

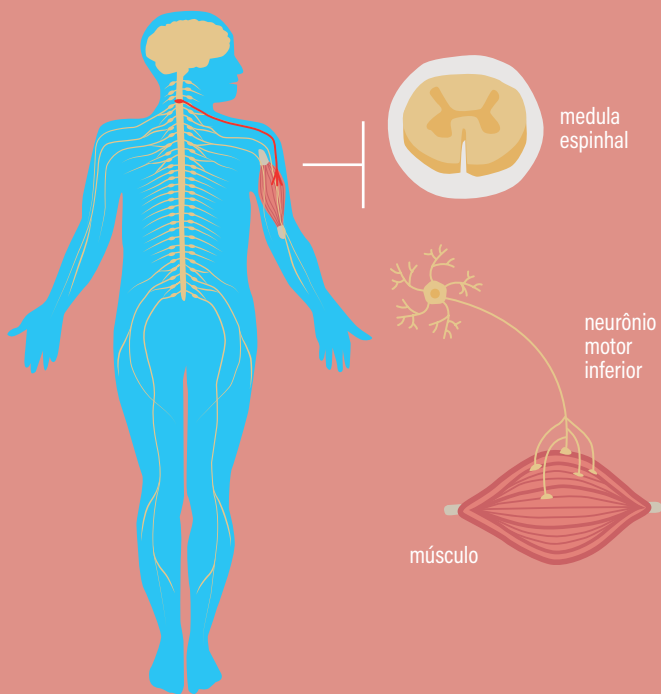
## O que é a Atrofia Muscular Espinhal (AME)?

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença genética rara que afeta os neurônios motores, responsáveis pelo controle muscular. Como consequência, os músculos controlados por esses neurônios se tornam fracos e atrofiam. A AME é um tipo de doença neuromuscular.

## Como a AME pode ser identificada?

Em geral, os sinais de fraqueza são progressivos e simétricos (iguais nos lados esquerdo e direito), sendo que as pernas são mais acometidas do que os braços. As regiões dos membros mais próximas do corpo também são mais afetadas do que as extremidades.

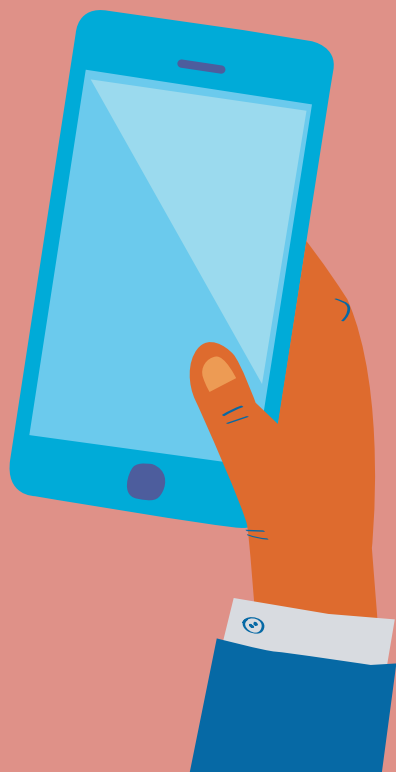
Bebês e crianças podem ser incapazes de sentar, engatinhar e ficar de pé. Já em alguns tipos, a pessoa pode não conseguir pular, correr, levantar-se do chão ou subir escadas. Algumas pessoas apresentam dificuldades respiratórias.



## O que fazer em caso de dúvidas?

É muito comum que algumas dúvidas apareçam somente depois da consulta com seu médico, em conversa com sua família ou mesmo pensando sozinho. Você pode entrar em contato com o serviço de aconselhamento genético para agendar uma consulta de acompanhamento e esclarecer suas questões.

ALÉM DISSO, O PACIENTE E SEUS FAMILIARES PODEM BUSCAR MAIS INFORMAÇÕES NO SITE DO CENTRO DE ESTUDOS DO GENOMA HUMANO E CÉLULAS-TRONCO: [GENOMA.IB.USP.BR](http://GENOMA.IB.USP.BR)



Pesquisa e Texto: Gilberto Stam . Ilustrações e Diagramação: Priscila Ballarin

# 13

# ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME)



Centro de Estudos do Genoma Humano e Células-Tronco

 **genoma**

apoio:

 **FAPESP**

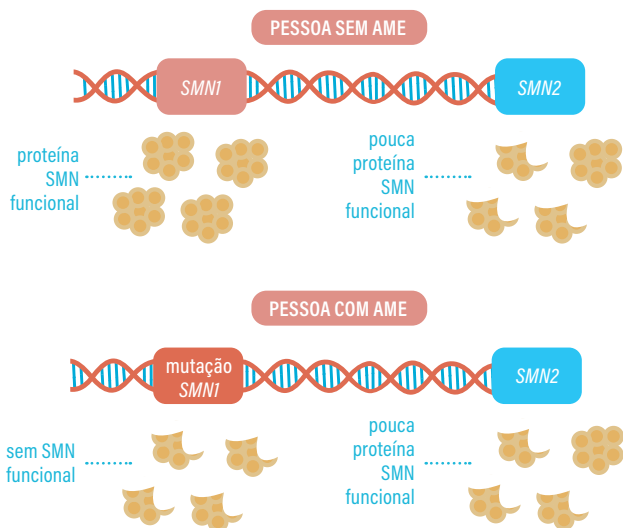
 **inct**  
Institutos nacionais de ciência e tecnologia

## Quais são as causas da AME 5q?

A AME 5q é causada por alterações no gene *SMN1*, localizado no braço longo do cromossomo 5, que é responsável pela produção da proteína de sobrevivência do neurônio motor, a SMN. Em pacientes com AME essa proteína possui alterações que impedem o funcionamento correto dos neurônios motores.

