



PESQUISA

**Perfil de crianças com atrofia muscular espinhal em uma unidade de terapia intensiva pediátrica**

*Profile of children with spinal muscular atrophy in a pediatric intensive care unit*

*Perfil de los niños con atrofia muscular espinal en una unidad de cuidados intensivos pediátricos*

Wanessa Freitas Feitosa<sup>1</sup>, Michely Glenda Pereira da Silva<sup>2</sup>, Karla Joelma Bezerra Cunha<sup>3</sup>

**RESUMO**

Objetivou-se neste estudo caracterizar o perfil das crianças com atrofia muscular espinhal. Trata-se de um estudo do tipo Survey, transversal, exploratório, retrospectivo e com abordagem quantitativa, constituído por prontuários e entrevista com os pais das crianças no período de agosto a setembro de 2013. Na análise dos resultados encontrou-se três casos de atrofia muscular espinhal do tipo I e duas com atrofia muscular espinhal do tipo II, a faixa etária varia entre 1 e 5 anos, ambos os sexos, procedentes de outros hospitais e se encontram internados. Concluiu-se que a patologia ocasiona graves repercussões para o paciente e que a mesma não responde a tratamento farmacológico e tem prognóstico ruim. **Descritores:** Atrofia muscular espinhal, Criança, Enfermagem.

**ABSTRACT**

To characterize the profile of children with spinal muscular atrophy. This is a study of type Survey, cross-sectional, exploratory, retrospective and quantitative approach, consisting of records and interviews with parents of children from August to September 2013. It was found three cases of spinal muscular atrophy type I and two with spinal muscular atrophy type II, age range varies between 1 and 5 years old, both sexes, were from other hospitals and are hospitalized. **Conclusion:** It was concluded that that condition has serious consequences for the patient and that it does not respond to drug treatment and a poor prognosis. **Descriptors:** Spinal muscular atrophy, Child, Nursing.

**RESUMEN**

Caracterizar el perfil de los niños con atrofia muscular espinal. Es un estudio de tipo encuesta, enfoque retrospectivo y cuantitativo exploratorio de corte transversal, que consiste en los registros y entrevistas con los padres de los niños en el periodo agosto-septiembre de 2013. Se encontraron tres casos de atrofia muscular espinal tipo I y dos con atrofia muscular espinal tipo II, rango de edad oscila entre los 1 y 5 años de edad, ambos sexos, eran de otros hospitales y se encuentran hospitalizados. Se concluye que la enfermedad tiene consecuencias graves para el paciente y que no responde al tratamiento con medicamentos y un mal pronóstico. **Descriptor:** Atrofia Muscular Espinal Infantil Enfermería.

<sup>1</sup> Graduando em Enfermagem pela Faculdade Santo Agostinho – FSA, Teresina, Piauí. Endereço para correspondência: Rua: José Olímpio de Melo 2300, Bairro: Ilhotas CEP: 64014063 Teresina-Piauí-Brasil. E-mail: xicoreggo@hotmail.com.

<sup>2</sup> Graduanda em Enfermagem pela Faculdade Santo Agostinho – FSA, Teresina, Piauí. E-mail: michely.glenda@gmail.com

<sup>3</sup> Enfermeira. Mestre em Enfermagem pela Universidade Federal do Piauí – UFPII. Professora da Graduação em Enfermagem da Faculdade Santo Agostinho, Teresina, PI. E-mail: karlaenfa@yahoo.com.br

## INTRODUÇÃO

O sistema nervoso central (SNC) constitui-se em um processo de desenvolvimento-amadurecimento, decorrente dos eventos aditivos ou progressivos e subtrativos ou regressivos. O SNC apresenta um dinamismo evolutivo intenso, que se inicia na fase fetal (por volta da 10ª semana gestacional) com a mielinização nas raízes espinhas permitindo atividade motora reflexa fetal, finalizando quando alcança seu pico de maturidade, que se caracteriza em um processo de hiperprodução responsável pela redução da quantidade de informação genética a ser especificada em cada célula progenitora para que se conclua o seu desenvolvimento funcional (NITRINI; BASCHESCHI, 2008).

Ao grupo dos distúrbios neurogênicos pertencem as Atrofias Musculares da Coluna Vertebral (AMCV), decorrentes da degeneração das células da medula espinhal situadas no corno anterior resultando em uma atrofia muscular. A hereditariedade caracteriza-se como fator primordial, podendo ser autossômico recessivo, progressivo, mas pode variar com traços dominantes ou ligados ao gene X (STOKES, 2000).

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença neuromuscular específica, de origem genética autossômica, caracterizada pela degeneração dos neurônios motores medulares. É evidenciada pela alteração do gene Survival Motor Neuron 1 (SMN1), tendo sua localização no braço longo do cromossoma 5q13, onde ocorrem deleções homozigóticas nos éxons 7 e 8 da cópia telomérica do gene SMN1 e nos éxons 5 e 6 ou ausência completa de outro gene. Esta patologia repercute nos sistemas respiratório, gastrointestinal e osteoarticular (PIRES et al., 2011).

