

Trabalhos Científicos

Título: Atrofia Muscular Espinhal: Diagnóstico Após Traumatismo Craniano

Autores: MIRLEY GALVÃO PEREIRA (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), LARISSA RAMOS XAVIER DE CASTRO (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), VICTÓRIA TEIXEIRA DE OLIVEIRA SILVA (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), BRUNA SPILBORGHES HAUN AMARAL TEIXEIRA (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), ANA CAROLINA DA BOUZA FERREIRA (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), SYLVIA CHRISTINA SARKIS LIMA (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), MARIA CAROLINA RIOS FONSECA (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), FABRÍCIO PEREIRA MADUREIRA (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), FRANCISCO RUFINO ROSA NETO (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA), JOSÉ MOREIRA KFFURI (HOSPITAL REGIONAL DE TAGUATINGA)

Resumo: Introdução: A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença neurodegenerativa de caráter genético autossômico recessivo. Ela pode se manifestar na infância ou na vida adulta caracterizando seus diferentes tipos. De caráter progressivo a doença necessita de diagnóstico em tempo hábil para tratamento, principalmente quando iniciada na infância. Relato: Lactente feminina, 2 meses, previamente hígida, admitida com queixa de hipotonia, hipoatividade e regressão de marcos do desenvolvimento, além de dificuldade para mamar. Histórico de traumatismo craniano leve 3 semanas antes do quadro atual com TC de crânio da época sem alterações e desenvolvimento neuropsicomotor adequado para a idade até então. Exames laboratoriais de rastreio sem alterações dignas de nota. Ao exame físico neurológico havia hipotonia generalizada, fasciculações de língua, reflexos osteotendíneos abolidos globalmente e reflexos primitivos ausentes, sendo aventada a hipótese de AME. Teste genético de criança confirmou diagnóstico, apresentando deleção em homozigose no gene SMN1. Lactente encaminhada então para acompanhamento com equipe de neuromuscular para terapia de suporte e demais cuidados. Discussão: A AME por ser uma doença de progressão rápida, mas de baixa incidência, configura uma doença de diagnóstico difícil, mas necessário e preciso. O tratamento farmacológico deve ser iniciado o mais precocemente possível devido à fisiopatologia da doença, que não produz ou o faz de forma insuficiente a proteína de sobrevivência dos neurônios motores. Desse modo, a suspeita diagnóstica de AME na criança hipotônica deve sempre ser aventada pela sua importância prognóstica. Conclusão: A AME é uma doença de diagnóstico difícil por não ser muito conhecida e também necessitar de pesquisa genética para sua confirmação. De todo modo, ela se enquadra entre os diagnósticos diferenciais da criança hipotônica, configurando a necessidade de suspeitá-la nestes casos com a finalidade de identificação e início de tratamento em tempo hábil.