



AMEI

AMIOTROFIA ESPINHAL INFANTIL

AMIOTROFIA ESPINHAL INFANTIL-AMEI

- Degeneração progressiva dos neurônios motores do corno anterior da medula espinhal e dos núcleos motores do tronco cerebral
- Herança autossômica recessiva

AMEI - CLASSIFICAÇÃO

- Baseada na idade de início e no comprometimento motor:

Tipo 1 – forma aguda do recém-nado e do lactente
– Doença de Werdnig-Hoffmann

Tipo 2 – forma intermediária

Tipo 3 – forma juvenil – Doença de Kugelberg-Wellander

AMEI - GENÉTICA

- Loco responsável: braço longo do cr5 (5q11.2-13.5)
- Genes: **SMN** - *survival motor neuron* – responsável pelos diferentes fenótipos.
NAIP - *neuronal apoptosis inhibitory protein*
 - explicaria a gravidade especialmente do Tipo 1

AMEI TIPO 1 - D. de **WERDNIG-HOFFMANN**

- É a forma mais grave.
- Dois critérios cronológicos: início antes dos 6 meses e morte antes dos 3 anos de idade.
- Transmissão autossômica recessiva-alto nível de consanguinidade.
- Incidência: 1/25.000 nascimentos

AMEI TIPO 1

Início:

- Antes do nascimento - redução ou ausência de movimentos fetais
- No nascimento - hipotonia neonatal
- Nos primeiros 6 meses de vida - após um período aparentemente normal

AMEI TIPO 1 - CLÍNICA

- Hipotonia
- Fraqueza muscular proximal e axial com impossibilidade de adquirir posição sentada
- Respiração diafragmática com compr. dos músculos intercostais
- Arreflexia tendinosa
- Fasciculações visíveis na língua
- Nível perceptivo bom (olhar vivo)

AMEI TIPO 1 - EXAMES

- **CK** - normal
- **LCR** - normal
- **EMG** - atividade espontânea regular (5-15c/s), inclusive no sono; fibrilações e fasciculações raras. Na contração, traçado pobre com potenciais de grande amplitude e longa duração.
- **Biopsia muscular** - peq fibras arredondadas agrupadas na vizinhança de feixes normais e hipertróficos (indica reinervação)

AMEI TIPO1 - PATOLOGIA

- Rarefação dos neurônios do corno anterior da medula, em especial nos seg. cervicais e lombares.
- Rarefação neuronal nos núcleos dos nervos cranianos, especialmente dos V motor, VI, VII, X, XI e XII.

AMEI TIPO 1 - DIAGN. DIFERENCIAL

- Com outras patologias que apresentam hipotonia neonatal:
 - Distrofia muscular congênita
 - Distrofia miotônica congênita
 - Certos casos de miastenia
 - Glicogenoses
 - Miopatias congênitas

AMEI TIPO 1

EXITO LETAL antes dos 3 anos de idade por infecções respiratórias.

AMEI TIPO 2 - F. **INTERMEDIARIA**

- Incidência - 1/24.100 nascimentos
- Início entre 6 e 18 meses de idade
- Não adquirem posição em pé ou marcha
- Tremor discreto e intermitente dos dedos
- Musculatura intercostal normal ou leve/comprometida
- Fasciculações podem ocorrer na língua

AMEI TIPO 2

- Progressão – lenta, com contraturas musculares e deformidades esqueléticas (coxo-femural, de joelho, de pés)
- Prognóstico – depende do comprometimento respiratório e da instalação de escoliose
- Exames complementares – semelhantes aos do Tipo 1

AMEI TIPO 3
S. DE KUGELBERG-
WELLANDER

- Início - 2 a 17 anos
- Forma mais benigna (com fraqueza e atrofia muscular proximal e simétrica, inicia na cintura pélvica)
- Hipertrofia muscular das panturilhas
- MMSS - mais tardio, menos evidente e seletivo (grande denteado, deltoide, longo supinador)
- Fraqueza dos mm da nuca
- Escoliose e pés em eversão

AMEI TIPO 3

- Evolução muito lenta
- Manutenção da marcha por longo período
- Duração de vida normal
- Déficit de nervos bulbares: XI e XII
- Tremor fino de dedos e fasciculações ocasionais

AMEI TIPO 3 - EXAMES

- **CK** - normal ou discretamente elevado
- **EMG** - atividade espontânea, fibrilações e fasciculações, grandes potenciais lentos positivos presentes principalmente nos MMII
Potenciais breves polifásicos presentes nas formas prolongadas.
- **Biopsia muscular** - fibras atroficas com modificações pseudo-miopáticas nas f. Crônicas e lesões de denervação.

AMEI TIPO 3

- Diagnóstico diferencial: DMP Tipo Becker

AMIOTROFIA ESPINHAL INFANTIL-AMEI

Tratamento:

- Não há cura
- Medidas clínicas
- Reabilitação como em outras patologias progressivas