

ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL - Síndrome de Werdnig-Hoffmann: perspectivas do cuidar em enfermagem

Nathália Aparecida Soares Silva*

Marlene Aparecida Lopes Ferreira Del Ducca**

RESUMO

A atrofia muscular espinhal é uma doença genética e progressiva, secundária a degeneração de neurônios motores localizados na medula espinhal e bulbo, causa comum de mortalidade infantil. É uma patologia que se mostra através de fraqueza e atrofia muscular progressiva. A doença pode se manifestar já no período embrionário, interferindo no desenvolvimento fetal, progride na infância e pode se manifestar na vida adulta. O objetivo para a execução desse estudo foi avaliar a importância da atuação da Enfermagem junto à equipe, no cuidado do paciente com atrofia muscular espinhal tipo1 ou infantil, a síndrome de Werdnig-Hoffmann, de início precoce, com grave comprometimento motor e respiratório. O tratamento medicamentoso tem aprovação recente, seu nome comercial é Spinraza, uma chance de vida para os portadores. O tratamento realizado por equipe interdisciplinar é a solução para a sobrevivência dos portadores. A enfermagem tem papel relevante nessa equipe tanto pela assistência técnica como pela assistência humanizada e individualizada que dispensa ao paciente e aos familiares.

Palavras-chave: Síndrome de Werdnig-Hoffmann. Atrofia Muscular Espinhal. Enfermagem. Equipe multidisciplinar.

ABSTRACT

Spinal Muscular Atrophy is a genetic and progressive disease, tangential to the degeneration of motor neurons located at the spinal cord and bulb, and it is the common cause for child mortality. It is a pathology characterized by weakness and progressive muscular atrophy. The disease's manifestation can start at the embryonic stage, interfering on fetal growth, developing during childhood and can manifest in the adulthood. The goal of this study is to evaluate the importance of nursing performance in the care of the patient with Spinal Muscular Atrophy type 1 or infant – the Werdnig-Hoffmann syndrome, featured as an early start with a severe motor and respiratory impairment. Spinraza is the commercial name for the recently allowed drug treatment. It is a change of life for the disease carriers. The life survival solution for the disease carriers is made by a treatment held by an interdisciplinary team. The nursing plays an important role in this team not only for technical

*Graduanda em Enfermagem pela Faculdade Patos de Minas –FPM<nathaliasilva015@outlook.com>.

**Docente da Faculdade Patos de Minas – MG. Mestre em Promoção de Saúde pela Universidade de Franca (UNIFRAN) <marlene.ducca@hotmail.com>.

but also for the individualized and humanized assistance towards the patient and its family.

Keywords: Werdnig-Hoffmann syndrome. Spinal Muscular Atrophy. Nursing. multidisciplinary staff.

1 INTRODUÇÃO

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma patologia de ordem genética que se caracteriza por fraqueza e atrofia muscular progressivas, secundária à degeneração do neurônio motor inferior localizado na medula espinhal, e nos casos graves, dos neurônios motores inferiores do bulbo, sendo que o baixo nível de proteína dos neurônios motores é considerado a principal causa da patologia (ROBIN et al., 2017).

Entretanto, para esse estudo a motivação foi a AME I, ou infantil, forma grave da atrofia muscular espinhal, conhecida por Síndrome de Werdnig-Hoffman, principal neuropatia infantil, o início da manifestação pode ser na fase embrionária ou se manifestar entre 0-6 meses, com sério comprometimento motor e respiratório. O desenvolvimento cognitivo, o controle de esfíncter, a sensibilidade, o controle dos olhos e da visão são presentes, sendo que o movimento dos olhos favorece e serve como meio de comunicação (POLIDO et al., 2017).

A doença não tem cura, apresenta complicações diversas, mas surgiu uma nova perspectiva, o desenvolvimento do medicamento denominado Spinraza. Administrado por via intratecal, através de punção lombar, ele inibe a progressão da AME. Entretanto, ainda não está disponível a venda no Brasil e os pacientes lutam em busca de recursos e ações judiciais para conseguir tratamento, devido ao valor que foge a realidade dos familiares.

