

# Vamos conversar sobre

AME  
tododia

Conhecer. Compartilhar. Cuidar.




A atrofia muscular espinhal (AME) é uma condição genética rara e progressiva que atinge um em cada dez mil nascidos vivos<sup>1</sup>. Entender a doença e seus sinais é fundamental para o diagnóstico precoce e o início dos tratamentos adequados, capazes de mudar o amanhã desses pacientes.



UMA INICIATIVA





**Olá, nós somos a Pepita e o Ênio. Nós somos amigos, mas somos bem diferentes! Eu, por exemplo, adoro aprender.**

**Ei, nisso somos iguais! Eu também adoro aprender! Inclusive, agora tenho aprendido tuuudo sobre a AME - você sabe o que é isso?**

É claro que eu sei!  
AME significa atrofia  
muscular espinhal. Uma  
doença rara que pode  
afetar pessoas de todas as  
idades e que ainda é  
pouco conhecida.

Isso mesmo, Pepita.  
As crianças com AME também  
gostam muito de brincar e  
de aprender. Mas, para isso, é  
importante que cada vez mais  
pessoas conheçam essa condição  
e colaborem para que elas  
tenham acesso aos cuidados  
de saúde adequados.

Sim! E o primeiro passo  
nessa jornada é a informação!  
Nesta cartilha aqui, qualquer pessoa  
pode conhecer mais sobre a AME e seus  
sintomas, entender a importância do  
diagnóstico precoce e do tratamento  
adequado, capaz de trazer mais  
qualidade de vida e independência  
para a pessoa com AME.  
Vamos aprender juntos!



## O que é AME?



A atrofia muscular espinhal, também conhecida como AME, é uma rara doença genética e hereditária. Ou seja, pais portadores da mutação podem ter um filho com AME. Ela afeta os neurônios motores, que são células que controlam os músculos.

Essas células precisam de uma proteína específica, chamada SMN, ou proteína de sobrevivência do neurônio motor. A pessoa com AME nasce com uma condição genética que faz com que a produção da proteína seja menor do que o que as células precisam. Por causa disso, esses neurônios vão desaparecendo aos poucos, sem serem repostos pelo organismo.

A perda dos neurônios motores deixa os músculos da criança cada vez mais fracos, levando à atrofia, o que prejudica funções básicas como caminhar, falar, engolir e até respirar.<sup>2</sup>

# Diferentes tipos de AME

Existem cinco tipos de atrofia muscular espinhal, classificados de acordo com a idade em que os sintomas aparecem e o maior marco motor alcançado pela criança (falaremos sobre os marcos motores logo mais):

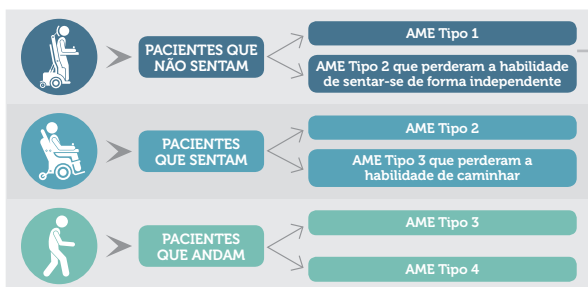
**TIPO 0** Os sintomas surgem ainda na gestação, com o feto se movimentando pouco. Nesse caso, o bebê já nasce com fraqueza muscular e insuficiência respiratória grave.

**TIPO 1** Geralmente apresenta sintomas até o sexto mês de vida. O neném não consegue se sentar sem apoio e sustentar o pescoço. Cerca de 60% dos novos casos de AME são desse tipo.

**TIPO 2** A doença costuma dar sinais entre 6 e 18 meses de vida. A criança é capaz de sentar sem apoio, porém não anda, e normalmente apresenta problemas respiratórios.

**TIPO 3** Os sintomas surgem entre os 18 meses e a adolescência. O paciente consegue ficar em pé e andar de forma independente, mas pode perder essas habilidades com o tempo.

**TIPO 4** Os sintomas começam a manifestar-se já na fase adulta do indivíduo. É um tipo raro com evolução lenta dos sintomas, e geralmente não leva à perda de função motora.<sup>3</sup>

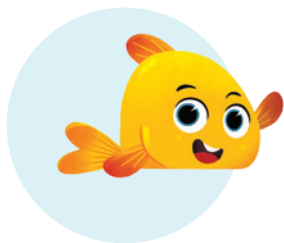


A abordagem terapêutica leva em consideração a forma como a doença se apresenta, ou seja, se a pessoa é capaz ou não de se sentar ou caminhar.

Com os avanços da ciência e a chegada dos medicamentos modificadores da doença, os pacientes tratados, sobretudo de maneira precoce, têm atingido marcos motores que, no curso natural do seu tipo de AME, não atingiriam. Como exemplo, crianças com AME tipo 1 que podem se sentar ou com AME tipo 2 que conseguem andar.

