

**Apoio:** [**www.editorapasteur.com.br**](http://www.editorapasteur.com.br) **- @editorapasteur**

**INTRODUÇÃO:**

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença genética autossômica recessiva resultante da perda de neurônios motores a partir da mutação no gene SMN1 produtor da proteína SMN. Em pacientes com AME, a terapia gênica atua como meio de correção do defeito genético e melhoria das habilidades motoras.

**OBJETIVO:**

Discutir sobre o uso da terapia gênica no tratamento da Atrofia Muscular Espinhal (AME) e sua eficácia em retardar ou interromper a progressão da doença principalmente em portadores do seu nível mais grave, a AME1.

**MÉTODO:**

Trata-se de uma revisão de literatura fundamentada em uma busca ativa por artigos científicos disponíveis na Biblioteca Virtual em Saúde e PubMed, na qual foram utilizados os Descritores em Ciência da Saúde (DeCS) em inglês: “Spinal Muscular Atrophy” e “Gene Therapy”. Foram empregados como critérios de inclusão: publicações nos idiomas português, inglês e espanhol; estudos que abordassem a terapia gênica no tratamento de pacientes com AME; pesquisas datadas entre janeiro de 2020 e abril de 2021. Como critérios de exclusão foram aplicados: trabalhos duplicados na plataforma; inadequações do texto ao tema proposto e ao objetivo da pesquisa.

**RESULTADOS:**

A terapia gênica tem ganhado destaque no tratamento da AME ao utilizar vetores que produzem uma cópia funcional do gene SMN1. Esse gene é inerente à produção da proteína SMN responsável pela manutenção dos neurônios motores, tendo em vista que seu homólogo, SMN2, produz apenas 10% dessa proteína. Na terapia Zolgensma® (onasemnogene abeparvovec), o vírus adenoassociado-9 é o vetor utilizado sobretudo em crianças que apresentam o tipo mais grave da doença, a AME1, caracterizado pela presença de apenas dois genes SMN2 e pela ausência ou disfuncionalidade do gene SMN1. Essa terapia tem apresentado avanços promissores no quadro clínico e no tempo de vida útil de pacientes com AME1, embora fatores como lesões hepáticas e trombocitopenia sejam observados em pacientes submetidos a esse tratamento.

**CONCLUSÃO:**

Este estudo possibilita validar a terapia gênica como eficaz na recomposição do gene SMN1 para o tratamento de pacientes com AME, sobretudo a onasemnogene abeparvovec, embora seja necessária a consideração dos efeitos colaterais do uso a longo prazo e a expansão de pesquisas em torno dessa inovação.

Palavras-chave:

*AME. Terapia gênica. Vírus adenoassociados.*

Filiações:

1Discente, Centro Universitário de João Pessoa – UNIPÊ, PB

2Discente, Centro Universitário de João Pessoa – UNIPÊ, PB

3Docente, Centro Universitário de João Pessoa – UNIPÊ, PB

Autores: Marcela Lopes Tolentino1, Eduarda Felix de Araújo2, Isabela Tatiana Sales de Arruda3.

A Terapia Gênica no Tratamento da Atrofia Muscular Espinhal