



**ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL: ALTERAÇÕES OCULARES E MOTORAS**

**SPINAL MUSCULAR ATROPHY: OCULAR AND MOTOR ALTERATIONS**

Ana Carolina Coelho Grellet<sup>1</sup>, Rodrigo Trentin Sonoda<sup>2</sup>, Érica Matilde dos Santos<sup>3</sup>

e331296

<https://doi.org/10.47820/recima21.v3i3.1296>

PUBLICADO: 03/2022

**RESUMO**

A atrofia muscular espinhal é uma doença autossômica e neurodegenerativa, é classificada conforme sua apresentação, idade de identificação e nível de gravidade. O portador de AME apresenta diversos distúrbios que podem ser observados desde a falta de preâmbulo, disfunções respiratórias em vários níveis, paralisias e limitações. É fundamental o trabalho multidisciplinar para o atendimento do portador dessa atrofia, buscando a qualidade de vida e prevenção fatores secundários provocados pela AME. Propõe-se pelo presente artigo apresentar a AME, sua fisiopatogênica, tratamentos e cuidados, e suas consequências oculares, através de pesquisas bibliográficas e revisão de publicados nas plataformas Scielo, Pubmed e Bireme.

**PALAVRAS-CHAVE:** Neuronopatia bulboespinhal. Olho. Terapias complementares. Optometria

**ABSTRACT**

*Spinal muscular atrophy is an autosomal and neurodegenerative disease, your classification is according to its presentation, age of identification and level of severity. SMA patients present several disorders that can be observed from lack of preamble, respiratory dysfunctions at various levels, paralysis and muscular limitations. Multidisciplinary work is essential for the care of patients with this atrophy, seeking quality of life and prevention of secondary factors caused by SMA. The present article proposes to present the SMA: pathophysiology, treatments and care, and its ocular consequences. Through bibliographic research and review on the platforms Scielo Pubmed and Bireme.*

**KEYWORDS:** Muscular Atrophy Spinal. Eye. Complementary therapies. Optometry

**INTRODUÇÃO**

A atrofia Muscular Espinal, designada pela sigla AME, é uma alteração genética que provoca o enfraquecimento ou perda da função muscular.

É classificada pela literatura através dos níveis de evolução e acometimento do portador. O enfraquecimento muscular é marca característica desta atrofia.

Ocorrendo a perda de função ou limitação, tarefas corriqueiras e naturais passam a sofrer falhas como: respirar, preambular, movimentação pescoço-cabeça e ainda se notam alterações no sistema neuro visual.

<sup>1</sup> Graduada em Fisioterapia (UNIP) Habilitação em Biologia (UNIMES) Licenciada em Ciências (USP); Graduanda Educação Especial (UFSCAR). Especialista em Gestão Escolar (Faculdade Brasil), Docente OWP Educação e WEducar.

<sup>2</sup> Graduado em Tecnologia em Óptica e Optometria - Universidade Braz Cubas (UBC). Especialista em Docência no ensino superior (UNIBF). Estudos de Oftalmologia (UNIBF). Perícia Judicial (IPEMIG) Terapia Oftálmica (FACUMINAS). Especialista em Medicina Tradicional Chinesa (FSG) Professor Coordenador OWP Educação. Docente WEducar, SER Revisão/AL e Pós Graduação FAELO/PE.

<sup>3</sup> Graduada em Óptica e Optometria (UBC), Especialista em optometria avançada (UBC), especialista em Ortóptica e Saúde (Celso Lisboa). Docente WEducar, OWP Educação e UBC.



## RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL: ALTERAÇÕES OCULARES E MOTORAS  
Ana Carolina Coelho Grellet, Rodrigo Trentin Sonoda, Érica Matilde dos Santos

A AME não possui cura, apenas tratam-se os efeitos paliativos desta atrofia, buscando a estabilização dos sintomas e aumento da qualidade de vida.

Este artigo busca esclarecer aos profissionais da saúde a AME demonstrando a importância do trabalho humanizado na área da saúde que poderá promover o aumento da qualidade de vida do portador.

Descreve-se aos cuidadores primários da visão a necessidade de avaliações e possíveis achados no portador de AME, com a finalidade da precisão na conduta optométrica.

