



ISSN 2674-8169



Qualis B3
CAPES 2021-2024

Latindex



DOI

Google
Acadêmico

Evolução dos marcos motores em lactentes com Atrofia Muscular Espinhal diagnosticados precocemente: contribuições da fisioterapia neurofuncional

Brenda Pereira Neves¹, Luciano Gomes de Abreu² e Caroline Borges Camargo³



<https://doi.org/10.36557/2674-8169.2026v8n5p1503-1522>

Artigo recebido em 21 Abril e publicado em 21 de Maio de 2026

REVISÃO DE LITERATURA

RESUMO

Introdução: Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma patologia genética, neuromuscular, recessiva, com herança autossômica que começa no período perinatal e tem como causa o déficit da proteína SMN, proteína essa que é responsável pelo funcionamento dos neurônios motores. **Objetivos:** Analisar a influência do diagnóstico precoce e da fisioterapia neurofuncional na evolução motora de lactentes com Atrofia Muscular Espinhal. **Materiais e Método:** Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, de caráter descritivo e bibliográfico, realizada nas bases de dados PubMed e SciELO, entre os meses de janeiro e maio de 2026. Foram incluídos estudos publicados nos últimos cinco anos, nos idiomas português e inglês, relacionados à evolução motora de lactentes com AME diagnosticados precocemente e submetidos ao acompanhamento fisioterapêutico neurofuncional. **Resultados:** Os estudos analisados demonstraram que lactentes diagnosticados por meio de triagem neonatal e submetidos ao tratamento precoce apresentaram melhor preservação dos marcos motores, menor comprometimento respiratório e evolução funcional mais favorável. Além disso, observou-se que a fisioterapia neurofuncional contribui para manutenção da funcionalidade, prevenção de complicações secundárias e melhora da qualidade de vida desses pacientes. **Contribuição científica:** Este estudo evidencia a relevância da identificação precoce e do acompanhamento multiprofissional na evolução clínica de crianças com AME, destacando os benefícios das intervenções terapêuticas na funcionalidade, no desenvolvimento infantil e na redução de complicações associadas à doença. **Conclusão:** O diagnóstico precoce associado ao tratamento imediato e à fisioterapia neurofuncional exerce influência significativa na evolução clínica e motora de lactentes com AME, favorecendo melhores condições funcionais e redução das complicações respiratórias durante os primeiros anos de vida.

Palavras-chave: Atrofia muscular espinhal. Fisioterapia neurofuncional. Lactentes. Marcos motores. Triagem neonatal.

Evolution of motor milestones in infants with Spinal Muscular Atrophy diagnosed early: contributions of neurofunctional physiotherapy

ABSTRACT

Introduction: Spinal Muscular Atrophy (SMA) is a genetic, neuromuscular, recessive pathology with autosomal inheritance that begins in the perinatal period and is caused by a deficiency of the SMN protein, which is responsible for the functioning of motor neurons. **Objectives:** To analyze the influence of early diagnosis and neurofunctional physiotherapy on the motor development of infants with Spinal Muscular Atrophy. **Materials and Methods:** This is an integrative literature review, descriptive and bibliographic in nature, conducted in the PubMed, SciELO, and Google Scholar databases between January and May 2026. Studies published in the last five years, in Portuguese and English, related to the motor development of infants with SMA diagnosed early and undergoing neurofunctional physiotherapy follow-up were included. **Results:** The analyzed studies demonstrated that infants diagnosed through neonatal screening and undergoing early treatment showed better preservation of motor milestones, less respiratory impairment, and more favorable functional development. Furthermore, it was observed that neurofunctional physiotherapy contributes to maintaining functionality, preventing secondary complications, and improving the quality of life of these patients. **Scientific contribution:** This study highlights the relevance of early identification and multidisciplinary follow-up in the clinical evolution of children with SMA, emphasizing the benefits of therapeutic interventions in functionality, child development, and the reduction of complications associated with the disease. **Conclusion:** Early diagnosis associated with immediate treatment and neurofunctional physiotherapy exerts a significant influence on the clinical and motor evolution of infants with SMA, favoring better functional conditions and reducing respiratory complications during the first years of life.

Keywords: Spinal muscular atrophy. Neurofunctional physiotherapy. Infants. Motor milestones. Newborn screening.