A atrofia muscular espinhal pode ser dividida em quatro subtipos: AME do tipo I ou R. Interd. v. 7, n. 1, p. 173-182, jan. fev. mar. 2014

## Perfil de crianças com atrofia muscular espinhal...

forma grave infantil (doença de *Werdnig-Hoffman*): suas manifestações aparecem nos 0 a 6 meses; AME do tipo II (intermediária): o seu desenvolvimento motor é normal de 6 - 12 meses de vida; AME do tipo III ou Juvenil (Doença de *Kugelberg - Welander*): forma leve, hereditária, acomete crianças após 18 meses de vida, influenciando em seu desenvolvimento de deambulação (andar, pular, correr) (STOKES, 2000). A AME tipo IV ou forma adulta, acerca da qual não existe um consenso definitivo quanto à idade de início (WANG et al, 2007).

A incidência da atrofia muscular espinhal é de cerca 1:8000 a 1:10000 crianças nascidas vivas com herança autossômica recessiva (GASTAL et al, 2007). A frequência de indivíduos portadores heterozigotos da patologia é de um para cada 40 a 60 indivíduos nascidos vivos (BAIONI; AMBIEL, 2010). As crianças portadoras desta atrofia representam um grupo de alto risco devido às taxas de mortalidade e morbidade, sendo 25% o risco de recorrência para futuros irmãos de crianças afetadas (FIGUEIRA et al, 2004).

Como medidas de prevenção para as famílias com risco de ter uma criança com Atrofia Muscular Espinhal (AME), o Centro de estudo do Genoma Humano da Universidade de São Paulo oferece à mãe, por volta da 11ª a 12ª semanas de gestação, o exame da amostra da vilosidade coriônica ou na 14ª a 16ª pelo fluido amniótico. O aconselhamento genético e os avanços terapêuticos e científicos são imprescindíveis devido à gravidade e letalidade dessa patologia (BAIONI; AMBIEL, 2010). A detecção precoce permite que a equipe multiprofissional faça um acompanhamento diferenciado da gestação e o planejamento das medidas pós-parto (BENETTI, 2012).

O diagnóstico do paciente com a atrofia muscular espinhal se dá através de investigações genéticas, biopsia muscular que mostra evidência de desenervação, eletroneuromiografia, sinais

Feitosa, W. F. F.; Silva, M. G. P. ; Cunha, K. J. B. neurofisiológicos de lesão dos segmentos do corno anterior da medula e análise molecular que evidencia a ausência do éxon 7. O diagnóstico mais preciso é o genético molecular, que não está mais disponível no Brasil (GASTAL et al, 2007).

Os autores acima ainda afirmam que as evoluções da patologia incluem: paresia grave, redução ou ausência de reflexos, fasciculações da língua, apresenta-se até 1 ano de idade perda da capacidade de deglutição e de alimentação, levando-se a um quadro de desnutrição; no entanto, o que leva à morte são as complicações respiratórias .

Para evitar complicações em crianças com atrofia espinhal, devem-se adotar medidas de suporte, como a fisioterapia respiratória, que ajuda a mobilizar as secreções e a diminuir a incidência de infecções respiratórias; devido à dificuldade de deglutição, deve-se instalar uma sonda nasogástrica e utilizar órteses desde cedo na coluna vertebral, pois isso promove a posição ortostática e/ou marcha, ajudando, assim, a controlar a velocidade de progressão da patologia (GASTAL et al, 2007; STOKES, 2000).

É importante que o profissional de enfermagem tenha conhecimento especializado e reconheça as manifestações clínicas da patologia, com o intuito de melhorar a qualidade de vida do indivíduo, reconhecendo que não há tratamento farmacológico, cabendo a esses profissionais programar assistência de enfermagem de forma científica e qualificada, buscando evitar possíveis complicações nutricionais, respiratórias e ortopédicas específicas da patologia (BAIONI; AMBIEL, 2010).

Diante da incidência de AME entre as crianças internadas na UTIP do HUT apresentar taxas elevadas. O presente estudo teve o objetivo de levantar na população estudada os dados sociodemográficos, buscar os fatores de risco durante gestação e descrever o tipo de atrofia.

## METODOLOGIA

Trata-se de um estudo do tipo Survey, transversal, exploratório, retrospectivo e com abordagem quantitativa, realizada no período de julho de 2008 a setembro de 2013 nas cinco crianças internadas na UTI pediátrica do Hospital de Urgência de Teresina Dr. Zenon Rocha - HUT com atrofia muscular espinhal.

O projeto foi submetido à autorização da Comissão de Ética do Hospital de Urgência de Teresina - HUT, a qual autorizou a pesquisa através do Termo de Consentimento da Instituição, em sequência foi cadastrado na Plataforma Brasil, que delimitou a Faculdade de saúde, ciências humanas e tecnológicas do Piauí - UNINOVAFAPI como Comitê de Ética em Pesquisa, e somente após sua aprovação por meio do parecer CAEE: 16283813.0.0000.5210, os dados foram coletados, respeitando os princípios éticos da pesquisa com seres humanos, sendo solicitada aos participantes (pais do portador da AME) sua participação voluntária e o conhecimento da análise dos prontuários, sendo respeitado o anonimato dos mesmos.

