

TERAPIAS GÊNICAS PARA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL EM NEONATOS: IMPACTOS CLÍNICOS E QUALIDADE DE VIDA

Maria Paula Nunes Sampaio¹; Kesia Morais de Lima²; Murilo Abrão David³; Thais Cidália Vieira Gigonzac⁴.

RESUMO

DOI: 10.47094/978-65-6036-445-5/42

INTRODUÇÃO: A Atrofia Muscular Espinhal (AME), grave doença genética neuromuscular, tem sido alvo de avanços promissores em terapias genéticas, visando corrigir a disfunção do gene SMN1, crucial para a sobrevivência das células motoras. **OBJETIVOS:** Analisar os impactos clínicos e os efeitos na qualidade de vida de neonatos submetidos as terapias genéticas para AME, visando compreender os avanços terapêuticos. **METODOLOGIA:** Foi realizado um levantamento bibliográfico na base de dados “Medical Literature Analysis and Retrieval System Online” (MEDLINE) via PubMed, utilizando os descritores “Spinal Muscular Atrophy”, “SMA”, “Gene therapy”, “Genetic therapy”, “Therapeutic approaches”, “Neonates”, “Newborns”, “Infant”, “Clinical outcomes” e “Quality of life”, combinados pelos operadores booleanos (AND, OR), publicados entre 2019 e 2024, em inglês e português, resultando em 85 publicações. Incluíram textos completos gratuitos, ensaios clínicos controlados e randomizados, metanálises, revisões de literatura e revisões sistemáticas, selecionando-se 16 artigos. **RESULTADOS:** Foram identificados três tratamentos aprovados pela FDA para AME. As terapias com nusinersen, onasemnogene abeparvovec e risdiplam mostraram melhorias significativas na sobrevida e qualidade de vida. O rastreamento populacional de portadores de AME permite escolhas reprodutivas informadas. O tratamento precoce, especialmente com nusinersen, tem impacto positivo no curso da doença. O rastreamento neonatal para AME é bem-sucedido, permitindo tratamento precoce e melhores desfechos clínicos. Em Unidades de Terapia Intensiva Neonatal (UTINs), o sequenciamento genômico rápido é recomendado para hipotonia inexplicada. Biomarcadores mostram confiabilidade e sensibilidade na monitorização da função motora na evolução da doença, detectando alterações neuromusculares antes da evidência clínica. Na AME tipo 1, o suporte nutricional é crucial devido ao risco de desnutrição. Ensaios clínicos com nusinersen e riluzol revelaram melhorias em marcos motores, com evidência moderada e eventos adversos semelhantes entre grupos. **CONCLUSÃO:** Os avanços terapêuticos discutidos para a AME, com destaque para as terapias genéticas nusinersen, onasemnogene abeparvovec e risdiplam, mostraram impacto positivo na sobrevida e qualidade de vida dos pacientes. O rastreamento populacional, o tratamento precoce e o uso de biomarcadores ampliam a eficácia no enfrentamento da condição. A atenção à nutrição em AME tipo 1 é crucial devido aos riscos de desnutrição. O sequenciamento genômico rápido em UTINs, associado aos ensaios clínicos, evidencia uma trajetória promissora no tratamento, oferecendo perspectivas encorajadoras para a comunidade médica e pacientes. Destaca-se, assim, a necessidade contínua de avanços na pesquisa e prática clínica para aprimorar o tratamento da AME.

PALAVRAS-CHAVE: Atrofia Muscular Espinal. Qualidade de Vida. Recém-Nascido. Resultado do Tratamento. Terapia Genética.