



Trabalhos Científicos

Título: Síndrome De Werdnig-Hoffmann Associada Ao Programa De Assistência Ventilatória Domiciliar: Relato De Caso

Autores: TALITA MENDES BEZERRA XIMENES (UNICHRISTUS); RAQUEL SAMPAIO SERRANO (UNICHRISTUS); MARTA MARIA SAMPAIO SERRANO (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN); MARIA DENISE FERNANDES CARVALHO (UNICHRISTUS); ELLAINE DÓRIS FERNANDES CARVALHO (UNICHRISTUS)

Resumo: **INTRODUÇÃO:** A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença neurodegenerativa autossômica recessiva caracterizada por deterioração progressiva dos cornos anteriores da medula espinhal e dos núcleos dos nervos cranianos, resultando em extrema hipotonia muscular. Ocorre devido à mutação em homozigose no gene SMN1, a qual determina uma mudança na codificação da proteína SMN, em diferentes graus, resultando em fenótipos distintos. A AME do tipo 1 ou Síndrome de Werdnig-Hoffmann pode ser diagnosticada nos primeiros meses de vida e apresenta evolução rápida para insuficiência respiratória com necessidade de assistência ventilatória invasiva. Avanços no suporte multidisciplinar, como o Programa de Assistência Ventilatória Domiciliar (PAVD), oferecem melhora na expectativa e qualidade de vida dos pacientes. **RELATO DE CASO:** T.S.M., sexo feminino, 1 ano e 9 meses, com importante atraso do desenvolvimento motor, foi internada por quadro de pneumonia associada a derrame pleural. Por apresentar franca insuficiência respiratória, foi transferida para a UTI pediátrica. Realizada a hipótese diagnóstica de doença neuromuscular. Foi entubada e instalado ventilação pulmonar mecânica. O exame molecular para AME revelou deleção do éxon 7 do gene SMN1. A paciente permaneceu internada na UTI por 10 meses, sendo transferida para a Unidade de Pacientes Especiais para treinamento dos familiares para cuidados pós-alta hospitalar e através do PAVD foi encaminhada para o domicílio. Hoje, aos 8 anos de vida, permanece em domicílio, sem intercorrências maiores. **CONSIDERAÇÕES FINAIS:** Há algumas décadas, a expectativa de vida da AME do tipo 1 não ultrapassava dois anos. Com a melhoria na assistência médica, houve uma modificação do prognóstico e um aumento da sobrevida desses pacientes. A permanência hospitalar por longos períodos está sendo cada vez menos frequente após a implementação de programas multidisciplinares como o PAVD, evitando tanto o impacto negativo da hospitalização prolongada no desenvolvimento quanto as infecções hospitalares, contribuindo para a melhora na qualidade de vida.