

Tratamento

Tratamento não-farmacológico

Incluem cuidados de fonoaudiologia, ortopédicos, respiratórios e nutricionais, como por exemplo : terapias específicas de suporte respiratório, nutricional e ortopédico (cirurgia de gastrostomia, órteses, próteses e aparelhos respiratórios).

Tratamento farmacológico

Os medicamentos nusinersena e o risdiplam são as alternativas disponíveis no Sistema Único de Saúde para o tratamento da AME 5Q tipo.



PELA SUA SAÚDE:

1. LEIA AS INFORMAÇÕES DAS EMBALAGENS DOS MEDICAMENTOS.



2. SIGA AS INSTRUÇÕES DO SEU MÉDICO OU FARMACÊUTICO.



Horário de Assistência Farmacêutica:

Segunda à Sexta

das 07h00 às 17h00

Para maiores Informações procure o Farmacêutico.



Comissão de Atenção Farmacêutica
Farmácia do Componente Especializado da Assistência Farmacêutica
SPDM – Associação Paulista para Desenvolvimento da Medicina
2025

Farmácia de Medicamentos Especializados
SPDM - Associação Paulista para o Desenvolvimento da Medicina

COMISSÃO DE ATENÇÃO FARMACÊUTICA

ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL 5Q TIPO 1



Introdução

As atrofia muscular espinhais são um grupo diverso de desordens genéticas que afetam o neurônio motor espinhal.

A atrofia muscular espinhal (AME) 5q é a forma mais comum nesse grupo de doenças neuromusculares hereditárias autossômicas recessivas caracterizadas pela degeneração dos neurônios motores na medula espinhal e no tronco encefálico.

É uma doença considerada rara, degenerativa que é passada de pais para os filhos e afeta aproximadamente 1 em cada 10.000 bebês nascidos em todo o mundo. Mesmo sendo considerada rara, a AME (tipo1) tem um grande impacto social, pois é a principal causa genética de mortalidade infantil.

A identificação da doença em seu estágio inicial e o encaminhamento ágil dão um melhor resultado terapêutico e prognóstico dos casos.

Causas

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é causada devido a alteração do gene de sobrevivência do neurônio motor. Os genes SMN1 e SMN2 são responsáveis pela produção de uma proteína essencial para a sobrevivência dos neurônios motores, a anormalidade ou ausência dessa produção interrompe a manutenção dos neurônios motores e acometem principalmente o mecanismo molecular associado á AME 5Q.

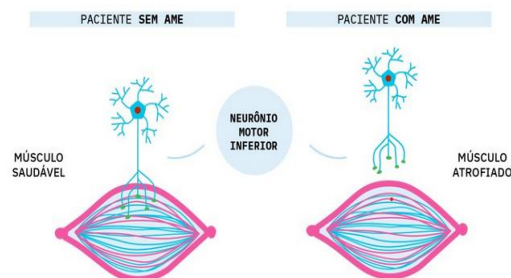


Figura 2. Ilustração representando a diferença entre o músculo de pessoas sem AME 5q e em pessoas com AME 5q. A falta de conexão do neurônio motor com o músculo causa fraqueza e atrofia progressiva.

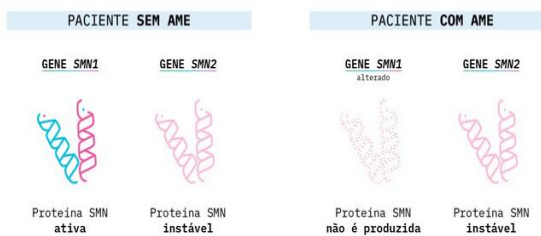


Figura 3: Ilustração representando os genes relacionados e as proteínas em pessoas com e sem AME 5q.

Sintomas

Os principais sintomas da AME 5Q tipo 1 são identificados após o nascimento do bebê, de 0 a 18 meses.

Tipo	Sintomas
Tipo 0	<ul style="list-style-type: none"> Hipotonia severa já ao nascer; Insuficiência respiratória grave já ao nascer.
Tipo 1	<ul style="list-style-type: none"> Tônus muscular diminuído (hipotonia): o bebê tem o corpinho mais "mole" do que os bebês normais; Perna de "sapinho" (consequência da hipotonia); Pescoço que não firma na idade adequada (até os 4 meses); Diminuição ou ausência dos reflexos tendinosos (aqueles que aparecem quando o médico faz o exame do martelinho); Fasciculações (tremores) na língua; Dificuldades respiratórias: o bebê tem uma respiração mais acelerada que o normal, e apresentar suor mais que o normal; Tosse e choro fracos; Dificuldade de deglutição: o bebê costuma ter engasgos frequentes ao mamar, não apresenta ganho de peso adequado.

