**Atrofia Muscular Espinhal tipo 3, sintomatologia e diagnósticos diferenciais: um relato de caso**

Descrever apresentação clínica, tratamento e evolução de um paciente pediátrico com Atrofia Muscular Espinhal (AME) Tipo 3, destacando os desafios no diagnóstico diferencial.

Menina, 15 anos, desenvolvimento neuropsicomotor normal até os 4 anos onde apresentou dificuldade para correr, subir escadas com fraqueza inicialmente proximal e predominando em membros inferiores. Aos 10 anos estabeleceu quadro de paraparesia crural de predomínio proximal manifestando quedas e instabilidade de marcha. Teste genético para Atrofia Muscular Espinhal - AME (doença neuromuscular de herança autossômica recessiva), detectou deleção em homozigose no gene 1 de sobrevivência do motoneurônio (SMN1), nos éxons 7 e 8 - alteração que implica em degeneração do corno anterior da medula espinhal, determinando quadro de fraqueza muscular de predomínio proximal progressiva, simétrica e posterior atrofia. O gene 2 de sobrevivência do motoneurônio (SMN2) é determinante do fenótipo da doença. No relato em questão, a idade de surgimento dos sintomas é compatível com AME tipo 3 (três ou quatro cópias do gene SMN2) e o início das manifestações variam de 18 meses de idade à idade adulta. O exame neurológico à primeira consulta (02/19) revelou tetraparesia proximal hiporreflexa, hipotonia muscular simétrica, sem atrofias. Em 03/19, iniciou processo judicial para aquisição de nusinersena (SPINRAZA®) devido ao diagnóstico. Em 03/20, estabeleceu quadro de segundo neurônio mais exuberante (arreflexia e fasciculações de coxa) e piora das manifestações já relatadas. Em 10/21, destaca-se marcha em báscula de quadril, pior à direita, necessidade de apoio para adquirir a posição de pé e acentuação de lordose lombar. Em 07/22, após tratamento com nusinersena, exibe exame neurológico com melhora global da força proximal de membros, mais importante em membros inferiores resultando em melhor marcha com independência e báscula com menor compensação de quadril, manteve dificuldade de flexão de coxa.

A progressão da AME tipo 3 leva a incapacidade de deambulação, fraqueza da musculatura respiratória e escoliose, portanto, deve entrar na pesquisa de diagnósticos diferenciais. Além disso, Distrofia Muscular de Duchenne e Becker, Distrofia Muscular de Cinturas e a Miastenia Gravis constituem hipóteses diagnósticas importantes que devem ser analisadas devido a achados de hiporreflexia e/ou arreflexia, bem como distribuição proximal da fraqueza.