

CASUÍSTICA DA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL EM UM HOSPITAL DE REFERÊNCIA NO SUL DO BRASIL

AMORIM DE ALBUQUERQUE, Ana Letícia; KERSTING CHADANOWICZ, Júlia; POSSEBON BEVILACQUA, Isabela; CARVALHO DONIS, Karina; MICHELIN BECKER, Michele; PORTELLA STAUB, Ana Lucia; ALEX MORALES SAUTE, Jonas.

INTRODUÇÃO: A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença neurodegenerativa autossômica recessiva caracterizada por atrofia e fraqueza muscular proximal progressivas. Dada a complexidade da AME e a recente comprovação da eficácia de terapias avançadas específicas em contextos controlados, é fundamental realizar a descrição da evolução e do manejo clínico destes pacientes em contextos reais. **OBJETIVO:** Relatar experiência de mundo real de serviço de referência em doenças raras no Sul do Brasil no cuidado de pacientes com AME. **METODOLOGIA:** Coorte histórica, de centro único, incluindo todos os pacientes com diagnóstico genético confirmado de AME vinculados aos serviços de neurologia e genética médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre de janeiro de 2000 até maio de 2022. **RESULTADOS:** Incluímos 73 pacientes com AME. Desses, 6 evoluíram a óbito, todos por causas respiratórias com AME tipo I. Dos 67 pacientes em acompanhamento, 19 (28.3%) têm AME tipo I, 21 (29.8%) tipo II, 26 (38.8%) tipo III, e 2 tipo IV. 41% (28) dos pacientes receberam terapia específica para AME, sendo que todos receberam Nusinersena, e 21% (6) destes trocaram para terapia gênica com Onasemnogene Abeparvovec. Dos pacientes em terapia específica, 68.4% (13) tiveram melhora clinicamente relevante da função motora, sendo o tratamento precoce e o melhor status motor no início do tratamento os principais preditores de melhora. **CONCLUSÃO:** As formas de início tardio de AME foram as mais prevalentes e a eficácia das terapias avançadas puderam ser reforçadas nesse relato de experiência de mundo real brasileiro.

PALAVRAS CHAVE: Atrofia Muscular Espinhal, Gene *SMN2*, Nusinersena, Onasemnogene Abeparvovec.