

IMPACTO DA TRIAGEM NEONATAL NO PROGNÓSTICO DA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA

ANA PAULA BULKA; ISABELA YUMI HARANO PINTO; FERNANDA DO AMARAL SORIA SANTOS; GABRIELA BALESTRIN; MARCELLY HEMMYLLY RIBEIRO SILVA; SOLANGE CRISTINA COSTA COTLINSKY

Área Temática: Pediatria.

Palavras-chave: Atrofia Muscular Espinhal; Rastreamento; Recém-Nascido

1. INTRODUÇÃO

A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença genética autossômica recessiva que afeta os neurônios motores inferiores, levando à fraqueza muscular progressiva e sendo a principal causa genética de óbito infantil (Nishio et al., 2023).

As manifestações clínicas variam de acordo com o subtipo da doença: o tipo I apresenta maior gravidade e início precoce; o tipo II permite a aquisição da posição sentada, porém sem deambulação independente; o tipo III caracteriza-se por marcha inicial com perda progressiva da função motora; e o tipo IV, mais raro, tem início na idade adulta e evolução mais branda (Finkel et al., 2014; Verhaart et al., 2017).

Nesse contexto, a triagem neonatal possibilita o diagnóstico precoce e o início oportuno de terapias modificadoras, contribuindo para melhor prognóstico e redução de complicações (Blasheck et al., 2022). Assim, este estudo visa avaliar seu impacto nos desfechos da AME.

2. METODOLOGIA

Realizou-se revisão sistemática na base PubMed com os descritores “Spinal Muscular Atrophy” e “Neonatal Screening”, em português e inglês (DeCS/BVS). Foram identificados 183 artigos; 10 foram excluídos por serem anteriores a 2015 e 153 por não atenderem aos objetivos após leitura de títulos e resumos. Não houve duplicatas. Vinte estudos foram analisados na íntegra, sendo cinco incluídos.

Incluíram-se estudos originais, revisões sistemáticas e de coorte (2015-2023), disponíveis na íntegra e relacionados à triagem neonatal, terapias e prognóstico da AME. Foram excluídos estudos sem relação direta com triagem neonatal, com enfoque exclusivamente genético, além de resumos, cartas ao editor, opiniões e trabalhos com limitações metodológicas relevantes.

3. RESULTADOS E DISCUSSÃO

Antes da introdução das terapias modificadoras, o manejo da AME era essencialmente de suporte. O consenso internacional de Finkel et al. (2018) destacou a importância de uma abordagem multidisciplinar, incluindo cuidados respiratórios, suporte nutricional, manejo ortopédico e fisioterapia, fundamentais para aumentar a sobrevida e a qualidade de vida, embora sem alterar a progressão da doença.

Com os avanços, fármacos como nusinersena, risdiplam e a terapia gênica onasemnogene abeparvovec passaram a modificar a evolução da AME. Segundo Nishio et al. (2023), sua eficácia depende do início precoce, já que os danos neuromusculares são irreversíveis.

Nesse contexto, a triagem neonatal torna-se essencial para o diagnóstico precoce. A revisão sistemática de Aragon-Gawinska et al. (2023) mostrou que pacientes tratados no

período pré-sintomático têm melhores desfechos motores, como aquisição da deambulação, enquanto o tratamento tardio associa-se a maiores limitações funcionais.

4. CONCLUSÃO

Conforme evidenciado na literatura, a detecção precoce da atrofia muscular espinhal por meio da triagem neonatal é um fator determinante para o prognóstico, pois permite o início oportuno de terapias modificadoras da doença, preferencialmente antes do surgimento dos sintomas e da perda irreversível de neurônios motores. Essa abordagem favorece a preservação da função motora e reduz complicações, especialmente respiratórias e nutricionais, associadas à elevada morbimortalidade.

Além disso, o diagnóstico em fase pré-sintomática está relacionado a melhores desfechos clínicos, menor necessidade de suporte ventilatório e redução de hospitalizações. A inclusão da AME no teste do pezinho, portanto, contribui para a prevenção de incapacidades permanentes, melhora a qualidade de vida e a sobrevida dos pacientes, além de reduzir o impacto clínico, social e econômico da doença.

REFERÊNCIAS

ARAGON-GAWINSKA, K.; MOURAUX, C.; DANGOULOFF, T.; SERVAIS, L. Tratamento da Atrofia Muscular Espinhal em Pacientes Identificados por Triagem Neonatal — uma revisão sistemática. *Genes*, v. 14, n. 7, p. 1377, 2023. DOI: <https://doi.org/10.3390/genes14071377>.

BLASCHEK, A.; KÖLBEL, H.; SCHWARTZ, O.; *et al.* Triagem Neonatal para AME – Uma Estratégia de Esperar para Ver Pode Ser Justificada de Forma Responsável em Pacientes com Quatro Cópias de SMN2? *Journal of Neuromuscular Diseases*. v. 9, n. 5, p. 597-605, 2022.. doi: 10.3233/JND-221510 .

FINKEL, R.; BERTINI, E.; MUNTONI, F. ; *et al.* 209th ENMC International Workshop: Outcome Measures and Clinical Trial Readiness in Spinal Muscular Atrophy 7–9 November 2014, Heemskerk, The Netherlands. *Neuromuscular Disorders*, v. 25, n. 7, p. 593-602, 2 maio 2015.

NISHIO, H.; NIBA, E. T.; SAITO, T.; *et al.* Atrofia Muscular Espinhal: o passado, o presente e o futuro do diagnóstico e tratamento. *International Journal of Molecular Sciences*, v. 24, n. 15, p. 11939, 2023. DOI: <https://doi.org/10.3390/ijms241511939>.

VERHAART, I. E. C.; ROBERTSON, A.; WILSON, I. J.; *et al.* Prevalência, incidência e frequência de portadores de atrofia muscular espinhal ligada ao 5q – uma revisão da literatura. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v. 12, p. 124, 2017. DOI: <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0671-8>.