



Diagnóstico tardio de atrofia muscular espinhal: relato de caso e revisão dos benefícios do tratamento precoce

Beatriz Siqueira de Braga¹; Cauã Alves Honorio¹; Larissa Guizalberth¹

1 – UniFOA, Centro Universitário de Volta Redonda, UniFOA

beasbraga@outlook.com

<https://orcid.org/0000-0001-5097-0791>

<https://orcid.org/0009-0005-3717-8800>

<https://orcid.org/0009-0008-5522-9319>

Resumo: A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença genética autossômica recessiva, caracterizada pela degeneração progressiva dos neurônios motores do corno anterior da medula espinhal, resultando em fraqueza muscular e atrofia de evolução progressiva. Trata-se de uma condição cujo curso clínico está diretamente relacionado ao tempo de início da intervenção terapêutica, uma vez que a perda de neurônios motores é irreversível. Evidências demonstram que o início precoce do tratamento está associado a melhores desfechos motores, maior sobrevida e menor necessidade de suporte ventilatório. Este estudo tem como objetivo relatar um caso de diagnóstico tardio de AME e discutir, à luz da literatura, os benefícios da intervenção precoce. Trata-se de um relato de caso de um paciente pediátrico com diagnóstico de AME estabelecido após o surgimento dos sintomas. A confirmação diagnóstica foi realizada por meio de teste molecular, evidenciando deleção do gene SMN1. O paciente foi então encaminhado para tratamento específico, com acompanhamento multiprofissional.

Palavras-chave: Atrofia muscular espinhal. Diagnóstico tardio. Triagem neonatal. Risdipnam.



INTRODUÇÃO

A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença genética de herança autossômica recessiva, causada, majoritariamente, pela deleção do gene SMN1, resultando na degeneração progressiva dos neurônios motores do corno anterior da medula espinhal. Como efeito há o aparecimento precoce de sintomas como hipotonia muscular, paresia, amiotrofia, paralisia muscular progressiva, e com a evolução da doença há grave comprometimento respiratório, levando a necessidade de ventilação mecânica (UpToDate, 2026).

A AME é classificada em quatro fenótipos clínicos com base na idade de início dos sintomas e no maior marco motor adquirido. A AME tipo I, apresenta início antes dos 6 meses de vida, sendo a forma mais grave, caracterizada por hipotonia acentuada, fraqueza muscular proximal, e frequente evolução para insuficiência respiratória, com necessidade de suporte ventilatório e elevada mortalidade antes dos 2 anos na ausência de tratamento (Albrechtsen; Born; Boesen, 2020; Prior.; Leach; Finanger, 2024).

A AME tipo II manifesta-se entre 6 e 18 meses, com pacientes capazes de sentar sem apoio, porém incapazes de deambular, evoluindo com fraqueza progressiva, e comprometimento respiratório variável. Na AME tipo III, o início ocorre após os 18 meses, com aquisição da deambulação independente, podendo haver perda dessa habilidade ao longo do tempo, e expectativa de vida geralmente preservada (Chrun, *et al.*, 2017).

Devido à gravidade da doença, torna-se fundamental que os profissionais de saúde reconheçam precocemente sinais sugestivos da condição, a fim de estabelecer suspeição clínica o mais rapidamente possível. O diagnóstico precoce, confirmado por meio de testes genéticos, permite a instituição oportuna de terapias modificadoras da doença, como risdiplam, nusinersena e terapia gênica. Essas intervenções têm demonstrado impacto significativo na história natural da doença, promovendo melhora dos desfechos clínicos e da sobrevida dos pacientes (Harding *et al.*, 2015). Dessa forma, o presente estudo tem como objetivo relatar um caso de diagnóstico tardio de AME tipo I e discutir os impactos do atraso diagnóstico no prognóstico do paciente.



RELATO DE CASO

Lactente do sexo feminino, prematura tardia, com histórico de internação em unidade de terapia intensiva neonatal por 10 dias, evoluindo com alta hospitalar sem intercorrências imediatas. Aos dois meses de vida, iniciou quadro de hipotonia e fraqueza muscular progressiva. Aos cinco meses, passou a residir em instituição de acolhimento.

