

RELATO DE CASO - CRIANÇA COM DIAGNÓSTICO DE AME TRATADA PRECOCEMENTE COM NUSINERSENA SEGUE ASSINTOMÁTICA APÓS 1 ANO DE IDADE

LAYS SILVESTRE FERREIRA; ELIS SANTOS CORREIA;
FELIPPE ALMEIDA DAVID DA SILVA;
MARCO ANTONIO AZEVEDO;
MARIA IZABEL DA PURIFICAÇÃO FREITAS LOPES;
GABRIELA FRANÇA DA SILVEIRA
Universidade do Vale do Rio dos Sinos(UNISINOS)
Lays Silvestre Ferreira: layssilvestre@live.com

INTRODUÇÃO

Trata-se de uma criança com teste genético molecular positivo para atrofia muscular espinhal (AME) antes do 1º mês de vida, por ter irmão com a doença, iniciando tratamento modificador precocemente.

RELATO DE CASO

A paciente SLFS, nascida em 02/12/2023, aos 6 dias de vida, foi submetida a exame genético para AME. A análise de deleções e/ou duplicações do gene SMN foi liberada após 27 dias. O resultado mostrou o éxon 7 do gene SMN1 com zero cópias, éxon 8 do gene SMN1 com zero cópias e éxon 7 do gene SMN2 com duas cópias. Iniciou tratamento com nusinersena, uma das drogas modificadoras da doença disponíveis. Aos 11 meses de idade, o tratamento foi suspenso para aplicação do onasemogene abeparvovec, aplicado dia 08/01/2023. Foi acompanhada mensalmente por médico pediatra no domicílio e por equipe especializada em doenças neuromusculares no hospital de referência. Seguindo as orientações do Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da AME 5q tipos 1 e 2 do Ministério da Saúde, foi avaliada periodicamente com a escala Children's Hospital of Philadelphia Infant test of Neuromuscular Disorders. Aos 9 meses de idade, pontuava 60/64 pontos, compatível com ausência de sinais evidentes de atrofia muscular. No domicílio, foi regularmente atendida por profissionais da área de reabilitação. Ao completar 1 ano de idade, está

eutrófica, ventila em ar ambiente sem dificuldades, alimenta-se via oral sem sinais de disfagia, apresenta linguagem monossilábica, mantém-se de pé sem apoio e deambula com apoio. Não apresenta sinais ultrassonográficos de distrofia da musculatura supra-hióidea e não apresenta sinais de displasia de articulações.

DISCUSSÃO E CONCLUSÃO

A literatura sustenta que há uma grande diferença na qualidade de vida e no desenvolvimento neuromotor das crianças portadoras de AME tipo 1 quando o tratamento modificador é aplicado precocemente, isto é, antes dos sinais e sintomas de atrofia muscular se apresentarem. O caso apresentado evidencia isso. Todavia, também há evidências de que a aplicação do tratamento modificador não prescinde da intervenção multiprofissional na área de reabilitação. É provável que o melhor benefício seja alcançado com a combinação dessas ações. O tratamento modificador da AME é altamente eficaz quando aplicado precocemente. Recomenda-se fortemente que todos os recém-nascidos sejam testados ainda nesse período, já que o tratamento precoce permite que crianças portadoras de AME possam se desenvolver sem deficiências motoras em condições de igualdade com crianças saudáveis.

REFERÊNCIA

Nusinersena para Atrofia Muscular Espinhal 5q tipo 1 No 4 Maio de 2023. [s.l.: s.n.]. Disponível em: <https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/radar/2023/20230510_Relatorio_de_monitoramento_ame_final1.pdf>