Há outros tipos de AME, causados por outras mutações genéticas. Elas são conhecidas como AMEs não-5q e não serão abordadas neste folheto.

A proteína SMN também pode ser produzida a partir de outro gene, o *SMN2*. No entanto, apenas uma pequena parte das proteínas SMN produzidas por esse gene é funcional. O resto tem o tamanho reduzido, é degradado rapidamente e não sustenta o funcionamento normal dos neurônios motores.



Como o número de cópias do gene *SMN2* varia de pessoa para pessoa, a quantidade de proteína SMN funcional produzida a partir dele também varia. Em pessoa com AME, a quantidade de proteína SMN produzida a partir do gene *SMN2* está relacionada com a gravidade da doença: quanto mais proteína SMN funcional, mais leve é o quadro da doença.

## Quais são os tipos de AME 5q?

A doença afeta ações como se sentar, andar, manter a cabeça ereta, se alimentar e respirar, por exemplo. Há 5 cinco subtipos de AME, que são caracterizados clinicamente de acordo com a idade de aparecimento dos primeiros sintomas e as habilidades motoras desenvolvidas.

O tipo 0 é o mais raro, e seus sinais aparecem já no período pré-natal, quando se observa poucos movimentos do feto.

Os demais tipos estão representados na tabela abaixo:

TIPO	INÍCIO DOS SINTOMAS	CAPACIDADE FUNCIONAL MÁXIMA
1	0 a 6 meses	Precisa de suporte para sentar.
2	< 18 meses	Senta de forma independente, porém incapaz de andar
3	> 18 meses	Caminha de forma independente, porém pode apresentar regressão dessa habilidade.
4	> 21 anos	Anda e não perde essa habilidade, podendo apresentar fraqueza e atrofia muscular.

## Como a AME é confirmada?

O diagnóstico definitivo da AME 5q é feito por meio do teste genético que identifica as mutações no gene *SMN1*. Esse exame é feito através de uma amostra de sangue ou saliva.

96% dos pacientes com AME apresentam perda de um longo trecho do gene, conhecido como éxon 7.

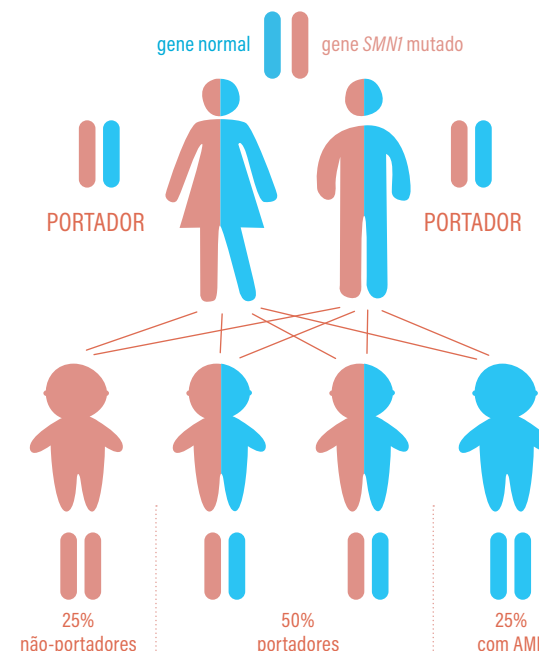
4% dos pacientes com AME apresentam perda de um pequeno trecho do gene ou mutações pontuais, ou seja, que afetam um único par de bases do DNA.

O médico saberá indicar o melhor exame para identificar cada tipo de mutação.

O diagnóstico precoce da AME 5q é fundamental para uma melhor qualidade de vida dos pacientes e familiares, seja por meio de medicamentos ou tratamentos paliativos, como a fisioterapia e os cuidados respiratórios.

## Como a AME 5q é herdada?

Em cerca de 98% dos casos, a mutação responsável pela AME está presente no pai e na mãe da criança. A AME acontece quando ambos os pais transmitem a mutação.



## Aconselhamento genético

Durante as sessões, o geneticista vai:

- Obter informações clínicas/médicas do paciente e sobre a presença de casos similares na família;
- Analisar os exames que o paciente tem disponíveis para verificar comprometimento de neurônios motores ou musculares;
- Indicar a realização do exame molecular se suspeitar de AME
- Confirmar ou não o diagnóstico e avaliar o risco da doença se repetir na família.
- Fornecer mais informações ao paciente e ao médico que cuidará do paciente.