# Diagnóstico: quanto antes, melhor

O diagnóstico da atrofia muscular espinhal geralmente começa pela identificação dos primeiros sinais sugestivos de AME (como fraqueza muscular, fasciculações), e é seguido por um teste genético, que confirma se trata-se mesmo de AME.<sup>2</sup>



Por ser uma doença complexa e rara, o caminho até o diagnóstico da AME pode ser longo e demorado - o que tende a limitar os resultados obtidos a partir do tratamento. Então, a regra é clara: quanto antes o diagnóstico e o início dos cuidados, melhor! Quem tem AME, tem pressa!

## Você sabia?

A boa notícia é que a ampliação do número de doenças testadas no Programa Nacional de Triagem Neonatal está em fase de implementação e incluirá o teste de AME em recém-nascidos do Sistema Único de Saúde (SUS). O rol do exame, popularmente conhecido como teste do pezinho, deve aumentar de 6 para 51 doenças, entre elas a atrofia muscular espinhal. A implementação deve acontecer em cinco etapas, e a AME entrará apenas na última, prevista para 2027.<sup>4</sup>



Também é possível detectar a AME na fase pré-natal, durante a gestação, com exames para verificar se o bebê apresenta a mutação que leva à AME, caso existam casos anteriores na família.<sup>5</sup>

A AME afeta cerca de um a cada

**10.000**  
nascidos vivos<sup>1</sup>

---

Dos cerca de 1.450 casos registrados em  
uma pesquisa recente\*,

**34% são tipo 1,**  
**35% tipo 2 e**  
**25% tipo 3**

---

O Sudeste é a região com maior número  
de casos, liderado por São Paulo\*

**390**  
pacientes

\*Dados de maio de 2022, segundo levantamento do projeto "Quem Somos Nós", do Instituto Nacional de Atrofia Muscular Espinhal (INAME)

## O tratamento

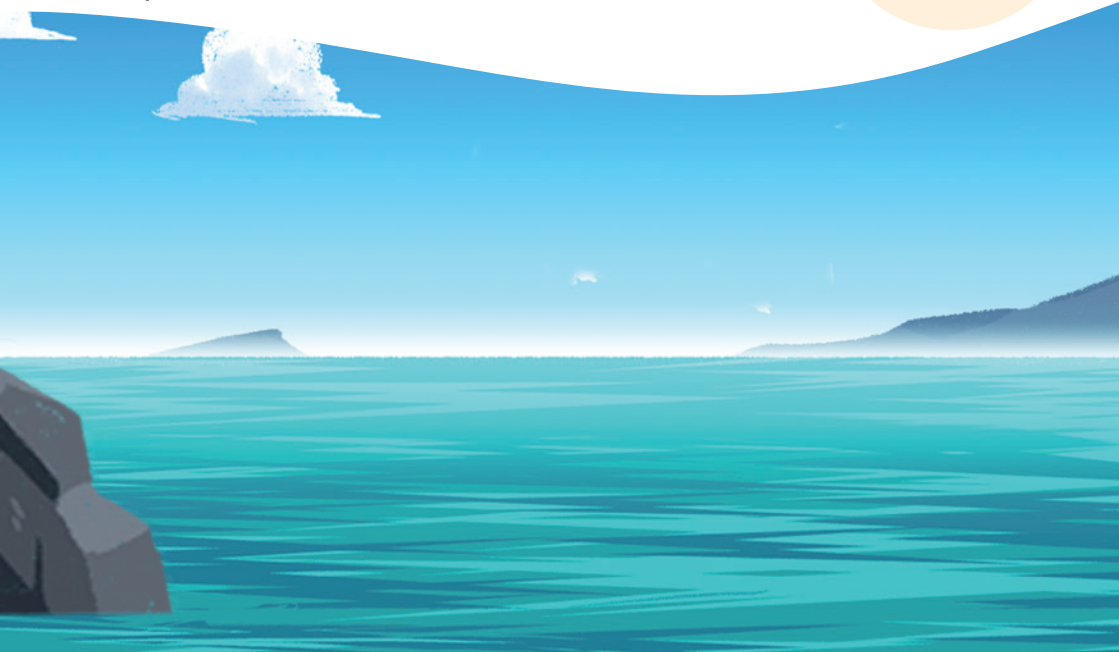
Não existe cura para a atrofia muscular espinhal, mas há tratamento: medicamentos indicados pelo médico e terapias de suporte, que juntos são fundamentais para controlar o avanço da doença e trazer mais qualidade de vida para o paciente.<sup>6</sup>



Como a experiência com a AME e a sua progressão são diferentes para cada pessoa, inclusive entre aquelas com o mesmo tipo, as decisões a respeito dos cuidados são tomadas de acordo com as necessidades de cada um.<sup>6</sup>

Mas, seja qual for o caminho seguido, uma coisa é certa: as pessoas com AME devem iniciar o tratamento o mais rápido possível, assim que tiverem o diagnóstico.<sup>6</sup>

Muitos estudos já até mostraram que o tratamento, principalmente quando iniciado precocemente, reduz muito a evolução da doença e a perda da capacidade motora.<sup>7</sup>



# Terapias de suporte

E o tratamento também envolve o cuidado multidisciplinar, que tem papel importante no bem-estar das pessoas com AME e de seus familiares.

