

Doenças neuromusculares — atrofia muscular espinhal (AME) e distrofia muscular de Duchenne

Da suspeita no consultório à janela terapêutica da AME e ao corticoide na Duchenne, com triagem neonatal, terapias do SUS, respiração, coração e vacinas, segundo SBP 2020 e 2023 e PCDT AME 2025

Por **Dr. José Roberto Stefani** — Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076

Professor do Centro Universitário Max Planck

Referências: SBP, Ministério da Saúde, AAP, NICE, AEP, Johns Hopkins, Harvard, Oxford e Cambridge · Revisão: setembro de 2026

Gravidade em semáforo (● leve · ● moderada · ● grave), conduta ambulatorial e critérios para encaminhar ao especialista, ao pronto-socorro ou internar, com a comparação entre SBP/Ministério da Saúde e as referências internacionais (convergências e divergências).  [Baixar em PDF](#)

CONTEÚDO

1. O que é e como se apresenta
2. Classificação de gravidade
3. Diagnóstico no consultório
4. Tratamento e seguimento
5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar
6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família
7. Comparação com as referências
8. Fontes

EM RESUMO

AME 5q (deleção do éxon 7 de *SMN1*): fraqueza proximal, arreflexia e fasciculação de língua, com olhar vivo; **CK normal ou pouco elevada**. Suspeitou, teste genético (MLPA ou qPCR) no mesmo dia e encaminhamento urgente ao especialista: **nusinersena, risdiplam e onasemnogeno** (SUS, PCDT 2025) rendem mais antes dos sintomas, e o onasemnogeno exige pedido até 6 meses.

Duchenne: menino de 2–6 anos com atraso motor, quedas, **sinal de Gowers**, panturrilhas grandes e **CK 50–100 vezes o normal** (SBP 2020); **ALT e AST altas sem hepatopatia** vêm do músculo. O corticoide (**prednisolona 0,75 mg/kg/dia ou deflazacorte 0,9 mg/kg/dia**, SBP 2023) é do neurologista; o pediatra cuida de vacinas, peso, osso, crise adrenal e sinais de piora. ● Estável: seguimento conjunto. ● Suspeita: encaminhar ao especialista, com urgência na AME e com prioridade na Duchenne ambulante. ● **Desconforto respiratório, tosse ineficaz, SpO2 < 95% que não sobe com a tosse assistida, recusa alimentar, vômitos em uso de corticoide, dor torácica ou síncope: pronto-socorro**, com oxigênio só junto de suporte ventilatório (SBP 2023).

1. O que é e como se apresenta

AME 5q — autossômica recessiva, do neurônio motor do corno anterior; principal causa monogênica de morte infantil. As cópias de *SMN2* se relacionam com a gravidade, sem determiná-la sozinhas (PCDT 2025).

TIPO	INÍCIO	MAIOR MARCO	SMN2	EVOLUÇÃO NATURAL
0 / 1a	Pré-natal	Nenhum	1	Óbito em semanas
1 (~60%)	< 6 meses	Não senta	2–3	Óbito < 2 anos sem tratamento
2 (~27%)	6–18 meses	Senta, não anda	3	Escoliose, tosse fraca, disfagia
3 (~13%)	> 18 meses	Anda; pode perder a marcha	3–4	Vida próxima do normal
4	Adulto	Anda	≥ 4	Leve

Quadro: **fraqueza** proximal, **arreflexia**, tórax em sino, **respiração paradoxal**, **fasciculação de língua**, tremor fino, choro e tosse fracos, disfagia; **interação preservada** (SBP 2020; PCDT 2025). O pré-sintomático só aparece pela triagem ou por irmão afetado.

