



Comunicação breve

A DISFAGIA NA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME) E A ATUAÇÃO DO FONOAUDIÓLOGO

DYSPHAGIA IN SPINAL MUSCULAR ATROPHY (SMA) AND THE ROLE OF THE SPEECH THERAPIST

Adriana Alves Ramos de Jesus¹; Giulliano Gardenghi²

1. *Pós-graduanda em Disfagia: enfoque hospitalar pela Faculdade CEAFI (Turma 2024/1), Brasília/DF.*
2. *Editor chefe da Revista Eletrônica Saúde e Ciência (RESC); Coordenador científico da Faculdade CEAFI –Goiânia/GO*

Endereço eletrônico para correspondência: adriana.alvesramos@gmail.com

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença neuromuscular, com etiologia genética autossômica recessiva, relacionada à insuficiência da proteína do neurônio motor de sobrevivência, cuja ocorrência causa mutação homozigótica no gene dos neurônios motores 1 e 2 (SMN1 e SMN2), no cromossomo 5q13, que determinam o diagnóstico e a gravidade da doença, respectivamente. Diante disso, ocorre degeneração dos neurônios motores localizados na medula espinhal e no tronco encefálico, levando à atrofia e paralisia progressivas, incluindo a parte respiratória, onde o paciente pode necessitar de suporte ventilatório¹.

Conforme classificação do Ministério da Saúde, podem ser encontrados quatro tipos de AME 5q, de acordo com a idade de início e função máxima motora adquirida. O número de cópias do SMN2 é inversamente proporcional à gravidade da doença^{2,3}:



- a. **AME tipo 0:** rara, início no período pré-natal, acometimento motor e respiratório, alterações cardíacas e cerebrais, hipotonia profunda, fraqueza grave, contraturas articulares, disfagia, sem capacidade de sucção para mamar, demanda suporte ventilatório ao nascimento ou horas depois dele, com expectativa de vida de dias ou semanas;
- b. **AME tipo 1:** 60% de prevalência, de 2 a 3 cópias do SMN2, com início dos sintomas entre 0 e 6 meses, expectativa de vida menor do que 2 anos e sentar-se com apoio como marco motor mais alto alcançado;
- c. **AME tipo 2:** 27% de prevalência, 3 cópias do SMN2, com início dos sintomas entre 7 e 18 meses, expectativa de vida de 2 a 35 anos e sentar-se de forma independente como marco motor mais alto alcançado;
- d. **AME tipo 3:** 13% de prevalência, 3 a 4 cópias do SMN2, com início dos sintomas após 18 meses, expectativa de vida normal e ficar de pé e andar sem apoio como marcos motores mais altos alcançados;
- e. **AME tipo 4:** prevalência desconhecida, 4 cópias ou mais do SMN2, sintomas com início na vida adulta, expectativa de vida normal e caminhar durante a idade adulta como marco motor mais alto alcançado.

A AME atinge cerca de 4 a 10 em cada 100 mil nascidos vivos, quando se trata de distúrbios monogênicos ou mendelianos, com mutações em um único gene, sendo considerada rara, em relação a essa incidência. Contudo, a frequência de portadores de mutações SMN1 é maior, variando de 1/90 a 1/47, sendo considerada, nesse sentido, uma doença autossômica recessiva frequente e causa genética comum de mortalidade entre crianças. Os tipos 1 e 2 são os mais graves¹.

Crianças de até seis meses de idade, que apresentam sinais clínicos de hipotonia, fraqueza muscular progressiva, simétrica e mais proximal que distal, geralmente nos membros inferiores, com sensibilidade preservada, reflexos tendinosos ausentes ou diminuídos, fraqueza dos músculos intercostais, tórax em forma de sino, padrão respiratório paradoxal, que conseguem acompanhar



com o olhar, sorrirem e que preservam a mímica facial são suspeitas de apresentarem a doença. Em termos genéticos, o diagnóstico é confirmado pela alteração bialélica do gene SMN, a partir de PCR quantitativo (qPCR) ou por *multiplex ligation-dependent probe amplification* (MLPA)².