Instituição afiliada –

¹ Discente de Fisioterapia. Centro Universitário Santarezinha- CEST. São Luís, Brasil.

² Discente de Fisioterapia. Centro Universitário Santarezinha- CEST. São Luís, Brasil.

³ Docente do Curso de Fisioterapia. Centro Universitário Santa Terezinha- CEST. São Luís, Maranhão, Brasil.

Autor correspondente: Luciano Gomes de Abreu Lucianoogomes23@gmail.com.

This work is licensed under a [Creative Commons Attribution 4.0 International License](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/).



INTRODUÇÃO

A Atrofia Muscular Espinhal (AME), é uma patologia genética, neuromuscular e recessiva, de herança autossômica, que pode causar insuficiência respiratória, hipotonia e fraqueza muscular de denervação. (Angilletta et al, 2023).

A doença apresenta incidência aproximada entre 1 a cada 10.000 nascidos vivos, sendo considerada uma das principais causas genéticas de mortalidade infantil. A AME está relacionada principalmente à deleção ou mutação do gene survival motor Neuron 1(SMN1), responsável pela produção da proteína SMN, responsável pelo funcionamento dos neurônios motores. Além disso, o gene SMN2 exerce importante influência sobre a gravidade clínica da doença, uma vez que o número de cópias desse gene pode modificar a evolução e a manifestação dos sintomas (Zanoteli et al. 2024).

Segundo Schwartz et al, 2022. Nos últimos anos foram desenvolvidas terapias específicas para atrofia muscular espinhal com capacidade de agir na deficiência da proteína SMN. Como os danos causados aos neurônios motores tendem a ser permanentes, existem acordos entre os especialistas sobre a importância da triagem neonatal, para identificar precocemente a doença e possibilitar o início do tratamento ainda nos primeiros anos de vida.

Tendo em vista a história desta patologia e os avanços que ocorreram ao longo do tempo, percebe-se a importância do tratamento precoce antes mesmo do surgimento dos sintomas, podendo ter melhoras significativas no quadro desses pacientes, diminuindo a degeneração da perda rápida e progressiva dos neurônios e preservando melhor os marcos motores dos lactentes. (Angilletta et al, 2023)

Segundo Pinto et al, 2024. A gravidade clínica da AME está diretamente relacionada à quantidade de cópias do gene SMN2. Pacientes com menor número de cópias geralmente desenvolvem formas mais graves e precoces da doença, enquanto indivíduos com maior quantidade de cópias costumam apresentar evolução mais lenta e sintomas menos severos. Bebês com apenas uma cópia de SMN2 costumam apresentar quadros mais severos, com comprometimento respiratório importante logo ao nascimento. Já aqueles com duas cópias frequentemente evoluem com a AME tipo 1, também conhecida como doença Werdnig-Hoffmann. (Schwartz et al., 2022).

A AME 5q pode ser classificada clinicamente em 5 tipos principais (0, 1, 2, 3 e 4), definidos conforme a idade de início dos sintomas e a capacidade motora adquirida. Nesta revisão destacamos a tipo 0, tipo 1 e tipo 2: A AME tipo 0 tem uma única cópia do SMN2, os sintomas se apresentam ao nascer podendo haver histórico de movimentos restritos no útero, abertura no septo interatrial, arreflexia e contraturas articulares, além de fraqueza muscular severa, dificuldade respiratória presente e hipotonia. (Angilletta et al, 2023)

A AME tipo 1 é este associado a maior traço de mortalidade precoce, de até 24 meses com estimativa de 50-60% dos casos, normalmente possuem até duas cópias de SMN2, tendo idade de início dos sintomas de 2,5 meses, os sintomas da AME são fraqueza severa e hipotonia generalizada, a criança tem dificuldade para se alimentar e engolir, por conta da fraqueza dos músculos respiratórios intercostais, ocorre a dificuldade na respiração com característica em forma de “sino” no tórax e no abdome, também pode ocorrer a perda da capacidade de controle da cabeça e capacidade de rolar. (Angilletta et al, 2023)

A AME tipo 2 geralmente possui três cópias do SMN2 com cerca de 30% dos casos, os sintomas normalmente começam a se manifestar nos primeiros 6 meses de vida, alcançando marcos motores lentamente. Muitas crianças conseguem sentar sozinha nesse marco, porém acontece de forma mais lenta e com mais dificuldade. Sintomas como fraqueza dos músculos respiratórios e fraqueza muscular proximal progressiva, escoliose, hipotonia, tremores nas mãos e reflexos tendinosos profundos reduzidos ou até mesmo ausentes. (Angilletta et al, 2023).