Duchenne (DMD) — recessiva ligada ao X, sem distrofina; ~1:5.000 meninos; 30–50% sem história familiar (SBP 2020 e 2023). Atraso motor, quedas, dificuldade em escadas, **pseudo-hipertrofia de panturrilhas**, marcha na ponta dos pés; aos 3–4 anos, marcha anserina, hiperlordose e **Gowers**; perda da marcha aos 8–12 anos sem corticoide; depois escoliose, insuficiência respiratória e **cardiomiopatia**, principal causa de óbito (SBP 2023). Mais **TDAH**,

TEA, deficiência intelectual e atraso de linguagem (SBP 2023; AEP 2022). Cerca de 19% das portadoras têm cardiomiopatia (SBP 2023).

2. Classificação de gravidade

GRAVIDADE	CRITÉRIOS CLÍNICOS	CONDUTA
● Leve	Diagnóstico confirmado e estável : tosse eficaz (ou assistida funcionando), SpO ₂ ≥ 95% em ar ambiente, alimentação e peso adequados, sem sintomas cardíacos	Pediatra + centro neuromuscular; plano de crise escrito
● Moderada	Suspeita sem comprometimento respiratório ou alimentar : fraqueza com arreflexia ou fasciculação (AME); atraso motor, Gowers, CK > 3 vezes o normal ou ALT/AST altas inexplicadas (Duchenne). Paciente conhecido com infecção leve, SpO ₂ < 95% que melhora com a tosse assistida, perda de peso, engasgos novos, ronco ou cefaleia matinal	AME: teste genético hoje e encaminhamento urgente ao especialista (PCDT 2025; AAP 2013). Duchenne ambulante: encaminhar ao neuropediatra com prioridade. Intercorrência: reavaliar em 24–48 h, intensificar a tosse assistida, avisar o centro
● Grave	Desconforto respiratório, apneia, SpO₂ < 95% sem melhora com a tosse assistida (SBP 2023), sonolência ou cefaleia (hipercapnia); deglutição ineficaz, aspiração; vômitos, prostração ou hipotensão em uso de corticoide ; dor torácica, síncope, insuficiência cardíaca; fratura com dispneia ou confusão; icterícia ou sangramento após onasemnogeno; febre com rigidez após nusinersena	Pronto-socorro com UTI pediátrica , transporte com equipe, levando VNI, tosse assistida e cartão de emergência

Elevam a gravidade: AME tipo 1 ou não-sentador; 2 cópias de *SMN2*; tratamento tardio; Duchenne sem marcha; CVF < 50% ou pico de fluxo de tosse < 270 L/min (SBP 2023); escoliose; disfagia; desnutrição ou obesidade; corticoide crônico; cardiomiopatia; < 2 anos na sazonalidade do VSR.

3. Diagnóstico no consultório

A suspeita é clínica: força (levantar do chão, subir degrau), reflexos, **língua em repouso**, respiração, panturrilhas, marcha.

AME:

- Teste genético de *SMN1* e *SMN2* (MLPA ou qPCR) no mesmo dia**, sem esperar eletroneuromiografia ou ressonância (PCDT 2025; AEP 2022). **CK normal não afasta AME.**

2. **Teste do pezinho:** AME é a **etapa V** da ampliação (Lei 14.154/2021; Portaria GM/MS nº 7.293/2025). Fonte oficial só para Minas Gerais (SUS desde 30/01/2024); que em maio de 2026 só **DF, MG e MS** a ofereçam, com ES e PR em implantação, vem de fonte jornalística (APM). Não detecta variantes pontuais: **negativo não exclui**. Triagem positiva é urgência (confirmação e especialista na mesma semana).
3. Irmão de criança com AME: teste genético logo após o nascimento.

Duchenne:

1. **CK** em todo menino com atraso motor, hipotonia, quedas, Gowers ou atraso de linguagem com fraqueza: na DMD, **50–100 vezes o normal** (SBP 2020), em geral > 1.000 U/L; **> 3 vezes o normal encaminha** (AAP 2013). Não dosar após exercício intenso ou injeção IM.
2. **ALT/AST (e DHL) altas "sem hepatopatia": CK e GGT antes de investigar o fígado** (CDC 2018; AEP 2022).
3. Especialista: **MLPA do gene DMD** (~70% deleções ou duplicações); se negativo, sequenciamento; biópsia só se a genética não fechar (CDC 2018). Aconselhamento genético e teste da mãe (SBP 2023).

