

53º Reunião Extraordinária da CDH

A oferta da medicação nusinersena para atrofia muscular espinhal (AME) 5q tipo 3, em pacientes com capacidade de deambulação

Ana Angélica R. de Lima

- Fisioterapeuta;
- Doutora em Ciência pela USP;
- Mestre em Ciências da Reabilitação pela Faculdade de Medicina da USP;
- Especialização em Intervenção Fisioterapêutica em Doenças Neuromusculares pela UNIFESP de São Paulo.

AME

- Doença rara;
- Principal sintoma: fraqueza muscular progressiva;
- Classificação clínica em quatro tipos;
- Idade de início dos sintomas e a maior função motora alcançada.

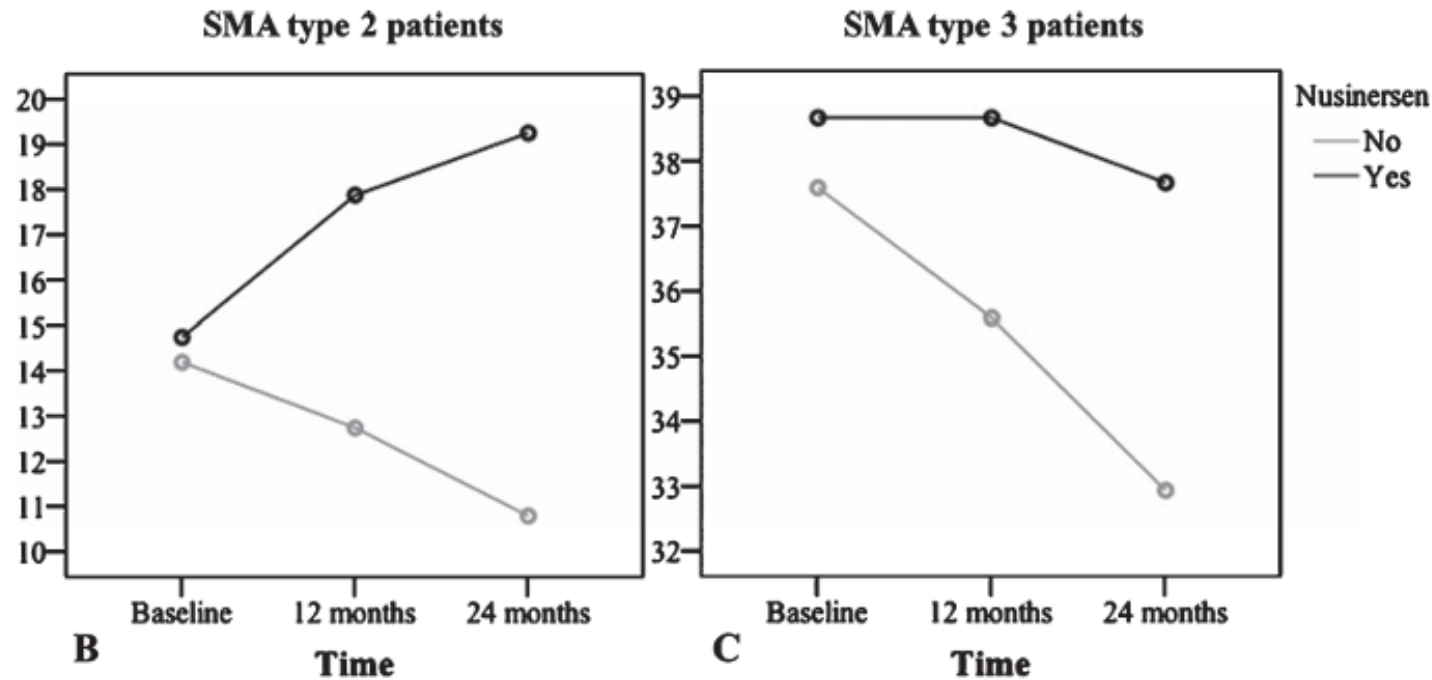
AME tipo 3

- Perfil diferente;
- Ampla heterogeneidade;
- Início dos sintomas ainda na infância (18 meses de idade), capazes de andar e não necessitam de suporte ventilatório;
- Menor gravidade.

Prejuízos da AME tipo 3

- Após os 11 anos de idade, perda progressiva na velocidade na marcha (KROSSCHELL et al., 2022);
- Após os 20 anos de idade, diminuição média de 9,7 m no TC6M (MONTES et al., 2018);
- Após os 44 anos de idade, risco aumentado de perda da marcha (APONTE RIBERO et al., 2023);
- Piora progressiva da função respiratória e dos MMSS (WOLFE et al., 2021);
- Perda progressiva de habilidades motoras (HFMSE) (MENDONÇA et al., 2021; CORATTI et al., 2024).

