

UNIVERSIDADE UNIGRANRIO
MEDICINA

LUANE RAYURI
LUCIANA BOAVENTURA
LUCIANA GUIMARÃES

ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL TIPO 2
UM RELATO DE CASO

RIO DE JANEIRO
2024

LUANE RAYURI
LUCIANA BOAVENTURA
LUCIANA GUIMARÃES

ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL TIPO 2
UM RELATO DE CASO

Trabalho apresentado no curso de
graduação da Universidade do Grande
Rio professor José de Souza Herdy –
Unigranrio Afya.

Orientadora: Prof^a. Dra^a. Verônica
Medeiros Araújo

RIO DE JANEIRO
2024

LUANE RAYURI
LUCIANA BOAVENTURA
LUCIANA GUIMARÃES

ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL TIPO 2: UM RELATO DE CASO

Trabalho de conclusão de curso apresentado ao Departamento de Medicina da Universidade do Grande Rio professor José de Souza Herdy – Unigranrio Afya, como parte dos requisitos necessários à obtenção do título de Bacharel em Medicina.

Rio de Janeiro, 17 de Junho de 2024.

BANCA EXAMINADORA

Prof.

Prof.

Prof.

RESUMO

A atrofia muscular espinhal (AME) é uma condição genética recessiva que resulta na deterioração dos neurônios motores devido à falta da proteína de sobrevivência do neurônio motor (SMN). Os diferentes tipos de AME são classificados de acordo com a idade em que os sintomas se manifestam e a gravidade do comprometimento motor, bem como o resultado do teste genético que mostra o número de cópias do gene SMN1. A incidência é estimada em 1 caso a cada 10 mil nascidos vivos no mundo, mas estudos no Brasil ainda são limitados.

Antigamente, as crianças com AME tinham uma perspectiva de vida muito curta, mas avanços recentes, como o protocolo de tratamento do Ministério da Saúde e o acesso aos medicamentos, têm melhorado esse cenário. Uma das formas de confirmação do diagnóstico é o teste genético molecular, que ajuda a determinar a gravidade e guia o plano de tratamento e manejo clínico do paciente.

O encaminhamento precoce para assistência especializada é crucial para uma boa evolução e melhor resultado do tratamento. Na abordagem terapêutica, é necessário que a família tenha compreensão da doença e de suas implicações funcionais, para um tratamento eficaz e promoção da qualidade de vida.

Novas Diretrizes transformaram o tratamento da AME, antes limitado a suporte, agora incluindo um medicamento modificador da doença, Nusinersena, capaz de retardar a sua progressão.

Uma equipe multidisciplinar é essencial e colabora de forma coordenada para aprimorar a funcionalidade do paciente, fornecer apoio emocional e social, coordenar o cuidado de forma integrada e educar tanto o paciente quanto sua família sobre o manejo terapêutico.

Palavras-chave: atrofia muscular espinhal, proteína de sobrevivência do neurônio motor, Nusinersena.

ABSTRACT

Spinal Muscular Atrophy (SMA) is a recessive genetic condition that leads to the deterioration of motor neurons due to the lack Survival Motor Neuron protein (SMN). The different types of SMA are classified based on the age of symptom onset and the severity

of motor impairment, as well as the result of the genetic test showing the number of copies of the SMN1 gene. The incidence is estimated at 1 case per 10 thousand live births worldwide, but studies in Brazil are still limited.

Previously, children with SMA had a very short life expectancy but recent advances, such as the treatment protocol from the Ministry of Health and access to medications, have improved this scenario. One way to confirm the diagnosis is through molecular genetic testing, which helps determine the severity and guides the patient's treatment plan and clinical management.

Early referral to specialized assistance is crucial for a good Evolution and better treatment results. In therapeutic approach, it is necessary for the family to understand the disease and its functional implications for effective treatment and promotion of quality of life.