Diferencial que não pode passar: Becker, distrofias de cinturas, **Pompe** (terapia enzimática), **dermatomiosite juvenil**, miosite viral, rabdomiólise, hipotireoidismo, botulismo, miastenia, Guillain-Barré, paralisia cerebral hipotônica.

4. Tratamento e seguimento

Especialista: confirmação, terapias modificadoras, corticoide, coração, ventilação, ortopedia.

Pediatra: vacinas, crescimento, nutrição, osso, desenvolvimento, escola, piora, plano de crise, família e cuidados paliativos.

AME no SUS (PCDT 2025): tipos 1 e 2 com **até 3 cópias de SMN2**, pré-sintomáticos ou sintomáticos, nutrição adequada e **vacinas em dia**; tipo 2 sintomático até 12 anos no início (ou mais velho se senta sem apoio). Sem associação; após o onasemnogeno, suspendem-se os outros. Tipos 3 e 4 fora do PCDT. Reavaliação a cada 3 meses.

MEDICAMENTO	DOSE	INTERVALO	DURAÇÃO	OBSERVAÇÃO E REFERÊNCIA
Nusinersena	12 mg intratecal	Dias 0, 14 e 28; 4ª dose 30 dias após a 3ª; depois a cada 4 meses	Contínua, com reavaliação	PCDT AME 2025; cefaleia, vômitos, dor lombar
Risdiplam	Até 2 meses 0,15 mg/kg; 2 meses a < 2 anos 0,20 mg/kg; ≥ 2 anos 0,25 mg/kg; ≥ 20 kg 5 mg (máx.)	1 vez/dia VO	Contínua, com reavaliação	PCDT AME 2025; contracepção eficaz na adolescente
Onasemnogeno abeparvoveque	1,1 × 10 ¹⁴ genomas virais/kg IV	Dose única	Única	PCDT AME 2025: tipo 1 ou pré-sintomático; pedido até 6 meses, infusão até 7; anti-AAV9 < 1:50; sem VM invasiva > 16 h/dia
Prednisolona (com o onasemnogeno)	1 mg/kg/dia VO	1 vez/dia	Do dia anterior até 30 dias após	PCDT AME 2025; ALT, AST, plaquetas e troponina semanais no 1º mês
Prednisolona (Duchenne)	0,75 mg/kg/dia VO	Diária; ou 10 dias com 10 de pausa	Longo prazo, também após a perda da marcha	SBP 2023; nunca suspender abruptamente
Deflazacorte (Duchenne)	0,9 mg/kg/dia VO	1 vez/dia	Longo prazo	SBP 2023
Hidrocortisona IM ou IV (crise adrenal em corticoide crônico)	Lactente e pré-escolar 25 mg; escolar 50 mg; adolescente 100 mg (SBP 2019), ou 50–100 mg/m ² (máx. 100 mg)	Imediata, antes do transporte	Até estabilizar	Insuficiência adrenal e HAC (site); SF 20 mL/kg e glicose; não esperar exames

Corticoide na Duchenne: a SBP (2023) inicia **quando começa a perda funcional motora**; o CDC (2018), antes do declínio. **O site segue a SBP**; decide o neurologista, após as vacinas vivas. Vigiar peso, pressão, glicemia, comportamento, catarata, estatura e puberdade (endocrinologista se estatura < p3, velocidade < 4 cm/ano ou sem puberdade aos 14 anos, CDC 2018). Cartão de emergência, hidrocortisona injetável em casa e **dose de estresse em doença, trauma ou cirurgia** (CDC 2018; documento de Insuficiência adrenal do site).