HFMSE



MCID: 3,2 pontos
(Corrati et al., 2024)

Mendonça RH, Polido GJ, Matsui C, Silva AMS, Solla DJF, Reed UC, Zanoteli E. Real-World Data from Nusinersen Treatment for Patients with Later-Onset Spinal Muscular Atrophy: A Single Center Experience. J Neuromuscul Dis. 2021;8(1):101-108.

AME + Envelhecimento

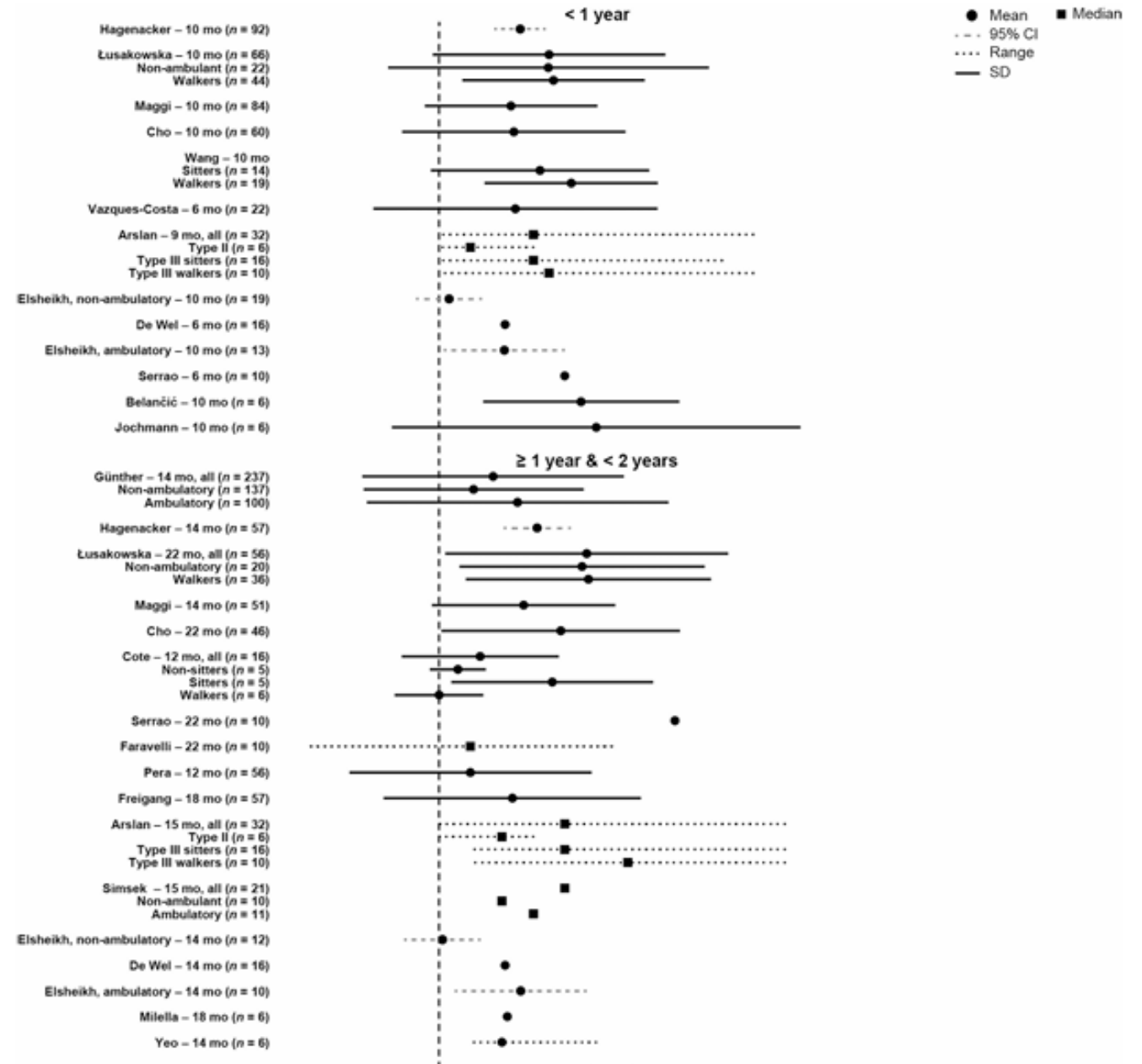
- Risco de quedas;
- Fraturas;
- Perda da marcha;
- Perda de força muscular pelo imobilismo;
- Complicações respiratórias e necessidade de suporte ventilatório;
- Diminuição significativa da autonomia;
- Afastamento do trabalho;
- Necessidade de cuidados especializados.

