Atrofia Muscular Espinhal: entender, cuidar e viver

Um guia para famílias e profissionais

INAME
Instituto Nacional da Atrofia Muscular Espinhal

Capa, projeto gráfico e diagramação: Farol Editora

Revisão: Editora Longarina

Ilustrações: Silvio Gomes

Imagens páginas 23, 25, 67 e 70: Shutterstock

Imagem de capa: Freepik

As demais fotos deste material, foram gentilmente cedidas por famílias e fazem parte do acervo Iname.

É permitida a reprodução total ou parcial desde material desde que citada a fonte.

Impresso no Brasil em outubro de 2020

Atrofia Muscular Espinhal:
entender, cuidar e viver

Um guia para famílias e profissionais

INAME
Instituto Nacional da Atrofia Muscular Espinhal

AUTORES:

Edmar Zanoteli
Eduardo Vital
Simone Andrade Holsapfel
Patrícia de Souza Crippa
Graziela Jorge Polido
Alexandre Zuccon
Silvia Marra
Lívia Loriato
Franciny Castiglioni Viana
Adriana Klein
Miguel Gonçalves
Juliane Arndt de Godoi
Diovana Loriato Hermesmeyer

Sobre este Guia

Este guia oferece uma visão geral do que é a Atrofia Muscular Espinhal (AME) e das múltiplas intervenções disponíveis para oferecer qualidade de vida para a pessoa com AME. Destina-se às famílias que possuem indivíduos com AME, aos profissionais de saúde que cuidam de pessoas com AME e a todos aqueles que desejam conhecer mais sobre a doença. Foi elaborado por profissionais especialistas em suas respectivas áreas de atuação, que generosa e voluntariamente compartilharam aqui sua experiência e seu conhecimento para tornar a jornada da AME melhor e mais suave.

O objetivo deste trabalho é ser uma fonte de informações que lhe ajude a entender o que é a doença e as necessidades das pessoas com AME. Encorajamos que você leia todos os tópicos deste guia. Aqui, você vai encontrar informações importantes sobre os vários aspectos dessa condição tão complexa, e poderá compartilhá-las, colaborando para que as pessoas com AME tenham uma vida cada vez melhor.

Conte conosco nessa caminhada! A AME pode impactar os movimentos, mas isso não significa que não vamos longe. Com amor, dedicação, conhecimento e apoio uns aos outros, nós podemos tudo!

Um grande e forte abraço,

INAME
Instituto Nacional da
Atrofia Muscular Espinhal

Sobre o INAME

O Instituto Nacional da Atrofia Muscular Espinhal - INAME é uma associação de familiares e pacientes com Atrofia Muscular Espinhal (AME), sem fins lucrativos, que atua na busca de tratamento e cuidados adequados para todas as pessoas com AME no Brasil, e no suporte às necessidades das famílias, desde o diagnóstico até a rotina diária de atuação multidisciplinar.

Nossa missão é disseminar informação e conhecimento para que todos os pacientes com AME possam ter uma vida digna e com qualidade, e atuar para possibilitar que todos tenham diagnóstico rápido e acesso aos tratamentos para atrofia muscular espinhal no Brasil da forma mais veloz e eficaz possível.

Nossa visão é tornar melhor a vida de cada família AME e ser referência em apoio, acolhimento, divulgação, capacitação e *advocacy* em prol da Comunidade AME no Brasil.

Nossos valores são dedicação, integridade, respeito, transparência, credibilidade e foco no paciente.

INAME
Instituto Nacional da Atrofia Muscular Espinhal

Sumário

Capítulo 1 **Entendendo a AME 9**

O que é AME? 10

Tipos de AME e sintomas 11

Genética 19

Diagnóstico 22

Tratamentos para AME 25

Capítulo 2 **Cuidando de quem tem AME 37**

Recém-diagnosticados 38

Cuidados respiratórios 39

Cuidados motores e ortopédicos 58

Cuidados nutricionais 81

Cuidados fonoterápicos 92

Cuidados odontológicos e ortodônticos 98

Capítulo 3 **Vivendo com AME 101**

Tecnologias assistivas 103

Home care 109

Dia a dia 113

Faça você mesmo 118

Considerações finais 124

Referências bibliográficas 126

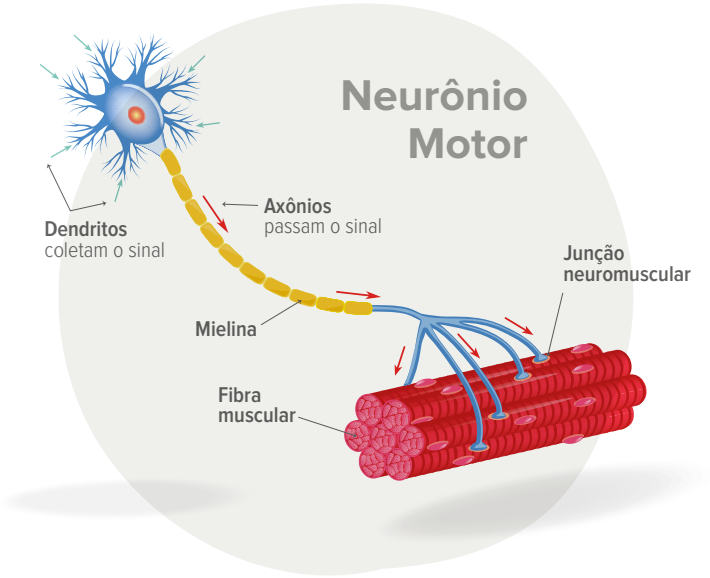
Capítulo 1

Entendendo a AME

O que é AME?

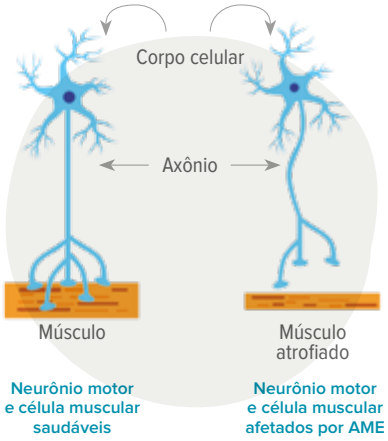
A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença de ordem genética que causa fraqueza dos músculos que controlam o movimento e a respiração. A doença é progressiva, o que significa que os sintomas pioram com o tempo. A AME é causada pela degeneração progressiva dos neurônios motores da medula espinhal e dos núcleos motores de nervos cranianos.

Os neurônios motores são as células que controlam as atividades musculares essenciais como andar, falar, engolir e respirar. Eles ligam a medula espinhal aos músculos do corpo. Uma pessoa nasce com todos os neurônios motores que ela terá durante toda a sua vida. Neurônios motores são células que não se regeneram, logo, quando morrem, não se desenvolvem novamente.



A AME é considerada uma doença rara, que afeta até 1 em cada 11.000 nascimentos, mas também é a principal causa genética de morte infantil. É a segunda doença de herança autossômica recessiva mais frequente em crianças (após a fibrose cística), sendo também a segunda doença neuromuscular mais encontrada nesse grupo etário (depois da distrofia muscular de Duchenne).

A AME é causada por defeitos no gene SMN1 no cromossomo 5, que faz com que esse gene produza níveis baixos da proteína de sobrevivência do neurônio motor (SMN). Essa proteína ajuda a manter saudáveis os neurônios motores localizados na medula espinhal. Sem proteína SMN suficiente, os neurônios motores degeneram. Sem neurônios motores, os músculos tornam-se fracos e atrofiam com o tempo, acarretando fraqueza dos braços e pernas, dificuldade para engolir e respirar.



A AME geralmente ocorre em pessoas que herdam duas cópias defeituosas do gene SMN1 – uma herdada do pai e outra da mãe. Na grande maioria dos casos, a AME é causada por um tipo de alteração chamada de deleção (ausência) de fragmentos do gene SMN1 no cromossomo 5q. Em aproximadamente 97% dos pacientes com AME, tais deleções ocorrem em ambas as cópias do SMN1.

A doença atinge igualmente ambos os sexos, pessoas de todas as raças e etnias.

Tipos de AME e sintomas

Os principais sintomas da AME são fraqueza e atrofia muscular, que pioram com o tempo. Quanto mais precoce o início dos sintomas, mais grave é a manifestação da doença. Dependendo da idade de início dos sintomas e do grau do comprometimento motor, a AME é classificada em pelo menos 5 subtipos: tipos 0, 1, 2, 3, e 4.

Os tipos mais comuns de AME são os Tipos 1, 2 e 3. Dentre os indivíduos que nascem com AME, cerca de 60% desenvolvem o Tipo 1 da doença e apresentam perda rápida e irreversível dos neurônios motores.

É importante saber que a classificação em tipos é clínica, conforme os marcos motores que o paciente alcançou e a idade de início dos sintomas. Não é o resultado do exame genético nem o número de cópias do gene SMN2 que vão determinar qual o tipo de AME do paciente.

Tipo	Idade de início dos sintomas	Capacidade funcional máxima
0	Pré-natal	Hipotonia profunda e insuficiência respiratória grave já ao nascimento. Não atinge marcos motores.
1	0 a 6 meses	Não consegue sentar sem apoio.
2	< 18 meses	Permanece sentado de forma independente, porém não consegue andar de forma independente.
3	> 18 meses	Anda de forma independente, porém pode perder esta habilidade com a progressão da doença.
4	> 21 anos	Anda e não perde essa habilidade, podendo apresentar certa fraqueza muscular.

Tipo 0 - Forma pré-natal, também conhecida como Tipo 1a:

A forma mais grave de AME é também uma das mais raras. Os sintomas aparecem ainda durante a gestação, como a baixa movimentação fetal. Os bebês já nascem com fraqueza muscular e insuficiência respiratória grave e defeitos cardíacos, geralmente precisando de suporte ventilatório nos primeiros minutos ou horas após o nascimento. Muitos apresentam deformidades osteoesqueléticas e cardiopatia já ao nascimento. A maioria destes bebês acaba falecendo com poucas semanas de vida. Em geral, esses bebês possuem apenas uma cópia do gene SMN2.

Tipo 1 - Forma infantil grave, ou doença de Werdnig-Hoffmann:

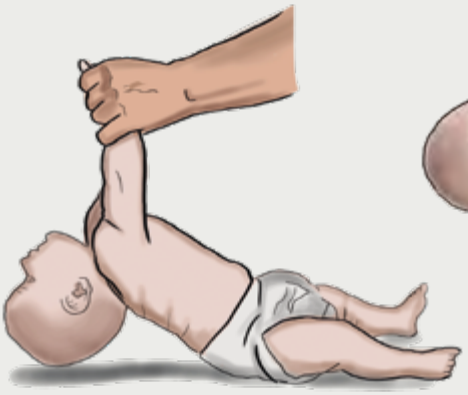
O Tipo 1 é a forma mais comum de manifestação da AME: cerca de 60% dos bebês que nascem com AME, desenvolvem o Tipo 1.

Os sintomas aparecem até o sexto mês de vida – mais precisamente entre os 2 e os 4 meses de idade. Estes sintomas incluem redução do tônus muscular (hipotonia), diminuição do movimento das pernas e braços e redução dos reflexos tendíneos. Geralmente, os bebês não conseguem sustentar o pescoço e não atingem o marco motor de sentar sem apoio. A fraqueza muscular mostra inicialmente predomínio proximal (mais próximo do tronco), mas com a rápida progressão da doença os movimentos distais também ficam prejudicados. Estas crianças desenvolvem um tórax em forma de sino devido à fraqueza dos músculos intercostais, e a respiração é conhecida como paradoxal (pelo abdômen). Os músculos faciais e bulbares também são comprometidos, levando à dificuldade de sucção, deglutição, refluxo gastroesofágico, constipação intestinal e desnutrição de rápida instalação.

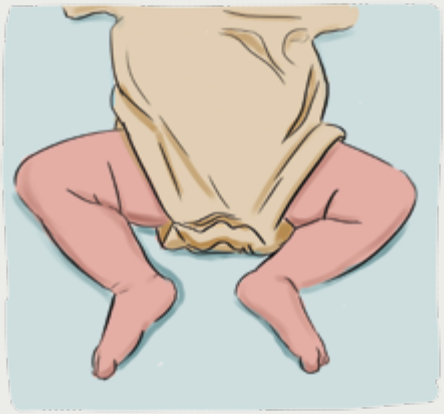
A criança apresenta fasciculações (tremor) na língua e normalmente tem choro e tosse fracos e, devido à hipotonia, é comum ficar na postura de "perna de sapinho". Sem tratamento adequado, a maior parte destas crianças falecem ou se tornam dependentes de ventilação mecânica permanente até o final do segundo ano de vida. A adoção de cuidados respiratórios e nutricionais proativos pode reduzir a mortalidade antes dos dois anos para 30%.

Visualizando

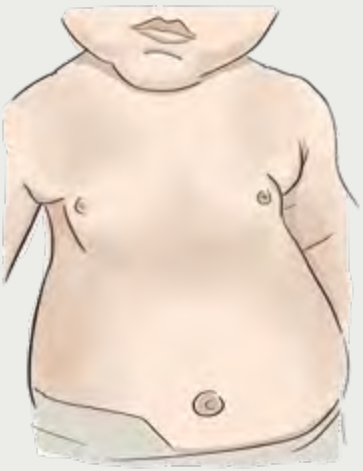
Bebê hipotônico



Perna de “sapinho”



Tórax em sino



Tipo 2 - Forma intermediária ou doença de Dubowitz:

O início dos sintomas e da fraqueza muscular ocorre entre 6 e 18 meses. A criança consegue sentar sem apoio, porém não chega a andar. Também pode apresentar dificuldade respiratória em graus variados e problemas de deglutição, mas em menor grau do que no Tipo 1. Ao longo de seu desenvolvimento, podem surgir anomalias esqueléticas como escoliose, deslocamento de quadril e deformidades articulares. A força muscular tende a piorar de forma lentamente progressiva. Com a progressão da doença não é incomum a necessidade do uso de ventilação não invasiva. Achados muito característicos incluem tremor fino das extremidades e fasciculações de língua. A maioria das crianças com AME Tipo 2 atinge a idade adulta jovem e muitas chegam à idade adulta. Os pacientes de AME Tipo 2 possuem usualmente duas ou três cópias do gene SMN2.

Tipo 3 - Forma juvenil moderada ou doença de Kugelberg-Welander:

O surgimento dos sintomas acontece após os 18 meses de idade. Os pacientes apresentam capacidade de ficar em pé e andar, mas devido à progressão da doença podem perder essa habilidade ao longo da vida. Crianças que desenvolvem a doença antes dos 3 anos de idade têm maior chance de perder a capacidade para andar até os 10 anos de idade. As pernas são mais gravemente afetadas do que os braços. A

marcha pode adquirir uma característica que lembra as miopatias, com báscula de bacia. Ao levantar-se do chão, estas crianças podem apresentar o levantar de Gowers, tipicamente descrito na distrofia muscular de Duchenne. Pessoas com AME Tipo 3 tendem a ter uma sobrevida normal. Tremor fino das mãos também são observados. Fasciculações também podem ser observadas, porém são menos frequentes. Em algumas classificações, a AME Tipo 3 é subdividida em 3a e 3b, sendo a primeira com início entre 18 meses e 3 anos de idade e progressão mais rápida, e a segunda, mais benigna, em pacientes com início após os 3 anos de idade. É possível também considerar o Tipo 3c, com início a partir dos 12 anos de idade. Os pacientes de AME Tipo 3 possuem usualmente três ou quatro cópias do gene SMN2.

Tipo 4 - Forma adulta:

A AME Tipo 4 é a forma mais branda, e também uma das mais raras, representando menos de 5% dos casos. Os sintomas começam a se desenvolver no indivíduo entre 20 e 30 anos de idade. O indivíduo apresenta sintomas leves a moderados de fraqueza muscular (principalmente nos quadris e pernas), não apresentando dificuldades respiratórias ou de alimentação. A maioria das pessoas com AME Tipo 4 pode andar sem ajuda até aproximadamente os 60 anos de idade. Tremores finos das mãos podem estar presentes. Os pacientes têm quatro ou mais cópias do gene SMN2. A sobrevida é normal.

Resumindo

Tipo	Sintomas
Tipo 0	• Hipotonia severa já ao nascer. • Insuficiência respiratória grave já ao nascer.
Tipo 1	• 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 apresenta 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.
Tipo 2	• Fraqueza muscular. • Podem ocorrer problemas de deglutição, tosse e respiração, mas normalmente são menos comuns que a do Tipo 1. • Sintomas de dor muscular e rigidez articular. • Fasciculações (tremores) na língua. • Tremores finos nas mãos com dedos estendidos. • Podem surgir problemas na coluna, como escoliose e cifose (curvatura anormal da coluna vertebral).
Tipo 3	• Fraqueza muscular: os músculos das pernas normalmente são mais afetados do que os dos braços. • Pode haver dor muscular. • Escoliose pode ocorrer eventualmente.
Tipo 4	• Fraqueza muscular mais branda e tardia. • Pode haver perda da função motora gradativa.

Na prática clínica, observa-se às vezes alguma sobreposição entre os subtipos 1 e 2 ou 2 e 3, de modo que determinados pacientes não se enquadram perfeitamente em todos os critérios de um determinado subtipo. Por exemplo, há pacientes com início do quadro clínico no primeiro ano de vida que desenvolvem a marcha independente. Há outros, com início da fraqueza após terem adquirido a marcha, que evoluem rapidamente para intensa atrofia e graves intercorrências respiratórias.

Atualmente, em função do surgimento de tratamentos com medicações capazes de mudar o curso da doença, temos vivido uma transformação em relação à "classificação original" dos pacientes. Por exemplo, pacientes AME Tipo 1 que iniciam o tratamento cedo têm apresentado resposta excelente, e passam a conseguir sentar sem apoio – o que seria impossível dentro do curso natural da doença. Então, para estes pacientes, muitas vezes as suas necessidades poderão se aproximar daquelas de pacientes AME Tipo 2.

Com a mudança do curso natural da doença, principalmente nos casos de pacientes que iniciam tratamento na fase pré-sintomática ou logo após o início dos sintomas, a classificação em tipos "originais" faz cada vez menos sentido para identificar as necessidades de cada indivíduo. Os sintomas do Tipo "original" da criança podem desaparecer, e ela pode ganhar características do Tipo subsequente. Por isso, para o planejamento da reabilitação, ganha cada vez mais relevância a classificação a seguir:

Pacientes que não sentam
(em inglês, o termo é *non-sitters*)

Pacientes que sentam
(em inglês, o termo é *sitters*)

Pacientes que andam/ deambulam
(em inglês, o termo é *walkers*)

A correlação entre o tipo de AME e o número de cópias do gene SMN2

Existe uma correlação entre a quantidade de cópias do gene SMN2 e o tipo de AME. Em geral, quanto maior a quantidade de cópias do SMN2, mais branda vai ser a manifestação da doença no indivíduo. Contudo, essa correlação não é absoluta. Apesar de ser raro, podemos encontrar indivíduos do Tipo 1 com quatro cópias do gene SMN2, ou indivíduos do tipo 3 com duas cópias. Por isso, o número de cópias do SMN2 não deve ser usado para determinar o prognóstico dos pacientes e tampouco para classificar o tipo de AME que o indivíduo possui.

Genética

A atrofia muscular espinhal é uma doença genética que cursa com a morte de neurônios motores devido à redução nos níveis da proteína SMN, que é necessária para a sobrevivência do neurônio.

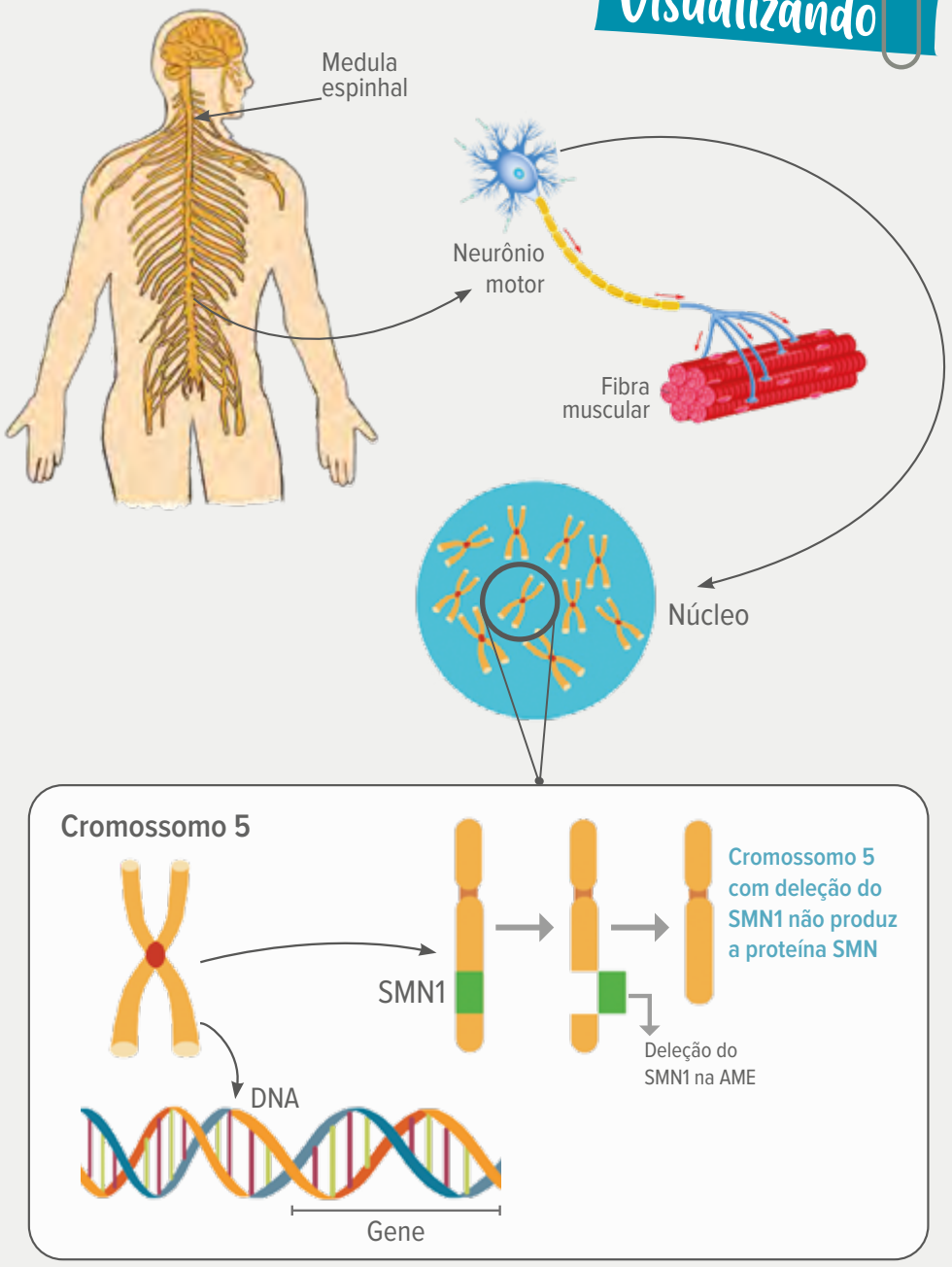
Em pessoas saudáveis, a proteína SMN é produzida a partir do gene SMN1, localizado no cromossomo 5q. Em pessoas com AME, uma mutação no gene SMN1 faz com que uma parte dele, o exon 7, esteja ausente e assim, ele perde a sua função de produção da proteína SMN.

Veja o diagrama na próxima página!

A proteína SMN também pode ser produzida a partir de um segundo gene muito parecido com o SMN1, conhecido como gene SMN2. No entanto, somente uma pequena quantidade da proteína SMN produzida pelo gene SMN2 é funcional, de forma que não é suficiente para "suprir" toda a necessidade da proteína para manter os neurônios motores saudáveis.

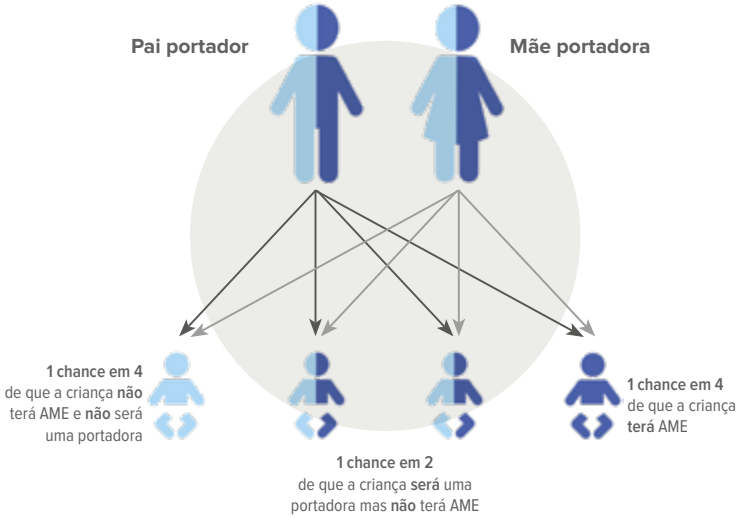
A AME é uma doença genética de herança autossômica recessiva. Os indivíduos que apresentam os sintomas da doença possuem dois alelos SMN1 com mutação, um herdado do pai e outro da mãe.

Visualizando



Hereditariedade

O pai e a mãe possuem uma cópia do alelo mutado e a outra cópia normal. Graças a essa cópia normal do SMN1, que consegue produzir a proteína SMN para suprir o neurônio motor, não apresentam os sintomas da AME.