As manifestações clínicas do tipo 3 apresentam sintomas antes ou após os três anos de idade, correspondendo a cerca de 10% dos casos e estando relacionada à presença de três ou quatro cópias do gene SMN2. Já a AME tipo 4 manifesta-se na fase adulta, representa aproximadamente 5% dos casos e possui evolução mais branda, com expectativa de vida próxima da normalidade (Zanoteli et al, 2020).



Evolução dos marcos motores em lactentes com Atrofia Muscular Espinhal diagnosticados precocemente: contribuições da fisioterapia neurofuncional

Neves et al.

Tabela 1 - Classificação clínica da AME-5q e correlação com o número de cópias do gene SMN2

Tipo de AME	Prevalência	Início dos sintomas	Capacidade motora máxima	Subclassificação	Número de cópias do gene SMN2
Tipo 0	Desconhecida	Pré-natal	Nenhuma	-	1 cópia
Tipo 1	60%	0-6 meses	Sustentar a cabeça	1A: Início < 1 mês. 1B: início entre 1-3 meses. 1C: início entre 3-6 meses.	1-2 cópias
Tipo 2	27%	7-18 meses	Sentar	2A: Senta sem apoio, mas perde essa capacidade. 2B: Senta sem apoio e mantém essa capacidade.	3 cópias em mais de 70% dos pacientes
Tipo 3	12%	> 18 meses	Andar	3A: Início entre 18-36 meses. 3B: Início após 36 meses.	3-4 cópias em mais de 95% dos pacientes
Tipo 4	1%	>18 anos	Andar	-	4 ou mais cópias em mais de 90% dos pacientes

FONTE: Adaptado de Zanoteli et al. (2020).

Segundo Zanoteli et al. (2020), a Atrofia Muscular Espinhal 5q apresenta diferentes manifestações clínicas conforme a idade de início dos sintomas e a quantidade de cópias do gene SMN2. Observa-se que as formas mais graves estão associadas ao aparecimento precoce da doença e a maiores limitações funcionais, enquanto os quadros mais leves demonstram preservação de habilidades motoras e início tardio. Além disso, verifica-se uma relação importante entre o número de cópias do SMN2 e a evolução clínica dos pacientes, visto que quantidades mais elevadas desse gene tendem a estar relacionadas a melhor prognóstico motor e menor comprometimento funcional.

Diante desse cenário, o presente estudo teve como objetivo verificar o desenvolvimento dos marcos motores em lactentes com AME, avaliar a evolução funcional por meio de escalas motoras e analisar os impactos da fisioterapia neurofuncional precoce sobre o desempenho motor ao longo do tempo

METODOLOGIA

O presente estudo trata-se de uma revisão integrativa, descritiva, realizada com objetivo de analisar evidências científicas acerca da evolução dos marcos motores em lactentes com atrofia muscular espinhal (AME) diagnosticados precocemente, bem como das contribuições da fisioterapia neurofuncional nesse processo.

O levantamento bibliográfico foi realizado entre os meses de janeiro e maio de 2026 por meio das bases de dados eletrônicas Scientific Electronic Library Online (SciELO) e Public Medical Literature Analysis and Retrieval System Online (PubMed). Para estratégia de busca, foram utilizados descritores em português e inglês, selecionadas a partir dos Descritores em ciência da saúde (DeCS) e Medical Subject Headings (MeSH), sendo eles: “Atrofia Muscular Espinhal”, “Spinal Muscular Atrophy”, “AME”, “lactentes”, “infants”, “fisioterapia neurofuncional”, “neurofunctional physiotherapy”, “fisioterapia neuropediátrica”, “marcos motores”, “motor milestones” e “qualidade de vida”.

Os descritores foram combinados por meio dos operadores booleanos AND e OR, visando ampliar e refinar os resultados encontrados. As estratégias utilizadas incluíram combinações como: “Atrofia Muscular Espinhal” AND “fisioterapia neurofuncional”; “Spinal Muscular Atrophy” AND “motor milestones”; “AME” AND

“lactentes” AND “qualidade de vida” e “Spinal Muscular Atrophy” AND “neurofunctional physiotherapy” OR “motor development”.

