

Atrofia Muscular Espinhal: Uma Abordagem Contemporânea

Autor(res)

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

Categoria do Trabalho

Trabalho Acadêmico

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.