

Título: *Tratamento de uma Paciente com Amiotrofia Espinhal tipo II com Onasemnogene Apeparvovec e Nusinersena no Hospital Naval Marcílio Dias Mostrando Boa Resposta Clínica na Combinação da Terapia Gênica com a Terapia de Oligonucleotídeos Anti-Sentido.*

Primeiro Autor: SFAKIANAKIS, Theoharis Efcarpidis - Disciplina de Neurologia, Departamento de Clínica Médica, Hospital Naval Marcílio Dias, RJ, BR.
e-mail: theoharis.es@gmail.com

Co-autores:

ALMEIDA, Simone Saraiva de Abreu - Disciplina de Neurologia Infantil, Departamento de Pediatria, Hospital Naval Marcílio Dias, RJ, BR.

SARAIVA, Sonia Batista - Disciplina de Neurologia, Departamento de Clínica Médica, Hospital Naval Marcílio Dias, RJ, BR.

KAUFFMANN, Márcia Camacho - Disciplina de Neurologia, Departamento de Clínica Médica, Hospital Naval Marcílio Dias, RJ, BR.

Resumo:

Introdução: A amiotrofia espinhal (AME) clássica compreende um grupo de doenças neurodegenerativas cuja expressão clínica envolve a presença de 1 gene principal (SMN1), cromossomo 5q, de herança autossômica recessiva e outro secundário (SMN2), de herança poligênica. Sua fisiopatogênese envolve degeneração progressiva dos motoneurônios do corno anterior da medula espinhal. Clinicamente predominam fraqueza, atrofia muscular e arreflexia profunda. Classifica-se em cinco subtipos conforme a gravidade e época de início, sendo a gravidade diretamente proporcional ao número de cópias do gene análogo (SMN2). Nusinersena é um oligonucleótido anti-sentido que aumenta a expressão do SMN2. Onasemnogene Apeparvovec é um produto de terapia gênica composto por um vetor viral que carrega uma cópia funcional do SMN1. O tratamento de indivíduos com esses medicamentos visa a melhoria da qualidade de vida, proporcionar independência de ventilação mecânica invasiva, do suporte nutricional invasivo com melhora/estabilização de função motora. **Relato do caso/Propedêutica:** Reportamos uma paciente com AME tipo II com variante patogênica clássica do SMN1 e 3

cópias do SMN2, iniciando os sintomas com 6 meses. **Resultados:** Iniciou o Nusinersena com 18 meses, apresentando controle maior do tonus axial e apendicular. Após início do Onasemnogene Abeparvovec, aos 24 meses, apresentou melhoria significativa nos marcos motores, sendo suspenso o Nusinersena, sem prejuízo nos ganhos previos. **Conclusões:** Teorizamos que a combinação de ambos permitiu a preservação inicial de populações suficientemente grandes de motoneurônios com a terapia de oligonucleotídeos até ser iniciada a terapia gênica, alcançando boa resposta clínica com esta última, mesmo estando na idade limite para sua aplicação.

Descritores: Amiotrofia Espinhal - Nusinersena - Onasemnogene Abeparvovec