: 54-74 anos</p>	2 dias/semana 8 sessões por 4 semanas	Treino de marcha guiado por música	<p>Exame Cognitivo de Addenbrooke-III (ACE-III); Escala de depressão geriátrica; Escala de preferência musical pessoal; Avaliação do perfil fisiológico. PSPRS e UPDRS; Medidas espaciotemporais da marcha (Tapete GAITRite®).</p>	<p>Escala de Depressão Geriátrica: Quatro dos cinco participantes tiveram pontuações sugestivas de depressão. Na Av1 as pontuações permaneceram em grande parte inalteradas; Nenhum participante apresentou melhora em todas as medidas pós-intervenção; 60% aumentaram a velocidade de caminhada em "ritmo confortável" após a intervenção; 80% dos participantes melhoraram a força extensora do joelho, embora apenas um participante tenha alcançado valores normais.</p>

YU, Michael Kwan Leung et al. (2023)	Distúrbio neuromuscular hereditário (Atrofia Muscular Espinhal (AME), Síndrome Miastênica Congênita (SMC) e Distrofia Muscular de Duchenne (DMD)).	N = 8	3 dias/semana por 16 semanas	Telereabilitação - exercícios respiratórios e Fortalecimento de MMSS e MMII	Espirometria (CVF, PiMáx, PeMáx, fluxo máximo de tosse); Teste de força muscular manual; Dinamômetro manual hidráulico; Medidor de pinça Jamar; TC6M; Pediatric Quality of Life Inventory 3.0 Neuromuscular Module survey; Pesquisa de satisfação do usuário; Escala de Borg.	Escala de Borg: Todos os voluntários classificaram a escala de Borg como ≤13; Espirometria: A PiMáx melhorou após o período de estudo (pré: 35.0; pós: 47.5; P = 0.028); Outras escalas, incluindo MEP, PCF, força de mão e pinça e distância de caminhada, permaneceram estáveis após o período de estudo, mas resultados não estatisticamente significativos. Pediatric Quality of Life Inventory 3.0 Neuromuscular Module survey: os voluntários relataram melhorias na qualidade de vida relacionada à saúde após o período de estudo (score total - pré: 74.5; pós: 87.0; P = 0.036)
--------------------------------------	--	-------	------------------------------	---	---	---

3.4 INTERVENÇÕES FISIOTERAPÉUTICAS E QUANTIDADE DE SESSÕES

A duração dos estudos revisados variou de 8 a 13 semanas, com variância de 1 sessão a cada 15 dias até 4 sessões por semana, além de exercícios diários para serem feitos em domicílio. As sessões tiveram variação de tempo entre 40 minutos e 90 minutos e os exercícios domiciliares variaram entre 20 e 30 minutos; apenas 6 estudos realizaram acompanhamentos após a conclusão do protocolo (follow-up).

Em relação ao tipo de abordagem utilizada, 10 estudos realizaram Fisioterapia Motora, 3 abordaram a Fisioterapia Respiratória, sempre associada a outra modalidade (Motora ou Cardiovascular). Foi utilizada a Terapia Manual (Drenagem Linfática Manual) em um dos estudos, e a Fisioterapia Neurofuncional foi aplicada em 2 dos 14 artigos avaliados. Um dos protocolos envolveu a Fisioterapia na Saúde da Mulher.

3.5 PRINCIPAIS RESULTADOS

3.5.1 Qualidade de Vida

A fisioterapia promoveu melhora no Componente Físico do SF-36 em dois estudos (Astley et al., 2021; Heřmánková et al., 2023). O estudo de Fiúza-Luces (2018), que também utilizou esse questionário como forma de avaliar a qualidade de vida, promoveu melhora estatisticamente significativa no componente “Estado Geral de Saúde” do questionário($P = 0.001$). Outro artigo que

também utilizou o SF-36 como método avaliativo foi o de Rannou e colaboradores (2017), e não houve diferença estatisticamente significativa em nenhum dos componentes do questionário para nenhum dos dois grupos (GI e GC). Pontuações variaram pouco entre as avaliações.

