

Trabalhos Científicos

Título: Diagnóstico Precoce De Atrofia Muscular Espinal Em Um Hospital Terciário: Um Relato De Caso

Autores: LIA CORREIA MOREIRA (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), CAMYLLA SANTOS DE SOUZA (HOSPITAL UNIMED SUL), CINARA CARNEIRO NEVES (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), JULIANA FONTES FREIRE (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN), GABRIELA SILVA TELES (HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABIN)

Resumo: Atrofia muscular espinhal (AME) relacionada ao cromossomo 5q, condição autossômica recessiva rara, incidência de 1:10.000 nascidos vivos, ocasionada por uma mutação e/ou deleção no gene 1 de sobrevivência do neurônio motor (SMN1). É diagnóstico diferencial de hipotonía na infância, com atrofia e fraqueza muscular, sendo a causa genética mais comum de óbito nessa idade. MCA, feminino, a termo, nascida de parto cesáreo por oligoâmnio, apgar 9/9, estatura 32cm, peso 2646g e alta com 48 horas de vida. Pré-natal insuficiente, 4 consultas, aleitamento materno exclusivo, porém com episódios de engasgo frequentes, e observado pelos genitores, esforço respiratório. Internada aos 27 dias de vida, por síndrome respiratória aguda grave, submetida a intubação, feito tratamento de pneumonia, com identificação de múltiplos patógenos, além de outras infecções ao longo do internamento. Evidenciado forame oval pérvio e comunicação interventricular, com discreta repercussão hemodinâmica, feito manejo clínico. Após 3 tentativas falhas de extubação, realizada a traqueostomia. Diante de hipotonía importante, necessidade de suporte ventilatório e distúrbio de deglutição, foi levantada a hipótese de AME, coletado teste genético, e confirmado diagnóstico, do tipo I aos 2 meses. Pais não consanguíneos, sem história familiar de doenças neuromusculares ou AME. Iniciado o tratamento com nusinersena intratecal, com a primeira dose aplicada em 05/07/24. Transferida para unidade de cuidados prolongados para acompanhamento com equipe multidisciplinar e continuidade do tratamento. AME manifesta-se por fraqueza simétrica, predominantemente proximal e progressiva, preservando a cognição. O tipo I, 45-60% dos casos, é a mais severa, com sobrevida de 2 anos, de rápida instalação e início precoce, menores de 6 meses. É caracterizado por hipotonía acentuada, sem sustento cervical, não sentam, e fraqueza na musculatura intercostal e na deglutição, com perda da função respiratória e dificuldade na alimentação, com risco de aspiração, demandando suporte ventilatório e necessidade de via alternativa para dieta. O tipo II surge até os 18 meses, sentam, podem ficar em pé com apoio, a escoliose é frequente, e a maioria chega à vida adulta. Quando após 18 meses, tipo III, a sobrevida é preservada, ficam em pé e deambulam sem apoio. O tipo IV surge na vida adulta e é pouco sintomático. O padrão-ouro para confirmação do diagnóstico é o teste genético molecular, com detecção da ausência das duas cópias do SMN1. Pode ser visualizado a desnervação muscular na eletromiografia e biópsia muscular. O nível de creatinofosfoquinase é normal ou reduzido. No momento não existem medicações disponíveis no SUS, porém a Nusinersena, que age aumentando a produção de SMN, é liberada para AME tipo I. Diante da gravidade e progressão, ressalta-se a necessidade do conhecimento da AME por parte do pediatra para o diagnóstico precoce e abordagem terapêutica adequada multidisciplinar, promovendo melhor qualidade de vida