New Guidelines have transformed SMA treatment, previously limited to supportive care, now including a disease-modifying drug, Nusinersen, capable of slowing its progression.

A multidisciplinary team is essential and collaborates in a coordinated manner to improve the patient's functionality, provide emotional and social support, coordinate care in an integrated manner and educate both the patient and their family about therapeutic management.

Key-words: Spinal Muscular Atrophy, Survival Motor Neuron protein, Nusinersena.

AGRADECIMENTOS

Expressamos nossa gratidão a Deus, por nos ter concedido determinação e coragem ao longo desta jornada acadêmica, permitindo a conclusão deste trabalho.

À nossa orientadora Verônica Araújo, pelas orientações e apoio que foram essenciais ao longo da elaboração deste caso. Obrigada pelo comprometimento e dedicação que foram fundamentais para ampliar nossos conhecimentos e para o aprimoramento das ideias apresentadas no trabalho.

À paciente e aos responsáveis, agradecemos a autorização e disposição em compartilhar sua experiência e permitir que seu caso fosse estudado. Sua contribuição auxiliou para o enriquecimento deste trabalho, como também para proporcionar novas perspectivas na área proposta. Agradecemos a confiança depositada.

Além disso, não poderia deixar de agradecer à Mayana, pela eficiência e apoio administrativo ao longo deste processo. Sua atenção aos detalhes e prontidão em auxiliar foram importantes para a organização e fluidez deste trabalho.

Aos professores pelos ensinamentos sólidos, orientações construtivas e pelo estímulo ao pensamento crítico ao longo do curso.

Aos nossos pais e familiares, pela dedicação, apoio emocional e suporte em todos os momentos. Somos profundamente gratas por cada palavra de incentivo nos momentos difíceis foram essenciais para persistirmos e alcançarmos nossos objetivos.

Aos amigos, em especial à Nívea de Bona, cuja participação inicial em nosso trabalho foi primordial para sua realização. Agradecemos não apenas pela amizade, mas também por tornar nossa jornada acadêmica mais significativa.

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO.....	07
2. JUSTIFICATIVA.....	08
3. OBJETIVOS.....	09
3.1. OBJETIVO GERAL.....	09
3.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS.....	09
4. REFERENCIAL TEÓRICO.....	09
4.1. AME TIPO 2.....	10
5. METODOLOGIA.....	11
6. RESULTADOS.....	12
6.1. RELATO DO CASO.....	12
6.2. DESFECHO.....	14
7. DISCUSSÃO.....	15
8. CONCLUSÃO.....	15
9. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	17
10. ANEXOS.....	19

INTRODUÇÃO

AME é uma patologia de origem genética autossômica recessiva, que cursa com falência dos neurônios motores em virtude da incapacidade de produção da proteína SMN. Na ausência desta proteína, o indivíduo pode progredir com fraqueza muscular promovendo paralisia muscular proximal progressiva simétrica.

Uma doença degenerativa ocasionada por uma alteração do gene SMN1 do cromossomo 5q. Esse gene é o principal responsável por produzir a proteína SMN. Essa alteração genética decorre na diminuição dos níveis da proteína de sobrevivência do motoneurônio.

A AME é classificada em: tipo 0 (identificada durante o pré-natal); tipo 1 (aguda ou doença de Werdnig-Hoffmann); tipo 2 (intermediária ou crônica); tipo 3 (branda, juvenil ou doença de Kugelberg-Welander) e tipo 4 (adulta). Sua classificação é baseada na idade de início dos sintomas e do comprometimento da função motora conforme os marcos motores obtidos pelo paciente. Quanto mais prematuro o início dos sintomas, mais crítica é a manifestação da doença. Os subtipos considerados mais comuns são 1, 2 e 3.

Estudos internacionais evidenciam incidência estimada em 1 caso a cada 10 mil nascidos vivos e prevalência de um a dois casos para cada 100 mil indivíduos. No Brasil, os estudos epidemiológicos específicos sobre a AME ainda se encontram bem escassos.

