

ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL NA INFÂNCIA: AVANÇOS TERAPÊUTICOS, DIAGNÓSTICO PRECOCE E REABILITAÇÃO MULTIDISCIPLINAR

SPINAL MUSCULAR ATROPHY IN CHILDHOOD: THERAPEUTIC ADVANCES, EARLY DIAGNOSIS AND MULTIDISCIPLINARY REHABILITATION

Eduarda Tinti Domingos¹; Giovanna Rios Campos²; Guilherme Silva Augusto³; Marcos Roberto Fernandes⁴

¹Graduanda em Medicina, Centro Universitário Integrado (CI) | E-mail: eduarda_tinti@hotmail.com

²Graduanda em Medicina, Faculdade de Ciências Médicas de Minas Gerais (FCMMG) | E-mail: giovannarc66@gmail.com

³Médico Infectologista e Pediatra, Universidade Federal da Grande Dourados (UFGD) | E-mail: guilhermeaugustoufgd@gmail.com

⁴Médico Pediatra, Faculdade de Ciências Biomédicas de Cacoal (FACIMED) | E-mail: marcosrbf011@gmail.com

Resumo

A atrofia muscular espinhal é uma doença neuromuscular genética e progressiva, historicamente associada a elevada mortalidade na infância, cujo prognóstico foi transformado pelo surgimento de terapias modificadoras da doença. Este estudo teve como objetivo analisar os principais avanços relacionados ao diagnóstico precoce, às terapias modificadoras da doença e às estratégias de reabilitação multidisciplinar na atrofia muscular espinhal infantil. Trata-se de uma revisão narrativa da literatura, com busca na MEDLINE via PubMed e na LILACS, priorizando ensaios clínicos, estudos de triagem neonatal, diretrizes de cuidado e revisões sistemáticas. Foram analisados 11 estudos principais. Os ensaios com nusinersena, onasemnogeno abeparvovec e risdiplam demonstraram ganhos de sobrevivência e de função motora, com benefícios maiores quando o tratamento foi iniciado precocemente. Em lactentes pré-sintomáticos identificados por triagem genética, todos alcançaram a sedestação independente, e a triagem neonatal permitiu o diagnóstico nas primeiras semanas de vida. As diretrizes internacionais recomendam cuidado multidisciplinar contínuo, com abordagem motora, ortopédica, nutricional e respiratória, embora as evidências sobre programas específicos de exercício permaneçam limitadas. Conclui-se que a combinação entre triagem neonatal, tratamento pré-sintomático e reabilitação multidisciplinar constitui o modelo de cuidado mais promissor para a criança com atrofia muscular espinhal.

Palavras-chave: Atrofia Muscular Espinhal; Criança; Diagnóstico Precoce; Reabilitação; Triagem Neonatal.

Abstract

Spinal muscular atrophy is a genetic and progressive neuromuscular disease, historically associated with high mortality in childhood, whose prognosis has been transformed by the emergence of disease-modifying therapies. This study aimed to analyze the main advances related to early diagnosis, disease-modifying therapies and multidisciplinary rehabilitation strategies in childhood spinal muscular atrophy. This is a narrative literature review, with searches in MEDLINE via PubMed and in LILACS, prioritizing clinical trials, newborn screening studies, care guidelines and systematic reviews. Eleven main studies were analyzed. Trials of nusinersen, onasemnogene abeparvovec and risdiplam showed gains in survival and motor function, with greater benefits when treatment was started early. Among presymptomatic infants identified by genetic screening, all achieved independent sitting, and newborn screening allowed diagnosis within the first weeks of life. International guidelines recommend continuous multidisciplinary care, including

motor, orthopedic, nutritional and respiratory management, although evidence on specific exercise programs remains limited. The combination of newborn screening, presymptomatic treatment and multidisciplinary rehabilitation is the most promising model of care for children with spinal muscular atrophy.

Keywords: Child; Early Diagnosis; Muscular Atrophy, Spinal; Neonatal Screening; Rehabilitation.