Os critérios de inclusão contemplaram artigos publicados entre os anos de 2022 e 2026, nos idiomas português e inglês, envolvendo lactentes diagnosticados precocemente com Atrofia Muscular Espinhal (AME). Também foram selecionados estudos que abordassem a relação entre o diagnóstico precoce da doença, o desenvolvimento motor e a atuação fisioterapêutica neurofuncional. Quanto ao delineamento metodológico, foram incluídas pesquisas observacionais, coortes clínicas, estudos multicêntricos, ensaios clínicos não randomizados e revisões sistemáticas.

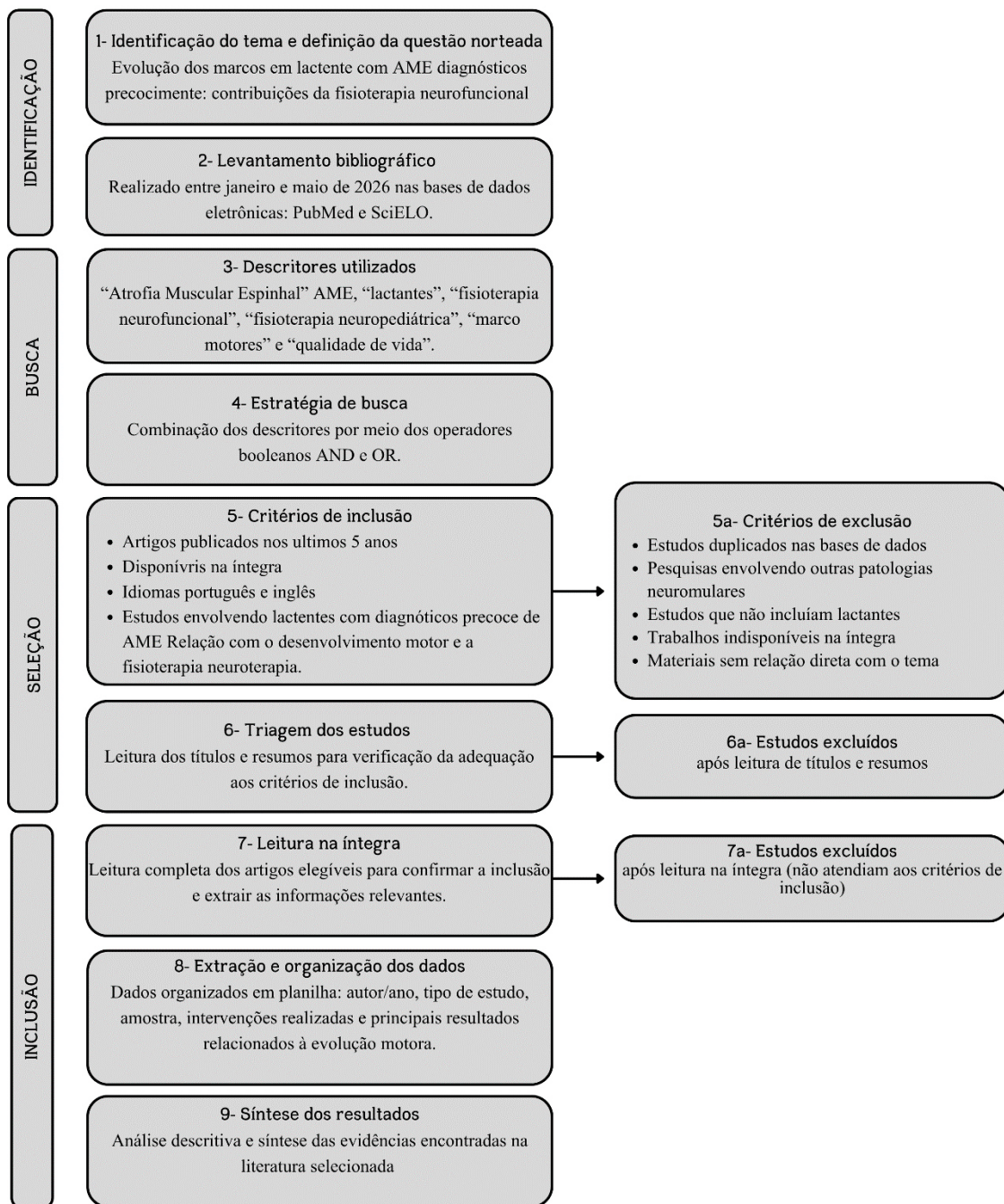
Foram excluídos estudos duplicados nas bases de dados, pesquisas envolvendo outras patologias neuromusculares, trabalhos que não incluíssem lactentes na amostra e publicações indisponíveis na íntegra. Também foram desconsiderados materiais que não apresentassem relação direta com temática proposta.