Os sintomas da doença podem aparecer já no período pré-natal, ao se observar diminuição dos movimentos fetais, ou no nascimento, ou ainda nos seis primeiros meses de vida. Já nessa fase, pode ocorrer perda da capacidade para deglutir e se alimentar, é marcante a tosse, o choro é fraco, ocorre hipotonia axial e periférica, paralisia progressiva e simétrica, e as complicações respiratórias que podem levar ao óbito precocemente devido à broncoaspiração (CHRUN et al, 2017).

O diagnóstico é difícil e o tratamento incerto. Os portadores requerem cuidados específicos e complexos visando retardar a progressão da doença, o que resultará em prolongamento de suas vidas (ORSINE et al., 2008).

A justificativa para esse estudo encontra-se na necessidade de alertar os profissionais de saúde, em especial os da enfermagem, para a importância da aquisição de conhecimentos científicos a respeito da doença, além de atentar para a investigação contínua e detecção precoce. A prestação de cuidados e assistência que possam retardar a evolução da patologia é essencial e prioritária, a sistematização da assistência de enfermagem será de relevância para a eficácia do atendimento, pois há necessidade de atenção intensiva para poder retardar o progresso da doença e prolongar a vida dos pacientes, o que torna indispensável um maior conhecimento sobre os métodos de assistência.

Dessa forma, a enfermagem tem papel relevante no atendimento, esclarecendo dúvidas, minimizando angústia dos familiares e cuidadores. Seu posicionamento e atitudes frente ao tratamento e acompanhamento do portador da AME, um paciente crítico que exige cuidados frequentes é primordial, necessita de aperfeiçoamento ininterrupto, devendo também levar em consideração durante esse processo o valor da assistência humanizada e individualizada, além da paliativista, mesmo tomando decisões menos empíricas e mais científicas.

A atrofia muscular espinhal tem grande impacto na qualidade de vida de crianças, adolescentes e adultos, um desafio para os profissionais envolvidos no processo de reabilitação desses indivíduos.

2 METODOLOGIA

A pesquisa aconteceu através de revisão bibliográfica, com abordagem qualitativa e descritiva. Os conteúdos científicos foram coletados em base de dados indexadas na BVS: BIREME, SCIELO, e no acervo da Biblioteca da Faculdade Patos de Minas. A coleta de dados aconteceu entre outubro de 2017 a setembro de 2018. Como descritores para a busca da literatura científica foram utilizados os termos: Síndrome de Werdnig-Hoffmann. Atrofia muscular espinhal Enfermagem. Equipe multidisciplinar. A partir da coleta de dados e seleção dos artigos científicos foi redigido o artigo e as considerações finais.

3 CARACTERIZAÇÃO DA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL

A Atrofia Muscular Espinhal é uma doença neurodegenerativa, caracterizada por atrofia muscular progressiva e fraqueza, secundária à degeneração dos neurônios motores situados na medula espinhal, e nos casos mais graves no bulbo; tem origem genética, pode ser hereditária, autossômica, recessiva e progressiva (ROBIN et al., 2017).

Os baixos níveis de proteína dos neurônios motores que garantem sua sobrevivência são a principal causa da doença, o que ocorre devido às mutações na decodificação do gene SMN1, encontrado no cromossomo 5q13. A mudança mais visível é a deleção (perda) do segmento do cromossomo, que determina a principal característica fisiopatológica da doença, a degeneração dos neurônios motores inferiores (ALVES, 2009).

