

Atrofia muscular espinhal tipo 1C: relato de caso clínico

Spinal muscular atrophy type 1C: clinical case report

DOI:10.34119/bjhrv6n2-263

Recebimento dos originais: 17/03/2023

Aceitação para publicação: 19/04/2023

Beatriz Cintra Martins

Graduanda em Medicina pela Universidade Católica de Brasília
Instituição: Universidade Católica de Brasília
Endereço: QS 07 Lote 01, Taguatinga, Brasília - DF
E-mail: beatrizcintramartins@hotmail.com

Maria Eduarda Rosa Feltrini

Graduanda em Medicina pela Universidade Católica de Brasília
Instituição: Universidade Católica de Brasília
Endereço: QS 07 Lote 01, Taguatinga, Brasília - DF
E-mail: dudafeltrini@gmail.com

Ana Giullia Martins Cappel

Graduanda em Medicina pela Universidade Católica de Brasília
Instituição: Universidade Católica de Brasília
Endereço: QS 07 Lote 01, Taguatinga, Brasília - DF
E-mail: giulliacappele@hotmail.com

Sophia Alves Wilhelms Benitez

Graduanda em Medicina pela Universidade Católica de Brasília
Instituição: Universidade Católica de Brasília
Endereço: QS 07 Lote 01, Taguatinga, Brasília - DF
E-mail: sophiabenez@hotmail.com

Bárbara Gregorino Lopes

Graduanda em Medicina pela Universidade Católica de Brasília
Instituição: Universidade Católica de Brasília
Endereço: QS 07 Lote 01, Taguatinga, Brasília - DF
E-mail: babigl@outlook.com

Gláucia Oliveira

Graduada em Medicina
Instituição: Hospital Regional de Taguatinga (HRT)
Endereço: St. C Norte Área, Especial 24, Taguatinga, Brasília - DF
E-mail: glaumed@gmail.com

1 INTRODUÇÃO

A atrofia muscular espinhal tipo 1c (AME) é uma doença genética recessiva neurodegenerativa e grave. A clínica é heterogênea e inclui fraqueza muscular progressiva, arreflexia e hipotonia. O diagnóstico confirmatório é molecular e a constatação precoce é determinante no prognóstico.

2 DESCRIÇÃO DO CASO

K.L.C.R, feminino, branca, 1 ano e 2 meses, filha de casal não consanguíneo, nascida de parto cesáreo, a termo. Apresenta relato de neurologista, aos 9 meses de idade, de hipotonia e arreflexia de membros inferiores, tremores em membros superiores, fasciculações de língua e baixo ganho ponderal. Possui atraso no desenvolvimento neuropsicomotor: sentou-se com apoio aos 6 meses, o que permanece até o momento. Antecedente familiar de prima paterna com AME tipo 2. O diagnóstico de AME tipo 1c foi confirmado por teste genético, que mostrou a deleção em homozigose do gene SMN1 e a presença de 3 cópias do gene SMN2. Além de terapias multidisciplinares, que objetivam melhor qualidade de vida, a paciente realizou a aplicação de 4 doses de Nusinersena (SPINRAZA®), para bloquear o processo neurodegenerativo. Possui recomendação urgente de dose única de Onasemnogene (Zolgensman®).

3 DISCUSSÃO

A AME é uma patologia fatal rara de origem genética, causada pela deleção ou mutação em homozigose do gene SMN, com formas homólogas SMN1 e SMN2, no cromossomo 5. Pode ser classificada pela idade de início e máxima função motora adquirida em tipos: 1(1a, 1b e 1c), 2 e 3. Sabe-se que a falta da proteína SMN causa degeneração de motoneurônios alfa, localizados no corpo anterior da medula espinhal, o que provoca fraqueza e paralisia. O número de cópias de SMN2 é o principal determinante da severidade da doença. De acordo com a literatura, até 19,7% dos pacientes classificados como portadores de AME tipo 1c tem 3 cópias de SMN2. As características clínicas incluem atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, fraqueza muscular proximal dos membros e musculatura axial e intercostal, hipotonia, arreflexia e fasciculações. O diagnóstico molecular é confirmatório.

4 CONCLUSÃO

Para o sucesso das terapias indicadas para AME é imprescindível o diagnóstico precoce, visto que mostram-se capazes de evitar o avanço do quadro neurodegenerativo quando

usadas em estágios iniciais da doença. Entre as terapias específicas, atualmente aprovadas, tem-se o Nusinersen (Spinraza®), Risdiplam (Evrysdi®) e Onasemnogene (Zolgensman®). Sendo o último muito promissor por tratar-se de terapia gênica, ou seja, corrige o gene alterado, melhorando os níveis da proteína funcional.