### AME

Atrofia Muscular Espinhal é considerada uma doença de cunho genético, que acomete desde a infância. Em especial, promove distúrbios respiratórios que podem ser fatais, embora com o avanço dos diagnósticos, a sobrevivência de adolescentes e adultos é considerável (COLLANGE, 2009).

AME é neurodegenerativa, autossômica e recessiva, sua incidência é relatada como 1:6000 a 1:10000 (BAIONI, 2010), podendo ser tanto aguda como subaguda, que envolve uma parcela do sistema nervoso periférico, afetando principalmente o corno anterior da medula, afetando os núcleos e os VII e XII nervos cranianos, alterando assim todo o sistema motor de um indivíduo.

A incidência dessa patologia é notada em ambos os sexos sem predileção, com a presença de dois genes defeituosos em um mesmo par. Filho de pais portadores assintomáticos, a probabilidade de uma prole com amiotrofia é de 25%.

Os sinais mais aparentes que indicam a suposta patologia de um determinado indivíduo são a hipotonia, fraqueza e escassez muscular, atrofia muscular progressiva, bem como abolição dos reflexos tendinosos, aparecimento de sinais de desnervação e principalmente alteração na marcha e de quedas constantes.

Os movimentos precários do indivíduo iniciam-se através da cintura pélvica, que porventura afeta vários grupos musculares, principalmente os membros inferiores. Já os membros superiores ficam flácidos, mas a rotação interna e externa, mas a abdução permanece intacta, bem como no predomínio da respiração diafragmática, que é em forma de tórax longo e estreito em forma de sino, podendo haver alterações dependendo do grau da patologia, sendo capaz de levar a óbito.

Tabela 1 – Classificação da AME por seu início e função motora presente.

| Classificação | Tipo | Descrição                    |
|---------------|------|------------------------------|
| Severa        | 1    | Werdnig-Hoffmann (Aguda)     |
| Intermediária | 2    | AME Crônica                  |
| Branda        | 3    | Kugelberg-Welander (Juvenil) |
| Branda        | 4    | Doença Adulta                |

Fonte: Adaptado (BAIONI, 2010).



## RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL: ALTERAÇÕES OCULARES E MOTORAS  
Ana Carolina Coelho Grellet, Rodrigo Trentin Sonoda, Érica Matilde dos Santos

Essa alteração genética no gene SMN1 é responsável pela redução dos níveis da proteína de sobrevivência do motoneurônio (SMN). O gene SMN2 não compensa completamente a ausência da expressão do SMN1, porque produz apenas 25% da proteína SMN4. A falta da proteína SMN leva à degeneração de motoneurônios alfa ( $\alpha$ ), localizados no corno anterior da medula espinhal, o que resulta em fraqueza e paralisia muscular proximal progressiva e simétrica 2.

A semiologia aplicada para avaliação dessa doença é a biópsia no músculo deltóide no sentido das fibras, e a eletromiografia (EMG) revelando a atrofia neurogênica, assim, colhido os materiais podem realizar uma avaliação mais detalhada e profunda e distinguir qual o tipo, ou estágio que a pessoa apresenta.

Diversos tratamentos são aplicados ao portador de AME, como administração de aminoácidos e células tronco.

O neurônio motor periférico é o neurônio cujo corpo celular se situa na coluna cinzenta anterior da medula, presente a porção das lâminas IX de Rexed, e nas formações homólogas do tronco encefálico, ou seja, nos núcleos motores de nervos cranianos (núcleos que emitem axônios para músculo estriado, como o núcleo motor do nervo facial, cujas fibras inervam os músculos da mímica (DORETTO, 2001). Os corpos celulares do Neurônio Motor Periférico - NMP representam as maiores células do sistema nervoso, em que na medula seus numerosos dendritos ramificam – se na coluna cinzenta e seus axônios deixam a medula através da raiz anterior, alcançando sem interrupção alguma o músculo estriado, nos quais os terminais axônicos estabelecem contacto com a membrana da fibra muscular).