INTRODUÇÃO

A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença neuromuscular grave, de herança autossômica recessiva, decorrente de alteração no gene SMN1 (survival motor neuron 1), que resulta em níveis insuficientes da proteína SMN e na degeneração progressiva dos neurônios motores da medula espinhal (Mercuri *et al.*, 2018a; Finkel *et al.*, 2017). Sua incidência é estimada em aproximadamente um caso para cada 11.000 nascidos vivos, e a doença é considerada a condição neurodegenerativa mais comum da infância (Mercuri *et al.*, 2018a; Vill *et al.*, 2021).

A gravidade clínica é amplamente modulada pelo número de cópias do gene SMN2, parcialmente capaz de produzir a proteína SMN. A presença de duas cópias prediz o fenótipo grave de início infantil (tipo 1) em cerca de 79% dos casos, enquanto três cópias predizem o tipo 2 em 54% e quatro cópias predizem o tipo 3 em 88% (Strauss *et al.*, 2022). Na forma tipo 1, a doença se manifesta nos primeiros meses de vida, impede a aquisição de marcos motores e leva ao óbito ou à necessidade de ventilação mecânica até os dois anos de idade (Mendell *et al.*, 2017).

Na última década, o desenvolvimento de terapias modificadoras da doença alterou a história natural da AME. Entre elas destacam-se a nusinersena, oligonucleotídeo antissenso de administração intratecal que modifica o processamento do RNA do gene SMN2 (Finkel *et al.*, 2017); a terapia gênica com vetor viral adeno-associado, administrada em dose única intravenosa (Mendell *et al.*, 2017); e o risdiplam, molécula de uso oral que também atua sobre o processamento do SMN2 (Darras *et al.*, 2021).

Como a lesão dos neurônios motores geralmente é irreversível, o diagnóstico e o tratamento precoces tornaram-se essenciais para prevenir incapacidades graves, o que impulsionou a implantação de programas de triagem neonatal genética (Vill *et al.*, 2021). No Brasil, autores nacionais defendem a urgência da triagem neonatal para AME, argumentando que quanto mais cedo as terapias são iniciadas, melhor o prognóstico (Becker *et al.*, 2024).

Paralelamente, a sobrevida ampliada impõe novas demandas de cuidado contínuo, que envolvem reabilitação motora, manejo ortopédico, nutricional e respiratório, além de suporte à família (Mercuri *et al.*, 2018a; Finkel *et al.*, 2018). Estudo brasileiro com mães cuidadoras de crianças com AME tipos I e II evidenciou que o gerenciamento do cuidado é fonte de estresse e sobrecarga, mesmo quando há rede de apoio (Moura *et al.*, 2010).

Diante desse cenário de rápida transformação, torna-se necessário integrar, em uma mesma análise, as evidências sobre diagnóstico precoce, terapias modificadoras e reabilitação multidisciplinar. Assim, este estudo foi orientado pela seguinte questão: quais são os principais avanços relacionados ao diagnóstico precoce, às terapias modificadoras da doença e às estratégias de reabilitação multidisciplinar na abordagem da atrofia muscular espinhal na infância?

Diante desse contexto, este estudo teve como objetivo analisar as evidências científicas sobre a atrofia muscular espinhal na infância, considerando o diagnóstico precoce, as terapias modificadoras da doença e a reabilitação multidisciplinar, a fim de compreender como esses elementos se articulam na construção de um cuidado integral à criança e à sua família.

METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão narrativa da literatura, delineamento adequado à síntese crítica e interpretativa de evidências sobre temas amplos e em rápida evolução, como o tratamento da atrofia muscular espinhal. Optou-se por esse delineamento porque a questão de pesquisa abrange três dimensões distintas (diagnóstico, terapêutica e reabilitação), que envolvem desenhos de estudo heterogêneos e pouco comparáveis entre si. A revisão foi orientada pela seguinte questão: quais são os principais avanços relacionados ao diagnóstico precoce, às terapias modificadoras da doença e às estratégias de reabilitação multidisciplinar na abordagem da atrofia muscular espinhal na infância?