Além do diagnóstico clínico e exame genético, outros exames complementares também podem ser feitos. A eletroneuromiografia permite “distinguir se o acometimento é do neurônio motor, de raízes ou nervos periféricos, da junção mioneural ou da fibra muscular”, revelar a denervação em atividade e cronicidade, por meio do aumento da amplitude e da duração do potencial de ação muscular composto. A biópsia muscular permite a identificação de mutações neurogênicas, como a presença de fibras musculares atrofiadas com aspecto angulado e de atrofia agrupada de fibras e agrupamento de tipos de fibras. Esses exames complementares só são indicados quando não foi possível identificar alteração no gene SMN1⁴.

O teste genético molecular já é oferecido de forma gratuita no Brasil e pode ser solicitado por qualquer médico que suspeite dos sintomas apresentados pela criança, com apoio de laboratórios independentes. A testagem da AME ainda não está incluída no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), do Sistema Único de Saúde (SUS), ainda que já tenha cumprido todos os pré-requisitos para ser incorporada, principalmente porque tratamentos farmacológicos têm sido incorporados. Também podem ser feitos testes pré-natais, em situações em que a família já teve um filho acometido, por meio da coleta de vilosidade coriônica, líquido amniótico ou sangue do cordão, com custo viável, mas com resultados de difícil interpretação. O exame mais caro é usado em fertilização *in vitro*, para selecionar embriões sem mutação do gene SMN1 e não está disponível no SUS⁵.

O tratamento deve ser iniciado o mais precocemente possível, pois ao completar seis meses de vida a criança já perdeu cerca de 90% de seus neurônios motores, que não podem ser recuperados. A terapêutica envolve tratamentos farmacológicos modificadores da doença, que devem ser combinados com terapias de suporte, como fisioterapia, fonoterapia, terapia ocupacional e outras que se fizerem necessárias. Entre os fármacos aprovados no Brasil estão a nusinersena (Spinraza), que aumenta a produção da proteína SMN funcional pelo gene SMN2,



aplicada por meio de punção lombar, por toda a vida; a molécula RG 7916 (Risdiplam), usada por via oral e que atua no gene SMN2, induzindo a produção mais completa da proteína SMN, também por toda a vida; onasemnogene abeparvovec (Zolgensma), que introduz um novo gene SMN1 na célula do paciente, por administração endovenosa, em dose única, para AME do tipo 1⁶. A combinação dessas terapias ainda não conta com evidências científicas, razão pela qual não é recomendada, mas acredita-se que em futuro próximo os pacientes poderão se beneficiar de tratamento com dois medicamentos com abordagens diferentes, em conjunto⁷.

Os pacientes com AME necessitam de vários tipos de cuidados desde que são diagnosticados e ao longo da vida, como cuidados respiratórios, motores e ortopédicos, nutricionais, odontológicos em geral e ortodônticos especialmente e de fonoterapia, que constituem o tratamento não medicamentoso. Pessoas com AME podem apresentar dificuldades para respirar, falar, engolir e limpam as vias aéreas, pois os grupos musculares que controlam essas funções encontram-se em situação de fraqueza e fadiga. O conjunto dessas dificuldades chama-se disfunção bulbar, visto ser um quadro que se origina no bulbo, “estrutura que compõe o tronco encefálico onde se encontram neurônios motores inferiores, que inervam os músculos da região da face, boca, garganta e pescoço”⁷.

A dificuldade de engolir caracteriza a disfagia. O paciente necessita de mais tempo e esforço para mover os conteúdos naturais da boca, como a saliva, bem como outros conteúdos que nela estejam, como alimentos e medicamentos, até o estômago ou simplesmente não consegue fazê-lo. Em consequência, pode haver aspiração desses conteúdos para as vias aéreas e ocorrer pneumonia aspirativa, devido à ineficácia da tosse, situação potencialmente fatal. A dificuldade para engolir pode levar o paciente com AME à desnutrição e desidratação. Nas crianças, pode haver prejuízos Os músculos faciais responsáveis pelo movimento de engolir são os primeiros a apresentarem sinais de degeneração e são os últimos a apresentarem resultados com o tratamento⁷.ao desenvolvimento intelectual e na curva de crescimento físico.

