

Guia das Famílias para o Consenso ←

→ Sobre os Cuidados Básicos na Atrofia Muscular Espinhal

Este Guia das Famílias para o Consenso sobre os Cuidados Básicos na Atrofia Muscular Espinhal foi desenvolvido por defensores e especialistas para as famílias afetadas pela Atrofia Muscular Espinhal. O texto completo do Consenso (22 páginas) foi publicado na edição de Agosto de 2007 do *Journal of Child Neurology* e pode ser encontrado no site da revista. O link para o documento está disponível na última página deste Guia.

O que é AME?

A **Atrofia Muscular Espinhal (AME)** é uma doença rara e hereditária que leva a perda dos neurônios da medula espinhal e o enfraquecimento dos músculos que estão conectados a estes neurônios. Os músculos frequentemente mais afetados são aqueles do pescoço e tronco, que sustentam a cabeça e controlam a postura, aqueles das pernas e braços que controlam os movimentos e aqueles da região das costelas que ajudam na respiração.

Os portadores de AME geralmente aparentam ser normais no nascimento, uma vez que, nas formas mais graves, os sintomas se desenvolvem a partir dos três primeiros meses de vida; nas formas moderadas, por volta de 1 a 2 anos de idade; e, raramente, mais tarde na infância ou mesmo na idade adulta nos portadores com sintomas mais brandos.

Ainda não há nenhuma cura conhecida para a AME, e historicamente, quase metade dos nascidos com o tipo mais grave da doença foi a óbito antes dos dois anos de idade. Todos os portadores de AME apresentam um maior risco de deficiência progressiva. Nos casos mais graves há o risco de complicações respiratórias e morte prematura.

O que é um Consenso e Por Quê Precisamos de Um?

Um Consenso reflete a concordância geral entre um grupo. Neste caso, o **Consenso sobre os Cuidados Básicos na Atrofia Muscular Espinhal (AME)** foi desenvolvido por um grupo de especialistas no cuidado de portadores de AME. O objetivo do Consenso é servir de fonte para profissionais da saúde e fornecer recomendações para a prática clínica. Isto é especialmente importante para os portadores de AME, uma vez que existem várias comunidades que não têm acesso a médicos especialistas na doença. Este é um guia rápido especialmente feito para as famílias e portadores sobre o conteúdo do Consenso.

Esperamos que isto auxilie o diálogo entre os médicos e pacientes. ***É muito importante entender que são apenas sugestões – as recomendações do Consenso são para considerações gerais e não devem ser consideradas como condições absolutas de tratamento.*** Esperamos que você compartilhe este guia com outras famílias e amigos de portadores de AME. O documento completo do Consenso sobre como cuidar de um portador de AME (veja nas referências na página 4) está disponível, na versão original em inglês, na página da internet da revista médica na qual foi publicado.

O que os especialistas recomendam no tratamento de crianças com AME?

É importante saber que há coisas que você pode fazer para manter sua criança com AME confortável e segura, ajudando-a a aprender e atingir sua capacidade máxima. Especialistas em AME recomendam 5 tópicos que devem

ser abordados entre você e os profissionais da saúde envolvidos:

- 1 **Confirmando o diagnóstico de AME**
- 2 **Cuidando dos problemas respiratórios**

1 Confirmando o Diagnóstico de AME

Se você está lendo este guia informativo, provavelmente a possibilidade do diagnóstico de AME está sendo cogitada pelos profissionais de saúde. Um simples exame de sangue pode confirmar se seu filho(a) tem ou não uma mutação do gene SMN (sobrevivência do neurônio motor) que causa a AME. Caso o teste seja positivo, o diagnóstico de seu filho(a) está confirmado. No entanto, aproximadamente 5% das crianças que apresentam os sintomas de AME podem apresentar um exame negativo para a deleção do gene SMN, e outros exames terão que ser feitos. Estes exames podem incluir uma eletroneuromiografia (EMG), que mede a atividade elétrica do músculo e a condução nervosa, e/ou biópsia muscular e exames de sangue, para a exclusão de outras doenças neuromusculares.

Se o exame de sangue der positivo para AME, seu médico irá conversar com você e seus familiares sobre as estratégias de cuidados com seu filho(a), incluindo planos voltados para respiração e a alimentação, assim como as terapias necessárias (fisioterapia, fonoaudiologia e terapia ocupacional). O aconselhamento genético (AG) também é recomendado aos familiares dos portadores de AME.