Foram utilizados o Termo de Fiel Depositário - TFD e o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido - TCLE, os quais tiveram o objetivo de fornecer ao pesquisador a autorização para realizar o projeto de pesquisa no cenário de estudo. Sob o respaldo da resolução 466/2012, os integrantes da pesquisa tiveram o conhecimento da confidencialidade do anonimato e da não-utilização das informações em prejuízos dos outros, e por fim, garantir a todos os envolvidos os referenciais básicos da bioética, isto é, autonomia, não maleficência, benevolência e justiça (BRASIL, 2012).

Para alcançar os objetivos propostos, optou-se pela utilização do questionário estruturado para produção dos dados através da coleta de informações diretamente dos

Feitosa, W. F. F.; Silva, M. G. P. ; Cunha, K. J. B. prontuários das cinco portadoras da patologia em estudo. Este instrumento de investigação proporcionou informações concretas e fidedignas do estado de saúde do paciente hospitalizado, contribuindo com uma melhor interpretação das informações encontradas.

A estratégia para aproximação dos pais dos sujeitos da pesquisa se deu através de entrevista previamente agendada em uma sala reservada nas dependências do cenário de estudo. No primeiro momento, a pesquisa foi explicada e os participantes convidados a assinar o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido. Em seguida, os pais que concordaram em participar responderam um roteiro previamente organizado com perguntas abertas e fechadas, obedecendo aos objetivos propostos na pesquisa.

Toda a abordagem aos pais e as crianças internadas na UTI pediátrica do HUT foi realizada pelo pesquisador participante, respeitando sempre o que rege a Resolução 466/2012, em ambiente reservado, com respeito e instrumentos adequados, a fim de diminuir desconfortos e riscos aos pesquisados.

O critério de inclusão para a seleção da amostra foram os prontuários das cinco crianças que obtiveram o diagnóstico de atrofia muscular espinhal no período de 2008 a 2013, que estão internadas no hospital em estudo, e os pais destes portadores. Não foi excluído nenhum prontuário dos pacientes com a atrofia muscular espinhal que obtiveram o diagnóstico no período de 2008 a 2013, pois todos atenderam aos requisitos da pesquisa.

Os dados foram codificados e organizados em uma planilha do Excel e em seguida processados e analisados no software Statistical Package for the Social Sciences SPSS base para Windows 20.0 e apresentados em tabelas. Utilizou-se a estatística descritiva para escrever as variáveis, por meio de frequência (RODRIGUES, 2012).

R. Interd. v. 7, n. 1, p. 173-182, jan. fev. mar. 2014

## Perfil de crianças com atrofia muscular espinhal...

### RESULTADOS E DISCUSSÃO DOS DADOS

No perfil sócio-demográfico das crianças estudadas com Atrofia Muscular Espinhal, (tabela 01) a faixa etária variou entre 1 e 5 anos, sendo que 40% delas encontravam-se entre 2 e 3 anos de idade. Em relação ao sexo, foi constatado que 60 % são do sexo masculino. Quanto ao peso, foi constatado que 60% das crianças estão dentro do peso normal considerado aceitável pela OMS. Dentre os pacientes estudados, 100% foram procedentes de outros hospitais. Em relação à raça, 60% são consideradas brancas.

**Tabela 01-** Dados sociodemográficos de crianças com atrofia muscular espinhal internadas na UTIP, (n=5). Teresina, Piauí, 2013.

Variáveis	N	%
<b>Faixa etária</b>		
1 ano	1	20
2 a 3 anos	2	40
4 anos	1	20
5 anos	1	20
<b>Sexo</b>		
Masculino	3	60
Feminino	2	40
<b>Peso</b>		
Até 10 Kg	1	20
11 a 15Kg	2	40
16 a 20 Kg	1	20
21 a 27Kg	1	20
<b>Procedência</b>		
Casa	0	0
Transferido de outro Hospital	5	100
<b>Raça</b>		
Branco	3	60
Pardo	2	40
Negro	0	0

**Fonte:** Elaboração própria por meio da análise estatística dos dados disponíveis no Serviço de Arquivo Médico e Estatístico/ Unidade de Terapia Intensiva Pediátrica do HUT.

Constatou-se que 80% das crianças estudadas não são provenientes de casamentos consanguíneos e não foi observado nenhum caso de atrofia muscular espinhal na família. 60% dos pais das crianças têm outros filhos. Os dados

Feitosa, W. F. F.; Silva, M. G. P. ; Cunha, K. J. B. maternos em relação à gestação revelaram que 60% das mães realizaram 7 consultas no pré-natal, destas, 40% tiveram alguma patologia durante a gravidez, sendo que 20% tiveram infecção renal e 20% apresentaram Infecção Urinária. 80% das mães relataram que estavam com esquema vacinal completo. Em relação aos movimentos fetais, 80% das mães relataram que os movimentos fetais foram diminuídos no período gestacional e 20% mexia normalmente. Uma taxa de 100% nega o uso de drogas ilícitas (Tabela 02).