Nusinersena não é cura!

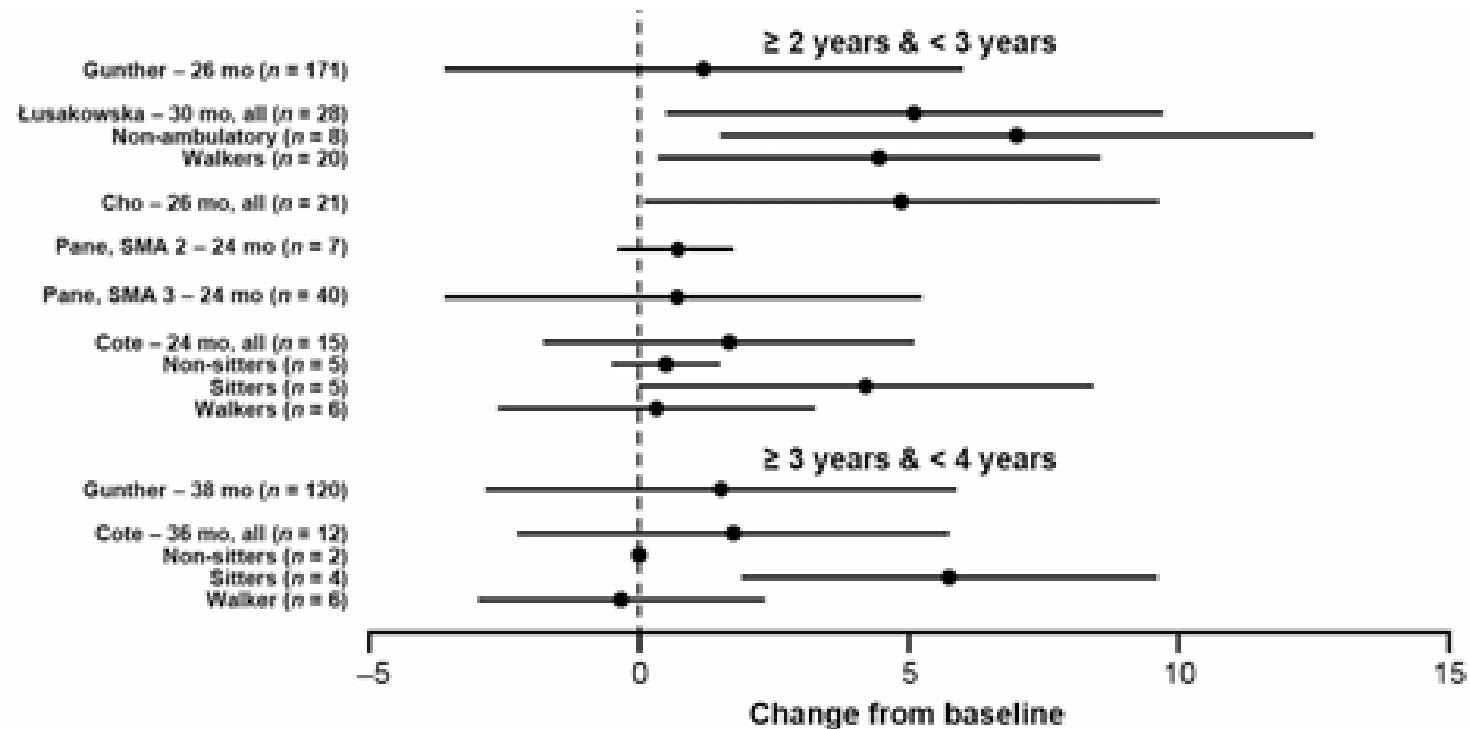
- Mudança no curso natural da doença;
- Diminuir os impactos e consequências da AME;
- Ganhos nas escala HFMSE, RULM e no TC6M (HAGENACKER et al., 2025).

HFMSE

Hagenacker T, Paradis AD, Lawson-Michod KA, Youn B. Systematic Review and Meta-analysis of Long-Term Nusinersen Effectiveness in Adolescents and Adults with Spinal Muscular Atrophy. Adv Ther. 2025 Sep;42(9):4143-4160.



