

ATROFIA MÚSCULO- ESPINHAL: A IMPORTÂNCIA DO DIAGNÓSTICO PRECOCE EM CRIANÇAS

Ariane Caroline Mota Souza Silva¹, Lucas Marques Volponi¹
Lucas Ferreira Bratz¹, Juliana Ferreira Ura Berlanga²

Introdução: A atrofia músculo-espinhal tem origem genética e caracteriza-se pela atrofia muscular secundária à degeneração de neurônios motores localizados no corno anterior da medula espinhal. **Objetivo:** descrever a importância do diagnóstico precoce da atrofia muscular espinhal em crianças. **Metodologia:** trata-se de uma breve pesquisa bibliográfica explicativa sobre o tema proposto, foram utilizados artigos dos anos entre 2010 e 2020, na plataforma PubMed e Biblioteca Virtual em Saúde. **Resultados e Discussão:** A atrofia músculo-espinhal é dividida em 4 tipos, sendo que os tipos 1, 2, 3 estão relacionadas a infância já o tipo 4 não existe um consenso quanto à idade de início desse tipo de atrofia. Causada por genes defeituosos, geralmente transmitidos a uma criança por seus pais. Os tipos mais comuns de atrofia músculo-espinhal – tipos 1, 2 e 3 – são causados por uma lesão no gene chamado *SMN1* no cromossomo 5q13. Por ser uma desordem neurológica de baixa incidência, o diagnóstico da atrofia músculo-espinhal é difícil. Entretanto, pelo fato da mesma evoluir progressivamente, a rapidez em se estabelecer um diagnóstico preciso é imprescindível. A manifestação de sinais clínicos característicos na criança, como hipotonia, paresia, arreflexia e miofasciculações, devem ser investigados com cautela, uma vez que esses sinais clínicos podem estar presentes em outras neuropatologias. De uma forma geral, o diagnóstico da atrofia é dado pela evidência de desnervação muscular, constatada na eletromiografia e na biópsia muscular. Como exame confirmatório, é feita também uma análise molecular, que é dada pela detecção da ausência do éxon 7 do gene *SMN1*, independente de sua classificação clínica. **Conclusão:** A atrofia músculo espinhal é uma doença rara, para a qual existe estudo diagnóstico genético que deve ser efetuado o quanto antes para retardar os processos deletérios que a mesma causa nas crianças que a possui. O objetivo é retardar o progresso da doença e melhorar a função muscular residual dos pacientes. Infelizmente, a paralisia pode ser estacionada, mas não revertida. Entretanto, através dos cuidados médicos e de reabilitação, muitos pacientes podem desfrutar de uma vida mais produtiva com uma expectativa de vida melhor.

Palavras-chave: Atrofia Muscular Espinhal; Diagnóstico; Criança.

¹ Acadêmica de Medicina da Faculdade de Ciências da Saúde (FACIS) na Universidade do Estado de Mato Grosso (UNEMAT).

² Fisioterapeuta e Docente do Curso de Medicina da Universidade do Estado do Mato Grosso (UNEMAT).