



CURE SMA

FOLHETO DA COLEÇÃO
TRATAMENTO

GUIA PARA PAIS E CUIDADORES

**O QUE VOCÊ PRECISA SABER
E FAZER A RESPEITO DE UM
DIAGNÓSTICO DE AME**

**cure
SMA**

Make today a
breakthrough.

Caro(a) pai/mãe ou cuidador(a),

Você provavelmente está recebendo este guia porque aprendeu que seu bebê tem atrofia muscular espinhal, ou AME. Essa é uma condição genética rara que as pessoas geralmente não sabem muito até que um membro da família ou amigo tenha um filho(a) diagnosticado(a) com isso.

Este guia tem como objetivo fornecer uma base para a compreensão da AME. Aqui estão as coisas mais importantes a saber:

- O tratamento está disponível.
- Você precisa agir rapidamente.

Não espere por sinais de AME. O melhor momento para obter o tratamento é antes de visualizar os sintomas. Se você esperar até notar fraqueza muscular, que é a marca registrada da AME, seu/sua filho(a) já terá perdido alguma função que nunca poderá ser recuperada.

É importante entrar em contato com seu médico ou outro profissional da saúde imediatamente, aprender sobre suas opções e decidir se seu/sua filho(a) precisa iniciar o medicamento imediatamente ou se pode ser monitorado(a) por um tempo.

Percebemos que pode ser desafiador agir rápido, talvez antes de você compreender completamente a doença de seu/sua filho(a). Você consegue fazer isso. A saúde de seu/sua filho(a) depende disso.

E podemos ajudar. Somos um grupo de advocacia sem fins lucrativos que se concentra na AME. Entre em contato conosco para obter informações, orientações e suporte.



Telefone: +1 800.886.1762

E-mail: info@curesma.org

O QUE HÁ DENTRO

1. O que é a AME?
2. O que causa a AME?
3. Como a AME é passada
4. Diagnosticando a AME
5. Prevendo a gravidade da AME
6. Tratando a AME
7. Convivendo com a AME
8. Recursos

O QUE VOCÊ DEVE FAZER AGORA



Se o seu bebê foi diagnosticado por meio de um teste de triagem do recém-nascido, entre em contato com seu pediatra ou outro profissional da saúde e compartilhe seus resultados de teste, caso ainda não tenha feito. Diga que é urgente que seu bebê realize uma consulta.



Você pode já ter a confirmação de que seu/sua filho(a) tem AME ou pode estar esperando um exame de sangue para confirmar o diagnóstico. Se você estiver esperando um exame de sangue, pode levar de uma a duas semanas para obter os resultados. Enquanto você espera, continue cuidando do seu bebê, do jeito que você fazia antes de saber que a AME era uma possibilidade. Você não deve fazer nada de diferente para cuidar de seu/sua filho(a) durante esse período, a menos que ele(a) mostre sinais ou sintomas incomuns.



Peça ao seu profissional da saúde uma indicação a um especialista. Muitas vezes, embora nem sempre, você seja encaminhado a um neurologista pediátrico, um médico especializado em doenças do sistema nervoso em crianças.



Obtenha mais informações para você e os profissionais da saúde de seu bebê. Uma peça complementar deste folheto para profissionais médicos está disponível na Cure SMA. Para receber uma cópia ou fazer outras perguntas, ligue para a Cure SMA em +1 800.886.1762 ou envie um email para info@curesma.org.



O QUE É A AME?

A AME afeta as células na medula espinhal que enviam sinais para o funcionamento dos músculos. Quando essas células especiais, chamadas de neurônios motores, não funcionam corretamente, os músculos se tornam muito fracos. Pessoas com AME podem ter dificuldade em caminhar, comer e até respirar por causa da fraqueza muscular.

Embora as crianças com AME tenham função física limitada, elas não são prejudicadas intelectualmente. As crianças com AME podem pensar, aprender e construir relacionamentos com outras pessoas.

TIPOS DE AME

Você pode ouvir as pessoas se referirem a “tipos” de AME. Antes da triagem do recém-nascido para a AME, os pacientes eram frequentemente diagnosticados apenas após a aparição dos sintomas e depois categorizados em quatro tipos principais, dependendo da idade em que os sintomas apareceram pela primeira vez e o maior marco físico alcançado. Agora que os recém-nascidos podem ser diagnosticados antes de apresentarem sintomas, os tipos nem sempre podem ser usados no diagnóstico de AME. Ainda pode ser útil, no entanto, estar familiarizado com eles.

TIPO 1

A forma mais grave e mais comum de AME, com sintomas (como ser “desajeitado” ou ter um tônus muscular baixo) aparecendo dentro de seis meses após o nascimento. Os bebês com o tipo 1 não podem executar tarefas como rolar ou sentar por conta própria e, se não forem tratados, geralmente morrem aos 2 anos de idade.

