

ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL: RELATO DE CASO

Cecília Barcelos Alves Serrano^{1*}, Maria Eduarda Rezende¹, Paula Vieira Penha¹, Júlia Pereira Lopes¹, Eugênio Fernandes de Magalhães², Carine Carvalho Vaz de Lima Moraes².

1 Universidade do Vale do Sapucaí (UNIVAS), Pouso Alegre (MG), Brasil.

2 Hospital das Clínicas Samuel Libânio (HCSSL), Pouso Alegre (MG), Brasil.

*Email: ceciliabalves@hotmail.com

INTRODUÇÃO

A atrofia muscular espinal (AME) é uma doença neurodegenerativa com herança genética autossômica recessiva que leva à degeneração dos moto neurônios alfa da medula espinal, ocasionando fraqueza e atrofia muscular progressiva simétrica. Ela é uma importante causa genética de mortalidade infantil. Pode ser subdividida em quatro grupos de acordo com a idade de início e gravidade do fenótipo. Estima-se que a incidência de todos os tipos seja cerca de 8 a cada 10.000 nascidos vivos, já sua prevalência, 1-2 a cada 100.000 pessoas. Constituem seus sinais clínicos, de modo geral: complicações respiratórias, paresia, hipotonia, arreflexia, amiotrofia e miofasciculação.

A AME tipo II, é uma forma intermediária, na qual os pacientes podem sentar, mas nunca andam sem ajuda, sua fraqueza muscular se apresenta antes dos 18 meses de idade, além de, usualmente, sobreviverem até a adolescência. O diagnóstico da AME é feito por meio de exame clínico associado a exames complementares como biópsia muscular, eletroneuromiografia e investigação genética.

O tratamento é multidisciplinar e pode haver desaceleração da progressão com o uso de nusinersena. Entretanto, não há cura.

RELATO DE CASO

ACFJ, feminino, 14 anos, leucoderma, natural de São Gonçalo do Sapucaí-MG, vem em atendimento ambulatorial com tosse produtiva diurna, principalmente ao acordar, sem outras queixas. Esse sintoma é recorrente e há piora no inverno. Calendário vacinal em dia, acrescido de Pneumocócica conjugada 13 e 23 valente e Influenza anual. Tem como antecedente patológico AME tipo II, diagnosticado quando lactente por apresentar retardo do desenvolvimento neuropsicomotor (não sentou e não andou), em acompanhamento com equipe multidisciplinar. Apresenta escoliose acentuada a direita, com impacto na anatomia do pulmão direito (fig. 1 e 2). Há 1 ano, vem apresentando sinusite e pneumonias recorrentes, inclusive com atelectasia a direita, necessitando entubação. Apresentou SARA após broncoscopia. Utilizando salbutamol e beclometasona spray, além de montelucaste. Espirometria recente com padrão ventilatório restritivo.

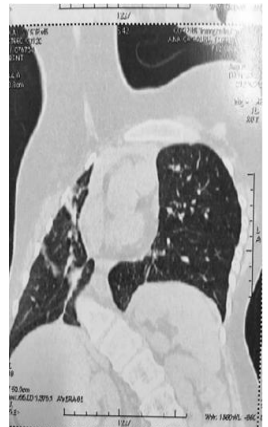


Fig 1 e 2: Tomografia Computadorizada de tórax da paciente. Fonte: acervo próprio.

DISCUSSÃO

A AME é uma doença com repercussão em vários órgãos e sistemas, envolvendo frequentemente o sistema respiratório e osteomuscular. Os indivíduos tendem a apresentar infecções respiratórias recorrentes, hipercapnia diurna, dessaturação e hipoventilação noturna. O comprometimento musculoesquelético é representado principalmente por contraturas articulares e desvios da coluna vertebral. A associação dos problemas osteoarticulares e respiratórios geralmente são responsáveis pelo óbito. A desaceleração da progressão da doença pode ocorrer com nusinersena.

A AME II pode ser distinguida da polineuropatia inflamatória desmielinizante crônica por apresentar proteínas normais no líquido cefalorraquidiano e estudo de conduções nervosas motoras normais.

Palavras-chave: Atrofia Muscular espinal, atrofia muscular, atrofia.

REFERÊNCIAS

- Ottesen EW. ISS-N1 makes the first FDA-approved drug for spinal muscular atrophy. *Translational neuroscience*. 26 Jan 2017; 8: 1-6. Zanoteli E, Maximino JR, Conti Reed U, Chadi G. Spinal muscular atrophy: from animal model to clinical trial. *Funct Neurol*. 2010; 25(2): 73-9. Baioni MTC, Ambiel CR. Atrofia muscular espinal: diagnóstico, tratamento e perspectivas futuras. *Jornal de Pediatria*. Ago/Jul 2010; Artigo de Revisão: 261-270.