Terapias novas (09/2026): givinostate registrado na Anvisa em 13/08/2026 (termo de compromisso), ≥ 6 anos, com corticoide; **Elevidys** suspenso em 2025 por insuficiência hepática fatal e com **registro cancelado em ago/2026**; **atalureno**: Anvisa ≥ 2 anos (2021); **vamorolona** e **exon skipping** sem registro localizado. Não há PCDT de Duchenne.

Respiração (SBP 2023; consenso de AME 2018): proativa. AME não-sentadora: fisioterapia, **tosse mecanicamente assistida**, aspiração e **VNI em dois níveis (não CPAP)** antes da falência. Duchenne: espirometria desde 6 anos e, sem marcha, CVF, pressões máximas, pico de fluxo de tosse e SpO₂ a cada 6 meses; **tosse assistida** se CVF $< 50\%$, pico de fluxo < 270 L/min ou PEmáx < 60 cmH₂O; **VNI noturna** se CVF $< 50\%$, PImáx < 60 cmH₂O, CO₂ > 45 mmHg ou **SpO₂ basal $< 95\%$** . Oxímetro em casa: **SpO₂ $< 95\%$ em ar ambiente = intensificar a tosse assistida**. **Oxigênio nunca isolado** (piora a hipercapnia); é seguro com VNI e tosse assistida (SBP 2023).

Nutrição: AME não-sentadora — videodeglutograma após o diagnóstico; se falhar ou não crescer, **gastrostomia**; **jejum < 6 h** em doença aguda e vigiar glicemia (consenso 2018). Duchenne em corticoide tende à obesidade.

Coração (Duchenne, SBP 2023): cardiologista, ECG e ecocardiograma anuais a partir dos 10 anos; IECA ou BRA perto dos 10 anos mesmo com função normal; tratar em qualquer idade se sintomas, queda da fração de ejeção ou fibrose; Holter periódico. O CDC (2018) avalia desde o diagnóstico. Mães portadoras também.

Osso: cálcio e vitamina D (SBP 2023; 600 UI/dia a partir de 1 ano, padrão do site; corrigir se 25-OH-D < 30 ng/mL — CDC 2018); bisfosfonato pelo especialista após fratura de baixo impacto; escoliose $> 20^\circ$: ortopedista (CDC 2018).

Vacinas: inativadas; **influenza anual** (≥ 6 meses) para paciente e família e **pneumocócica** (SBP 2023; calendário do site e CRIE). **Vivas antes do corticoide**; com prednisona ≥ 20 mg/dia (ou ≥ 2 mg/kg/dia em < 10 kg) por ≥ 2 semanas, vivas contraindicadas, e aguardar ≥ 1 mês após suspender (Guia Vacinal do site). **Nirsevimabe no SUS para < 2 anos com doença neuromuscular grave** na sazonalidade.

Anestesia: na Duchenne, **succinilcolina e halogenados são contraindicados** (rabdomiólise, hipercalcemia); preferir anestesia venosa total (CDC 2018). Na AME, centro terciário, capnografia, VNI e tosse assistida no pós-operatório (consenso 2018).

Não fazer: esperar ENMG para o teste da AME; investigar hepatite sem CK; suspender corticoide de uma vez; oxigênio sem suporte ventilatório; exercício intenso na Duchenne (SBP 2023).

5. Quando encaminhar ao pronto-socorro ou internar

- Desconforto respiratório, apneia, **SpO₂ $< 95\%$ sem melhora com a tosse assistida**, sonolência ou cefaleia (hipercapnia).

- Deglutição ineficaz, aspiração, desidratação ou jejum prolongado.
- Em corticoide: vômitos, prostração, hipotensão ou hipoglicemia.
- Dor torácica, palpitação, síncope ou insuficiência cardíaca; fratura de osso longo.
- Icterícia ou sangramento após onasemnogeno; febre com rigidez após nusinersena.