TIPO 2

Início dos sintomas (como atraso no desenvolvimento de habilidades motoras e fraqueza muscular) entre 6 e 18 meses de idade. As crianças com AME tipo 2 geralmente podem sentar-se sem ajuda, mas nunca conseguem ficar de pé e precisam de cadeiras de rodas.

TIPO 3

Diagnóstico após 18 meses de idade, mas geralmente na primeira infância. Crianças com AME tipo 3 são capazes de andar por conta própria, mas podem perder essa habilidade.

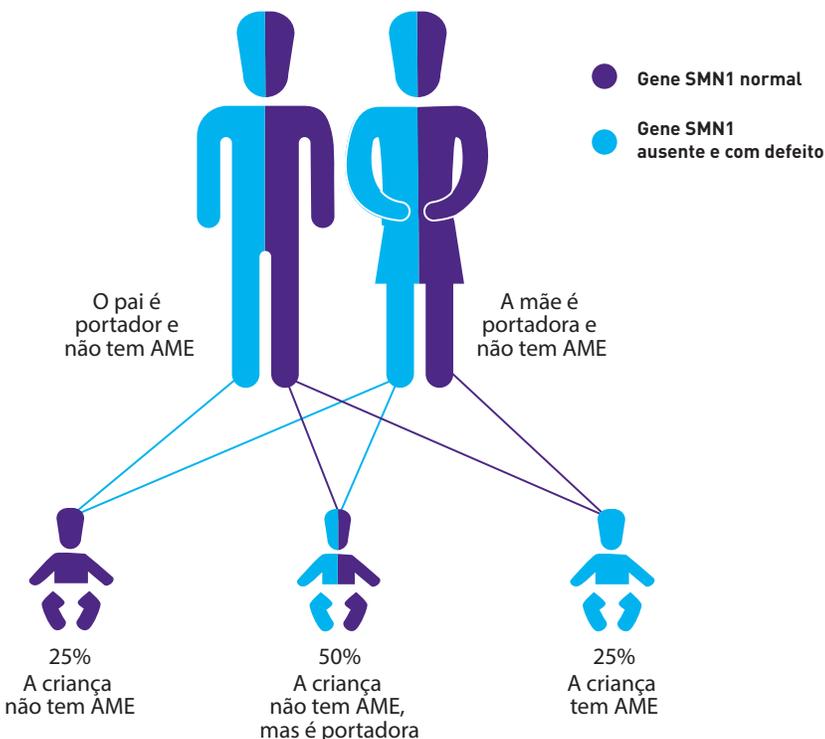
TIPO 4

A forma adulta de AME e a mais rara. Os sintomas (como fraqueza muscular, tremores ou espasmos) são relativamente leves. Pessoas com AME tipo 4 normalmente vivem uma vida plena com algum apoio.

A AME é uma doença herdada, passada de pais para filhos. É causada por um gene ausente ou com defeito — o gene de sobrevivência do neurônio motor 1, ou SMN1. Em pessoas saudáveis, o gene SMN1 produz uma proteína chamada proteína SMN, que é importante para os neurônios motores (células nervosas especiais que se comunicam com os músculos). Sem a proteína, os neurônios motores não funcionam corretamente e eventualmente morrem, levando os músculos a enfraquecer e morrer.

O QUE CAUSA A AME?

COMO A AME É PASSADA



A AME afeta cerca de um em cada 11.000 bebês. Cerca de um em cada 50 americanos é portador da doença — o que significa que eles podem passar para seus filhos, mesmo que a doença não esteja manifestada. A AME pode afetar qualquer raça ou sexo.

Os bebês geralmente recebem duas cópias do gene SMN1 — um do pai e um da mãe. Um bebê com AME recebeu cópias do gene SMN1 ausente ou com defeito do pai e da mãe.

A maioria das crianças com AME tem pai/mãe que não manifestam a doença, mas que são portadores da mesma. Esses pais têm um gene SMN1 em funcionamento, mas sua segunda cópia do gene está ausente ou com mau funcionamento.

Ter um(a) filho(a) com AME não diminui as chances de ter outro(a) filho(a) com a condição. Dois portadores têm uma chance de um em quatro em cada gravidez de ter um(a) filho(a) com AME. A ilustração mostra possíveis combinações de genes que os pais portadores podem passar cada vez que têm um(a) filho(a).

DIAGNOSTICANDO A AME

Alguns estados começaram a testar os recém-nascidos para a AME em 2018, verificando uma pequena quantidade de sangue ao nascer para a presença de genes SMN1. Os pais de bebês que têm dois genes SMN1 ausentes recebem aviso de que seus bebês provavelmente têm AME. Após a identificação da AME em um teste de triagem do recém-nascido, os médicos podem solicitar um exame de sangue para confirmar o diagnóstico. Pode levar de uma a duas semanas para obter resultados deste teste.