Segundo um informe no site do congresso nacional da 57ª legislatura, até a década de 80, as crianças com AME tinham expectativa de vida até 2 anos de idade. Com a disponibilização do protocolo da doença publicado pelo Ministério da Saúde no dia 22 de outubro de 2019 e revogado pela Portaria Conjunta nº 03, de 18 de janeiro de 2022 que permite a solicitação dos exames essenciais e em conjunto com a flexibilização dos medicamentos e avanço da tecnologia neonatal, tem favorecido uma melhoria na ampliação do tratamento corroborando o aumento da expectativa de vida dos pacientes.

O exame realizado para a confirmação da doença é o teste genético molecular. A identificação da patologia na sua fase inicial e o encaminhamento oportuno para a assistência especializada proporciona uma integridade fundamental para um melhor resultado terapêutico. A qualidade de vida por definição pela Organização Mundial da Saúde (OMS) é “a percepção do indivíduo de sua posição na vida no contexto da cultura e sistemas de valores nos quais ele vive e em relação a seus objetivos, expectativas, padrões e preocupações.” A compreensão da fisiopatologia da doença bem como suas limitações funcionais pela família, são primordiais para um tratamento mais eficaz.

Há pouco tempo, o tratamento da doença se limitava a medidas de suporte. No entanto, novas diretrizes internacionais foram estabelecidas para ajudar os profissionais de saúde no manejo da condição. Uma das opções de tratamento agora disponíveis é o Nusinersena, que modifica a progressão da doença e atua no Sistema Nervoso Central (SNC). Esse medicamento modula o processamento do RNA para estimular a produção da proteína SMN funcional, cuja deficiência é a principal causa da AME. O procedimento de administração é invasivo e os efeitos colaterais são mais relacionados a forma de administração do que do próprio medicamento.

Integrar o tratamento com Nusinersena a uma abordagem terapêutica multidisciplinar oferece aos pacientes com AME uma estratégia abrangente que aborda não apenas os aspectos médicos, mas também os funcionais, emocionais e sociais da doença. Essa abordagem integral envolve a colaboração de diversos profissionais de saúde, incluindo médicos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, nutricionistas, psicólogos e assistentes sociais, entre outros. A cooperação entre esses especialistas pode melhorar significativamente a qualidade de vida e o bem-estar geral dos pacientes e suas famílias.

JUSTIFICATIVA

Ao observar a lacuna existente nos artigos científicos e material de estudo sobre a Atrofia Muscular Espinhal Tipo 2 pela raridade da doença, percebemos a viabilidade de relatarmos um caso importante de uma menina internada em um hospital público do Rio de Janeiro há mais de 3 anos com esta patologia, e assim, visamos acrescentar dados e informações relevantes que possam ajudar futuramente no estudo mais aprofundado e específico da doença.

Além destas lacunas, existe a motivação pessoal das autoras, que a partir da vivência no internato de pediatria deste hospital, juntamente com a orientadora deste projeto, estiveram mais à frente deste caso.

OBJETIVOS

OBJETIVO GERAL

Relatar o caso de uma menina de seis anos de idade internada há 3 anos em um hospital público do Rio de Janeiro com o diagnóstico de Atrofia Muscular Espinhal tipo 2, bem como pesquisar os referenciais teóricos e descrever as principais evoluções desta patologia.

OBJETIVO ESPECÍFICO

Abordar uma anamnese completa com os genitores da criança para levantar dados do diagnóstico, tratamento, complicações e dificuldades encontradas na hospitalização, como também, aprofundar no estudo científico encontrado sobre a doença, a fim de identificar e descrever os conhecimentos da teoria e da prática na evolução da rara patologia.