O levantamento bibliográfico foi realizado em outubro de 2026, na base MEDLINE, por meio do PubMed, e na LILACS, utilizando descritores do DeCS/MeSH e termos livres combinados pelos operadores booleanos AND e OR, a partir da seguinte estratégia: ("Atrofia Muscular Espinhal" OR "Spinal Muscular Atrophy") AND (criança OR infância OR child OR pediatric) AND ("diagnóstico precoce" OR "early diagnosis" OR "triagem neonatal" OR "newborn screening") AND (tratamento OR terapia OR therapeutics OR nusinersena OR nusinersen OR risdiplam OR "gene therapy") AND (reabilitação OR rehabilitation OR "equipe multidisciplinar" OR "multidisciplinary care"). A estratégia foi planejada para o Portal da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), contemplando também as bases BDENF e IBICS; entretanto, o portal encontrava-se indisponível no período da coleta, de modo que as buscas foram conduzidas diretamente nas plataformas das bases citadas e complementadas pela consulta às listas de referências dos estudos selecionados.

Por se tratar de revisão narrativa, a seleção foi intencional e orientada pela relevância dos estudos para cada eixo da questão de pesquisa. Foram priorizados ensaios clínicos pivotais das terapias modificadoras aprovadas, estudos de implementação da triagem neonatal, diretrizes internacionais de cuidado e revisões sistemáticas sobre reabilitação, publicados em inglês ou português, sem restrição inicial de período. Foram excluídos editoriais, comentários, resumos de eventos, literatura cinzenta e publicações sem dados suficientes. Diretrizes e estudos nacionais que contextualizavam os achados foram utilizados como apoio à discussão, sem compor a amostra principal.

Os dados dos estudos principais foram extraídos e organizados em quadro contendo autor e ano, base de dados, país ou contexto, delineamento, objetivo, população, principais resultados e limitações (Tabela 1). A avaliação crítica considerou o delineamento, o tamanho amostral, a presença de grupo controle, o tempo de seguimento e as limitações declaradas, tendo como referência os critérios das ferramentas do Joanna Briggs Institute (JBI) e, para revisões sistemáticas, do AMSTAR 2. A síntese foi descritiva e interpretativa, organizada em três eixos temáticos correspondentes às dimensões da questão de pesquisa. Por utilizar exclusivamente dados secundários de domínio público, o estudo dispensou apreciação por Comitê de Ética em Pesquisa.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Foram analisados 11 estudos principais, publicados entre 2017 e 2022, todos indexados na MEDLINE. Quanto ao delineamento, identificaram-se três ensaios clínicos randomizados controlados (Finkel *et al.*, 2017; Mercuri *et al.*, 2018b; Mercuri *et al.*, 2022), quatro ensaios abertos de braço único (Mendell *et al.*, 2017; De Vivo *et al.*, 2019; Darras *et al.*, 2021; Strauss *et al.*, 2022), um estudo de coorte de triagem neonatal (Vill *et al.*, 2021), duas diretrizes internacionais de consenso (Mercuri *et al.*, 2018a; Finkel *et al.*, 2018) e uma revisão sistemática Cochrane (Bartels *et al.*, 2019). Os ensaios clínicos foram, em sua maioria, multicêntricos e internacionais, alguns com participação de centros da América do Sul.

A Tabela 1 apresenta a caracterização e os principais achados dos estudos. Observa-se predomínio de investigações sobre terapias modificadoras, com desfechos centrados na sobrevida livre de ventilação permanente e na aquisição de marcos motores, enquanto os estudos sobre diagnóstico e reabilitação apresentam delineamentos observacionais ou de consenso.

Tabela 1 – Caracterização dos estudos analisados (n = 11)

