

26/10/2020 / Dr. Diogo Fernandes

A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença neuromuscular hereditária, degenerativa e de evolução progressiva, que compromete sobretudo crianças, nas diferentes faixas etárias, de acordo com a forma clínica. A doença tem um padrão de herança autossômico-recessivo e 95% dos casos são causados por alterações no gene SMN1, que codifica uma proteína essencial de sobrevivência do neurônio motor.

A doença caracteriza-se sobretudo por um atraso nos marcos do desenvolvimento motor, além de hipotonia e fraqueza muscular acentuada. Clinicamente, a doença é subdividida em alguns fenótipos, caracterizados pela idade de início dos sintomas e evolução clínica: Tipo 1 □ Início precoce (até 6 meses), geralmente evoluindo com óbito ou ventilação permanente antes dos dois anos; Tipo 2 □ Início tardio (após 6 meses) na qual a criança senta de forma independente, porém não consegue andar de forma independente; Tipo 3 □ Início tardio (após 18 meses) na qual a criança anda independentemente, mas pode perder esta habilidade com a progressão da doença; Tipo 4 □ Segunda ou terceira década de vida, quando o adulto desenvolve uma fraqueza muscular progressiva. Ainda reconhecemos o tipo 0, de início pré-natal, quando desde o nascimento se observa a presença de hipotonia e insuficiência respiratória.

A morbidade está relacionada não apenas às manifestações motoras da doença, mas sobretudo ao comprometimento respiratório, além da dificuldade de deglutição, contraturas e cifoescoliose que são muito comuns nos casos mais graves.

O diagnóstico oportuno é fundamental nesta doença, considerando-se as oportunidades recentes de intervenção terapêutica específica. Por isso, é essencial uma suspeição clínica, que proporcionará uma correta solicitação dos teste genéticos disponíveis para a sua confirmação.

O tratamento da AME é amplo e envolve o paciente, familiares, cuidadores e uma equipe multiprofissional. Basicamente consiste em alguns pilares de intervenção: sistema respiratório, reabilitação do sistema neuromuscular, reabilitação do sistema osteoarticular, estado nutricional, sistema gastrointestinal, saúde óssea e prevenção de osteoporose, cuidado em situações de urgência e emergência médica, além do tratamento medicamentoso específico.

Nos últimos anos a AME contou com grandes avanços na disponibilidade de tratamentos medicamentosos específicos, possibilitando significativas melhoras na evolução natural da doença, como melhora da sobrevivência e tempo livre de assistência ventilatória invasiva, melhora ou estabilização dos escores motores e de qualidade de vida avaliados por escalas específicas, sobretudo nos casos tratados precocemente. O tratamento medicamentoso deve ser individualizado e conduzido por profissionais médicos com experiência no manejo desta doença.