Como encaminhar: semissentado; aspirar; **usar a VNI e a tosse assistida do paciente; oxigênio só junto com suporte ventilatório** (VNI, bolsa-máscara) ou com monitoração de CO₂, no menor fluxo, sem negá-lo (SBP 2023; consenso de AME 2018) — com esse suporte, alvo **SpO₂ ≥ 94%** (padrão do site); glicemia capilar e acesso venoso; crise adrenal: **hidrocortisona IM ou IV** (tabela) antes de transferir; não sedar; SAMU para UTI pediátrica, com cartão de emergência e contato do neurologista.

6. Orientações de retorno e sinais de alerta para a família

- Vacinas e influenza anual para toda a família; evitar pessoas resfriadas.
- Oxímetro em casa: **abaixo de 95%**, mais tosse assistida e ligar para a equipe.
- Não suspender o corticoide; levar sempre o cartão de emergência.
- **Pronto-socorro se:** respiração difícil ou com a barriga "puxando"; lábios roxos; sonolência ou dor de cabeça ao acordar; não consegue engolir; vômitos em uso de corticoide; desmaio ou dor no peito; queda com dor forte; olhos amarelos após a terapia gênica.

7. Comparação com as referências

ITEM	SBP	MINISTÉ- RIO DA SAÚDE	AAP	NICE	AEP	JOHNS HOPKINS	HARVARD	OXFORD / CAM- BRIDGE
Suspeita	Fasciculação e arreflexia (AME); CK 50–100× (DMD) (2020)	PCDT AME: clínica + MLPA/qPCR	CK em atraso motor com tônus baixo; > 3× encaminhada (2013)	NG127: CK no menino com atraso ou regressão motora	CK no neurodesenvolvimento; ALT alta inexplicada (2022)	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Segue o NICE
Triagem neonatal da AME	Permite tratar antes dos sintomas (2020)	Etapa V (Portaria 7.293/2025); DF, MG e MS (imprensa)	Sem posição específica localizada	Em avaliação na Inglaterra desde out/2026	Regional, não universal (2022)	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Programa inglês
Terapias da AME	Nusinersena e onasemnogeno (2020)	Tipos 1–2, até 3 cópias; onasemnogeno até 6–7 meses	Sem posição específica localizada	Onasemnogeno até 12 meses (HST15, HST24)	Três fármacos, tratar cedo	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Segue o NICE
Corticoide na DMD	0,75 ou 0,9 mg/kg/dia; iniciar na perda funcional (2023)	Sem PCDT de Duchenne	Sem posição específica localizada	Vamorolona ≥ 4 anos; atalureno ambulante ≥ 2 anos	Crônico, preferir deflazacorte	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Segue o NICE
Coração e pulmão na DMD	Eco anual desde 10 anos; IECA perto dos 10; O2 nunca isolado	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Cardioproteção e suporte respiratório	Sem posição específica localizada	Sem posição específica localizada	Segue o NICE

Leitura: SBP, AAP, NICE (NG127) e AEP convergem na **CK do menino com atraso motor**; AEP e CDC somam as **transaminases sem hepatopatia**. Na AME, o **PCDT 2025** é mais restrito que o NICE (onasemnogeno com pedido até 6 meses × até 12 meses). A **triagem neonatal** é a maior lacuna. Na Duchenne, SBP e CDC usam as mesmas doses, mas **divergem no início do corticoide** e do **rastreio cardíaco** (10 anos na SBP; desde o diagnóstico no CDC); a AEP prefere deflazacorte; o NICE incorporou vamorolona e atalureno, ausentes do SUS. **O site adota a posição da SBP**, com o PCDT do Ministério da Saúde na AME, o documento de Insuficiência adrenal do site (SBP 2019) na crise adrenal e o CDC (2018) só onde a SBP não se posiciona (anestesia, detalhes de osso e vacinas).

