**MANEJO TERAPÊUTICO DE PACIENTES COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME)**

Mariana Maués de Castro1.3 Andreza Juliana Moreira da Costa2.3

Graduanda da Faculdade de Nutrição da Universidade Federal do Pará (UFPA) –marie.maues@gmail.com – (91) 99338-1950 1.3, Mestranda pelo Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular pela Universidade Federal do Pará (UFPA) – andrezajuliana@hotmail.com – (91) 98256-2244 2.3, 3Liga Acadêmica de Doenças Raras (LADORA- UFPA). Belém, Pará, Brasil.

**RESUMO**

INTRODUÇÃO: A Atrofia Muscular Espinhal é a primeira causa de mortalidade genética em lactentes, tendo uma incidência de 1/10000 nascidos, sendo denominada uma doença neurodegenerativa de caráter autossômica e recessiva, na qual é originada da deleção do cromossomo 5q da proteína de sobrevivência do gene SMN1, acarretando a degeneração progressiva dos neurônios motores. Destaca-se a existência de 4 subtipos da doença, sendo o tipo 1 o mais grave, em razão dos primeiros sinais surgirem nos primeiros meses de vida, detendo sua evolução motora. Hipotonia muscular e insuficiência respiratória são as principais fisiopatologias descritas, necessitando da implantação de manejos terapêuticos, associada as novas terapias gênicas, com o intuito de elevar o prognóstico do paciente e sua qualidade de vida. MÉTODOS: Esta pesquisa é uma revisão de literatura através da busca de artigos publicados no período de 2016 à 2021 nas bases Google Acadêmico e Scielo, utilizando das seguintes palavras-chave: Atrofia Muscular Espinhal e manejo terapêutico. Tendo como critérios de inclusão: artigos científicos em português, inglês e espanhol e como critérios de exclusão: estudos sem determinação de metodologia clara, ou outras revisões de literatura. RESULTADOS: É evidenciado os avanços de estudos clínicos publicados na última década por tratar-se de uma doença rara. Sabe-se das evoluções significativas entre a associação de terapias gênicas – Spinraza e Zolgensma – com metodologias terapêuticas, como a respiratória, na qual contribuirão para manutenção da função muscular junto com a reabilitação da musculatura perdida. Isso tudo acontecerá, por meio de sessões intensas e diárias dos diversos manejos em parceria com o apoio dos familiares e até como medidas de prevenção, ou seja, utilização de equipamentos de expansão torácica e exercícios motores, a fim de evitar o enrijecimento muscular e complicações futuras. Com isso, a recuperação do tônus muscular, equilíbrio e deglutição será acelerada com a introdução das terapias gênicas apontadas, tanto para a interrupção da evolução da AME para circunstâncias mais graves no caso do Spinraza e até recuperações surpreendentes com a uso do recente Zolgensma. CONCLUSÕES: Logo, com os conhecimentos acrescentados a partir da literatura analisada, torna-se indispensável destacar a relação entre os dois quesitos – terapias gênicas e os manejos terapêuticos específicos – a fim de aumentar o prognóstico e elevar a expectativa de vida do paciente.

Palavras-chave: Atrofia Muscular Espinhal; Terapias gênicas e Reabilitação.

REFERÊNCIAS

CUNHA, M. C. B. (2019). Relaxamento aquático em piscina aquecida, realizado através do método Ai Chi: nova abordagem hidroterapêutico para pacientes portadores de doenças neuromusculares. **Fisioterapia Brasil**, 3(2), 79-84.

DE CASTRO, R. F. S.; MARIN, M. D. S.; PALÁCIO, S. G.; ANTUNES, M. D.; DOS SANTOS, M. C. M.; NONINO, F. Percepção das famílias de pacientes com atrofia muscular espinhal sobre a utilização da spinraza associada ao tratamento fisioterapêutico. **Research, Society and Development**, [s. l.], ano 2020, v. 9, ed. 10, 23 out. 2020.

FARRAR, PHD, Michelle A. et al. Emerging Therapies and Challenges in Spinal Muscular Atrophy. **ANNALS of Neurology**, [s. l.], v. 81, ed. 3, 18 dez. 2016.

https://iname.org.br/ Acesso em: 16. Out. 2020.

INAME - Instituto Nacional da Atrofia Muscular Espinhal – INAME, 2019. Disponível em: https://iname.org.br/ Acesso em: 16. Abril. 2021.

MERCURI, Eugenio et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. **Neuromuscular Disorders,** [s. l.], v. 28, p. 103-115, 2018.

MS- Ministério da Saúde – GOVERNO FEDERAL, 2020. Disponível em: https://www.gov.br/ Acesso em: 18. Abril. 2021

NEVES, E.B., KRUEGER E., CIÓLA M.C.S, COSTIN A.C.M.S., CHIARELLO C.R., ROSÁRIO, M.O. Terapia Neuromotora Intensiva na Reabilitação da Atrofia Muscular Espinhal: Estudo de Caso. **Revista Neurociência**

PALOMINO, Dra. María Angélica; CASTIGLIONI, Dra. Claudia. ATROFIA MUSCULAR ESPINAL: MANEJO RESPIRATORIO EN LA PERSPECTIVA DE LOS RECIENTES AVANCES TERAPÉUTICOS. **REV. MED. CLIN. CONDES**, [s. l.], v. A, p. 119-130, 2017.