

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME)

Determinados sinais da AME são facilmente identificáveis, mas os sintomas podem sobrepor-se aos de outras doenças neuromusculares (DNMs) infantis comuns^{1,2}

Esta semelhança clínica, a raridade das DNMs e a vasta gama de diagnósticos diferenciais podem associar-se para tornar difícil um diagnóstico rápido e direto^{3,4}



A integração das preocupações do cuidador do doente, o seu exame clínico e a história clínica podem ajudá-lo a obter um diagnóstico diferencial³⁻⁵

HISTORIAL	O QUE ESPERARIA ENCONTRAR NA AME
Nascimento e história neonatal ³	Sem associações consistentes ⁶⁻⁸
Antecedentes familiares ³	Sem associações consistentes ⁶⁻⁸
Historial dietético/alimentar ³	Antecedentes de dificuldades com a alimentação e a deglutição ^{6,8}
Cronologia dos momentos em que foram alcançadas as etapas motoras ^{3,4}	Antecedentes de etapas motoras retardadas ou perdas ⁶⁻⁸
Idade do início dos sintomas ⁴	<ul style="list-style-type: none"> Tipo 1: 0-6 meses^{6,7,9} Tipo 2: 6-18 meses^{6,9}
Desenvolvimento social e da linguagem ³	Sem associações consistentes, desenvolvimento normal da cognição e do discurso ^{6,10}

EXAME CLÍNICO	O QUE ESPERARIA ENCONTRAR NA AME
Tónus ⁴	Hipotonia ^{6,7,9}
Força ⁴	<p>Idade 0-6 meses</p> <ul style="list-style-type: none"> Fraqueza simétrica, mais proximal do que distal, nos membros (mais visível nas pernas) e no tronco⁶⁻⁸ A fraqueza facial desenvolve-se mais tardiamente na doença^{6,7} <p>Idade 6-18 meses</p> <ul style="list-style-type: none"> Redução do tónus muscular e da força nas pernas e nos braços, talvez com historial de fraco tónus muscular nos primeiros meses de vida^{6,7}
Outros resultados motores ⁶⁻⁸	<p>Idade 0-6 meses</p> <ul style="list-style-type: none"> Fasciculações e atrofia da língua⁶⁻⁸ Descaimento da cabeça, incapacidade para levantar a cabeça ou fraco controlo da cabeça^{6,8,12,13} A dificuldade respiratória é causada pela fraqueza dos músculos intercostais, levando a um padrão respiratório paradoxal^{6,7,9,13} A fraqueza dos músculos respiratórios pode causar tosse fraca^{8,13} <p>Idade 6-18 meses</p> <ul style="list-style-type: none"> Tremor fino nos dedos ou nas mãos^{8,11} Fraqueza progressiva do músculo intercostal que leva a doença pulmonar restritiva^{6,7}
Reflexos tendinosos profundos ³	Arreflexia, ausência ou redução dos reflexos tendinosos profundos ^{6,7}
Características do choro ³	Choro fraco ⁸
Anomalias cutâneas ³	Nenhuma ⁶⁻⁸
Anomalias nos órgãos internos ^{3,4}	Ausentes ⁶⁻⁸
Escoliose e rigidez articular ^{6,8}	Surge posteriormente nos doentes com Tipo 2 (6-18 meses) ^{6,8,9}
Exame físico dos pais ³	Sem resultados, herança autossómica recessiva ⁷

DOENÇAS A TER EM CONSIDERAÇÃO NO DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DA AME¹

	DOENÇA	SINAIS COMUNS À AME	SINAIS DISTINTOS DA AME
IDADE 0-6 MESES	Atrofia muscular espinhal infantil ligada ao cromossoma X	Hipotonia, fraqueza, arreflexia	Contraturas congénitas múltiplas e fraturas intrauterinas
	Síndrome de Prader-Willi	Hipotonia, dificuldades de deglutição	O esforço respiratório fraco é raro
	Distrofia miotónica tipo 1	Hipotonia, fraqueza muscular	Fraqueza facial acentuada
	Distrofia muscular congénita	Hipotonia, fraqueza muscular	Envolvimento ocular e do SNC e possível aumento do tónus
	Doença do espectro de Zellweger	Hipotonia	Hepatoesplenomegalia e SNC
	Síndromas miasténicas congénitas	Hipotonia	Oftalmoplegia, ptose e insuficiência respiratória episódica
	Doença de Pompe	Hipotonia	Cardiomegalia
IDADE > 6 MESES	Síndrome de Guillain-Barré	Fraqueza muscular	Início subagudo e envolvimento sensorial
	Distrofia muscular de Duchenne	Fraqueza muscular, regressão motora	Concentração sérica da creatinaquinase >10-20x do normal
	Deficiência de Hexosaminidase A	Doença dos neurónios motores inferiores	Progressão lenta, distonia progressiva, degeneração espinocerebelar, envolvimento cognitivo/psiquiátrico
	Síndrome de Fazio-Londe	Fraqueza bulbar	Limitada aos nervos cranianos, morte em 1-5 anos
	Amiotrofia monomérica	Fraqueza muscular	Predominantemente cervical e a língua pode ser afetada

Tabela adaptada de Prior et al. 2019.⁷

A SUA REFERENCIAÇÃO PRECOZE CONSTITUI UM PASSO ESSENCIAL PARA O DIAGNÓSTICO PRECISO^{14,15}

REFERENCIAR COM URGÊNCIA PARA UM NEUROPEDIATRA SE OBSERVAR OS SINAIS^{14,15}



#SINAISDE **AME**
sinaisdeame.pt

1. McDonald CM. *Phys Med Rehabil Clin N Am.* 2012;23(3):495-563. 2. Lee HN and Lee Y-M. *J Genet Med.* 2018;15(2):55-63. 3. Leyenaar J, et al. *Paediatr Child Health.* 2005;10(7): 397-400. 4. Mamas IN and Spandidos DA. *Exp Ther Med.* 2018;15:3673-9. 5. Lisi EC and Cohn RD. *Dev Med Child Neurol.* 2011;53(7):586-99. 6. Kolb SJ and Kissel JT. *Neurol Clin.* 2015;33(4):831-46. 7. Prior TW, Leach ME, Finanger E. *Spinal Muscular Atrophy.* 2000 Feb 24 [Updated 2019 Nov 14]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020. 8. Wang CH, et al. *J Child Neurol.* 2007;22(8):1027-49. 9. Pera MC, et al. *PLoS One.* 2020;15(3):e0230677. 10. Shababi M, et al. *J Anat.* 2014;224(1):15-28. 11. SMA Europe (Tipo 2). Disponível em: <https://www.smaeurope.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-2/>. Data acesso: Março de 2024. 12. Markowitz JA et al. *JOGNN.* 2004;33:12-20. 13. SMA Europe (2020). Tipo 1. Disponível em: <https://www.smaeurope.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma/type-1/>. Data acesso: Março de 2024. Este material foi desenvolvido pela Novartis exclusivamente para fins educacionais. MED/026/032024 | Data de preparação: Março de 2024