O indivíduo que tem uma cópia do alelo mutado e a outra cópia normal é chamado de portador, pois não manifesta a doença, mas pode transmiti-la se casar com outro indivíduo também portador. Aproximadamente, uma a cada 50 pessoas são portadoras da mutação no gene SMN1. Quando o indivíduo tem as duas cópias dos alelos mutados, diz-se que é afetado – e desenvolverá os sintomas da AME. A chance de que estes pais portadores tenham um filho afetado é de 25% a cada gestação.

1 a cada 50 pessoas são portadoras da mutação no gene SMN1

Diagnóstico

O único exame capaz de confirmar a AME é o teste genético molecular. Se o paciente tiver sintomas que indicam suspeita de AME, deve-se conduzir diretamente o teste genético.

Antigamente, era comum que o médico solicitasse exames como a eletroneuromiografia e a biópsia muscular. Porém, esses exames não são capazes de fechar o diagnóstico de AME, são extremamente dolorosos para a criança e só fazem atrasar a conclusão final do diagnóstico do paciente.

Por isso, a recomendação do Consenso 2018 é que, se há suspeita de AME, deve-se partir para o exame genético de imediato.

Inicia-se a investigação por técnicas que detectam deleção do gene SMN1. A técnica mais utilizada para este fim é o MLPA. A ausência do éxon 7 nos dois alelos do gene SMN1 confirma o diagnóstico de AME; tal situação ocorre em 90 a 95% dos pacientes. Em 5% a 10% dos pacientes ocorre a deleção de apenas um alelo do gene SMN1 e o outro apresenta mutação intragênica; muito mais raramente ainda há mutação intragênica em ambos os alelos. Assim, caso seja detectada uma cópia completa do gene e haja sinais clínicos de AME, deverá ser realizado o sequenciamento do gene para detecção de mutações intragênicas. A presença de mutação de ponto em um dos alelos, sendo o outro deletado, confirma o diagnóstico de AME.

Para a confirmação do diagnóstico genético, a quantificação das cópias do gene SMN2 não é necessária. Mas o conhecimento da quantidade de cópias do gene SMN2 também é importante, pois pode auxiliar na predição da severidade da doença e abordagem terapêutica.

Atualmente, existem meios e programas para que o médico responsável pelo paciente solicite a realização do teste genético molecular e a avaliação do número de cópias do gene SMN2 de maneira gratuita em caso de suspeita de AME. Não é necessário que o médico tenha especialidade específica para fazer o pedido.

O teste genético é fornecido por um laboratório independente, que é responsável pelo envio do kit diagnóstico, pela logística de recolhimento da amostra coletada, pelo processamento do exame e pelo laudo técnico. As informações são enviadas diretamente ao médico solicitante.

Para a realização do exame através desse canal, o paciente com suspeita de AME deve preencher e assinar termo de consentimento para realizar o exame (obtenção da amostra, transporte e realização do exame pelo laboratório independente).

Triagem Neonatal para AME

Triagem neonatal é um procedimento médico usado para identificar doenças em crianças em fase pré-sintomática.

No Brasil, o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) do SUS oferece a triagem neonatal gratuitamente a todos os bebês nascidos vivos para sete doenças. Para que a incorporação de uma doença em um programa de triagem neonatal seja considerada, é necessário que sejam preenchidos alguns pré-requisitos, dentre eles:

Critérios para inclusão de doença em programa de triagem (Wilson e Jungner):

- A doença deve ser um importante problema de saúde pública.
- A doença deve ter a história natural bem conhecida.
- Deve haver benefício direto à criança na detecção e tratamento precoce da doença, e esse benefício deve ser maior do que se a condição fosse tratada mais tardiamente, no momento do diagnóstico habitual. Ou seja, a implementação precoce de um tratamento leva a um melhor prognóstico para a criança.
- Devem existir testes diagnósticos disponíveis, aceitáveis, confiáveis e viáveis.
- O custo do rastreamento deve ser razoável.
- A doença deve ser tratável.
- Deve existir um processo contínuo e sistemático de rastreamento.

A AME ainda não está incluída no PNTN, mas cumpre todos os pré-requisitos para que seja considerada a sua incorporação ao Programa.

Com a recente incorporação de tratamentos farmacológicos ao SUS, torna-se urgente discutir a triagem neonatal para AME. Isso porque, como a doença é degenerativa, todos os tratamentos farmacológicos desenvolvidos ou em fase de desenvolvimento apresentam um resultado tanto melhor quanto mais cedo se inicia o tratamento na criança. Estudos científicos apontam que, ao completarem seis meses de vida, o bebê já perdeu cerca de 90% de seus neurônios motores, que não serão recuperados mesmo após o início de qualquer tratamento. Por isso, o ideal é a criança iniciar o tratamento na fase pré-sintomática, ou seja, antes de manifestar os sintomas da doença.

Assim, tendo em vista que já existe tratamento disponível oferecido pelo SUS, com previsão para tratamento de crianças pré-sintomáticas, é importante discutir maneiras de como obter os melhores resultados possíveis para estas crianças. Se iniciado o tratamento na fase pré-sintomática, esta criança terá grande potencial para desenvolver uma vida normal e produtiva, sem ter ao longo de sua vida intercorrências ou limitações que poderiam representar outros custos ao sistema público de saúde.

Atualmente, já existem técnicas para a realização de testes genéticos que possuem resultados confiáveis e custos viáveis, o que possibilita considerar a implantação da triagem neonatal para a AME em toda a população.

É preciso lutar por esta política pública, que é o caminho para um futuro sem AME no Brasil. O movimento **#amenotestedopezinho** é uma iniciativa de um grupo de associações com o objetivo de conscientizar a sociedade e o Poder Público sobre a necessidade de inclusão da AME no PNTN.

Diagnóstico pré-implantacional

O diagnóstico pré-natal em feto de famílias que já tiveram um filho acometido é possível em amostra de vilosidade coriônica, líquido amniótico ou sangue do cordão, mas o resultado é de difícil interpretação quando não se encontra deleção em homozigose, ou seja, nos dois alelos.

Na atualidade, os métodos de fertilização *in vitro* permitem o diagnóstico pré-implantacional a fim de selecionar embriões sem mutação do gene SMN1. No entanto, tal abordagem é cara e não está disponível no SUS.

Tratamentos para AME

Novos tratamentos para AME oferecem esperança para muitas pessoas. Esses tratamentos são os primeiros que têm como alvo a causa de base da doença e podem evitar que a doença se desenvolva ou piore. Felizmente, novos tratamentos mudaram a história natural da AME. Com diagnóstico e tratamento precoces, muitas crianças e adultos com AME podem ter a progressão da doença limitada, com prolongamento da expectativa de vida e a oportunidade de viver com melhor qualidade de vida.

O tratamento global da AME consiste na administração de terapias modificadoras da doença (tratamentos farmacológicos) combinadas com as terapias de suporte (fisioterapia, fonoterapia, terapia ocupacional, entre outras), conforme o quadro clínico e a necessidade específica de cada paciente. Nesta sessão, serão abordados os tratamentos medicamentosos considerados modificadores da doença.

Visão geral

Uma das formas de tratar a AME é aumentar a quantidade de proteína SMN no organismo. Essas formas de tratamento da AME são frequentemente chamadas de abordagens “baseadas em SMN”.

Alguns tratamentos que aprimoram o SMN têm como alvo o gene SMN2, fazendo com que ele produza uma quantidade maior de proteína SMN funcional. Outras abordagens de aumento na expressão de SMN atuam para substituir ou reparar diretamente o gene SMN1 defeituoso.

O fator tempo

Independentemente do tipo de tratamento escolhido, é importante que os pacientes com AME iniciem a terapia o mais rápido possível, logo após o diagnóstico. Isso porque, quando os níveis da proteína SMN são baixos no organismo, as células do neurônio motor degeneram rapidamente. Em bebês com AME Tipo 1, 90% dos neurônios motores morrem até os seis meses de idade. E uma vez perdidos esses neurônios, eles não regeneram.

O início precoce da terapia é a única maneira de evitar a degeneração dos neurônios. Para bebês identificados por meio de triagem neonatal, ou por ter tido irmão afetado com a doença, o tratamento deve começar antes mesmo de o bebê apresentar os sintomas da AME, em uma fase pré-sintomática.

Em ensaios clínicos de terapias baseadas em SMN, os pacientes que iniciaram o tratamento mais cedo tiveram melhores resultados do que aqueles que iniciaram o tratamento mais tarde.

Tratamentos aprovados

SPINRAZA (Nusinersena) – Oligonucleotídeo antissense

Spinraza é uma terapia que aumenta a produção da proteína SMN funcional pelo gene SMN2. Spinraza é um oligonucleotídeo antissense.

A medicação é aprovada pela Anvisa, FDA, EMA e outros órgãos regulatórios. A forma de administração é intratecal, já que esses medicamentos não são capazes de atravessar a barreira hematoencefálica, e deve ser conduzida por profissional médico com experiência em punção lombar.

Uma das maiores limitações desta terapia é a administração intratecal em pacientes com desvios de coluna ou cirurgia prévia de coluna. Nestes casos, há

necessidade do uso de exames de imagem para auxiliar a administração da droga, tais como tomografia computadorizada.

O tratamento consiste em duas fases: na chamada fase de ataque, são administradas 4 doses por 2 meses (D1, D+14, D+28, D+58). Na fase de manutenção, que se inicia a partir da quinta dose, o paciente deve receber a aplicação a cada 4 meses, pelo resto da vida. Portanto, no primeiro ano de tratamento o paciente recebe seis doses. A partir do segundo ano, recebe três doses por ano.

No Brasil, logo após aprovação pela Anvisa em 2017, o alto custo do nusinersena foi inicialmente um fator limitante para o seu uso na prática clínica, mas devido à grande mobilização da sociedade civil e de associações de pacientes, o medicamento passou a estar disponível no SUS desde 2019 por meio do PCDT (Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas) para AME Tipo 1. Embora existam evidências de que a medicação traga benefício para pacientes de todos os tipos e idades, o protocolo tornou o nusinersena disponível no SUS para pacientes pré-sintomáticos com até 3 cópias do SMN2 e para pacientes com AME do Tipo 1 com início dos sintomas antes de seis meses de idade e sem necessidade de ventilação mecânica permanente, como também para pacientes com diagnóstico molecular em fase pré-sintomática e até 3 cópias do gene SMN2.

Antes de qualquer movimentação para buscar o tratamento com Spinraza, é preciso confirmar o diagnóstico através do exame de DNA.

Resultados de Estudos sobre Spinraza

No ensaio clínico ENDEAR, placebo controlado na proporção de 2:1, o nusinersena foi administrado a 121 pacientes com AME Tipo 1 que tinham até sete meses de idade e os resultados do tratamento foram avaliados considerando-se a aquisição de marcos motores básicos do desenvolvimento (sustento da cabeça, sentar com e sem apoio, ficar em pé com e sem apoio, chutar em supino, rolar e engatinhar). Resultados preliminares em 82 pacientes avaliáveis mostrou melhora em 40% dos tratados (21/52) ao passo que nenhuma melhora foi registrada nos 30 não tratados. O estudo foi então aberto com extensão do tratamento a todos os pacientes.

Ao término do estudo, 55% dos pacientes que haviam sido tratados desde o início apresentaram benefícios da função motora e sobrevida, além de ter sido observado aumento da idade livre do uso da ventilação permanente. Houve evidência que o maior benefício ocorreu em pacientes tratados em até 12 semanas após o início dos sintomas. Os efeitos colaterais mais comumente relatados foram infecções das vias aéreas superiores, broncopneumonia, obstipação, proteinúria assintomática e trombocitopenia.

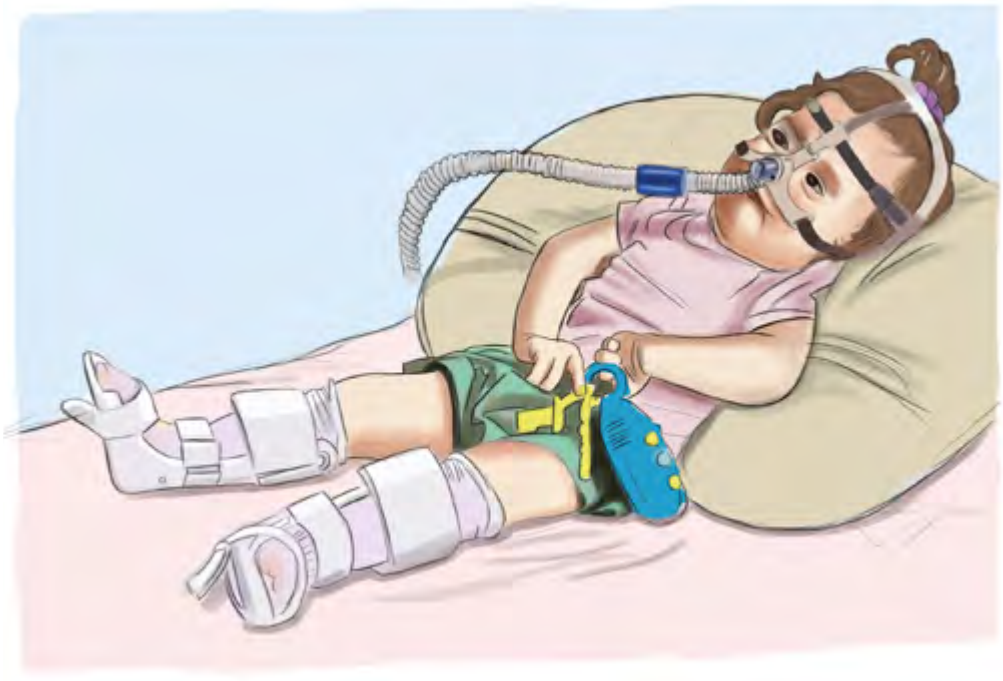
O estudo de fase III CHERISH analisou o tratamento de 100 pacientes com AME Tipo 2 ou 3, de dois a 12 anos de idade, a grande maioria com três cópias do gene SMN2, que receberam nusinersena durante 15 meses. A proporção de tratados *versus* placebo foi 2:1. O estudo resultou em melhora da função motora, avaliada pela escala *Hammersmith Motor Function Scale Expanded* (HMFSE) em 57% das crianças tratadas, sendo que os melhores escores foram observados em crianças menores e tratadas precocemente.

Mais recentemente, o estudo dos pacientes com AME que receberam nusinersena em fase pré-sintomática, denominado NURTURE, incluiu 25 participantes com duas ou três cópias do gene SMN2. Na última visita do estudo, todos os pacientes com 34 meses de média de idade estavam vivos sem ter necessitado de traqueostomia ou ventilação permanente. Todos os 25 participantes alcançaram o marco de sentar sem apoio, 23 (92%) conseguiram caminhar com assistência e 22 (88%) alcançaram a marcha independente. A aquisição dos marcos motores foi próxima daquela do desenvolvimento motor normal. Esses resultados, referidos com uma mediana de 2,9 anos de acompanhamento, enfatizam a importância do tratamento pré-sintomático com nusinersena em bebês com histórico familiar imediatamente após o estabelecimento do diagnóstico genético da AME, além de justificar os esforços emergentes para incluir a AME no programa de triagem neonatal da rede pública.

Após os estudos clínicos relatados, o nusinersena passou a ser utilizado em diversos países e surgiram diversas publicações independentes que vêm demonstrando melhora da função motora em diferentes proporções de pacientes com AME Tipo 1. O estudo de

Pane e col. (2018) foi o primeiro a salientar que, embora o tratamento precoce ofereça melhor resultado, alguns pacientes se beneficiam com o tratamento mesmo que estejam em estágios mais avançados da doença do que o preconizado pelo estudo ENDEAR.

Na experiência do Dr. Rodrigo de Holanda Mendonça e col. do Hospital das Clínicas de São Paulo, o tratamento de 21 pacientes com AME Tipo 1 e um pré-sintomático, levou ao ganho médio na escala motora CHOP-INTEND de 4,9 pontos aos seis meses, 5,9 pontos aos 12 meses, 6,6 pontos aos 18 meses e 14 pontos aos 24 meses de seguimento. Pacientes que tinham duração da doença menor que 12 meses e/ou não estavam em uso de ventilação invasiva no início do tratamento apresentaram melhor resposta no CHOP-INTEND (> 4 pontos). Entre os pacientes sintomáticos, 28,6% adquiriram algum marco motor ou ganharam pelo menos três pontos na escala funcional HINE-2. O paciente pré-sintomático começou a sentar sem apoio aos sete meses de idade e não necessitou de suporte ventilatório. Na maioria dos pacientes com ventilação não invasiva no início do estudo, o tempo diário de suporte ventilatório foi reduzido após o tratamento; porém, nenhuma mudança no uso diurno da ventilação foi observada na maioria dos pacientes que estava em ventilação invasiva no início do estudo.



Outro estudo brasileiro realizado no Hospital das Clínicas de São Paulo mostrou efeitos benéficos do nusinersena também para pacientes com AME tipos 2 e 3 (Mendonça e col., 2020). Neste estudo, foram avaliados 30 pacientes com AME tipos 2 e 3 tratados com nusinersena em comparação com 37 pacientes não tratados. Resultados mostraram ganho de +1,47 pontos (12 meses) e +1,60 pontos (24 meses) na escala HFMSE no grupo tratado, em comparação com perda de – 1,71 (12 meses) e – 3,93 pontos (24 meses) no grupo não tratado. O estudo mostrou que quanto menor o tempo de doença, melhor foi a resposta ao tratamento. Um grupo de 11 pacientes que tinha quadro motor mais grave (não sentava) foi avaliado pela escala CHOP-INTEND, e nestes casos houve variação de 32,27 pontos antes do tratamento para 34,64 pontos após 1 ano de tratamento. Pacientes em idade adulta também tiveram resultados satisfatórios, mostrando estabilização da doença ou ganho funcional. Interessantemente, em muitos destes pacientes observou-se melhora no controle cervical e de tronco e da qualidade da voz. O estudo também mostrou menor número de hospitalizações no grupo tratado. No entanto, ao contrário dos benefícios com relação à função motora, a escoliose continuou piorando mesmo com o tratamento. Complicações ocorreram em torno de 4,2% dos casos relacionados com a administração intratecal (síndrome pós-punção).

Mesmo em pacientes em idade adulta, o uso do nusinersena tem mostrado efeitos benéficos, tais como melhora na pontuação de escalas motoras, na capacidade para marcha dos pacientes ambulantes e da fadiga (Maggi e col., 2020; Hagenacker e col., 2020).

EVRYSDI (Risdiplam) – Modificador do padrão de splicing *(moléculas pequenas)*

Além do nusinersena e também dirigidas seletivamente ao gene SMN2, foram sintetizadas e estão em estudo pequenas moléculas administradas por via oral, que já têm sido testadas com bons resultados tanto em modelos animais quanto em pacientes. Entre estas, a molécula RG 7916, que foi denominada Risdiplam, já está aprovada para uso comercial.

Risdiplam é uma terapia que atua no gene SMN2. É uma molécula pequena que faz com que esse gene produza uma proteína SMN mais completa. É administrado por via oral, atravessa a barreira hematoencefálica e tem ampla distribuição tecidual.

Risdiplan foi testado em vários grupos diferentes, de bebês pré-sintomáticos até adultos. Também está sendo estudado em indivíduos que receberam anteriormente outras terapias. Alguns desses estudos estão sendo conduzidos também no Brasil.

Essa é uma medicação oral de uso diário. Também pode ser administrada através da gastrostomia e deve ser tomado durante toda a vida do indivíduo.

Risdiplam obteve seu registro pela FDA em agosto de 2020 para uso em pacientes com AME Tipo 1, 2 e 3, para adultos e crianças maiores de 2 meses de idade. No Brasil recebeu aprovação da Anvisa em outubro de 2020.

Resultados de Estudos sobre Risdiplan

Na atualidade, estão em andamento estudos de fase II/III, de caráter multinacional: estudo aberto FIREFISH em crianças de 1 a 7 meses de idade com quadro clínico de AME Tipo 1; estudo randomizado SUNFISH, duplo-cego, placebo controlado, em pacientes com AME tipos 2 e 3 entre 2 e 25 anos de idade, não deambulantes, e um terceiro estudo aberto RAINBOWFISH em bebês pré-sintomáticos com diagnóstico molecular de AME e início de terapia até 6 semanas de idade. Resultados da parte 1 do FIREFISH, ainda não publicados, demonstraram que sete dos 21 bebês (33%) adquiriram a capacidade de sentar sem apoio por 5 segundos, um marco jamais alcançado na história natural de crianças com AME Tipo 1.

Esses resultados, em conjunto com resultados positivos também observados na parte 1 do estudo SUNFISH, formaram o embasamento para a aprovação do Risdiplam pelo FDA, em agosto de 2020. O medicamento recebeu nome comercial de Evrysdi.

Os resultados preliminares da Parte 2 do FIREFISH, disponibilizados pela Roche, após 12 meses de tratamento, mostraram que 29% dos pacientes adquiriram a capacidade de sentar sem apoio por 5 segundos; 93% sobreviveram e destes, 95% mantiveram a capacidade de deglutição, e 49% não necessitaram de hospitalização. Os resulta-

dos da parte 2 do SUNFISH mostraram que nos pacientes com AME Tipos 2 e 3 tratados por 12 meses, os escores das escalas funcionais melhoram significativamente em comparação ao placebo, também melhorando a independência nas atividades da vida diária avaliada por uma escala de qualidade de vida. Em ambos os estudos, não houve nenhum efeito adverso sério que levasse à suspensão do Risdiplam.

O estudo RAINBOWFISH está ainda em fase de recrutamento, inclusive com centros no Brasil. Estudo *open label*, que visa avaliar eficácia, segurança, farmacocinética e farmacodinâmica em bebês com genótipo para AME assintomáticos.

Considerando todos os estudos, mais de 400 pacientes participam dos estudos clínicos relacionados ao Risdiplan. Este é um número muito expressivo, principalmente em se tratando de uma doença rara.

ZOLGENSMA (onasemnogeno abeparvoveque) – Terapia de reposição gênica

É um tratamento que melhora os níveis de proteína SMN funcional através da introdução na célula do paciente de um novo gene SMN1. A terapia gênica Zolgensma (onasemnogene abeparvovec), cuja via de administração é endovenosa em dose única, tem se mostrado uma opção para o tratamento de crianças com AME até dois anos de idade, já sendo utilizada nos EUA (aprovado pelo FDA em 2019) e aprovada pela Anvisa no Brasil em agosto de 2020.

Nesta terapia, uma cópia do gene SMN1 é inserida em um vetor viral AAV9 não replicante. No DNA viral eliminam-se os genes que permitem replicação e patogenicidade do vírus e no lugar é inserido o transgene humano normal com o respectivo promotor. O vetor AAV9 é capaz de atravessar a barreira hematoencefálica, permitindo assim a administração endovenosa. Como o fragmento de DNA inserido fica retido no núcleo da célula de forma permanente, o medicamento é aplicado em uma só dose. No entanto, a duração do efeito da terapia ainda não foi estabelecida.

É preciso saber que o tratamento não é a cura da doença. O tratamento não incorpora o gene SMN1 de uma forma definitiva no genoma do indivíduo, e não há informações do

tempo do efeito da terapia. Além do mais, o tratamento não recupera os neurônios que já morreram e não é capaz de eliminar todos os sintomas que já se evidenciaram no paciente.

Resultados de Estudos com Zolgensma

No estudo fase I foram tratados 12 bebês, de 0 a 9 meses de idade para testar segurança e escalonamento de dose única por via EV. Adicionalmente, observou-se marcante melhora motora, respiratória e nutricional, além de todos os pacientes terem alcançado a idade de 13,6 meses sem ventilação invasiva. Por ocasião da publicação de Mendell e col. (2017), 11 dos 12 bebês sentavam sem apoio e alimentavam-se por via oral, oito falavam, sete não utilizavam nenhum tipo de suporte respiratório, quatro engatinhavam e dois andavam sem apoio. O resultado foi melhor em crianças tratadas precocemente e com bom quadro funcional basal. O perfil de segurança foi favorável e houve boa tolerabilidade. O único evento adverso sério foi o aumento assintomático de enzimas hepáticas, abordado com corticoterapia (prednisolona). Devido ao risco de eventos adversos relacionados com imunogenicidade contra a terapia, os pacientes devem ser submetidos previamente à dosagem de anticorpos anti-AAV9. Além do mais, todos os pacientes devem receber tratamento profiláctico com corticosteroides por pelo menos 1 mês, iniciando no dia anterior à aplicação da medicação.

Em recente publicação, Waldrop e col. (2020) relataram dados de segurança e resultados iniciais de 21 crianças (1 a 23 meses de idade) tratadas com Zolgensma no estado de Ohio, USA. Em crianças com ≤ 6 meses, a terapia foi bem tolerada. Neste grupo, as elevações das transaminases séricas (TGO, TGP) foram modestas e não associadas às elevações da γ glutamil transpeptidase. Nestes casos, a administração de prednisolona ocorreu sem intercorrências. Em crianças mais velhas, os aumentos nas transaminases séricas e γ glutamil transpeptidase foram mais frequentes e exigiram uma dose mais elevada de prednisolona, mas todos sem sintomas clínicos. Dezenove de 21 (90%) crianças experimentaram uma queda assintomática nas plaquetas na primeira semana após

o tratamento, que se recuperou sem intervenção. Das 19 crianças que tinham dados de seguimento, 11% (n = 2) experimentaram estabilização e 89% (n = 17) experimentaram melhora na função motora.