Autor/Ano	Base / País	Delineamento	Objetivo	Amostra	Principais resultados	Limitações
Finkel <i>et al.</i> (2017)	MEDLINE / Multicêntrico internacional	Ensaio clínico randomizado, fase 3 (ENDEAR)	Avaliar eficácia e segurança da nusinersena na AME de início infantil	Lactentes com AME de início infantil (análise final: 73 tratados e 37 controles)	Resposta em marcos motores em 51% contra 0%; menor risco de óbito ou ventilação permanente (HR 0,53); maior sobrevida (HR 0,37)	Diferenças basais de gravidade entre os grupos
Mendell <i>et al.</i> (2017)	MEDLINE / EUA	Ensaio aberto, fase 1	Avaliar a terapia gênica de reposição do SMN1 em dose única	15 crianças com AME tipo 1	Todos vivos e sem evento aos 20 meses (8% na coorte histórica); 11 de 12 sentaram sem apoio na dose alta	Amostra pequena; comparação com coorte histórica; elevação de aminotransferases
Mercuri <i>et al.</i> (2018a)	MEDLINE / Consenso internacional	Diretriz de consenso (parte 1)	Atualizar recomendações de diagnóstico, reabilitação, cuidado ortopédico e nutricional	Grupo internacional de especialistas	Recomendações organizadas por nível funcional (não sentante, sentante, deambulante)	Baseada em consenso de especialistas
Finkel <i>et al.</i> (2018)	MEDLINE / Consenso internacional	Diretriz de consenso (parte 2)	Atualizar recomendações de cuidado pulmonar, agudo, medicamentoso e ético	Grupo internacional de especialistas	Recomendações sobre manejo respiratório, cuidados agudos, outros órgãos e escolha entre cuidado paliativo e de suporte	Elaborada antes da ampla disponibilidade das terapias

Autor/Ano	Base / País	Delineamento	Objetivo	Amostra	Principais resultados	Limitações
Mercuri <i>et al.</i> (2018b)	MEDLINE / Multicêntrico internacional	Ensaio clínico randomizado, fase 3 (CHERISH)	Avaliar a nusinersena na AME de início tardio	126 crianças com início dos sintomas após 6 meses	Ganho de pelo menos 3 pontos na escala Hammersmith Expandida em 57% contra 26%	Seguimento de 15 meses
Bartels <i>et al.</i> (2019)	MEDLINE (Cochrane) / Internacional	Revisão sistemática	Avaliar o efeito do treinamento físico na AME tipo 3	1 ensaio clínico; 14 participantes deambulantes	Efeito incerto do treinamento combinado de força e aeróbico; qualidade da evidência muito baixa	Evidência escassa; não inclui as novas terapias
De Vivo <i>et al.</i> (2019)	MEDLINE / Multicêntrico internacional	Ensaio aberto, fase 2 (NURTURE)	Avaliar a nusinersena iniciada na fase pré-sintomática	25 crianças pré-sintomáticas (2 ou 3 cópias de SMN2)	Todos vivos sem ventilação permanente; 100% sentaram e 88% andaram sozinhos (mediana de 2,9 anos)	Braço único; análise interina
Darras <i>et al.</i> (2021)	MEDLINE / Multicêntrico internacional	Ensaio aberto (FIREFISH, parte 2)	Avaliar o risdiplam oral na AME tipo 1	41 lactentes de 1 a 7 meses	29% sentaram sem apoio após 12 meses; melhores escores motores que controles históricos	Comparação com coortes históricas
Vill <i>et al.</i> (2021)	MEDLINE / Alemanha	Coorte de triagem neonatal	Avaliar o impacto da triagem neonatal genética nos desfechos	43 crianças identificadas por triagem	Deteção compatível com a incidência; tratamento precoce melhorou o desenvolvimento; não tratados com 2 cópias evoluíram a óbito	Programa piloto regional; seguimento curto
Mercuri <i>et al.</i> (2022)	MEDLINE / 42 hospitais em 14 países	Ensaio clínico randomizado, fase 3 (SUNFISH, parte 2)	Avaliar o risdiplam na AME tipo 2 e tipo 3 não deambulante	180 pacientes de 2 a 25 anos	Melhora significativa da função motora (MFM32) em relação ao placebo; maiores ganhos em crianças mais novas	Inclui adultos jovens; seguimento de 12 meses
Strauss <i>et al.</i> (2022)	MEDLINE / Multicêntrico internacional	Ensaio aberto, fase 3 (SPRINT)	Avaliar a terapia gênica em lactentes pré-sintomáticos com 2 cópias de SMN2	14 lactentes tratados até 6 semanas de vida	Todos sentaram de forma independente até 18 meses; nenhum necessitou de suporte nutricional ou respiratório	Braço único; comparação com coorte de história natural

Legenda: AME = atrofia muscular espinhal; HR = razão de risco; MFM32 = Motor Function Measure de 32 itens. Fonte: elaborado pelos autores (2026).

