



AFYA CENTRO UNIVERSITÁRIO UNINOVAFAPI
BACHARELADO EM MEDICINA

ISABELLY FERNANDES GALDINO GONÇALVES
MARIA BETHÂNIA CARVALHO DAMASCENO
WALTER RIBEIRO ALENCAR SEGUNDO

**MAPEAMENTO DA PRODUÇÃO ACADÊMICA E TENDÊNCIAS TEMÁTICAS NA
ATAXIA DE FRIEDREICH**

TERESINA

2026

ISABELLY FERNANDES GALDINO GONÇALVES
MARIA BETHÂNIA CARVALHO DAMASCENO
WALTER RIBEIRO ALENCAR SEGUNDO

**MAPEAMENTO DA PRODUÇÃO ACADÊMICA E TENDÊNCIAS TEMÁTICAS NA
ATAXIA DE FRIEDREICH**

Trabalho Científico de Curso apresentado ao curso de Bacharelado em Medicina do Afya Centro Universitário UNINOVAFAPI como requisito parcial para obtenção do título de Médico(a).

Orientador: Prof.^a Me. Sandra Tuany Alves de Moraes

TERESINA

2026

FICHA CATALOGRÁFICA

G635m Gonçalves, Isabelly Fernandes Galdino.

Mapeamento da produção acadêmica e tendências temáticas na ataxia de Friedreich / Isabelly Fernandes Galdino Gonçalves; Maria Bethânia Carvalho Damasceno; Walter Ribeiro Alencar Segundo. – Teresina: UNINOVAFAP, 2026.

Orientador (a): Prof.ª Sandra Tuany Alves de Moraes. – UNINOVAFAP, 2026.

24.p.; 23cm.

Trabalho de conclusão (Bacharelado em Medicina) – UNINOVAFAP, Teresina, 2026.

- Ataxia de Friedreich. 2. FRDA. 3. Omaveloxolona. 4. Frataxin. 5. FXN. 6. Disfunção mitocondrial. 7. Nrf2. I. Título. II. Gonçalves, Isabelly Fernandes Galdino. III. Damasceno, Maria Bethânia Carvalho. IV. Segundo, Walter Ribeiro Alencar.

CDD 616.02

Catálogo na publicação
Francisco Renato Sampaio da Silva – CRB/1028

ISABELLY FERNANDES GALDINO GONÇALVES
MARIA BETHÂNIA CARVALHO DAMASCENO
WALTER RIBEIRO ALENCAR SEGUNDO

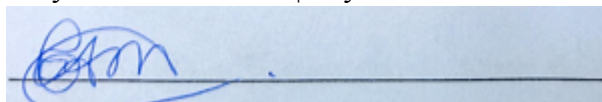
**MAPEAMENTO DA PRODUÇÃO ACADÊMICA E TENDÊNCIAS TEMÁTICAS NA
ATAXIA DE FRIEDREICH**

Trabalho Científico de Curso apresentado ao
curso de Bacharelado em Medicina do Afya
Centro Universitário UNINOVAFAPI como
requisito para obtenção do título de Médico(a).

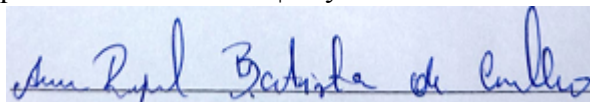
Aprovação em: 29/05/2026

BANCA EXAMINADORA

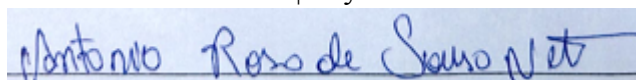
Prof.^a Me. Sandra Tuany Alves de Moraes | Afya Centro Universitário UNINOVAFAPI



Prof.^a Dr.^a Ana Raquel Batista Carvalho | Afya Centro Universitário UNINOVAFAPI



Prof. Me. Antonio Rosa de Sousa Neto | Afya Centro Universitário UNINOVAFAPI



TERESINA

2026

RESUMO

O presente trabalho propõe a realização de uma revisão bibliométrica sobre a Ataxia de Friedreich, visando mapear e avaliar de forma quantitativa a produção científica global relacionada à patologia. Por meio da análise de metadados, o estudo busca identificar padrões evolutivos, tendências temáticas e as principais conexões entre pesquisadores e instituições ao longo de um período de dez anos. Essa abordagem longitudinal é fundamental para compreender a trajetória da pesquisa científica, desde os estudos fisiopatológicos básicos até os avanços recentes que culminaram na aprovação de novas terapias, como a omaveloxolona. Assim, a pesquisa fornece um panorama estruturado que permite identificar lacunas no conhecimento e direcionar futuras investigações sobre a doença.

Palavras-chave: Friedreich's Ataxia; FRDA; Omaveloxolone; Frataxin; FXN; Mitochondrial dysfunction; Nrf2.

ABSTRACT

This study proposed a bibliometric review on Friedreich's Ataxia, aiming to map and quantitatively evaluate the global scientific work related to the pathology. Through metadata analysis, the study sought to identify evolutionary patterns, thematic trends, and key connections between researchers and institutions over a 10-year period. This longitudinal approach is fundamental to understanding the trajectory of scientific research, from basic pathophysiological studies to recent advances that culminated in the approval of new therapies, such as omaveloxolone. Thus, the research provides a structured overview that allows for the identification of gaps in knowledge and the direction of future investigations into the disease.

Keywords: Friedreich's Ataxia; FRDA; Omaveloxolone; Frataxin; FXN; Mitochondrial dysfunction; Nrf2.