Child et al. (2023) utilizaram como indicadores de qualidade de vida a Escala Visual Analógica(EVA) e o ATAQ-LAM (A Tool to Assess Quality of Life in LAM), uma agregação de subescalas específicas para saúde física. Ambas as escalas apresentaram melhora com o tratamento ($P = 0,009$ e $P = 0,03$, respectivamente).

Já no estudo de Yu e colegas (2023), a qualidade de vida foi avaliada pelo Pediatric Quality of Life Inventory 3.0 Neuromuscular Module survey, e os voluntários relataram melhorias na qualidade de vida relacionada à saúde após o período de estudo (score total pré-intervenção: 74.5; pós: 87.0; $P = 0.036$).

4 DISCUSSÃO

Esse estudo buscou analisar de forma crítica as evidências científicas disponíveis sobre a abordagem fisioterapêutica na avaliação e tratamento das doenças raras. A busca foi realizada de maneira a incluir uma ampla variedade de condições, com acometimentos de diversos sistemas.

Inicialmente, a pesquisa objetivou encontrar apenas Ensaios Clínicos e Estudos Experimentais, seguindo as diretrizes da PRISMA. Contudo, pelo baixo número de evidências optou-se por ampliar a busca para outros tipos de publicações. Apesar do Ministério da Saúde preconizar que essas doenças costumam não ter tratamento que leve a cura, e que serviços de reabilitação são alternativas de atenuar os sintomas, ainda faltam pesquisas e investimentos para a expansão dessa área, mas pode-se observar que o número de publicações acerca do tema tem aumentado quando comparado aos anos anteriores (BRASIL, 2022).

As doenças abordadas foram de diversas etiologias, sendo a maior parte de ordem neurológica. Além disso, três artigos abordam doenças autoimunes. Tanto nas formas de avaliação quanto intervenção, constata-se a dificuldade e não padronização de condutas eficazes para esse público. As publicações analisadas apresentaram muitas condutas divergentes, além de diversos questionários de avaliação específicos, dificultando a comparação de resultados entre eles.

Um dos desfechos esperados nessa revisão foi a avaliação da qualidade de vida. Embora direcionado para isso, muitos estudos não a avaliaram através de questionários validados. Em artigos que utilizaram instrumentos validados de avaliação, os grupos de intervenção apresentaram regular e/ou boa qualidade de vida. Contudo, qualidade de vida é uma percepção multifatorial e subjetiva, que depende do contexto em que o indivíduo está inserido, seus objetivos e expectativas. Em todos os

artigos analisados nesta revisão, observou-se melhora em alguma característica devido às intervenções fisioterapêuticas, tais como ganho de força, melhora em velocidade e cadência da marcha e redução de incapacidades, podendo ser considerado como melhoria na qualidade de vida.

No estudo de Haraldstad e colegas (2019), é descrito que os avanços médicos refletiram no aumento do número de pessoas vivendo com doenças crônicas. A mudança de sobrevida dessa população gerou maiores interesses na pesquisa sobre qualidade de vida, que vem sendo frequentemente avaliada em estudos, destacando-se a importância de considerar não apenas os resultados médicos, mas também o impacto do tratamento na vida dos pacientes ao avaliar as vantagens de diferentes opções de tratamento.

Como efeitos adversos, uma parte dos voluntários relatou dor muscular, principalmente em estudos em que o protocolo envolve treinamento de força (Van Den Berg et al., 2015; Nakajima et al., 2021). Ademais, não houve outras intercorrências, podendo concluir que as evidências iniciais sugerem que a intervenção fisioterapêutica é um tratamento seguro para essa população.

Em estudos mais longos, com avaliações muito distantes da inicial, houve perda amostral, com apenas parte dos voluntários retornando para o follow-up (Hoyer-Kuhn et al., 2014; Rannou et al., 2017). Além disso, no estudo de Rannou e colaboradores (2017), foi observado que os efeitos benéficos das terapias não se mantiveram a longo prazo. Isso pode ocorrer devido ao caráter progressivo e degenerativo de grande parte das doenças raras, no qual muitas não possuem cura, portanto a fisioterapia sozinha não tem a capacidade de impedir a progressão natural da patologia, apenas retardar a velocidade do seu avanço e atenuar os sintomas.