Durante o processo de seleção, foram identificados inicialmente 78 estudos. Após a aplicação dos critérios de elegibilidade e exclusão, 49 artigos foram desconsiderados por duplicidade, incompatibilidade temática, ausência de texto completo ou inadequação da população estudada. Ao final da triagem, 29 estudos compuseram a amostra final desta revisão integrativa.

Os estudos incluídos nesta revisão integrativa apresentaram diferentes delineamentos metodológicos, abrangendo pesquisas observacionais, coortes clínicas e estudos multicêntricos. As amostras analisadas foram compostas, em sua maioria, por recém-nascidos identificados por meio da triagem neonatal, o que possibilitou o início precoce do tratamento ainda nos primeiros meses de vida.

De modo geral, os estudos demonstraram que o diagnóstico precoce da doença está diretamente relacionado a melhores desfechos motores e funcionais, evidenciando a importância da identificação rápida e da intervenção terapêutica precoce para a evolução clínica e qualidade de vida dos pacientes. O processo metodológico adotado nesta revisão integrativa encontra-se representado no fluxograma a seguir.

Figura 1 – Fluxograma do processo de seleção dos estudos incluídos na revisão de literatura.





RESULTADOS E DISCUSSÃO

Quadro 1- Características dos estudos selecionados sobre fisioterapia neuropediátrica e Atrofia Muscular Espinhal (AME). São Luís, Maranhão, Brasil, 2026.

Autor/Ano	Tipo de estudo	Amostra	Intervenção	Resultados
Delia Gagliardi 2024	estudo observacional	recém-nascidos identificados por triagem Neonatal	Amostras de DNA extraídas de manchas de sangue seco (DBS) de recém-nascidos. Bebês com deleção homozigótica do exon 7 da SMN1,, passaram por avaliação clínica e neurofisiológica e receberam tratamento oportuno.	Nos primeiros 20 meses desde a introdução regional da NBS, quatro de 42.492 (0,009%) crianças rastreadas foram identificadas com deleção homozigota no éxon 7 do gene SMN1. após acompanhamento máximo de 16 meses atingiram marcos motores adequados à idade.
Oliver Schwartz, MD 2024	estudo controlado (multicêntrico)	234 crianças com AME	Comparação entre crianças diagnosticadas por triagem neonatal e submetidas ao tratamento precoce em relação a crianças diagnosticadas após aparecimento dos sintomas.	90,9% sentaram sem apoio (triagem precoce), a razão foi de 28 de 40 (63,6%) andaram contra 28 de 190 (14,7%) no grupo tardio.



Evolução dos marcos motores em lactentes com Atrofia Muscular Espinhal diagnosticados precocemente: contribuições da fisioterapia neurofuncional

Neves et al.

Oliver Schwartz 2022	coorte clínica		Tratamento precoce realizado logo após identificação pela triagem neonatal em crianças com duas cópias do gene SMN2.	Doze pacientes (57%) desenvolveram o desenvolvimento completamente normal. Parte apresentou atraso ou fraqueza mesmo com tratamento precoce.
Regina Trollmann 2024	estudo multicêntrico	manejo de recém-nascidos prematuros com AME	Implementação de acompanhamento pós-natal precoce e início imediato do tratamento em recém nascidos prematuros diagnosticados por triagem neonatal.	Doze bebês prematuros com AME associada a 5q, Todos os pacientes apresentaram deleção bialélica do éxon 7 ou dos éxons 7 e 8 do gene (SMN1). O consenso entre especialistas participantes dos centros neuromusculares alemães resultou em 83,3% dos pacientes recebendo tratamento modificador da doença a termo.
Natalie L Goedecker 2024	estudo de coorte multicêntrico e retrospectivo	Analizados dados retrospectivos em 12 centros em bebês com AME tratados aos <=6 semanas.	crianças tratadas precocemente após diagnóstico neonatal, com acompanhamento clínico e funcional.	Todos os lactentes adquiriram sedestação independente, alguns apresentaram déficits motores residuais, houve persistência de limitações funcionais leves em determinados casos.
Shoko Sonehara 2023	estudo observacional prospectivo	recém nascidos submetidos ao programa de triagem neonatal para AME na	Os recém nascidos diagnosticados com AME, foram identificados pela triagem neonatal,	As crianças tratadas precocemente apresentaram evolução motora mais próxima do desenvolvimento esperado para a idade, com melhora da função motora e menor