As unidades motoras diferem, quando consideramos músculos que possuem grande habilidade de destreza de movimentos (como é o caso dos pequenos músculos da mão) e músculos que não possuem tal habilidade (em geral músculos grandes, como o músculo da coxa o quadríceps). Assim, quando o corpo celular de um nervo motor periférico deflagra o impulso, esse se propaga por todo axônio, chegando aos botões terminais, ocorrendo a liberação de uma substância química. As moléculas de tal substância acoplam-se aos sítios de recepção da membrana de várias fibras musculares inervadas (dependendo da unidade motora), essa combinação determina eclosão de um potencial de ação, ativando-se todas as fibras motoras inervadas. A onda de despolarização propaga-se em todas as tais fibras, induzindo uma série de eventos químicos, dos quais resulta a contração muscular.

A substância que é liberada no terminal do axônio é a acetilcolina, logo após exercer sua ação, é rapidamente destruída pela enzima acetilcolinesterase, liberando – se ao sítio receptor, que se torna apto a uma nova recepção.

Quando ocorre uma doença relativamente frequente é uma miastenia grave, nas quais caracteriza-se por um cansaço progressivo da musculatura estriada, que costuma se iniciar pelo elevador da pálpebra, seguido por músculos extrínsecos do globo ocular, músculos mastigatórios, podendo mesmo levar à paralisia. A problemática íntima de tal afecção relaciona-se a distúrbios de transmissão neuromuscular (redução dos receptores colinérgicos) e dessa forma ocorrem distúrbios



## RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL: ALTERAÇÕES OCULARES E MOTORAS  
Ana Carolina Coelho Grellet, Rodrigo Trentin Sonoda, Érica Matilde dos Santos

da contração muscular. Com o progresso dos estudos de imunologia, sabemos hoje que a redução dos receptores da membrana da fibra muscular decorre de ataque autoimune (DORETTO, 2001).

O NMP como a via final comum de todos os impulsos que alcançam o músculo estriado, caracteriza-se pela multiplicidade de incitações que recebe e pela unidade de execução. Essas duas conceituações praticamente definem de modo simples e objetivo a função do NMP (BEAR, 2008).

Várias formações supra segmentares participam da elaboração de impulsos destinados à motricidade: para tanto, emitem projeções descendentes para a medula destinadas a influenciar o corpo celular do NMP, este recebendo o influxo oriundo da estrutura superior, transmite ao músculo estriado denominada via corticoespinhal.

O neurônio sensitivo aferente, tem seu corpo celular situado fora do SNC, situando-se no gânglio espinal, o qual encontra-se ao nível do forame intervertebral. Curiosamente, estudando – se a evolução filogenética do SN, constará que desde o sistema Nervoso Periférico- SNP demonstra a alteração:

- No tônus muscular, pois provoca um certo grau de tensão muscular mantido por um arco reflexo.
- Já no músculo normal pode haver trofismo muscular por apresentar eutrófico.

Os influxos que ocorre no músculo estriado são originados através do Neurônio Motor Periférico. Se houver lesão no NMP pode se traduzir por uma paralisia, arreflexia, hipotonia, e atrofia muscular que são consideradas flácidas, já quando ocorre lesão central é considerada espástica.

### Características Clínicas

Em aproximadamente 1/3 de casos, em gravidezes normais prévias, intrauterinas é reduzido à informação ao feto.

Estes têm frequentemente fraqueza muscular e orgânica ao nascimento, que requer apoio respiratório e intubação.

A fraqueza fica aparente dentro das primeiras semanas ou meses de vida, em que a criança apresenta uma falta de movimento e desenvolvimento motor normal.

A insuficiência respiratória acompanha o tipo I da amiotrofia espinal sendo debilitados os intercostais e músculos respiratórios adicionais, mas o diafragma é poupado, tendo um padrão de respiração paradoxal. Esse por sua vez, vem acompanhada por uma hipotonia.

Um sinal clínico em pacientes com o tipo II e III da amiotrofia é a presença de mini polimioclônus, que é um tremor irregular que ocorre nas falanges ao se estenderem por decorrência de um resultado da desnervação, seguida por uma reenervação de unidades motoras.