A abordagem da disfagia no paciente com AME é feita pelo fonoaudiólogo. O acompanhamento é iniciado pela avaliação da mímica facial, da capacidade de expressão, padrão



e controle respiratório para a fonação e mobilidade e sensibilidade oral para articulação e alimentação. Sinais e consequências da disfagia são avaliados, como aspiração alimentar, ausência do reflexo de deglutição, processo digestivo lento, constipação intestinal, que são decorrentes da redução do peristaltismo. A partir dos dados fornecidos por essa avaliação, o fonoaudiólogo estabelece parâmetros para a intervenção terapêutica, que pode ser direta, indireta, mecânica ou mista⁵.

Muitos pacientes necessitam obter alimentação modificada, receberem gastrostomia (sonda enteral), se não se sentarem e até mesmo quando conseguem se sentar, devido à possibilidade de engasgos e aspiração de líquidos, o que os leva à subnutrição, dificuldades de crescimento e obesidade. A tosse durante a alimentação também deve ser investigada. A adaptação dos alimentos e dos utensílios é feita pelo fonoaudiólogo, para facilitar a ingestão, duração e segurança. Pode haver deficiência de micronutrientes, que deve ser suprida por meio da ingestão de vitaminas, como D, B12, E e K, além de ácido fólico e cálcio. Esse trabalho é feito em associação com o nutricionista⁸.

A atuação do fonoaudiólogo frente à disfagia no paciente com AME deve ser a mais precoce possível. As principais vertentes dessa atuação estão relacionadas à maximização da proteção dos mecanismos de via aérea, redução dos riscos de aspiração, melhora da percepção do corpo (propriocepção), desenvolvimento de compensações para tornar a deglutição mais segura, melhora das habilidades de comunicação e interação com o meio ambiente, para que haja estimulação cognitiva⁹.

A melhoria da deglutição é feita por meio de estratégias compensatórias, manobras posturais e respiratórias, de forma a manter ativa a musculatura orofaringolaríngea, da musculatura cervical e da mímica facial, que constituem intervenções diretas, para pacientes com disfagia de leve a moderada. Os exercícios envolvidos não podem ser exaustivos, visto que são prejudiciais, mas também não podem deixar de serem feitos, pois leva ao desuso e perda da funcionalidade. O fonoaudiólogo também orienta o paciente para o autocuidado, na medida do possível e os familiares, pois existem exercícios que podem ser feitos por eles no ambiente



doméstico. Essa outra parte do trabalho do fonoaudiólogo deve ser feita em conjunto com o fisioterapeuta e terapeuta ocupacional^{9,10}.

As intervenções indiretas não usam alimentação para melhorar a mobilidade e sensibilidade das estruturas de deglutição, sendo direcionada aos pacientes com disfagia moderada a grave, com aspiração de toda e qualquer consistência ou volume de alimentos. É composta por exercícios vocais, sensório-motores, estimulação térmica e gustativa. As intervenções mecânicas são feitas com massageadores faciais, com ou sem aparelhos de eletroestimulação, para todos os níveis de disfagia. As intervenções mistas englobam exercícios diretos, indiretos e mecânicos, de acordo com a necessidade de cada caso. É importante estimular o paciente para ser observador quanto a sua deglutição, para se tornar ativo diante das intervenções e obter mudanças que melhorem a sua qualidade de vida¹⁰.

Na avaliação da disfagia o fonoaudiólogo pode empregar diversas escalas e instrumentos. *Quality of Life in Swallowing Disorders* (SWAL-QOL) é questionário de autoavaliação, por meio do qual os pacientes expressam seu próprio nível de funcionalidade e qualidade de vida em relação à deglutição; o *Eating Assessment Tool-10* (EAT-10) também é um questionário e avalia os sintomas de disfagia e a gravidade percebida pelo paciente; a *Functional Oral Intake Scale* (FOIS) classifica a ingestão oral funcional e descreve o grau de dependência para se estabelecer via alternativa de alimentação, levando em conta as necessidades alimentares do paciente; o Protocolo Fonoaudiológico de Avaliação do Risco para Disfagia (PARD) é uma avaliação funcional que inclui testes de deglutição com água e alimentos pastosos, permite classificar o grau de disfagia e estabelecer diretrizes para conduta fonoaudiológica. Essas condutas, muitas vezes, são estabelecidas em âmbito multidisciplinar¹¹.

