



Trabalhos Científicos

Título: Atrofia Muscular Espinhal Tipo I - Relato De Caso

Autores: LYSANDRA RINALDI BARBOSA LEITE (HOSPITAL FEDERAL CARDOSO FONTES); LÍVIA FERREIRA COLARES (HOSPITAL FEDERAL CARDOSO FONTES); ISABELLA RODRIGUES COSTA BRAGA (HOSPITAL FEDERAL CARDOSO FONTES); VICTOR HUGO CARMAGO DA SILVA (HOSPITAL FEDERAL CARDOSO FONTES); RAFAEL DE PAULA PEREIRA HENRIQUE (HOSPITAL FEDERAL CARDOSO FONTES); CLARISSA OLIVEIRA DE PINHO ALMEIDA (HOSPITAL FEDERAL CARDOSO FONTES); PAULA CRISTINE FERREIRA DE BRITO (HOSPITAL FEDERAL CARDOSO FONTES); CAROLINA PORTILHO CARDOSO (HOSPITAL FEDERAL CARDOSO FONTES)

Resumo: Introdução: A amiotrofia espinhal é uma doença genética autossômica recessiva, degenerativa, que afeta o corpo do neurônio motor no corno anterior da medula espinhal. É a patologia neuromuscular mais comum da infância. Descrição do caso: A.S.P.D.R, 8 meses, masculino, iniciou acompanhamento aos 6 meses com quadro de hipoatividade desde os três. Mãe primigesta, nega aborto, pré natal completo, idade gestacional: 37 semanas, parto cesárea por pré eclâmpsia, sem história de hipóxia, alta com 5 dias de vida por cansaço, segundo a mãe. Nega consanguinidade ou história familiar. Desenvolvimento cognitivo e de linguagem preservado, porém com atraso motor. Ao exame: hipotonia global, arreflexia, miofasciculação de língua, redução de força muscular, sem sustento cervical, porém, sorridente e com olhar atento. A pesquisa molecular evidenciou gene SNM1 com éxons 7 e 8 ausentes, confirmando o diagnóstico de atrofia muscular espinhal. Foi iniciado salbutamol xarope, avaliação fonoaudiológica, fisioterapias respiratória e motora. Evoluiu com perda progressiva do percentil de peso e desconforto respiratório, sendo submetido a gastrostomia e intubação orotraqueal. Discussão: A amiotrofia espinhal tipo I ou Doença de Werdnig-Hoffmann é a forma mais grave da doença. O paciente apresentou os sintomas precocemente, antes dos seis meses, logo, pode ser classificado como tal, o que engloba crianças com necessidade de suportes ventilatório e nutricional devido a fraqueza muscular. Conclusão: Os sinais da doença necessitam ser identificados precocemente, pois a patologia deve ser acompanhada por equipe multidisciplinar, com medidas de suporte objetivando prolongar e melhorar a qualidade de vida. É importante destacar o desenvolvimento mental, a vivacidade e a inteligência preservados em contraste com a pouca atividade motora. Vale ressaltar que atualmente está em processo o uso de uma nova medicação, o nusinersena, que visa estacionar a progressão da doença, melhorando seu prognóstico.