



Trabalhos Científicos

Título: Atrofia Muscular Espinhal (Ame) Em Lactente, Relato De Caso

Autores: JOSÉ EDSON PAVINI NUNES (HOSPITAL REGIONAL ANTÔNIO FONTES), WALDMAN SANTOS DAVI (UNIVERSIDADE DO ESTADO DE MATO GROSSO), LUANNA LUCAS BARBOSA CAETANO (HOSPITAL REGIONAL ANTÔNIO FONTES), LÍVIA CHRISTINE SANTANA E SILVA DE CARVALHO (UNIVERSIDADE DO ESTADO DE MATO GROSSO), WALQUÍRIA SANTOS DAVI (UNIVERSIDADE DO ESTADO DE MATO GROSSO), RAFAEL PEREIRA ALVES (UNIVERSIDADE DE GURUPI), ANTONIO SAMPAIO DE LARA AIRES REIS (FACULDADE DE EDUCAÇÃO E CULTURA DE VILHENA)

Resumo: INTRODUÇÃO: A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença neuromuscular de origem genética caracterizada por uma degeneração muscular progressiva e fraqueza, resultando em uma elevada e precoce mortalidade. Com este estudo, pretende-se evidenciar a importância do diagnóstico da AME e a necessidade do seu tratamento imediato. DESCRIÇÃO DO CASO: D.P.C., 1a10m, masculino, foi diagnosticado através de exame molecular como portador de AME, tipo 1, em julho de 2016, depois de ter passado dois meses internado na UTI pediátrica. O paciente deu entrada com quadro de falência respiratória e desnutrição, sendo submetido a cirurgias de traqueostomia e de gastrostomia. O lactente permaneceu na UTI até abril de 2017, quando então teve alta hospitalar após conseguir judicialmente o serviço de Home Care e a concessão do medicamento de alto custo Nusinersen (Spinraza®) pelo Sistema Único de Saúde (SUS). DISCUSSÃO: A AME é considerada uma doença rara com vários subtipos, que se repercute a nível de vários órgãos e sistemas, envolvendo frequentemente os sistemas respiratório, osteoarticular e gastrointestinal. É uma desordem de difícil diagnóstico e pouco reconhecimento. O tratamento inclui medidas de suporte e medicação específica, o Spinraza®, administrado por via intratecal, que pode retardar ou até impedir a evolução da doença, caso seja iniciado antecipadamente. CONCLUSÃO: O diagnóstico precoce seguido pelo tratamento emergencial e intensivo, incluindo a medicação específica e atuação de equipe multidisciplinar, pode redefinir e prolongar a sobrevida desses pacientes, assim sendo, oferecer um melhor prognóstico e expectativa de vida.