

# PROCURE OS SINAIS PRECOSES DA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME)<sup>1-3</sup>

A AME é uma corrida contra o tempo, em que o diagnóstico rápido é crucial dado que as lesões que ocorrem antes do tratamento são irreversíveis<sup>4,5</sup>. Procure os sinais abaixo durante os exames de rotina ou se os pais ou os cuidadores indicarem algumas preocupações<sup>3,6</sup>.



## SINAIS DE AME: IDADE 0-6 MESES

Os sinais muito precoces de AME são observados, tipicamente, até aos 6 meses de idade,<sup>1,2</sup> frequentemente logo nos primeiros 3 meses.<sup>2,7</sup> Embora os bebés possam ser sintomáticos, irão permanecer alerta e reativos; a cognição não é afetada<sup>1</sup>



### HIPOTONIA<sup>1,7</sup>

- Um bebé com hipotonia é descrito frequentemente como «flácido»<sup>8</sup> devido à fraqueza nos braços e nas pernas<sup>17</sup>
- A fraqueza simétrica, mais proximal do que distal<sup>3</sup> significa que um bebé terá dificuldade em levantar os braços e pernas, mas manterá a capacidade de utilização das mãos e dedos<sup>9</sup>
- As pernas do bebé podem parecer mais fracas do que os braços<sup>3</sup>
- Em casos profundos, o bebé pode apresentar uma postura tipo rã quando estiver deitado<sup>19</sup>



### ARREFLEXIA<sup>2</sup>

- A ausência ou a redução dos reflexos miotáticos profundos são características da AME<sup>12</sup> e representam um elemento crítico do exame do bebé nos casos de hipotonia<sup>9</sup>
- A avaliação dos reflexos miotáticos pode ser conseguida através da observação rigorosa da resposta do bebé a pancadas rápidas no tendão com um martelo adequado ao exame<sup>10</sup>



### CONTROLO INADEQUADO DA CABEÇA<sup>11</sup>

- Se um bebé parecer incapaz de levantar a cabeça ou apresentar fraco controlo da cabeça,<sup>13,8</sup> o teste levantar para sentar pode ser usado para confirmar o controlo inadequado da cabeça<sup>12</sup>
- Um bebé que não se esteja a desenvolver de forma típica apresentará, provavelmente, o controlo inadequado da cabeça para trás relativamente ao tronco, com o pescoço totalmente esticado<sup>11-13</sup>
- Pode não conseguir elevar a cabeça acima da linha das costas quando colocado horizontalmente virado para baixo<sup>9</sup>



### DIFICULDADE EM RESPIRAR<sup>7,8</sup>

- A fraqueza dos músculos intercostais, com redução da mobilidade do diafragma, pode fazer com que o bebé apresente o peito em forma de sino e um padrão respiratório paradoxal, por vezes chamado respiração abdominal<sup>1</sup>



### DIFICULDADE EM ENGOLIR<sup>1,3</sup>

- As dificuldades em mamar, alimentar-se, ou controlar as secreções orais (saliva) podem sugerir fraqueza da língua e da deglutição típica da AME<sup>1,3,11</sup>
- Em casos mais avançados, podem verificar-se antecedentes de sufocação, aspiração recorrente ou crescimento lento ou reduzido<sup>18,11</sup>



### FASCICULAÇÃO DA LÍNGUA<sup>1-3</sup>

- Frequentemente, um bebé com AME irá apresentar fasciculações da língua, ou contrações súbitas da língua, juntamente com atrofia<sup>1-3</sup>



### CHORO FRACO E TOSSE<sup>3</sup>

- Um bebé com AME pode apresentar choro fraco<sup>3,8</sup>
- A fraqueza dos músculos respiratórios também pode causar dificuldades graves com o tossir<sup>8</sup>