HFMSE

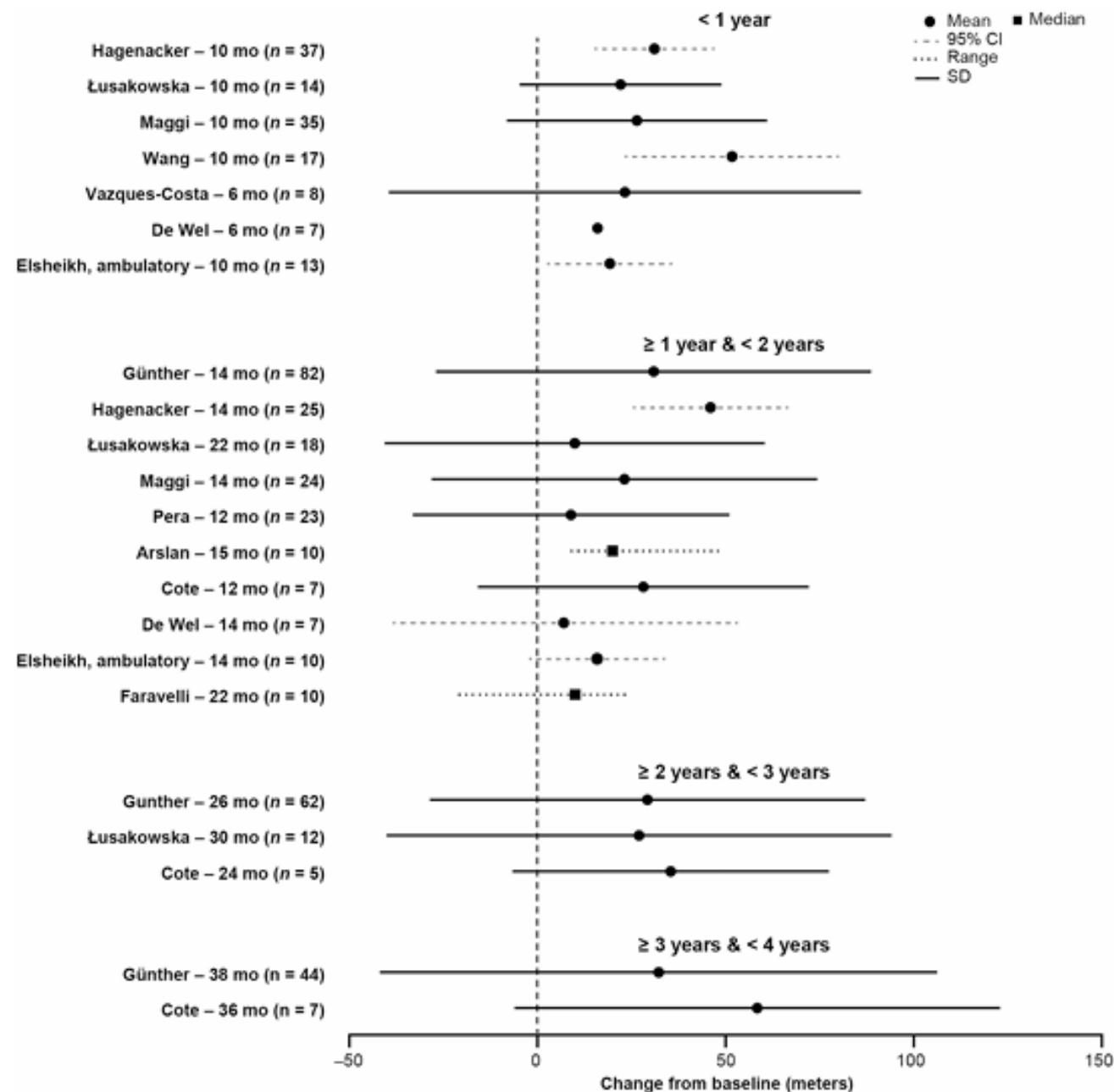


Hagenacker T, Paradis AD, Lawson-Michod KA, Youn B. Systematic Review and Meta-analysis of Long-Term Nusinersen Effectiveness in Adolescents and Adults with Spinal Muscular Atrophy. Adv Ther. 2025 Sep;42(9):4143-4160.