INTRODUÇÃO

A ataxia é definida como a incoordenação dos movimentos voluntários, manifestando-se como um sinal central de diversas síndromes cerebelares, com destaque para a Ataxia de Friedreich (AF). A AF é uma doença hereditária rara, de caráter autossômico recessivo e natureza degenerativa, que afeta o sistema nervoso central e periférico, comprometendo a coordenação motora.^{1, 2, 3, 4}

A fisiopatologia da Ataxia de Friedreich reside na mutação do gene FXN, o que provoca uma deficiência crônica de frataxina. Essa proteína mitocondrial é crucial para a manutenção da homeostase do ferro celular.² Sua carência resulta em um estado de estresse oxidativo significativo e na redução da produção de ATP. Consequentemente, as células, em particular neurônios e cardiomiócitos, tornam-se altamente suscetíveis a danos oxidativos progressivos.³

A Ataxia de Friedreich manifesta-se através de um fenótipo multissistêmico que se estende além da disfunção motora dos membros inferiores. Com a progressão da doença, surgem, frequentemente, outras manifestações, como disfagia e disartria. Adicionalmente, a espasticidade, a hipotonia, a arreflexia e a escoliose são características que contribuem de forma significativa para a perda da capacidade de locomoção e da autonomia funcional dos pacientes.¹⁶ Por tratar-se de uma enfermidade progressiva e sem cura definitiva, o impacto na qualidade e na expectativa de vida dos acometidos é substancial, exigindo cuidados a longo prazo e dependência de terceiros à medida que a incapacidade funcional avança.¹²

No cenário terapêutico contemporâneo, houve um avanço significativo com a recente aprovação pela ANVISA (Agência Nacional de Vigilância Sanitária) da omaveloxolona (Skyclarys), o primeiro medicamento específico indicado para pacientes a partir de 16 anos. Estudos clínicos indicam que a substância possui a pretensão de reduzir a taxa de progressão da doença, oferecendo uma nova perspectiva para o aumento da longevidade e da qualidade de vida. Este marco farmacológico altera o panorama da gestão clínica da doença, que anteriormente se limitava ao manejo de sintomas e cuidados paliativos.^{4, 6, 21}

Diante da complexidade e da evolução constante dos conhecimentos sobre esta patologia, torna-se imperativo sistematizar o volume de informações geradas pela comunidade científica. Nesse sentido, o presente trabalho objetiva realizar uma revisão bibliométrica, visando mapear e avaliar quantitativamente as produções científicas para identificar padrões, tendências temáticas e conexões entre pesquisadores sobre a Ataxia de Friedreich, no que tange sua patologia, etiologia, manifestações, diagnóstico clínico e manejo do tratamento. A

revisão bibliométrica diferencia-se por prezar pelos metadados e pela análise estatística da produção acadêmica, permitindo uma visão macroscópica do campo. Para assegurar uma compreensão abrangente da evolução histórica e técnica do tema, com o intuito de garantir um entendimento profundo das progressões técnicas e históricas do assunto, a coleta de informações abarca a totalidade das investigações científicas acessíveis, viabilizando a análise de padrões de pesquisa através do tempo e o reconhecimento dos pilares que sustentam os avanços terapêuticos atuais.

Nesse panorama, o estudo fundamenta-se nas leis clássicas da bibliometria — Bradford, Lotka e Zipf — como pilares teóricos. Tais leis atuam como ferramentas analíticas indispensáveis que permitem mensurar, respectivamente, a relevância dos periódicos científicos, o potencial de produtividade dos pesquisadores e as inclinações temáticas de maior destaque no cenário contemporâneo.

METODOLOGIA

Desenho da pesquisa

Trata-se de um estudo bibliométrico de abordagem quantitativa, estruturado pelas cinco etapas recomendadas na pesquisa bibliométrica. A bibliometria é definida como a aplicação de métodos matemáticos e estatísticos a livros, patentes e outros meios de comunicação para mensurar a produção científica e tecnológica. Ela atua como um indicador dos benefícios concretos de investimentos intelectuais, permitindo analisar desde o desenvolvimento histórico de disciplinas até a produtividade e qualidade da ciência para fins de políticas de pesquisa e desenvolvimento.⁷

Para a análise dos metadados, adotaram-se os fundamentos teóricos das leis fundamentais da bibliometria: a Lei de Bradford foi empregada para analisar a dispersão e concentração de publicações em periódicos; a Lei de Lotka permitiu quantificar a produtividade autoral no domínio da Ataxia de Friedreich; por fim, a Lei de Zipf foi utilizada para verificar a recorrência e a importância das palavras-chave que definem as tendências temáticas nesse campo.

Período da coleta de dados

Os artigos científicos foram pesquisados na base de dados internacionais Web of Science (WoS) em março de 2026, sendo esta considerada uma das bases científicas mais abrangentes, tendo sido pioneira na agregação de periódicos.

CrITÉRIOS de seleção

A coleta de dados abrangeu a totalidade das investigações científicas acessíveis, sem restrição de período, com o intuito de garantir um entendimento profundo das progressões técnicas e históricas do assunto.

Ficaram de fora da análise os documentos que não se alinhavam ao escopo da pesquisa, artigos de opinião, de reflexão, editoriais e relatos de caso.

Coleta de dados

Na WoS, a busca por “Ataxia de Friedreich” incluiu apenas os títulos dos documentos, seguindo a abordagem utilizada em outros estudos, para aumentar a precisão da busca e reduzir resultados falso-positivos.

Sob esse viés, o processo inicial da busca resultou em 2.345 artigos, elegendo 519 artigos, sendo 1.826 artigos excluídos, pois foram duplicados ou outros não se encaixam no tema. Após a filtragem e aplicação dos critérios descritos, estes tiveram todas as informações disponíveis baixadas em formato de arquivo de texto para análise.

Processamento e análise de dados

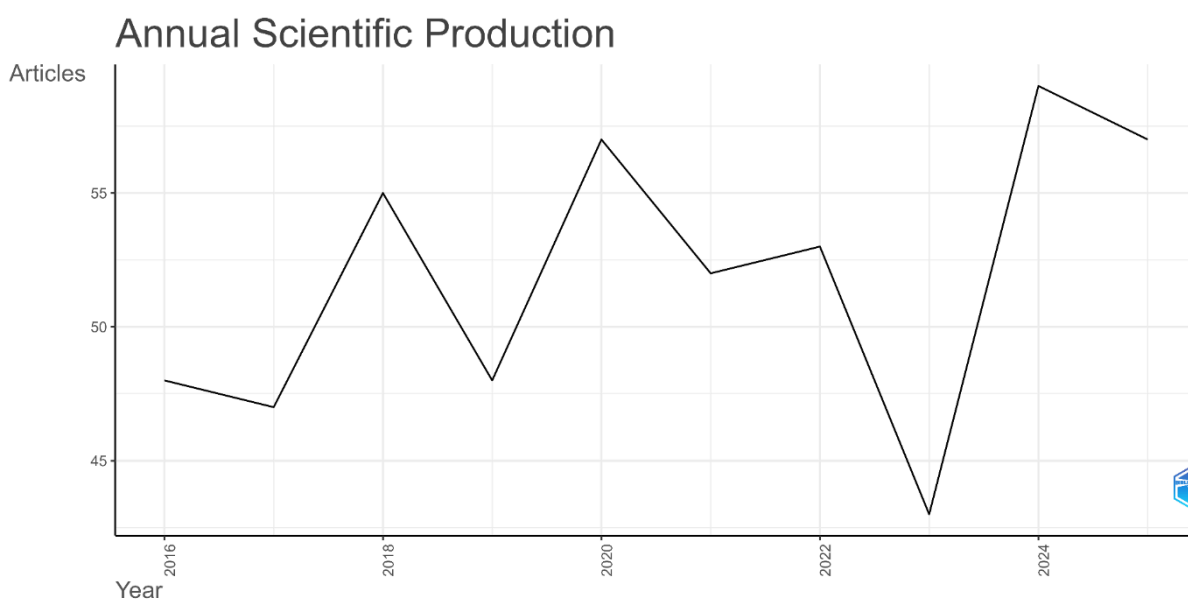
Os dados obtidos foram inseridos no software RStudio Desktop, versão 2026.01.1+403 (©Posit Software, Massachusetts, Estados Unidos, 2026), vinculado ao software R, versão 4.5.3 (The R Foundation, Viena, Áustria, 2026). Para a exploração dos dados, utilizamos o pacote Bibliometrix para R e a aplicação Biblioshiny, que disponibiliza uma interface web para o Bibliometrix⁹.

