



Trabalhos Científicos

Título: Atualizações Na Terapêutica Da Amiotrofia Muscular Espinhal: Revisão De Literatura

Autores: RAQUEL DIÓGENES ALENCAR (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); LUCAS FERNANDES FERREIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ); MAURÍCIO YUKIO OGAWA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ); MARIANA BEZERRA PINHEIRO DE OLIVEIRA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ); GABRIEL SILVA LIMA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO CEARÁ); ANDRÉ LUIZ SANTOS PESSOA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN)

Resumo: Introdução: A amiotrofia muscular espinhal (AME) é uma doença neuromuscular degenerativa, cujo espectro varia de hipotonia acentuada ao nascimento a fraqueza iniciada na idade adulta. Há poucos métodos reconhecidamente eficazes para o tratamento dessa afecção. Objetivo: Revisar a literatura acerca dos atuais métodos terapêuticos para a AME. Metodologia: Revisão de literatura utilizando dados das plataformas MEDLINE e Scielo. Resultados: A AME é uma doença de herança autossômica recessiva, causada pela mutação no gene SMN1, que resulta na destruição do corpo do neurônio motor no corno anterior da medula espinhal. A maioria dos artigos sobre manejo da AME aborda medidas de suporte, como a fisioterapia ventilatória, que tem mostrado bons resultados na prevenção de complicações. Dentre os que descrevem terapias voltadas à redução da sintomatologia ou desaceleração da progressão, a maioria traz métodos experimentais, sem benefício comprovado in vivo, como os inibidores do SMN2, ácido valpróico, L-carnitina e riluzol. Em 2016, foi aprovado pela Food and Drug Administration (FDA) o oligonucleotídeo “antisense” denominado nusinersen, que atua no aumento da produção da proteína de sobrevivência do neurônio motor. Essa é a única alternativa terapêutica da AME com evidência de eficácia clínica, tendo demonstrado redução de 47% na mortalidade, porém apresenta um altíssimo custo. Perspectivas futuras incluem terapia gênica, uso de células tronco embrionárias e fármacos, como inibidores da histona desacetilase. Conclusão: A AME é uma doença que, apesar da raridade, torna-se relevante pela elevada morbimortalidade associada. O nusinersen é uma importante inovação terapêutica, que pode modificar o curso da doença, porém seu elevado custo o torna inacessível para grande parte dos pacientes. Desse modo, é importante o incentivo a pesquisas na área, a fim de possibilitar a implantação de novas estratégias terapêuticas, que tragam resultados ainda melhores e sejam mais acessíveis à população.