

ESTUDO DA EPIDEMIOLOGIA DE PACIENTES COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL TIPO I: UMA REVISÃO DE LITERATURA

XXXVI Encontro de Iniciação Científica

Herlany Ferreira Bezerra, Fatima Ielda Oliveira Braga, Ana Tallita de Oliveira Xavier, Marcelo Alcantara Holanda

INTRODUÇÃO A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença genética autossômica recessiva, causada por deleção ou mutação homozigótica do gene *SMN1*, que resulta na redução dos níveis da proteína de sobrevivência do neurônio motor, levando à degeneração deles, acarretando fraqueza e paralisia muscular proximal progressiva simétrica. A doença varia de gravidade de acordo com o tipo. O tipo 1, cujos sintomas aparecem antes dos 6 meses de vida, em geral apresenta necessidade de suporte ventilatório e nutrição enteral e de assistência para movimentar-se, mas mantêm a capacidade intelectual e as funções sensoriais e emocionais.

OBJETIVOS Conhecer a epidemiologia da AME tipo 1 (AME1).

METODOLOGIA Este estudo constitui-se uma revisão de literatura iniciada em 2017, em que foram realizadas consultas aos bancos de dados PubMed e SciELO com as palavras-chave “incidence sma type 1”, “spinal muscular atrophy” e “spinal muscular atrophy type 1”. Tendo sido selecionados os artigos a partir de 1997 que apresentassem informações sobre prevalência e incidência no mundo, no Brasil e no Ceará dos pacientes com AME1.

RESULTADOS A prevalência da AME1 é muito controversa. Estima-se que 60% dos casos de AME é tipo 1, porém, segundo estudos com populações europeias, a prevalência de AME1 varia de 0,04 a 0,28 por 100.000, enquanto a prevalência total de AME é de 1 a 2 por 100.000. A análise desses dados reflete a expectativa de vida dos pacientes com AME1, que é muito menor que a dos outros dois tipos da doença.¹ Nenhum estudo mundial foi realizado, e os estudos sobre prevalência e incidência que foram realizados até o momento foram feitos com pequenas populações.² Não encontramos dados referentes à prevalência e à incidência da doença no Brasil e no Ceará. Recentemente o medicamento Nusinersen abre uma nova perspectiva terapêutica.

CONCLUSÃO Os dados sobre epidemiologia da AME no nosso país são muito escassos. Justifica-se a realização de estudos epidemiológicos no Brasil e no Ceará.

Palavras-chave: Atrofia Muscular Espinhal. AME tipo 1. Prevalência de AME tipo 1. Incidência de AME tipo 1.