A aprovação da terapia gênica pelo FDA para AME com Zolgensma foi baseada em estudos clínicos com pacientes com AME com menos de 6 meses de idade. Dados adicionais de pacientes com até 2 anos e peso de até 13,5 kg são divulgados por meio de apresentações em congressos médicos. Esses dados vêm principalmente de coleta de dados não sistemáticos nos Estados Unidos, onde o Zolgensma é aprovado até a idade de 2 anos. Quando administrado após os 6 meses de idade e/ou em estágios avançados da doença, pais e médicos devem estar cientes de que até o momento não há dados publicados sobre eficácia e segurança. Nesta população de pacientes, é particularmente importante que os médicos discutam a relação benefício/risco e gerenciem cuidadosamente as expectativas dos pais. Tal recomendação está incluída em um consenso sobre tratamento com Zolgensma para AME Tipo 1, publicado recentemente por médicos especialistas europeus (Kirschner e col., 2020).

Outros estudos com Zolgensma estão em andamento: estudo de fase III com pacientes AME Tipo 1 (STR1VE) e um estudo de fase III, multinacional com pacientes pré-sintomáticos, com início do tratamento até seis semanas de idade, e número variável de cópias do gene SMN2 (SPRINT). Um estudo de fase I, via intratecal, em pacientes AME Tipo 2, com pacientes menores ou maiores de dois anos de idade (STRONG) foi temporariamente interrompido devido à ocorrência de irritação meníngea em modelos animais que receberam administração intratecal do medicamento.

Combinação de tratamentos

Com a aprovação e disponibilização de diversas opções terapêuticas para AME, passa a ser relevante questionar se a combinação destas terapias pode levar a melhores resultados nos pacientes.

A ideia de combinar tratamentos teria o objetivo de obter benefícios adicionais ou sinérgicos, abordando múltiplos aspectos da doença ao mesmo tempo, para melhorar os resultados para os pacientes.

Em outras patologias, há exemplos em que tais abordagens combinadas levaram a resultados positivos. É o caso de doenças graves, como HIV, muitos tipos de câncer, e certas condições de condução genética.

A decisão de combinar terapias, em qualquer doença, deve ser cuidadosamente considerada e baseada em uma forte fundamentação científica, apoiada por evidências que sugerem que a combinação levará a uma melhora nos resultados e que superam um potencial aumento de risco.

Deve-se evitar assumir que a combinação de tratamentos sempre trará mais benefícios ou melhores resultados. De fato, o que se observa é que, em alguns casos, a combinação de duas ou mais terapias pode levar a menos eficácia e mais efeitos colaterais negativos do que os que poderiam ser alcançado quando se utilizado apenas um dos tratamentos.

Em relação à AME, ainda não existe qualquer evidência científica conclusiva, mas há um forte interesse da Comunidade AME para explorar se tais benefícios decorrentes de combinações poderiam ser vistos em pacientes com AME, e se a combinação de terapias seria segura.

É também importante notar que o efeito da terapia variará de acordo com o mecanismo de ação da droga. Na AME, por exemplo, usar mais de um droga destinada a elevar o nível da proteína SMN pode não trazer benefícios adicionais, se um único medicamento puder, por si só, normalizar a quantidade de proteína SMN necessária no organismo.

Recentemente, Harada e col. (2020) publicaram dados de segurança e eficácia de cinco crianças que receberam nusinersena e zolgensma em associação. Quatro estavam recebendo nusinersena antes do zolgensma. Nusinersena foi continuado em três crianças. Elevações marcadas das enzimas hepáticas resultaram em tratamento prolongado com corticosteroides em dois pacientes com hospitalização e biópsia hepática em um; elevações mais suaves das enzimas hepáticas foram observadas nos outros dois. Um paciente recebeu primeiro zolgensma e depois nusinersena. Nenhum efeito adverso foi notado. Apesar do pequeno período de seguimento, os autores consideraram que os pacientes melhoraram. Concluíram também que o uso prolongado de corticosteroides, bem como o monitoramento da toxicidade hepática, podem ser necessários com a terapia com zolgensma.

Aumentar a quantidade de proteína SMN no corpo não é a única maneira de tratar a AME. A perda da proteína SMN também afeta outros sistemas, vias e processos, e outros tratamentos são direcionados a esses sistemas. Essas abordagens são frequentemente chamadas de abordagens "não SMN". Muitas dessas abordagens não SMN visam os músculos ou nervos.

Alguns pesquisadores acreditam que no futuro poderá ser possível uma combinação de tratamentos baseados em SMN e não SMN para fornecer maior benefício às pessoas afetadas pela AME. Isso pode significar que os pacientes terão benefício no tratamento com dois medicamentos com abordagens diferentes, em conjunto. Ou pode ser que eles usem um tipo de medicamento em um estágio da doença e outro medicamento em um estágio posterior.

Tratamentos em desenvolvimento

Felizmente, o *pipeline* de desenvolvimento de drogas para tratar a AME está repleto de estudos.

Existem vários alvos de tratamento possíveis que estão sendo investigados:

- Substituição ou correção do gene SMN1 defeituoso.
- Modulação do "gene de backup" SMN2 de baixo funcionamento.
- Proteção muscular para prevenir ou restaurar a perda de função muscular na AME.
- Neuroproteção dos neurônios motores afetados pela perda da proteína SMN.
- Abordagens mais recentes que identificam sistemas adicionais afetados pela AME.

Tratamento global: a abordagem multidisciplinar

A abordagem imediata de um paciente com AME deve ser realizada por uma equipe multidisciplinar que enfoque de forma proativa o suporte nutricional e respiratório, além de prevenir, na medida do possível, a atrofia muscular, retrações articulares e outras complicações ortopédicas.

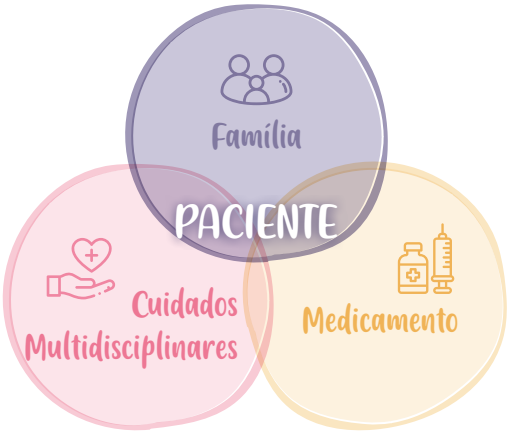
No próximo capítulo, serão abordadas detalhadamente questões importantes em relação aos cuidados necessários no tratamento global dos indivíduos com AME.

Capítulo 2

Cuidando de quem tem AME

Cuidando de quem tem AME

A AME é uma condição complexa. O indivíduo com AME é o centro dos cuidados, e a família é um dos principais alicerces para que ele tenha uma boa qualidade de vida. Além da família e do tratamento medicamentoso, o cuidado multidisciplinar é parte fundamental desse processo. Somente com esses três pilares é possível potencializar os resultados e obter a melhor qualidade de vida para o paciente.



A equipe deve estar alinhada e os objetivos terapêuticos devem ser claros. Além disso, quanto mais preparada e capacitada a família estiver, melhores serão os resultados dos cuidados e das estratégias implementadas pelo time multidisciplinar, e menores serão os riscos para o paciente, principalmente em relação a intercorrências.

Recém-diagnosticados

Receber um diagnóstico de atrofia muscular espinhal na família é avassalador. Ficamos assustados, confusos, perdidos, desesperados... só para citar alguns dos sentimentos!

Mas você não está sozinho. Estamos aqui para lhe ajudar no que for preciso, não só com informações, mas principalmente com apoio e um ombro amigo de quem já passou pela mesma experiência.

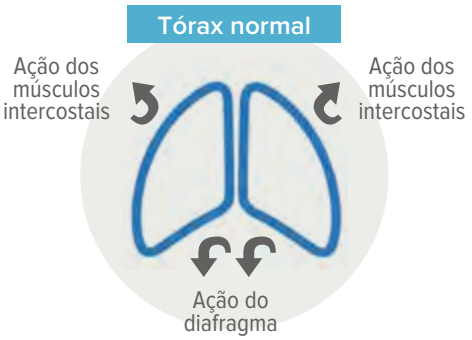
Encorajamos que você leia, na medida do possível, todos os tópicos deste guia, pois aqui você vai encontrar as principais informações de que precisa para começar a entender um pouco mais a AME e as necessidades suas ou do seu filho (algumas são urgentes, especialmente se o diagnóstico é de AME Tipo 1).

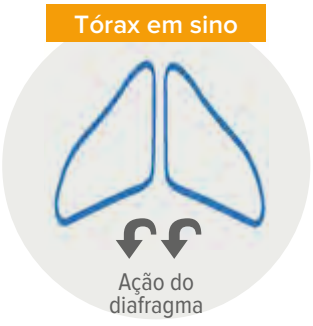
Cuidados respiratórios

Problemas respiratórios são a causa de morte mais comum em pacientes com atrofia muscular espinhal Tipo 1 e Tipo 2, e podem ocorrer em uma menor proporção em pacientes com o Tipo 3. Por isso, os cuidados respiratórios são tão relevantes e essenciais para a sobrevivência e o conforto dos pacientes com AME.

As principais manifestações respiratórias nos pacientes com AME ocorrem em decorrência da fraqueza dos músculos respiratórios e dos músculos bulbares, que são os músculos responsáveis pela deglutição, fala e respiração. Os pacientes com AME apresentaram comprometimento em três componentes do sistema respiratório:

- fraqueza dos músculos inspiratórios, repercutindo diretamente na ventilação pulmonar;
- fraqueza dos músculos expiratórios com comprometimento na tosse, que é o principal mecanismo de defesa do sistema respiratório;
- fraqueza dos músculos bulbares com manifestação como a disfagia (dificuldade de deglutir).





Em indivíduos com AME, os músculos intercostais (aqueles que ficam entre as costelas e permitem que a caixa torácica se expanda) são comprometidos e o músculo diafragma é relativamente poupado, o que compromete o seu ritmo respiratório normal.

Por causa dessa fraqueza muscular, a respiração nos pacientes com AME é diferente: o diafragma torna-se o principal músculo usado para respirar, já que a caixa torácica não se expande. É a chamada respiração diafragmática ou paradoxal. Nela existe uma assincronia do tórax e do abdômen durante a respiração: na inspiração o abdômen se movimenta para fora e o tórax para dentro. Quanto mais severa a AME, mais evidente e mais precoce será essa característica no paciente.

A dificuldade de expandir a caixa torácica torna a respiração muito mais difícil, e se não houver intervenção preventiva, com o tempo a criança passa a desenvolver o que se conhece como tórax em forma de sino, ou seja, mais estreito na parte superior, e mais largo na região do abdômen.

As principais complicações respiratórias nos pacientes com AME são:

- Pulmões e a caixa torácica subdesenvolvidos: nas crianças com AME, a fraqueza dos músculos intercostais não permite a expansão adequada dos pulmões, o que desfavorece o desenvolvimento adequado do sistema respiratório, tanto do ponto de vista estrutural como funcional, à medida que a criança cresce.
- Tosse fraca e pouco eficaz: um simples resfriado, gripe ou infecção respiratória viral geralmente causa aumento das secreções (muco) da via aérea superior (nariz, cavidades nasais, faringe e laringe) e inferior (traqueia, brônquios, bronquíolos, pulmões e alvéolos pulmonares). A tosse é um dos principais mecanismos que o organismo tem para ajudar a limpar e expelir essa secreção e impedir o bloqueio das vias aéreas. Como os pacientes com AME não têm força muscular para tossir de maneira eficaz, a retirada da secreção torna-se um problema importante, que se não for resolvido pode levar à queda da saturação e ao surgimento de atelectasia, que é o colapso parcial ou total do tecido pulmonar.
- Risco grave de infecções respiratórias: mesmo as infecções que causam apenas desconforto em indivíduos saudáveis, no caso dos pacientes com AME podem evoluir para um quadro grave e fatal. Essas infecções podem facilmente evoluir para pneumonia, que é a inflamação ou infecção dos pulmões, causados por bactérias ou vírus. Esse quadro pode ser desenvolvido a partir de uma infecção respiratória de vias aéreas superiores que evolui para uma infecção de via aérea inferior nos pulmões, a partir de um simples "resfriado", devido ao alojamento de secreção pela dificuldade ou ausência de tosse.
- Problemas de deglutição: a disfagia, que é a dificuldade de engolir, é resultante da fraqueza dos músculos bulbares e leva ao risco de aspiração de alimentos, líquidos e saliva para os pulmões. As crianças com AME, principalmente as do Tipo 1, têm maior tendência a desenvolver refluxo. Quando a criança aspira (inala) alimentos ou o conteúdo do estômago vai para os pulmões por refluxo, podem desenvolver pneumonia por aspiração.
- Hipoventilação durante o sono: normalmente, os músculos relaxam durante o sono. No caso dos pacientes com AME, esse relaxamento dos músculos respiratórios, associado à fraqueza muscular e à hipotonia severa, pode resultar em hipoventilação alveolar, que é a ventilação é inadequada para realizar a

troca de gases nos pulmões, já que a respiração é muito superficial ou muito lenta. A hipoventilação durante o sono é frequente e é um dos primeiros sinais de dificuldade respiratória na AME. Ela pode evoluir também para o período diurno.

Para prevenir e tratar as complicações respiratórias, os indivíduos com AME precisam ser acompanhados por equipe de especialistas e com experiência nestas questões respiratórias (fisioterapeutas e/ou pneumologistas).

Fisioterapia respiratória

A fisioterapia respiratória é uma especialidade da fisioterapia que utiliza de estratégias, meios e técnicas de avaliação e tratamento, com os seguintes objetivos:

- melhorar ou manter a ventilação pulmonar e alveolar;
- melhorar ou manter a capacidade ventilatória;
- melhorar ou manter a expansibilidade da caixa torácica e dos pulmões;
- manter vias aéreas limpas;
- melhorar ou manter força e resistência dos músculos respiratórios;
- prevenir ou corrigir deformidades da caixa torácica;
- prevenir ou tratar as complicações respiratórias (infecções de vias aéreas inferiores e superiores, atelectasias, entre outras), evitando assim as internações.

Pacientes de todas as idades podem fazer a fisioterapia respiratória. Os procedimentos e as técnicas variam de acordo com a idade e a necessidade de cada um.

A fisioterapia respiratória na AME pode ser realizada em casa, clínicas, ambulatórios e/ou hospitais. Algumas das técnicas utilizadas e atuações indicadas para pacientes com AME são:

- Avaliação respiratória clínica e funcional;
- Higiene brônquica (retirada de secreções) por meio de técnicas manuais como a vibração e/ou vibrocompressão e/ou mecânicas (máquina de tosse);
- Exercícios com auxílio do AMBU® (empilhamento de ar ou insuflação passiva);
- Indicação, ajustes e controle de parâmetros ventilatórios, seja o suporte ventilatório invasivo ou não invasivo.

A prescrição da frequência das terapias varia de acordo com o quadro clínico e avaliação profissional. Normalmente, os pacientes com Tipo 1 realizam fisioterapia respiratória diariamente.

É fundamental que as famílias sejam orientadas e treinadas para realizar procedimentos como aspiração de vias aéreas, uso da máquina de tosse e do AMBU®, para que estejam aptas a atuar em intercorrências a tempo e evitar que estas evoluam para uma complicação respiratória grave como uma parada respiratória.

Ventilação mecânica

Quanto mais grave o tipo de AME e quanto mais cedo o início dos sintomas, maior vai ser a necessidade de suporte ventilatório.

Objetivos da ventilação mecânica

- Garantir a troca gasosa;
- corrigir sinais e sintomas de hipoventilação alveolar;
- reduzir os sintomas dos distúrbios do sono;
- proporcionar descanso dos músculos respiratórios, evitando assim a fadiga muscular;
- diminuir o trabalho respiratório;
- favorecer o desenvolvimento dos pulmões e da caixa torácica;
- favorecer a fala ou a fonação;
- aumentar a sobrevida e melhorar a qualidade de vida.

O suporte ventilatório pode ser **invasivo** ou **não invasivo**.

A **ventilação não invasiva** (VNI) é o suporte ventilatório fornecido por meio de uma máscara, normalmente nasal, que é ligada ao equipamento. Na AME, existe indicação de uso de pressão positiva nas vias aéreas em modo binível (BiPAP).

A **ventilação invasiva** pode ser oferecida através de:

- **Intubação orotraqueal:** o tubo é inserido através da boca. É uma forma de ventilação normalmente temporária.
- **Traqueostomia:** procedimento cirúrgico no qual o médico faz uma pequena incisão no pescoço e insere o tubo diretamente na traqueia. É uma forma de ventilação de longo prazo. A ventilação por traqueostomia é uma opção em pacientes selecionados nos quais a VNI é insuficiente ou falha. Esta decisão deve ser individualizada, baseada no status clínico, prognóstico e qualidade de vida, e discutida com a família.

Os pacientes com AME Tipo 1, no curso natural da doença, sempre necessitam de suporte ventilatório. Os pacientes com Tipo 2 e 3 podem ou não necessitar de ventilação, que pode ser usada apenas durante o sono ou com maior frequência, conforme a sua necessidade clínica.

A indicação da VNI, de acordo com recomendações internacionais, sugere que deve ser iniciada nos pacientes com sinais e sintomas de hipoventilação alveolar e um dos seguintes critérios: $PaCO_2$ maior ou igual a 45 mmHg, oximetria noturna com saturação do oxigênio em 88% ou menos por 5 minutos consecutivos, pressões inspiratórias máximas menores que 60 cmH_2O ou capacidade vital forçada inferior a 50% do previsto.

Já está comprovado que o uso da ventilação não invasiva preventiva é benéfico ao paciente AME Tipo I, e não causa "dependência" ou aceleração da necessidade de suporte ventilatório. Para as crianças com AME Tipo 1, a instituição da VNI deve ser realizada de forma preventiva assim que é dado o diagnóstico e na presença de padrão paradoxal, taquipneia, sinais e sintomas sugestivos de hipoventilação alveolar e de desconforto respiratório.

Disponibilizamos à Comunidade AME brasileira um importante artigo/parecer elaborado para este fim pelo Professor Dr. Miguel Gonçalves e pelo Professor Dr. John Bach, referências mundiais em ventilação na AME e membros do Comitê Científico do INAME. Este documento, que está disponível em nosso site, pode e deve ser apresentado aos médicos e profissionais das equipes multidisciplinares que cuidam de pacientes AME.

Escaneie o QRCode
para acessar o artigo

A ventilação mecânica é fornecida por meio de suporte ventilatório com pressão positiva de dois níveis e frequência respiratória de backup. O ventilador detecta o ciclo respiratório normal do paciente e fornece a pressão de suporte. Quando o paciente não tem força o suficiente para disparar o ciclo respiratório, o ventilador garante a respiração por meio da frequência respiratória de backup.

Existem várias opções de máscara, incluindo máscaras nasais, máscaras oronasais (que cobrem boca e nariz), máscaras faciais totais e orais. A seleção da máscara depende da anatomia do rosto, do conforto e preferência do paciente, e várias máscaras devem ser experimentadas. A tecnologia das interfaces está muito desenvolvida e com isso complicações como lesão da pele, vazamentos de ar significativos e intolerância do paciente reduziram significantemente. Alternar o uso de mais de um tipo de máscara pode ser útil para o paciente, reduzindo o risco das complicações decorrentes do uso contínuo, como lesões e deformidades faciais. Para as crianças com AME Tipo 1 a máscara mais recomendada é a nasal. A máscara facial está contraindicada devido ao alto risco de sufocamento com saliva e secreções.

Gerenciamento de secreções

O gerenciamento das secreções e saliva é uma questão importante para os pacientes com AME. O suporte ventilatório não consiste somente na ventilação mecânica, mas também em recursos que incrementam o pico de fluxo de tosse e auxiliam nas remoções de secreções. O valor de pico de fluxo de tosse abaixo de 270 l/min é indicativo para considerar intervenções para aumentar a tosse.

A tosse pode ser aumentada de várias maneiras. São elas:

- através do empilhamento de ar por meio da respiração glossofaríngea (técnica que funciona somente para pacientes maiores);
- através do empilhamento de ar com uso do AMBU®, em que são entregues repetidas insuflações com o paciente retendo o ar e fechando a glote;

- através de manobras manuais com prensa torácica e/ou abdominal. A combinação da técnica de empilhamento de ar e da tosse assistida manualmente pode alcançar melhores resultados do que usar cada técnica isoladamente;
- através do uso da máquina de tosse: no caso de medidas de pico de fluxo de tosse inferiores a 160 l/min a máquina de tosse é recomenda.

Técnica de empilhamento de ar e insuflação passiva com Ambu®

A complacência pulmonar nos pacientes com AME diminui com a evolução da doença pela dificuldade da expansão dos pulmões à medida que a capacidade vital diminui. A mobilização regular é necessária para evitar as contraturas da parede torácica e a restrição dos pulmões. Isso é conseguido por meio da técnica de empilhamento de ar ou de insuflação passiva, que podem ser realizadas por meio de um ressuscitador manual (AMBU®), técnica de respiração glossofaríngea, máquina da tosse ou de um ventilador volumétrico.

Para a eficácia da técnica de empilhamento de ar, o paciente tem que apresentar a glote preservada. Já a técnica de insuflação passiva é aplicada nos pacientes com grave comprometimento bulbar e/ou nos pacientes com dificuldade de compreender a técnica, como os bebês Tipo 1. Neste caso, ao utilizar o ressuscitador manual (AMBU®) as válvulas devem ser fechadas.

Os principais objetivos dessa técnica são:

- aumentar a capacidade de insuflação máxima;

- incrementar o pico de fluxo de tosse;
- manter ou melhorar a complacência pulmonar;
- prevenir e corrigir atelectasias e microatelectasias.

A técnica está indicada para pacientes que apresentam capacidade vital forçada (CVF) menor que 80% do predito. Os bebês com AME Tipo 1 não conseguem e não colaboram com a técnica de empilhamento de ar, mas devem ser fornecidas insuflações passivas por meio de um AMBU® e uma máscara oronasal sincronizada com a respiração da criança, com o objetivo de evitar e corrigir deformidades torácicas e promover o desenvolvimento do sistema respiratório adequado. Normalmente, as crianças começam a colaborar com a técnica por volta dos 14 a 30 meses de vida. É recomendada a realização da técnica de 10 a 15 repetições, por pelo menos duas a três vezes ao dia.

Equipamentos

Indivíduos com AME geralmente necessitam de uma série de equipamentos. Os principais equipamentos que trazem benefícios aos pacientes com AME são:

BiPAP (Ventilador com suporte pressórico em modo binível)

É um equipamento que fornece dois níveis de pressão positiva nas vias aéreas entregues normalmente através de uma máscara nasal. O BiPAP pode detectar o ciclo respiratório normal do paciente e trabalhar com ele. Também "respirará por ele" quando o indivíduo estiver dormindo profundamente e não estiver respirando adequadamente por conta própria.

Essas são algumas recomendações de configurações normalmente usadas em pacientes AME pediátricos:

- IPAP variando entre 16 e 26 – pressão de suporte superior a 10 cmH_2O;
- EPAP entre 4 e 6;

- frequência respiratória entre 18 e 35, de acordo com a basal para a idade (quanto mais nova a criança, maior a frequência respiratória, ou seja, para bebês pequenos esta frequência deve ficar mais próxima dos 35, enquanto que a frequência mais baixa de 18 pode ser a indicada para crianças mais velhas, cuja frequência respiratória já se aproxima dos padrões de um adulto);
- tempo inspiratório entre 0,5 e 1,5s, baseado na idade e na frequência respiratória.

A escolha do equipamento adequado, a definição dos parâmetros e a adaptação do paciente devem ser feitas por profissional com experiência em ventilação mecânica de pacientes neuromusculares.

O CPAP (pressão positiva contínua nas vias aéreas) é um tipo diferente de equipamento ou de configuração que fornece um nível contínuo de pressão positiva e não fornece frequência respiratória de backup e, por isso, não proporciona descanso adequado para os músculos respiratórios. É indicado e utilizado para pessoas com problemas relacionados à apneia do sono e, por isso, é contraindicado para pacientes com AME.

A complexidade do equipamento vai ser definida pela dependência ventilatória do paciente (número de horas que precisa usar o equipamento):

- Uso noturno (8h): são exemplos o Synchrony 3/Lumis ST a partir de 18kg e o Bipap A30/Stellar para pacientes acima de 10kg.
- Uso intermediário (8 a 16h): são exemplos Bipap A40 e Stellar para pacientes acima de 10kg.
- Suporte de vida (acima de 16h): são exemplos o Trilogy 100, Astral 100 e 150 para pacientes com peso a partir de 5kg para uso invasivo (traqueostomia) ou não invasivo (máscara).

Máquina de tosse (Insuflador-Exsuflador mecânico – Cough Assist)

A máquina de tosse é um equipamento que fornece pressão positiva (insuflação) seguida por uma rápida pressão negativa (exsuflação). Em outras palavras, o equipamento força o ar para dentro dos pulmões, a uma

pressão predefinida, e depois aspira o ar dos pulmões a uma pressão predefinida. Essa ação ajuda a produzir uma tosse mais eficaz, que mantém a higiene das vias aéreas adequada. As pressões de insuflação e exsuflação podem ser ajustadas de acordo com o conforto do paciente e eficácia na remoção das secreções das vias aéreas.

O momento mais importante para o uso dessas técnicas é durante o quadro de infecção respiratória. É importante que os pacientes e cuidadores pratiquem essas manobras regularmente.

Pressões inferiores a 40cmH_2O não são capazes de remover secreções. Normalmente são usadas pressões entre 40cmH_2O a 60cmH_2O.