REFERENCIAL TEÓRICO

A AME é causada pela degeneração progressiva dos neurônios motores da medula espinhal e dos núcleos motores dos nervos cranianos. Os neurônios motores são as células que controlam as atividades musculares essenciais, através da síntese da proteína SMN, ligam a medula espinhal aos músculos do corpo. Com a ausência desses neurônios, há restrição das funções motoras. É considerada uma doença rara que inflige diretamente na qualidade de vida dos pacientes.

A proteína SMN é produzida e codificada através dos genes SMN1 e SMN2, em sua maioria pelo SMN1. Em pessoas saudáveis, a proteína SMN é formada a partir do gene SMN1, localizado no cromossomo 5q. Sendo uma doença genética de herança autossômica recessiva, a mutação nesse gene, principalmente deleções do éxon 7, quando presente nos dois alelos (um herdado do pai e outro da mãe), há o desenvolvimento da doença e o número de cópias pode impactar na sua gravidade. O gene SMN2 produz apenas uma pequena fração da proteína necessária, por isso não é suficiente para garantir a manutenção adequada dos neurônios motores na falta do SMN1.

Portador é o indivíduo que possui uma cópia do alelo mutado e a outra cópia normal, sendo assim não manifesta a doença. Pais portadores tem 25% de chance de ter um filho afetado a cada gestação. Cerca de 1 a cada 50 pessoas são portadoras da mutação no gene SMN1.

Os pacientes podem apresentar uma variedade de sinais e sintomas como: fraqueza muscular, dor muscular, rigidez articular, fasciculações na língua, tremores finos nos dedos, alteração na deglutição e respiração, escoliose e cifose.

A AME é classificada em cinco tipos, determinados pela clínica, idade do paciente e resultado do teste genético.

Tipo 0 (Pré-natal) - Hipotonia profunda e insuficiência respiratória grave já ao nascimento – geralmente não há cópias funcionais do gene SMN1 presentes. Não atinge marcos motores;

Tipo 1 ou doença de Werdnig-Hoffman (0 a 6 meses) – geralmente associada à ausência de cópias funcionais do gene SMN1, pode ter uma ou nenhuma cópia do gene presente. Não consegue sentar sem apoio.

Tipo 2 ou intermediária (< 18 meses) – associada a uma ou duas cópias do gene SMN1 presentes, mas com uma redução significativa na quantidade funcional da proteína SMN. Permanece sentado sem apoio, porém não consegue andar de forma independente.

Tipo 3 ou doença de Kugelberg-Welander (> 18 meses) – geralmente tem três ou mais cópias do gene SMN1 presentes, resultando em níveis mais altos de proteína SMN, tornando a doença mais branda. Anda de forma independente, porém pode perder esta habilidade com a progressão da doença.

Tipo 4 (> 21 anos) – Pode ser associada a três ou mais cópias do gene SMN1, mas manifesta os sintomas de forma tardia. Anda e não perde essa habilidade, podendo apresentar certa fraqueza muscular.

AME TIPO 2

Os pacientes portadores deste tipo, também possuem duas ou três cópias do gene SMN2, além de uma ou duas cópias do gene SMN1. Os sinais e sintomas são menos intensos, ocorrendo geralmente entre a idade de 6 a 18 meses. O atraso motor é o sinal mais característico dessa classificação. Essa criança não conseguirá aprender a andar, poderá ter

sintomas respiratórios em menor grau que o tipo 1. Durante o desenvolvimento motor podem surgir anomalias esqueléticas como escoliose, deslocamento de quadril e deformidades articulares. A progressão da doença, causando comprometimento respiratório, pode levar à necessidade de ventilação não invasiva ou invasiva. A sobrevida é variável, mas alguns pacientes conseguem atingir a fase adulta jovem.

Até recentemente, o manejo da AME era puramente medidas de suporte, mas novas Diretrizes internacionais de consenso sobre cuidados padrão para AME foram atualizadas, fornecendo orientações específicas e auxiliando profissionais de diversas especialidades no tratamento desses pacientes.