Posteriormente, aos 6 meses de idade, foi admitida em unidade hospitalar devido a quadro respiratório infeccioso, evoluindo com insuficiência respiratória aguda secundária à pneumonia, necessitando de ventilação mecânica invasiva contínua, com subsequente dificuldade no desmame ventilatório. Ao exame físico, apresentava hipotonia global, arreflexia profunda, fraqueza muscular em membros inferiores e superiores, redução de movimentos antigravitacionais, tórax em sino e padrão respiratório paradoxal, mantendo nível de interação preservado com o meio.

Diante da suspeita de doença neuromuscular, aos 7 meses de idade, procedeu-se à investigação complementar com análise genética molecular, que evidenciou deleção em homozigose do gene SMN1, associada à presença de duas cópias do gene SMN2, confirmando o diagnóstico de atrofia muscular espinhal tipo I.

Após a confirmação diagnóstica, a paciente evoluiu com necessidade de traqueostomia, manutenção de suporte ventilatório mecânico contínuo e realização de gastrostomia para suporte nutricional. Aos 9 meses de idade, foi instituída terapia modificadora da doença com risdiplam, na dose de 0,2 mg/kg/dia por via oral, com seguimento em serviço especializado.

Atualmente, aos 23 meses de idade, encontra-se dependente de ventilação mecânica contínua, em uso de gastrostomia, em acompanhamento multidisciplinar, como fisioterapia diária e neuropediatra regular, em uso de terapia modificadora da doença (risdiplam) e aguardando implementação de assistência domiciliar.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A atrofia muscular espinhal tipo I caracteriza-se por início precoce e evolução rapidamente progressiva, manifestando-se por hipotonia acentuada, fraqueza muscular generalizada e comprometimento respiratório precoce (UpToDate, 2026).

O número de cópias do gene SMN2 no exame genético, atua como importante



modificador fenotípico, estando diretamente relacionado à gravidade da doença; indivíduos com menor número de cópias, como observado no presente caso, tendem a apresentar formas clínicas mais graves e de evolução mais desfavorável. Já que quanto mais cópias normais de SMN-2 estiverem presentes, mais proteína estável é fabricada e menor será a gravidade da doença (Dosi; Masson, 2024).

O diagnóstico da AME é feito baseado nos sintomas apresentados, histórico familiar, e exames como o teste molecular, sendo este o necessário para a confirmação da suspeita clínica. No caso clínico acima citado, houve suspeita de AME aos 7 meses de idade da paciente, devido ao quadro clínico, composto de hipotonia, fraqueza muscular e repetição de quadros respiratórios infecciosos. Portanto foi realizado o teste genético, confirmando assim o diagnóstico de AME tipo I. Iniciado posteriormente, aos 9 meses de idade a terapia para controle da AME.

O tratamento da AME é baseado especialmente em suporte, como no suporte ventilatório pulmonar, uso de gastrostomia, e fisioterapia para auxiliar nos sintomas musculoesqueléticos. Contudo desde 2019 temos disponível no Sistema Único de Saúde (SUS) a terapia modificadora da doença (TMD), como o nusinersen e o risdiplan, incorporado em 2022 (Baranello *et al.*, 2021). Para crianças com menos de 2 anos de idade é recomendado o início do tratamento com o risdiplan, por ser aprovado para o tratamento em pacientes pediátricos.

O risdiplan, uma terapia modificadora da doença, administrada por via oral, atua aumentando a produção da proteína SMN funcional, contribuindo para estabilização e possível melhora da função motora. No entanto, sua eficácia é significativamente maior quando iniciado precocemente (Baranello *et al.*, 2021).