Respeitando a fisiologia da tosse, o tempo inspiratório deve ser maior do que o tempo expiratório. Para bebês, esses tempos inspiratórios normalmente são curtos (tempo inspiratório entre 1,4s a 1,8s e tempo expiratório de 1,2s a 1,6s, com intervalo de 0,5s) e para crianças maiores e adultos, os tempos podem ser mais longos.

Ressalta-se, mais uma vez, a importância de um profissional com experiência em ventilação mecânica de pacientes neuromusculares para realizar a correta parametrização do equipamento.

Pacientes com AME tipo 1 têm indicação de uso diário de máquina de tosse, e em alguns casos mais de uma vez por dia. Normalmente, são usados de 3 a 5 ciclos, com 5 respirações em cada ciclo, para remover a secreção. A secreção deve ser aspirada entre um ciclo e outro. Em episódios agudos como resfriados, por exemplo, o uso da máquina de tosse deve ser intensificado conforme a necessidade do quadro.

AMBU® (ressuscitador manual)

O AMBU® é um equipamento portátil cuja finalidade é promover a ventilação de forma manual. Também pode ser acoplado ao oxigênio caso seja necessário.

O AMBU® é utilizado para:

- Ventilação manual no caso de intercorrências clínicas como dessaturação grave e parada respiratória.
- Ventilação manual no caso de falha do ventilador mecânico.
- Auxílio à tosse.
- Expansão pulmonar através do empilhamento de ar/ insuflação passiva.

Por ser um equipamento utilizado em situações de emergência, é aconselhável que todas as famílias com AME Tipo 1 tenham o AMBU® disponível e de fácil acesso, inclusive ao saírem de casa com o paciente.

Oxímetro de pulso

É um equipamento que monitora de forma contínua e momentânea os níveis de oxigênio no sangue e a frequência cardíaca. Serve para alertar problemas nesses parâmetros. Pacientes com AME precisam de suporte respiratório extra quando o nível de saturação de oxigênio é inferior a 95%. A frequência cardíaca acima do habitual do paciente e do normal para a idade deve ser investigada, podendo ser sugestivo de quadro de infecção ou fadiga muscular.

Importante!

A pessoa com AME em falência ventilatória deverá ser ventilada e nunca somente oxigenada. A fraqueza muscular leva à hipoventilação alveolar e, consequentemente, à a hipercapnia e à hipoxemia. A suplementação com oxigênio piora a hipoventilação alveolar por suprimir o centro respiratório pela hipóxia, piorando a troca gasosa.
O excesso de oxigênio leva a narcose, parada respiratória e coma.
A suplementação de oxigênio só é permitida em situações de doenças pulmonares decorrentes, associadas à ventilação mecânica e monitorização do CO_2.

Aspirador

O aspirador de secreção é um equipamento frequentemente utilizado em pacientes com AME. Sua função é aspirar secreções e saliva quando o paciente está impossibilitado de expelir de forma espontânea ou por meio da tosse. Auxiliar o paciente, principalmente os bebês, no gerenciamento da saliva é muito importante para evitar quadro de engasgos e de aspiração do conteúdo oral para os pulmões.

Além dos aspiradores que dependem de energia elétrica, há também aspiradores portáteis com bateria, que são extremamente recomendados para acompanhar o paciente com AME que tem necessidade de aspirações, onde não há disponibilidade de energia elétrica (passeios, carro, etc). Por questões de segurança, esse paciente nunca deve sair de casa sem o aspirador portátil.

Nebulizador

O nebulizador é um equipamento que ajuda a umidificar as vias aéreas e a fluidificar as secreções, facilitando a desobstrução das vias aéreas e a higiene brônquica.

EPISÓDIOS AGUDOS

Durante os resfriados e episódios agudos respiratórios, os pacientes com AME têm ainda mais dificuldade em remover a secreção das vias aéreas. Para ajudar na eliminação da secreção, devem ser intensificadas as sessões de fisioterapia respiratória e o uso da máquina de tosse, conforme necessidade que o quadro demandar. Deve-se também incrementar a hidratação para, dentre outras funções, ajudar na fluidificação das secreções.

É possível que durante esses quadros o paciente tenha mais dependência do ventilador, que deve ser usado por até 24 horas por dia, se necessário, para proporcionar conforto e descanso do paciente.

Como já mencionado, a suplementação de oxigênio, quando necessária, só poderá ser fornecida em conjunto com a ventilação mecânica ou AMBU®, nunca deverá ser usada isoladamente.

Plano de emergência

É importante que a família tenha um plano de emergência bem definido:

- AMBU® sempre à mão e conectado ao oxigênio.
- Telefones dos serviços de emergência devem estar próximos.
- Hospitais definidos para encaminhar o paciente em caso de emergência.
- Roteiro e treinamento em primeiros socorros/reanimação com as definições claras de atuação até que os serviços de SOS cheguem.

Em situações agudas e quando não tem sucesso no tratamento domiciliar, os pacientes com AME devem ser submetidos à internação hospitalar e medidas invasivas podem ser necessárias. A intubação para o tratamento de infecção respiratória pode ser necessária e a traqueostomia pode ser evitada.

Extubação

Os pacientes com AME não atendem os protocolos de desmame e extubação convencionais. Muitos dos pacientes já apresentam certo grau de dependência ventilatória não invasiva precedente à intercorrência respiratória, alguns deles sem capacidade respiratória autônoma. Em todos os casos, os pacientes não apresentam pico de fluxos de tosse eficazes, o que pode resultar em falha na extubação, devido ao acúmulo de secreção nas vias aéreas.

Devem ser seguidos os critérios de extubação de pacientes dependentes de ventilação, tais como:

- paciente estar afebril;
- contagem de leucócitos normais;
- saturação maior que 95% nas últimas 12 horas em ar ambiente;
- reversão de dessaturações menores que 95% por meio da máquina de tosse e aspiração do tubo orotraqueal;
- $PaCO_2$ menor ou igual a 40mmhg sob pressão inspiratória de pico menor que 30-35 cmH_2O sob suporte ventilatório em modo assistido controlado com frequência basal da idade;

- paciente em alerta e cooperativo, sem receber medicamentos sedativos;
- radiografia de tórax normal;
- vazamento de ar pelas vias aéreas superiores o suficiente para vocalização após a desinsuflação do cuff.

Para o sucesso da extubação, a equipe médica e multidisciplinar deve estar integrada e disposta a seguir o protocolo. Após o paciente preencher os critérios de elegibilidade, ele deve ser extubado para a ventilação mecânica não invasiva com máscara nasal ou oronasal (para os bebês, a interface deve ser exclusivamente a nasal), mantendo volume corrente em 10 ml/kg, pressão inspiratória de no mínimo 18 cmH_2O e aplicação da máquina da tosse e técnicas de auxílio à tosse a cada 20 minutos ou quando necessário, para manter a saturação de oxigênio estável e maior que 95%, sem a suplementação de oxigênio. O sucesso da extubação depende não apenas do fornecimento da ventilação não invasiva contínua por meio de uma variedade de interfaces, mas também do uso da máquina da tosse de forma frequente e agressiva para eliminar secreções e manter ou retornar a saturação de oxigênio para níveis superiores a 95%. Recomenda-se a leitura do artigo referenciado na íntegra referente ao protocolo de extubação.

Avaliação respiratória

Este tópico deve guiar o profissional fisioterapeuta ou pneumologista em relação à avaliação respiratória de pacientes com AME.

A avaliação respiratória para os pacientes com AME é de extrema importância e tem como principais objetivos:

- identificar a fraqueza muscular;
- definir condutas terapêuticas; e
- estabelecer prognóstico.

A frequência da avaliação respiratória depende da situação clínica e da progressão da doença de cada indivíduo. Recomenda-se a frequência a cada 3 ou 6 meses, sendo menos frequente para os pacientes estáveis e que andam e mais frequentes para os pacientes clinicamente instáveis e que não sentam. Esta avaliação pode ser feita por um fisioterapeuta e/ou pneumologista.

O exame físico possibilita avaliar o estado respiratório, incluindo frequência respiratória, esforço respiratório, presença de respiração paradoxal, formato da caixa torácica e cor da pele, podendo indicar cianose ou palidez.

No início da hipoventilação, os pacientes podem ser clinicamente assintomáticos. Inicialmente, a hipoventilação ocorrerá durante o sono REM (rápido movimento dos olhos), mas conforme a doença progride, a função respiratória diurna poderá ser afetada também. A investigação de sinais e sintomas de hipoventilação alveolar é de extrema importância.

Sinais e sintomas de hipoventilação

- Cefaleia matinal bifrontal;
- frequentes despertares noturnos associados à sufocação e taquicardia;
- dificuldade de concentração;
- pesadelos com frequência;
- irritabilidade;
- ansiedade;
- perda de apetite.

Como sinais e sintomas sugestivos de hipoventilação alveolar em crianças, devem ser considerados:

- infecções respiratórias de repetição (dois ou mais episódios em um período de um ano);
- sudorese noturna excessiva;
- baixo rendimento escolar;
- sono interrompido;
- perda de peso.

A função pulmonar é avaliada medindo-se a Capacidade Vital Forçada e a Capacidade Vital, por meio de um espirômetro ou de um ventilômetro.

Explicando...

- **Capacidade vital forçada:** corresponde ao maior volume de ar mobilizado e indica a somatória entre o volume corrente, o volume de reserva inspiratória e o volume de reserva expiratória.
- **Capacidade vital:** é a quantidade de ar máxima que é possível expelir dos pulmões após uma inspiração máxima.

Esses testes refletem o grau de restrição ventilatória do paciente e são muito importantes para a tomada de decisões terapêuticas, bem como para determinar a gravidade, o grau de evolução da doença no aspecto respiratório e o prognóstico, como a capacidade de o paciente respirar de forma autônoma em ar ambiente (sem a ajuda do respirador) por determinado tempo, sem riscos de comprometimento de seu quadro.

Ventilômetro

O **ventilômetro portátil** é um equipamento utilizado realizar a avaliação da mecânica pulmonar. A técnica de ventilometria registra no marcador do ventilômetro a quantidade de ar máxima que é possível expelir dos pulmões após uma inspiração máxima. É importante realizar avaliações periódicas em intervalos de quatro a seis meses com o ventilômetro. Deve-se manter um registro dos valores obtidos para a capacidade vital forçada do paciente. Segundo o Prof. Dr. John Bach, este monitoramento pode ser o mais importante indicador de gravidade e de prognóstico para a respiração autônoma continuada do paciente.

O INAME disponibiliza o empréstimo do ventilômetro para as famílias que desejam avaliar a capacidade vital do paciente e que não têm acesso ao ventilômetro.
Acesse www.iname.org.br ou escaneie o QRCode ao lado e saiba como solicitar o empréstimo do equipamento.

Os testes de força dos músculos respiratórios por meio da pressão inspiratória máxima e da pressão expiratória máxima são realizados através do manovacuômetro. Crianças muito pequenas podem não ser capazes de realizar esses testes ou não terem força o suficiente para inspirar/expirar ao máximo contra uma via aérea ocluída.

O teste de pico de fluxo de tosse é muito importante e avalia a capacidade de tosse dos indivíduos. Valores inferiores a 160 l/min refletem uma tosse ineficaz na remoção de secreções e que necessita de auxílio mecânico à tosse.

A monitorização das trocas gasosas é de extrema importância. A oximetria de pulso pode ser usada como uma avaliação pontual durante o dia para detectar hipoxemia (baixa de oxigênio no sangue) e como um guia para direcionar técnicas de desobstrução brônquica das vias aéreas. Se a saturação de oxigênio é inferior a 94%, as técnicas de desobstrução das vias aéreas devem ser usadas. A oximetria de pulso noturna pode ser usada para rastrear hipoxemia noturna e, consequentemente, a hipoventilação noturna. A medida da quantidade de dióxido de carbono (CO_2) no ar expirado e transcutâneo são ferramentas importantes e padrão ouro na avaliação da hipoventilação alveolar relacionada ao sono, mas são frequentemente de difícil obtenção, ou indisponíveis rotineiramente.

A polissonografia é uma ferramenta de diagnóstico durante a qual a respiração e o sono são monitorados continuamente. Esse exame identifica a presença e a gravidade dos distúrbios respiratórios do sono. A polissonografia é útil em crianças maiores, mesmo em crianças sem sintomas óbvios e pode ser usado para iniciar e titular o suporte respiratório.

Quando a polissonografia não está disponível, uma alternativa é usar um estudo do sono de quatro canais que registra dióxido de carbono expirado ou CO_2 transcutâneo, saturação de oxigênio, frequência cardíaca, fluxo de ar nasal e movimentos da parede torácica durante o sono.

Nos casos em que nem a polissonografia nem o estudo de quatro canais estão disponíveis, a oximetria de pulso com monitoramento contínuo de CO_2 pode fornecer informações úteis sobre as trocas gasosas noturnas. Contudo, não será possível detectar distúrbios respiratórios do sono não associados com dessaturação de oxigênio ou retenção de CO_2.

Cuidados motores e ortopédicos

A degeneração dos nervos causa fraqueza muscular no indivíduo com AME. Esta fraqueza faz com que a pessoa se movimente menos, o que facilita os encurtamentos musculares e a perda de funcionalidade (o paciente não consegue ter um desenvolvimento motor apropriado, ou perde/diminui sua funcionalidade). A fisioterapia é um importante aliado do paciente e da família, pois através de técnicas e conhecimentos específicos pode prevenir e/ou melhorar o quadro motor do paciente.

Os cuidados da fisioterapia motora na AME podem ser divididos, de uma maneira geral, em dois aspectos básicos:

Aspectos:

1. Controle das deformidades:

- Alongamentos
- Posicionamentos
- Uso de órteses

2. Controle da funcionalidade:

- Exercícios para melhora/manutenção da força muscular, mobilidade, equilíbrio e função do paciente.
- Uso de equipamentos que otimizem o controle postural e a mobilidade.

A fraqueza muscular causada pela AME tende a gerar limitação na amplitude de movimento dos braços e pernas (por encurtamentos musculares e articulares), luxação do quadril, deformidades na coluna vertebral como escoliose e cifose, e fraturas, que podem levar à dor e a dificuldades para sentar, andar e realizar atividades funcionais. A escoliose também pode prejudicar a função pulmonar, restringindo o movimento do tórax e do diafragma durante a respiração.

Entenda o que é:

- **Encurtamento muscular:** é a perda de elasticidade do músculo.
- **Deformidade:** é o resultado de uma rigidez ou contrição nos músculos, articulações, tendões, ligamentos ou na pele, que acabam por restringir o movimento normal da região.

É consenso científico de que uma abordagem proativa, por meio da realização de fisioterapia motora e terapia ocupacional, combinadas com o uso regular de órteses e outros equipamentos reduz ou minimiza esses problemas e pode influenciar na trajetória da progressão da doença.

O objetivo é sempre buscar evitar que as deformidades se instalem, porque uma vez instaladas é muito difícil de corrigi-las sem intervenções cirúrgicas. Uma deformidade instalada pode facilitar o desenvolvimento de outra deformidade.

A frequência ideal de terapias varia conforme a necessidade do paciente. Em pacientes com AME Tipo 1, que têm maior comprometimento motor, essa necessidade pode ser diária.

ALONGAMENTOS

Um dos objetivos da fisioterapia motora é impedir o aparecimento de encurtamentos ou, caso eles já existam, melhorar e impedir que piorem. É movimentando as articulações que se mantém a amplitude dos movimentos. Isso pode ser feito pela própria pessoa, ou por um terceiro.

Crianças com AME têm dificuldade em mover os braços e as pernas devido à fraqueza muscular. A dificuldade é tão maior quanto mais severa for a manifestação

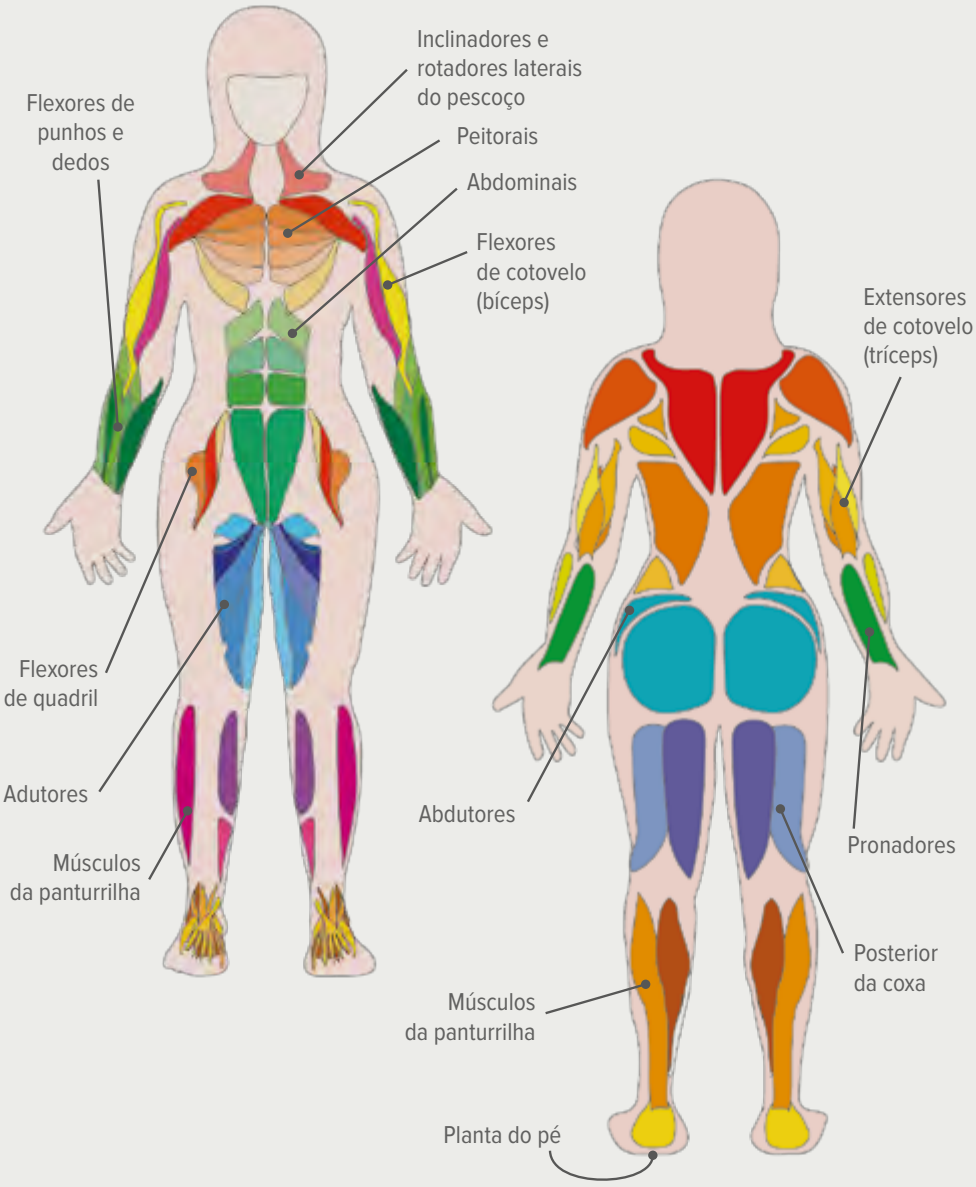
da doença no paciente. Essa diminuição na capacidade de se movimentar leva ao desenvolvimento de encurtamentos, que podem surgir mesmo quando a criança tem algum movimento nos membros. Os encurtamentos são mais comumente encontrados nas plantas dos pés, tornozelos, joelhos, quadris, cotovelos e pulsos. Eventualmente, cirurgias podem ser recomendadas para corrigir encurtamentos, melhorando assim o posicionamento articular e impedindo novas deformidades.

As atividades diárias de alongamento devem englobar cotovelos, pulsos, dedos, quadris, joelhos e tornozelos. Os exercícios de alongamentos estáticos devem durar pelo menos 60 segundos por grupo muscular e devem ser realizados, no mínimo, 5 vezes por semana, sendo a frequência diária a ideal para a prevenção de deformidades, de acordo com o Consenso de Cuidados de 2018.

Ficar de pé, com a ajuda de um parapodium ou equipamento similar, ajuda a alongar quadris, joelhos e tornozelos. A posição deitada de bruços possibilita o alongamento dos quadris e da coluna vertebral, bem como das faces posteriores das costelas, o que facilita também a respiração e a expansão torácica.

A seguir, os principais alongamentos a serem realizados.

Principais músculos a serem trabalhados



Exemplos de alongamentos

POSICIONAMENTO

O posicionamento adequado do paciente (de pé, na cadeira, ou mesmo deitado), também é fundamental para evitar encurtamentos. Deve-se cuidar do tempo em que o paciente fica em cada posição.

- **DEITADO**

Deve-se alternar as posições (barriga para cima, barriga para baixo, deitar sobre o lado direito e deitar sobre o lado esquerdo), preferencialmente a cada 2 horas. Restrições de posicionamentos podem estar relacionadas a questões particulares de cada paciente, e devem ser discutidas com o médico ou fisioterapeuta responsável.

Ao deitar de **barriga pra cima**, deve-se evitar o uso de travesseiros ou almofadas embaixo dos joelhos, para que o paciente não desenvolva encurtamentos no joelho e no quadril. As pernas devem estar posicionadas levemente afastadas, sem deixar o joelho girado para fora. Pode ser usado um apoio lateral às coxas para evitar a queda dos joelhos para fora ou um posicionador em formato de 8.

Ao **deitar de lado**, pode-se usar travesseiros ou almofadas entre as pernas, apoiando os braços e as costas, sempre visando o conforto e o posicionamento correto.

Para **deitar de bruços**, é possível utilizar uma almofada de prono para os pacientes com

Exemplos de alongamentos

AME Tipo 1, que facilita o posicionamento, inclusive para pacientes com traqueostomia e gastrostomia. Esta almofada, contudo, não impede o desenvolvimento de encurtamentos na região dos quadris. Por isso, é importante que o indivíduo fique deitado de bruços também sem ela, com as pernas esticadas.

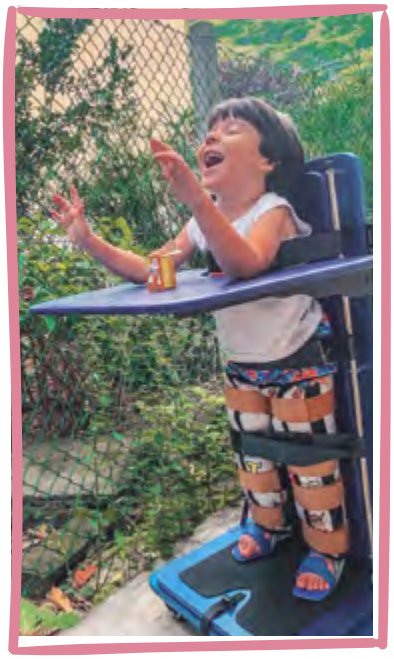
- **SENTADO**

O tempo de permanência sentado também não deve ser superior a duas horas seguidas sem intervalo, preferencialmente. No caso de pacientes do Tipo 1 ou que não sentam, esse tempo de tolerância sentado pode ser muito inferior. Deve-se posicionar corretamente o quadril na cadeira ou sofá (bem encostado ao fundo), e ajustar possíveis desalinhamentos do tronco, para que o paciente não desenvolva ou piore sua escoliose. Coletes posturais são indicados, segundo o Consenso de Cuidados 2018.

Exemplos de alongamentos

• **EM PÉ**

O ortostatismo é indicado – de maneira geral – para todos os pacientes com AME, por um período de 1 hora, de 5 a 7 vezes por semana. São inúmeros os benefícios desta prática, entre eles, a melhora na formação óssea (prevenção da osteopenia), trânsito gastrointestinal, socialização e o alongamento do membro inferior, principalmente.



É possível o uso de parapodium ou de mesa ortostática para posicionar o paciente que não consegue ficar em pé sozinho. A regulagem do ângulo de inclinação vai de acordo com a condição clínica do paciente e com a sua tolerância a esta posição. Em determinados casos, é necessário usar uma inclinação menor que 90° (quando há pobre controle cervical sem dispositivos auxiliares, osteoporose

avançada, deformidades de quadril e/ou coluna vertebral, entre outros).

USO DE ÓRTESES

Órtese é um dispositivo ortopédico destinado a alinhar, prevenir, corrigir ou melhorar a função das partes móveis do corpo. Com uma órtese, uma região do corpo pode ser totalmente imobilizada ou também movimentada em um processo controlado.

Órteses são prescritas por um médico, um fisioterapeuta ou um terapeuta ocupacional após um exame detalhado. O ideal é que o dispositivo correto seja escolhido em conjunto entre o profissional e o técnico ortopédico.

Exemplos de alongamentos

É importante ficar atento a duas questões. A primeira é que os objetivos da indicação terapêutica devem ser atingidos com o maior conforto possível. Por isso, deve-se ficar atento quando surgir vermelhidão ou pontos de pressão excessivos que podem causar lesões ou escoriações na pele e tecidos. Se isso acontecer, é preciso verificar se houve o uso ou posicionamento incorreto (nesse caso é importante treinar e orientar novamente a família) e/ou se é necessário a realização de ajustes nas órteses.

A segunda questão importante é que, para o sucesso no uso das órteses, é fundamental que paciente e família tenham disciplina, regularidade e apoio. O profissional de saúde deve prescrever o número de horas que as órteses devem ser utilizadas por dia. Se as órteses forem usadas em períodos inferiores aos necessários, os resultados não serão alcançados. Na prática, infelizmente é muito comum isso acontecer. Então, às famílias, fica o alerta: disciplina e regularidade!