Entre as opções de tratamentos disponíveis, está o Nusinersena (Spiranza) que é um tipo de oligonucleotídeo antisense (ASO). Este medicamento exerce seu efeito por meio de modificação do produto genético. O gene SMN2, que codifica a proteína SMN, difere em 11 nucleotídeos do SMN1, resultando no salto do éxon 7 em 80-90% dos transcritos de RNA maduros e na produção de uma proteína truncada não funcional SMN Δ 7. O Nusinersena visa um silenciador de splicing dependente da ribonucleoproteína A1 nuclear heterogênea dentro do RNA pré-mensageiro SMN2, a jusante do éxon 7. Regulando o processo de splicing, aumentando a síntese de transcritos contendo o éxon 7.

Sua administração é intratecal para ter efeito no SNC, já que não conseguem ultrapassar a barreira hematoencefálica. Este fármaco possui uma meia-vida prolongada, cerca de 5 meses, sendo utilizado em doses de ataque (4 doses no período de 2 meses) e doses de manutenção a cada 4 meses. Utiliza-se a mesma dose para todas as faixas etárias. O procedimento em si é invasivo e muitas vezes requer anestesia geral.

Os efeitos adversos mais comuns associados ao tratamento incluem cefaleia, síndrome pós-punção, lombalgia, náuseas, vômitos, erupção cutânea e febre. Deve-se monitorar possíveis distúrbios de coagulação antes da administração, além de infecções e função renal.

METODOLOGIA

O presente estudo se trata de um relato de caso, envolvendo paciente único hospitalizado, baseado em revisão de prontuário de forma descritiva, analítica e retrospectiva, pesquisa bibliográfica com revisão detalhada da literatura e discussão do caso.

A pesquisa foi realizada através da leitura de artigos digitais encontrados nas plataformas de bases de dados MEDLINE e Biblioteca Virtual em Saúde, via UpToDate, PubMed (*National Library of Medicine*), LILACS (*Literatura Latino-Americana em Ciências da Saúde*) e SCIELO (*Scientific Electronic Library Online*). Foram identificados para utilizar como base deste trabalho, 6 artigos na pesquisa de referências bibliográficas nos últimos 5 anos, 1 tratado de pediatria, 1 portaria do Ministério da Saúde, 1 Guia para famílias e profissionais e 1 bula do medicamento. Houve uma dificuldade em encontrar artigos sobre o assunto, devido à escassez de estudos por se tratar de uma doença rara. Não houve restrição de idioma. Foram selecionados os trabalhos diretamente relacionados ao assunto, com melhor conteúdo e utilizados como principais fontes de dados para síntese e apresentação das informações. Foram excluídos os trabalhos com duplicação.

Os dados da paciente, apresentados neste estudo, foram obtidos através das informações contidas em prontuário do Hospital Municipal Adão Pereira Nunes, localizado em Duque de Caxias – Rio de Janeiro.

RESULTADOS

RELATO DE CASO

M.E.F.P., sexo feminino, negra, 6 anos e 11 meses, diagnosticada com AME tipo II com 1 ano de idade, pelo diagnóstico molecular, ao apresentar atraso no desenvolvimento neuropsicomotor. Foi acompanhada no ambulatório de neurologia pediátrica do Hospital Universitário Gaffrée e Guinle (HUGG), apresentava hipotonia difusa. Em uso de Nusinersena inicialmente a cada 3 meses. Com histórico de múltiplas internações devido a dispnéia, pneumonia e atelectasia que evoluíram com piora respiratória, necessitando de suporte ventilatório invasivo.