**Tabela 02** - Fatores de risco durante a gestação para desenvolvimento de AME, (n=5). Teresina, Piauí, 2013.

Variáveis	N	%
<b>Casamento consanguíneo</b>		
Sim	1	20
Não	4	80
<b>Caso de atrofia muscular espinhal na família</b>		
Sim	0	0
Nenhum outro caso	1	100
<b>Número de filhos</b>		
1	2	40
2	3	60
<b>Quantidade de consultas no pré-natal</b>		
Quatro	1	20
Seis	1	20
Sete	3	60
<b>Patologias na gestação</b>		
Nenhuma	3	60
Infecção Urinária	1	20
Infecção Renal	1	20
<b>Vacinas durante gestação</b>		
Esquema Completo	4	80
Esquema Incompleto	1	20
<b>Movimentos fetais durante gestação</b>		
Diminuídos	1	80
Movimento normal	1	20
<b>Uso de álcool/drogas ilícitas na gestação</b>		
Sim	0	0

**Fonte:** Elaboração própria por meio da análise estatística dos dados disponíveis no Serviço de Arquivo Médico e Estatístico/ Unidade de Terapia Intensiva Pediátrica do HUT.

Mostra que 60% dos casos são AME do tipo I, pois foram diagnosticadas antes dos seis meses de vida e 40% são do AME do tipo II sendo diagnosticadas entre seis e dezoito meses. O tipo de cirurgia mais prevalente foi a traqueostomia, presente em 100% dos casos, seguida da gastrostomia, com 80% dos pacientes. No que se R. Interd. v. 7, n. 1, p. 173-182, jan. fev. mar. 2014

### Perfil de crianças com atrofia muscular espinhal...

refere ao tempo de internação, mostrou-se que 40% ficou entre 2 e 4 anos. Em relação às alterações corporais, 80% das crianças possuem mímica facial, 60% não têm má formação toraco-abdominal e 100% apresenta alterações ortopédicas. E no que tange a evolução do paciente, evidenciou-se que 100% encontram-se internados (Tabela 3).

**Tabela 03** - Medidas de frequência das variáveis intervenções cirúrgica, tempo de internação, alterações corporais e a evolução do paciente hospitalizado. Teresina, PI, 2013.

Variáveis	N	%
<b>Idade do diagnóstico</b>		
De 0 a 6 meses	3	60
De 6 a 18 meses	2	40
<b>Classificação quanto ao tipo de AME*</b>		
AME TIPO I	3	60
AME TIPO II	2	40
<b>Intervenção cirúrgica</b>		
Traqueostomia	5	100
Gastrostomia	4	80
Dreno torácico	1	20
<b>Tempo de internação</b>		
Até 1 ano	1	20
2 anos	2	40
4 anos	2	40
<b>Mímica facial</b>		
Não	1	20
Sim	4	80
<b>Má formação torácico-abdominal</b>		
Não	3	60
Sim	2	40
<b>Alterações Ortopédicas</b>		
Não	0	0
Sim	5	100
<b>Evolução do paciente hospitalizado</b>		
Alta hospitalar	0	0
Continua internado	5	100
Óbito	0	0

**Fonte:** Elaboração própria por meio da análise estatística dos dados disponíveis no Serviço de Arquivo Médico e Estatístico/ Unidade de Terapia Intensiva Pediátrica do HUT. AME\*: Atrofia Muscular Espinhal.

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) do tipo I inicia-se na primeira infância, mais precisamente entre o período pré-natal e os seis meses de vida. Dentre as atrofias, é a forma mais grave e raramente a criança apresenta sobrevivida após os 2 anos de idade. A AME tipo II ou intermediária

Feitosa, W. F. F.; Silva, M. G. P. ; Cunha, K. J. B. apresenta-se por volta dos 6 a 18 meses de vida, podendo de manifestar mais precocemente. O tempo de vida varia de 10 a 40 anos de idade (BAIONI; AMBIEL, 2010; FERREIRA; MEIJA, 2012; PIRES et al, 2011).

Na Unidade de Terapia Intensiva Pediátrica foram identificadas cinco crianças com diagnósticos de AME, 60% com AME tipo I e 40% com AME tipo II. Neste estudo, as crianças com AME tipo I superaram a expectativa de vida preconizada pela literatura, tendo em vista a qualidade de vida proporcionada pela equipe multiprofissional. Com isso, a idade dos portadores da AME tipo I contradizem as publicações de Baioni e Ambiel, (2010), Ferreira e Meija, (2012), Pires et al, (2011), pois 40% das crianças com a patologia estão acima de 2 anos de idade. Os resultados encontrados neste estudo quanto à AME do tipo II condizem com os autores acima, pois 40% crianças estão entre dois e cinco de vida e tiveram diagnósticos depois dos seis meses de vida.