A amiotrofia espinal é considerada uma doença progressiva, mas não há nenhuma evidência clínica disso, é mais provável que a deterioração funcional observada em certos pacientes é o resultado de efeitos secundários, como contraturas e escoliose, em lugar de contínua perda de unidades motoras.



## RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL: ALTERAÇÕES OCULARES E MOTORAS  
Ana Carolina Coelho Grellet, Rodrigo Trentin Sonoda, Érica Matilde dos Santos

No tipo I tem uma severidade na fraqueza das fibras, que deixa pouca oportunidade para determinar a sua progressão de desenvolvimento, considerando que no tipo II e III o processo da evolução da doença, é mais lenta.

Recentes pesquisas mostram, haver um defeito na maturação no lugar da contínua deterioração da unidade motora.

### ALTERAÇÕES OCULARES

AME sendo uma doença que provoca miastenia, pode levar a alterações em qualquer grupo de músculos estriados.

Embora não acometa de forma direta o núcleo do nervo oculomotor (III par craniano), do abducente (IV par) ou troclear (IV par craniano), pode promover alterações pela modificação de fibras nervosas entre o músculo extrínseco ocular e o núcleo correspondente (BEAR, 208).

Alterações pupilares podem ser notadas para o movimento controlado pelo sistema nervoso autônomo, como a miose. A contratura muscular pode ser acometida. A anisocorias, pupilas de tamanhos diferentes podem ser observadas (SILVA, 2013).

Para a avaliação optométrica ou teste de função em pacientes com AME em qualquer nível, é fundamental a avaliação de motilidade extrínseca através do teste de nove posições. O avaliador deverá atentar-se a qualquer hipofunção ou falta de movimento coordenado.

A avaliação de capacidade de visão, chamada acuidade visual, deve levar em consideração que em casos severos de AME a comunicação verbal é comprometida, podendo também acometer a coordenação, impedindo testes de correspondência em cartões. A forma que apresentará maior eficiência na avaliação de pacientes impedidos de comunicar-se é a retinoscopia.

Para os casos brandos ou moderados, a avaliação a ser realizada por retinoscopias deve levar em consideração possíveis alterações de função para a musculatura intrínseca ocular MIOs.

Sob a possibilidade de alterações mesmo que sutis na sincinética ocular, composta por convergência, acomodação e miose, poderá ser causada por modificações dos MEOs ou MIOs acometidos pela doença. Torna-se mais eficaz o uso da técnica monocular e dinâmica de avaliação, desta feita deve ofertar maior precisão.

Em especial para avaliação em lócus para hospitalizados ou sem preâmbulo, as técnicas de exame dinâmicas, serão de maior sucesso.

É fundamental ao avaliador visual atentar-se para posições viciosas de cabeça, tronco e pescoço, que podem ser provocadas pela AME. A posição viciosa deve ser considerada a posição primária de olhar – PPO.

Seria incoerente ajustar a postura do avaliado com limitações AME para a avaliação retinoscópica ou de motilidade. Considerando que a limitação fará parte do novo normal desse paciente.



## RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL: ALTERAÇÕES OCULARES E MOTORAS  
Ana Carolina Coelho Grellet, Rodrigo Trentin Sonoda, Érica Matilde dos Santos

### CONSIDERAÇÕES FINAIS

A AME não possui cura ou processo eficiente para a remissão. Nota-se que, quando a apresentação é severa, a hospitalização se faz fundamental para a qualidade de vida do paciente.

Os cuidados realizados de forma multidisciplinar com fisioterapeutas especializados, reabilitadores, enfermeiros, fonoaudiólogos, optometristas, e terapeutas holísticos, aumentam a qualidade de vida do portador de AME.

Em muitos casos a visão é o sentido que ainda é funcional, permitindo a comunicação ao mover e piscar os olhos, em pacientes com o avanço dessa patologia.

O papel do cuidador da visão, em especial para motilidade e compensação óptica, caso haja ametropia é fundamental ao portador de AME, buscando um tratamento humanizado e qualidade de vida.

Os publicados sobre AME disponíveis nas plataformas indexadores nos últimos 20 anos, são escassos. Há a necessidade da produção de pesquisas observando as alterações provocadas por essa atrofia na atualidade. Alterações orgânicas, ambientais e de hábitos promovem alterações na apresentação da fisiopatologia de diversos distúrbios conhecidos. Para a AME esses estudos são escassos.