No estudo de Su e colaboradores (2024), a terapia por ondas de choque foi utilizada com objetivo de diminuir a espasticidade em crianças com Síndrome de Rett e Paralisia Cerebral. Para a maior parte dos parâmetros avaliados, foi observado melhora estatisticamente significativa apenas para as crianças com PC, e uma das hipóteses levantadas para esse fenômeno é o aspecto progressivo da doença de Rett, quando comparada a PC. Sendo um distúrbio do neurodesenvolvimento, pacientes com síndrome de Rett têm um curso regressivo nas funções motoras, espasticidade e rigidez muscular ao longo do tempo.

O estudo de Rannou e colegas (2017) apresentou baixa aderência aos exercícios domiciliares entre os voluntários, diferente do estudo de Yu e colaboradores (2023) e Child et al. (2023), em que houve boa adesão ao protocolo. Os indivíduos se mostraram mais dispostos a aderir à telereabilitação em comparação com a reabilitação presencial, e recomendaram a prática remota como um padrão de cuidado para doenças neuromusculares e outras doenças (Yu et al., 2023). Uma hipótese para essa discrepância é a pandemia de Covid-19, que impulsionou as teleconsultas.

Em um estudo sobre o uso da telemedicina durante a pandemia, os autores relataram que o uso frequente da telemedicina foi identificado como promissor. A pandemia da COVID-19 acelerou a regulamentação dessa prática em vários países, por ter baixo custo e boa aceitação, e demonstrou que a telemedicina pode ser uma ferramenta adicional e útil em serviços que estariam ausentes se essa tecnologia não existisse, oferecendo novas oportunidades para apoiar os sistemas de saúde e as capacidades humanas (Scheffer et al., 2022).

Apesar de apenas uma pequena parcela dos estudos contidos nessa revisão serem Ensaios Clínicos (Astley et al., 2021; Cuesta-Barriuso, Gómez-Conesa, López-Pina, 2018; Nakajima et al., 2021; Rannou et al., 2017), todos os artigos analisados trouxeram a estrutura do protocolo realizado.

A transparência dos protocolos apresenta diversas vantagens, como contribuir para avanços na prática clínica e evitar desperdício de recursos. A divulgação prévia desses protocolos permite que a comunidade científica, profissionais de saúde e pacientes acompanhem o progresso da pesquisa, e facilita a replicação do programa em outros estudos ou por profissionais da área. Além disso, os autores se beneficiam ao promoverem seus grupos de pesquisa, estabelecerem novas colaborações, contribuírem intelectualmente para o campo e aumentarem sua produção acadêmica (Hazime e Cardoso, 2021).

Em relação à funcionalidade, nenhum estudo a abordou diretamente como desfecho. Entretanto, sabe-se que esse aspecto leva em consideração funções corporais, atividade e participação e fatores ambientais. O estudo de Wittwer, Winbolt e Morris (2019) exemplifica bem essa relação, visto que o participante com a pontuação mais baixa na Escala de Depressão Geriátrica (escores mais elevados sugerem presença de sintomas depressivos) foi o participante mais independente em termos de participação comunitária e social. Foi possível observar a melhora de aspectos relacionados a funcionalidade em diversos artigos analisados, tais como aumento na distância percorrida, melhora na percepção de dor, melhoria induzida pelo treinamento em AVDs, evolução na função sexual e função motora, entre outros desfechos (Tabela 2) que poderão proporcionar maior interação e participação desses indivíduos na sociedade.

Segundo Di Nubila (2010), o simples "diagnóstico" por si só não antecipa a exigência de serviços, as hospitalizações, o nível de cuidados ou os resultados funcionais. Além disso, a presença de uma doença ou distúrbio não é um indicador confiável da integração social. Isso implica que, se nos basearmos apenas na classificação médica de diagnósticos, não teremos informações suficientes para propósitos de gerenciamento e planejamento de saúde.