Em relação ao sexo, três são do sexo masculino e dois do feminino, portanto, os resultados condizem com as publicações de Alves (2009). A AME trata-se de uma doença hereditária e genética do tipo autossômica recessiva. Um estudo desenvolvido pela AAME (2010) revelou que ambos os sexos podem adquirir igualmente, assim destacando a necessidade de um defeito genético (mutação) nas duas cópias do gene *SNM1*, com isso, em mais de 94% dos casos da Síndrome de *Werdnig-Hoffman*, ocorre uma deleção do material genético. Observou-se que 60% das crianças são da raça branca e 40% pardas, mas há escasso material sobre a temática.

No que se refere ao peso, à maior parte das crianças encontrava-se com o mesmo dentro das normalidades, conforme a Organização Mundial de Saúde. Wang et al (2007) destaca que os portadores da atrofia muscular espinhal podem ter uma massa gorda aceitável para seu corpo e ao R. Interd. v. 7, n. 1, p. 173-182, jan. fev. mar. 2014

### *Perfil de crianças com atrofia muscular espinhal...*

mesmo tempo apresentarem consequências gastrointestinais, acarretando em um fluxo gástrico retardado, podendo ser classificadas abaixo do peso normal, devido à redução de sua massa corpórea, podendo levar a uma orientação dietética inapropriada, o que acarretaria em obesidade.

Quanto à procedência, todas as crianças vieram transferidas de outros hospitais de base para a Unidade de Terapia Intensiva Pediátrica, pois as mesmas necessitavam de cuidados especiais, como suporte respiratório e nutricional oferecidos por uma equipe multiprofissional.

Estudos trazem o motivo que leva os familiares de crianças com Atrofia Musculares Espinhal a procurarem os serviços de emergência. Na maioria dos casos, se dá em decorrência de quadros de disfunção respiratória e nutricional. Frente ao quadro apresentado, dar-se início a aplicabilidade da ventilação mecânica e essas crianças posteriormente são transferidas para a UTI, com intuito de serem realizadas todas as condutas diagnósticas e terapêuticas, visto que essa patologia requer cuidados especiais e emergenciais com os portadores, objetivando minimizar possíveis complicações e assim prolongar a vida do paciente (SOARES et al, 2006; VIEIRA et al., 2012; SILVA; PRVYSIEZNY; CAPELLANI, 2013).

Na pesquisa sobre os fatores de risco, não foi constatado nenhum caso de Atrofia Muscular Espinhal na família. Entretanto, há filhos concebidos anteriormente e posteriormente à confirmação do diagnóstico destas crianças estudadas, mas vale ressaltar que a literatura preconiza o aconselhamento genético a estes pais, pois a probabilidade de outro caso na família é de 25% (LINO et al., 2011).

Ao analisar a existência de casamentos consanguíneos, ficou constatado que 80% não tiveram casamentos com parentes. AAME (2010) afirma que, quando há parentesco, a

Feitosa, W. F. F.; Silva, M. G. P. ; Cunha, K. J. B. probabilidade de adquirir uma patologia autossômica recessiva é maior, porque os caracteres autossômicos são transmitidos pelos progenitores, havendo assim uma maior probabilidade dos seus filhos nascerem com caráter recessivo.

Em relação aos fatores de risco durante a gestação, ficou evidenciado que 60% das mães realizaram sete consultas de pré-natal; 80% das mães relataram que estavam com esquema vacinal completo; 60% das mães não tiveram patologia no transcorrer da gestação, porém, 40% apresentaram e relataram a realização do tratamento referente à infecção renal (20%) e urinária (20%), 100% destas mães nega ter consumido álcool e drogas ilícitas.

Em conformidade ao mencionado acima, atualmente BRASIL (2006) recomenda que, durante o período gestacional, a mãe deve realizar no mínimo seis consultas de pré-natal e que preferencialmente seja realizada a consulta de puerpério, a fim de detectar possíveis patologias ou agravos relacionados à mãe e criança.

As vacinas preconizadas por, BRASIL (2006) são: dT (difteria e tétano), que as grávidas devem tomar a partir da 20ª semana, em três doses com intervalos de dois meses entre as mesmas para melhor proteção ao bebê. A terceira dose deve ser aplicada até duas semanas antes do parto, caso a mulher já tenha sido vacinada. É necessária apenas uma dose de reforço, mas se ela nunca tomou esta vacina, será preciso tomar três doses, protegendo o bebê do tétano neonatal, infecção do coto umbilical (mau dos sete dias).

No que se refere à Hepatite B, a Nota Técnica Nº 39/09 informa que a gestante pode receber a vacina a partir do primeiro trimestre de gravidez. São três doses e não é preciso reforço. Essa estratégia reduz potencialmente a transmissão vertical. Em relação à influenza, a BRASIL (2013), através de um informe técnico, R. Interd. v. 7, n. 1, p. 173-182, jan. fev. mar. 2014

### *Perfil de crianças com atrofia muscular espinhal...*

preconiza que a vacina pode ser tomada em qualquer fase da gestação. Essa vacina consiste em uma dose única, e é contra indicada para pessoas com histórico de reação alérgica a ovo.

