

**CO-051 - (20SPP-9521) - ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL TIPO I E NUSINERSEN: EVOLUÇÃO RESPIRATÓRIA**

Jorge Rodrigues<sup>1</sup>; Joana Carvalho<sup>2</sup>; Núria Madureira<sup>3</sup>; Teresa Reis Silva<sup>3</sup>; Miguel Félix<sup>3</sup>

1 - Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Tondela-Viseu; 2 - Serviço de Pediatria, Hospital Pedro Hispano, Unidade Local de Saúde de Matosinhos; 3 - Serviço de Pediatria Médica, Hospital Pediátrico – Centro Hospitalar e Universitário de Coimbra

**Introdução e Objectivos**

A atrofia muscular espinhal tipo 1 (AME 1) é uma doença neuromuscular caracterizada pela degeneração progressiva dos neurónios motores, com grave compromisso respiratório e morte nos primeiros anos de vida. O advento de fármacos potencialmente modificadores da doença, como o Nusinersen, trouxe uma mudança de paradigma no tratamento e prognóstico. O objectivo deste trabalho foi caracterizar o compromisso respiratório dos doentes com AME 1 sob terapêutica com Nusinersen, seguidos actualmente num hospital de nível 3.

**Metodologia**

Estudo observacional, transversal e descritivo, com análise retrospectiva de dados epidemiológicos e clínicos.

**Resultados**

São seguidos 5 doentes, 3 do sexo masculino, com idade média de diagnóstico de 2.3 meses e actual de 20.5 meses. Iniciaram Nusinersen, em média, 1.4 meses após diagnóstico. No presente, já realizadas uma média de 7 administrações (mínimo 5, máximo 10). Dois doentes alimentam-se exclusivamente por boca. Na avaliação respiratória inicial, todos apresentavam taquipneia, respiração paradoxal e tórax em sino, tendo iniciado ventilação não invasiva (VNI) até 1 mês após o diagnóstico. Relativamente aos internamentos por agudização respiratória: mediana de 3 por doente, com duração média de 69 dias, com 3 dos doentes a necessitar de ciclos de ventilação invasiva. Em 80% dos casos com *P. aeruginosa* na cultura de secreções. Actualmente, fora de agudização, todos estão sob VNI apenas durante o sono e com apoio de tosse mecanicamente assistida 2 vezes por dia.

**Conclusões**

Os resultados com Nusinersen são promissores, sendo pertinente o controlo evolutivo desta coorte para aferir qualidade de vida e sobrevida.

**Palavras-chave :** atrofia muscular espinhal, nusinersen, ventilação não invasiva, doença neuromuscular, insuficiência respiratória