Souza, Silva e Carvalho (2010) afirmam que a diversidade de fontes em revisões, juntamente com os múltiplos objetivos, visa fornecer uma visão consistente e compreensível de conceitos

complexos, teorias ou problemas de saúde relevantes. Assim, os resultados dessa revisão mostram-se relevantes, visto que, de conhecimento da autora, não foram encontrados outros estudos que abordassem a atuação da fisioterapia nas doenças raras de forma global, considerando todas as suas modalidades em patologias das mais diversas etiologias.

5 CONCLUSÃO

A fisioterapia, independente da modalidade praticada, promove efeitos positivos na qualidade de vida e funcionalidade de pessoas com doenças raras. Entretanto, esses impactos não perduram por longos períodos devido ao seu caráter degenerativo e progressivo. Contudo, sabendo que a funcionalidade envolve a atividade e participação, e que isso impacta diretamente na qualidade de vida do indivíduo, a fisioterapia se mostra uma boa opção de tratamento para atenuação e retardamento do avanço dos sintomas das doenças raras, principalmente no âmbito motor.

REFERÊNCIAS

- ASTLEY, Camilla et al. Treinamento de exercícios domiciliares na arterite de Takayasu de início na infância: um ensaio multicêntrico, randomizado e controlado. *Frontiers in immunology*, v. 12, p. 705250, 2021.
- BRASIL, Ministério da Saúde. Doenças Raras. Brasília, DF, 2024. Acesso em 07 de março de 2024. Disponível em <<https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras>>.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Entendendo as Doenças Raras. Brasília-DF, 2022. Disponível em: <https://www.gov.br/mdh/pt-br/navegue-por-temas/pessoa-com-deficiencia/doencas-raras/entendendo-as-doencas-raras>
- CHILD, C. E. et al. A remote monitoring-enabled home exercise prescription for patients with interstitial lung disease at risk for exercise-induced desaturation. *Respiratory Medicine*, v. 218, p. 107397, 1 nov. 2023.
- CHUNG, Claudia Ching Yan et al. Rare disease emerging as a global public health priority. *Frontiers in public health*, v. 10, p. 1028545, 2022.
- CORTÉS-MARTÍN, Jonathan; SÁNCHEZ-GARCÍA, Juan Carlos; RODRÍGUEZ-BLANQUE, Raquel. Health Care on Rare Diseases. *International journal of environmental research and public health*, v. 20, n. 1, p. 395, 2022.
- CUESTA-BARRIUSO, Rubén; GÓMEZ-CONEZA, Antonia; LÓPEZ-PINA, José-Antonio. Manual and educational therapy in the treatment of hemophilic arthropathy of the elbow: a randomized pilot study. *Orphanet journal of rare diseases*, v. 13, p. 1-8, 2018.
- DI NUBILA, Heloisa BV. Uma introdução à CIF: classificação internacional de funcionalidade, incapacidade e saúde. *Revista Brasileira de Saúde Ocupacional*, v. 35, p. 122-123, 2010.
- DOS SANTOS LUZ, Geisa; DA SILVA, Mara Regina Santos; DEMONTIGNY, Francine. Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com doenças raras. *Texto & Contexto Enfermagem*, v. 25, n. 4, p. 1-9, 2016.
- EL HABNOUNI, Chakib et al. Short-term effect and acceptability of manual lymphatic drainage for paediatric limb lymphoedema: A prospective study. *Acta dermato-venereologica*, v. 100, n. 8, p. 5707, 2020.
- FIUZA-LUCES, Carmen et al. Health benefits of an innovative exercise program for mitochondrial disorders. *Med Sci Sports Exerc*, v. 50, n. 6, p. 1142-1151, 2018.
- HARALDSTAD, Kristin et al. A systematic review of quality of life research in medicine and health sciences. *Quality of life Research*, v. 28, p. 2641-2650, 2019.
- HAZIME, Fuad Ahmad; CARDOSO, Vinicius Saura. Protocolos de ensaios clínicos: relevância e contribuições além da qualidade metodológica. *Revista Pesquisa em Fisioterapia*, v. 11, n. 3, p. 454-456, 2021.