Vale também lembrar que as órteses não substituem os exercícios e alongamentos já conquistados e realizados previamente pelo fisioterapeuta. Isso tudo deve ser trabalhado em conjunto.

Talas ou órteses podem ser usadas para manter o posicionamento adequado e para manter, ou às vezes, até melhorar, o alcance de movimentos. O tempo mínimo de uso de órtese indicado pelo Consenso de 2018 é de 1 hora por dia, podendo chegar a várias horas ou durar a noite inteira. Porém, a prescrição do tempo de órteses, principalmente no que se refere ao tempo máximo, é individual para cada paciente.

Principais órteses e outros recursos usados nos pacientes com AME:

- tala suropodálica ou AFO (*ankle-foot orthosis*): popularmente chamada de botinha ou goteira;
- tala extensora de joelhos;
- faixa adutora;
- órtese tóraco-lombar-sacral com abertura abdominal (OTLS - colete rígido);
- colete flexível;
- órtese de punho e dedos;
- órtese de cotovelo.

Além dos dispositivos ilustrados, existem várias outros recursos auxiliares que podem ser requeridos para fins específicos, como por exemplo, as órteses funcionais de membros superiores e os tutores longos. Vale reforçar que a avaliação para uso de qualquer órtese deve ser individual e se adequar ao plano terapêutico do paciente.

EXERCÍCIOS

Os exercícios são uma parte igualmente importante do tratamento e devem ser prescritos e orientados por um fisioterapeuta. Todos os pacientes, independente da gravidade da doença, têm recomendação formal para a realização de exercícios.

Os exercícios podem ser:

- **Passivos:** movimentos feitos por terapeuta ou cuidador.
- **Assistidos:** movimentos feitos em cooperação do paciente junto com o terapeuta ou cuidador.
- **Ativos:** movimentos feitos pelo paciente.

Para os pacientes que não sentam, são indicados exercícios de amplitude de movimento passivos, assistidos ou ativos, dependendo do grau de comprometimento do paciente. É possível utilizar equipamentos de suspensão para retirar a gravidade e com isso facilitar a execução do exercício (Veja a foto da gaiola e do sistema de suspensão na seção "Faça você mesmo").

Para os pacientes que sentam e para os pacientes que caminham são indicados exercícios de amplitude de movimento assistidos, ativos e esportes para ganho de força, função e equilíbrio. Para os pacientes que caminham é indicada também a prática de exercícios aeróbicos com duração de pelo menos 30 minutos.

Também é importante ressaltar que o paciente não deve chegar ao estágio de fadiga (exaustão) durante o exercício, pois a fadiga muscular pode provocar processos metabólicos prejudiciais.

Mesmo que a terapia seja realizada em ambiente domiciliar, sempre que possível, o uso de certos recursos deve ser incenti-

vado, para tornar a terapia o mais eficaz e variada possível. É importante que a criança vivencie diferentes posturas do desenvolvimento. Para que isto aconteça com segurança e para proporcionar variedade à terapia, podem ser usados rolos, bancos, bolas de fisioterapia, dentre outros.

Sempre que possível, a equipe multidisciplinar deve prescrever atividades que possam ser realizadas pelos pais ou cuidadores em casa, como atividades lúdicas, alongamentos, exercícios diários para melhorar ou manter a amplitude de movimento, uso de órteses e suplementação de cálcio e vitamina D como parte do plano de nutrição do indivíduo, se a densidade óssea estiver comprometida.

USO DE EQUIPAMENTOS E DISPOSITIVOS AUXILIARES

De acordo com o Consenso de Cuidados de 2018, a função e integração do paciente podem ser otimizadas através de equipamentos adaptados, tais como:

- Headpods.
- Parapodium e mesa ortostática.
- Sistemas de assento e mobilidade.
- Sistemas de suporte de braço móvel para auxiliar a função da extremidade superior.
- Dispositivos de rastreamento ocular para computadores e comunicação.
- Carrinhos que reclinem e tenham a função de deitar-se.
- Cadeiras de que tenham reclinação/inclinação.
- Andadores adaptados.

É muito importante buscar a adequação postural do paciente nestes equipamentos, a fim de que se mantenha o alinhamento do corpo nas posturas adquiridas. Assim, problemas como a escoliose, luxação de quadril e encurtamentos musculares podem ser evitados.

Veja mais sobre equipamentos na seção de tecnologias assistivas.

QUESTÕES ORTOPÉDICAS

SAÚDE ÓSSEA

As pessoas com AME podem ter ossos mais fracos, com densidade mineral óssea (massa óssea) reduzida devido à redução do impacto ósseo proporcionado pelo ortostatismo e a marcha, elementos importantes para a constituição e manutenção da densidade mineral óssea. A fraqueza muscular, a limitação de movimentos e a incapacidade de caminhar comuns a estes pacientes é que causam a diminuição da massa óssea (osteopenia) e osteoporose (doença sistêmica progressiva caracterizada por diminuição da massa óssea e deterioração da microarquitetura, levando à fragilidade do osso e aumentando o risco de fraturas).

Reconheceu-se que a proteína SMN tem papel específico no metabolismo ósseo por interagir com o fator estimulador de osteoclasto. Assim, a elevada incidência de osteopenia e fraturas em pacientes com AME pode não ser simplesmente atribuída à fraqueza muscular e falta de exercícios.

Pessoas com massa óssea reduzida correm maior risco de quebrar os ossos (fraturas). Ossos quebrados em pacientes com AME não estão necessariamente relacionados a trauma. Pode haver fratura óssea mesmo sem nenhum trauma. Podem decorrer de uma simples situação de uma perna presa ao fazer uma transferência de rotina. É importante que as manipulações sejam cuidadosas, em particular em movimentos torcionais ou de rotação das pernas.

A prevenção de fraturas e a manutenção da força óssea são objetivos que devem ser perseguidos em pacientes com AME.

O tratamento ortopédico de fraturas em pacientes com AME requer, muitas vezes, imobilizações gessadas por algum período de tempo. Essa imobilização do membro com a fratura, por sua vez, pode aumentar a própria perda muscular e óssea pelo simples imobilismo, e assim, gerar um ciclo vicioso para a saúde óssea dos pacientes comprometidos. Portanto, nunca é demais enfatizar que a prevenção das fraturas é, sem dúvida, a melhor alternativa.

A prevenção das fraturas se baseia essencialmente em cuidados com o posicionamento e exercícios, como já mencionado anteriormente, além de estimulação motora através de exercícios terapêuticos e ortostatismo (ficar em pé, quando possível) e também os cuidados nutricionais e monitorização de cálcio e vitamina D, como será enfatizado a seguir.

É importante acompanhar regularmente os níveis de vitamina D através de exame de sangue. Se os níveis de vitamina D estiverem baixos, devem ser suplementados, sempre sob orientação médica. Também deve ser monitorada a quantidade de cálcio adequada na dieta, que deve ser complementado quando necessário (vide "Cuidados Nutricionais").

A posição passiva de pé, com o auxílio de um parapodium ou mesa ortostática, ajuda a melhorar a força óssea. Os especialistas e o Consenso de Cuidados de 2018 recomendam que o paciente fique nesta posição de uma a duas horas por dia, 5 a 7 vezes por semana (no caso de pacientes mais acometidos).

É importante sempre manter o alinhamento da criança e nunca deixar que braços e pernas fiquem "pendurados".

DEFORMIDADES

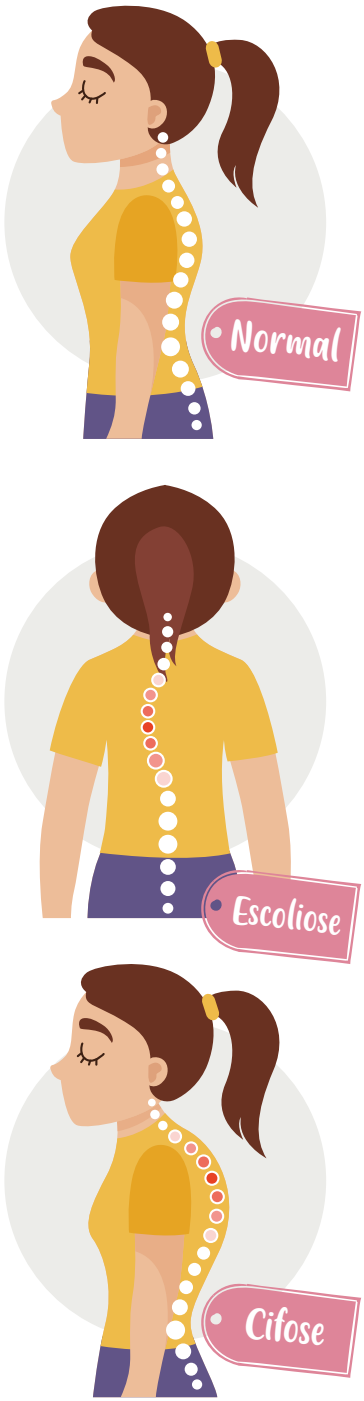
QUADRIS

A instabilidade do quadril é muito comum na AME, levando possivelmente à subluxação ou mesmo ao deslocamento completo (luxação). Isso ocorre devido à fraqueza muscular, ao desequilíbrio muscular, à ausência de descarga de peso (não andar e não ficar em pé) e também pela imaturidade óssea associada. O bom posicionamento no leito ou na cadeira de rodas, o cuidado ao transferir o paciente do leito para a cadeira de rodas e vice-versa, assim como o posicionamento adequado no momento da higiene e das trocas posturais são essenciais.

Em alguns casos, a subluxação ou a luxação podem ocasionar dor e maior limitação dos movimentos, em especial, movimento de abertura das coxas e isso pode dificultar o posicionamento deitado, sentado e mesmo a higiene. Para o tratamento, pode ser necessária a cirurgia que deverá sempre ser avaliada e recomendada por um médico especialista a depender de cada caso em questão.

Outro problema bastante frequente relacionado aos quadris é a deformidade em flexão dos mesmos. Neste caso, nota-se uma incapacidade em manter as coxas completamente estendidas no leito. Essa deformidade pode levar a uma dificuldade em manter exercícios de ortostatismo (ficar em pé), além de também influenciar na posição da coluna lombar e aumentar a lordose. Dor também pode ser relatada em pacientes com deformidade em flexão mais acentuada. A prevenção dessa deformidade

pode ser efetuada através de posicionamento e alongamentos musculares, assim como, quando possível realizar decúbito dorsal (ficar deitado de barriga pra baixo) por alguns momentos no dia. Se a deformidade já for de mais gravidade, em alguns casos pode ser necessário também correção cirúrgica.



COLUNA

Devido à fraqueza muscular na AME, é comum a coluna apresentar deformidades como a escoliose e a cifose. É importante que sejam tomadas medidas preventivas para minimizar essas deformidades que podem aparecer. O posicionamento alinhado na cama e o uso de cadeiras de rodas ou carrinhos com adequação postural são recomendados. Também podem ser recomendados o uso de coletes rígidos (TLSO) ou coletes de retificação postural, após a avaliação de um ortopedista, fisioterapeuta ou terapeuta ocupacional. Estes coletes, apesar de não impedirem o aparecimento da escoliose, tem a função de ajudar no posicionamento e suporte ao sentar e ficar em posição ortostática (parapodium).

A **cifose** e a **escoliose** precisam ser monitoradas periodicamente e, em especial, nos pacientes que não atingem o potencial de ortostatismo (ficar em pé ou mesmo trocar passos), já que estes têm mais chances de desenvolver essas deformidades no tronco.

Nas curvas (escoliose) com progressão bem documentada, pode haver a necessidade de correção através de cirurgia, a ser avaliada pelo ortopedista. Logo, é extremamente importante a prevenção e a monitorização dos pacientes periodicamente, a cada 4 a 6 meses através de exame clínico e de radiografias da coluna.

Principais questões motoras e ortopédicas encontradas na AME, intervenção terapêutica e intervenções cirúrgicas:

Foco	Problema
Coluna	• Principal deformidade é a **escoliose** (coluna inclinando para o lado)/ **cifoescoliose** (coluna inclinando para a frente e para o lado) na região **toracolombar** (entre o tórax e o abdômen). A escoliose estrutural está associada à rotação da vértebra, não só inclinação da coluna. É mais severa nos pacientes que não adquiriram ortostatismo (capacidade de ficar em pé) ou de trocar passos. • Pode impactar a função pulmonar do paciente. • A fase de maior crescimento ósseo é também a fase de maior deformação. Durante essa fase, é importante que o ortopedista faça avaliações da progressão da curva com exame clínico e raio X, a cada 6 meses, para pacientes com escoliose superior a 20 graus. Depois da fase de crescimento ósseo, fazer acompanhamento anual, a não ser que mudanças muito aceleradas sejam identificadas.
Coluna	• **Cifose** (inclinação para frente) é normalmente associada à escoliose. • Pode haver cifose postural quando sentado, o tronco inclina por encurtamento da musculatura anterior e falta de musculatura estabilizadora posterior.
Quadril	• **Luxação** (desencaixe completo da cabeça do fêmur na bacia) **subluxação** (desencaixe parcial da cabeça do fêmur na bacia) • Ocorre devido à fraqueza dos músculos estabilizadores do quadril, principalmente, músculo glúteo médio. • Outra causa é a malformação acetabular, devido à falta de ortostatismo. • Pode gerar dor, diferença de altura dos joelhos e sensação de encaixe e desencaixe do quadril.

Intervenções terapêuticas para evitar / controlar	Intervenções cirúrgicas
• Alongamentos. • Fortalecimento muscular. • Posicionamento adequado. • Uso de coletes posturais. • Adequação postural nas cadeiras de rodas.	• Escoliose com 50 graus de inclinação de coluna tem indicação de cirurgia, avaliando-se sempre a clínica do paciente. • Pode-se optar por operar com um grau menor, quando há comprometimento da função pulmonar. • Nem todos os casos são elegíveis para cirurgia, dependendo de fatores diversos referentes ao quadro clínico do paciente. • Importante avaliar a condição ventilatória do paciente e que tenha capacidade vital forçada com o mínimo de 30-40%. • Tratamento cirúrgico recomendado após 4 anos de idade: • 4 a 10 anos – Técnica que permite o crescimento da coluna (*growing rods*). • Acima de 10-12 anos - técnica cirúrgica definitiva (artrodese)
• Alongamento. • Fortalecimento muscular. • Posicionamento adequado. • Uso de coletes posturais. • Adequação postural nas cadeiras de rodas, com uso de cinto torácico.	• Normalmente a cirurgia é feita quando há associação com escoliose. • É muito mais difícil haver a indicação de correção cirúrgica para quadros de cifose isolada. Somente quando há deformidade muito significativa.
• Alongamentos. • Posicionamento adequado na cama e cadeira de rodas. • Cuidado durante as transferências do paciente da cama/ cadeira. • Cuidado com a postura durante a troca de fraldas.	• É recomendada em casos de dor ou se há um potencial de força muscular. • Alta taxa de reluxação após operação devido à fraqueza muscular. Obs: em caso de necessidade de operar a coluna e o quadril, operar primeiramente a coluna.

Foco	Problema
Quadril	• **Deformidade em flexão do quadril** (musculatura do quadril encurtada) • Incapacidade em manter as coxas completamente estendidas no leito.
Joelho	• **Deformidade em flexão do joelho** (encurtamento da musculatura de trás do joelho). • Incapacidade em manter os joelhos completamente estendidos no leito.
Pés	• **Pé equino** (pé "caído") Ou • Pé equinovaro (além de caído, o pé está inclinado para dentro).

ESCALAS MOTORAS NA AME

Atualmente, muito se fala sobre a avaliação da função motora. Mas para que servem escalas de função motora para AME?

As escalas de função motora permitem avaliar o paciente de forma quantitativa (gerando números relativos a seu desempenho motor), o que possibilita fazer comparações, seja do paciente com ele mesmo ou com outro paciente.

Servem ainda para avaliar a evolução da doença e observar os efeitos de uma intervenção terapêutica ou medicamentosa. Estudos com medicamentos para AME utilizam as escalas como ferramenta para comprovar sua eficácia. Os resultados evidenciados em números pelas escalas reforçam que os tratamentos têm mudado o curso natural da doença para uma nova realidade, de manutenção ou ganho de movimentos e marcos motores.

As escalas de função motora também auxiliam os terapeutas e médicos a guiarem suas condutas. Por exemplo, se a escala de função motora utilizada indicar que o

Intervenções terapêuticas para evitar / controlar	Intervenções cirúrgicas
• Alongamentos (deitar de bruços ajuda no alongamento). • Alternar as posturas (não permanecer por muitas horas seguidas sentado).	• A cirurgia é indicada quando é preciso liberar os músculos flexores dos quadris para obter melhor alinhamento e posicionamento.
• Alongamento. • Uso de tala extensora. • Alternar as posturas (não permanecer por muitas horas seguidas sentado).	• A cirurgia se baseia no alongamento dos músculos flexores dos joelhos e, por vezes, na capsulotomia posterior, associada à confecção de gessos corretivos. Nas deformidades mais intensas pode ser necessária cirurgia óssea também.
• Alongamentos. • Uso de órtese.	• A cirurgia pode ser necessária quando existe dificuldade no uso de órtese ou de calçados ou também quando há dificuldade nas terapias e no treino de ortostatismo. É realizada liberação dos tendões que ficam atrás do tornozelo e pé. Por vezes pode também ser necessária cirurgia óssea.

paciente apresenta fraqueza na musculatura abdominal, durante as sessões de fisioterapia é possível focar em exercícios que trabalhem essa musculatura. Depois de um tempo, é possível repetir a escala e ver se o paciente melhorou. Ajudam também nas prescrições de órteses, cadeiras, andadores, etc.

As escalas mais utilizadas para pessoas com AME são:

- CHOP INTEND (*Children´s Hospital of Philadelphia Infant Test of Neuromuscular Disorders*);
- HINE (*Hammersmith Infant Neurological Examination*);
- HFMSE (*Hammersmith Functional Motor Scale Expanded*);
- RULM (*Revised Upper Limb Module*);
- 6MWT (*6 Minute Walk Test*).

A **CHOP INTEND** é uma escala que avalia a função motora de crianças com AME Tipo 1 ou aquelas pessoas com AME que não ficam sentadas sem apoio. São 16 itens, pontuados entre 0 e 4, sendo 0 se não realiza o movimento, até 4 se realiza o movimento contra a gravidade. A pontuação máxima é de 64 pontos. Quanto maior a pontuação, melhor a função motora. Essa escala é utilizada no Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) de Ame Tipo 1, estabelecido no SUS para avaliação do tratamento com Spinraza.

A **HINE** é uma escala composta por três seções. Aqui será abordada somente a seção 2, que engloba oito itens. A seção 2 da HINE (HINE-2) avalia a função motora relacionada à aquisição de marcos motores de crianças. Como citado, são oito itens que avaliam desde o controle da cabeça até o andar, pontuados entre 0 e 4, com pontuação máxima de 27 pontos. Quanto maior a pontuação, melhor a função motora do indivíduo. Essa escala também é utilizada no PCDT de Ame Tipo 1 para avaliação do tratamento com Spinraza.

A **HFMSE** é uma escala que avalia a função motora de crianças com AME Tipo 2 e 3 ou aquelas pessoas com AME que ficam sentadas sem apoio ou com o apoio de uma das mãos e/ou que andam. São 33 itens, pontuados entre 0 e 2, sendo 0 se não realiza o movimento, 1 se realiza o movimento com compensações e 2 se realiza o movimento sem compensações. A pontuação máxima é de 66 pontos. Quanto maior a pontuação, melhor a função motora.

A **RULM** é uma escala que avalia a função motora dos braços (ombro, cotovelo, punho e mão) de pessoas com AME. Geralmente, é usada para avaliar pessoas com fenótipo de AME Tipo 2 ou 3, ou seja, que sentam sem apoio. São 20 itens.

O primeiro é o único com seis pontuações (para saber a função máxima dos braços), e os outros 19 são pontuados entre 0 e 2, sendo 0 se não realiza o movimento, 1 se realiza o movimento com compensações e 2 se realiza o movimento sem compensações. A pontuação máxima é de 37 pontos. Quanto maior a pontuação, melhor a função motora.

O **teste de caminhada de 6 minutos** é uma escala que avalia pacientes com fenótipo de AME Tipo 3, ou seja, que caminham. Precisa ser executado sem apoio e sem uso de órteses. O teste tem o objetivo de avaliar a capacidade funcional de exercício. A intensidade do teste é escolhida pelo próprio paciente. Durante o teste não é permitido correr, mas é permitido descansar sem sentar.

A aplicação periódica de escalas funcionais é indispensável para a avaliação dos resultados do tratamento medicamentoso individual, mas deve nortear também os objetivos do tratamento multidisciplinar de reabilitação.

Cuidados nutricionais

A nutrição adequada é essencial para a saúde, crescimento e desenvolvimento das crianças, especialmente no caso da AME. Cuidados devem ser tomados para evitar potenciais complicações: atraso no crescimento em crianças devido à dificuldade de alimentação, problemas gastrointestinais, incluindo constipação intestinal, má absorção de nutrientes, esvaziamento gástrico retardado e refluxo gastroesofágico que pode levar à broncoaspiração, e problemas metabólicos tais como hipo ou hiperglicemia e acidose metabólica.

Os principais benefícios de uma boa nutrição são:

- Crescimento adequado (dentro do esperado).
- Melhora da imunidade e, consequentemente, menos riscos de adoecimento.
- Suporte energético para otimização da função motora.
- Melhora na qualidade de vida.

Não existe, no momento, nenhum estudo conclusivo que responda à pergunta: "Qual é a melhor dieta para indivíduos com AME?". Portanto, para cada família, a tomada de decisão deve se basear na necessidade individual do paciente, sempre com apoio profissional. Um profissional de nutrição (nutrólogo ou nutricionista) tem o papel de determinar o equilíbrio adequado de proteínas, gorduras e carboidratos, recomendar alimentos que podem ser melhor tolerados e ajudar a garantir a ingestão de vitaminas e minerais suficientes.

Os principais problemas relacionados à nutrição que são associados à AME são:

- Sobrepeso: comum em pacientes com AME de todos os tipos.
- Desnutrição: mais comum em pacientes dos Tipos 1 e 2 fraco.
- Dificuldade para mastigar e disfagia (dificuldade de engolir).
- Broncoaspiração, ou seja, quando pequenas quantidades de comida ou líquido entram na traqueia em vez do estômago.
- Desconforto abdominal.
- Refluxo gastroesofágico (RGE), que é mais comum em pacientes dos Tipos 1 e 2, mas pode também ocorrer em pacientes do Tipo 3.
- Constipação, normalmente devido à ingestão reduzida de fibras e/ou ingestão inadequada de fluidos, e/ou dismotilidade intestinal.
- Hipoglicemia, que é a glicose baixa no sangue, mais comum em pacientes do Tipo 1, devido à intolerância ao jejum prolongado. Dependendo da idade, lac-

tentes jovens conseguem ficar períodos entre 4-6 horas em jejum. Também pode ocorrer nos Tipos 2 e 3.

- Hiperglicemia, que é a glicose elevada no sangue, mais comum em pacientes Tipo 2 com sobrepeso.

Como crianças com AME tendem a ter menos massa muscular, é difícil estabelecer o seu peso "ideal". Por isso, é preciso usar parâmetros diferentes para avaliar pacientes com AME.

Em crianças com AME, a relação peso/comprimento entre o percentil 3 e 15 é considerada normal. Este percentil é obtido usando as curvas peso por estatura, que variam conforme a idade e sexo.

O IMC (índice de massa corporal) não é uma medida adequada para avaliar crianças com AME.

Em pacientes que já passaram da fase de crescimento (jovens e adultos), o acompanhamento deve ter o objetivo de evitar a obesidade e a desnutrição.

Preocupações para o excesso de peso incluem mobilidade reduzida e riscos relacionados a comorbidades, incluindo o risco de síndrome metabólica.

Para todos os tipos de AME é importante monitorar não somente o peso, mas também a ingestão de líquidos, macronutrientes e micronutrientes, especialmente, o cálcio e a Vitamina D, que são fundamentais para os ossos.

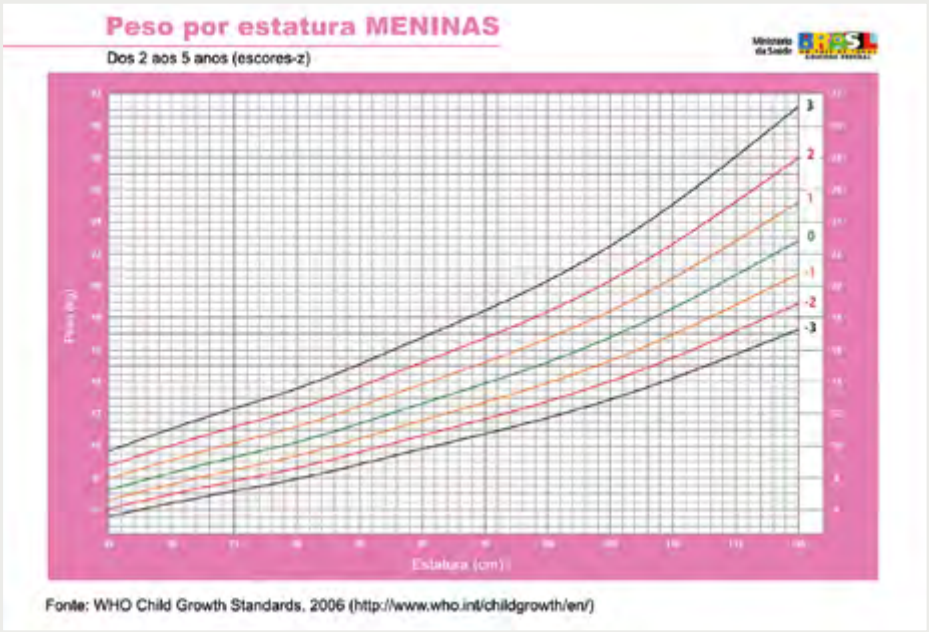
Segundo o Consenso de Cuidados de 2018, para um acompanhamento adequado, recomenda-se a reavaliação da dieta por um profissional a cada 3 ou 6 meses para crianças pequenas e anualmente para crianças mais velhas e adultos.