Os resultados foram criteriosamente revisados e analisados para fundamentar e ampliar a discussão. Este artigo seguiu as Preliminary Guidelines for Reporting Bibliometric Reviews of Biomedical Literature (BIBLIO)²².

RESULTADOS

Conforme a Figura 1, percebe-se que houve mais produções sobre o tema nos anos de 2018 (N = 55), 2020 (N = 57) e 2024 (N = 59), tendo uma forte queda em meados de 2023 (N = 43).

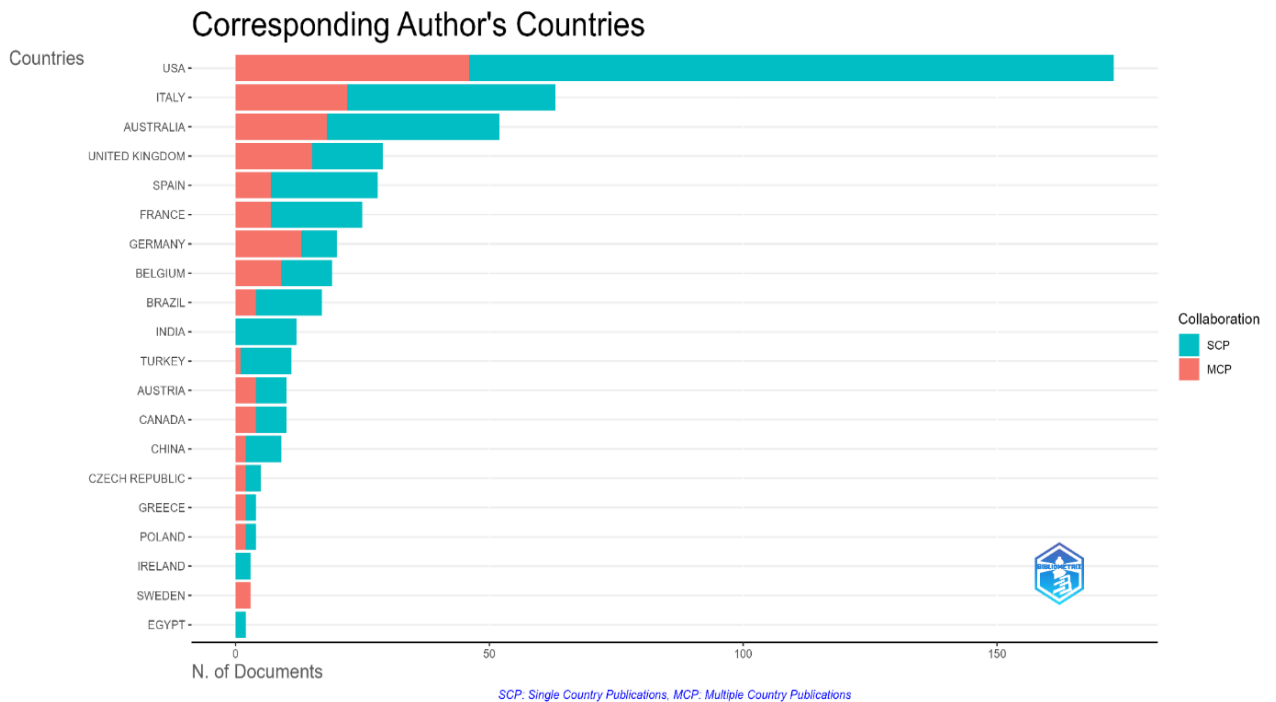
Figura 1 - Produção científica anual



Fonte: Elaborada pelos autores

Conforme Figura 2, os principais centros produtores de conhecimentos sobre a doença são, respectivamente: Estados Unidos - se destacando como o principal -, seguidos pela Itália, Austrália, Reino Unido e Espanha.

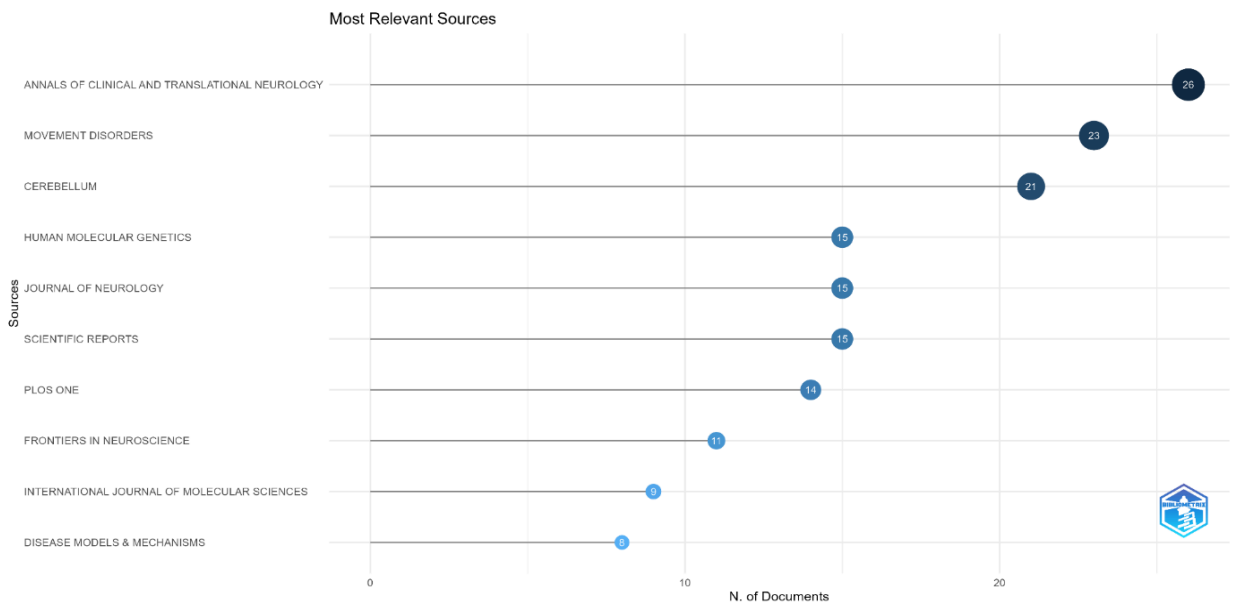
Figura 2 - Países correspondentes aos autores