Quanto à sua classificação é essencial relatar que a AME se divide em quatro subtipos, segundo sua gravidade e comprometimento motor: AME tipo I, conhecida como Síndrome de Werdnig-Hoffmann (infantil e grave), a sobrevivência do portador é de 2 a 3 anos. São crianças incapazes de se sentarem sozinhas devido ao comprometimento do controle cervical; AME tipo II, forma moderada da doença que se desenvolve em torno dos 18 meses de idade, a criança não consegue caminhar; AME tipo III (Doença de Kugelberg-Welander), é uma forma mais leve em relação as anteriores, a criança caminha, mas a fraqueza muscular é presente, ocorre perda da capacidade para deambular à medida que a doença evolui, considerada forma crônica da doença infantil. Nessa fase as disfunções respiratórias, o cansaço e as contrações musculares involuntárias (cãibras) ocorrem com frequência. A AME do tipo IV ou forma adulta, não tem idade certa para seu início, ocorre fraqueza muscular, atrofia e arreflexia, complicações respiratórias, não deambulam (KLIEGMAN, 2014; SILVA et al., 2013)

Conviver com a AME é um desafio para todos, além da necessidade de uma equipe interdisciplinar com conhecimentos amplos e que tenha condições de oferecer cuidados terapêuticos em tratamentos respiratórios e nutricionais, além de estar disposta a buscar alternativas que ofereçam melhor qualidade de vida para pacientes e familiares, fator importante para o tratamento e cuidado humanizado (HAAKER; FUJAK, 2013).

A epidemiologia da AME mostra sua ocorrência em aproximadamente 1/10000 dos nascidos vivos, e a prevalência de portador é de 1 em cada 54 pessoas da população, em diferentes grupos étnicos, embora mais comum entre os caucasianos. Para que a criança tenha AME os dois genitores têm que ser portadores. Portadores são aqueles indivíduos que têm apenas uma cópia mutada do Gene SMN1, e nunca apresentarão a doença. O aconselhamento genético dessas famílias é primordial devido à alta gravidade e mortalidade ocasionada pela patologia (BAIONI; AMBIEL, 2010).

O diagnóstico usualmente é embasado no quadro clínico, em história familiar e através de exames como: biópsia muscular, investigação genética e a eletroneuromiografia, que confirma a deservação medular. No entanto, o exame preciso é o genético molecular que permite também identificar os portadores (FEITOSA et al., 2015).

A criança portadora de AME à medida que cresce tem a evolução do quadro clínico com complicações motoras e funcionais. O fator imobilidade gera deficiências, eventos que decorrem da falta de motilidade articular, e as ocorrências que esta gera no sistema nervoso. O principal comprometimento é o respiratório, decorrente da disfunção bulbar, que avança para a necessidade de ventilação mecânica, geralmente por meio de traqueostomia, o que se transforma em uma dependência contínua. É de grande relevância mencionar que a causa mortis é a precária atividade do sistema respiratório e a susceptibilidade à infecções, ocasionada pelo acúmulo de secreções no pulmão e na orofaringe (SAQUETTO et al., 2015).

A Atrofia Muscular Espinhal por não ter cura, o portador depende de cuidados intensivos, como a fisioterapia respiratória para garantir a não ocorrência de complicações que levam a morte por insuficiência respiratória decorrente da diminuição da força muscular ou então por aspiração alimentar devido à disfagia, (que impede a alimentação, incorrendo em desnutrição), ou secreções. A expectativa de vida de uma criança com AME é de 2 a 3 anos. No entanto, com o avanço dos cuidados clínicos, o avanço tecnológico, a possibilidade de sobrevivência apresenta índices mais satisfatórios (FEITOSA et al., 2015).

Uma criança com o diagnóstico de AME deve passar por uma abordagem sistemática pela equipe de enfermagem e pela interdisciplinar, para que sejam estabelecidas estratégias de cuidado e de comunicação entre as equipes (PONTES et al., 2012).

A realidade vivenciada pela criança portadora afeta a todos com as incertezas inerentes ao quadro clínico, ao diagnóstico e ao tratamento. Sendo assim, a qualidade de vida da família é afetada de forma a influenciar no cuidado prestado.