Atenção

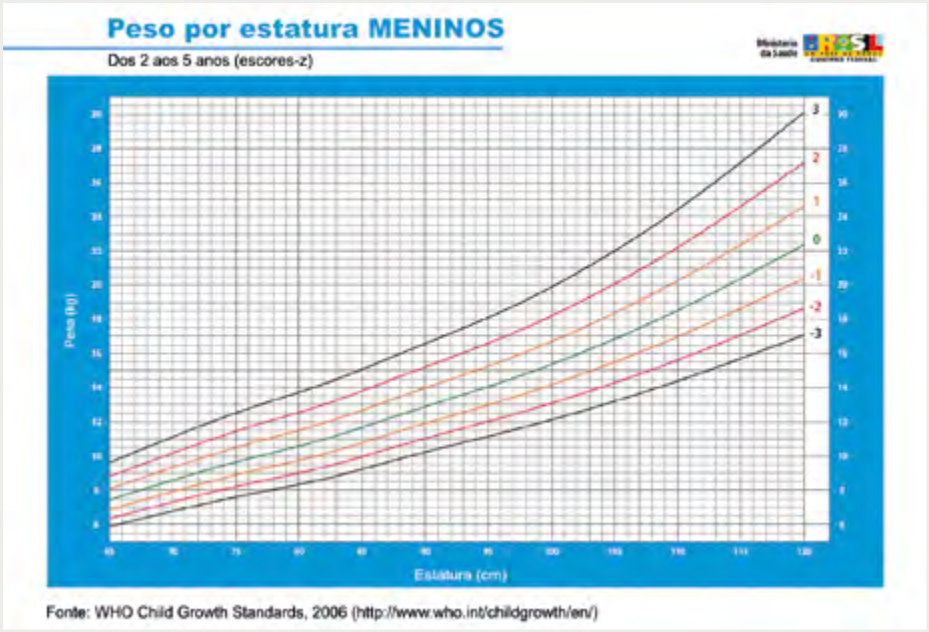
Informe sempre o seu médico ou nutricionista se você notar:

- Mudanças repentinas de peso, que podem ser evidenciadas, por exemplo, se as roupas ficam de repente muito apertadas ou muito soltas.
- Mudanças na aparência que o preocupam.
- Altura ou peso fora de uma curva de crescimento.

Seu médico ou nutricionista fará um exame físico e revisará o histórico de peso e histórico comprimento/altura para determinar se o peso é saudável.



Fonte: WHO Child Growth Standards, 2006 (http://www.who.int/childgrowth/en/)



Fonte: WHO Child Growth Standards, 2006 (http://www.who.int/childgrowth/en/)

Importante

A água é a substância mais importante para o corpo. É necessária para todas as funções. Tomar uma quantidade adequada de líquidos é importante para função respiratória e para prevenir a constipação. Muitas pessoas com AME evitam beber uma quantidade de líquidos suficiente devido à dependência de outros pessoas para usar o banheiro, e isso pode ser muito prejudicial. É importante acompanhar o consumo diário de água.

INGESTÃO CALÓRICA E INTERVALOS DE JEJUM

Lactentes e crianças com AME são menos ativos, têm menos massa muscular e gastam menos energia. Portanto, precisam ingerir menos calorias. Cada pessoa é diferente, mas pode-se estimar que provavelmente uma criança com AME precisa de 20 a 50% menos calorias do que uma criança sem AME. Uma boa indicação é que de 10 a 20% da ingestão total de calorias sejam provenientes de proteínas.

Certos tipos de alimentos são mais difíceis de mastigar e engolir do que outros, especialmente quando há fraqueza nos músculos da face, principalmente, os mastigatórios, língua e garganta. Deve-se evitar oferecer alimentos que sejam difíceis para estas pessoas. Por exemplo, em vez de dar pedaços grandes de carne, deve-se oferecer a carne macia em cubos pequenos.

Para as crianças com dificuldade de engolir, os líquidos fluidos e claros como água ou suco têm mais chances de serem aspirados pelas vias aéreas superiores (refluxo nasal) e inferiores (broncoaspiração). Portanto, é melhor oferecê-los com a consistência similar à de um milk-shake, batidos com fruta ou espessados. Usar espessantes na consistência de mel ou xarope.

Quando a criança está passando por algum episódio agudo, deve-se evitar o jejum noturno prolongado maior do que 6 horas, para evitar que o organismo queime proteínas musculares durante esse período. A hidratação adequada e o balanço de eletrólitos também têm grande importância durante o período.

ALIMENTAÇÃO POR VIA ORAL

Para pacientes que se a alimentam pela via oral, é necessário que a dieta seja equilibrada com fontes de proteínas, gorduras e carboidratos. Deve-se levar em conta se há ou não dificuldade de mastigação e deglutição e, se necessário, fazer o ajuste das consistências. É importante sempre garantir a ingestão de vitaminas e minerais suficientes, por isso é muito importante o acompanhamento com o profissional da nutrição (nutricionista ou nutrólogo).

ALIMENTAÇÃO POR SONDA

A deglutição com segurança é um dos aspectos mais importantes na nutrição dos pacientes com AME, principalmente do Tipo 1. A deglutição comprometida pode resultar em aspirações e pneumonia, além de desnutrição.

Em pacientes com AME, pode ocorrer fraqueza da musculatura bulbar, o que pode levar à disfagia, que é a dificuldade na deglutição. Essas alterações normalmente apresentam maior gravidade em pacientes com AME Tipo 1, são moderadas a graves em pacientes com AME Tipo 2, e mais leves em pacientes com AME Tipo 3. A avaliação e acompanhamento do fonoaudiólogo é muito importante, tanto para orientação de consistência adequada do alimento, quanto para a orientação e execução de exercícios que possam manter e aprimorar a mastigação e deglutição do alimento. O cansaço durante a alimentação oral também precisa ser avaliado, pois muitas vezes o paciente cansa e acaba ingerindo uma quantidade de calorias menor do que o indicado.

Em indivíduos com AME Tipo 1, podem ocorrer contraturas do músculo

masseter (músculo da mastigação), que pode levar à limitação da alimentação oral. Já em indivíduos com AME Tipo 2, a dificuldade de mastigação e a fadiga ao se alimentar são frequentes, o que também pode limitar a alimentação oral.

A avaliação conjunta do profissional fonoaudiólogo e do médico, juntamente com os exames de imagem (videodeglutograma) podem determinar a necessidade ou não da interrupção da alimentação oral. Pode ser indicado pelo profissional o uso da sonda nasogástrica (temporária) ou da gastrostomia (longa duração).

A dieta pode ser administrada de três maneiras:

- **Por gravidade:** realizada por gotejamento regulado manualmente, através de equipo e frasco para dieta.
- **Por gavagem:** realizada através de uma seringa, que injeta o alimento lentamente na sonda.
- **Por bomba de infusão:** realizada por gotejamento com o auxílio de uma bomba de infusão. Desta forma é possível controlar de maneira mais precisa a vazão do gotejamento.

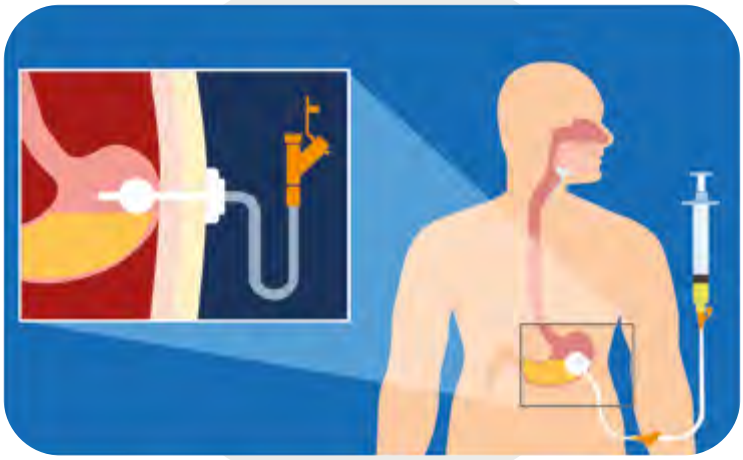
A escolha do método dependerá da necessidade e das condições clínicas de cada paciente. Alguns pacientes quando recebem a dieta de forma rápida podem distender o abdômen, suar, aumentar a frequência cardíaca e respiratória. Outros já toleram muito bem o recebimento em vazões maiores, por isso, o tempo de infusão deve ser estabelecido conforme a tolerância do paciente.

GASTROSTOMIA E FUNDOPLICATURA DE NISSEN

A gastrostomia é um procedimento cirúrgico que fixa uma sonda alimentar diretamente no estômago e cria uma ligação direta do estômago com o meio externo, permitindo uma nutrição segura.

A fundoplicatura pela técnica de Nissen, ou simplesmente fundoplicatura, é um procedimento cirúrgico recomendado para ser realizado juntamente com a cirurgia de gastrostomia com o objetivo de prevenir refluxo.

Pacientes com AME Tipo 1 têm tendência a desenvolver refluxo, mesmo que em um momento futuro. Como o procedimento cirúrgico e a entubação são muito delicados para eles, a recomendação é aproveitar a cirurgia de gastrostomia para realizar a fundoplicatura, independente de a criança apresentar refluxo naquele momento ou não.



Além disso, como esses pacientes têm indicação de uso de máquina de tosse, pela qual recebem altas pressões inspiratórias e expiratórias, a fundoplicatura ajuda a prevenir que o conteúdo gástrico vá para as vias aéreas durante o seu uso, evitando-se possível broncoaspiração.

PROBLEMAS GASTROINTESTINAIS

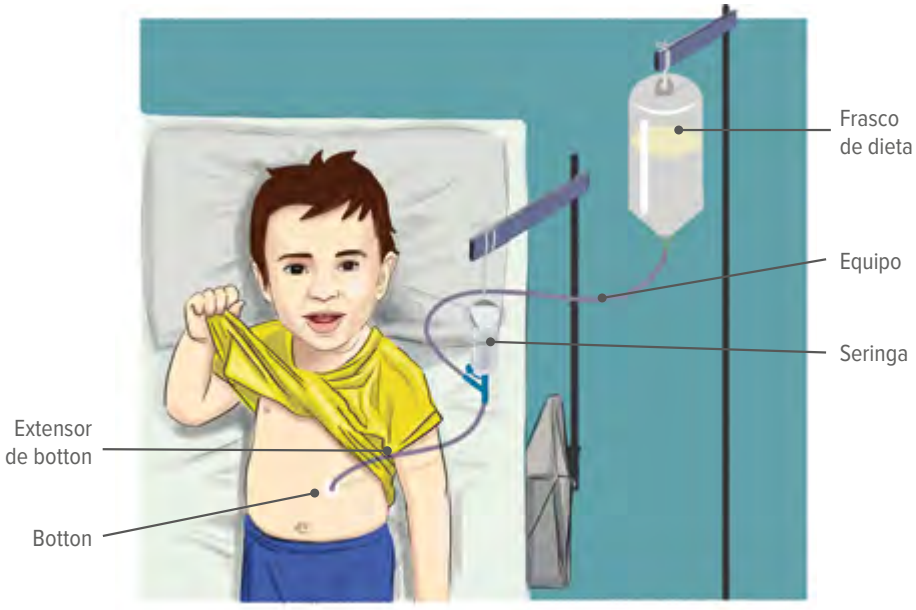
Pessoas com AME podem ter disfunção na motilidade gástrica, de forma que o esvaziamento do órgão é lentificado. Também é comum a constipação. A hidratação adequada e o uso de agentes reguladores intestinais, probióticos e medicamentos que aumentem a peristalse são recomendados para aliviar os sintomas da constipação e dismotilidade gastrointestinal.

Também é comum a aerofagia (ato de engolir ar em excesso), principalmente em paciente com AME Tipo1. Embora algum nível de aerofagia seja relativamente nor-

mal e comum, alguns pacientes em uso de VNI (em particular nos períodos de sono, quando os músculos relaxam mais) e também da máquina de tosse podem acabar engolindo muito ar e, por esse motivo, ficarem com distensão abdominal importante, o que pode gerar vômito e atrapalhar o ritmo da alimentação enteral.

Para evitar a distensão gástrica, pode ser feita a ventilação da sonda de gastrostomia, que consiste em abrir o extensor do botton da gastrostomia e retirar todo o ar contido no estômago com o auxílio de uma seringa, antes de iniciar a dieta; caso algum resíduo gástrico tenha saído junto durante esse processo, este deve ser retornado ao estômago.

Muitas vezes pode ser necessário fazer a ventilação da gastrostomia ao mesmo tempo em que o paciente recebe a dieta, e para isso é necessário fazer algumas adaptações no extensor do botton de gastrostomia:

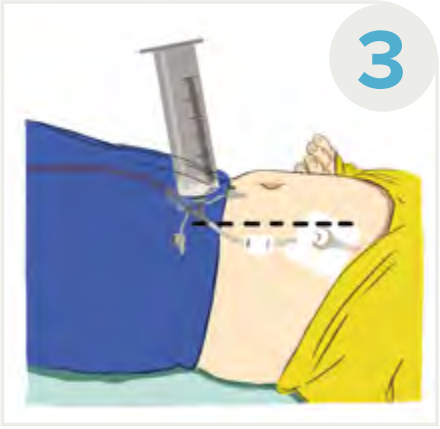


Colocar uma seringa sem êmbolo na parte superior do extensor, prender a seringa em algum suporte para não derramar. Conectar o equipo para entrada da dieta no conector lateral do extensor. Enquanto a dieta entra pelo extensor, bolhas de ar sairão pelo mesmo extensor através da seringa aliviando a distensão abdominal. Para que essa adaptação funcione, pode ser que o tamanho do extensor de botton precise ser encurtado, para facilitar a saída do ar.

Veja aqui um passo a passo para ter maiores chances de sucesso ao ventilar a gastrostomia:

Materiais necessários:

- extensor de botton com duas entradas;
- equipo ou sonda de calibre um pouco maior do que o do extensor;
- seringa (preferencialmente de 60ml) que conecte no extensor do botton.

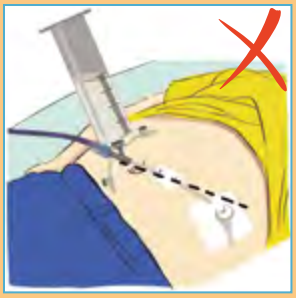


- **Passo 1:** Corte o extensor de botton nas duas extremidades, mantendo cerca de 1,5 cm do extensor junto a cada peça. Descarte toda a extensão intermediária do extensor, mas preserve o clipe. Corte um pedaço de equipo ou sonda com cerca de 8 cm; descarte o êmbolo da seringa.
- **Passo 2:** Una as extremidades do extensor do botton com o pedaço de equipo ou sonda de 8 cm que já está cortado e coloque o clipe em sua extensão. Conecte a seringa na entrada superior do extensor.
- **Passo 3:** Suspenda o conjunto de forma que as extremidades fiquem aproximadamente no mesmo nível, tomando cuidado para não tracionar o botton. Proteja a abertura da seringa com uma gaze.

Nessa posição, o acúmulo de ar no estômago é facilmente expelido; o conteúdo do estômago bate nas laterais da seringa e escorre para o interior do estômago novamente. O paciente pode ser alimentado ao mesmo tempo em que é ventilada a gastrostomia, porque a liberação do ar é feita em geral em pequenas "explosões" (assim que se cria pressão suficiente no estômago), e não de forma contínua. Troque o pedaço de equipo ou sonda e a seringa diariamente; as extremidades do extensor do botton podem ser usadas pelo tempo especificado pelo fabricante.

Atenção!

Não deixe a entrada dupla do extensor do botton ficar abaixo do nível do botton, pois isso fará com que o conteúdo do estômago acumule na seringa, e essa coluna de líquido que se forma impede a saída do ar.



Não coloque a entrada dupla do extensor do botton acima do nível do botton, pois isso fará com que ar seja arrastado para dentro do estômago durante a alimentação, além de tracionar o botton.

TIPOS DE DIETA

Existem três tipos de fórmulas de alimentação que podem ser administradas via gastrostomia ou sonda nasoenteral. Estas formulações são classificadas de acordo com a fonte proteica, isto é, tipo da proteína, que podem ser:

- fórmulas poliméricas (proteína intacta);
- fórmulas semielementares: hidrolisadas e/ou extensamente hidrolizadas (peptídeos);
- fórmulas elementares (aminoácidos livres).

Algumas perguntas que devem ser respondidas pelo profissional no processo de escolha da melhor dieta para a criança:

- Esta fórmula supre as necessidades individuais de macronutrientes (proteínas, lipídios, carboidratos), micronutrientes, eletrólitos e minerais?
- O balanceamento dos nutrientes está adequado às necessidades individuais dos pacientes com AME (percentual calórico de lípidos, proteínas e carboidratos)?
- Esta fórmula está adequada às necessidades clínicas e metabólicas "deste paciente" – ou seja, possui todos os nutrientes necessários para que o organismo possa desenvolver as suas funções?
- Há necessidade da suplementação de vitaminas e minerais?

Após estas análises, o profissional poderá adequar o melhor tipo de dieta para o paciente, buscando equilíbrio entre proteínas, gorduras, carboidratos, vitaminas e minerais juntamente com a hidratação adequada. O tipo de dieta e o modo de administração devem se basear na tolerância de cada indivíduo.

Cuidados fonoterápicos

A principal característica da AME é a fraqueza muscular intensa, que afeta primeiro os membros proximais e depois as extremidades (mãos e pés). Por isso, músculos menores como os da face que são responsáveis pela mímica facial e expressividade e que atuam ativamente em todas as funções neurovegetativas – capacidade de sucção, deglutição, respiração e fonação –, são comprometidos drasticamente nos primeiros meses da manifestação e evolução da doença, o que leva à incoordenação do movimento oral e a perda dessas funções.

De outro lado, quando a criança é submetida a tratamento medicamentoso, os grupos musculares menores são os que darão sinais de movimento para a função

por último, sendo estas funções, de fato, as mais difíceis de se regenerarem, por dois motivos: primeiro porque foram afetadas há mais tempo e, segundo, porque o desuso das funções orais compromete os centros neurológicos da deglutição.

O fonoaudiólogo é o profissional capacitado e habilitado para a avaliação e intervenção terapêutica nos aspectos da comunicação humana – expressividade e mímica facial, voz, fala, respiração, aprendizado global – e nos aspectos da alimentação – funcionamento neurovegetativo, deglutição segura e nutrição. Ele deve iniciar seu acompanhamento clínico pela avaliação da mímica facial e capacidade de expressão, do padrão e controle respiratório para a fonação e também a mobilidade e sensibilidade das funções orais para a articulação e alimentação. Deve também avaliar os sinais e sintomas da disfagia e suas consequências (como aspiração alimentar) e a ausência do reflexo de deglutição, lentificação no processo digestivo (para o esvaziamento gástrico) e constipação intestinal, decorrentes também da diminuição do peristaltismo iniciado na cavidade oral através da manipulação do alimento.

A intervenção terapêutica possibilita uma melhora da sensibilidade e propriocepção orofacial, favorecendo assim uma execução mais eficiente. Estratégias diversas são utilizadas, como exercícios passivos e ativos, porém todas com critérios e raciocínio clínico.

Dentro desse raciocínio, a disfunção bulbar é um ponto muito marcante na AME e, com isso, a **disfagia** é uma das questões mais preocupantes do processo de

evolução e prognóstico dos pacientes, visto as repercussões respiratórias e nutricionais que acarretam.

Em relação às alterações bulbares, há grandes variações que se manifestam de formas diferentes em cada caso, mas há a tendência de apresentação de maior gravidade na AME Tipo 1, alterações moderadas a graves na AME Tipo 2 e alterações mais leves na AME 3.

Exames instrumentais da deglutição (videoendoscopia da deglutição e videodeglutograma) são ferramentas importantes para implementação diagnóstica e terapêutica. A avaliação e o acompanhamento é importante para habilitar os pacientes, explorando suas potencialidades em seus mais diversos níveis.

O fonoaudiólogo é responsável por avaliar os seguintes aspectos:

- Mímica facial.
- Padrões de comunicação: verbal e não verbal.
- Capacidade e intenção comunicativa: comportamento social e interação.
- Linguagem e fala: capacidades e habilidades para desenvolver a fala ou ser estimulado por comunicação suplementar e alternativa (CSA).
- Sensibilidade e mobilidade dos órgãos fonoarticulatórios, tanto para alimentação quanto para a fala.
- Coordenação pneumofonoarticulatória e padrão respiratório para as funções neurovegetativas: sucção, mastigação, deglutição e fonação.
- Controle e gerenciamento da deglutição.

Ao longo da última década, houve crescentes evidências de melhorias na história natural de todos os tipos de AME. Esses avanços ocorreram inicialmente pelas mudanças na abordagem multidisciplinar que atua na prevenção, favorecendo não somente a sobrevida, mas principalmente, a qualidade de vida. Mais recentemente, esses avanços ocorridos nos últimos anos foram reforçados e potencializados pelo desenvolvimento de novas medicações.

Como dito, a fraqueza muscular na AME acomete funções de fala, voz e deglutição, que são funções vitais e imprescindíveis para a sobrevivência. Dentre essas funções, a respiração é considerada a base de todo o funcionamento para movimentação das estruturas responsáveis pela coordenação do movimento para a alimentação e fala. A combinação de fraqueza muscular de orofaringolaringe e respiração altera as bases motoras da fala, voz e deglutição gerando incoordenação e diminuição da proteção de via aérea. A fraqueza dos músculos inspiratórios gera o chamado distúrbio ventilatório restritivo, que prejudica o processo de ventilação e, consequentemente, diminui a expansão pulmonar, gerando menos volume de ar nos pulmões e afetando essas funções.

O uso de recrutamento do volume pulmonar por meio de pressão positiva conferida por uma bolsa de ressuscitação (popularmente conhecida como AMBU®) se torna um grande aliado da fonoterapia, aumentando o volume pulmonar, permitindo suporte respiratório.

Outro desafio relacionado à gravidade do distúrbio restritivo é a utilização de ventilação mecânica que dá suporte respiratório aos pacientes, seja ela invasiva ou não invasiva. Em um primeiro momento, pode-se pensar que o uso da ventilação mecânica se torna um empecilho para o exercício da fonoterapia, mas na verdade o volume pulmonar que ela resgata se torna um grande aliado.

A fraqueza muscular expiratória gera diminuição da eficácia da tosse. Isso diminui a possibilidade de defesa da via aérea e favorece o acúmulo de secreções. A alteração da tosse e o reflexo protetivo da laringe contribuem para a gravidade da disfagia.

A estruturação do plano terapêutico deve levar em consideração essas alterações, por fazerem parte da fisiopatologia que favorece a disartria, disfonia, disfagia e distossia. O trabalho integrado do profissional de fonoterapia com o de fisioterapia é fundamental, pois a atuação em conjunto traz benefícios e possibilita maior efetividade das condutas, já que a função respiratória é um ponto em comum entre estes dois profissionais, com objetivos diferentes, mas complementares.

A fraqueza muscular implica em particularidades na prescrição de exercícios para os pacientes com doenças neuromusculares. Essa fraqueza muscular compromete a habilidade motora e é uma condição permanente que predispõe o músculo à fadiga muscular, que além de piorar a função, ainda gera um aumento do gasto energético e sobrecarga da unidade motora. Esses são fatores potenciais para o agravamento da doença de base.

Essas questões devem ser levadas em consideração pelos fonoaudiólogos quando realizada a prescrição fonoterápica. Exercícios de força ou resistência ainda geram divergências na literatura e há, de uma forma geral, recomendações de cautela quanto à sua prescrição. É necessário controle para evitar a fadiga, mas exercícios que tenham o enfoque funcional para otimizar a função motora previnem a atrofia por desuso.

Portanto, sem carga de peso ou longas sequências, são recomendados exercícios para a estimulação tátil térmica gustativa, oferecendo sabores a serem experimentados, texturas e temperaturas a serem conhecidas e atividade motora oral passiva de manipulação para manter a palatabilidade e a movimentação voluntária sempre que possível.

É importante estimular...

- a mímica facial com exercícios e manipulações orofaciais;
- as funções motoras orais para manutenção de sentidos, como olfato e paladar;
- em casos que seja possível, a graduação e adaptação de consistência para alimentação via oral.

A abordagem terapêutica deve ser individualizada e criteriosamente reavaliada com frequência para evitar o "supertreinamento", que pode gerar danos funcionais irreversíveis.

Por outro lado, uma condição de desuso muscular também favorece a degeneração muscular e até mesmo a piora funcional por degradação dos circuitos neurais, que não estão ativamente envolvidos no desempenho dessas tarefas. Encontrar o equilíbrio entre os dois extremos deve ser o objetivo para a definição terapêutica mais acertada, sem perder oportunidades de manutenção e de estimulação efetiva.