Sabe-se que nas manifestações da AME do tipo I os sintomas podem ocorrer precocemente no período pré-natal, através da redução dos movimentos fetais e na AME do tipo II, dos 6 aos 18 meses de vida (LIMA et al, 2010). Assim, os resultados encontrados condizem com Lima et al (2010) nas suas publicações anteriores, pois 80% das mães relataram que os movimentos fetais foram diminuídos no período gestacional e 40% tiveram diagnósticos depois dos seis meses.

Em relação aos movimentos fetais, Freitas et al (2011) diz que a saúde fetal pode ser avaliada a partir de testes adequados como: monitorização anteparto (MAP) e perfil biofísico fetal (PBF). O MAP pode ser realizado a partir de 26 semanas, realizado em um período de tempo de 20 minutos. Já o PBF é baseado em comprometimento fetal crônico e as alterações na frequência cardíofetal em gestantes com mais de 25 semanas de gestação e é avaliado pela Ultra - som (US), movimentos fetais (MF), Tônus fetal (TF) e o volume de Líquido amniótico (LA). Ao avaliar o tônus fetal, classifica-se o feto como normal se o mesmo apresentar flexão-extensão dos membros, abrir e fechar as mãos e hipotônico se os membros se apresentarem estendidos (FREITAS et al, 2011).

A doença genética está associada a dois genes semelhantes: SMN1 e SMN2, ambos localizados no cromossomo 5, sendo responsáveis pela produção de uma proteína que compõe a estrutura de certos neurônios da medula espinhal. O gene possui 9 éxon, quando ocorre a mutação no éxon 7 e 8 essa proteína é diminuída em 50%, logo, é chamada de Atrofia Muscular Espinhal (ALVES, 2009).

Quanto ao tipo de Atrofia Muscular Espinhal, foi evidenciado 60% AME tipo I e 40% AME

Feitosa, W. F. F.; Silva, M. G. P. ; Cunha, K. J. B. tipo II, sendo a do tipo I mais severa, pois a gravidade da doença está ligada ao número de cópias dos genes SMN1 que é o SMN2 (FERREIRA; MEIJA, 2012).

Entre as intervenções cirúrgicas descritas por Ricz et al (2011), relatam que a traqueostomia favorece a ventilação mecânica e facilita a adequada aspiração de secreções. Com isso, os resultados encontrados mostram que, em decorrência das alterações respiratórias e neuromusculares houve a necessidade da realização da traqueostomia em 100% das crianças. Alves (2009) relata que uma traqueostomia promove o prolongamento da vida e destaca que este tipo de procedimento requer a decisão da família e da equipe multiprofissional, no entanto, é uma intervenção que gera dilemas éticos, econômicos e sociais.

Já Lima et al (2010), destacam que o uso de traqueostomia por tempo prolongado pode acarretar em complicações, tais como: desconexões acidentais, morte súbita por rolha, prejuízo no transporte muco-ciliar, sangramentos e o aumento quantidade de secreção.

Nas crianças estudadas, 80% realizaram a gastrostomia e apenas 20% não fizeram, pelo fato de se alimentarem por sonda nasogastrica. Devido à dificuldade de deglutição e sucção dos pacientes, a dieta via gastrostomia é indicativa para evitar a pneumonia aspirativa, bem como para melhorar o aporte nutricional, principalmente das crianças com atrofia muscular espinhal (GASTAL et al., 2007).

No estudo, pode-se observar que 100% das crianças permanecem internadas na UTIP do hospital em estudo, contabilizando um total de dois a quatro anos de internação, o que se corresponde a 80%. Ao fazer uma associação entre tempo de internação e prognóstico dos portadores, Pires et al (2011) retrata que, quanto mais cedo se iniciam os sinais clínicos da doença, pior será o prognóstico.

R. Interd. v. 7, n. 1, p. 173-182, jan. fev. mar. 2014

### *Perfil de crianças com atrofia muscular espinhal...*

Os resultados encontrados neste estudo quanto à má-formação toraco-abdominal correspondem a 40% dos pacientes; quanto à mímica facial, 80% e a deformidade óssea foi constatada em 100%. Também foi constatado que todos os músculos de seus sujeitos foram acometidos por atrofia neurogênica, surgindo às deformidades músculo-esquelético secundárias, ocasionando uma diminuição na amplitude dos movimentos de forma rápida, com exceção do diafragma, músculos das extremidades e oculares. Já Soares et al (2006) ressalta que as crianças acometidas por essa patologia possuem uma inteligência acima do esperado e, em virtude da preservação da musculatura dos olhos, apresentam a característica de “conversar com os olhos.”

## CONCLUSÃO

A unidade de Terapia Intensiva (UTI) é um lugar para pacientes graves, que necessitam de cuidados de alta complexidade, prestados por uma equipe multiprofissional capacitada e qualificada para prestar assistência em ambiente refinado e de aspecto tecnológico, com ênfase no tratamento, recuperação e cura da saúde do indivíduo.