Terapias modificadoras da doença: eficácia e relação com o momento do tratamento

Os achados desta revisão indicam que as terapias modificadoras transformaram a história natural da AME. No ensaio ENDEAR, com lactentes com AME de início infantil, 51% dos tratados com nusinersena atingiram resposta em marcos motores, contra nenhum lactente do grupo controle; o risco de óbito ou ventilação permanente foi menor (razão de risco de 0,53) e a sobrevivência global foi maior (razão de risco de 0,37). Os lactentes com menor duração da doença na triagem apresentaram maior probabilidade de benefício (Finkel *et al.*, 2017). Em crianças com início dos sintomas após os seis meses, o ensaio CHERISH demonstrou melhora de pelo menos três pontos na escala Hammersmith Expandida em 57% do grupo tratado, contra 26% do grupo controle (Mercuri *et al.*, 2018b).

A terapia gênica em dose única também apresentou resultados expressivos. Entre 15 crianças com AME tipo 1, todas estavam vivas e sem evento aos 20 meses de idade, em comparação com sobrevivência de 8% em coorte histórica; entre as 12 que receberam a dose alta, 11 passaram a sentar sem apoio e duas a andar de forma independente. A elevação das aminotransferases em quatro pacientes, atenuada com prednisolona, indicou a necessidade de monitoramento hepático (Mendell *et al.*, 2017).

O risdiplam, de administração oral, ampliou as alternativas terapêuticas. No estudo FIREFISH, 29% dos 41 lactentes com AME tipo 1 sentaram sem apoio por pelo menos cinco segundos após 12 meses de tratamento, marco não atingido na história natural da doença (Darras *et al.*, 2021). No ensaio SUNFISH, com 180 pacientes de 2 a 25 anos com AME tipo 2 ou tipo 3 não deambulante, o risdiplam produziu melhora significativa da função motora em relação ao placebo, com ganhos maiores entre as crianças mais novas (Mercuri *et al.*, 2022). Essa evidência sugere que a via oral pode favorecer a adesão e reduzir a necessidade de procedimentos invasivos repetidos, aspecto relevante para o planejamento do cuidado.

Um achado transversal aos estudos é a associação entre precocidade do tratamento e magnitude do benefício. No ENDEAR, a menor duração da doença associou-se a melhor resposta (Finkel *et al.*, 2017); no SUNFISH, os maiores ganhos ocorreram nas faixas etárias mais jovens (Mercuri *et al.*, 2022). Entretanto, a comparação direta entre as terapias é limitada, pois os ensaios diferem em população, critérios de inclusão, desfechos e presença de grupo controle, e parte deles utilizou coortes históricas como referência (Mendell *et al.*, 2017; Darras *et al.*, 2021).

Diagnóstico precoce, triagem neonatal e tratamento pré-sintomático

Os estudos com lactentes tratados antes do início dos sintomas fornecem a evidência mais consistente para o diagnóstico precoce. No estudo NURTURE, 25 crianças que iniciaram nusinersena na fase pré-sintomática estavam vivas e sem ventilação permanente após mediana de 2,9 anos de seguimento; todas adquiriram a sedestação independente e 88% passaram a andar sozinhas (De Vivo *et al.*, 2019). No ensaio SPRINT, todas as 14 crianças com duas cópias de SMN2 tratadas com terapia gênica até seis

semanas de vida sentaram de forma independente até os 18 meses, 11 delas dentro da janela normal do desenvolvimento, e nenhuma necessitou de suporte nutricional ou respiratório (Strauss *et al.*, 2022).

Esses resultados contrastam fortemente com os observados em lactentes tratados após o início dos sintomas, nos quais a sedestação foi alcançada por uma minoria (Darras *et al.*, 2021), o que demonstra que a janela terapêutica é estreita. Ainda assim, mesmo no NURTURE, parte das crianças com duas cópias de SMN2 necessitou de suporte respiratório transitório durante intercorrências agudas (De Vivo *et al.*, 2019), indicando que o tratamento pré-sintomático atenua, mas não elimina completamente, a necessidade de acompanhamento especializado.