### REFERÊNCIAS

BAIONI, Mariana T. C.; AMBIEL, Celia R. Atrofia muscular espinhal: diagnóstico, tratamento e perspectivas futuras. **Jornal de Pediatria** [online], v. 86, n. 4, p. 261-270, 2010. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S0021-75572010000400004>. Acesso em: 16 mar. 2022

BEAR, Mark; CONNORS, Barry; PARADISO, Michael. **Neurociências**: desvendando o sistema nervosa. 3. ed. Porto Alegre: Artmed, 2008.

BROOKE, M. H.; GRIGGS, M. D.; MENDELL, J. R. *et al.* Clinical trial in Duchenne dystrophy. L The design of the protocol. **Muscle Nerve**, v. 4, n. 186-197, 1981.

BYERS, R. K.; BANKER, B. Q. Infantile Muscular Atrophy. **Arch Neurol.**, v. 5, n. 140, 1961.

CHRUN, L. R.; ROSSATO CHRUN COSTA, L.; DA SILVA MIRANDA, G.; MONTEIRO ALMEIDA, F. Atrofia muscular espinhal tipo I: aspectos clínicos e fisiopatológicos. **Revista de Medicina**, [S. l.], v. 96, n. 4, p. 281-286, 2017. DOI: 10.11606/issn.1679-9836.v96i4p281-286. Disponível em: <https://www.revistas.usp.br/revistadc/article/view/116499>. Acesso em: 15 mar. 2022.

COLLANGE, Luanda André et al. Influência da adequação postural em cadeira de rodas na função respiratória de pacientes com amiotrofia espinhal tipo II. **Fisioterapia e Pesquisa** [online], v. 16, n. 3, p. 229-232, 2009. ISSN 2316-9117. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S1809-29502009000300007>. Acesso em: 16 mar. 2022.

DORETTO, Dário. **Fisiopatologia clínica do sistema nervoso fundamentos da semiologia**. 2. ed. Rio de Janeiro: Atheneu, 2001.



**RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR**  
**ISSN 2675-6218**

ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL: ALTERAÇÕES OCULARES E MOTORAS  
 Ana Carolina Coelho Grellet, Rodrigo Trentin Sonoda, Érica Matilde dos Santos

DOWNIE, Patrícia A. **Cash: Neurologia para Fisioterapeutas**. 4 ed. Buenos Aires: I Médica Panamérica, 1984.

MAGALHÃES, Paulo André Freire et al. Dispositivos ventilatórios não invasivos em criança portadora de amiotrofia espinhal do tipo 1: relato de caso. **Revista Brasileira de Saúde Materno Infantil** [online], v. 15, n. 4, p. 435-440, 2015. ISSN 1806-9304. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S1519-38292015000400007>. Acesso em: 16 mar. 2022.

RIDEAU Y. Treatment of orthopaedic deformity during the ambulatory stage of Duchenne Muscular Dystrophy. *In: SERRATRICE, G.; CROS, D.; DESNUELLE, C. et al. Neuromuscular diseases*. New York: Raven Press, 1984. p. 557-564.

ROWLAND, Lewis P. Hereditary and Acquired Motor Neuron Diseases, *In: ROWLAND, L. P. Merritt's textbook of neurology*. [S. l.]: Williams & Williams Baltimore, 1995. p. 742.

ROWLAND, Lewis P. **Tratado de Neurologia Merritt**. 7. ed. Rio de Janeiro: Guanabara Kogan, 2018.

SANVITO, Wilson Luiz. **Propedêutica Neurológica Básica**. 2. ed. Rio de Janeiro: Atheneu, 1996.

SILVA, Mayara; PRZYSIEZNYM, André; CAPELLANI, Origenes. Síndrome de Werdnig-Hoffman (amiotrofia espinhal do tipo 1): relato de caso. **Arquivos Catarinenses de Medicina**, v. 42, n. 1, p. 96-99, jan./mar. 2013. Disponível em: <http://www.acm.org.br/revista/pdf/artigos/1220.pdf>. Acesso em: 15 mar. 2022.