

Amiotrofia Espinhal

AME

Spinal Muscular Atrophy,
Neurol Clin 2015

Distúrbios dos Neurônios motores inferiores (NMI)

Causas:

- trauma
- infecções
- degenerações
- doenças vasculares
- tumores

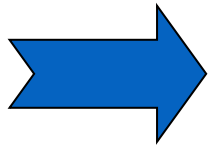
Clínica:

- redução ou perda dos reflexos profundos
- hipo/atrofia
- paralisia flácida
- fibrilações (contrações fibras individuais)

Características

Degeneração das células do corno anterior da ME*

Doença genética – autossômica recessiva (95% dos casos)



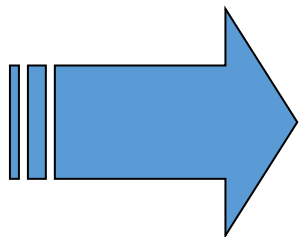
Frequência 1:11.000

Diferentes fenótipos

- gravidade é dependente da idade de início das manifestações clínicas

* (deficiência da proteína SMN – perda seletiva dos neurônios motores; e talvez disfunção axonal – em investigação!!!)

Principais Queixas...



- *Fraqueza muscular simétrica e mais proximal*
- *Perda de massa muscular*
- *Fadigabilidade*
- *Flacidez / rigidez*
- Disfunções ortopédicas
- Doenças respiratórias
- Disfunção nutricional e gastrointestinal

Tipo 0

- Manifestações intraútero – já identificada nos neonatos
 - Redução movimentos fetais
- Arreflexia, diplegia facial, defeitos cardíacos e artrogripose
- Falência respiratória nos 6 primeiros meses de vida

Tipo 1 (Werdnig-Hoffman)

- Hipotonia como “frogleg”, pobre controle cabeça
 - “nunca irão sentar-se independentemente”
 - protusão de língua (com fasciculações) e sialorréia
- Arreflexia
- Sistema respiratório
 - Torax em sino
 - Respiração paradoxal (curso inverso entre torax e abdome)
 - Falência respiratória até 2º ano de vida
- Excelente cognitivo

Author Manuscript

Author Manuscript

Author M



Figure 1.
Spinal muscular atrophy type 1



Tipo 2 (Intermediária)

- Hipotonia menos intensa
 - “irão sentar-se independentemente”
 - “nunca irão deambular independentemente”
- Arreflexia / Hiporreflexia
- Sistema osteomioarticular
 - Escolioses
 - Encurtamentos - retrações fixas -
 - Doença respiratória restritiva (escoliose + fraqueza muscular intercostais)
- Excelente cognitivo

Author Manuscript

Author Manuscript

Author Manuscript

Author Mar



Figure 2.
Spinal Muscular Atrophy type 2

Tipo 3 (Kulgelberg-Welander)

- Hipotonia menos intensa
 - “irão deambular independentemente”
 - Podem vir utilizar cadeira de rodas
- Hiporreflexia
- Sistema osteomioarticular (menos afetado que a tipo 2)
 - Escolioses não causam doença respiratória significativa
- Excelente cognitivo
- Expectativa de vida é boa