A fonoterapia precisa estabelecer:

- uma progressão no volume e intensidade de esforço, bem como na elaboração de programas periodizados para cada paciente;
- se não houver unidades motoras funcionantes, é preciso trabalhar tudo que possa incentivar a contração passiva e a devida reação funcional;
- o uso da Crioterapia como aliada, (uso do frio e gelado), pois traz excelentes resultados sensoriais e motores orais para a mobilização e contração passivas;
- que os pacientes com AME podem usar válvula fonatória na terapia fonoaudiológica, para a estimulação olfativa e gustativa, além de estimular para alguns a própria fonação;
- formas alternativas de comunicação para possibilitar ao paciente se expressar e demonstrar seus desejos e vontades;
- a estimulação da linguagem e do comportamento comunicativo para todos os pacientes, valorizando habilidades e incentivando o aprendizado geral.
- a comunicação suplementar alternativa (CSA) que vai contribuir para o progresso na aquisição de linguagem interna, pensamento e intenção comunicativa, ampliando o vocabulário e o conhecimento, e compreensão de mundo. A CSA facilitará a comunicação das pessoas com AME que não se comunicam verbalmente, pela ausência da manifestação de voz e fala, favorecendo a interação com familiares e profissionais, ampliando seus aprendizados e entendimento como um todo.

O conhecimento é fundamental. Pais, médicos e profissionais da reabilitação precisam ter acesso e, consequentemente, descomplicar a informação para colocá-la em prática.

Transmitir e compartilhar informação clara, transparente, com embasamento científico e coerência é fundamental. O objetivo de transferir conhecimento deve ser "empoderar" profissionais e famílias para que possam questionar, recusar, escolher o melhor – tratamento, *home care*, terapeuta, técnica e abordagem. Empoderar terapeutas e profissionais, (que podem emancipar-se, valorizar-se e ser mais valorizados, reconhecidos e, principalmente, fazer o melhor por seus pacientes) é construir uma comunidade AME cada vez melhor.

Cuidados odontológicos e ortodônticos

A saúde bucal dos pacientes com AME merece atenção especial. Bactérias presentes na boca podem causar infecções em outras partes do organismo, como pneumonia, endocardite bacteriana e até septicemia, além de poderem colonizar a VNI e causarem pneumonias de repetição. Portanto, a prevenção deve ser o foco principal.

A higienização bucal deve ser feita rotineiramente, com uso de escovas dentais com cerdas macias, cabeça compacta (como há, muitas vezes, limitação na abertura de boca dos pacientes, o tamanho reduzido da cabeça da escova facilita o acesso às áreas mais restritas) e cabo longo, de forma a facilitar o manuseio pelo paciente ou cuidador. Escovas elétricas podem ajudar no processo de higienização.

A escovação remove a placa bacteriana que se forma na superfície dos dentes, de forma a prevenir a desmineralização da superfície de esmalte dentário, o aparecimento de cárie, formação de tártaro, gengivite, periodontite (doença nos tecidos de suporte dos dentes), entre outros.

O creme dental deve ser sempre fluoretado (mínimo 1.000 ppm de flúor, podendo chegar a 5.000 ppm de flúor em pacientes com alto risco de cárie), na quantidade definida pelo dentista de acordo com a idade do paciente, pois o flúor irá remineralizar as áreas de princípio de formação de cárie, revertendo o processo.

O creme dental nunca deve ser ingerido, pois pode causar fluorose (manchas no dente) em crianças até 7 anos de idade ou intoxicação por ingestão em excesso. Por

isso, o paciente deve ser orientado a cuspir a saliva com o creme dental, ou o cuidador deve retirar com auxílio de pano de boca, gaze ou aspirador.

Mesmo em pacientes que não se alimentam pela via oral, o uso do fio dental diariamente é fundamental para complementar a limpeza das áreas em que a escova não alcança, podendo ser usado fio com cabo para facilitar o acesso pelo cuidador (há alguns disponíveis à venda em farmácias, como "*kids flosser*", por exemplo).

kids flosser

A visita ao dentista deve ser rotineira, a cada 6, 4, 3 ou 2 meses, dependendo do risco de cárie e dificuldade de manter a higienização adequada. Nessas consultas, poderá ser indicada a aplicação tópica de flúor fosfato acidulado. Serão feitas raspagens supra e/ou subgengivais quando houver acúmulo de tártaro, que se forma pela calcificação da placa bacteriana por substâncias presentes na própria saliva. Pela motricidade reduzida dos pacientes com AME, a limpeza feita pelo movimento das bochechas, lábios e língua fica comprometida, o que aumenta a importância da higienização para remoção mecânica dos resíduos alimentares e placa bacteriana.

Ressalta-se que os pacientes que se alimentam por gastrostomia também apresentam acúmulo de placa, cálculo salivar e, portanto, risco de infecções bucais e a distância. Para os pacientes que se alimentam pela via oral, uma dieta com pouco teor de açúcar deve ser estabelecida, além de se estimular alimentos ricos em fibras. As medidas preventivas também são importantes para se prevenir hiperplasia gengival (que é o crescimento ou aumento acentuado de volume da gengiva), muito comum de ocorrer quando o paciente usa VNI, não consegue ter selamento labial ou quando respira pela boca.

Como existe um comprometimento da musculatura relacionada aos maxilares, muitas vezes com função alterada da fala, deglutição, mastigação e selamento labial, o desenvolvimento dentofacial ocorre com alterações.

Uma avaliação com ortodontista pode ser feita quanto à viabilidade de alguma terapia para se prevenir ou minimizar essas alterações. Deve-se ressaltar que a causa dessas alterações é a ausência da função muscular adequada e, portanto, os resultados de qualquer tratamento ortodôntico ou ortopédico facial deverão ser contidos por tempo indeterminado para minimizar recidiva ou agravamento da alteração estabelecida.

As características mais comuns de se identificar em pacientes com AME são:

- arco superior estreito e profundo;
- incisivos superiores protruídos (avançados para frente);
- mordida cruzada posterior;
- mordida aberta anterior;
- apinhamento dentário (problema comum de posicionamento dos dentes na arcada dentária – os famosos dentes tortos);
- aumento da altura facial anteroinferior;
- ausência de selamento labial (fechamento dos lábios);
- Retrognatismo, quando o queixo se desenvolve menos e fica para trás em relação ao terço médio da face,
- postura baixa de língua.

A musculatura relacionada à ATM (articulação temporomandibular) também pode ser comprometida. A realização de fisioterapia específica dessa musculatura pode melhorar a abertura de boca, especialmente quanto à amplitude e ausência de dor, favorecendo o acesso à boca para higienização de rotina ou mesmo para atendimento odontológico, seja para prevenção ou tratamentos restauradores/invasivos.

Fotos intrabucais de paciente com AME Tipo 1, aos 3,5 anos, apresentando dentição decídua (de leite) com arco superior estreito, tendência à mordida cruzada posterior, relação dentária com a arcada inferior posicionada mais atrás em relação à arcada superior (Classe II), mordida aberta anterior, língua projetada, tecido gengival recobrindo a coroa dos dentes posteriores.

Capítulo 3

Vivendo com AME

Vivendo com AME

Viver com AME pode ser desafiador em muitos sentidos. Esses desafios parecem instransponíveis especialmente por ocasião do diagnóstico, quando as famílias recebem uma notícia que nunca esperavam receber antes, muitas vezes sem nunca ter ouvido falar da doença e sem qualquer conhecimento sobre ela, e são inundadas de dúvidas e incertezas.

Mas com o tempo, com apoio e com muitas "adaptações" na vida e na rotina de toda a família, é possível viver bem, ter qualidade de vida e ser muito feliz.

Este capítulo visa abordar algumas questões que podem representar atalhos e mostrar caminhos para que não só o paciente, mas toda a sua família, possam viver com AME e ter uma vida com dignidade e com muitas experiências felizes.

Tecnologias assistivas

Tecnologia Assistiva é um termo utilizado para identificar todo o arsenal de produtos e serviços que ampliam habilidades funcionais de pessoas com deficiência, promovendo autonomia, independência e participação social. Para as pessoas com AME (de qualquer Tipo), os principais recursos de tecnologia assistiva são: auxílios de mobilidade, adequação postural, adaptações veiculares, projetos arquitetônicos para acessibilidade domiciliar, sistema de controle de ambiente, adaptações para atividade de vida diária, comunicação aumentativa e alternativa, recursos de acesso ao computador/tablets/smartphones e órteses para membros superiores.

Para saber qual dispositivo assistivo é o mais adequado, é importante uma avaliação de terapia ocupacional (TO). Esse profissional faz parte da equipe interdisciplinar e atua com estratégias potencializadoras da capacidade funcional e na manutenção da autonomia durante as diferentes fases da AME. O método de avaliação coleta dados da capacidade física (mesmo que seja um pequeno movimento em um dos dedos das mãos), das habilidades funcionais (que tipo de atividade cotidiana é capaz ou não de fazer) e seus principais interesses (como brincar, usar smartphone ou tablet, por exemplo). Os resultados da avaliação indicam quais os recursos e serviços de tecnologia assistiva são necessários.

Tecnologia assistiva para auxílio de mobilidade, adequação postural e adaptações veiculares

Essas categorias são muito importantes para pessoas com AME. São recursos fundamentais para proporcionar mobilidade, adequação postural, funcionalidade e participação social.

Existem diversos tipos de cadeiras de rodas e carrinhos posturais no mercado, e para cada tipo de AME há determinados modelos que são mais adequados, que devem ser prescritos de forma individualizada.

Os bebês com AME Tipo 1 podem se beneficiar dos carrinhos posturais logo nos primeiros meses de vida. Esses equipamentos devem ter algumas características importantes, tais como, sistema de *recliner* do ângulo do encosto, "Tilt" ou báscula do ângulo entre assento e encosto e apoio de cabeça. São recursos que permitem o suporte do corpo, favorecem o manejo respiratório e a exploração segura do ambiente. É importante também escolher equipamentos que tenham sistema de regulagem para acompanhar o crescimento da criança e permitam o uso de outros recursos assistivos, como os aparelhos de suporte ventilatórios ou de comunicação.

Para crianças com AME Tipo 2 e 3, que não andam, ou possuem marcha apenas domiciliar, as cadeiras de rodas devem favorecem a realização das atividades lúdicas, a participação nas atividades familiares e escolares e o convívio com outras crianças. A prescrição dos equipamentos deve levar em consideração as características clínicas, a capacidade funcional dos membros superiores e os locais onde o equipamento será utilizado. Para esse perfil de usuário existem inúmeros modelos de cadeira de rodas. Merecem destaque as cadeiras ultraleves, que possibilitam que a criança consiga movimentá-la, mesmo com pouca força.

Já para os adultos com AME, as cadeiras de rodas devem ser coerentes com seu grau de independência e autonomia para a execução das atividades cotidianas e labo-

rais. O equipamento deve proporcionar funcionalidade e conforto e oferecer suportes posturais personalizados quando necessário.

As cadeiras de rodas motorizadas podem ser indicadas para quase todos os casos de AME. Porém, a complexidade de tecnologia envolvida depende de cada caso. Esses equipamentos favorecem maior autonomia sem necessidade de esforço físico da criança ou do adulto e proporcionam locomoção independente e participação social. Algumas pessoas necessitam de automação e acionadores hipersensíveis na cadeira de rodas para conseguir exercer o controle de forma independente. O importante é adquirir o equipamento com orientação e avaliação prévia da capacidade funcional, da acessibilidade domiciliar, comunitária e das possibilidades de transporte, pois alguns equipamentos chegam a pesar mais de 100 kg, e podem ficar limitados para uso em locais sem acessibilidade. Por isso, em geral, recomenda-se que, além da cadeira motorizada, a pessoa tenha uma cadeira manual, para que não fique sem opção de locomoção, caso tenha alguma barreira de acessibilidade ou em situação de ocorrência de problema com o sistema motorizado.

As crianças que utilizam cadeiras motorizadas precisam da supervisão de um adulto, principalmente na escola, pois elas são muito espertas e durante as brincadeiras vão querer aproveitar todas as possibilidades que o equipamento oferece.

Na categoria dispositivos de adequação postural, a customização da cadeira de rodas manual ou motorizada é imprescindível para as pessoas com AME. Essas customizações são capazes de prevenir o desequilíbrio muscular da coluna vertebral e da pelve e as deformidades dos membros. Além disso, proporcionam maior conforto e funcionalidade. Esses dispositivos

são prescritos por profissionais especialistas: tipos de encostos, assentos, almofadas, suportes de cabeça, apoios de tronco, apoios de membros superiores e inferiores, mesas e acessórios. Podem ser módulos pré-fabricados comercializados junto com a cadeira de rodas ou serem completamente customizados em oficinas especializadas. Já existem estudos comprovando que os dispositivos de adequação postural são capazes de intervir significativamente na capacidade respiratória de pessoas com AME Tipo 1. Importante ressaltar que o processo de adaptação de uma cadeira de rodas nem sempre é simples. Exige provas, testes, e um tempo de uso para conseguir correlacionar o sistema de adequação postural com o conforto e a capacidade funcional do usuário.

Por fim, em relação a veículos, o tipo de transporte ideal é o que possibilita maior segurança para a pessoa com AME. Os usuários de cadeira de rodas com sistema de adequação postural devem ser transportados em seus próprios equipamentos assistivos adicionados ao cinto de segurança veicular. Esse método evita as transferências, e promovem maior facilidade e conforto para todos os envolvidos. Já para pessoas que utilizam os modelos de cadeira de rodas leves, a melhor opção pode ser a transferência para o banco convencional do automóvel, sendo o equipamento transportado no porta-malas, já que esses modelos de cadeira de rodas geralmente não possuem suporte para cabeça e nem sistema de segurança suficientes.

Tecnologia assistiva de projetos arquitetônicos para acessibilidade, sistema de controle de ambiente

Destacam-se nessas categorias alguns equipamentos importantes para o conforto e segurança do indivíduo no ambiente domiciliar. O terapeuta ocupacional pode ajudar na indicação de modelos de camas com regulagens, cadeiras de banho, guinchos de transferências, entre outros dispositivos que irão interferir positivamente na qualidade de vida da pessoa com AME e seus cuidadores.

Atualmente, os sistemas para controle de ambiente ou automação residencial tornaram-se bem mais acessíveis, devido à comercialização em larga escala dos equipamentos "assistentes de voz". Esses dispositivos permitem interação via comando de voz com diversos aparelhos do ambiente domiciliar, com interruptor de luz, TV, ar-condicionado entre outros, proporcionando grande autonomia para as pessoas com AME.

Tecnologia assistiva para autonomia nas atividades de vida diária

Nesta categoria encontram-se inúmeros dispositivos que podem ser utilizados para conferir maior autonomia ou independência. Neste caso, é importante a avaliação para correlacionar a capacidade física e funcional, o desejo e a expectativa do paciente com a prescrição do dispositivo assistivo.

Algumas adaptações são capazes de interferir significativamente no grau de independência de uma pessoa com AME, como o uso de suspensão antigravitacional dos membros superiores. Esse recurso permite a movimentação ativa facilitada com pouco gasto energético, para execução de atividades gráficas e outras atividades.

Tecnologia assistiva para comunicação aumentativa e alternativa e recursos de acessibilidade ao computador

Outras categorias de tecnologias assistivas são a comunicação aumentativa e alternativa e o acesso ao computador, que na maior parte das vezes precisam ser implementadas concomitantemente. Neste caso, o trabalho interdisciplinar da terapia ocupacional junto com a fonoaudiologia é um fator potencializador para o sucesso da intervenção. Pessoas com AME Tipo 1 podem ter comprometimento na habilidade de

fala. Nesses casos, existem recursos, eletrônicos ou não, que permitem a comunicação expressiva e receptiva. O importante é descobrir a ferramenta certa, e no momento adequado. Essas ferramentas podem ser pranchas de comunicação com símbolos, vocalizadores e diversos modelos de softwares. Atualmente existem diversas estratégias para favorecer o uso das tecnologias mobiles (smartphones/tablets) e do computador nos diversos estágios da AME e do desenvolvimento da criança. São modelos específicos de mouses, que facilitam a interação por meio de sistemas de varredura ou não. Merecem destaque os dispositivos de controle ocular e os acionadores hipersensíveis.

No contexto escolar, a tecnologia assistiva é fundamental para que a criança com AME tenha participação ativa e autônoma em projetos pedagógicos. Esses dispositivos assistivos ajudam a romper barreiras motoras que limitam seu processo de ensino e aprendizado.

Tecnologia assistiva para potencializar os membros superiores

Nesta categoria estão as órteses para membros superiores, que são dispositivos confeccionados sob medida, ou seja, o terapeuta ocupacional molda a órtese de termoplástico diretamente no corpo do paciente. Tem como objetivos principais evitar deformidades e melhorar a função das mãos. Existem diversos tipos de órteses que podem ser indicadas

para pessoas com AME. Elas podem ser indicadas para posicionamento em repouso ou para uso funcional durante as atividades. Há necessidade de avaliação dos membros superiores para a indicação do modelo mais adequado, definição do tempo e frequência de uso.

Para que a prescrição de tecnologia assistiva seja assertiva, além de avaliar e interpretar a capacidade física e funcional de cada paciente, também é necessário avaliar o perfil e o papel da família – que será fundamental na adaptação do recurso à vida cotidiana –, pois através desses recursos assistivos as pessoas com AME podem desenvolver suas habilidades, seus papéis ocupacionais e participar ativamente na sociedade.

Home care

A expressão *home care* significa "cuidados em casa". Trata-se, portanto, da internação domiciliar, que possibilita a alta hospitalar do paciente estável clinicamente.

Nenhum paciente com atrofia muscular espinhal deve viver, por tempo indeterminado, em hospitais. Todos têm o direito a uma vida digna e à alta hospitalar, com estrutura de *home care* adequada, após estabilizada eventual situação crítica ou aguda e adquirida estabilidade clínica compatível com a doença.

A manutenção destes pacientes, além do tempo necessário internados em ambiente hospitalar, conflita com os Princípios da Beneficência e da Não Maleficência e expõe os pacien-

tes a condições de risco, além de constituir infração de natureza ética praticada pelos gestores responsáveis pelo serviço.

O *home care* é vantajoso para o paciente e sua família, porque possibilita que todos os cuidados necessários sejam conduzidos em casa, favorecendo o convívio familiar, além da redução do risco de contrair infecção hospitalar e de sofrer complicações. Também é vantajoso para os provedores de saúde públicos e privados, porque a manutenção do paciente em sistema de *home care* é mais econômica do que manter o paciente internado continuamente. Por fim, é vantajosa para a sociedade, à medida que possibilita o rodízio dos leitos hospitalares, que caso contrário ficam "presos" com um paciente vivendo por anos dentro de um hospital.

A Resolução RDC nº 11, de 26 de janeiro de 2009, dispõe sobre o Regulamento Técnico de Funcionamento de Serviços que prestam Atenção Domiciliar[1].

Para a instalação de um *home care* é necessário um quarto exclusivo com janela e, de preferência, com ar-condicionado. Algumas adaptações podem ser necessárias, como o aumento do número de tomadas e a instalação de prateleiras para acomodar os equipamentos.

Apresentamos aqui uma relação sugestiva com tudo que é necessário para a instalação de um *home care* para pacientes com AME Tipo 1: equipe multidisciplinar, equipamentos, materiais e insumos. Essa relação pode ser útil para nortear o dimensionamento e a instalação de *home care*. Deverá ser adaptada, acrescentando-se ou retirando-se itens, conforme o quadro clínico do paciente e suas necessidades específicas.

1. Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/anvisa/2006/res0011_26_01_2006.html.

Sugestão de Relação Básica para *Home Care*
Atrofia Muscular Espinhal Tipo 1

PROFISSIONAIS: Auxiliar ou técnico de enfermagem 24 horas por dia.

VISITA SEMANAL:

- Fisioterapia motora diária (quantidade de atendimentos/dia a ser definido caso a caso);
- Fisioterapia respiratória diária (quantidade de atendimentos/dia a ser definido caso a caso);
- Terapia ocupacional (quantidade de atendimentos/semana a ser definido caso a caso, sugestão 2 a 3);
- Fonoaudióloga (quantidade de atendimentos/semana a ser definido caso a caso, sugestão 3 a 5);
- Pediatra 1 (uma) vez na semana ou conforme necessidade;
- Enfermeira 1 (uma) vez na semana.

VISITA TRIMESTRAL OU CONFORME NECESSIDADE:

- Nutróloga e/ou nutricionista;
- Neuropediatra;
- Pneumopediatra;
- Ortopedista;
- Dentista.

EQUIPAMENTOS:

- Respirador Trilogy 100 ou Astral 100 ou 150;
- Base aquecida para respirador;
- Umidificador de ar;
- Cough Assist;
- Nobreak;
- Aspirador;
- Bomba de infusão;
- Cama hospitalar (ou berço hospitalar) com colchão hospitalar;
- Colchão casca de ovo (troca trimestral) ou colchão pneumático;
- Nebulizador;
- Oxímetro;
- Cilindro de oxigênio;
- Suporte de dieta;
- Estetoscópio;
- Termômetro;
- Esfigmomanômetro;
- AMBU® infantil e/ou adulto com reservatório.

Continua...

...continuação

INSUMOS:

- Seringas de 3ml, 5ml, 10ml, 20ml, 60ml;
- Gaze não estéril;
- Gaze estéril;
- Frasco de dieta;
- Equipo;
- Luva;
- Luva Estéril;
- Sonda Aspiração nº 6, 8, 10 e 12;
- Sonda Folley nº 8, 10 e 12;
- Espátula saborizada;
- Soro fisiológico 10ml;
- Hidrocoloide;
- Tegaderm;
- Álcool 70%;
- Álcool gel 70%;
- Circuito do respirador (troca mensal);
- Filtro bacteriológico;
- Filtro HME;
- Espaço T;
- Válvula inalatória;
- Mangueira para aspiração;
- Botton (troca semestral ou conforme necessidade);
- Extensão do botton (troca mensal ou conforme necessidade);
- Caixa de perfurocortante;
- Água destilada;
- Sugadores aromatizados;
- Escova de dente;
- Interface respiratória (máscara nasal) – em caso de ventilação não invasiva;
- Cânula de traqueostomia (numeração conforme a necessidade do paciente) – em caso de traqueostomia;
- Fixador de traqueostomia
- Curativo de traqueostomia
- Micropore;
- Pomada para prevenir assaduras;
- Pomada nistatina com óxido de zinco;
- Fraldas descartáveis conforme necessidade.

DIETAS:

- Dieta que o paciente faz uso, e demais suplementos que a nutróloga/nutricionista achar necessário.

MEDICAÇÕES, VITAMINAS, MANIPULADOS E OUTROS:

- Dersani;
- Bepantol Derma ou Cicaplast.
- (aqui deve-se listar todas as medicações e manipulados que o paciente faz uso)

Obs.: Esta é uma relação básica sugerida para as necessidades de paciente AME Tipo 1. Caso necessário, deve-se acrescentar ou retirar itens conforme recomendação médica e particularidades do paciente.

O INAME acredita que todos os pacientes com atrofia muscular espinhal devem ter alta para uma estrutura de *home care*, após a estabilização clínica em hospital, e encoraja os familiares e responsáveis a buscarem todos os caminhos para tal. Infelizmente, na atual realidade do Brasil, quase 20% dos pacientes com AME Tipo 1 ainda vivem continuamente em hospitais.

Dia a dia

Em casa

Um diagnóstico de atrofia muscular espinhal afeta toda a família, e também a casa.

Dependendo do nível de mobilidade do paciente e do grau de severidade da AME, pode ser necessário realizar algumas modificações na casa em que a família vive. Modificações domésticas podem ser feitas para melhorar a segurança, como a instalação de grades de proteção ou barras de suporte, ou para melhorar a acessibilidade, como a instalação de rampas externas ou a substituição de portas por outras mais largas.

Em muitos casos, as modificações atendem a necessidades tanto de segurança como de acessibilidade.

Na escola

A AME não afeta a cognição e, portanto, não afeta a capacidade da pessoa de aprender e ter sucesso academicamente. Os pais devem empenhar-se para que seus filhos sejam colocados em ambientes escolares apropriados para otimizar seu crescimento intelectual e também para a socialização, que é tão importante para o desenvolvimento infantil.

As limitações físicas não devem impedir as crianças e adolescentes de receber estímulos escolares em um ambiente apropriado para o desenvolvimento.

Pode haver a necessidade de a criança com AME ter um profissional que atue como assistente de ensino individual na sala de aula para ajudá-la a se locomover, levantar ou mover objetos e usar o banheiro.

Nenhuma escola pode recusar a matrícula de uma criança porque ela tem AME, nem cobrar a mais por isso.

A AME também não afeta a capacidade do indivíduo de construir relacionamentos com outras pessoas. É normal que os colegas de classe, principalmente as crianças, tenham curiosidade inicial, pois a maioria deles não conhece a patologia e talvez nunca tenha visto uma cadeira de rodas e os equipamentos usados pelo coleguinha antes. Esse processo deve ser encarado com naturalidade.

Lazer

Crianças com AME podem e devem ter experiências, muitas das quais as mesmas atividades recreativas que seus colegas. Brinquedos e jogos podem ser modificados para se adequarem às habilidades e capacidades da criança.

As crianças, mesmo as que vivem em regime de *home care*, se adquirem estabilidade clínica, podem e devem sair de casa para vivenciar as experiências necessárias e esperadas para o seu desenvolvimento, mas sempre em segurança.

É importante lembrar que cada criança tem o seu tempo e que esse processo é gradativo, no qual paciente, família, médico responsável e equipe multidisciplinar vão desenvolvendo confiança e realizando uma etapa de cada vez.

Muitas atividades recreativas e esportes podem ser adaptados para a prática por pessoas com limitações físicas.

