Atrofia Muscular Espinhal: Uma Abordagem Contemporânea

Autor(res)

Gregório Otto Bento De Oliveira
Steven Schellekens
Edna De Farias Pereira
Ana Martha Lima De Meneses
Luciene Alves Dos Santos Silva

Categoria do Trabalho

1

Instituição

FACULDADE ANHANGUERA DE BRASÍLIA

Introdução

Parker (2007) defina a Atrofia Muscular Espinhal (AME) como “um distúrbio que afeta o controle do movimento muscular. É causada pela perda de células nervosas especializadas, chamadas neurônios motores, na medula espinhal e na parte do cérebro que está conectada à medula espinhal (o tronco encefálico). A perda de neurônios motores leva à fraqueza e ao encolhimento (atrofia) dos músculos utilizados em atividades como engatinhar, andar, sentar-se e controlar o movimento da cabeça”. Esta condição, considerada uma das principais causas genéticas de morte em crianças, representa um significativo desafio para a medicina moderna, com incidência aproximada de "1 in 11,000 live births" (FINKEL et al., 2017; MERCURI et al., 2018).

Objetivo

Este artigo tem como objetivo trazer uma análise abrangente sobre a AME, abordando os principais aspectos relacionados ao seu diagnóstico, manifestações clínicas e os avanços recentes nas terapias disponíveis. Pretende-se ainda destacar a importância do diagnóstico precoce e do acesso a tratamentos inovadores, conforme sugerido pelas
pesquisas mais atuais (MERCURI et al., 2018) e pelos estudos de Baloni e Ambiel (2010), complementados pelos resultados do ensaio clínico de Finkel et al. (2017).

Material e Métodos

A presente revisão foi realizada com base na análise de artigos científicos, diretrizes clínicas e publicações recentes de organizações especializadas em doenças neuromusculares. As fontes foram selecionadas em bases de dados como PubMed, Scielo e Google Scholar, privilegiando estudos publicados entre 2010 e 2024. Foram incluídos estudos clínicos, revisões sistemáticas e documentos oficiais sobre as terapias aprovadas, seguindo o modelo metodológico adotado por Baloni e Ambiel (2010) em seu estudo seminal e complementado pelas diretrizes consensuais de Mercuri et al. (2018), que utilizaram o método Delphi para estabelecer padrões de cuidado, além do ensaio clínico randomizado de Finkel et al.(2017).

Resultados e Discussão

Foi estabelecido que a AME “é uma doença neurodegenerativa [e é] causada por uma deleção homozigótica do gene de sobrevivência do motoneurônio”(BALONI; AMBIEL, 2010). Os autores acrescentam que “essa alteração genética resulta na redução dos níveis da proteína de sobrevivência do motoneurônio, levando à degeneração de motoneurônios alfa da medula espinhal, o que resulta em fraqueza e paralisia muscular proximal progressiva simétrica”. Finkel et al. (2017), afirmam que AME é “causada por uma deleção homozigótica ou mutação no gene da proteína motoneuronal de sobrevivência 1 (SMN1)”, enquanto Mercuri et al. (2018) adicionam que enquanto o “diagnóstico de AME é baseado em testes genéticos moleculares”, portanto o “teste genético de SMN1/SMN2 é altamente confiável e é a investigação de primeira linha quando a condição é suspeitada em um caso típico”.

O diagnóstico da AME envolve uma combinação de:

1. Histórico clínico detalhado
2. Exame físico completo
3. Testes genéticos (para detecção da mutação no gene SMN1)
4. Exames complementares como eletromiografia e estudos de condução nervosa

Mercuri et al. (2018) destacam ainda que o “número de cópias do SMN2 é um fator importante que influência a gravidade do fenótipo da AME”, observação que concorda com os achados de Finkel et al. (2017): “Bebês com um maior número de cópias do SMN2 geralmente apresentam um fenótipo mais brando”.

A apresentação clínica da AME varia significativamente conforme o tipo (I a IV), com diferenças marcantes na idade de início e na gravidade dos sintomas.

Como observado na literatura, entre os sintomas mais comuns destacam-se: • Hypotonia, fraqueza progressiva simétrica e proximal afetando mais as pernas do que os braços. (FINKEL et al., 2017; MERcuri et al., 2018)

• Dificuldade respiratória e de deglutição

• Comprometimento progressivo da mobilidade

Alguns medicamentos: Risdiplam (Evrysdi®); Onasemnogene abeparvovec; Nusinersen

Conclusão

A AME representa um campo de intenso progresso clínico e científico. Como evidenciado ao longo deste trabalho, o diagnóstico precoce e o acesso a terapias

modernas são fundamentais para alterar o curso da doença. Os resultados obtidos com as novas abordagens terapêuticas, com os cuidados multidisciplinares já estabelecidos por Baloni e Ambiel (2010) e consolidados por Mercuri et al. (2018), “fornecem uma visão geral do que deve ser considerado padrão de atendimento para a AME.” Além disso, conforme destacado por Finkel et al. (2017), “aqueles [bebês] que receberam nusinersen tinham mais probabilidade de estar vivos e apresentar melhorias na função motora em comparação com aqueles do grupo de controle”, o que demonstra um impacto positivo na vida dos pacientes com AME. A investigação contínua e o desenvolvimento de novas estratégias terapêuticas oferecem esperança para um futuro mais promissor no manejo desta condição.

Referências

1. BALONI, A.; AMBIEL, C. Atrofia muscular espinhal: aspectos clínicos e genéticos. Revista Saúde, v. 5, n. 2, p. 260-265, 2010.

2. FINKEL, R. S. et al. Nusinersen versus Sham Control in Infantile-Onset Spinal Muscular Atrophy. New England Journal of Medicine, v. 377, n. 18, p. 1723-1732, 2017. DOI: 10.1056/NEJMoa1702752.

3. MERCURI, E. et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. Neuromuscular Disorders, v. 28, n. 2, p. 103-115, 2018.

4. PARKER, James N.; PARKER, Philip M. Spinal Muscular Atrophy: A Bibliography and Dictionary for Physicians, Patients, and Genome Researchers. San Diego: ICON Health Publications, 2007.