

# SAÚDE: TRATAMENTO DA AME TEM MAIS EFEITO COM DIAGNÓSTICO PRECOCE



Embora a atrofia muscular espinhal (AME) esteja relacionada na quinta etapa de implantação do novo número de doenças que podem ser detectadas pelo Teste do Pezinho, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), não há expectativa de quando ela será efetivada. A Lei 14.154, de 26 de maio de 2021, estabeleceu a ampliação de seis para 50 o número das doenças que podem ser detectadas pelo Teste do Pezinho. A lei federal passou a vigorar em 27 de maio de 2022 e deu aos estados prazo de quatro anos para a incorporação das 50 doenças. A neurofisiologista e neurologista Marcela Câmara Machado, membro da Academia Brasileira de Neurologia (ABN), disse que está se tentando sensibilizar os estados para que se mobilizem e acelerem a implantação das novas doenças, *“mas ainda não há previsão para que a AME seja incorporada de fato ao Teste do Pezinho”*.

No último mês de julho, o Senado Federal instituiu o dia 8 de agosto como Dia Nacional da Pessoa com Atrofia Muscular Espinhal. *“O objetivo desse teste é o diagnóstico precoce. Porque a gente já sabe que todas as medicações por via terapia gênica, que é hoje a terapia mais cara do mundo, têm muito mais efeito se a criança é ainda sem sintomas. Ou seja, a gente diagnostica logo que ela nasce, antes de manifestar os sintomas, para ter uma vida, senão normal, muito próxima do normal”*, disse a especialista.

Estima-se que a incidência seja de uma pessoa com AME para cada 10 mil nascidos. No Brasil, são muitas crianças com essa doença considerada rara. Marcela informou que, na Bahia, são entre 7 e 8 crianças nascidas com a doença, por ano. No Brasil, o número se aproxima de 50 a 60 novas crianças a cada ano. *“É um número alto para uma doença tão complexa”*. Já de acordo com a Associação Brasileira de Amiotrofia Espinhal (Abrame), o país tem hoje cerca de 300 novos casos de AME por ano.

## Sem cura

A AME não tem cura. *“Os tratamentos são para otimizar e dão melhor resultado, se os diagnósticos são feitos precocemente. Mas ainda não tem cura, apesar dessa terapia genética que se propõe a melhorar a função do indivíduo, recompor a função que é perdida, do ponto de vista genético. A gente não sabe, inclusive, se essa terapia genética terá de ser repetida na pessoa na fase adulta, por exemplo. Não há ainda estudos para isso”*, advertiu a neurologista. O que se sabe, atualmente, é que quanto mais precoce a criança é tratada, ela tem um desfecho melhor, destacou a médica.

De acordo com o Ministério da Saúde, a atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença rara, degenerativa, passada de pais para filhos e que interfere na capacidade do corpo de produzir uma proteína essencial para a sobrevivência dos neurônios motores, responsáveis pelos gestos voluntários vitais simples do corpo, como respirar, engolir e se mover. *“Os indivíduos nascem com uma alteração genética que perde os neurônios, nervos responsáveis pelos movimentos, que estão na região da*

*medula*". A alteração genética faz com que não haja produção de uma substância que deixa esse neurônio saudável.

Marcela Câmara Machado explicou que na fase um, a criança tem uma perda completa desses neurônios, tem uma fraqueza progressiva que leva a uma insuficiência respiratória. *"E essa criança, se não tratada, falece até um ano de vida. Ela precisa de ventilação. Se a gente der suporte ventilatório, ela fica dependente de ventilação da parte respiratória durante toda a vida. No estágio do tipo dois, a criança começa a ter sintomas entre seis meses e 18 meses. O tipo três é acima de 18 meses"*. A criança começa uma fraqueza progressiva a partir dessa idade. O desfecho não é mais ventilatório. *"No tipo dois, depois de seis meses, a criança não é capaz de andar; fica o tempo todo na cadeira de rodas. Na fase da adolescência, ela tem necessidade de suporte ventilatório. É uma doença muito grave, com impactos social, emocional, psíquico muito grandes nas famílias e no paciente também"*.