Author Manuscript

Author Manuscript

Author Manuscript

Author N



Figure 3.
Spinal Muscular Atrophy type 3

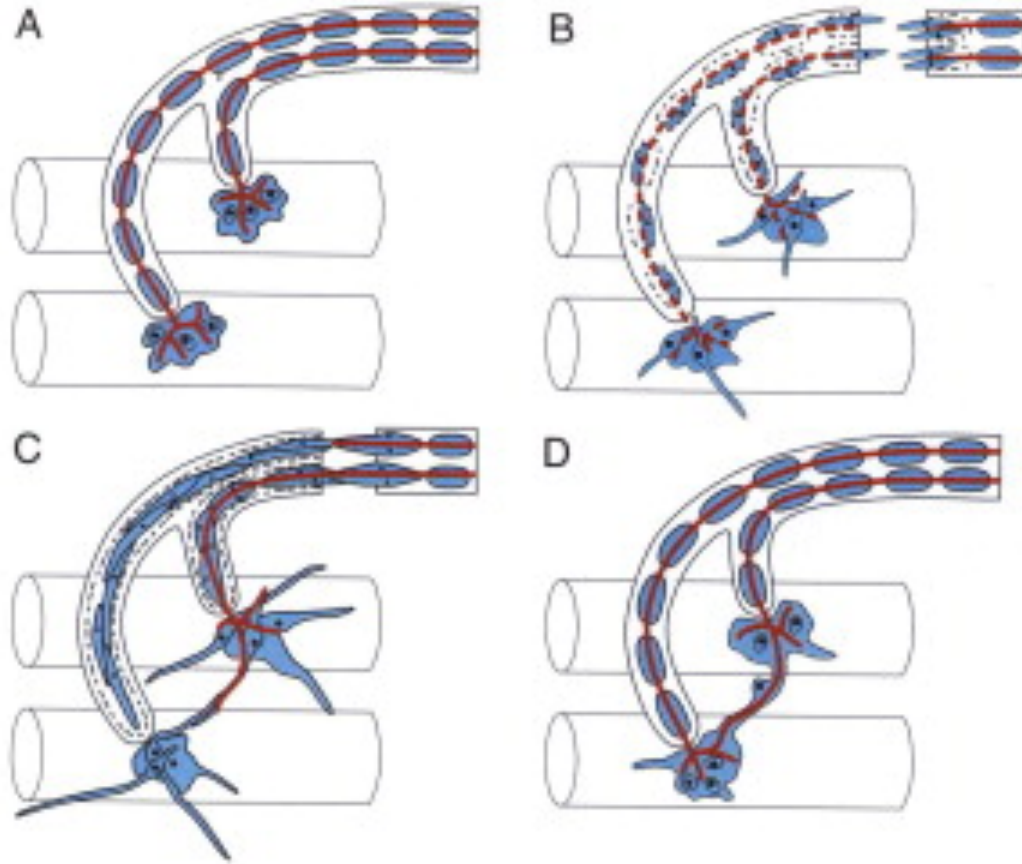
Tipo 4

- Representam 5% dos AME
- Forma mais branda da AME
- Manifestação clínica na fase juvenil até depois dos 30 anos
- Excelente cognitivo
- Expectativa de vida é boa

Fisioterapia

- Qualidade de vida (paciente e cuidadores)
- Independência
- Múltiplos episódios de desinervação e reinervação
 - Sistema ósseo
 - Sistema articular
 - Sistema muscular
 - Sistema respiratório

Desinervação e reinervação



- Cels Schwann são guias para brotamento
- JNM aumentada

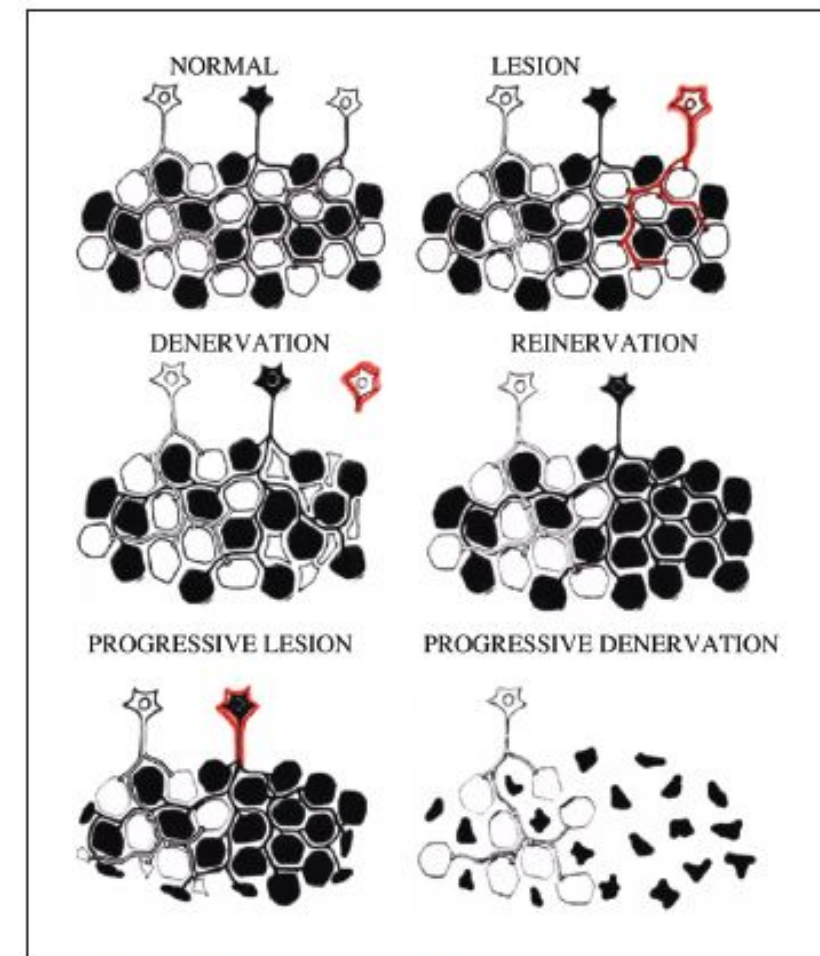


Fig 1. Schematic representation of various stages in chronic process of denervation and reinnervation. (1.1) Three motor units, two type 1 units (white) and one type 2 (black). The muscle fibers assume a mosaic pattern (type 1 muscle fibers surrounded by type 2 muscle fibers). (1.2) Partial loss of motor neuron leads to muscle fiber atrophy secondary to denervation. (1.3) Successful reinnervation by collateral sprouts from a nearby intramuscular axon. The mosaic pattern is replaced in part by a group of histochemistry uniform type 1 fibers (type grouping). (1.4) The enlarged motor unit is denervated, resulting in a group of histochemistry uniform atrophic muscle fibers (neurogenic amyotrophy)³⁰.

ATPase

REINNERVATION (FIBER TYPE GROUPING)

REINNERVATION (FIBER TYPE GROUPING)