São diversas as leis que protegem e promovem a qualidade de vida dos portadores de AME e pouco se ouve falar sobre as disposições que proporcionam cuidado aos familiares, que vivem diariamente com o estresse emocional, dificuldades financeiras, carência social e esgotamento físico (ALVES, 2009).

4 TRATAMENTO DA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL

Pacientes com AME necessitam de cuidado integral e intensivo, devem ser assistidos por uma equipe multidisciplinar visando o prolongamento da sua sobrevida. É necessária atenção rigorosa quanto à alimentação, respiração, saturação de O₂ e fisioterapia respiratória (FEITOSA et al., 2015).

A atrofia muscular espinhal se caracteriza como sendo uma condição grave, com prognóstico de tempo de vida reduzido, se o suporte terapêutico não for instituído precocemente. No entanto, nos últimos anos através de procedimentos como acompanhamento nutricional, assistência ventilatória e ortopédica, e o surgir de terapêutica medicamentosa, descortina um novo prognóstico, um maior tempo de sobrevivência, mesmo diante da presença do grande comprometimento respiratório e motor existente (TALBOT; TIZZANO, 2017).

No Brasil, através do Sistema Único de Saúde (SUS), são disponibilizadas ações e cuidados que auxiliam na sobrevivência dos portadores de AME, melhorando sua expectativa de vida. Esses cuidados abrangem itens como: alimentação ideal, dispositivos respiratórios para facilitar a tosse e melhorar ventilação, ventilação mecânica, tratamentos ortopédicos, controle de dor, adaptação às atividades de vida diária por meio de cadeira de rodas, órteses, atitudes que auxiliam na sobrevivência dos portadores (BRASIL, 2018).

Ainda segundo Brasil (2018), no que diz respeito à introdução do Nusinersen (Spinraza) como novo tratamento, após estudo dos resultados clínicos e avaliação do alto custo do tratamento, os membros da CONITEC (Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS) concluíram que são necessários novos estudos para compreender os resultados do medicamento já que o valor do

tratamento poderia causar grande impacto orçamentário nos cinco primeiros anos de oferta pelo SUS, e também, por terem concluído que os benefícios do medicamento foram discretos em apenas um pequeno número dos portadores que o utilizaram. Foi relatado na assembleia que o medicamento apresentou benefícios quando foi utilizado até os 7 meses de idade pelos portadores da Síndrome de Werdnig-Hoffmann. Uma resolução contraditória para a liberação. Dessa forma, o Ministério da Saúde impõe restrições ao uso da medicação, dificultando que pessoas com outros tipos de atrofia muscular espinhal possam iniciar o tratamento.

Foi em 2016, que a FDA, associação Americana, aprovou esse primeiro medicamento a ser utilizado por portadores da atrofia muscular espinhal, denominado Nusinersen (Spinraza), administrado por via intratecal, através de punção lombar, visando controlar o curso da doença (CHRUN et al., 2017). Diante da eficácia dos resultados a Europa e Estados Unidos introduziram seu uso no mercado farmacêutico.

No Brasil, apesar da posição dos membros da CONITEC, a ANVISA concedeu o registro solicitado pela empresa Biogen em agosto de 2017, sem restrição, e nenhum parecer relativo aos estudos clínicos. Frente aos fatos a Agência Nacional de Saúde, informa que a cobertura do medicamento acontecerá quando acontecer prescrição médica, o diagnóstico for confirmado de AME e o paciente se encontrar internado. Não confirmam cobertura obrigatória para o tratamento domiciliar e nem ambulatorial (BRASIL, 2018).

6 ASSISTÊNCIA DE ENFERMAGEM AO PORTADOR DA AME

A equipe de enfermagem tem papel primordial no tratamento e acompanhamento do portador da AME tanto em âmbito domiciliar quanto hospitalar. É essencial que os profissionais busquem aprimorar o cuidado e a assistência prestada, além da prática do cuidado holístico (FEITOSA et al., 2015).

