



UNICEPLAC
CENTRO UNIVERSITÁRIO

Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos - UNICEPLAC
Curso de Medicina
Trabalho de Conclusão de Curso

**Atrofia muscular espinhal: conhecimentos gerais e limitações do
tratamento**

Gama-DF
2021

**LAURA BEATRIZ GOMES DOS SANTOS
LUCAS MARTINS FERREIRA GUIMARÃES**

**Atrofia muscular espinhal: conhecimentos gerais e limitações do
tratamento**

Artigo apresentado como requisito para conclusão
do curso de Bacharelado em Medicina pelo Centro
Universitário do Planalto Central Aparecido dos
Santos – Uniceplac.

Orientadora: Profa. MSc. Renata Vasques Palheta
Avancini

Gama-DF
2021

LAURA BEATRIZ GOMES DOS SANTOS
LUCAS MARTINS FERREIRA GUIMARÃES

Atrofia muscular espinhal: conhecimentos gerais e limitações do tratamento

Artigo apresentado como requisito para conclusão do curso de Bacharelado em Medicina pelo Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos – Uniceplac.

Gama-DF, 06 de novembro de 2021.

Banca Examinadora

Profa. MSc. Renata Vasques Palheta Avancini
Orientadora

Prof. MSc. Alessandro Ricardo Caruso da Cunha
Examinador

Prof. MSc. Flávio José Dutra de Moura
Examinador

Atrofia muscular espinhal: conhecimentos gerais e limitações do tratamento

Laura Beatriz Gomes dos Santos¹

Lucas Martins Ferreira Guimarães²

Resumo:

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é caracterizada pela degeneração dos neurônios motores medulares, condicionando atrofia e fraqueza muscular progressiva. É a causa genética mais comum de mortalidade infantil. A AME repercute nos sistemas respiratório, osteoarticular e gastrintestinal. Existem vários subtipos da doença, com base na idade do início dos sintomas e na aquisição motora alcançada. O diagnóstico da AME é motivado por sinais clínicos e evidência de deservação do músculo, por eletrofisiologia. Os tratamentos disponíveis são paliativos, auxiliando na expectativa e qualidade de vida, e os farmacológicos, que no momento, são escassos. Este estudo é uma revisão da literatura, nos bancos de dados PubMed, Scielo, Google Scholar, LILACS utilizando as palavras-chave: Atrofia Muscular Espinhal; Doenças Neuromusculares; Acesso ao Tratamento; Terapia Genética, objetivando analisar as limitações do tratamento farmacológico e paliativo da AME. Foram selecionados 26 artigos, compreendidos entre os anos de 2017 a 2021, sendo que três artigos são mais antigos, um corresponde ao ano de 2005 e os outros dois ao ano de 2016. Os critérios de inclusão foram os artigos que abordaram detalhadamente as intervenções medicamentosas e suas limitações e os de exclusão abrangeram os artigos que não apresentavam as palavras-chave e nem os critérios exigidos no resumo. Foi observado que os tratamentos farmacológicos associados as terapias de suporte existentes ainda não são capazes de recuperar a função motora que já foi perdida, mas retardam o progresso da doença e melhoram a função muscular residual dos pacientes, bem como oferecem uma melhor qualidade e expectativa de vida.

Palavras-chave: atrofia muscular espinhal; doenças neuromusculares; acesso ao tratamento; terapia genética.

Abstract:

Spinal Muscular Atrophy (SMA) is characterized by the degeneration of spinal motor neurons, causing progressive muscle atrophy and weakness. It is the most common genetic cause of infant mortality. SMA affects the respiratory, osteoarticular and gastrointestinal systems. There are several subtypes of the disease, based on age at onset of symptoms and motor acquisition achieved. The diagnosis of SMA is motivated by clinical signs and evidence of muscle denervation, by electrophysiology. The treatments available are palliative, aiding in life expectancy and quality of life, and pharmacological ones, which at the moment, are scarce. This study is a literature review, in the PubMed, Scielo, Google Scholar, LILACS databases (With the keywords: Spinal Muscular Atrophy; Neuromuscular Diseases; Standard of Care; Gene Therapy), aiming to assess the limitations of pharmacological treatment and palliative of AME. Twenty-six articles were selected,

¹ Graduanda do Curso de Medicina do Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos – Uniceplac.
E-mail: laura21beatriz@outlook.com.

² Graduando do Curso de Medicina do Centro Universitário do Planalto Central Aparecido dos Santos – Uniceplac.
E-mail: lucas.ferreiraguimaraes2000@gmail.com.

ranging from 2017 to 2021, with 3 articles being older, one corresponding to the year 2005 and the other two to the year 2016. The inclusion criteria were the articles that addressed the interventions in detail medications and their limitations and exclusion included articles that did not contain the keywords and criteria required in the abstract. It has been observed that pharmacological treatments associated with existing supportive therapies are not yet able to recover the motor function that has already been lost, but they delay the progress of the disease and improve the patients' residual muscle function, as well as offer a better quality and expectation of life.

Keywords: spinal muscular atrophy; neuromuscular diseases; standard of service; gene therapy.