Com base em estudo clínico envolvendo 21 lactentes com atrofia muscular espinal tipo I em uso de risdiplan, observou-se, após 12 meses de tratamento, melhora significativa dos desfechos motores e de sobrevida. Aproximadamente 41% dos pacientes adquiriram a capacidade de sentar sem apoio por pelo menos 5 segundos, enquanto cerca de 90% permaneceram vivos e livres de ventilação mecânica permanente. Tais resultados superaram de forma expressiva aqueles esperados pela história natural da doença, evidenciando o impacto positivo da terapia modificadora no curso clínico da AME (Rodrigues *et al.*, 2022).

O diagnóstico tardio, está associado a maior comprometimento funcional,



especialmente nos domínios motor e respiratório, frequentemente culminando na necessidade precoce de suporte ventilatório e de intervenções invasivas, como traqueostomia e gastrostomia. Evidências da literatura demonstram que o início precoce das terapias modificadoras da doença está relacionado a melhores desfechos clínicos, incluindo atraso na progressão para dependência de ventilação mecânica e maior preservação ou estabilização da função motora. Ademais, quando associadas a medidas de suporte multidisciplinar, essas terapias contribuem para a melhora do prognóstico global, com potencial impacto positivo na sobrevida de pacientes com atrofia muscular espinhal tipo I (Bach; Saporito; Weiss, 2024).

Dessa forma, o caso evidencia o impacto deletério do atraso diagnóstico e reforça a importância da suspeição clínica precoce, bem como da instituição oportuna do tratamento, visando à otimização dos desfechos clínicos.

CONCLUSÕES

O presente relato evidencia que o diagnóstico tardio da atrofia muscular espinhal tipo I está associado a maior gravidade clínica, maior dependência de suporte ventilatório e pior prognóstico funcional. A identificação precoce e o início imediato de terapias modificadoras da doença são fundamentais para modificar a história natural da doença e melhorar os desfechos clínicos.

REFERÊNCIAS

BACH, J. R.; SAPORITO, L.; WEISS, W. Spinal muscular atrophy type 1 survival without new pharmacotherapies: two treatment paradigms. **American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation**, v. 103, n. 3, p. 233-237, 2024.

ALBRECHTSEN, S. S.; BORN, A. P.; BOESEN, M. S. Nusinersen treatment of spinal muscular atrophy-a systematic review. **Dan Med J**, v. 67, n. 9, p. A02200100, 2020.

BARANELLO, G. et al. Risdiplam in type 1 spinal muscular atrophy. **New England Journal of Medicine**, v. 384, n. 10, p. 915-923, 2021.

CHRUN, L. R. et al. Atrofia muscular espinhal tipo I: aspectos clínicos e fisiopatológicos. **Revista de Medicina**, v. 96, n. 4, p. 281-286, 2017.

DOSI, C.; MASSON, R. The impact of three SMN2 gene copies on clinical characteristics and effect of disease-modifying treatment in patients with spinal muscular atrophy: a systematic literature review. **Frontiers in Neurology**, v. 15, p. 1308296, 2024.

HARDING, B. N. et al. Spectrum of neuropathophysiology in spinal muscular atrophy



type I. **Journal of Neuropathology & Experimental Neurology**, v. 74, n. 1, p. 15-24, 2015.

PRIOR, T. W.; LEACH, M. E.; FINANGER, E. L. Spinal muscular atrophy. **GeneReviews®[Internet]**, 2024.

RODRIGUES, V. K. S. et al. Aspectos clínicos, terapêuticos e medicamentos da atrofia muscular espinhal (AME): uma revisão integrativa da literatura. **Revista JRG de Estudos Acadêmicos**, v. 5, n. 11, p. 134-146, 2022.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA. Spinal Muscular Atrophy: Clinical features, diagnosis and management. *In*: SOCIEDADE BRASILEIRA DE PEDIATRIA. **Tratado de Pediatria**. 6. ed. Barueri: Manole, 2024.

UPTODATE. **Spinal Muscular Atrophy**: Clinical features, diagnosis and management. [S. l.]: UpToDate, 2026. Disponível em: uptodate.com. Acesso em: 4 mai. 2026.