A triagem neonatal constitui o meio para viabilizar essa abordagem em escala populacional. Na experiência alemã, a triagem genética por reação em cadeia da polimerase em amostras de sangue seco identificou 43 crianças em dois anos, com frequência compatível com a incidência esperada; as crianças com duas cópias de SMN2 que não receberam tratamento evoluíram para óbito, e os autores recomendaram a incorporação da triagem aos programas públicos onde há terapia disponível, com intervalo curto entre o resultado positivo e o encaminhamento a centro especializado (Vill *et al.*, 2021). No contexto brasileiro, a defesa da triagem neonatal sustenta-se no argumento de que ela é urgente e não aumentaria o custo global do cuidado (Becker *et al.*, 2024).

Reabilitação e cuidado multidisciplinar

As diretrizes internacionais de padrão de cuidado constituem a principal referência para a reabilitação. A primeira parte do consenso atualizou as recomendações sobre diagnóstico, fisioterapia e reabilitação, manejo ortopédico e da coluna, além do cuidado nutricional, da deglutição e gastrointestinal (Mercuri *et al.*, 2018a). As recomendações são organizadas de acordo com o nível funcional da criança, classificada como não sentante, sentante ou deambulante, o que orienta a definição de objetivos terapêuticos individualizados (Mercuri *et al.*, 2018a).

A segunda parte do consenso abordou o manejo pulmonar e dos cuidados agudos, o envolvimento de outros órgãos nas formas graves, o uso de medicamentos e as questões éticas, incluindo a escolha entre cuidados paliativos e de suporte. Os autores destacaram que essas recomendações se tornam cada vez mais relevantes diante da perspectiva de que as novas terapias modifiquem a sobrevida e a história natural da doença (Finkel *et al.*, 2018). Esse aspecto converge com os achados do Eixo 1: à medida que mais crianças sobrevivem e adquirem novas habilidades motoras, ampliam-se as demandas de reabilitação de longo prazo.

Apesar do reconhecimento da importância da reabilitação, a evidência sobre intervenções específicas ainda é frágil. A revisão sistemática Cochrane sobre treinamento físico na AME tipo 3 identificou apenas um ensaio clínico, com 14 participantes deambulantes, e concluiu ser incerto se o treinamento combinado de força e aeróbico é benéfico, em razão da qualidade muito baixa da evidência; metade dos participantes não atingiu o volume de treino aeróbico previsto (Bartels *et al.*, 2019). Essa lacuna é ainda mais evidente para a população pediátrica tratada com as novas terapias, cujos fenótipos diferem daqueles descritos na história natural.

A dimensão familiar também integra o cuidado multidisciplinar. Em estudo qualitativo brasileiro com 13 mães cuidadoras, a rede informal de apoio era ampla, mas o gerenciamento do cuidado permanecia como fonte de estresse e sobrecarga (Moura *et al.*, 2010). Esse achado reforça a necessidade de que as equipes de enfermagem, fisioterapia, nutrição, fonoaudiologia, psicologia e serviço social incluam a família como foco do cuidado, sobretudo diante das exigências logísticas impostas pelas terapias e pelo seguimento contínuo.

Entre as limitações das evidências analisadas destacam-se o uso de coortes históricas como comparação em parte dos ensaios, as amostras reduzidas inerentes a uma doença rara, o financiamento dos ensaios pela indústria farmacêutica e o tempo de seguimento ainda limitado para avaliar a segurança de longo prazo (Mendell *et al.*, 2017; Darras *et al.*, 2021; Strauss *et al.*, 2022). Persistem lacunas sobre a comparação direta e a combinação entre terapias, sobre protocolos de reabilitação adaptados às crianças tratadas e sobre a implementação da triagem neonatal e do acesso às terapias em países de média renda, como o Brasil.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Conclui-se que a abordagem da atrofia muscular espinal na infância passou por profunda transformação, sustentada por três pilares interdependentes. As terapias modificadoras da doença, incluindo a nusinersena, a terapia gênica e o risdiplam,

demonstraram ganhos de sobrevida e de função motora; o diagnóstico precoce, viabilizado pela triagem neonatal, permite iniciar o tratamento na fase pré-sintomática, momento em que os resultados se aproximam do desenvolvimento motor típico; e a reabilitação multidisciplinar, orientada por diretrizes internacionais, organiza o cuidado contínuo das demandas motoras, ortopédicas, nutricionais e respiratórias.