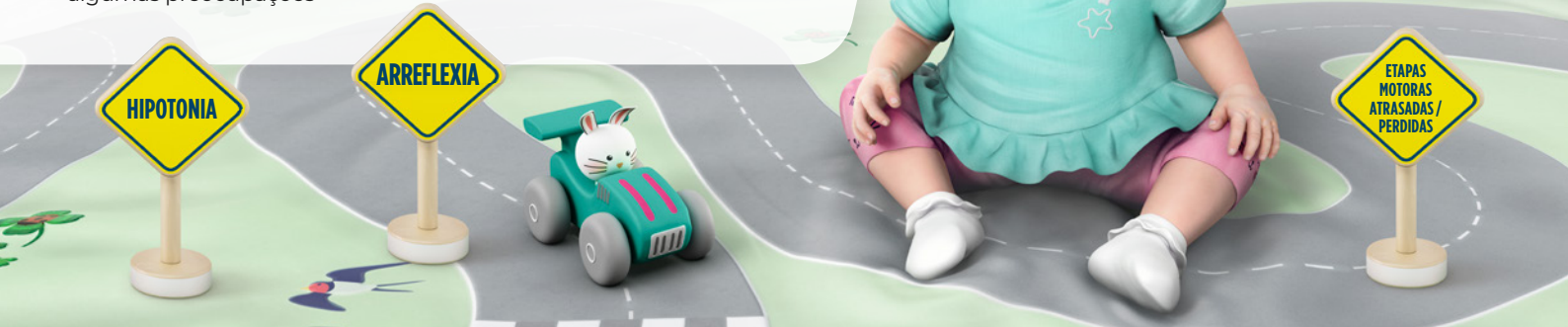
REFERENCIAR COM URGÊNCIA PARA UM  
NEUROLOGISTA PEDIÁTRICO SE OBSERVAR OS SINAIS<sup>4,14</sup>



#SINAISDE **AME**  
sinaisdeame.pt

# PROCURE OS SINAIS PRECOSES DA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME)<sup>1-3</sup>

Enquanto profissional de saúde, está numa posição única para detetar se um bebé se está a desenvolver devidamente.<sup>6</sup> Procure os sinais abaixo durante os exames de rotina ou se os pais ou cuidadores sinalizarem algumas preocupações<sup>3,6</sup>



## SINAIS DE AME: IDADE 6-18 MESES

Os sinais precoces de AME são observados, tipicamente, até aos 18 meses de idade,<sup>1</sup> frequentemente até aos 10 meses de vida.<sup>7</sup> Embora os bebés possam ser sintomáticos, irão permanecer alerta e reativos com um desenvolvimento normal do discurso<sup>15</sup>



### HIPOTONIA<sup>1</sup>

- A redução do tónus muscular e da força durante o exame, talvez com historial de fraco tónus muscular nos primeiros meses de vida, constitui um sinal essencial de AME<sup>2</sup>
- Pode estar presente alguma fraqueza nos braços e nas pernas<sup>1</sup>
- O bebé pode ter dificuldade em alcançar e agarrar objetos<sup>16</sup>
- O bebé é incapaz de ficar em pé devido à fraqueza acentuada das pernas, e é improvável que ande de forma independente<sup>1,3</sup>



### ARREFLEXIA<sup>2</sup>

- A ausência ou a redução dos reflexos miotáticos são características da AME<sup>2</sup> e representam um elemento crítico do exame do bebé nos casos de hipotonia<sup>9</sup>
- A avaliação dos reflexos miotáticos pode ser conseguida através da observação rigorosa da resposta do bebé a pancadas rápidas no tendão com um martelo especializado<sup>10</sup>



### TREMORES FINOS<sup>3</sup>

- Quando o bebé estica os dedos ou tenta agarrar um objeto com as mãos pode observar-se um tremor fino<sup>3,17</sup>
- Podem ainda observar-se contrações súbitas dos músculos do ombro<sup>17</sup>



### ESCOLIOSE PROGRESSIVA E RIGIDEZ NAS ARTICULAÇÕES<sup>1-3,18</sup>

- O bebé pode apresentar limitações de movimento mais graves nas extremidades inferiores do que nas extremidades superiores<sup>19</sup>
- Também podem ser observadas escoliose progressiva, com maior probabilidade em forma de C, contraturas, especialmente no joelho e no tornozelo, e obliquidade pélvica<sup>1-3,18,19</sup>