Na Unidade de Terapia Intensiva Pediátrica do cenário de estudo da pesquisa, constatou-se cinco crianças, procedentes de outros hospitais, com Atrofia Muscular Espinhal, entre elas, três do tipo I (Síndrome de Werdnig-Hoffman) e duas do tipo II, com faixa etária entre 1 e 5 anos de idade, em ambos os sexos, da raça branca, e que realizaram traqueostomia e gastrostomia.

Os fatores de risco durante a gestação materna podem influenciar diretamente no nascimento de uma criança saudável. Na pesquisa, revelou-se que as crianças estudadas não são

Feitosa, W. F. F.; Silva, M. G. P. ; Cunha, K. J. B. provenientes de casamentos consanguíneos e não foi observado nenhum caso de atrofia muscular espinhal na família. Os dados maternos em relação à gestação revelou que as mães realizaram 7 consultas no pré-natal e que tiveram Infecção renal e urinária durante a gravidez e estavam com esquema vacinal completo. Em relação aos movimentos fetais, as mães relataram que os movimentos fetais foram diminuídos no período gestacional e todas negam o uso de álcool e drogas ilícitas.

Entretanto, a equipe da atenção básica nas consultas de pré natal deve orientar as mães em relação aos movimentos fetais e ficar atenta aos marcos de desenvolvimento, pois a criança com AME tem os marcos de desenvolvimento comprometidos. Os sinais clínicos relatados pelos pais para internação hospitalar das crianças com atrofia muscular espinhal foi que a maioria das crianças não teve amamentação exclusiva, não engatinharam no tempo adequado, não sentaram, não tinha controle cefálico, não apresentaram fasciculações na língua e alguns apresentaram engasgo ocasional.

Esse estudo identificou que atrofia muscular espinhal pode trazer graves repercussões para o paciente, uma vez que tal patologia tem uma fisiologia desfavorável e não responde a tratamento farmacológico e com prognóstico ruim. Diante do exposto, exigem da equipe multiprofissional medidas de suporte, como: ventilação mecânica, alimentação por sonda, administração de drogas e cuidados especiais individualizados.

## REFERÊNCIA

AAME, **Amigos da Atrofia Muscular Espinhal**, [Internet] Rio de Janeiro, 2010. Disponível em <<http://www.atrofiaespinhal.org/genetica.php>>. Acesso em: 04 nov. 2013.

R. Interd. v. 7, n. 1, p. 173-182, jan. fev. mar. 2014

## *Perfil de crianças com atrofia muscular espinhal...*

ALVES, I. M. M. **Qualidade de vida da família de crianças com atrofia muscular espinhal**. 2009. 116.p. Dissertação (Mestrado em Saúde Coletiva). Universidade de Fortaleza - UNIFOR, Fortaleza. 2009.

BAIONI, M. T.; AMBIEL, C. R. Spinal muscular atrophy: diagnosis, treatment and future prospects. *J. pediatr.* Rio de Janeiro. v. 86, n.4, p.261-270, jul./ago. 2010.

BENETTI, C. F. A. **Curso anual de revisão em hemodinâmica e cardiologia intervencionista**. Tratamento Percutâneo das Cardiopatias Congênitas. Gerente de Enfermagem. Serviço de Hemodinâmica do HCor. São Paulo - SP, 2012. Disponível em: <<http://sbhci.org.br/wpcontent/uploads/2012/02/ProgramaCursoDeRevisao2012.pdf>>. Acesso 02 jun. 2013.

BRASIL. Ministério da Saúde, Conselho nacional de saúde, Comissão nacional de ética em pesquisa, **Resolução n° 466/12**. 12 p. Publicada no DOU n° 12 jun. 2013, seção 1, p. 59. Disponível em: <<http://conselho.saude.gov.br/resolucoes/2012/Reso466.pdf>>. Acesso 28 jun. 2013.

\_\_\_\_\_. Ministério da Saúde - Área Técnica de Saúde da Mulher. **Pré-natal e Puerpério: atenção qualificada e humanizada - manual técnico/Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Ações Programáticas Estratégicas - Brasília: Ministério da Saúde, 2006. 163 p.** Disponível em: <[http://portal.saude.gov.br/portal/arquivos/pdf/manual\\_puerperio\\_2006.pdf](http://portal.saude.gov.br/portal/arquivos/pdf/manual_puerperio_2006.pdf)>. Acesso em: 02 nov. 2013.

\_\_\_\_\_. Ministério da Saúde. **Cadernos de Atenção Básica. Saúde da criança: crescimento e desenvolvimento**. Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Básica. n. 33. Brasília: Ministério da Saúde, 2012. 273 p. Disponível em: <[http://189.28.128.100/dab/docs/publicacoes/cadernos\\_ab/caderno\\_33.pdf](http://189.28.128.100/dab/docs/publicacoes/cadernos_ab/caderno_33.pdf)>. Acesso 02 nov. 2013.