Filha de casal não consanguíneo, nascida de parto vaginal em domicílio, a termo, peso ao nascimento 3750g, comprimento 48cm, perímetro cefálico 33 cm. Nega intercorrências no parto. Mãe realizou pré-natal, também sem intercorrências. GIII (gestações), PIII (partos), A0 (abortos). Mãe nega Hipertensão Arterial Sistêmica, Diabetes Mellitus e infecções durante a gravidez. Nega alimentação no seio materno por dificuldade de sucção. Caderneta de vacinação completa. História familiar de um irmão (1 ano e 7 meses) falecido por AME tipo 1, irmã (5 anos) com AME tipo 2, pai saudável, mãe saudável.

Durante o primeiro ano de vida, os pais observaram alterações na criança, conseguiu sentar-se sem apoio, mas apresentava paresia de membros inferiores, sem movimento de marcha e engatinhar, com claro atraso para atingir os marcos do desenvolvimento infantil, porém negligenciada no acompanhamento pediátrico. Foi suspeitado de uma doença genética degenerativa, após o irmão de 1 ano e 7 meses apresentar sintomas semelhantes, evoluir com piora progressiva das limitações de funções básicas e vitais do corpo e chegar a um quadro grave de insuficiência respiratória e óbito. No caso do irmão, foi feito teste genético que diagnosticou AME tipo 1, mas não houve tempo para iniciar o tratamento medicamentoso. Logo após, foi feito teste genético na paciente, que aparentava ter um quadro parecido, só que mais brando e foi confirmado o diagnóstico de AME tipo 2. Pouco depois, nasceu uma irmã, que fez o teste nos primeiros meses de vida, para que o diagnóstico, tratamento e prognóstico fossem os mais precoces e melhores possíveis. A partir de então, as duas irmãs fizeram acompanhamento na neuropediatria do HUGG, junto com o uso regular (a cada 3-4 meses) do medicamento Nusinersena, eventualmente necessitando de breves internações por infecções respiratórias.

Aos 3 anos, precisou ser hospitalizada por piora evolutiva de uma pneumonia. Foi internada no Hospital das Clínicas Nossa Senhora da Conceição (HCNSC) com broncoespasmo grave e atelectasia, em poucos dias de internação precisou ser submetida a intubação orotraqueal, com auxílio de ventilação mecânica. Devido a gravidade do caso e necessidade de cuidados intensivos, logo foi transferida para a UTI pediátrica do Hospital Municipal Adão Pereira Nunes (HMAPN).

Há pouco mais de 3 anos, a paciente encontra-se ainda internada na UTI pediátrica do HMAPN, onde segue sendo cuidada por equipe multidisciplinar, sem previsão de alta.

A equipe médica é responsável pelos cuidados intensivos especializados, como avaliação e diagnóstico, através de exames físicos, laboratoriais e de imagem periódicos. Realizando controle de infecções e manejo clínico adequado, coordenando e ajustando o tratamento, prescrevendo medicamentos e terapias, tomando decisões clínicas críticas e garantindo o melhor resultado possível.

Segue sob cuidados da enfermagem que administra medicamentos e dieta, afere sinais vitais, diurese, evacuação, balanço hídrico, aspiração de secreções, cuidados de higiene pessoal, cuidados com os dispositivos de traqueostomia, oxigenoterapia, ventilação e gastrostomia, além de auxiliar nas atividades diárias.

Acompanhamento da nutrição clínica com dieta oral de conforto e pela gastrostomia para garantir aporte nutricional necessário para evolução de peso, estatura e curva de crescimento.

Faz fisioterapia diariamente pois apresenta hipotonia global, escoliose importante, plegia de membros inferiores, com deformidades articulares, redução de força de membros superiores e déficit de controle de tronco e cabeça. Foi submetida a traqueostomia, dependente de ventilação mecânica com tentativas de desmame ventilatório. Realiza manobras desobstrutivas e reexpansivas, mobilização passiva, alongamento global e de musculatura acessória, treino ativo-assistivo de rolar com facilitação pela pelve, treino ativo de flexão-extensão de cotovelos e mobilização ativa de cinturas escapulares. Plano terapêutico visando minimizar complicações respiratórias e motoras.

