



1º CONGRESSO DE
**PEDIATRIA DA
REGIÃO NORTE**
MANAUS - AM
22 A 24 DE JUNHO DE 2023

**22 A 24 DE
JUNHO DE 2023**

Centro de Convenções Manaus Plaza Shopping
Av. Djaima Batista, 2100 - Chapada, Manaus - AM



Trabalhos Científicos

Título: Atrofia Muscular Espinhal (Ame) Em Paciente Pediátrico, Um Relato De Caso

Autores: MARIA EDUARDA ALENCAR SANTOS (UNIVERSIDADE NILTON LINS), PAULA CRISTINA RIOS RODRIGUEZ (UNIVERSIDADE NILTON LINS), MOISÉS SALGADO (UNIVERSIDADE NILTON LINS)

Resumo: A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença neuromuscular específica degenerativa dos neurônios motores medulares. Ocorre por uma alteração genética do gene SMN1 (Survival Motor Neuron), encontrada no cromossomo 5q. Encontramos também o gene SMN2 que serve como auxílio para produção de proteína em casos de ausência de SMN1, portanto sendo essenciais para o diagnóstico e classificação de gravidade. A AME pode ser classificada em 4 tipos, que podem ser diferenciados pela idade de início dos sintomas e o número de cópias encontradas do gene SMN2. A AME 5q tipo II, que será o foco do caso, é caracterizada pelo aparecimento dos sintomas entre 6 e 18 meses de idade e 3 cópias de SMN2. Apresentando fraqueza proximal, principalmente em MMII, reflexos ausentes e possuem deglutição e função respiratória prejudicada. Paciente K.D.S.C., sexo masculino, procedente de Codajás, previamente hígido. Aos 07 meses de vida deu seus primeiros passos. Entretanto, mãe relata que em 2015, aos 10 meses de vida paciente subitamente perdeu capacidade de deambular, assim como sua força motora em MMII, informando ainda que mesmo com o auxílio de andador infantil, paciente não havia mais capacidade sustentar o próprio corpo em posição ortostática. A mesma procurou atendimento em Codajás no ano de 2017 devido ao quadro apresentado com evolução progressiva, onde realizou exames laboratoriais e RNM da coluna lombar, cujos resultados estavam dentro dos padrões de normalidade. Em 2021 realizou RNM da coluna torácica evidenciando discreta ectasia do canal medular central estendendo-se de T4 a T10, além de RNM da coluna cervical com presença de focos de hiper sinal em T2 e sinal intermediário em T1 na medula espinhal. Em 2022, recorreu a uma clínica particular no município de Manaus no qual realizou uma eletroneuromiografia que constatou alterações condizentes com Amiotrofia Espinhal tipo II tardia, posteriormente realizando teste genético que evidenciou deleção em homozigose no gene SMN1, confirmando o diagnóstico de AME. Contudo, foi receitado Nusinersena ao paciente, o mesmo foi avaliado e liberado pelo Ortopedista. Entretanto, deu entrada no pronto socorro com queixas respiratórias severas e não deu início ao tratamento previamente prescrito. Contudo, estamos diante de um caso excepcional de AME tipo 2 cujo diagnóstico foi realizado tardiamente devido às condições estruturais e a escassez de exames mais específicos no município de origem do paciente, localizado no interior do estado do Amazonas. Do caso visto anteriormente, é notável que evolução tardia de AME tipo 2 pode ocasionar inúmeras consequências funcionais, podendo ser relacionado com o diagnóstico tardio do paciente, assim como falta de tratamento imediato. Dessa forma, apesar de os primeiros sintomas terem se manifestado durante o primeiro ano de vida, é possível inferir que os sintomas respiratórios, apresentados na sua última internação, podem ser reflexo da evolução da doença progressivamente degenerativa.