O enfermeiro no contexto hospitalar e domiciliar ajuda nos aspectos de educação e orientação da família, para que a mesma possa ter maior segurança e conhecimento para lidar com os sinais e sintomas. Dessa forma, é possível mostrar aos familiares a sua importância para a preservação da saúde do seu familiar

portador da AME, respeitando seus limites e seus receios (KADES; AQUINO; SOUZA, 2017).

Por se desenvolver como doença neurodegenerativa muscular e por ainda não ter tratamento de cura, mas apenas controle clínico é primordial que a equipe interdisciplinar, em especial a enfermagem, se preocupe, além de buscar meios para a sobrevivência do paciente, oferecer intervenções estratégicas que proporcionem melhor qualidade de vida e minimizem o surgir de possíveis complicações (ASSEGA et al., 2015).

Os cuidados prestados diariamente pela enfermagem aos pacientes são diversos, vão além de higiene e medicação, envolvem curativos de traqueostomia, cuidados com sonda gástrica, mudança de decúbito já que se trata de um caso clínico que tem a função motora comprometida, observação de sinais de lesão por pressão, edema, sinais de infecção dermatológica, atentar para outros riscos de infecção devido a procedimentos invasivos, internações hospitalares recorrentes, uso de ventilação mecânica (FEITOSA et al., 2015).

O processo de enfermagem utilizado na sistematização do cuidado é essencial para o estabelecimento de ações que visam oferecer qualidade de vida ao portador da AME, e conhecimento para os familiares poderem enfrentar o cuidado diário com mais segurança. Desta forma, é possível atender as necessidades essenciais, descartando as intervenções inúteis e privilegiando as terapêuticas positivas.

É necessário que a enfermagem oriente a família quanto ao quadro patológico, suas limitações e intercorrências a fim de construir vínculos e introduzi-los no cuidado, cooperar para reduzir seus traumas e gerar tranquilidade e incentivo para o cuidado domiciliar pelos familiares.

O portador da AME mesmo em casa vai depender de aparelhos que o mantenham vivo, e de cuidados constantes para que não haja complicações. O tratamento domiciliar tem como benefício o menor índice de infecções, diminuição dos custos com tratamento em serviços de saúde e mais qualidade de vida tanto para o portador quanto para a família. À assistência de enfermagem não se limita apenas ao paciente, mas também a família que deve passar por treinamento a fim de prepará-los para procedimentos que antes eram realizados apenas pela equipe hospitalar (STRASBURG et al., 2011).

A equipe de enfermagem é o contato mais duradouro durante todo o processo de cuidado, oferecendo atendimento humanizado e holístico. As inúmeras atribuições executadas por esses profissionais não devem ser um fator dificultador para o fornecimento de informações e esclarecimentos referentes ao ambiente hospitalar, nem sobre os dispositivos implantados.

A sistematização e organização da assistência são fundamentais para o bom atendimento e assistência exercida. A hospitalização da criança gera períodos de muita angústia, medo e aflição nos familiares, e nesse momento a família que cuida em tempo integral, pode sentir-se desorientada ao perder a criança temporariamente para a equipe hospitalar. Nesse contexto a enfermagem além do zelo com o portador da AME e de todo o planejamento assistencial, tem também o papel psicossocial de manter a família ciente de seus direitos, mantendo-a informada sobre o quadro da criança a fim de evitar traumas familiares (VIEIRA et al., 2012).

A Enfermagem tem um papel importante tanto no ambiente hospitalar, oferecendo capacitações para a equipe de enfermagem e equipe multiprofissional para que essas possam lidar com as dimensões desta patologia e prepara-las para atender as necessidades da família, quanto ao atendimento domiciliar que requer além de conhecimento amplo sobre a patologia, o trabalho humanizado atendendo as carências familiares e sociais.