IMPORTÂNCIA DO TRATAMENTO PRECOCE

Liliana Grace nasceu com AME. Ela começou a tratamento com SPINRAZA através de um estudo do medicamento quando tinha 12 dias de idade. Agora com 2 anos, ela atingiu todos os marcos de desenvolvimento esperados para uma criança da sua idade. “Não espere para procurar tratamento. Não sei como enfatizar o suficiente.”

— Denise, mãe da Liliana Grace



A adição da AME aos testes de triagem do recém-nascido melhorou bastante a chance de um bebê com a condição ser diagnosticado mais cedo. Os testes de triagem permitem que os pais conversem com seus profissionais da saúde sobre o tratamento para a AME antes que seus bebês tenham sintomas. Esta é a melhor maneira de evitar problemas sérios e até com risco de vida.

Alguns dos sintomas da AME, como atrasos no desenvolvimento físico, são semelhantes aos sintomas de outras condições. Sem um teste de triagem do recém-nascido, os médicos e outros profissionais da saúde podem precisar fazer vários testes para descartar outras causas possíveis desses sintomas antes de determinar que os sintomas são causados pela AME. Como as causas mais comuns para atrasos no desenvolvimento físico geralmente são consideradas primeiro, a AME nem sempre é diagnosticada rapidamente quando os sintomas aparecem.

Além dos testes de triagem e testes de confirmação do recém-nascido para determinar que um bebê tem AME, testes adicionais podem ser realizados para estimar a gravidade de um caso de AME de uma criança e para determinar o melhor curso de tratamento.

Vários fatores afetam a seriedade da AME. Um que pode ser testado é a presença de um segundo gene de sobrevivência do neurônio motor, o gene SMN2. É semelhante ao SMN1 e serve como um backup parcial para o SMN1. O SMN2 não produz a mesma quantidade de proteína que o SMN1. A quantidade de proteína que produz não é suficiente para manter os neurônios motores saudáveis. Portanto, mesmo com o SMN2 fazendo algumas proteínas SMN, os neurônios motores ainda podem morrer, e os músculos podem se tornar fracos.

PREVENDO A GRAVIDADE DA AME



O número de cópias do gene de backup do SMN2 varia de pessoa para pessoa. Em pessoas com AME, o número de cópias do SMN2 está conectado à gravidade de sua doença. Geralmente, quanto mais cópias do SMN2, melhor, porque mais proteína SMN significa que os neurônios motores estão obtendo mais do que precisam para enviar sinais para os músculos. Alguns tratamentos atualmente disponíveis para a AME se concentram em fazer com que o SMN2 produza mais proteína.

O número de cópias do SMN2 que um bebê tem ajudará a determinar se um médico recomenda tratamento imediato ou monitoramento por um tempo. Se um bebê tiver mais de quatro cópias do SMN2, o médico pode recomendar que sua condição seja cuidadosamente monitorada antes do início do tratamento. No entanto, esses casos são muito raros. Normalmente, o médico recomendará que o tratamento comece o mais rápido possível após o nascimento.

TRATANDO A AME



Há duas maneiras de tratar a AME sendo estudadas pelos pesquisadores. Uma maneira de tratar a AME é abordar a causa subjacente da doença, tendo como alvo o gene e aumentando a quantidade da proteína de sobrevivência do neurônio motor (SMN) no corpo. Essas abordagens são chamadas abordagens “com base no SMN” ou “potencializadoras de SMN”.

Tratamentos adicionais para a AME estão sendo testados nos estudos clínicos. As informações sobre os tratamentos disponíveis e os estudos clínicos abertos mudam com frequência, por isso é melhor verificar o site da CURE SMA em:

<https://www.curesma.org/clinical-trials/>

Ou converse com seu profissional da saúde sobre as opções atuais antes de tomar uma decisão final sobre o tratamento.

Atualmente, três tratamentos potencializadores de SMN para AME estão aprovados pela Agência de Administração de Alimentos e Medicamentos dos EUA (U.S. Food and Drug Administration, FDA). Evrysdi (risdiplam) é uma pequena molécula administrada diariamente por via oral ou por meio de um tubo G que faz com que o gene SMN2 produza mais proteína SMN completa. Spinraza (nusinersen) é uma injeção que tem como alvo o gene SMN2, fazendo com que ele produza proteína mais completa. Zolgensma (onasemnogene abeparvovec-xioi) é uma terapia genética que substitui a função do gene SMN1 ausente ou com mutação.