Fonte: Elaborada pelos autores

Com base nos dados apresentados na Figura 3, a publicação com maior representatividade é a "Annals of Clinical and Translational Neurology" (N = 26). Em sequência, destacam-se a "Movement Disorders" (N = 23) e a "Cerebellum" (N = 21), que ocupa a terceira posição entre as mais citadas.

Figura 3 - Revistas mais relevantes



Fonte: Elaborada pelos autores

O pesquisador David R. Lynch destaca-se como a figura central e de maior impacto intelectual no conjunto de obras analisadas. Seu destaque é evidenciado pelo artigo de maior repercussão da amostra, o ensaio clínico *MOXIe* de 2021, que registrou 206 citações. A relevância acadêmica de Lynch é reafirmada pelo terceiro estudo mais citado do levantamento, datado de 2019, com 125 menções. Entre esses pilares clínicos, situa-se o segundo trabalho mais referenciado (130 citações), desenvolvido por P. La Rosa, cujo foco recai sobre os fundamentos fisiopatológicos e moleculares da patologia (Tabela 1).

Tabela 1 - Relação dos 20 artigos com maior índice de citações

Autor	Periódico	Título	Total de Citações (TC)	TC por ano	Total normalizado de citações
Lynch, 2021 ²¹	Annals neurology	Safety and efficacy of omaveloxolone in Friedreich ataxia (MOXIe study)	206	34,33	11,17
La Rosa P, 2021 ⁴	Redox Biol	The Nrf2 induction prevents ferroptosis in Friedreich's Ataxia	130	21,67	7,05
Lynch DR, 2019 ⁶	Ann Clin Transl Neurol	Safety, pharmacodynamics, and potential benefit of omaveloxolone in Friedreich ataxia	125	15,63	5,15
Nabhan JF, 2016, ⁸	Sci Rep - UK	Intrathecal delivery of frataxin mRNA encapsulated in lipid nanoparticles to dorsal root ganglia as a potential therapeutic for Friedreich's ataxia	124	11,27	3,94
Galea CA, 2016 ²⁰	Ann Neurol	Compound heterozygous <i>FXN</i> mutations and clinical outcome in friedreich ataxia	119	10,82	3,78

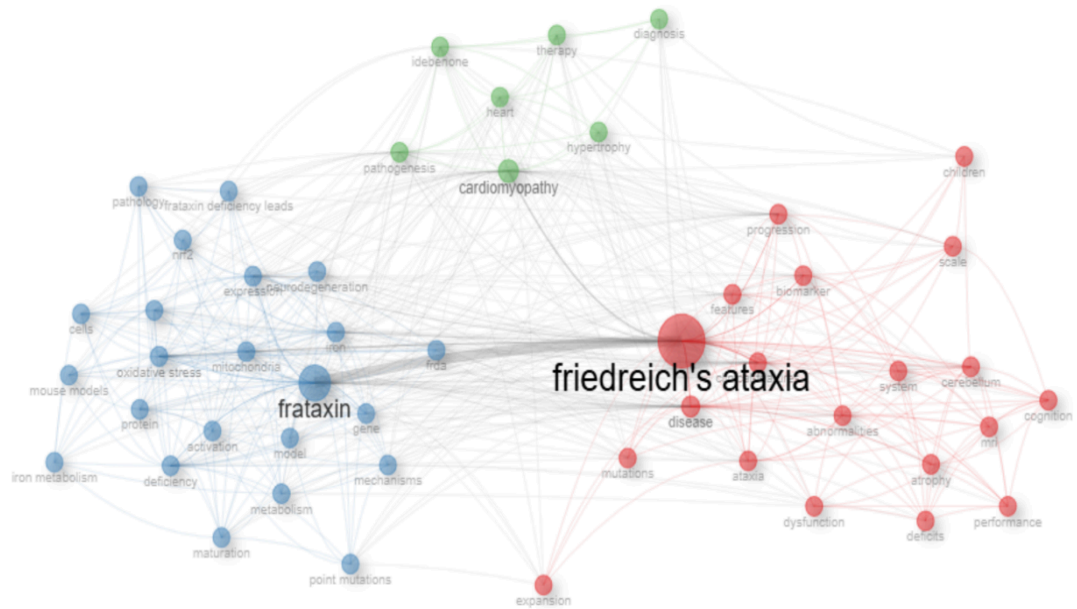
Cotticelli MG, 2019 ¹⁹	The Journal of pharmacology and experimental therapeutics	Ferroptosis as a novel therapeutic target for Friedreich's ataxia	115	14,38	4,74
Abeti R, 2018 ¹⁸	Front Cell Neurosci	Novel Nrf2-Inducer Prevents Mitochondrial Defects and Oxidative Stress in Friedreich's Ataxia Models	114	12,67	4,72
Patel M, 2016 ⁸	Ann Clin Transl Neurol	Progression of Friedreich ataxia: quantitative characterization over 5 years. Ann Clin Transl Neurol	113	10,27	3,59
Reetz K, 2016 ¹⁷	The Lancet Neurology	Progression characteristics of the European Friedreich's Ataxia Consortium for Translational Studies (EFACTS): a 2 year cohort study	113	10,27	3,59
Martin AS, 2017 ¹⁶	JCI insight	Nicotinamide mononucleotide requires SIRT3 to improve cardiac function and bioenergetics in a Friedreich's ataxia cardiomyopathy model	112	11,20	4,33
Abeti R, 2016 ⁸	Cell Death Dis.	Mitochondrial energy imbalance and lipid peroxidation cause cell death in Friedreich's ataxia	111	10,09	3,53
Piguet F, 2018 ¹⁵	Mol Ther	Rapid and Complete Reversal of Sensory Ataxia by Gene Therapy in a Novel Model of Friedreich Ataxia	88	9,78	3,64

