



Evolução de uma paciente com atrofia muscular espinhal do tipo I (doença de Werdnig-Hoffmann)

Tema: Medicina

Jônio Vieira Ferreira; Thais Vanessa Salvador; Ernani Bohrer da Rosa; Daniéle Bernardi Silveira; Jamile Dutra Correia; Maurício Rouvel Nunes; Merialine Gresele; Tiago Godoi Pereira; Paulo Ricardo Gazzola Zen; Rafael Fabiano Machado Rosa;

Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSA) e Santa Casa de Misericórdia de P Porto Alegre/RS

Introdução e Objetivos: a atrofia muscular espinhal (AME) é uma condição genética caracterizada por fraqueza e atrofia musculares, resultantes de degeneração progressiva das células do corno anterior na medula espinhal. Nosso objetivo foi descrever a evolução clínica de uma paciente diagnosticada com AME do tipo I. **Material e Métodos:** foi feito o relato do caso e uma revisão da literatura. **Resultado:** a paciente era uma menina de 1 ano e 3 meses, a segunda filha de um casal não consanguíneo. Ela nasceu com 38 semanas de gravidez, de parto cesáreo, pesando 3595 gramas e com escores de Apgar de 9. A criança evoluiu os primeiros dias de vida sem intercorrências. Quanto ao desenvolvimento neuropsicomotor, ela sustentou a cabeça aos 7 meses; porém, nunca sentou. Ainda com 1 ano de idade, teve episódio de pneumonia, passando por uma hospitalização. Após ter recebido alta hospitalar, ficou 20 dias em casa e depois disso recomeçou com novo episódio de tosse produtiva, que evoluiu para um quadro de pneumonia, necessitando de nova internação, em unidade de tratamento intensivo. A mãe relata que a criança apresentava perda de força nos braços e nas pernas. De acordo com o exame neurológico, ela possuía hipotonia dos membros e arreflexia. A eletroneuromiografia evidenciou disfunção difusa de neurônios motores em grau severo. A análise molecular do gene SMN revelou uma deleção no éxon 8, o que foi compatível com o diagnóstico de AME do tipo I. A paciente evoluiu com piora do quadro respiratório, necessitando ser colocada em ventilação mecânica. **Conclusão:** a fraqueza muscular na AME usualmente é simétrica e progressiva. Pacientes com o tipo I, que é o mais grave, não são capazes de sentar sem suporte, tal como observado em nosso caso. Como a função respiratória se deteriora progressivamente, os indivíduos usualmente acabam necessitando de cuidados intensivos. A insuficiência respiratória é geralmente a causa de óbito nesses casos.