Atendimento da terapia ocupacional complementa o trabalho da fisioterapia, com estímulo motor e sensorial, cinesioterapia e atividade lúdica e cognitiva. Estimulação precoce, massagem proprioceptiva e adequação postural.

Sob os cuidados da psicologia, realiza atividades lúdicas, objetivando estímulo de interação social, brincar compartilhado, estimulação cognitiva e organização. Dá suporte e informação aos pais sobre as mudanças ocorridas, realiza escuta ativa e coloca o serviço de Psicologia à disposição.

Serviço social presta apoio e comunicação com a família no enfrentamento das dificuldades, por meio de benefícios, serviços e programas de assistência. Acompanhamento e orientação quanto às visitas hospitalares, acolhimento e atendimento humanizado.

Desenvolvimento de programa educativo diário, com estratégia pedagógica, possibilitando acesso à educação, proporcionando ensino e aprendizagem escolar, para que não seja prejudicada em seus estudos.

DESFECHO

A paciente apresentou uma melhora significativa após o tratamento. Alguns dos resultados positivos observados na paciente deste relato de caso, incluem aumento da sobrevida com redução da progressão da doença, como também melhora da função motora, incluindo ganho na força muscular, na mobilidade e na capacidade de realizar atividades cotidianas, impactando diretamente na qualidade de vida.

A abordagem multidisciplinar é reconhecida como uma contribuição essencial, combinada com o tratamento medicamentoso. A terapia envolvendo profissionais de diversas áreas da saúde, têm fornecido cuidados abrangentes e personalizados, abordando não apenas aspectos médicos, mas também aspectos funcionais, emocionais e sociais.

DISCUSSÃO

Considerando que todas as formas de AME evoluem de maneira progressiva, variando apenas na velocidade de avanço e no estágio em que os sinais clínicos se manifestam, e que nenhum dos tratamentos atualmente disponíveis resulta na cura ou regressão da doença, o diagnóstico precoce, seguido por uma implementação imediata do tratamento, têm aspecto fundamental para um prognóstico favorável.

Por isso, o objetivo principal do tratamento em pacientes sintomáticos é a estabilização a longo prazo. A abordagem multidisciplinar é reconhecida como um pilar essencial, aliada ao tratamento medicamentoso. Destacam-se os benefícios significativos observados no tratamento com Nusinersena, como o aumento da sobrevida, a melhora da função motora e o impacto positivo na qualidade de vida.

A padronização da avaliação e acompanhamento desses pacientes, é importante para que seja possível a comparação entre diferentes terapêuticas e a formulação de novos estudos.

Além disso, a transformação da AME de uma condição fatal em crônica, demanda não apenas mais estudos sobre a patologia, mas também a expansão de clínicas e serviços especializados para atender adequadamente a essa população vulnerável.

CONCLUSÃO

Os bebês com menor tempo de doença apresentaram resultados mais promissores e melhor evolução clínica, em comparação com aqueles que tiveram uma duração mais prolongada, demonstrando que o início precoce do tratamento é crucial na AME.

Estudos envolvendo pacientes diagnosticados com AME tipo 2, confirmaram uma evolução favorável na função motora e a estabilidade da atividade da

doença ao longo de aproximadamente 3 anos de acompanhamento. Essa melhoria e estabilização clínica pode ser vista também na paciente deste estudo, pelo mesmo intervalo de tempo.

Os resultados do tratamento com Nusinersena podem variar muito e depender de vários fatores, incluindo idade do paciente, estágio da doença, gravidade dos sintomas e resposta individual ao medicamento. Tanto nos estudos clínicos como na prática clínica, o tratamento medicamentoso tem demonstrado benefícios significativos para pacientes com AME.

