



## Trabalhos Científicos

**Título:** Amiotrofia Espinhal Tipo 1 Evoluindo Com Melhora Da Função Motora Com Uso De Nusinersena

**Autores:** HERRANA DINIZ SILVA (SERVIÇO DE NEUROPEDIATRIA, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO OSWALDO CRUZ, UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO (HUOC/UPE), MAYLLIN FREITAS NUNES (SERVIÇO DE NEUROPEDIATRIA, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO OSWALDO CRUZ, UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO (HUOC/UPE), MAURI LELIS QUEIROZ JÚNIOR (SERVIÇO DE NEUROPEDIATRIA, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO OSWALDO CRUZ, UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO (HUOC/UPE), JEDDSON DO RÊGO NASCIMENTO (SERVIÇO DE PEDIATRIA - IMIP - PE ), JÚLIA ÉBOLI LACERDA (ACADÊMICOS DE MEDICINA (PIBIC) UNIVERSIDADE MAURÍCIO DE NASSAU (UNINASSAU)), BRUNO LEONARDO GOMES MONTEIRO (ACADÊMICOS DE MEDICINA (PIBIC) UNIVERSIDADE MAURÍCIO DE NASSAU (UNINASSAU)), SAMANTHA MENDES VIDAL DANTAS (ACADÊMICOS DE MEDICINA (PIBIC) UNIVERSIDADE MAURÍCIO DE NASSAU (UNINASSAU)), ALLAN DELANO URBANO CUNHA (SERVIÇO DE FISIOTERAPIA, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO OSWALDO CRUZ, UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO (HUOC/UPE)), YURI FRANCILANE CARVALHO DOS SANTOS (SERVIÇO DE PEDIATRIA - IMIP (PETROLINA / PE)), BIANCA DE AGUIAR COELHO SILVA MADEIRO (SERVIÇO DE NEUROPEDIATRIA, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO OSWALDO CRUZ, UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO (HUOC/UPE), FABÍOLA LYS DE MEDEIROS (SERVIÇO DE NEUROPEDIATRIA, HOSPITAL UNIVERSITÁRIO OSWALDO CRUZ, UNIVERSIDADE DE PERNAMBUCO (HUOC/UPE))

**Resumo:** INTRODUÇÃO: Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença neuromuscular grave e a maior causa genética de mortalidade em crianças até 2 anos de idade. É caracterizada pela degeneração dos neurônios motores, em razão da disfunção de proteína SMN, resultando em fraqueza muscular progressiva e acometendo 1:10.000 nascidos-vivos. DESCRIÇÃO DO CASO: Paciente do sexo feminino, internada aos 3 meses de idade, com quadro de fraqueza muscular generalizada desde o primeiro mês de vida. Ao exame: hipoativa, taquidispneica, com respiração abdominal. Neurológico: postura de batráquio, fasciculações em língua, força grau II, arreflexia e hipotonia generalizadas. Estudo genético (MLPA) evidenciou deleção em homozigose em SMN1 e 2 cópias SMN2. Com 4 meses necessitou de UTI e assistência ventilatória. Aos 6 meses de idade foi iniciado o nusinersena, com escala de avaliação da função motora CHOP INTEND=12(15/10/2018), aumentando esse escore para 30 após quinta dose (11/04/19). Evidente melhora ocorreu nos grupos musculares flexores dos MMSS, extensores da cabeça e coluna, e principalmente adutores dos MMII, e desapareceram as fasciculações da língua. DISCUSSÃO: A primeira e única terapia aprovada para AME 5q é nusinersena, que promove a produção de proteína SMN funcional relacionada com a sobrevivência do neurônio motor. O seu uso mesmo em estágios avançados da doença, pode levar a melhora da função motora medida por escalas. Dados de estudos recentes evidenciaram melhora motora em média de 4 a 8 pontos na escala, quando a administração se dá com até 1 mês do início dos sintomas. A paciente do caso apresenta uma melhora clínica maior do que a média esperada nesses estudos. CONCLUSÃO: Quanto mais precoce a administração de medicação específica para AME, maiores os benefícios na função motora, e possivelmente, existem outros fatores genéticos ainda não identificados, que possam corroborar com essa resposta medicamentosa, mesmo nas formas da doença com prognóstico reservado.