

Trabalhos Científicos

Título: Amiotrofia Muscular Espinhal Tipo 1: Relato De Caso

Autores: SABRINA IDAYANY MONTEIRO LOURENÇO QUEIROS (UFRN), PEDRO DIAS BEZERRA NETO (UNP), LUADJA KELLY DE ALMEIDA OLIVEIRA (UFRN), ISABELLE YASMIM ARRUDA DE ANDRADE (UFRN)

Resumo: Amiotrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença neurodegenerativa dos neurônios motores medulares com herança genética autossômica recessiva que provoca fraqueza muscular progressiva e atrofia, porém a cognição não é afetada. É determinada pela mutação do gene SMN1, e o gene SMN2 que é uma cópia do SMN1, modula a gravidade da doença. É classificada como tipos 0 a 4, dependendo da idade de início e evolução clínica. Recém nascido pré termo (RNPT) 23 dias, procurou o serviço da maternidade onde ficou internado por 22 dias, apresentando desconforto respiratório precoce com síndrome do desconforto respiratório, hipertensão pulmonar, pneumonia e sepse precoce. Era filho de mãe diabética e com filho anterior portador de AME. O RNTP apresentava hipotonia generalizada e pronunciada desde o nascimento, posição em batráquio, miofasciculações de língua falando a favor de lesão do corno anterior da medula, ausências de reflexos, preservação do cognitivo e não conseguia ter sustento cefálico. Dessa forma, foi solicitado o CPK que teste genético específico para pesquisa dos genes SMN1 e SMN2, para detectar mutações do tipo deleção do exons 7 e/ou 8 do gene SMN1 e o número de cópias do gene SMN2 que influencia idade do seu aparecimento, assim como a intensidade dos sintomas. O resultado dos exames mostrou uma diminuição da enzima CPK e a presença de duas cópias dos genes SMN2 com deleções do exons 7 e 8 do gene SMN1 em homozigose caracterizando a AME do tipo I, severa, de início precoce de 0 a 6 meses de idade e com comprometimento do sistema respiratório, osteoarticular e gastrointestinal. Ademais, o tratamento da AME consiste em fisioterapia motora e respiratória, como também drogas que retardem a progressão da doença, dando um ganho de desenvolvimento motor. A droga para o processo de baixa de produção da proteína SMN, proteína de sobrevivência do neurônio motor, que está comprometida pela mutação do SMN1 e que foi indicada para o paciente. O relato de caso possibilitou concluir a importância do diagnóstico precoce referente a AME tipo I para que o tratamento oportuno seja iniciado e impeça a progressão do quadro neurodegenerativo em estágios iniciais.