Viagens

Viajar com AME é possível. Conforme o tipo de AME e as necessidades individuais de cada pessoa, é necessário realizar um planejamento especial.

Para viajar, a depender do tempo de viagem e da distância do destino, é importante levar todos os insumos e equipamentos, considerando quantidades sobressalentes. É importante também ter um "Plano B", em caso de alguma coisa falhar ou faltar.

Viajando de carro

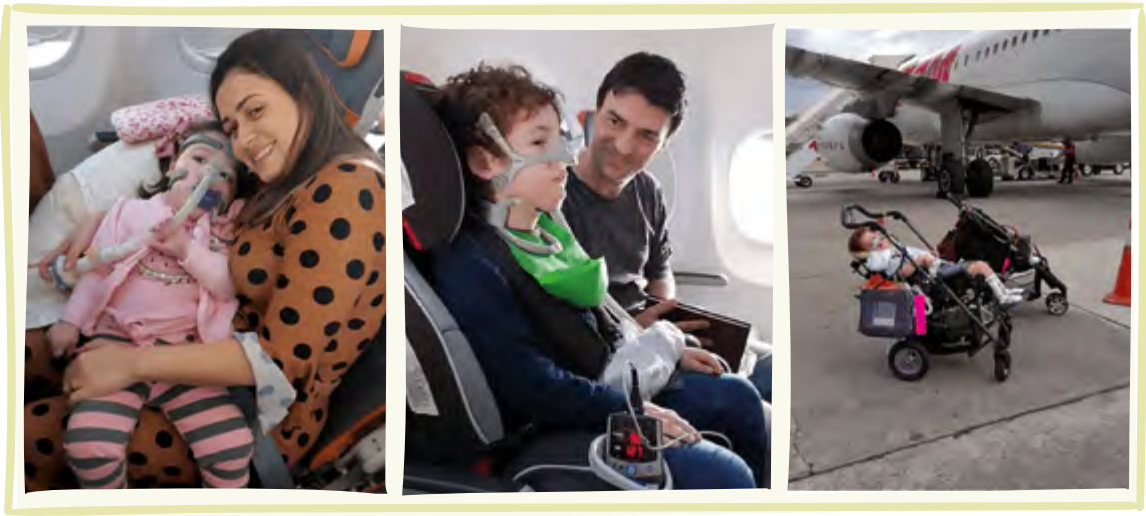
Viagens de carro têm a vantagem da flexibilidade. Podem ser uma boa sugestão para uma primeira experiência de viagem.

Viajando de avião

É o médico que acompanha o paciente com AME, juntamente com sua família, quem tem a capacidade de definir se ele tem ou não condições de viajar de avião, bem como todas as necessidades que devem ser observadas durante esta viagem. Converse bastante com seu médico a respeito.

Para viajar de avião, pessoas com determinadas necessidades médicas especiais precisam apresentar à companhia aérea um formulário chamado Medif, que deve ser preenchido e assinado pelo paciente ou seu responsável e também por seu médico assistente, e solicitar autorização prévia ao departamento responsável na companhia. O formulário pode ser baixado no site de cada companhia aérea ou nos QR Codes a seguir:

Gol Latam Azul



Recomendamos que este formulário seja enviado sempre com pelo menos 15 dias de antecedência. Embora as companhias aéreas informem que a antecedência deve ser de 72 horas, a experiência mostra que, infelizmente, pacientes com AME podem encontrar algumas dificuldades para receber a autorização de viagem após a apresentação do Medif, o que requer tempo adicional – e muita paciência e habilidade – para conduzir o processo junto à companhia aérea.

O cadeirante tem direito de despachar a sua cadeira de rodas adicionalmente às bagagens contratadas, sem qualquer custo adicional. Caso precise de ajuda durante o voo, o acompanhante do passageiro com deficiência tem direito à compra da passagem com 80% de desconto.

Diversos pacientes com AME (inclusive do Tipo 1) têm experiência em viagens aéreas. Se você nunca viajou de avião com seu filho e planeja realizar esta experiência, recomenda-se considerar trechos mais curtos, de até duas horas, para a primeira viagem aérea.

Por segurança, recomenda-se que pacientes que fazem uso de respirador ou Bi-PAP, mesmo que intermitente, utilizem o equipamento durante todo o voo, por conta das questões relacionadas à pressão atmosférica durante a viagem. Devido à altitude, é comum (e esperado) que a saturação de oxigênio fique oscilando entre 85% e 95% durante os períodos de voo de cruzeiro. É importante ter bateria suficiente para suportar pelo menos o dobro de horas da duração do voo.

Faça você mesmo

Nesta seção, deixamos algumas dicas que como construir alguns equipamentos de baixo custo e que podem ajudar no dia a dia e impactar na qualidade de vida dos pacientes:

1) GAIOLA

É um equipamento que tem por objetivo a suspensão dos membros para facilitar os movimentos.

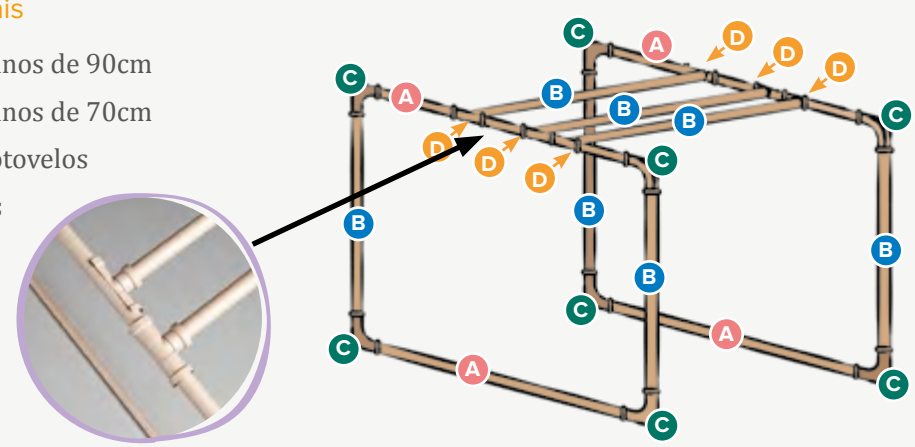
Esta estrutura foi idealizada pelo Alexandre, pai do Joaquim, AME Ttipo 1, de Ribeirão Preto-SP e gentilmente cedido para o conteúdo deste guia, com o objetivo de alcançar e beneficiar mais famílias.

Podem ser usados elásticos, tecidos ou faixas amarrados à estrutura de PVC para sustentar os membros da criança.

Veja o passo a passo na ilustração:

Materiais

- A 4 canos de 90cm
- B 7 canos de 70cm
- C 8 cotovelos
- D 6 Ts



2) PARAPODIUM ARTESANAL

É um equipamento que auxilia o paciente a ficar em pé. Este parapodium artesanal foi idealizado pelo Thiago, pai do Gabriel, AME Tipo 1, de Vila Velha-ES, e gentilmente cedido para o conteúdo deste guia, com o objetivo de alcançar e beneficiar mais famílias. O custo final deste equipamento artesanal gira em torno de 300 a 400 reais, o que representa cerca de 15% do custo de um equipamento novo dos fabricantes nacionais.

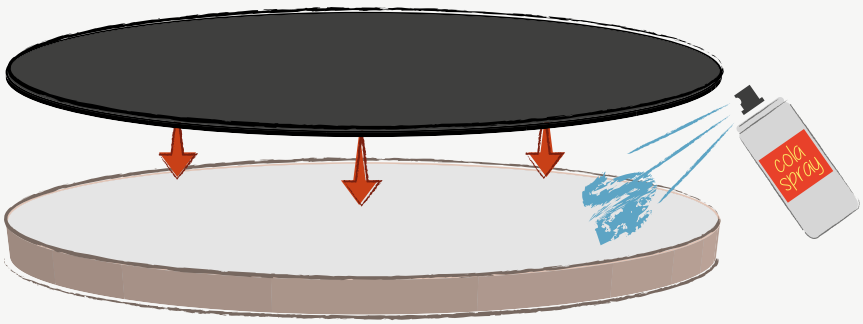
Materiais necessários:

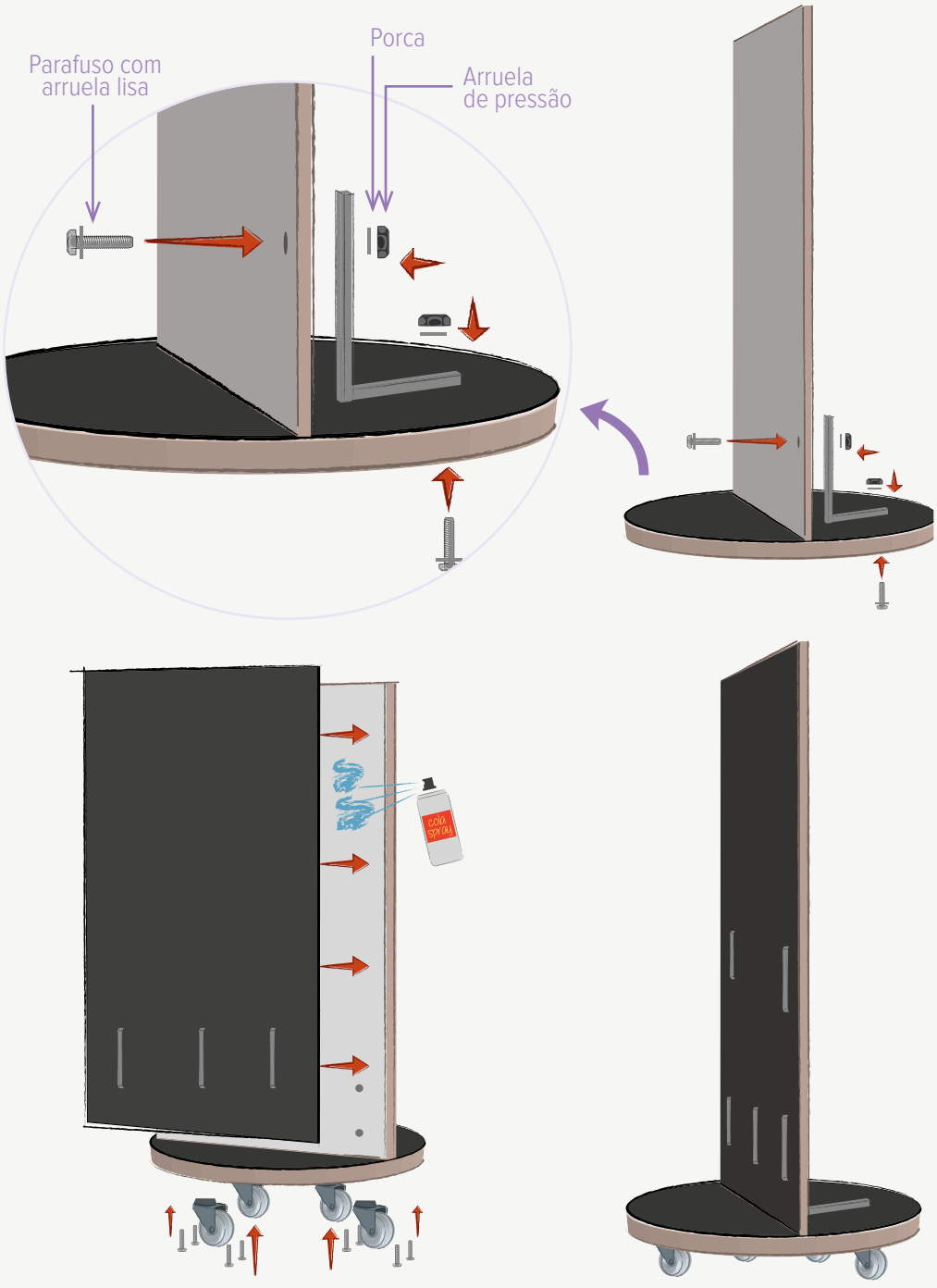
- 1 Chapa de MDF 4mm redonda com 60cm de diâmetro
- 1 Chapa de MDF 4mm retangular 120cm x 60cm
- 1 Placa de EVA antiderrapante redonda com 60cm de diâmetro
- 1 Placa de EVA lisa 8mm
- 1 par de rodinhas de silicone sem freio 50mm
- 1 par de rodinhas de silicone com freio 50mm
- 2 mãos francesa 50cm x20 cm
- 36 parafusos autoatarrachantes para madeira 6mm x 4cm
- 12 parafusos de rosca com porca
- 12 arruelas lisas
- 12 arruelas de pressão
- 1 cola spray
- 2 faixas abdominal elásticas com velcro
- 2 fitas metálicas perfurada de 30cm
- 4 fita metálica perfurada de 15cm
- 1 furadeira com broca para madeira de 6mm

Montagem:

- Colar a placa de EVA redonda sobre a chapa de MDF com a cola em spray.
- Fixar a placa de MDF retangular sobre o centro da placa de MDF redonda com o auxílio das mãos francesas da seguinte forma: fazer os seis furos com a furadeira onde irá fixar a mão francesa. Colocar a arruela lisa junto com parafuso e transpassar o MDF, do outro lado colocar a arruela de pressão e apertar com a porca. Repetir com a outra mão francesa.
- Colar a placa de EVA sobre a chapa de MDF retangular.
- Fixar as rodinhas com os parafusos
- Fixar as duas fitas metálicas de 30cm na altura do tronco da criança, utilizando dois parafusos em cada ponta.
- Fixar as três fitas metálicas de 15cm na altura do joelho da criança, utilizando dois parafusos em cada ponta.
- Passar as faixas abdominais por dentro das fitas metálicas, e fechar o velcro na parte da frente.

Obs: é possível ainda fixar o *headpod* para facilitar o posicionamento da cabeça e também alças de suspensão para facilitar o movimento dos braços.




Parafuso com
arruela lisa
Porca
Arruela
de pressão
cola
spray

3) ALMOFADA DE PRONO

É uma almofada feita com espuma firme, conforme o tamanho da criança. Nela é possível fazer recortes para acomodar melhor o botton e o circuito da traqueostomia caso a criança faça uso. É importante atentar que a altura da almofada deve ser conforme o tamanho da perna da criança, medida do quadril até o joelho. Já a largura da almofada deve ser conforme a largura do tórax.

4) SUPORTE DE DIETA ADAPTADO PARA CARRINHOS E CADEIRAS DE RODAS

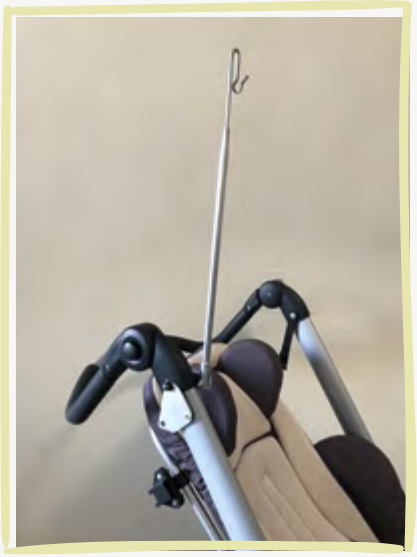
É um dispositivo que permite pendurar o frasco de dieta e, posteriormente, ser dobrado para guardar. Este suporte foi idealizado pelo Edi Carlos, pai do Davi, AME Tipo 1, de Ribeirão Preto-SP, e gentilmente cedido para o conteúdo deste guia, com o objetivo de alcançar e beneficiar mais famílias.

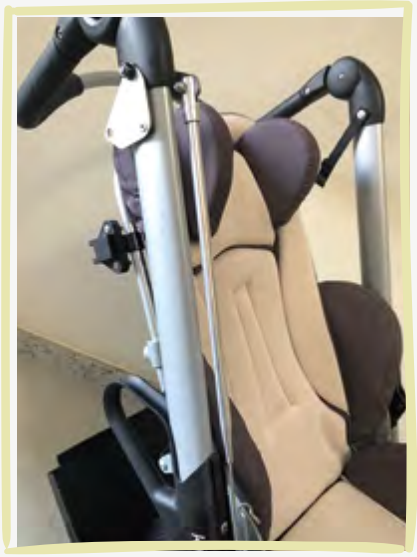
Materiais necessários:

- 1 antena para moto
- 1 parafuso
- 1 alicate
- 1 chave de fenda

Montagem:

Com um alicate entorte para baixo a ponta da antena, parafuse a antena no carrinho ou cadeira de rodas.





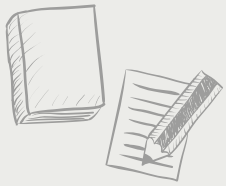
Considerações finais

A AME é uma doença complexa e desafiadora, que muda a vida das famílias que recebem o seu diagnóstico. Levar informação e conhecimentos específicos e capacitar famílias e profissionais é crucial para promover e melhorar a qualidade de vida das pessoas com AME.

Esta foi a finalidade deste guia: trazer o conhecimento de forma organizada e facilitada, e assim possibilitar que a informação alcance cada vez mais pessoas.

Vivemos hoje um momento histórico para a Comunidade AME. O surgimento de opções terapêuticas e a disseminação de conhecimento possibilitam pensar um futuro cada vez mais promissor.

Referências bibliográficas



1. al-Zaidy SA, Mendell JR. From clinical trials to clinical practice: practical considerations for gene replacement therapy in SMA type 1. Pediatr Neurol. 2019;100:3-11.
2. Aragon-Gawinska K, et al. Nusinersen in spinal muscular atrophy type 1 patients older than 7 months: a cohort study. Neurology. 2018;91(14):e1312-e1318.
3. Bach JR, et al. Extubation of patients with neuromuscular weakness: a new management paradigm..Chest. 2010 May;137(5):1033-9.
4. Bach JR, et al. Lung insufflation capacity in neuromuscular disease..Am J Phys Med Rehabil. 2008 Sep;87(9):720-5.
5. Bach JR, et al. Spinal muscular atrophy type 1: management and outcomes..Pediatr Pulmonol. 2002 Jul;34(1):16-22.
6. Bach JR, et al. Vital capacity in spinal muscular atrophy..Am J Phys Med Rehabil. 2012 Jun;91(6):487-93.T
7. Bach JR. Noninvasive Respiratory Management of Patients With Neuromuscular Disease..Ann Rehabil Med. 2017 Aug;41(4):519-538.
8. Bach JR . POINT: Is Noninvasive Ventilation Always the Most Appropriate Manner of Long-term Ventilation for Infants With Spinal Muscular Atrophy Type 1? Yes, Almost Always..Chest. 2017 May;151(5):962-965.
9. Bach JR, Bianchi C. Prevention of pectus excavatum for children with spinal muscular atrophy type 1..Am J Phys Med Rehabil. 2003 Oct;82(10):815-9.
10. Benditt JO. Respiratory Care of Patients With Neuromuscular Disease..Respir Care. 2019 Jun;64(6):679-688.
11. Buu MC. Respiratory complications, management and treatments for neuromuscular disease in children. Curr Opin Pediatr. 2017 Jun;29(3):326-333.
12. Chatwin M, et al. Airway clearance techniques in neuromuscular disorders: A state of the art review. Respir Med. 2018 Mar;136:98-110.
13. Chatwin M, et al. Outcome of goal-directed non-invasive ventilation and mechanical insufflation/exsufflation in spinal muscular atrophy type I..Arch Dis Child. 2011 May;96(5):426-32.
14. Chatwin M, Simonds AK. Long-Term Mechanical Insufflation-Exsufflation Cough Assistance in Neuromuscular Disease: Patterns of Use and Lessons for Application..Respir Care. 2020 Feb;65(2):135-143.
15. Chiriboga CA, et al. Results from a phase 1 study of nusinersen (ISIS-SMN(Rx)) in children with spinal muscular atrophy. Neurology. 2016;86(10):890-7.
16. Collange, LA et al. Influence of wheelchair positioning aids on the respiratory function of patients with type II spinal muscular atrophy. Fisioter Pesq. v.16(3):p.229-32. 2009.
17. CURE SMA. Scientific considerations for drug combinations, US, 2020.
18. CURE SMA. Care Series booklets, US, 2015-2020.
19. Dangouloff T, et al. NBS SMA Study Group. 244th ENMC international workshop: Newborn screening in spinal muscular atrophy May 10-12, 2019, Hoofdorp, The Netherlands. Neuromuscul Disord. 2020;30(1):93-10331882184.
20. Darras BT, et al. Nusinersen in later-onset spinal muscular atrophy: Long-term results from the phase 1/2 studies. Neurology. 2019;92(21):e2492e2506.
21. De Vivo DC, et al. Nusinersen initiated in infants during the presymptomatic stage of spinal muscular atrophy: Interim efficacy and safety results from the Phase 2

NURTURE study. Neuromuscul Disord. 2019;29(11):842-56.

22. Finkel RS, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: part 2: pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. Neuromuscul Disord. 2018;28(3):197-207.
23. Finkel RS, et al. Nusinersen versus sham control in infantile-onset spinal muscular atrophy. N Engl J Med. 2017;377(18):1723-32.
24. Grychtol R, et al. The role of sleep diagnostics and non-invasive ventilation in children with spinal muscular atrophy.Paediatr Respir Rev. 2018 Sep;28:18-25.
25. Haché M, et al. Intrathecal injections in children with spinal muscular atrophy: nusinersen clinical trial experience. J Child Neurol. 2016;31(7):899-906.
26. Hagenacker T, et al. Nusinersen in adults with 5q spinal muscular atrophy: a non-interventional, multicentre, observational cohort study. Lancet Neurol. 2020 Apr;19(4):317-25.
27. Harada Y, et al. Combination molecular therapies for type 1 spinal muscular atrophy. Muscle Nerve. 2020 Jul 25. doi: 10.1002/mus.27034
28. Kirschner J, et al. European ad-hoc consensus statement on gene replacement therapy for spinal muscular atrophy. Eur J Paediatr Neurol. 2020 Jul 9:S1090-3798(20)30142-2.
29. Lefebvre S, et al. Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. Cell. 1995;80(1):155-65.
30. Maggi L, et al. Nusinersen safety and effects on motor function in adult spinal muscular atrophy type 2 and 3. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2020 Sep 11:jnnp-2020-323822.
31. Marques TB, et al. Air stacking: effects on pulmonary function in patients with spinal muscular atrophy and in patients with congenital muscular dystrophy..J Bras Pneumol. 2014 Oct;40(5):528-34.
32. McAndrew PE, et al. Identification of proximal spinal muscular atrophy carriers and patients by analysis of SMNT and SMNC gene copy number. Am J Hum Genet. 1997;60(6):1411-22.
33. Mendell JR, et al. Single-dose gene – replacement therapy for spinal muscular atrophy. N Engl J Med. 2017;377(18):1713-22.
34. Mendonça RH, et al. Real word data from two-year of nusinersen treatment for patients with late onset spinal muscular atrophy: a single center experience. J Neuromusc Dis 2020 (in press).
35. Mendonça RH, et al. Evaluation of children with spinal muscular atrophy type 1 under nusinersen treatment (Submitted).
36. Mercuri E, et al. Patterns of disease progression in type 2 and 3 SMA: Implications for clinical trials. Neuromuscul Disord. 2016;26(2):126-31.
37. Mercuri E, et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: part 1: recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. Neuromuscul Disord. 2018;28(2):103-15.
38. Mercuri E, et al. Nusinersen versus sham control in later-onset spinal muscular atrophy. N Engl J Med. 2018;378(7):625-35.
39. Palomino MA, Castiglioni C Respiratory care in spinal muscular atrophy in the new therapeutic era. Rev Chil Pediatr. 2018 Dec;89(6):685-693.
40. Pane M, et al. Nusinersen in type 1 SMA infants, children and young adults: Preliminary results on motor function. Neuromuscul Disord. 2018l;28(7):582-85.
41. Panitch HB. Respiratory Implications of Pediatric Neuromuscular Disease..Respir Care. 2017 Jun;62(6):826-848.
42. Pechmann A, et al. Evaluation of children with SMA type 1 under treatment with

nusinersen within the expanded access program in Germany. J Neuromuscul Dis. 2018;5(2):135-43.

43. Rahman, T et al. .Robotics, Assistive Technology, and Occupational Therapy Management to Improve Upper Limb Function in Pediatric Neuromuscular Diseases .Phys Med Rehabil Clin N Am 23 (2012) 701–717 http://dx.doi.org/10.1016/j.pmr.2012.06.008

44. Ramdas S, Servais L. New treatments in spinal muscular atrophy: an overview of currently available data. Expert Opin Pharmacother. 2020;21(3):307-315.

45. Reed UC, Zanoteli E. Therapeutic advances in 5q-linked spinal muscular atrophy. Arq Neuropsiquiatr. 2018;76(4):265-72.

46. Ripat, JD, Woodgate, RL. The role of assistive technology in self-perceived participation. Int J Rehabil Res.;35(2):170-7. 2012.

47. Sahni AS, Wolfe L. Respiratory Care in Neuromuscular Diseases.Respir Care. 2018 May;63(5):601-608.

48. Schorling DC, et al. Advances in treatment of spinal muscular atrophy - new phenotypes, new challenges, new implications for care. J Neuromuscul Dis. 2020;7(1):1-13.

49. Tizzano EF, Finkel RS. Spinal muscular atrophy: A changing phenotype beyond the clinical trials. Neuromuscul Disord. 2017;27(10):883-889.

50. Waldrop MA, et al. Gene therapy for spinal muscular atrophy: safety and early outcomes. Pediatrics. 2020;146(3):e20200729.

51. Yamamoto T, et al. Intragenic mutations in SMN1 may contribute more significantly to clinical severity than SMN2 copy numbers in some spinal muscular atrophy (SMA) patients. Brain Dev. 2014;36(10):914-20.