

## ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL

Thayna Cristina de Melo<sup>a</sup>, Bruna Kikuchi Sachielli<sup>a</sup>, Patrícia Spada<sup>a\*</sup>

a) Centro Universitário da Serra Gaúcha - FSG

\*Autor correspondente (orientador)  
Patrícia Spada, endereço: Rua Os Dezoito do Forte, 2366 - Caxias  
do Sul - RS - CEP: 95020-472

### Palavras-chave:

Diagnóstico. Qualidade de vida. Atrofia  
Muscular Espinhal. Medicamento.

**INTRODUÇÃO:** A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença neuromuscular hereditária autossômica recessiva com incidência aproximada de 1 em cada 10.000 nascimentos (ARAÚJO et al., 2005). A AME apresenta-se de diversas formas conforme sua gravidade, como Tipo I, II, III e IV e é a segunda doença autossômica recessiva fatal mais comum após a fibrose cística (FROTA, et al., 2011). Existe apenas um medicamento para tratamento da AME, chamado spinraza (Nusinersen) (Maharshi e Hasan, 2017). Em virtude da relevância da AME, este trabalho teve o objetivo de descrever os diferentes tipos de AME, buscando esclarecer a qualidade de vida de pacientes com a patologia, seu diagnóstico e tratamento. **MATERIAL E MÉTODOS:** A investigação sobre AME foi desenvolvida utilizando artigos científicos, sites para pesquisa e depoimentos públicos, disponíveis em sites/redes sociais. **RESULTADOS E DISCUSSÕES:** A AME é uma doença neuromuscular hereditária autossômica recessiva com incidência aproximada de 1 em cada 10.000 nascimentos. Os genes SMN1 e SMN2 produzem uma proteína de 254 aminoácidos que tem função importante na estrutura de certos neurônios que se iniciam na medula. Quando menos do que 50% da proteína SMN é produzida, a pessoa apresentará AME. A AME classifica-se em quatro tipos diferentes, conforme a gravidade: (a) AME Tipo I, ou Síndrome de Wering Hoffman, ou SMA I; é a mais severa, afetando apenas crianças, seu início ocorre antes dos seis meses de idade. Os membros proximais são os primeiros a serem afetados pela fraqueza muscular e hipotonia, seguido dos membros distais, o choro do bebê é mais fraco e a capacidade de sucção e deglutição é reduzida, levando a dificuldades de alimentação. O diagnóstico leva os critérios anteriores em consideração e outros como dificuldade em sustentar a cabeça e não conseguir engatinhar, sendo necessários alguns exames e testes até que se tenha o diagnóstico de AME. (b) AME Tipo II, ou SMA II: classificada como

intermediária, normalmente gera sintomas após os seis meses até os dezoito meses de vida. É uma forma crônica infantil, geralmente, as crianças afetadas têm dificuldade em se sentar de forma independente e são incapazes de levantar e andar com um ano de idade. São comuns insuficiência respiratória, escoliose e fraturas em resposta ao mínimo trauma. (c) AME Tipo III, ou Síndrome de Kugelberg-Welander, ou SMA III: forma mais leve, dividida em SMA3a (pacientes com início antes dos três anos de idade) e SMA3b (pacientes com início após os três anos de idade), é caracterizada por dificuldade em caminhar, correr e subir escadas. A fraqueza muscular afeta primeiramente as pernas e os músculos do quadril progredindo para os ombros e braços. (d) AME Tipo IV: tipo menos agressivo, surgindo após os 10 ou 20 anos de idade. A fraqueza muscular afeta predominantemente as pernas e os músculos do quadril, progredindo para os ombros e braços. (ORPHANET, 2017). O diagnóstico de AME é feito através de análise do quadro clínico e de exames como: eletroneuromiografia (SCHMILLEVITCH DIAGNÓSTICOS, 2017), biópsia muscular (HEALTHLINE, 2017) e teste genético, através de amostra de sangue. O medicamento para tratamento de AME, chamado spinraza (nusinersen), é o primeiro aprovado pela Agência do Departamento de Saúde e Serviços Humanos dos EUA para tratar crianças e adultos (MEDICSUPPLY ASSESSORANDO VIDAS, 2017). Nos EUA o valor do medicamento é de 750.000,00 dólares para o primeiro ano de tratamento (ABRAME, 2017). O tratamento pode trazer benefícios em termos de movimentos, no entanto é importante lembrar que não representa a cura da doença, e sim pode desacelerar a progressão, trazendo melhorias à condição do paciente (MEDICSUPPLY ASSESSORANDO VIDAS, 2017). **CONCLUSÃO:** AME é uma doença que afeta muitas crianças e adultos necessitando de mais atenção, pesquisas para possíveis tratamentos que ajudem na qualidade de vida dos pacientes, profissionais e investimento em estudos e patrocinar os institutos que dão um apoio a essas famílias.

## REFERÊNCIAS

ABRAME. **Um custo preocupante para se obter o tratamento com SPINRAZA/NUSINERSENA.** Disponível em: <<https://www.facebook.com/abrameamebrasil/posts/1154880821299527>> Acesso em 14maio. 2017.

ARAÚJO, P. A.; RAMOS, G. V.; CABELLO, H. P. Dificuldades diagnósticas na atrofia muscular espinhal. **Arq. Neuropsiquiatr** 63(1): 145-149 2005.

FROTA, A. M.; ALVES, M. .M. I.; SILVEIRA, G. V.; ANDRADE, S. I.; CASIMIRO, F. C. Percepção da família frente à qualidade de vida de crianças com atrofia muscular espinhal. **Rev. Ciência da Enfermagem em tempos de interdisciplinaridade**, trab. 321, 2011, Campo Grande.

HEALTHLINE. **Biopsia muscular**. Disponível em: < <http://pt.healthline.com/health/biopsia-muscular#Overview1>> acesso em: 22jun. 2017.

MAHARSHI, V.; HASAN, S. Nusinersen: The First Option Beyond Supportive Care for Spinal Muscular Atrophy. *Clin Drug Investig.* 2017.

MEDICSUPPLY ASSESSORANDO VIDAS. **Primeiro medicamento para a atrofia muscular espinhal**. Disponível em: < <http://medicsupply.com.br/atrofia-muscular-espinhal/>> Acesso em: 05jun. 2017.

ORPHANET. **Atrofia muscular espinhal proximal tipo 1**. Disponível em: < [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=PT&Expert=83330](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=PT&Expert=83330)> Acesso em: 14maio. 2017.

SCHMILLEVITCH DIAGNÓSTICOS. **Eletroneuromiografia (ENMG). Orientações aos pacientes**. Disponível em: < <http://schmillevitch.com.br/pacientes.html>> acesso em: 22jun. 2017.