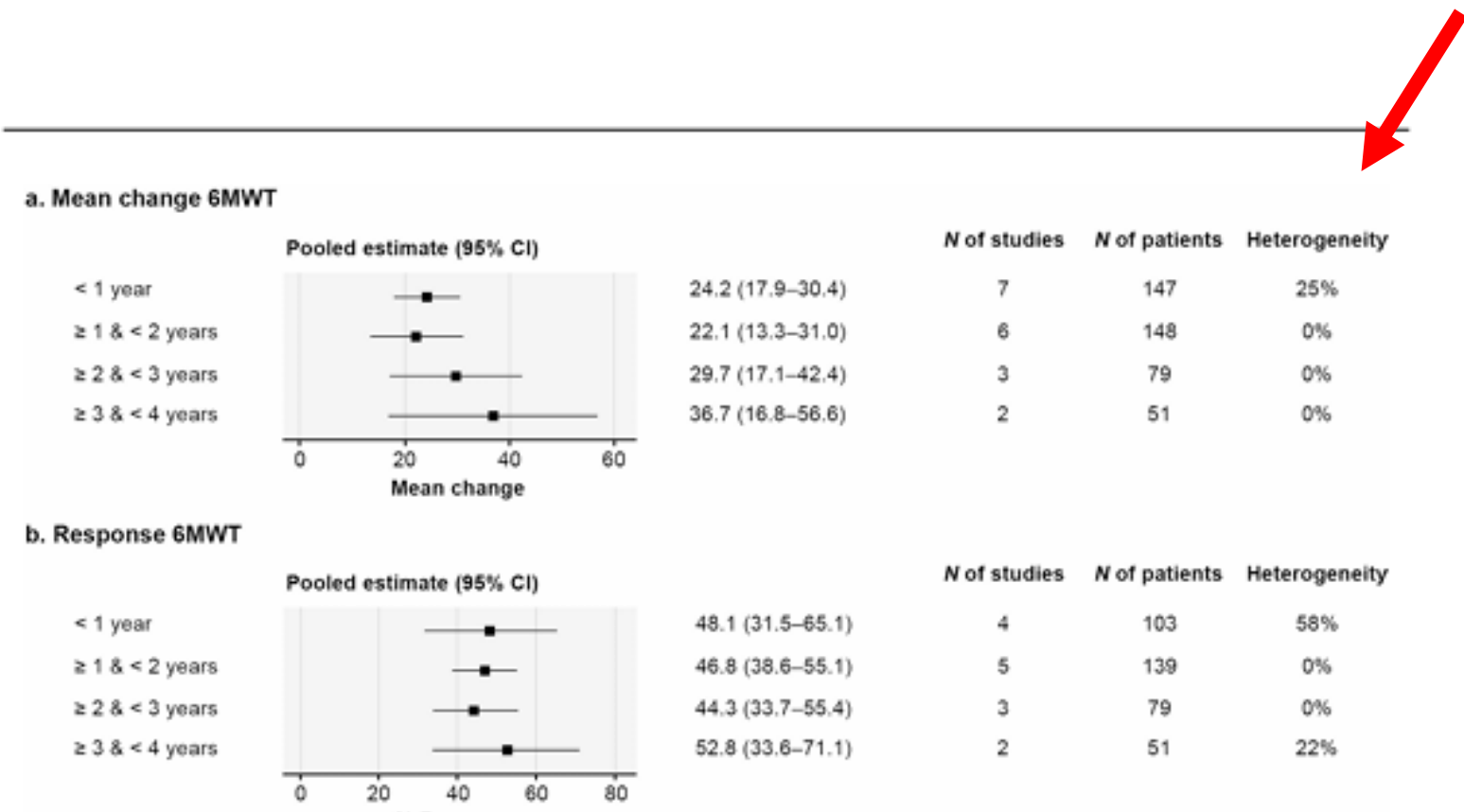
TC6M

52,8% dos estudos apresentaram uma mudança clinicamente significativa entre 3 e 4 anos de acompanhamento

Hagenacker T, Paradis AD, Lawson-Michod KA, Youn B. Systematic Review and Meta-analysis of Long-Term Nusinersen Effectiveness in Adolescents and Adults with Spinal Muscular Atrophy. Adv Ther. 2025 Sep;42(9):4143-4160.



TC6M



Hagenacker T, Paradis AD, Lawson-Michod KA, Youn B. Systematic Review and Meta-analysis of Long-Term Nusinersen Effectiveness in Adolescents and Adults with Spinal Muscular Atrophy. Adv Ther. 2025 Sep;42(9):4143-4160.

Futuros estudos

- Fadiga;
- Equilíbrio corporal;
- Risco de quedas;
- Prática de esportes e atividade física.