



**SOCIEDADE
PORTUGUESA
DE NEUROPEDIATRIA**

ATROFIA MUSCULAR ESPINAL

- **O que é a Atrofia Muscular Espinal?**

A Atrofia Muscular Espinal é uma doença degenerativa neuromuscular autossómica recessiva frequente, reportada em 1/10.000 nados vivos e a principal causa genética de morte, actualmente.

- **Como se transmite?**

Os pais são portadores mas saudáveis e quando engravidam têm um risco de 25% de ter um filho afectado pela doença. Estas famílias são referenciadas posteriormente a uma consulta de genética e em futuras gravidezes é feito diagnóstico pré-natal.

Resulta na maioria das vezes de uma deleção em homozigotia do exão 7 do gene SMN1 ou seja, a falta de uma parte do gene, pelo que a proteína que deveria ser produzida, e que é responsável pela sobrevivência dos nossos neurónios motores, não se forma.

No nosso organismo existe ainda outro gene (SMN2) que produz apenas cerca de 25 % de proteína normal. O número de cópias (aleatório) que um doente possui desse segundo gene, determina a gravidade do quadro clínico.

- **Como se manifesta?**

O neurónios que partem da espinal medula e que transmitem informação aos músculos, vão progressivamente morrendo e o doente apesar de poder ter inicialmente ter uma força muscular normal, vai perdendo força e desenvolvendo atrofia muscular, paralisia progressiva e perda de capacidades motoras. Afeta todos os músculos do nosso corpo, poupando habitualmente a face. Além da fraqueza dos músculos membros, os músculos respiratórios são afectados condicionando insuficiência respiratória progressiva e geralmente numa fase mais avançada, dificuldades na deglutição. A fraqueza predomina nos musculos proximais, de forma mais marcada nos membros inferiores e acompanhando-se geralmente de escoliose.

Existem 4 tipos clínicos:

-Tipo 1 (anteriormente conhecido como doença de Werdnig-Hoffman), que se manifesta antes dos 6 meses de vida, na qual as crianças nunca adquirem a posição de sentado independente e falecem (ou ficam dependentes de ventilação 24h) antes dos 2 anos de vida. Caracteriza-se por uma

hipotonia grave, dificuldade no controle cefálico, dificuldades com o controle da deglutição e insuficiência respiratória precoce.

-Tipo 2- de início no 1º ano de vida, adquirem a posição sentada, mas nunca a marcha independente. Geralmente existe um atraso nas etapas motoras iniciais, pouco ganho ponderal, evoluindo com contracturas articulares e escoliose. A disfunção bulbar com dificuldades na deglutição e mastigação e dismotilidade gastro intestinal são frequentes com a evolução da doença.

Sobrevivem actualmente além da 3ª década, se existirem cuidados respiratórios atentos, como a utilização BIPAP nocturno, tosse assistida e uma boa reabilitação respiratória, nutricional e ortopédica.

-Tipo 3- de início muito variável, já após a aquisição da marcha, levando à perda da mesma durante a evolução, e condicionando na maioria dos doentes uma sobrevida normal.

-Tipo 4 – início já em vida adulta e sem interferência com a sobrevida.

Esta doença não afecta a função cognitiva, tratando-se de crianças / jovens / adultos, inteligentes e interactivos.

- **Qual o tratamento ?**

Até recentemente não existia nenhuma medicação específica que influenciasse a causa da doença.

É consensual que a sobrevida e a qualidade de vida dependem:

- Seguimento multidisciplinar com neuropediatra, pneumologista pediátrico, reabilitação, nutricionista e quando solicitados gastroenterologista e ortopedista, assistente social, psicólogo.
- Cuidados respiratórios atempados e continuados, envolvendo os cuidadores que devem estar treinados a participar nos cuidados e conhecer sinais de alerta precocemente:
 - o Técnicas de “clearance” das vias aéreas
 - o Tosse assistida manual ou mecanicamente assistida
 - o Aspiração de secreções
 - o Suporte respiratório incluindo ventilação nocturna
 - o Tratamento mais agressivo das infeções respiratórias
 - o Hidratação
 - o Cuidados domiciliários por equipas de enfermagem experientes
- Cuidados de Nutrição:

Existem problemas alimentares por disfunção bulbar com dificuldades na deglutição e dismotilidade gastrointestinal com obstipação, esvaziamento gástrico lento e refluxo gastroesofágico.

- Alteração da consistência alimentar
- Posicionamento correcto na alimentação para prevenir aspiração
- Suplementação proactiva
- Vias alternativas como a gastrostomia quando necessário mesmo para suplementação nocturna e não como via única exclusiva alimentar, de modo a manter um estado nutricional adequado.
- Tratamento do refluxo gastroesofágico
- Cuidados ortopédicos e de reabilitação
 - Tratamento e prevenção das contracturas
 - Seguimento periódico da escoliose
 - Prevenção da osteoporose com suplementação cálcio e vitamina D nos não ambulatórios e realização de densitometria óssea nas fases mais avançadas da doença, com eventual tratamento específico.

Terapêuticas específicas

Muitos ensaios clínicos nos últimos anos tentaram encontrar uma terapêutica dirigida à causa da doença. Em 2016, um destes fármacos (que promove a produção de proteína normal pelo gene SMN2) demonstrou resultados muito significativos, na melhoria clínica, na diminuição da necessidade de ventilação, na aquisição de etapas motoras impensáveis e na sobrevivência, que motivaram a FDA e a EMA a aprovar recentemente este fármaco estando neste momento a ser preparada a sua comercialização na Europa.

Mensagem final

O seguimento destes doentes necessita de um envolvimento partilhado de concordância nos cuidados propostos entre os profissionais envolvidos e cuidadores. A necessidade de intervenções mais agressivas e o seu “timing”, a gestão de expectativas, a antecipação de adaptações do domicílio e da vida profissional familiar requer envolvimento de equipa alargada e o envolvimento dos recursos da comunidade

Poderá encontrar mais informação acerca da doença em www.treat-nmd.eu