A tabela a seguir descreve as diferentes formas de apresentação da AME. Ela é usada como um guia para discussão e planejamento pelos especialistas em AME quando estão trabalhando com as famílias e os profissionais de saúde. A classificação, baseada na época de início da

fraqueza e níveis funcionais (de habilidades alcançadas) podem auxiliar você e seu médico a entenderem o quanto seu filho(a) será afetado pela AME. Geralmente, quanto mais precoce o início da fraqueza muscular maior a gravidade da doença e maior a necessidade de um planejamento de tratamento proativo.

A necessidade de um planejamento individualizado para todos os portadores de AME é fundamental, pois irá ajudar você e seus familiares a entender e a se prepararem para o dia-a-dia, bem como para as atitudes em casos de emergência que porventura possam ocorrer.

Classificações clínicas de AME (freqüentemente utilizadas por profissionais da saúde)

<i>Tipos de AME</i>	<i>Função máxima alcançada</i>	<i>Idade de Aparecimento (fraqueza inicialmente notada)</i>
Tipo I	Não senta sem apoio	De 0 a 6 meses
Tipo II	Consegue sentar sem apoio, mas não consegue andar	De 7 a 18 meses
Tipo III	Consegue ficar de pé e andar independente, ou com auxílio	Acima de 18 meses
Tipo IV	Mantém o andar como adulto	2ª ou 3ª década da vida

LEMBRE-SE

- ♦ Se houver suspeita de AME, peça um exame de sangue para confirmar ou excluir o diagnóstico.
- ♦ Se a AME for confirmada, fale com seu médico ou um geneticista para saber o que isto significa para sua família.
- ♦ Leia mais sobre os problemas médicos associados à AME e trabalhe com a sua equipe médica para desenvolver estratégias personalizadas para você e seu filho(a).

2 Cuidando dos problemas respiratórios

Problema respiratório é a principal causa de complicações nas pessoas com AME e a causa mais comum de morte nas crianças com o Tipo I e II da doença. A fraqueza muscular presente na AME dificulta a tosse e a eliminação das secreções do pulmão e pode causar uma má respiração durante o sono. A fraqueza muscular pode fazer com que a pessoa com AME seja mais suscetível às infecções respiratórias. Infecções repetidas podem causar danos permanentes nos tecidos do pulmão fazendo a respiração ainda mais difícil.

Os cuidados com a respiração dos portadores de AME são essenciais para a sobrevivência e qualidade de vida. É importante que pais e pacientes sejam capazes de identificar o quanto antes os problemas respiratórios e entender os passos para melhorar a respiração.

Por causa da importância da respiração, a procura de um pneumologista (responsável pelo tratamento das doenças pulmonares e respiratórias) familiarizado com a AME deve ser feita logo após o diagnóstico. O médico irá avaliar a

respiração e a capacidade de tosse do seu filho(a) fazendo as recomendações para ajudar a manter as vias aéreas de seu filho(a) em boas condições.

Dependendo da gravidade da doença, equipamentos podem ser necessários, como uma máquina para auxílio da tosse (Cough-Assist machine) que funciona de forma semelhante a um aspirador de pó, puxando ar e muco dos pulmões, e a ventilação não-invasiva (VNI) como, por exemplo, o BIPAP. Protocolos têm sido desenvolvidos para o melhor uso desses recursos. Imunizações de rotina e vacinas contra a gripe também são recomendadas.

O especialista trabalhará juntamente com a família para desenvolver um objetivo de cuidado respiratório personalizado para cada criança. Atenção específica deverá ser dada no planejamento para situações em que filho(a) esteja doente com resfriado ou gripe ou caso tenha que fazer uma cirurgia. Os planos devem ser revistos periodicamente na medida que seu filho(a) crescer ou se houver mudança no estado de saúde com o passar do tempo.

- ◆ Aprenda a manter as vias aéreas desobstruídas — Isto é muito importante para todos os portadores de AME.
- ◆ Converse sobre as opções de suporte ventilatório com sua equipe médica quando necessário.
- ◆ Trabalhe juntamente com a equipe médica para desenvolver estratégias de tratamento para prevenir problemas.
- ◆ Trabalhe juntamente com a equipe médica para desenvolver estratégias que serão utilizadas durante uma crise respiratória aguda, como um resfriado ou gripe, ou caso seu filho(a) desenvolva problemas mais sérios e seja necessária a hospitalização.