Zesiewicz T, 2018 ¹⁴	Mov Disord		Randomized, clinical trial of RT001: Early signals of efficacy in Friedreich's ataxia	74	8,22	3,06
Chandran V, 2017 ²	eLife		Inducible and reversible phenotypes in a novel mouse model of Friedreich's Ataxia	73	7,30	2,82
Lynch DR, 2023 ¹	Mov Disord		Efficacy of Omaveloxolone in Friedreich's Ataxia	69	17,25	7,01
Reetz K, 2021 ¹³	The Neurology	Lancet	Progression characteristics of the European Friedreich's Ataxia Consortium for Translational Studies (EFACTS): a 4-year cohort study	69	11,50	3,74
Rumney C, 2019 ¹²	Neurology: Genetics		Psychometric properties of the Friedreich Ataxia Rating Scale	68	8,50	2,80
Zesiewicz T, 2018 ¹¹	Neurodegenerative Disease Management		Double-blind, Randomized and Controlled Trial of EPI-743 in Friedreich's Ataxia	68	7,56	2,82
Petrillo S, 2019 ¹⁰	Int J Mol Sci		Targeting NRF2 for the Treatment of Friedreich's Ataxia: A Comparison among Drugs	65	8,13	2,68

Fonte: Elaborada pelos autores

A análise da rede de coocorrência permitiu a segmentação de três agrupamentos temáticos centrais na literatura sobre a Ataxia de Friedreich, representados pelos termos: “friedreich's ataxia”, “frataxin” e “cardiomyopathy” (Figura 4).

Figura 4 - Rede de coocorrência de termos-chave



Fonte: Elaborada pelos autores

Ao destacar os termos “friedreich’s ataxia” (N = 262), “frataxin” (N = 145) e “cardiomyopathy” (N = 77) como os três mais frequentes nos estudos analisados, a nuvem de palavras (Figura 6) ratifica as evidências apresentadas na rede de coocorrência (Figura 5).

Figura 5 - Nuvem de palavras



Fonte: Elaborada pelos autores

DISCUSSÃO

O mapeamento bibliométrico da pesquisa sobre a AF demonstra um campo dinâmico, com produção acadêmica sensível a marcos globais e farmacológicos. A evolução não é linear, apresentando picos notáveis em 2018, 2020 e um recorde em 2024. A queda observada em meados de 2023 é presumivelmente um efeito residual da pandemia de COVID-19, que resultou no redirecionamento de financiamento e na interrupção de coletas de dados presenciais entre 2020 e 2022. Conforme a bibliometria preconizada por Okubo⁷, essas flutuações servem como indicadores concretos de investimentos intelectuais e da qualidade da ciência produzida em resposta a demandas sociais e tecnológicas.

Os resultados destacam autores de diversos países, mostrando o impacto internacional da pesquisa e suas colaborações, embora tenham várias origens, os maiores destaques foram Estados Unidos, Itália e Austrália. Os principais argumentos para esta notoriedade implicam no fato de serem países de primeiro mundo que possuem um alto incentivo e investimento para pesquisas em saúde, onde os Estados Unidos lideram em quantidade de publicações, financiamento de pesquisa e instituições de elite no âmbito.

O periódico com maior volume de artigos é a “Annals of Clinical and Translational Neurology”, o que reforça o foco da pesquisa na aplicação clínica e na translação de descobertas básicas para tratamentos. A presença da revista “Movement Disorders” também é coerente com o tema, já que a Ataxia de Friedreich se caracteriza por ataxia e incoordenação motora. Destaca-se também o periódico “Cerebellum”, que, por ser especificamente voltado ao cerebelo, reforça que a Ataxia de Friedreich é uma das principais condições degenerativas que afetam essa estrutura. Essa tendência corrobora os princípios da Lei de Bradford, posicionando esse trio de periódicos como um núcleo de excelência e alta relevância ao passo que os demais títulos se distribuem em zonas periféricas com menor concentração de estudos.

Além dos periódicos de neurologia puramente clínica, a produção científica abrange áreas de genética e ciência básica. A inclusão da “Human Molecular Genetics” ressalta a importância dos estudos sobre a mutação do gene FXN e a função da frataxina. Em relação aos mecanismos da doença, a presença da “Disease Models & Mechanisms” reflete o esforço em desenvolver modelos experimentais, cruciais para a compreensão da fisiopatologia e para o desenvolvimento de estratégias terapêuticas.

A participação de diferentes áreas do conhecimento é sugerida pela inclusão de periódicos multidisciplinares como “Scientific Reports” e “PLOS ONE” entre os mais relevantes.

O pesquisador Lynch DR é identificado como principal autoridade no tema ao destacar a produção mais densa e extensa, apresentando o maior número e frequência de publicações no período analisado. O autor possui grande influência na literatura, uma vez que seus estudos aparecem entre os mais citados e estão fortemente relacionados à progressão clínica da doença e aos ensaios envolvendo a omaveloxolona. Além dele, outros autores como P. La Rosa, Reetz K e JF Nabhan também demonstram continuidade em suas publicações e número expressivo de citações. Esse achado ilustra com precisão a Lei de Lotka, a qual prevê que uma parcela substancial do conhecimento de uma área é gerada por um número restrito de pesquisadores altamente produtivos, enquanto a vasta maioria contribui com poucos trabalhos. Esse padrão sugere a existência de grupos consolidados de pesquisa trabalhando de forma constante na investigação da Ataxia de Friedreich.

Entre os artigos mais citados da amostra, destacou-se Lynch et al.²¹, com 206 citações, que avaliou a segurança e eficácia da omaveloxolona no estudo MOXIe. Esse ensaio clínico randomizado mostrou melhora significativa da função neurológica pela escala mFARS após 48 semanas, tornando-se um dos principais marcos terapêuticos na Ataxia de Friedreich.

O segundo artigo mais citado foi La Rosa et al.⁴, com 130 citações, que abordou a relação entre indução da via Nrf2 e prevenção da ferroptose. O estudo mostrou que a deficiência de frataxina está associada ao estresse oxidativo, alteração mitocondrial, peroxidação lipídica e morte celular, reforçando a importância desses mecanismos na fisiopatologia da doença.