Evolução dos marcos motores em lactentes com Atrofia Muscular Espinhal diagnosticados precocemente: contribuições da fisioterapia neurofuncional

Neves et al.

		província de Hyogo, no Japão, durante um período de 2,5 anos.	iniciaram tratamento específico precocemente e receberam acompanhamento clínico contínuo.	necessidade de suporte respiratório. Muitos lactentes permanecem assintomáticos durante o acompanhamento.
--	--	---	---	---

Fonte: Elaborado pelos autores (2026)

De modo geral, os estudos analisados nessa revisão demonstraram que o diagnóstico precoce da Atrofia Muscular Espinhal (AME), associado ao início imediato do tratamento e ao acompanhamento fisioterapêutico neurofuncional, exerce impacto positivo no desenvolvimento motor de lactentes acometidos pela doença. Os achados evidenciam que crianças identificadas ainda no período neonatal apresentam melhores condições funcionais e maior preservação dos marcos motores quando comparadas àquelas diagnosticadas após o surgimento de sintomas clínicos. Esses resultados podem ser explicados pela possibilidade de intervenção terapêutica antes da progressão significativa da degeneração neuronal, contribuindo para menor comprometimento motor e respiratório ao longo do desenvolvimento infantil.

No que se refere ao diagnóstico precoce por meio da triagem neonatal, estudos demonstram resultados favoráveis na evolução clínica e funcional de lactentes com AME. Schwartz et al. (2024) observaram que crianças diagnosticadas antes do aparecimento dos sintomas apresentaram maiores índices de sedestação sem apoio e aquisição da marcha independente quando comparadas aos pacientes diagnosticados tardiamente. Os autores destacam que identificação precoce possibilita ao início imediato das terapias reduzindo os efeitos da perda progressiva dos neurônios motores e favorecendo melhores resultados motores durante os primeiros anos de vida. Esses achados reforçam a importância da triagem neonatal como estratégia essencial para rastreamento e intervenção precoce da doença.

Resultados semelhantes foram observados por Gagliardi et al. (2024) que acompanharam recém-nascidos identificados por meio da triagem neonatal e submetidos ao tratamento ainda nos primeiros meses de vida. Durante o acompanhamento clínico, os lactentes apresentaram evolução motora satisfatória e alcançaram marcos motores compatíveis com a idade esperada. Os autores relacionaram esse resultado ao início antecipado das intervenções terapêuticas evidenciando que o tratamento precoce pode minimizar os impactos funcionais causados pela degeneração progressiva. Em conjunto, os estudos demonstram que a

identificação precoce da AME exerce influência direta sobre o prognóstico funcional dos pacientes.

Ainda no contexto do tratamento precoce, Schwartz et al. (2022) demonstraram que parte significativa dos lactentes acompanhados apresentou desenvolvimento motor considerado adequado após o início imediato da terapia. Entretanto, alguns pacientes evoluíram com fraqueza muscular residual e discretos atrasos motores, mesmo recebendo intervenção precoce. Esses achados sugerem que fatores genéticos e a gravidade clínica da doença podem interferir diretamente na resposta terapêutica e na evolução funcional dos pacientes. Observou-se também que o número de cópias do gene SMN2, possui relação importante com a gravidade clínica da AME, influenciando a progressão da doença e os resultados obtidos ao longo do acompanhamento.

De forma semelhante, Goedeker et al. (2024) evidenciaram que lactentes tratados antes das seis semanas de vida apresentaram aquisição de sedestação independente e evolução funcional mais favorável. Apesar disso, alguns pacientes permaneceram com limitações motoras leves durante o seguimento clínico. Esses resultados demonstraram que, embora os avanços terapêuticos tenham proporcionado melhoras significativas no prognóstico da doença, determinados lactentes ainda podem apresentar comprometimentos funcionais persistentes especificamente nos casos de maior gravidade clínica. Dessa forma, percebe-se que o acompanhamento contínuo permanece indispensável mesmo com o início precoce das intervenções.

