PERFIL DE PACIENTES COM AMIOTROFIA MUSCULAR ESPINHAL TRATADOS EM SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM MINAS GERAIS

AUTORES: THIERSCH, Laura Maria Silva; OLIVEIRA, Thais de Almeida Fonseca; BARBOSA, André Vinícius Soares; TORRES, Bruna Ribeiro; LOUTFI, Karina Soares; MARIANO, Mona Lisa Trindade; CORDEIRO, Silvia Santiago; DINIZ, Ana Carolina Cardoso; LIMA, Joziele de Souza

INTRODUÇÃO

A amiotrofia muscular espinhal (AME) é causada pela deleção em homozigose do gene SMN1. Este gene produz a proteína SMN importante na homeostase do neurônio motor.

OBJETIVO

Analisar o perfil dos pacientes com AME tratados com Nusinersena em serviço de referência em Minas Gerais.

MÉTODOS

Realizamos análise de banco de dados de pacientes com AME entre 2020 e 2022.

RESULTADOS

Foram candidatos a receber Nusinersena em nosso serviço 35 pacientes. Os casos que não atenderam aos critérios estabelecidos pelos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (CPTG) do Ministério da Saúde de 2019 foram excluídos, sendo indicado tratamento para 22 pacientes. Destes, 7 foram posteriormente excluídos devido a 1 óbito, 1 piora clínica, 1 perda de seguimento e 4 mudanças de tratamento para terapia gênica. 16 pacientes receberam as 4 primeiras doses em nosso serviço com idade média de 10,3 meses. O tempo médio entre o diagnóstico e o início do tratamento, após a implantação do CPTG, foi de 89,7 dias. A escala motora Chop Intend foi utilizada para acompanhar 6 pacientes, que tiveram, 6 meses após a primeira dose, aumento médio de 11,1 pontos. Destes, 4 pacientes obtiveram ganho médio de 16 pontos na avaliação de 1 ano e 1 paciente alcançou pontuação máxima no seguimento de 2 anos. Até agora, 95 doses de Nusinersena foram administradas sem relato de efeitos colaterais.

CONCLUSÃO

Novos tratamentos estão modificando o curso clínico da AME, sendo importante reduzir o tempo entre o diagnóstico e o tratamento para otimizar os resultados.

PALAVRAS-CHAVE

Atrofias Musculares Espinais da Infância. Proteína 1 de Sobrevivência do Neurônio Motor. Oligonucleotídeos Antissenso