Referências

1. Rodrigues VKS, Santos TR, Silva RJO, Rodrigues CN, Caldas GS, Passos MAN. Aspectos clínicos, terapêuticos e medicamentos da atrofia muscular espinhal (AME): uma revisão integrativa da literatura. Rev JRG Est Acad. 2022; [Acessado em 2025 mar 21]; 5(11):134-46. Disponível em: <https://revistajrg.com/index.php/jrg/article/view/402/479>.



2. Ministério da Saúde. Brasil. Onasemnogeno abeparoveque para o tratamento de atrofia muscular espinhal (AME). Brasília, Relatório de Recomendação Conitec n. 793, dez. 2022. [Acessado em 2025 mar 22]. Disponível em: https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/relatorios/portaria/2022/20221207_relatorio_zolgensma_ame_tipo_i_793_2022.pdf.
3. Barros BS, Souza DT, Francisqueti-Ferron FV. A importância da nutrição para o paciente com atrofia muscular espinhal (AME). Revista Conexão Saúde FIB 2023; [Acessado em 2025 mar 22]; VI:1-14. Disponível em: <https://revistasfib.emnuvens.com.br/conexaosaude/article/view/696/695>.
4. Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica, Academia Brasileira de Neurologia, Zanotelli E, Perez ABA, Marrone CD, Bernardo WM. Atrofia muscular espinhal (AME): diagnóstico e aconselhamento genético. Associação Médica Brasileira, 2021. [Acessado em 2025 mar 30]. Disponível em: <https://amb.org.br/wp-content/uploads/2021/08/ATROFIA-MUSCULAR-ESPINHAL-FINAL-01.02.2021.pdf>.
5. Zanotelli E, Vital E, Holsapfel SA, Crippa PS, Polido GJ, Zuccon A et al. Atrofia muscular espinhal: entender, cuidar, viver – um guia para famílias e profissionais. São Paulo: INAME; 2020.
6. Ministério da Saúde. Brasil. Atrofia muscular espinhal 5q tipos I e II. Brasília: CONITEC; 2022. [Acessado em 2025 abr 10]. Disponível em: https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/consultas/relatorios/2022/20220912_PCDT_AME_CP_57.pdf.
7. Sales CMP, Soliani FCBG, Sanches ACS. Farmacoterapia da atrofia muscular espinhal. J Health Sci Inst. 2022; [Acessado em 2025 abr 15]; 40(2):119-26. Disponível em: https://repositorio.unip.br/wp-content/uploads/taianacan-items/34088/91441/09V40_n2_2022_p119a126.pdf.
8. Barros BS, Souza DT, Francisqueti-Ferron FV. A importância da nutrição para o paciente com atrofia muscular espinhal (AME). Rev Con Saúde FIB 2023; [Acessado em 2025 abr 21]; VI: 1-14. Disponível em: <https://revistasfib.emnuvens.com.br/conexaosaude/article/view/696/695>.



9. Braga TER. Fonoaudiologia na AME. São Paulo: Roche; 2023. [Acessado em 2025 abr 28]. Disponível em: https://assets.roche.com/f/173846/x/be6757ae6b/34856521_br_ame_lc_pdf_rebrandingfodiodiaudiologia_cr4.pdf.
10. Barbosa EA. A fonoterapia para disfagia. BioHouse Terapias, 2021. [Acessado em 2025 maio 10]. Disponível em: <https://biohouseterapias.com.br/a-fonoterapia-para-disfagia/>.
11. Ramos C, Bicalho I, Penayo J, Jacob R, Santiago R, Braga TER. Atuação fonoaudiológica na disfagia no adulto. Belo Horizonte: Crefono6; 2024.