3 Cuidando dos problemas alimentares

Pessoas com AME podem sofrer de subnutrição ou superalimentação e ambas podem afetar a qualidade de vida do seu filho(a). A equipe médica deve avaliar regularmente o crescimento de seu filho, orientando e desenvolvendo uma nutrição adequada e um plano alimentar personalizado.

É importante reconhecer que dificuldades de deglutir alimentos podem aumentar o risco de aspirar comida e bebida, o que pode causar infecções pulmonares recorrentes (pneumonia aspirativa) e trazer complicações sérias e risco de vida para os portadores de AME. Estratégias na hora da refeição podem ser adotadas para evitar a aspiração da comida. O refluxo gastroesofágico (a volta da comida do estômago para a boca) também pode causar pneumonia por

aspiração, por isso medidas preventivas devem ser discutidas com sua equipe médica.

O sobrepeso é um desafio para crianças com AME Tipo II e Tipo III, pois causa uma sobrecarga para o músculo fragilizado e aumenta assim o grau de deficiência motora. Crianças com AME têm também, com frequência, constipação intestinal. Várias estratégias podem ser usadas tanto para os problemas de alimentação quanto para os de digestão. Um nutricionista e fonoaudiólogo especialistas na avaliação e tratamento das alterações de deglutição e motricidade orofacial podem ajudar a equipe médica a determinar as melhores estratégias para você e seu filho(a).

- ◆ Monitore o crescimento do seu filho(a) através de gráficos de crescimento juntamente com a equipe médica para desenvolver um plano de alimentação personalizado.
- ◆ Se o seu filho(a) apresentar problemas com a deglutição, refluxo gastroesofágico ou constipação intestinal, fale com a equipe médica sobre o uso de soluções viáveis.
- ◆ Acompanhe os problemas relativos à alimentação e digestão e desenvolva estratégias para prevenir pneumonia por aspiração.

4 Cuidando dos movimentos e das atividades diárias

A fraqueza dos músculos, o sintoma mais óbvio da AME, varia de pessoa para pessoa, dependendo da gravidade da doença. Estratégias para controlar a fraqueza dos músculos dos braços, pernas, tronco e pescoço são importantes para ajudar seu filho(a) a atingir níveis máximo de independência funcional

Fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, fonoaudiólogos e/ou especialistas em reabilitação são os profissionais que podem ajudar você e o resto da equipe médica a desenvolver o melhor plano para seu filho(a). As avaliações devem incluir testes de amplitude de movimento, força e mobilidade. Eles podem recomendar exercícios, equipamentos ou aparelhos auxiliares para ajudar seu filho(a) a manter a melhor postura para funcionamento dos pulmões e

alimentação, assim como para se movimentar enquanto brinca ou trabalha. Esses recursos também podem ajudar a prevenir e controlar contraturas musculares, deformidade espinhal, dores e fraturas ósseas que podem piorar a deficiência do seu filho(a).

Aparelhos auxiliares, que incluem desde órteses a cadeiras de rodas motorizadas são importantes para a saúde de seu filho(a) e para as atividades diárias. A consulta com um terapeuta que tem experiência com portadores de AME poderá ajudá-lo a determinar qual aparelho auxiliar é o mais apropriado para seu filho(a) e a forma ideal de sua introdução na vida cotidiana. Crianças com AME devem ser avaliadas por um médico ortopedista para avaliação da curvatura da coluna; a estabilização cirúrgica da coluna pode ser recomendada.

- ◆ Trabalhe para desenvolver um planejamento de fisioterapia para ajudar seu filho(a) a atingir o mais alto nível de função e independência.
- ◆ Considere o uso de aparelhos auxiliares, equipamentos e exercícios para ajudar a respiração, alimentação, brincadeiras e trabalhos.
- ◆ Considere o uso de aparelhos auxiliares para ajudar a diminuir ou prevenir complicações da AME.
- ◆ Discuta com a sua equipe médica sobre a avaliação por um especialista em ortopedia.