7 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A atrofia muscular espinhal tipo I é a forma mais grave da doença, de diagnóstico difícil e com manifestações graves que podem ser fatais, não tem cura. Os seus sinais começam ainda na gestação, avançam na infância, fato que acontece pela degeneração do neurônio motor inferior, localizado no corno anterior da medula espinhal. O diagnóstico precoce no pré natal é relevante. A doença é caracterizada por alteração no desenvolvimento motor da criança, além do comprometimento respiratório, que as tornam dependentes de ventilação mecânica.

O portador necessita de assistência multidisciplinar, fator essencial tanto no contexto hospitalar quanto na atenção e cuidado domiciliar, o que garante à família mais tranquilidade para enfrentar os cuidados ininterruptos que a doença exige.

O tratamento com o medicamento SPINRAZA é a grande esperança para os familiares que sonham com um futuro para o portador da AME, apesar dos altos custos do tratamento e a necessidade de continuidade. É o único medicamento capaz de tratar a Atrofia Muscular Espinhal, promovendo melhora na função motora. Há necessidade de mudança nas políticas públicas com relação a esse tratamento e a liberação do medicamento.

O Enfermeiro precisa de aquisição contínua de conhecimentos científicos para acompanhar os procedimentos do tratamento, além de estar preparado para atender as necessidades do indivíduo, família e equipe de forma individualizada e humanizada.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ALVES, I. M. M. **Qualidade de vida da família de crianças com atrofia muscular espinhal**. 2009. 116.p. Dissertação (Mestrado em Saúde Coletiva). Universidade de Fortaleza – UNIFOR, Fortaleza, 2009. Disponível em: <<https://uol02.unifor.br/oul/DefesaTese.do?method=trazerDadosDefesa>>. Acesso 12 mar 2018.

ASSEGA, M. L.; JUNIOR, L. C. L.; ASSEGA, D. T.; LIMA, R. A. G.; PIROLO, S. M. Projeto terapêutico singular e equipe multiprofissional no manejo de caso clínico complexo: relato de experiência. Recife: **Rev Enferm UFPE**. 2015; v. 9, n. 4. Disponível em: <<https://recien.com.br/index.php/Recien/article/view/224/0>>. Acesso em 22 mai 2018.

BAIONI, M. T.; AMBIEL, C. R. Spinal muscular atrophy: diagnosis, treatment and future prospects. **J. pediatr**. Rio de Janeiro. v. 86, n. 4, 2010. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/jped/v86n4/a04v86n4.pdf>>. Acesso 23 jun. 2018.

BRASIL, Ministério da Saúde. Relatório para Sociedade - Relatório técnico da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS – CONITEC, Agosto 2018. Disponível em: <http://conitec.gov.br/images/Consultas/Relatorios/2018/Sociedade/ReSoc111_Nusi nersena.pdf>. Acesso em: 28 out. 2018.

CHRUN, L. R. Atrofia muscular espinhal tipo I: aspectos clínicos e fisiopatológicos. Spinal muscular atrophy type I: clinical and pathophysiological aspects. **Rev Med São Paulo**. 2017; v. 96, n. 4. Disponível em: <

www.revistas.usp.br/revistadc/article/download/116499/136816> Acesso em 20 abr. 2018

DARRAS, B. T. Spinal muscular atrophies. **Pediatric clinics of North America**. 2015; v. 62, n. 3: Epub 2015/05/30. doi: 10.1016/j.pcl.2015.03.010. PubMed PMID: 26022173

FEITOSA, W. F. et al. Atrofia Muscular Espinhal: da evolução clínica aos diagnósticos de enfermagem. **R. Interd**. v. 8, n. 1, p. 71-82, 2015. Disponível em: https://revistainterdisciplinar.uninovafapi.edu.br/index.php/revinter/article/.../pdf_184. Acesso em 20 abr. 2018

HAAKER, G.; FUJAK, A. Proximal spinal muscular atrophy: current orthopedic perspective. **Appl Clin Genet**. 2013; v. 6, n. 11. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24399883>>. Acesso em 20 abr. 2018.

