



Trabalhos Científicos

Título: Relato De Caso: Atrofia Muscular Espinhal Tipo 1B

Autores: BÁRBARA CAPISTRANO (HUAB -UFRN/ EBSEH), LUADJA ALMEIDA (HUOL - UFRN/EBSEH), GISELLY BUENO (EMCM - UFRN), ISADORA COSTA (EMCM - UFRN), YAN FORMIGA (EMCM - UFRN), JOELIA NOGUEIRA (EMCM - UFRN), ALVARO OLIVEIRA (EMCM - UFRN)

Resumo: A atrofia muscular espinhal infantil (AME tipo 1), ou doença de Werdnig-Hoffmann, é uma doença genética resultante de mutações no gene SMN1, que provoca degeneração dos neurônios motores na medula espinhal, levando à fraqueza muscular progressiva e atrofia, com manifestação clínica diversa, desde em bebês até adultos. H.A.B.S, masculino, branco, 5 meses de vida, parto cesáreo, a termo, com apgar 8/9, pais não consanguíneos. A mãe refere que desde o nascimento o RN apresentava hipotonia generalizada e cianose periférica a depender da posição que fica, assim como observado em primeira consulta aos 27 dias de vida. Ao exame notava-se: hipotonia e hiporreflexia neonatal generalizadas, choro fraco e distensão abdominal. Foi transferido para UTI pediátrica por desconforto respiratório e dificuldade para deglutição com necessidade de ventilação não-invasiva (VNI) e gastrostomia. Foi levantada a hipótese de AME com diagnóstico confirmado por mapeamento genético aos 2 meses e iniciado tratamento com Nusinersena intratecal em duas doses com intervalo de 15 dias, após 9 dias recebeu aplicação de Onasemnogene abeparvoveque (OA) e foi iniciado Prednisolona em dose imunossupressora. Com efeito adverso apresentou no dia 7: taquicardia sinusal (200 bpm), tratado com Propranolol 1,5mg/kg/dia, dia 10: hipoglicemias severas (HGT: low) com convulsão durando até 3 minutos, associada a hipertonia de membros, palidez perioral, diminuição da FC e dessaturação, tratado com push de glicose via GTM, e manutenção de dieta contínua em BIC associada a L-carnitina. Hoje evolui estável, com melhora significativa da hipotonia e movimentação ativa de membros superiores, necessitando de parâmetros mínimos em VNI, devendo seguir em vigilância rigorosa da terapia gênica por 3 meses. A AME é classificada de acordo com a idade de surgimento dos sintomas e o grau do comprometimento motor, sendo o tipo 1b aquele com aparecimento dos sintomas antes dos 3 meses de vida. A degeneração dos neurônios motores e posterior atrofia destes, atinge músculos voluntários proximais de membros inferiores e superiores, além de afetar a respiração e a medula oblonga, o que pode resultar em insuficiência respiratória e levar à óbito. Ainda não há cura para a AME, entretanto, o avanço nas terapias modificadoras da doença, com ênfase no OA, tem sido essenciais para alterar o desfecho nesses casos. No paciente em questão, temos como parâmetro objetivo a escala Chop Intend, sendo de 9 pontos ao diagnóstico e atingindo 32 pontos cerca de 22 dias após instituição da terapia gênica. Em virtude do caráter crônico e degenerativo da AME, o diagnóstico precoce e o tratamento imediato foram cruciais para proporcionar ao paciente um potencial significativo de melhora na qualidade e expectativa de vida. Além disso, a possibilidade de complicações de curto e longo prazo reforçam a necessidade de vigilância contínua para estabilização do quadro.