5 Preparando se para doenças ou complicações

Cuidar do seu filho(a) já é desafio o bastante em circunstâncias normais. As complicações da AME podem aumentar o grau de complexidade para a vida familiar. Ao conversarem sobre as estratégias de cuidados para o seu filho(a), você e a equipe médica provavelmente irão falar sobre os cuidados diários e crônicos, prevenção e sobre o que fazer em caso de emergências médicas. Em muitos casos, o **planejamento** é a coisa mais importante que você pode fazer para prevenir uma emergência. Quando ocorre uma emergência, o apoio de uma equipe bem instruída é essencial. Seja de forma antecipada ou durante uma crise, a coisa mais importante a fazer é conversar com a equipe médica sobre as opções de cuidado e suas conseqüências para seu filho(a) e sua família. Dada a ausência de tratamentos específicos para a AME, a maioria das opções de cuidados ou

terapias para AME (como as discutidas no Consenso) são consideradas “tratamentos de suporte”. Quando realizadas de forma planejada, essas intervenções servem para ajudar seu filho(a) a aproveitar ao máximo a vida. Nos casos mais graves de AME, os pais podem se deparar com decisões angustiantes em relação a terapias que podem ser consideradas como prolongamento do sofrimento em vez de alívio de problemas causados pela doença.

Quando possível, as opções para o tratamento na fase terminal precisam ser definidas e discutidas abertamente entre você e sua família, para que qualquer decisão tomada possa refletir os seus pensamentos, cultura e religião. É importante ter essas discussões, embora difíceis, antes de ocorrer uma emergência, para que a equipe médica esteja preparada e possa agir de acordo.

LEMBRE-SE

- ◆ Desenvolva estratégias para casos de emergências.
- ◆ Compartilhe seus planos e objetivos com todos os profissionais de saúde envolvidos no cuidado de seu filho(a).
- ◆ Mantenha por escrito as estratégias e planos de tratamento bem como suas decisões para situações críticas, a fim de ajudar a você e aos profissionais de saúde durante uma emergência.

Os Especialistas Concordam...

Recomendações, não regras

Os especialistas em AME concordam: os cuidados de uma criança com AME são mais eficazes com a ajuda de vários especialistas e profissionais de saúde. Os pais são peças chave desta equipe e são incentivados a participar o máximo possível. As recomendações feitas neste Guia das Famílias são baseadas nas orientações desenvolvidas para profissionais e

especialistas da área da saúde, mas são apenas sugestões. Você em conjunto com sua equipe médica são as pessoas certas para decidirem o que é mais apropriado para seu filho(a) com AME. Por favor, entre em contato com seu médico para esclarecer eventuais dúvidas em relação às orientações do Consenso ou sobre os cuidados para o seu filho(a).

ACESSO AO ORIGINAL DO CONSENSO SOBRE OS CUIDADOS BÁSICOS

Consensus Statement for Standard of Care in Spinal Muscular Atrophy

Ching H. Wang, MD, PhD, Richard S. Finkel, MD, Enrico S. Bertini, MD, Mary Schroth, MD, Anita Simonds, MD, Brenda Wong, MD, Annie Aloysius, MRCSLT, HPC, Leslie Morrison, MD, Marion Main, MCSP, MA, Thomas O. Crawford, MD, Anthony Trela, BS, and Participants of the International Conference on SMA Standard of Care
Journal of Child Neurology, Volume 22 Number 8, August 2007, 1027-1049.

Disponível na internet: <http://jcn.sagepub.com/cgi/reprint/22/8/1027>

Tradução realizada, como trabalho voluntário de extensão à comunidade, pelas alunas Alessandra Baione Torre e Marcela Jovenacci Rorato – 4º. Ano de Tradutor-Intérprete – Unilago – São José do Rio Preto. Sob coordenação da Professora Rosana Malerba. Esta atividade destina-se exclusivamente a facilitar o acesso às informações pelos pacientes e seus familiares, de forma solidária, sendo seu resultado disponibilizado à associação responsável, sem nenhum custo ou vinculação trabalhista. Portanto, sua publicação, inclusão em outros trabalhos, citação e divulgação, com fins lucrativos, está expressamente proibida. Revisão técnica e adaptação cultural – Alexandra Prufer de Queiroz Campos Araújo, neuropediatra. Revisão geral e formatação – Izabel Kropsch.