No que diz respeito às contribuições da fisioterapia neurofuncional, os estudos analisados evidenciam que essa abordagem exerce papel fundamental durante o acompanhamento clínico de lactentes com AME. A atuação fisioterapêutica precoce contribui para preservação da funcionalidade, estímulo à aquisição dos marcos motores, prevenção de deformidades musculoesqueléticas e melhora das condições respiratórias. Além disso, a fisioterapia auxilia na manutenção da mobilidade, fortalecimento muscular e promoção de maior independência funcional durante o desenvolvimento infantil. Esses resultados reforçam a importância da inserção precoce da fisioterapia neurofuncional como parte integrante do tratamento multiprofissional desses pacientes.

A atuação fisioterapêutica também demonstra relevância na prevenção de complicações secundárias frequentemente associadas à doença. A fraqueza muscular progressiva e o comprometimento respiratório característicos da AME favorecem o desenvolvimento de alterações posturais, deformidades articulares, redução da expansibilidade torácica e dificuldades respiratórias importantes. Nesse contexto, a fisioterapia neurofuncional contribui para minimizar esses prejuízos e proporcionar melhores condições clínicas e funcionais aos lactentes acompanhados. Observa-se ainda que a intervenção fisioterapêutica contínua pode favorecer maior qualidade de vida e melhor adaptação funcional durante o crescimento da criança.

Ampliando a análise dos achados relacionados a complicações respiratórias, Sonehara et al. (2023) evidenciaram que recém-nascidos diagnosticados por meio da triagem neonatal apresentaram menor necessidade de suporte respiratório e evolução motora mais próxima do esperado para a idade. Além disso, muitos lactentes permanecem assintomáticos durante o acompanhamento clínico. Os autores destacam que o início precoce do tratamento associado ao acompanhamento contínuo contribui para retardar a progressão da doença e reduzir o agravamento das manifestações respiratórias. Dessa forma, os resultados reforçam a relevância do diagnóstico precoce para prevenção de complicações clínicas mais graves.

No contexto das manifestações respiratórias da AME, Trollmann et al. (2024) observaram que recém-nascidos prematuros diagnosticados com AME relacionada aos genes 5q apresentaram evolução clínica mais favorável após início precoce do tratamento. Durante o seguimento clínico, a maioria dos pacientes demonstrou melhores condições funcionais e menor agravamento respiratório. Esses achados demonstram que a intervenção imediata pode contribuir para redução das complicações respiratórias consideradas uma das principais causas de morbimortalidade da doença. Em conjunto, os estudos indicam que o acompanhamento multiprofissional precoce promove impacto significativo da estabilidade clínica e funcional desses lactentes.

Além das repercussões físicas e motoras, os estudos também demonstram que as intervenções precoces podem contribuir positivamente para qualidade de vida dos pacientes e familiares. A AME caracteriza-se como uma doença complexa que exige

cuidados contínuos e acompanhamento especializado em diferentes áreas da saúde. Dessa forma, o suporte multiprofissional envolvendo médicos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, fonoaudiólogos e demais profissionais torna-se essencial para garantir assistência integral e melhores perspectivas funcionais. Observa-se ainda que a estabilidade clínica proporcionada pelo tratamento precoce pode reduzir a sobrecarga emocional enfrentada pelas famílias durante o processo de cuidados. Diante dos achados apresentados, percebe-se que os estudos reforçam a importância da triagem neonatal e do acesso precoce ao tratamento especializado para pacientes com AME. Nesse sentido, a literatura demonstra que no período anterior ao surgimento dos sintomas representa a fase mais favorável para a obtenção de melhores respostas terapêuticas. Assim, a ampliação das políticas relacionada ao rastreamento neonatal e assistência especializada mostra-se fundamental para possibilitar diagnóstico precoce, início imediato das intervenções e melhores condições funcionais durante os primeiros anos de vida.