Além de várias especialidades médicas, profissionais de outras áreas da saúde, capacitados no cuidado de doenças neuromusculares, integram uma equipe de suporte ao paciente, entre eles: fisioterapeutas, nutricionistas, fonoaudiólogos, enfermeiros, terapeutas ocupacionais e psicólogos.<sup>8</sup>

Cada caso é um caso, portanto, o tipo de cuidado deve ser decidido em conjunto pelo médico, a equipe multidisciplinar, a família e o paciente, e pode mudar dependendo das circunstâncias e dos objetivos.<sup>3</sup>

**Vire a página e confira  
uma tabela de Terapias de  
suporte para o bem-estar  
dos pacientes com AME  
e seus familiares!**





## Marcos motores: por que são importantes?

Ênio, você sabe o que são os marcos do desenvolvimento motor?



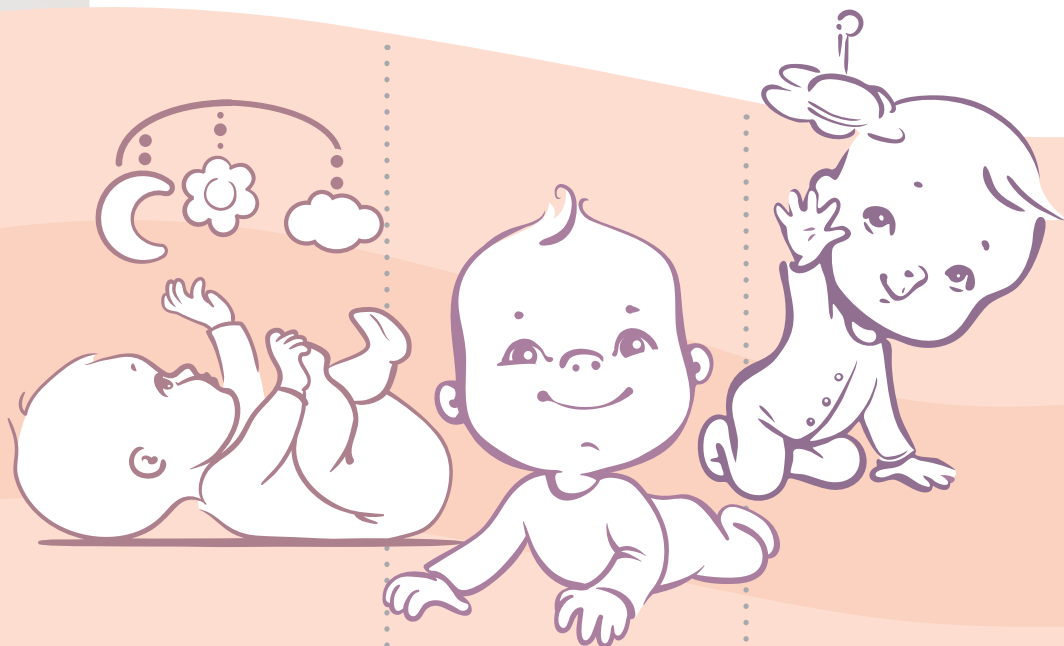
Eu sei, sim, Pepita. São as posturas e os movimentos que a maioria dos bebês e crianças consegue fazer em uma determinada idade.<sup>9</sup> Eles dão sinais de como a criança está se desenvolvendo! Mas, o que os marcos do desenvolvimento motor têm a ver com a AME?



Estar alerta a eles pode ajudar a identificar algum atraso no desenvolvimento e indicar a necessidade de se investigar a possibilidade de ser uma doença neuromuscular como a AME, Ênio.<sup>10</sup>



# Principais marcos do desenvolvimento motor<sup>9</sup>



## 2 MESES DE VIDA

- Mantém a cabeça erguida quando está de bruços
- Movimenta braços e pernas
- Abre as mãos brevemente

## 4 MESES DE VIDA

- Mantém a cabeça firme sem apoio quando você o segura
- Apoia-se nos cotovelos, quando está de bruços
- Segura um brinquedo quando você o coloca em sua mão
- Usa o braço para balançar brinquedos
- Leva as mãos à boca

## 6 MESES DE VIDA

- Rola de bruços para ficar de costas e vice-versa
- Empurra com os braços retos quando fica de barriga para baixo
- Apoia-se nas mãos quando está sentado

Observe se a criança vem conquistando as habilidades abaixo, de acordo com a idade. O não atingimento ou a perda de algum marco motor pode ser um sinal de alerta para conversar com o médico.