O terceiro foi Lynch et al.⁶, com 125 citações, que investigou segurança, farmacodinâmica e possível benefício da omaveloxolona. Esse estudo foi relevante por indicar boa tolerabilidade e sinais iniciais de melhora neurológica, servindo como base para pesquisas clínicas posteriores com o medicamento.

A rede de coocorrência de palavras-chave evidenciou a organização conceitual da produção científica sobre Ataxia de Friedreich. Os termos “Friedreich’s ataxia” e “frataxin” aparecem como os principais nós da rede, indicando que a deficiência da proteína frataxina permanece como eixo central para a compreensão da doença. A partir desse núcleo, observa-se a formação de três agrupamentos temáticos, que representam diferentes dimensões da produção científica: a progressão clínica da doença, os mecanismos moleculares associados à frataxina e o comprometimento cardíaco e abordagens terapêuticas.

No agrupamento vermelho, predominam termos como “progression”, “scale”, “biomarker”, “performance”, “cognition”, “atrophy”, “deficits” e “cerebellum”, indicando

uma concentração de estudos voltados à evolução clínica e à mensuração da gravidade da doença. Esse eixo reflete a preocupação da literatura em compreender a história natural da Ataxia de Friedreich e em utilizar instrumentos capazes de acompanhar sua progressão ao longo do tempo. Nesse contexto, estudos como os de Patel et al.⁵ e Rummey et al.¹² são representativos, pois abordam, respectivamente, a caracterização longitudinal da progressão clínica e a validade de escalas como FARS e mFARS para avaliação neurológica e funcional dos pacientes.

O agrupamento azul concentra termos relacionados à base molecular e fisiopatológica da doença, como “frataxin”, “mitochondria”, “oxidative stress”, “iron”, “iron metabolism”, “gene”, “deficiency” e “mouse models”. Esses achados mostram que parte expressiva da produção científica busca explicar como a redução da frataxina compromete a função mitocondrial, altera o metabolismo do ferro e favorece processos como estresse oxidativo, peroxidação lipídica, ferroptose e morte celular. Estudos como os de Abeti et al.³ e La Rosa et al.⁴ sustentam essa interpretação ao relacionarem a deficiência de frataxina à disfunção mitocondrial e ao dano oxidativo. Além disso, pesquisas com modelos experimentais, como a de Piguet et al.¹⁵, demonstram a importância desses modelos para investigar possíveis estratégias de reversão da disfunção celular por meio da reposição de frataxina.

O agrupamento verde reúne termos como “cardiomyopathy”, “heart”, “hypertrophy”, “therapy”, “diagnosis” e “idebenone”, evidenciando que a produção científica não se limita às manifestações neurológicas da Ataxia de Friedreich. Esse conjunto aponta tanto para o interesse nas manifestações sistêmicas, especialmente o comprometimento cardíaco, quanto para o avanço de abordagens terapêuticas investigadas na doença. O estudo de Martin et al.¹⁶ contribui para essa compreensão ao relacionar a deficiência de frataxina a alterações bioenergéticas e mitocondriais no coração. Além disso, os estudos com omaveloxolona, como os de Lynch et al.^{6, 21, 1}, demonstram o avanço das investigações farmacológicas voltadas à ativação da via Nrf2, melhora da função mitocondrial e possível modificação da evolução clínica da doença.

Na nuvem de palavras, a predominância de “Friedreich’s ataxia” já era esperada, por corresponder ao tema central da busca. No entanto, o destaque de “frataxin”, associado a termos como “oxidative stress”, “iron”, “deficiency” e “mitochondria”, reforça que a literatura tem se concentrado na relação entre deficiência de frataxina, disfunção mitocondrial e dano celular. Além disso, termos como “progression”, “clinical-features” e “cerebellum” indicam a presença de estudos voltados à trajetória clínica da doença e aos principais

marcadores de evolução, fundamentais para avaliar a resposta de novas terapias. A distribuição e a recorrência desses termos refletem o postulado pela Lei de Zipf, demonstrando que um pequeno conjunto de palavras de alta frequência atua como o núcleo semântico da disciplina. Esse destaque reforça qual a concentração da literatura atualmente.

Por fim, este estudo apresenta limitações relacionadas à condução do levantamento bibliométrico, especialmente pela utilização de uma única base de dados, a WoS, que não abrange todas as fontes da literatura científica, e pelo rigor da pesquisa adotada, que considerou apenas os títulos dos artigos.

CONCLUSÃO

A análise bibliométrica detalhada da pesquisa sobre a Ataxia de Friedreich (AF) revela um campo de estudo em contínuo desenvolvimento, impulsionado por marcos terapêuticos e caracterizado por uma intensa e frutífera colaboração internacional. A predominância de instituições acadêmicas e de pesquisa norte-americanas, notavelmente evidenciada pela proeminência de autores como David R. Lynch ressalta o papel de liderança e a influência significativa de centros especializados dos Estados Unidos na condução da pesquisa de ponta. Essa liderança culminou em um marco recente de grande impacto: a aprovação da omaveloxolona, a primeira terapia especificamente direcionada para a AF, injetando novo otimismo e direcionamento dos esforços de pesquisa.

Embora o conhecimento fundamental sobre a frataxina – a proteína cuja deficiência causa a AF – mantenha uma base de pesquisa consolidada e estável, o foco prioritário da comunidade científica evoluiu de forma clara. Observa-se um deslocamento estratégico da pesquisa básica para a esfera da aplicação clínica e, crucialmente, para o desenvolvimento de estratégias capazes de modificar ou desacelerar a progressão da doença neurodegenerativa. Esse redirecionamento é inequivocamente refletido pelo notável volume de publicações e pela importância crescente de periódicos com forte ênfase translacional, como o "Annals of Clinical and Translational Neurology".

Consequentemente, a pesquisa em Ataxia de Friedreich encontra-se em um momento de transição transformadora e altamente promissora. O vasto e detalhado acúmulo de conhecimento genético e molecular, adquirido ao longo das últimas décadas desde a identificação do gene responsável, está, finalmente, sendo traduzido em ensaios clínicos robustos e em benefícios terapêuticos concretos para os pacientes. Este cenário atual não apenas valida os esforços de pesquisa passados, mas também abre novas e substanciais perspectivas.