HEŘMÁNKOVÁ, Barbora et al. Effect of an 8-Week tailored physiotherapy program on sexual health in women with scleroderma and myositis: a controlled pilot study. *Rheumatology and Therapy*, v. 10, n. 4, p. 1089-1105, 2023.

HOYER-KUHN, H. et al. A specialized rehabilitation approach improves mobility in children with osteogenesis imperfecta. *J Musculoskeletal Neuronal Interact*, v. 14, n. 4, p. 445-53, 2014.

IRIART, Jorge Alberto Bernstein et al. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 24, n. 10, p. 3637-3650, 2019.

LONG, Janet C. et al. Needs of people with rare diseases that can be supported by electronic resources: a scoping review. *BMJ open*, v. 12, n. 9, p. e060394, 2022.

NAKAJIMA, Takashi et al. Cybernic treatment with wearable cyborg Hybrid Assistive Limb (HAL) improves ambulatory function in patients with slowly progressive rare neuromuscular diseases: a multicentre, randomised, controlled crossover trial for efficacy and safety (NCY-3001). *Orphanet journal of rare diseases*, v. 16, p. 1-18, 2021.

O'SULLIVAN, Susan B.; SCHMITZ, Thomas J. Fisioterapia: avaliação e tratamento. In: Fisioterapia: avaliação e tratamento. 2018.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE (OMS). Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF). São Paulo: Editora da Universidade de São Paulo (EDUSP), 2020. (Trabalho original publicado em 2001). Disponível em: <https://www.paho.org/pt/documents/classificacao-internacional-funcionalidade-incapacidade-e-saudade-cif>. Acesso em: 01 de abril de 2025.

OMS. Manual do WHOQOL: Instrumento de Avaliação de Qualidade de Vida da OMS. Genebra: OMS, 2012. Disponível em: <https://www.who.int/publications/i/item/WHOQOL-Handbook>. Acesso em: 01 de abril de 2025.

RANNOU, François et al. Personalized physical therapy versus usual care for patients with systemic sclerosis: a randomized controlled trial. *Arthritis care & research*, v. 69, n. 7, p. 1050-1059, 2017.

SCHEFFER, Mário et al. The multiple uses of telemedicine during the pandemic: the evidence from a cross-sectional survey of medical doctors in Brazil. *Globalization and health*, v. 18, n. 1, p. 81, 2022.

SILVA, Sionara Ferreira et al. Rehabilitation interventions targeting the activity and participation of patient with neuromuscular diseases: what do we know? A systematic review. *Arquivos de Neuro-psiquiatria*, v. 82, n. 02, p. 001-012, 2024.

SOUZA, Marcela Tavares de; SILVA, Michelly Dias da; CARVALHO, Rachel de. Integrative review: what is it? How to do it?. *Einstein (São Paulo)*, v. 8, p. 102-106, 2010.

SU, Ting-Yu et al. Therapeutic effects of extracorporeal shock wave therapy on patients with spastic cerebral palsy and Rett syndrome: clinical and ultrasonographic findings. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v. 19, n. 1, p. 6, 2024.

VAN DEN BERG, Linda EM et al. Safety and efficacy of exercise training in adults with Pompe disease: evalution of endurance, muscle strength and core stability before and after a 12 week training program. *Orphanet journal of rare diseases*, v. 10, p. 1-8, 2015.

WALLIN, A. et al. A highly challenging balance training intervention for people with multiple sclerosis: a feasibility trial. *Pilot and Feasibility Studies*, v. 9, n. 1, p. 41, 2023.

WITTWER, Joanne E.; WINBOLT, Margaret; MORRIS, Meg E. A home-based, music-cued movement program is feasible and may improve gait in progressive supranuclear palsy. *Frontiers in neurology*, v. 10, p. 116, 2019.

YU, Michael Kwan Leung et al. A pilot study of an integrated, personalized, respiratory and motor telerehabilitation program for pediatric patients with hereditary neuromuscular disorders. *Muscle & Nerve*, v. 68, n. 6, p. 857-864, 2023.