### 9 MESES DE VIDA

- Senta sozinho e sem apoio
- Move as coisas de uma mão para a outra
- Usa os dedos para "arrumar" comida para si mesmo



### 12 MESES DE VIDA

- Anda segurando nos móveis
- Bebe de um copo sem tampa, enquanto o segura
- Fica em pé sozinho
- Pega coisas entre o polegar e o dedo indicador, como pequenos pedaços de comida



### 18 MESES DE VIDA

- Anda sem se agarrar a nada nem a ninguém
- Rabisca
- Bebe de um copo sem tampa sozinho (derrama às vezes)
- Alimenta-se com os dedos
- Tenta usar uma colher
- Sobe e desce de um sofá ou cadeira sem ajuda

# AME tododia

Conhecer. Compartilhar. Cuidar.

A gente falou bastante sobre a AME, mas ainda tem muito mais a ser explorado!

Por isso, se você quiser saber ainda mais, conheça a #AMEtododia – Conhecer, Compartilhar e Cuidar. Lá, eu e o Ênio continuamos a nossa aventura e dividimos o que aprendemos com todo mundo.



É só entrar no [go.roche.com/AME](https://go.roche.com/AME)

Aponte a câmera do seu celular para o QR code abaixo.



## Referências:

1. Verhaart I, et al. Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy - a literature review. *Orphanet J Rare Dis*. 2017; 12:124.
2. Cure SMA. About SMA. Disponível em: <https://www.curesma.org/about-sma>. Acessado em agosto de 2022
3. Cure SMA: Types of SMA. [www.curesma.org/types-of-sma](http://www.curesma.org/types-of-sma). Acessado em junho de 2022.
4. Governo do Brasil: Na primeira etapa da ampliação do Teste do Pezinho, Governo Federal incorpora exame para toxoplasmose. Disponível em: [www.gov.br/pt-br/noticias/saude-e-vigilancia-sanitaria/2022/06/na-primeira-etapa-da-ampliacao-do-teste-do-pezinho--governo-federal-incorpora-exame-para-toxoplasmose](http://www.gov.br/pt-br/noticias/saude-e-vigilancia-sanitaria/2022/06/na-primeira-etapa-da-ampliacao-do-teste-do-pezinho--governo-federal-incorpora-exame-para-toxoplasmose). Acessado em junho de 2022.
5. Cure SMA: Testing & Diagnosis. Disponível em: [www.curesma.org/testing-diagnosis](http://www.curesma.org/testing-diagnosis). Acessado em junho de 2022.  
Cure SMA: Treatment. Disponível em: <https://www.curesma.org/treatment/>
6. RAINBOWFISH: Servais L et al. RAINBOWFISH: Preliminary efficacy and safety data in risdiplam treated infants with presymptomatic spinal muscular atrophy. Apresentado no Congresso ICNMD em julho de 2022.
7. Mercuri E, Finkel RS, Muntoni F, Wirth B, Montes J, Main M, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: part 1: recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. *Neuromuscul Disord*. Disponível em: [www.nmd-journal.com/article/S0960-8966\(17\)31284-1/fulltext](http://www.nmd-journal.com/article/S0960-8966(17)31284-1/fulltext). Acessado em junho de 2022.
8. Centers for Disease Control and Prevention. Tools for Tracking Milestones. [https://www.cdc.gov/ncbddd/actearly/pdf/FULL-LIST-CDC\\_LT-SAE-Checklists2021\\_Eng\\_FNL2\\_508.pdf](https://www.cdc.gov/ncbddd/actearly/pdf/FULL-LIST-CDC_LT-SAE-Checklists2021_Eng_FNL2_508.pdf). Acessado em 01 de agosto de 2022.
9. Lurio JG, Leay HL, Mathews KD. Recognition and management of motor delay and muscle weakness in children. *Am Fam Physician*. 2015 Jan 1;91(1):38-44.
10. Lurio JG, Leay HL, Mathews KD. Recognition and management of motor delay and muscle weakness in children. *Am Fam Physician*. 2015 Jan 1;91(1):38-44.

Instituto Nacional de Atrofia Muscular Espinhal (INAME)

Disponível em: <https://iname.org.br/>



# AME

tododia

Conhecer. Compartilhar. Cuidar.

UMA INICIATIVA



Este material destina-se a profissionais da saúde e público brasileiro em geral.  
M-BR-00008389 | Agosto