O tratamento da AME é extremamente caro, representando um desafio financeiro para as famílias e o sistema de saúde. Apesar disso, a terapia genética surge como um vislumbre de esperança para os pacientes com AME, abordando a causa raiz da doença.

O elevado custo de desenvolvimento e produção desses medicamentos, destaca a urgente necessidade de políticas de saúde que garantam o acesso a esses tratamentos vitais para todos os pacientes, independente de sua condição financeira.

No entanto, para alcançar resultados ainda mais eficazes, é preciso continuar investindo em pesquisas e estudos sobre a doença e suas diversas abordagens terapêuticas. A constante investigação é fundamental para melhorar a compreensão e desenvolver estratégias que possam proporcionar melhores resultados e qualidade de vida para os pacientes e suas famílias.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. BAIONI, M. T. C., & AMBIEL, C. R. **Atrofia muscular espinhal: Diagnóstico, tratamento e perspectivas futuras.** Jornal de Pediatria. São Paulo. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S0021-75572010000400004>. Acesso em 10 de Novembro de 2023.
2. Biogen Brasil Produtos Farmacêuticos Ltda. (2024). SPIRANZA® (nusinersena): Bula [PDF]. São Paulo: Biogen.
3. BRASIL. Ministério da Saúde. Atrofia Muscular Espinhal (AME). Portaria Conjunta nº 03, de 18 de janeiro de 2022. Rio de Janeiro. 2022.
4. CAETANO, R. HAUEGEN, R.C., OSÓRIO-DE-CASTRO, C.G.S. **A incorporação do Nusinersena no Sistema Único de Saúde: Uma reflexão crítica sobre a institucionalização da avaliação, tecnologias e saúde no Brasil.** Cadernos de Saúde Pública 35 (8). Brasil. 2019. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/0102-311X00099619>. Acesso em: 01 de Abril de 2024.
5. HJARTARSON HT, NATHORST-BÖÖS K, SEJERSEN T. **Disease Modifying Therapies for the Management of Children with Spinal Muscular Atrophy (5q SMA): An Update on the Emerging Evidence.** Drug Des Devel Ther. 2022 Jun 16; 16: 1865-1883. Disponível em: PMC9208376. <https://doi.org/10.2147%2FDDDT.S214174>. Acesso em: 16 de Março de 2024.
6. MARTINS, I. CHERIVATY, L. CARVALHO, Y. ET AL. **Fisioterapia combinada ao medicamento Spinraza na Atrofia Muscular Espinhal Tipo 2.** Revista Neurociências. 2022; 30:1-18. Disponível em: <https://periodicos.unifesp.br/index.php/neurociencias/article/view/14558/10331>. Acesso em: 10 de Abril de 2024.
7. RODRIGUES, V. SANTOS, T. SILVA, R. RODRIGUES, C. CALDAS, G. PASSOS, M. **Aspectos clínicos, terapêuticos e medicamentos da atrofia muscular espinhal (AME): uma revisão integrativa da literatura.** Revista JRG de Estudos Acadêmicos, São Paulo. Disponível em: <http://revistajrg.com/index.php/jrg/article/view/402>. Acesso em: 08 de Novembro de 2023.
8. SILVA, M. TANAKA, S.C.S.B. WEFFORT, V.R.S. MARQUI, A.B.T. **Assistência multiprofissional em paciente com Atrofia Muscular Espinhal: relato de caso.**

- Revista Neurociências 29:1-12. Novembro. 2021. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.34024/rnc.2021.v29.12658>. Acesso em: 12 de Abril de 2024.
9. Tratado de Pediatria: Sociedade Brasileira de Pediatria, 4ª edição, Barueri, SP: Manole, 2017.
 10. ZANOTELI, E. VITAL, E. HOLSAPFEL, S. et al. **Atrofia Muscular espinhal: entender, cuidar e viver. Um guia para famílias e profissionais.** Brasil. Editora Farol, 2020. Acesso em: 12 de Novembro de 2023.

ANEXOS