

## Trabalhos Científicos

**Título:** Atrofia Muscular Espinhal: Relato De Caso

**Autores:** DÚNIA ISABEL BARRETO TAVARES (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), ANA LEONOR ARIBALDO DE MEDEIROS (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), WILSON CLETO DE MEDEIROS FILHO (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), ANA CAROLINA BRAGANÇA (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), AMANDA BRILHANTES FREITAS (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), TATIANA BASTOS NEVES MOREIRA (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), MYRLA CELENE OLIVEIRA DE MACEDO (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), OZENI PINHEIRO DO NASCIMENTO (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), NATHÁLIA DIÓGENES FERNANDES (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO), FABÍOLA RÊGO FONTES (HOSPITAL INFANTIL VARELA SANTIAGO)

**Resumo:** INTRODUÇÃO: ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME) É UM DISTÚRBO NEUROMUSCULAR GRAVE DEVIDO A UMA MUTAÇÃO NO GENE DE SOBREVIVÊNCIA DO NEURÔNIO MOTOR 1 (SMN1) QUE LEVA A ATROFIA, FRAQUEZA E PARALISIA MUSCULAR. DESCRIÇÃO DO CASO: B.R.A.S, NASCEU A TERMO DE PARTO CESARIO POR INDICAÇÃO MATERNA, COM APGAR 9/9, SEM INTERCORRÊNCIAS. FEZ ACOMPANAMENTO DE PUERICULTURA DESDE A 1ª SEMANA DE VIDA. A MÃE SEMPRE SE QUEIXAVA DE DIMINUIÇÃO DOS MOVIMENTOS PERCEBIDA DESDE INTRA-ÚTERO. AOS 2 MESES FOI ENCAMINHADA DA UBS DEVIDO AO QUADRO DE HIPOTONIA GENERALIZADA (COM EXCEÇÃO DA MOTRICIDADE DOS MÚSCULOS DA FACE), ASSOCIADA A DIMINUIÇÃO DO TÔNUS MUSCULAR E AUSÊNCIA DOS REFLEXOS PRIMITIVOS. ADMITIDA NA ENFERMARIA ONDE NAS PRIMEIRAS 24H APRESENTOU DESCONFORTO RESPIRATORIO QUE EVOLUIU RAPIDAMENTE PARA INSUFICIENCIA, CULMINANDO COM PARADA CARDIO RESPIRATORIA, REVERTIDA APÓS 1 CICLO DE RCP. FOI ADMITIDA EM UTI PEDIATRICA ONDE PERMANECEU EM VENTILAÇÃO MECÂNICA INVASIVA COM 2 FALHAS DE EXTUBAÇÃO. REALIZADO ESTUDO MOLECULAR PARA MIOPATIAS E AME. O RESULTADO FOI POSITIVO PARA AUSÊNCIA DO GENE SMN1 E DUAS CÓPIAS DO GENE SMN2. REALIZADO ESCALA DE CHOP ONDE O PACIENTE APRESENTOU PONTUAÇÃO DE 2. INICIADO TERAPEUTICA DE ATAQUE COM NUSINERSENA EM D0, D15, D30 E D60 COM PROGRAMAÇÃO DE NOVA APLICAÇÃO DA ESCALA DE CHOP. DISCUSSÃO: A AME AFETA APROXIMADAMENTE UM EM CADA 10.000 NASCIDOS VIVOS E É UMA DAS PRINCIPAIS CAUSA GENÉTICA DE MORTE EM BEBÊS. A DOENÇA PODE COMEÇAR LOGO APÓS O NASCIMENTO E PROGREDIR RÁPIDAMENTE PARA FORMA GRAVE. 95% DOS CASOS EVOLUEM ATÉ OS SEIS MESES DE IDADE, SENDO PIOR O PROGNÓSTICO, PRINCIPALMENTE QUANDO A TERAPEUTICA DEMORA A SER INSTITUIDA CONCLUSÃO: A INCLUSÃO DO DIAGNÓSTICO DE AME NO TESTE DE PEZINHO ESTÁ PREVISTA NA LEI Nº 6.895/2021 SANCIONADA PELO DIÁRIO OFICIAL DO DISTRITO FEDERAL, PORÉM AINDA NÃO FOI INCLUIDA NO SUS. ESSE ATO É IMPORTANTE PARA ASSEGURAR O DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO PRECOCE.