### SINTOMAS RESPIRATÓRIOS<sup>2</sup>

- A doença pulmonar restritiva pode ser uma consequência da fraqueza progressiva do músculo intercostal<sup>2</sup>, especialmente se o bebé também tiver escoliose<sup>1</sup>
- Os sinais da doença pulmonar restritiva incluem uma redução da capacidade pulmonar total e da capacidade vital forçada, com preservação do volume expiratório<sup>20</sup>



### ETAPAS MOTORAS ATRASADAS / PERDIDAS<sup>2,3</sup>

- Embora o bebé possa ter alcançado algumas etapas,<sup>1-3</sup> é provável que tenham sido retardadas<sup>2</sup>
- Eventualmente, observar-se-á um declínio gradual da função motora e algumas etapas, tais como sentar-se sem apoio e ficar de pé, serão perdidas<sup>2</sup>

REFERENCIAR COM URGÊNCIA PARA UM NEUROLOGISTA PEDIÁTRICO SE OBSERVAR OS SINAIS<sup>4,14</sup>



#SINAISDE AME  
sinaisdeame.pt

1. Kolb SJ and Kissel JT. *Neural Clin.* 2015;33(4):831-46. 2. Prior TW, Leach ME, Finanger E. *Spinal Muscular Atrophy* 2000 Feb 24 [Atualizado 2019 Nov 14]. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. *GeneReviews*® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2020. 3. Wang CH, et al. *J Child Neurol.* 2007;22(8):1027-49. 4. Covoni A, et al. *Mol Neurobiol.* 2018;55(8):6307-18. 5. Stifani N. *Front Cell Neurosci.* 2014;8:293. 6. Qian Y, et al. *BMC Neurology.* 2015;15:217. 7. Pera MC, et al. *PLoS One.* 2020;15(3):e0230677. 8. SMA Europe (2020). Type 1. Disponível em: Disponível em: <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma-type-1/>. Data acesso: Fevereiro 2021. 9. Leyenaar J, et al. *Paediatr Child Health.* 2005;10(7):397-400. 10. Zimmerman B, Hubbard JB. *Deep Tendon Reflexes (Stretch Reflexes)* [Atualizado 2020 Jul 3]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020 Jan 11. Markowitz JA, et al. *JOGNN.* 2004;33:12-20. 12. Great Ormond Street Hospital for Children NHS. *Brief Developmental Assessment (BDA)*. Disponível em: <http://www.gosh.nhs.uk/file/184/download?token=otMwWb9q>. Data acesso: Fevereiro 2021. 13. Hammersmith Infant Neurological Examination (v07.07.17). Disponível em: [https://bpna.org.uk/userfiles/HINE%20proforma\\_07\\_07\\_17.pdf](https://bpna.org.uk/userfiles/HINE%20proforma_07_07_17.pdf). Data acesso: Fevereiro 2021. 14. Mercuri E, et al. *Neuromuscul Disord.* 2018;28(2):103-15. 15. Shababi M, et al. *J Anat.* 2014;224(1):15-28. 16. *Spinal Muscular Atrophy UK* (2019). *Toys and play for babies and children who have spinal muscular atrophy - A professional's guide*. Disponível em: <https://smauk.org.uk/toys-and-play-a-guide-for-professionals>. Data acesso: Fevereiro 2021. 17. SMA Europe (Type 2). Disponível em: <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma-type-2/>. Data acesso: Fevereiro 2021. 18. Fujak A, et al. *BMC Musculoskelet Disord.* 2013 Oct 4;14:283. 19. Wang HY, et al. *Arch Phys Med Rehabil.* 2004;85(10):1689-93. 20. Martinez-Pitre PJ, Sabbula BR, Casella M. *Restrictive Lung Disease*. [Atualizado 2020 Jul 15]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020 Jan.