

JUNIOR; Romario Braga de Faria¹, SANTOS; Laura Beatriz Gomes dos², GUIMARÃES; Lucas Martins Ferreira³, AIDAR; Tiago de Paula Souza⁴

RESUMO

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença neuromuscular caracterizada pela degeneração dos neurônios motores medulares, condicionando atrofia e fraqueza muscular progressivas. Essas atrofias são consideradas a causa genética mais comum de mortalidade infantil, com dados epidemiológicos escassos. Apresentam grande variabilidade clínica ocasionada pela perda ou deficiência da proteína de sobrevivência do neurônio motor (SMN - Survival Motor Neuron). Ocorre uma alteração do gene Survival Motor Neuron-1 (SMN1), localizado no braço longo do cromossoma cinco. Uma cópia quase idêntica do gene SMN1, chamada SMN2, modula a gravidade da doença. A AME repercute-se a nível de vários órgãos e sistemas, envolvendo os sistemas respiratório, osteoarticular e gastrointestinal. Estão descritos vários subtipos da doença, com base na idade do início dos sintomas e na máxima aquisição motora alcançada. O diagnóstico da AME é difícil e motivado por sinais clínicos e evidência de deservação do músculo, por eletrofisiologia ou histologia. A confirmação do diagnóstico é baseada em teste genético, de análise quantitativa dos genes SMN1 e SMN2 por meio de MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification), PCR (Polymerase Chain Reaction) quantitativo ou NGS (Next Generation Sequencing). Por ser uma condição clínica neurodegenerativa progressiva, os tratamentos disponíveis são paliativos, auxiliando no aumento da expectativa e qualidade de vida. Os tratamentos farmacológicos são escassos, no entanto, em virtude do progresso no entendimento das bases genéticas e da fisiopatologia da AME, há a possibilidade de desenvolvimento de novos agentes terapêuticos. Os estudos têm apresentado como alvo terapêutico principal as modificações genéticas. Esse estudo objetiva descrever o perfil clínico de pacientes com AME com deleção no gene da proteína sobrevivência do neurônio motor e relatar as limitações do tratamento. Trata-se de uma revisão de literatura, integrativa, descritiva, qualitativa. Os critérios de inclusão foram: artigos que abordavam diretamente o tema, artigos em língua portuguesa e inglesa. Os critérios de exclusão foram: artigos duplicados nas bases de dados, artigos de revisão sistemática, artigos que não abordava o tema específico do trabalho, e que não contemplava o período de 2016 a novembro de 2019 como busca nas bases de dados BVS, Medline e Capes periódicos. Verificou-se que a gravidade da doença era inversamente proporcional à idade do início dos sintomas e à função motora máxima atingida pelo indivíduo durante o seu desenvolvimento. Os doentes apresentaram infecções respiratórias recorrentes e nos óbitos ocorridos, verificou-se como causa de morte a insuficiência respiratória, complicada por parada cardio-respiratória. As principais complicações ortopédicas foram o desenvolvimento de contracturas articulares das grandes articulações dos membros inferiores e escoliose. A disfagia foi a principal complicação gastroenterológica. A AME é de difícil diagnóstico, por ser pouco conhecida, e de tratamento ainda incerto. Os tratamentos farmacológicos e as terapias de suporte existentes ainda não são capazes de recuperar os motoneurônios ou as células musculares que já foram perdidos, mas têm o objetivo de retardar o progresso da doença e melhorar a função muscular residual dos pacientes, bem como oferecer uma melhor qualidade e expectativa de vida.

PALAVRAS-CHAVE: Atrofia Muscular Espinhal, Doenças Neuromusculares, Padrão

¹ Uniceplac, romariobfaria@gmail.com

² Uniceplac, laura21beatriz@outlook.com

³ Uniceplac, lucas.ferreiraguimaraes2000@gmail.com

⁴ Uniceplac, tiagopsaidar@gmail.com

¹ Uniceplac, romariobfaria@gmail.com
² Uniceplac, laura21beatriz@outlook.com
³ Uniceplac, lucas.ferreiraguimaraes2000@gmail.com
⁴ Uniceplac, tiagopsaidar@gmail.com