

PROCURE OS SINAIS PRECOSES DA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME)¹⁻³

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^{4,5}. Procure os sinais abaixo durante os exames de rotina ou se os pais ou os cuidadores indicarem algumas preocupações^{3,6}.



SINAIS DE AME: IDADE 0-6 MESES

Os sinais muito precoces de AME são observados, tipicamente, até aos 6 meses de idade,^{1,2} frequentemente logo nos primeiros 3 meses.^{2,7} Embora os bebés possam ser sintomáticos, irão permanecer alerta e reativos; a cognição não é afetada¹



HIPOTONIA^{1,7}

- Um bebé com hipotonia é descrito frequentemente como «flácido»⁸ devido à fraqueza nos braços e nas pernas¹⁷
- A fraqueza simétrica, mais proximal do que distal³ significa que um bebé terá dificuldade em levantar os braços e pernas, mas manterá a capacidade de utilização das mãos e dedos⁹
- As pernas do bebé podem parecer mais fracas do que os braços³
- Em casos profundos, o bebé pode apresentar uma postura tipo rã quando estiver deitado¹⁹



ARREFLEXIA²

- A ausência ou a redução dos reflexos tendinosos profundos são características da AME^{1,2} e representam um elemento crítico do exame do bebé nos casos de hipotonia⁹
- A avaliação dos reflexos tendinosos profundos pode ser conseguida através da observação rigorosa da resposta do bebé a pancadas rápidas no tendão com um martelo especializado¹⁰



CONTROLO INADEQUADO DA CABEÇA¹¹

- Se um bebé parecer incapaz de levantar a cabeça ou apresentar fraco controlo da cabeça,^{13,8} o teste levantar para sentar pode ser usado para confirmar o Controlo inadequado da cabeça¹²
- Um bebé que não se esteja a desenvolver de forma típica apresentará, provavelmente, um Controlo inadequado da cabeça para trás relativamente ao tronco, com o pescoço totalmente esticado¹¹⁻¹³
- Pode não conseguir elevar a cabeça acima da linha das costas quando colocado horizontalmente virado para baixo⁹



DIFICULDADE EM RESPIRAR^{7,8}

- 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 abdominal¹



DIFICULDADE EM ENGOLIR^{1,3}

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



FASCICULAÇÃO DA LÍNGUA¹⁻³

- Frequentemente, um bebé com AME irá apresentar fasciculações da língua, ou contrações súbitas da língua, juntamente com atrofia¹⁻³



CHORO FRACO E TOSSE³

- Um bebé com AME pode apresentar choro fraco^{3,8}
- A fraqueza dos músculos respiratórios também pode causar dificuldades graves com o tossir⁸

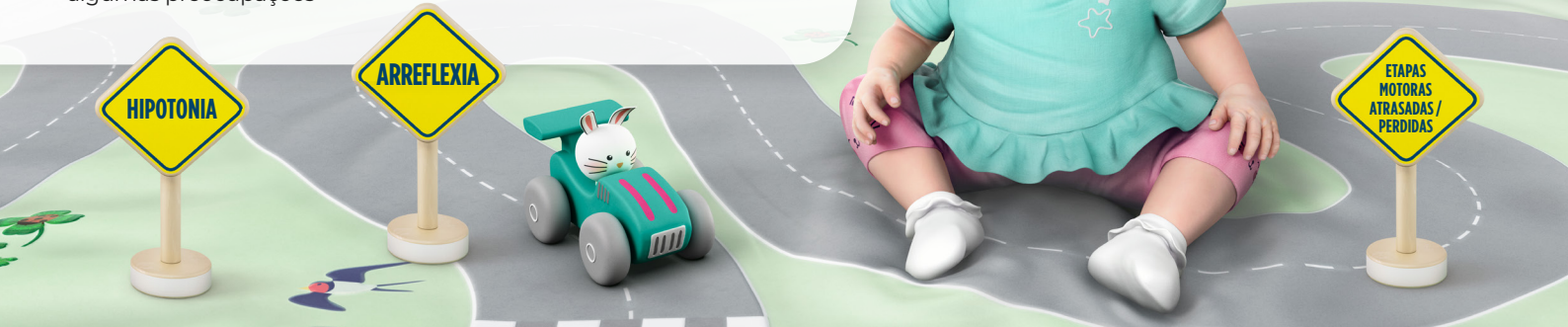
REFERENCIAR COM URGÊNCIA PARA UM
NEUROLOGISTA PEDIÁTRICO SE OBSERVAR OS SINAIS^{4,14}