Assim, o foco futuro está agora direcionado para estudos que buscam não apenas o manejo sintomático, mas sim a cura definitiva, ou, no mínimo, uma melhoria substancial e duradoura na qualidade de vida e na autonomia dos indivíduos afetados pela Ataxia de Friedreich. A fase atual é caracterizada pela esperança de que a manipulação genética, a terapia gênica e a neuroproteção se tornem os pilares das intervenções futuras.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A presente análise bibliométrica cumpriu o objetivo de mapear o panorama científico atual sobre o tema, utilizando as ferramentas Bibliometrix e RScore para destacar as principais tendências, autores e redes de colaboração. Os resultados obtidos confirmam a importância de abordar a Ataxia de Friedreich desde a sua fisiopatologia até os avanços terapêuticos, fornecendo um alicerce sólido para futuras pesquisas clínicas e acadêmicas na área da saúde.

É fundamental ressaltar que, apesar de o estudo ter atingido seus propósitos, a necessidade de atualizações é constante, dada a publicação ininterrupta de novos artigos nas bases de dados consultadas.

DECLARAÇÃO DE CONFLITO DE INTERESSE

Os autores afirmam a inexistência de qualquer conflito de interesses — seja de natureza financeira, pessoal ou profissional — que pudesse ter influenciado a condução desta pesquisa e a subsequente análise e interpretação dos dados. A seleção de ferramentas de software livre e o processo de coleta de dados foram realizados de forma imparcial, com o único propósito de garantir a integridade acadêmica e maximizar a contribuição científica do trabalho.

REFERÊNCIAS

1. Lynch DR, Chin MP, Boesch S, Delatycki MB, Giunti P, Goldsberry A et al. Efficacy of Omaveloxolone in Friedreich's Ataxia: Delayed-Start Analysis of the MOXIe Extension. *Mov Disord.* 2023;38(2):313-320. doi: <https://doi.org/10.1002/mds.29286>
2. Chandran V, Gao K, Swarup V, Versano R, Dong H, Jordan MC, et al. Inducible and reversible phenotypes in a novel mouse model of Friedreich's Ataxia. *eLife.* 2017;6:e30054. doi: <https://doi.org/10.7554/eLife.30054>
3. Abeti R, Parkinson MH, Hargreaves IP, Angelova PR, Sandi C, Pook MA et al. Mitochondrial energy imbalance and lipid peroxidation cause cell death in Friedreich's ataxia. *Cell Death Dis.* 2016;7:e2237. doi: <https://doi.org/10.1038/cddis.2016.111>
4. La Rosa P, Petrillo S, Turchi R, Berardinelli F, Schirinzi T, Vasco G et al. The Nrf2 induction prevents ferroptosis in Friedreich's Ataxia. *Redox Biol.* 2021;38:101791. doi: <https://doi.org/10.1016/j.redox.2020.101791>
5. Patel M, Isaacs CJ, Seyer L, Brigatti K, Gelbard S, Strawser C et al. Progression of Friedreich ataxia: quantitative characterization over 5 years. *Ann Clin Transl Neurol.* 2016;3(9):684-694. doi: <https://doi.org/10.1002/acn3.332>
6. Lynch DR, Farmer J, Hauser L, Blair IA, Wang QQ, Mesaros C et al. Safety, pharmacodynamics, and potential benefit of omaveloxolone in Friedreich ataxia. *Ann Clin Transl Neurol.* 2019;6(1):15-26. doi: <https://doi.org/10.1002/acn3.660>
7. Okubo Y. Bibliometric indicators and analysis of research systems: methods and examples. OECD Science, Technology and Industry Working Papers [Internet]. Paris: OECD Publishing. 1997. doi: <https://doi.org/10.1787/208277770603>
8. Nabhan JF, Wood KM, Rao VP, Morin J, Bhamidipaty S, LaBranche TP et al. Intrathecal delivery of frataxin mRNA encapsulated in lipid nanoparticles to dorsal root ganglia as a potential therapeutic for Friedreich's ataxia. *Sci Rep.* 2016;6:20019. doi: <https://doi.org/10.1038/srep20019>
9. Aria, M., & Cuccurullo, C. (2017). Bibliometrix: An R-Tool for Comprehensive Science Mapping Analysis. *Journal of Informetrics*, 11, 959-975. doi: <https://doi.org/10.1016/j.joi.2017.08.007>
10. Petrillo S, D'Amico J, La Rosa P et al. Targeting NRF2 for the Treatment of Friedreich's Ataxia: A Comparison among Drugs. *Int J Mol Sci.* 2019 Oct 21;20(20):5211. PMID: 31640150; PMCID: PMC6829337. doi: <https://doi.org/10.3390/ijms20205211>
11. Zesiewicz, T., Salemi, J. L., Perlman, S. et al. (2018). Double-blind, Randomized and Controlled Trial of EPI-743 in Friedreich's Ataxia. *Neurodegenerative Disease Management*, 8(4), 233–242. doi: <https://doi.org/10.2217/nmt-2018-0013>
12. Rummey, C., Corben, L. A., Delatycki, M. B. et al. (2019). Psychometric properties of the Friedreich ataxia rating scale. *Neurology: Genetics*, 5(6), 371. doi: <https://doi.org/10.1212/NXG.0000000000000371>
13. Reetz, K., Dogan, I., Hilgers et al. (2021). Progression characteristics of the European Friedreich's Ataxia Consortium for Translational Studies (EFACTS): a 4-year cohort study. *The Lancet Neurology*, 20(5), 362-372. doi: [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(21\)00027-2](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(21)00027-2)
14. Zesiewicz, T., Heerinckx, F., De Jager, R. et al. (2018), Randomized, clinical trial of RT001: Early signals of efficacy in Friedreich's ataxia. *Mov Disord.*, 33: 1000-1005. doi: <https://doi.org/10.1002/mds.27353>
15. Piguet F, de Montigny C, Vaucamps N et al. Rapid and Complete Reversal of Sensory Ataxia by Gene Therapy in a Novel Model of Friedreich Ataxia. *Mol Ther.* 2018 Aug