KADES, M. G. P.; AQUINO, M. E. S.; SOUZA, L. P.. Síndrome de Werdnig-Hoffman: aspectos patológicos e os saberes da enfermagem. São Paulo: **Revista Cient. Enf**. 2017; v. 7, n. 20. Disponível em: <https://www.recien.com.br/index.php/Recien/article/view/224>. Acesso em 20 abr. 2018.

KLIEGMAN, R. M. et al. **Tratado de Pediatria**. 19ª ed. Rio de Janeiro: Ed.Elsevier, 2014.

MELO, K. T. T. **Síndrome de Werdnig-Hoffmann**: perfil epidemiológico dos pacientes internados nas unidades de terapia intensiva do Distrito Federal. Brasília. 2012. doi: <http://dx.doi.org/10.11606/issn.1679-9836.v96i4p281-286> 281. Acesso em: 15 mai. 2018.

ORSINI, M. et al. Uma revisão das principais abordagens fisioterapêuticas nas atrofia musculares espinhais. **Rev. Neurocienc**. 2008; v. 16, n. 1. Disponível em: < <http://www.revistaneurociencias.com.br/edicoes/2008/RN%2016%2001/Pages%20from%20RN%2016%2001-10.pdf>>. 15 mai. 2018.

POLIDO, J. G. et al. Matching pairs difficulty in children with spinal muscular atrophy type I. **Neuromusc Disord**. 2017; v.27, n.5. doi.org/10.1016/j. nmd.2017.01.017.

PONTES, J. F.; FERREIRA, G. M. H.; SENA-EVANGELISTA, K. C. M.; FREGONEZI, G. Força muscular respiratória, perfil postural e nutricional em crianças com doenças neuromusculares. **Fisioter Mov**. 2012; v. 25, n. 2. doi: 10.1590/S0103-51502012000200002. Disponível em: < <http://www.scielo.br/pdf/fm/v25n2/v25n2a02.pdf>>. Acesso em: 10 ago. 2018

ROBIN, V. et al. Efficient SMN rescue following subcutaneous tricyclo-DNA antisense oligonucleotide treatment. **Am Soc Gene Cell Ther.** 2017; v. 7. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5415958/>>. Acesso em: 20 ago. 2018.

SAQUETTO, M. B.; OLIVEIRA, I. K. S.; FERREIRA, J. B.; OLIVEIRA, C. P. N.; SILVA, C. M. S.; NETO, M. G.. Efeito e segurança da mobilização funcional em crianças com Síndrome de Werdnig-Hoffman: relato de caso. **Rev Neurociência.** 2015; v. 23, n. 3:

SILVA, M. C. V. et al. Síndrome de Werdnig-Hoffmann (amiotrofia espinhal do tipo I): relato de caso. **Arquivo Catarin Med.** 2013; v. 42, n. 1. Disponível em: <<http://www.acm.org.br/revista/pdf/artigos/1220.pdf>>. Acesso em 28 set. 2018.

STRASBURG et al. Cuidado de enfermagem a crianças hospitalizadas: percepção de mães acompanhantes. Rio de Janeiro: **Rev Enferm UERJ.** 2011; v. 19, n. 2. Disponível em:< <http://www.facenf.uerj.br/v19n2/v19n2a15.pdf>>. Acesso em 28 set. 2018.

TALBOT, k. ; TIZZANO, E. F. The clinical landscape for SMA in a new therapeutic era Gene. **Gene Ther.** 2017; v. 24, n. 9. Doi: 10. 1038/ gt. 2017. 52. Disponível em: < <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28644430>>. Acesso em 20 ago. 2018.

VIEIRA, L. M. N.M.; SILVA, C. A. N.; OLIVEIRA, M. S.; PIMENTA, L. C. A. O impacto do cuidado domiciliar na evolução da síndrome de Werdnig-Hoffmann: relato de caso. **Rev Médica de Minas Gerais.** 2012; v. 22, n. 4. Disponível em:< rmmg.org/exportar-pdf/70/v22n4a21.pdf>. Acesso em 20 set. 2018.