#SINAISDE **AME**
sinaisdeame.pt

PROCURE OS SINAIS PRECOSES DA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME)¹⁻³

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



SINAIS DE AME: IDADE 6-18 MESES

Os sinais precoces de AME são observados, tipicamente, até aos 18 meses de idade,¹ frequentemente até aos 10 meses de vida.⁷ Embora os bebés possam ser sintomáticos, irão permanecer alerta e reativos com um desenvolvimento normal do discurso¹⁵



HIPOTONIA¹

- 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 AME²
- Pode estar presente alguma fraqueza nos braços e nas pernas¹
- O bebé pode ter dificuldade em alcançar e agarrar objetos¹⁶
- O bebé é incapaz de ficar em pé devido à fraqueza acentuada das pernas, e é improvável que ande de forma independente¹³



ARREFLEXIA²

- A ausência ou a redução dos reflexos tendinosos profundos são características da AME² e representam um elemento crítico do exame do bebé nos casos de hipotonia⁹
- A avaliação dos reflexos tendinosos profundos pode ser conseguida através da observação rigorosa da resposta do bebé a pancadas rápidas no tendão com um martelo especializado¹⁰



TREMORES FINOS³

- Quando o bebé estica os dedos ou tenta agarrar um objeto com as mãos pode observar-se um tremor fino^{3,17}
- Podem ainda observar-se contrações súbitas dos músculos do ombro⁷



ESCOLIOSE PROGRESSIVA E RIGIDEZ NAS ARTICULAÇÕES^{1-3,18}

- O bebé pode apresentar limitações de movimento mais graves nas extremidades inferiores do que nas extremidades superiores¹⁹
- Também podem ser observadas escoliose progressiva, com maior probabilidade em forma de C, contraturas, especialmente no Joelho e no tornozelo, e obliquidade pélvica^{1-3,18,19}



SINTOMAS RESPIRATÓRIOS²

- A doença pulmonar restritiva pode ser uma consequência da fraqueza progressiva do músculo intercostal², especialmente se o bebé também tiver escoliose¹
- Os sinais da doença pulmonar restritiva incluem uma redução da capacidade pulmonar total e da capacidade vital forçada, com preservação do volume expiratório²⁰



ETAPAS MOTORAS ATRASADAS / PERDIDAS^{2,3}

- Embora o bebé possa ter alcançado algumas etapas,^{1,3} é provável que tenham sido retardadas²
- Eventualmente, observar-se-á um declínio gradual da função motora e algumas etapas, tais como sentar-se sem apoio e ficar de pé, serão perdidas²

REFERENCIAR COM URGÊNCIA PARA UM NEUROLOGISTA PEDIÁTRICO SE OBSERVAR OS SINAIS^{4,14}



#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. Govoni 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: Março de 2024. 9. Leyenaar J, et al. *Paediatr Child Health* 2005;10(7):397-400. 10. Zimmerman B, Hubbard JB. *Deep Tendon Reflexes* [Atualizado 2020 Jul 3]. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020 Jan. 11. Markowitz JA, et al. *JOGN* 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=otVwM9q>. Data acesso: Março de 2024. 13. Hammersmith Infant Neurological Examination (v07.07.17). Disponível em: https://bpna.org.uk/userfiles/HINE%20proforma_07_07_17.pdf. Data acesso: Março de 2024. 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: Março de 2024. 17. SMA Europe (Type 2). Disponível em: <https://www.sma-europe.eu/essentials/spinal-muscular-atrophy-sma-type-2/>. Data acesso: Março de 2024. 18. Fujak A, et al. *BMC Musculoskelet Disord* 2015 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.