



24º Congresso Brasileiro de
PERINATOLOGIA
de 26 a 29 de setembro de 2018
Natal • RN

Trabalhos Científicos

Título: Atrofia Muscular Espinhal Tipo 1: Relato De Caso

Autores: AMANDA GONÇALVES DA SILVA (UNIVERSIDADE POTIGUAR), JÚLIO CÉSAR MELQUIADES GOMES DE LIMA, ANA FABRÍCIA FEITOSA DIAS

Resumo: Introdução: Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença neurodegenerativa dos neurônios motores com herança genética autossômica recessiva. Determinada pela mutação do gene SMN1 e a expressão do gene SMN2 modula a gravidade da doença. Objetivo: Relatar o caso clínico de AME tipo 1, ressaltar a importância do diagnóstico precoce e discutir as novas possibilidades terapêuticas. Métodos: Coleta de dados em prontuário. Resultados: A.R.M.S. sexo masculino, 4 meses, levado pela mãe no 238304, dia de vida à maternidade Januário Cicco, ficou internado por 22 dias devido a desconforto respiratório e sepse. Durante a internação, percebeu-se hipotonia generalizada e pronunciada desde o nascimento, posição em batráquio, ausência de reflexos profundos. Aos 4 meses, observadas miofasciculações de língua e ausência da aquisição de marcos motores (não tinha sustento cefálico), mas fixa e segue com o olhar e sorriso social. Irmão mais velho de 2 anos possui quadro clínico típico de AME 1. CPK normal e teste genético por Amplificação Multiplex de Sondas Dependente de Ligação (MLPA) com 1 cópia SMN1 e 2 cópias SMN2. Preencheu os critérios para fazer parte do trial clínico da droga Rispiplam. Discussão: Tratamento da AME consiste em fisioterapia motora e respiratória. O diagnóstico e introdução precoce de drogas como a Spinraza que retarda a progressão da doença, promove um ganho no desenvolvimento motor na medida em que aumenta a proporção de inclusão de exon 7 em transcrição do RNAm do gene SMN2, traduzido numa proteína funcional de SMN de sobrevivência do neurônio motor. O Risdiplam ainda está em fase de teste e atua estimulando o gene SMN2 a produzir em até 3,2 vezes mais proteína SMN, comprometida pela mutação do SMN1. A pesquisa mostrou uma melhora significativa da função motora, do controle cervical e os movimentos dos membros. Conclusão: Pode-se evidenciar a importância da suspeita e diagnóstico precoce de AME tipo I e o impacto no prognóstico de iniciar prontamente o tratamento oportuno, a fim de impedir a progressão do quadro neurodegenerativo, trazer uma melhor qualidade de vida e reduzir as sobrecargas de cuidados.