Os estudos analisados demonstram que o benefício terapêutico é tanto maior quanto mais precoce for o início do tratamento, o que confere à triagem neonatal papel estratégico na organização do cuidado. Esses resultados contribuem para fundamentar políticas públicas de ampliação da triagem neonatal e para orientar a atuação integrada das equipes de saúde junto à criança e à família.

Como limitações, destacam-se o caráter narrativo desta revisão, que não pressupõe seleção sistemática nem esgota a literatura, a indisponibilidade do Portal BVS no período da coleta, que restringiu o acesso às bases BDENF e IBECS, e a heterogeneidade dos estudos incluídos. Recomenda-se que futuras pesquisas avaliem os desfechos de longo prazo das crianças tratadas precocemente, desenvolvam protocolos de reabilitação adaptados aos novos fenótipos e analisem a implementação da triagem neonatal e do acesso às terapias no Sistema Único de Saúde.

REFERÊNCIAS

BARTELS, B. *et al.* Physical exercise training for type 3 spinal muscular atrophy. **Cochrane Database of Systematic Reviews**, n. 3, CD012120, 2019. DOI: 10.1002/14651858.CD012120.pub2.

BECKER, M. M. *et al.* Why should a 5q spinal muscular atrophy neonatal screening program be started? **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, v. 82, n. 10, p. 1-9, 2024. DOI: 10.1055/s-0044-1791201.

DARRAS, B. T. *et al.* Risdiplam-treated infants with type 1 spinal muscular atrophy versus historical controls. **New England Journal of Medicine**, v. 385, n. 5, p. 427-435, 2021.

DE VIVO, D. C. *et al.* Nusinersen initiated in infants during the presymptomatic stage of spinal muscular atrophy: interim efficacy and safety results from the Phase 2 NURTURE study. **Neuromuscular Disorders**, v. 29, n. 11, p. 842-856, 2019. DOI: 10.1016/j.nmd.2019.09.007.

FINKEL, R. S. *et al.* Nusinersen versus sham control in infantile-onset spinal muscular atrophy. **New England Journal of Medicine**, v. 377, n. 18, p. 1723-1732, 2017. DOI: 10.1056/NEJMoa1702752.

FINKEL, R. S. *et al.* Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 2: Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics. **Neuromuscular Disorders**, v. 28, n. 3, p. 197-207, 2018. DOI: 10.1016/j.nmd.2017.11.004.

MENDELL, J. R. *et al.* Single-dose gene-replacement therapy for spinal muscular atrophy. **New England Journal of Medicine**, v. 377, n. 18, p. 1713-1722, 2017.

MERCURI, E. *et al.* Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: Part 1: Recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. **Neuromuscular Disorders**, v. 28, n. 2, p. 103-115, 2018a. DOI: 10.1016/j.nmd.2017.11.005.

MERCURI, E. *et al.* Nusinersen versus sham control in later-onset spinal muscular atrophy. **New England Journal of Medicine**, v. 378, n. 7, p. 625-635, 2018b. DOI: 10.1056/NEJMoa1710504.

MERCURI, E. *et al.* Safety and efficacy of once-daily risdiplam in type 2 and non-ambulant type 3 spinal muscular atrophy (SUNFISH part 2): a phase 3, double-blind, randomised, placebo-controlled trial. **The Lancet Neurology**, v. 21, n. 1, p. 42-52, 2022. DOI: 10.1016/S1474-4422(21)00367-7.

MOURA, C. V. A. *et al.* Rede de apoio social ao familiar cuidador de pessoa com atrofia muscular espinhal I e II. **Revista Brasileira em Promoção da Saúde**, v. 23, n. 2, 2010.

STRAUSS, K. A. *et al.* Onasemnogene abeparvovec for presymptomatic infants with two copies of SMN2 at risk for spinal muscular atrophy type 1: the Phase III SPRINT trial. **Nature Medicine**, v. 28, n. 7, p. 1381-1389, 2022. DOI: 10.1038/s41591-022-01866-4.

VILL, K. *et al.* Newborn screening for spinal muscular atrophy in Germany: clinical results after 2 years. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 16, n. 1, p. 153, 2021. DOI: 10.1186/s13023-021-01783-8.