\_\_\_\_\_. **Informe Técnico Campanha Nacional de Vacinação Contra a Influenza, abr. 2013** Secretaria De Vigilância Em Saúde. Departamento de Vigilância Epidemiológica. Programa Nacional De Imunizações. Estratégia Nacional de Vacinação contra o vírus Influenza Pandêmico (H1N1) 2013. Brasil, 2013. 32p. Disponível em: <[http://www.sbim.org.br/wp-content/uploads/2013/04/informe-tecnico-campanha-influenza\\_marco-2013.pdf](http://www.sbim.org.br/wp-content/uploads/2013/04/informe-tecnico-campanha-influenza_marco-2013.pdf)>. Acesso 20 nov. 2013.

Feitosa, W. F. F.; Silva, M. G. P. ; Cunha, K. J. B. \_\_\_\_\_ . **Nota Técnica Nº 39/09 CGPNI/DEVEP/SVS/MS**, Gerência de Vigilância Epidemiológica do Distrito Federal - Brasília: Ministério da Saúde, 2009. 02p. Disponível em:

<  
<http://www.sgc.goias.gov.br/upload/arquivos/2012-05/nota-tecnica-no.-39-09---referente-a-vacinacao-de-gestantes-contr-hepatite-b-na-rede-do-sus.pdf>>. Acesso 20 nov. 2013.

FERREIRA, N. M. D.; MEJIA, D. P. M. Síndrome de Werdnig-Hoffman, um relato de caso. **Portal biocursos**. [online]. Manaus. 2012. Disponível em <[http://www.portalbiocursos.com.br/artigos/fisio\\_intensiva/14.pdf](http://www.portalbiocursos.com.br/artigos/fisio_intensiva/14.pdf)>. Acesso 14 fev 2013.

FIGUEIRA, F. et al. **Pediatria**. 3 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2004.

FREITAS, F. et al. **Rotinas em Obstetrícia**. 5 ed. Porto Alegre: Artmed, 2011.

GASTAL, G. R. et al. Síndrome de Werdnig-Hoffman um relato de caso. **Rev. de saúde de UCPEL**. Pelotas. v.1, n.1. jan./jun. 2007.

LIMA, M. B. et al. **Atuação da fisioterapia na doença de Werdnig-Hoffmann: relato de caso**. **Rev Neurocienc**. São Paulo - SP, v. 18, n. 1, p.50-54. jan./mar. 2010.

LINO, M. L; et al. Paciente na uti pediátrica com doença de werdnig-hoffmann: Relato de caso. **Cuidarte Enf**, Catanduva - SP, v. 5, n. 2, p. 144-147. jul./dez. 2011.

MORITZ, R. D. **Cuidados paliativos nas unidades de terapia intensiva**. São Paulo: Atheneu, 2012.

NITRINI, R.; BASCHESCHI, H. A. **A neurologia que todo médico deve saber**. 2 ed. São Paulo: Atheneu, 2008.

PIRES, M. et al . **Atrofia muscular espinhal**. **Acta Med Port**. Lisboa. v. 24, n. 2. p. 95-102. mar./abr. 2011. Disponível em <<http://www.actamedicaportuguesa.com>>. Acesso 22 fev. 2013.

RICZ, H. M. A; et al. Traqueostomia. **Rev. Medicina USP**, Ribeirão Preto - SP, v. 44, n.1, p. 63-69. out./dez. 2011.

RODRIGUES, T. K. A. **Caracterização de MPEs brasileiras quanto ao conhecimento de ferramentas de gestão**. 2012. 130 p. Dissertação (mestrado) - Universidade Federal de Lavras. Lavras: UFLA, 2012.

SILVA, M. C. V; PRVYSIEZNY, A ; CAPELLANI. O. J. Síndrome de Werdnig-Hoffman um relato de caso.

R. Interd. v. 7, n. 1, p. 173-182, jan. fev. mar. 2014

### **Perfil de crianças com atrofia muscular espinhal...**

**Arq.Catarin.Med**, Florianópolis - SC, v. 42, n. 1, p. 96-99. jan./mar. 2013.

SOARES, J. A. et al. Fisioterapia e qualidade de vida de paciente com amiotrofia espinhal progressiva tipo I - Relato de Caso. **Arq. de Ciências da Saúde**, São José do Rio Preto - SP, v. 13, n. 1, p. 44-7. jan./mar. 2006.

STOKES, M. C. S. P. **Neurologia para fisioterapeutas**. São Paulo: Premier, 2000.

VIEIRA, L. M. N. et al. O impacto do cuidado domiciliar na evolução da síndrome de Werdnig-Hoffmann: relato de caso. **Rev.Médica de Minas Gerais**, Belo Horizonte, v. 22. n. 4, p.458-460. out./dez. 2012.

WANG, C. H. et al. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. **J Child Neurol**, Asia, v. 22, n.8,p. 1-24, ago. 2007.

**Submissão: 25/05/2013**

**Aprovação: 12/10/2013**