Outros tipos de terapias estão em estudos clínicos ou em estágios ainda mais iniciais de pesquisa, e estes podem se tornar disponíveis no futuro. Algumas dessas abordagens estão direcionadas a abordagens “não SMN”, com foco em outros sistemas, vias e processos no corpo que são afetados pela proteína SMN. Alguns exemplos dessas abordagens são medicamentos que aumentam a força muscular ou a função neuronal motora.

Quanto mais cedo melhor

O tratamento precoce oferece a melhor chance de que uma criança permaneça o mais saudável possível.

Sem proteína suficiente do gene SMN1 ausente ou com defeito ou do gene SMN2 de backup, os neurônios motores morrem rapidamente. Sem nenhum tratamento, bebês com os casos mais graves de AME perdem 90% de seus neurônios motores quando têm 6 meses de idade.

Uma vez perdidos, os neurônios motores não podem ser substituídos. O corpo não gera novos neurônios motores, e nenhum dos tratamentos disponíveis ou que estão sendo pesquisados também o fará.

Isso significa que o melhor tratamento pode ser antes que um bebê mostre sinais de estar doente. O objetivo é economizar o maior número possível de neurônios motores, para que os músculos de um bebê se desenvolvam adequadamente.

Com a triagem do recém-nascido, o diagnóstico precoce e o tratamento precoce, muitas crianças com AME podem ser capazes de viver uma vida mais saudável. No entanto, eles podem ocasionalmente precisar de ajuda com necessidades físicas e atividades diárias.

CONVIVENDO COM A AME

Alimentos e nutrição

Obter nutrição adequada pode ser desafiador para algumas crianças com AME, porque os músculos fracos dificultam a mastigação, deglutição e digestão dos alimentos.

Seu profissional da saúde pode encaminhá-lo a um nutricionista, que pode recomendar alterações na dieta de seu/sua filho(a), dependendo das necessidades individuais. Isso pode incluir alimentos macios que são fáceis de engolir ou com baixo teor de gordura que não agravam o refluxo ácido causado por músculos fracos ao redor do estômago ou esôfago.

Equipamento adaptativo

Existe uma variedade de dispositivos de apoio e assistência para ajudar nos desafios diários causados pela fraqueza muscular. Pergunte ao seu médico ou verifique o site da CURE SMA para obter opções.

RESPIRAÇÃO E TOSSE

Pessoas com AME podem ter problemas para respirar completamente ou tossir com força suficiente para limpar suas vias aéreas. Isso ocorre porque os músculos entre as costelas, chamados músculos intercostais, são muito fracos. Isso pode ser um problema, especialmente quando uma criança tem um vírus que afeta os pulmões ou as vias aéreas superiores, incluindo o nariz e a garganta.

As recomendações comuns incluem:

- Encaminhamento para um pneumologista (um médico especializado em problemas pulmonares), que pode monitorar a capacidade respiratória de seu/sua filho(a).
- Um dispositivo de assistência à tosse para ajudar as crianças a eliminar o muco, catarro e outras secreções de suas vias aéreas.
- Suporte respiratório, talvez à noite ou quando uma criança está doente. A pressão positiva nas vias aéreas de dois níveis, ou BiPAP, é uma maneira de fornecer suporte não invasivo por meio de uma máscara.



REGISTRO DE TRIAGEM NEONATAL

O Registro de triagem do recém-nascido (NBSR) da Cure SMA

é um registro on-line estabelecido para ajudar nossa comunidade de AME (incluindo indivíduos afetados, famílias, médicos e pesquisadores) a aprender mais sobre a AME, gerenciar melhor os sintomas ao longo do tempo e desenvolver novos tratamentos.

Convidamos você a participar acessando o site do NBSR em www.curesma.org/nbsr e seguindo as instruções para fornecer informações sobre seu/sua filho(a) à Cure SMA.

O NBSR é um programa da Cure SMA. A Cure SMA é a única tutora do NBSR e seu material. As informações do NBSR podem ser usadas para melhorar o atendimento clínico e apoiar o desenvolvimento de novas terapias. Os registros de outras doenças também têm uma longa história de sucesso no avanço da pesquisa e da assistência clínica.

Visite o portal do NBSR em www.curesma.org/nbsr para receber informações adicionais ou registrar seu/sua filho(a).



twitter.com/cureSMA



[@curesmaorg](https://www.instagram.com/curesmaorg)



[facebook.com/cureSMA](https://www.facebook.com/cureSMA)



[youtube.com/user/FamiliesofSMA1](https://www.youtube.com/user/FamiliesofSMA1)



www.linkedin.com/company/families-of-sma



925 Busse Road, Elk Grove Village, Illinois 60007 EUA
+1 800.886.1762 • Fax +1 847.367.7623 • info@cureSMA.org • cureSMA.org

Última atualização em junho de 2021