- 1;26(8):1940-1952. Epub 2018 May 28. PMID: 29853274; PMCID: PMC6094869. doi: <https://doi.org/10.1016/j.ymthe.2018.05.006>
16. Martin, A. S., Abraham, D. M., Hershberger et al. (2017). Nicotinamide mononucleotide requires SIRT3 to improve cardiac function and bioenergetics in a Friedreich's ataxia cardiomyopathy model. *JCI insight*, 2(14), e93885. doi: <https://doi.org/10.1172/jci.insight.93885>
 17. Reetz, K., Dogan, I., Hilgers, R. D., Giunti, P. et al. (2016). Progression characteristics of the European Friedreich's Ataxia Consortium for Translational Studies (EFACTS): a 2 year cohort study. *The Lancet Neurology*, 15(13), 1346-1354. doi: [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(16\)30287-3](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(16)30287-3)
 18. Abeti R, Baccaro A, Esteras N et al. Novel Nrf2-Inducer Prevents Mitochondrial Defects and Oxidative Stress in Friedreich's Ataxia Models. *Front Cell Neurosci*. 2018 Jul 17;12:188. PMID: 30065630; PMCID: PMC6056642. doi: <https://doi.org/10.3389/fncel.2018.00188>
 19. Cotticelli, M. G., Xia, S., Lin, D., Lee et al. (2019). Ferroptosis as a novel therapeutic target for Friedreich's ataxia. *The Journal of pharmacology and experimental therapeutics*, 369(1), 47-54. doi: <https://doi.org/10.1124/jpet.118.252759>
 20. Galea, C.A., Huq, A., Lockhart, P.J. et al. (2016), Compound heterozygous FXN mutations and clinical outcome in friedreich ataxia. *Ann Neurol*, 79: 485-495. doi: <https://doi.org/10.1002/ana.24595>
 21. Lynch, D. R., Chin, M. P., Delatycki, M. B. et al. (2021). Safety and efficacy of omaveloxolone in Friedreich ataxia (MOXIe study). *Annals of neurology*, 89(2), 212-225. doi: <https://doi.org/10.1002/ana.25934>
 22. Montazeri A, Mohammadi S, M Hesari et al. Preliminary guideline for reporting bibliometric reviews of the biomedical literature (BIBLIO): a minimum requirements. *Syst. Rev.* [Internet]. 2023 [cited 2026 May 13]; 12(1):239. doi: <https://doi.org/10.1186/s13643-023-02410-2>

APÊNDICES

APÊNDICE A - TERMO DE AUTORIZAÇÃO PARA PUBLICAÇÃO ELETRÔNICA



CENTRO UNIVERSITÁRIO UNINOVAFAPI
REPOSITÓRIO DA BIBLIOTECA DO CENTRO UNIVERSITÁRIO UNINOVAFAPI

**Termo de Autorização para Publicação Eletrônicas de Teses, Dissertações e Trabalhos
de Conclusão de Curso no Repositório Institucional do Centro Universitário
UNINOVAFAPI**

1. Identificação do Material Bibliográfico:

☐ Tese
☐ Dissertação
☐ Monografia
☒ TCC Artigo

2. Identificação do Trabalho Científico:

Curso de Graduação: Medicina
Programa de pós-graduação:
Título: Mapeamento da Produção Acadêmica e Tendências Temáticas na Ataxia de
Friedreich / Mapping Academic Production and Thematic Trends in Friedreich's
Ataxia
Data da Defesa: 29/05/2026

3. Identificação da Autoria:

Autor: Isabelly Fernandes Galdino Gonçalves, Maria Bethânia Carvalho Damasceno,
Walter Ribeiro Alencar Segundo
Orientador: Prof. Sandra Tuany Alves De Moraes
Coorientador:
Membros da Banca: Sandra Tuany Alves de Moraes, Ana Raquel Batista Carvalho,
Antonio Rosa de Sousa Neto

AUTORIZAÇÃO PARA DISPONIBILIZAÇÃO NO REPOSITÓRIO DA BIBLIOTECA

Autorizo ao Centro Universitário UNINOVAFAPI a disponibilizar gratuitamente, sem ressarcimento dos direitos autorais, o texto integral da publicação supracitada, de minha autoria, em seu repositório, em formato PDF, para fins de leitura e/ou impressão pela Internet, a título de divulgação da produção científica gerada pela Centro Universitário a partir desta data. Ainda por este termo, eu, abaixo assinado, assumo a responsabilidade de autoria do conteúdo do referido trabalho científico, estando ciente das sanções legais previstas referentes ao plágio.

Documento assinado digitalmente
gov.br
ISABELLY FERNANDES GALDINO GONCALVES
Data: 21/05/2026 21:30:58-0300
Verifique em <https://validar.iti.gov.br>

Local: Teresina – PI Data: 21/05/2026

Assinatura do(a) Autor(a):

uninovafapi.edu.br

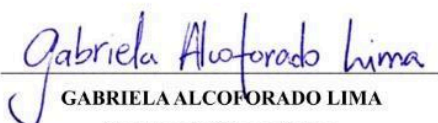
ANEXOS

ANEXO A - DECLARAÇÃO DE TRADUÇÃO DO RESUMO PARA O INGLÊS

DECLARAÇÃO DE TRADUÇÃO DO RESUMO

Eu, Gabriela Alcoforado Lima, portadora do Certificate of Proficiency in English, nível C2, fornecido pela Cambridge University, declaro para os devidos fins de direito que traduzi para a língua Inglesa o resumo do artigo intitulado **MAPEAMENTO DA PRODUÇÃO ACADÊMICA E TENDÊNCIAS TEMÁTICAS NA ATAXIA DE FRIEDREICH**, de autoria de Isabelly Fernandes Galdino Gonçalves, Maria Bethânia Carvalho Damasceno e Walter Ribeiro Alencar Segundo, apresentado ao curso de Medicina como requisito para obtenção do título de Médico.

Teresina – PI, 15 de Maio de 2026.


GABRIELA ALCOFORADO LIMA
Tradutora de Língua Inglesa

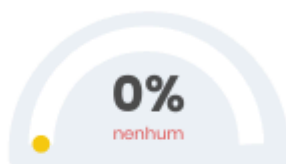
ANEXO B - RELATÓRIO DE PLÁGIO



Relatório

Estrutura do TCC - Andamento.docx

SIMILARIDADE



RISCO



Semelhança baixa, recomendável verificar.

Seu documento contém alguns textos que são praticamente idênticos a alguns conteúdos encontrados nos arquivos. Temos apresentado estes resultados para a sua informação, mas há uma pequena chance de plágio. Você pode querer verificar os resultados de qualquer maneira.



DOCUMENTO

[27d75fb1-cc8f-4821-9bd7-7f3a785645c9](#)

DATA

22/05/2026