PONTOS PRÁTICOS

1. Fraqueza com arreflexia ou fasciculação de língua, ou triagem neonatal positiva: teste genético da AME no mesmo dia (onasemnogeno no SUS só com pedido até 6 meses); CK normal e teste do pezinho negativo não afastam.
2. Menino com atraso motor, quedas ou Gowers: CK; ALT e AST altas sem causa pedem CK antes do fígado.
3. Vacinas vivas antes do corticoide; influenza anual para paciente e família; nirsevimabe no SUS abaixo de 2 anos.
4. Corticoide crônico: nunca suspender de uma vez; hidrocortisona injetável em casa.
5. Duchenne: sem succinilcolina nem halogenados na anestesia.
6. SpO2 < 95%: primeiro tosse assistida e VNI; oxigênio só com suporte ventilatório, SpO2 ≥ 94% no transporte.

Veja também, nesta Biblioteca: **Hipotonia no lactente** (nesta área); **Desenvolvimento Neuromotor de 0 a 2 Anos** (Neurologia); **Atraso de fala e do desenvolvimento**; **Insuficiência cardíaca na criança**; **Oxigenoterapia domiciliar na criança**; **Pneumonia aspirativa e disfagia na criança com comprometimento neurológico**; **Insuficiência adrenal e hiperplasia adrenal congênita**; **Dermatomiosite Juvenil**; **Imunizantes contra o VSR** (Temas SBP 2026).

8. Fontes

- SBP, Departamentos de Neurologia, Genética Clínica e Medicina do Sono. Distrofia Muscular de Duchenne (Documento Científico nº 97), 2023. [PDF](#)
- SBP, Departamento de Neurologia. Sinais de alerta na avaliação neurológica da criança e do adolescente, 2020. [PDF](#)
- Ministério da Saúde, Conitec. PCDT AME 5q tipos 1 e 2 (Portaria Conjunta nº 3, 20/03/2025), versão resumida. [PDF](#); Portaria GM/MS nº 7.293/2025. [bvsm](#)
- Anvisa. Givinostate, 2026. [gov.br](#); Translarna (atalureno), 2021. [gov.br](#)
- Agência Brasil. Anvisa e Roche cancelam registro de Elevidys, 2026. [agenciabrasil](#)
- APM. Só 3 estados detectam AME no teste do pezinho, maio de 2026. [apm.org.br](#); Governo de Minas Gerais, 2024. [mg.gov.br](#)
- Birnkrant DJ et al. (CDC). Diagnosis and management of Duchenne muscular dystrophy, partes 1–3. Lancet Neurol, 2018. [Parte 1](#); [Parte 2](#); [Parte 3](#)

- Mercuri E, Finkel RS et al. Diagnosis and management of spinal muscular atrophy, partes 1 e 2. Neuromuscul Disord, 2018. [Parte 1](#); [Parte 2](#)
- AAP. Noritz GH, Murphy NA. Motor Delays — Early Identification and Evaluation. Pediatrics, 2013. [PDF](#)
- NICE. NG127 (seção 1.25), 2019. [nice.org.uk](https://www.nice.org.uk); HST15, HST24, HST22 e TA1031. [HST15](#); [HST24](#); [HST22](#); [TA1031](#)
- UK National Screening Committee. Newborn screening for SMA in England from October 2026. [blog.gov.uk](https://www.blog.gov.uk)
- AEP. Atrofia muscular espinal; Hiperckemias y distrofias musculares, 2022. [AME](#); [Distrofias](#)

Dr. José Roberto Stefani

Pediatra (RQE 36.710) e Neonatologista (RQE 367.101) · CRM/SP 43.076 · Professor do Centro Universitário Max Planck

Rua das Orquídeas, 667 — Sala 203 — Medical Tower Office Premium — Indaiatuba/SP

(19) 99114-9114 · pediatra.stefani@gmail.com · www.neonatologia.com.br

Conteúdo de caráter educativo, sem substituir a avaliação médica individual. Critérios, doses e condutas são referência e devem ser confirmados em protocolo/bula atualizados, individualizados e conduzidos sob especialista.