**RELATO DE CASO: ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME)**

**WEDIG, Bruna Laís; ECCKER, Camila Conzati; MAZZUTTI, Fernando; MOZZAQUATRO, Mariana; MACHADO, Marcelo Machado de; ISAWA, Roger**

**VIGNOL, Flávia Saraçol**

**bruna.wedig@gmail.com**

**Evento: Congresso de iniciação científica**

**Área do conhecimento: Neuropediatria**

**Palavras-chave:** Atrofia muscular espinhal, doença neurológica.

**1 INTRODUÇÃO**

A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença neurodegenerativa com herança genética autossômica recessiva. Possui uma incidência de 1:6.000 a 1:10.000 nascimentos¹.

**2 MATERIAL E MÉTODOS**

A partir do diagnóstico de atrofia muscular espinhal, apresenta-se um relato de caso atendido no Hospital Universitário – FURG, Rio Grande – RS, e uma revisão bibliográfica sobre AME.

**3 RESULTADOS E DISCUSSÃO**

K.C.V.X, feminina, negra, 1 ano e 6 meses, natural e residente em Rio Grande – RS, é trazida por sua mãe ao ambulatório de puericultura da FURG, no dia 28/05/2013, com queixa de perda da capacidade de sustentação sobre os membros inferiores. Mãe refere que em fevereiro de 2013, a criança iniciou com quadro progressivo de paraparesia e hipotonia de membros inferiores, com membros superiores e eixo axial sem alterações. Relata ainda que antes de tal quadro, a criança permanecia em pé com a ajuda dos pais e também dava alguns passos com auxílio. Não há história pregressa. Atualmente apenas engatinha, e ao ser colocada em posição ortostática faz flexão dos joelhos, não conseguindo sustentar-se em pé. Demais aspectos do desenvolvimento neuropsicomotor sem alterações. Ao exame: peso: 8575g, comprimento:73 cm, perímetro cefálico:48.5, auscultas sem alterações, hipotonia e hipotrofia de membros inferiores. Para elucidação diagnóstica, foi solicitada uma eletroneuromiografia (ENM). O exame foi realizado dia 29/05/2013, apresentando sinais neurofisiológicos de atrofia muscular espinhal infantil. Sob a hipótese diagnóstica de AME tipo II, foi solicitado estudo molecular de atrofia muscular espinhal SMA (gene SMN1). Paciente ainda aguarda resultado, e segue acompanhamento ambulatorial com neurologista. A atrofia muscular espinhal (AME) é causada por uma deleção ou mutação homozigótica do gene SMN1. Essa alteração genética é responsável pela redução dos níveis da proteína de sobrevivência do motoneurônio (SMN), o que leva à degeneração de motoneurônios alfa, resultando em fraqueza e paralisia muscular proximal progressiva e simétrica. A classificação clínica da AME é dada pela idade de início e máxima função motora adquirida, sendo então dividida em: 1) severa (tipo I, AME aguda ou doença de Werdnig-Hoffmann); 2) intermediária (tipo II ou AME crônica); 3) branda (tipo III, AME juvenil ou doença de Kugelberg-Welander); 4) tipo IV (AME adulta). A AME é uma desordem de difícil diagnóstico e de tratamento ainda incerto. Seu diagnóstico é dado pela evidência, tanto eletrofisiológica como histológica, de desnervação do músculo. Para confirmar o diagnóstico, é feita atualmente uma análise molecular, que é dada pela detecção da ausência do éxon 7 do gene SMN1. Através da pesquisa de deleção no gene SMN é possível confirmar 95 % dos casos dos tipos 1 e 2 e 80 % dos casos do tipo 3 da AME². Por ser uma doença neurodegenerativa progressiva, o paciente acometido pela AME necessita de vários cuidados especiais, que podem estacionar o progresso da doença e prolongar a vida do mesmo.

**4 CONSIDERAÇÕES FINAIS**

A AME é uma patologia rara e possui um prognóstico reservado. A partir do um relato de um caso recentemente atendido no Hospital Universitário – FURG, objetivamos alertar os profissionais da saúde a respeito desta doença pouco frequente, mas que se beneficia com a introdução precoce de um suporte terapêutico adequado.

**REFERÊNCIAS**

**¹** BAIONI, Mariana T. C.; AMBIEL, Celia R.. Atrofia Muscular Espinhal: diagnostico, tratamento e perspectivas futuras. **Jornal de Pediatria,**Rio de Janeiro , 86(4):p. 261-270. 2010

**²**ARAÚJO, Alexandra Prufer; RAMOS, Vivianne Galante; CABELLO, Pedro Hernán. Dificuladades Diagnósticas na Atrofia Muscular Espinhal.**Arquivo Neuropsiquiatrico,**Rio de Janeiro, p. 145-149. 2005.