## **Medicações**

No âmbito do SUS, há um medicamento denominado Spinraza. Recentemente, foi incorporado outro remédio, chamado Risdiplam, mas os médicos estão aguardando sua publicação e atualização do protocolo. *"Como é uma medicação oral, que depende de preparo de farmácia, os estados estão se organizado para ver a questão de logística. Está para ser publicado"*.

A terceira medicação é a terapia gênica (Zolgensma). A Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (Conitec) já deu parecer favorável, mas o medicamento não foi ainda incorporado pelo guia PCDT (Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas). Essa terapia foi liberada para crianças até seis meses de idade. *"Mas se a gente não consegue diagnosticar precocemente, não vai conseguir tratá-las com essa terapia"*, ressaltou a médica.

## **Coalizão**

A engenheira Adriane Loper, criadora do Instituto Fernando, em homenagem ao filho que morreu aos 9 anos de idade, em decorrência da doença, e uma das líderes do Universo Coletivo AME, informou que agosto é o Mês de Conscientização Mundial da AME. No dia 8 próximo, os membros do Universo Coletivo farão um acendeiro de velas e publicarão fotos nas suas redes sociais, *"para manter viva a esperança de dias melhores"*. O evento é uma homenagem às crianças e jovens que morreram com atrofia espinhal. *"Meu filho é um deles"*, destacou. As associações mundiais fazem o mesmo gesto. *"Em função de tudo isso, agosto é um mês bem especial para nós"*.

As lideranças do movimento estão solicitando audiência com a ministra da Saúde, Nísia Trindade, para argumentar em prol da aceleração da incorporação da AME no Teste do Pezinho. Adriane afirmou que das 50 doenças listadas e que estão à frente da AME, tem muitas que não têm tratamento e a AME, segundo ela, não precisa de tecnologias que tenham que ser adquiridas. *"É uma questão de reagentes, mas não de tecnologias"*, comentou.

Citou, ainda, que em congresso realizado este ano nos Estados Unidos, foram apresentados casos de crianças que, em função da triagem neo natal, feita nos últimos anos, tomaram medicação com oito dias de vida *"e estão andando, com todos os marcos motores normais"*. O filho de Adriane, Fernando, ficou nove anos em uma UTI. Ela defendeu que a AME seja incorporada logo no Teste do Pezinho, para que outras crianças, como seu filho, tenham direito à vida. Disse também que as crianças tratadas com diagnóstico precoce representarão uma *"economia gigante"* para o Poder

Público. Nos Estados Unidos, conforme pesquisas apresentadas no congresso, os custos com tratamento precoce da AME se tornaram sete vezes menores.

O Universo Coletivo AME é a maior coalizão no Brasil pela causa da atrofia muscular espinhal que, se não diagnosticada nos primeiros dias de vida, compromete o funcionamento do sistema nervoso motor e dos músculos de forma acelerada. O Coletivo foi fundado em 2019 pela união de cinco instituições que atuam há mais de 20 anos em diferentes regiões do país e são lideradas por mães que vivenciam a AME no dia a dia: Associação de Doenças Neuromusculares Donem), Instituto Viva Íris, Instituto Nacional da Atrofia Muscular Espinhal (Iname), Instituto Fernando, e Associação Brasileira de Amiotrofia Espinhal (Abrame). O grupo atua no acolhimento, educação, conscientização e em ações voltadas para políticas públicas e visa acelerar a cobertura da AME no Teste do Pezinho, para que o diagnóstico seja precoce e, também, para garantir o acesso de todos os pacientes aos medicamentos disponíveis no SUS.

Foto: Divulgação

<https://www.jornalpanfletus.com.br/noticia/4843/saude-tratamento-da-ame-tem-mais-efeito-com-diagnostico-precoce> em 27/06/2026 00:22