Apesar dos resultados positivos encontrados, esta revisão apresenta algumas limitações, entre elas destaca-se a quantidade reduzida de estudos recentes disponíveis sobre o tema, além das diferenças metodológicas observadas entre as pesquisas analisadas. Aspectos relacionados ao tamanho amostral, tempo de acompanhamento e protocolos terapêuticos utilizados dificultam comparações mais amplas entre os resultados encontrados. Ainda assim, os estudos incluídos apresentaram achados consistentes quanto aos benefícios do diagnóstico precoce e da fisioterapia neurofuncional da evolução clínica e motora de lactentes com AME.

Em conjunto, os achados desta revisão demonstram que o diagnóstico precoce, associado ao tratamento imediato e ao acompanhamento fisioterapêutico neurofuncional, contribui de maneira significativa para a preservação dos marcos motores e para a melhora funcional de lactentes com AME. Além disso, os resultados apontam redução das complicações respiratórias, maior estabilidade clínica durante os primeiros anos de vida. Dessa forma evidencia-se a importância da atuação multiprofissional e da fisioterapia neurofuncional como componentes essenciais no cuidado desses pacientes.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente estudo alcançou seu objetivo ao analisar a influência do diagnóstico precoce da Atrofia Muscular Espinhal (AME), associado ao tratamento imediato e à fisioterapia neurofuncional, na evolução motora e funcional de lactentes acometidos pela doença. Os achados da literatura demonstraram que a identificação precoce, principalmente por meio da triagem neonatal, possibilita o início antecipado das intervenções terapêuticas, favorecendo melhores desfechos clínicos, motores e respiratórios durante os primeiros anos de vida.

Observou-se que lactentes diagnosticados antes do surgimento dos sintomas apresentaram maior preservação dos marcos motores, melhor aquisição de habilidades funcionais e menor comprometimento respiratório quando comparados aos pacientes diagnosticados tardiamente. Além disso, verificou-se que fatores genéticos, especialmente o número de cópias do gene SMN2, exercem influência importante sobre a gravidade clínica e a resposta terapêutica dos pacientes.

A fisioterapia neurofuncional demonstrou papel essencial no acompanhamento multiprofissional de crianças com AME, contribuindo para a manutenção da funcionalidade, prevenção de deformidades musculoesqueléticas, estímulo ao desenvolvimento motor e melhora das condições respiratórias. Dessa forma, a intervenção fisioterapêutica precoce e contínua mostra-se fundamental para promover maior independência funcional, qualidade de vida e estabilidade clínica ao longo do desenvolvimento infantil.

Apesar dos avanços observados no tratamento e no prognóstico da doença, alguns lactentes ainda apresentam limitações motoras residuais e necessidade de acompanhamento especializado contínuo, evidenciando que a AME permanece como uma condição de elevada complexidade clínica. Nesse contexto, destaca-se a importância da atuação integrada entre médicos, fisioterapeutas, terapeutas

ocupacionais, fonoaudiólogos e demais profissionais da saúde no cuidado integral desses pacientes.

Por fim, ressalta-se a necessidade do fortalecimento das políticas públicas voltadas à ampliação da triagem neonatal, ao acesso precoce às terapias modificadoras da doença e à assistência multiprofissional especializada. Recomenda-se ainda a realização de novos estudos com maior rigor metodológico, amostras mais amplas e acompanhamento longitudinal, a fim de ampliar as evidências científicas sobre os impactos da fisioterapia neurofuncional na evolução motora e funcional de lactentes com AME. Assim, conclui-se que o diagnóstico precoce associado à intervenção multiprofissional contínua representa fator determinante para melhores prognósticos clínicos, motores e respiratórios em crianças com Atrofia Muscular Espinhal.

REFERÊNCIAS

ANGILLETTA, Ilaria et al. Atrofia Muscular Espinhal: Um Cenário em Evolução por Novas Perspectivas no Diagnóstico e Avanços em Terapias. *International Journal of Molecular Sciences*, Basel, v. 24, n. 19, p. 14873, 2023. DOI: 10.3390/ijms241914873. Disponível em: <https://www.mdpi.com//1422-0067/24/19/14873>. Acesso em: 15 de maio de 2026.

GAGLIARDI, Delia et al. Tratamento precoce de atrofia muscular espinhal após o rastreamento neonatal: uma revisão de 20 meses da primeira experiência regional italiana. *Annals of Clinical and Translational Neurology*, Hoboken, 2024. DOI: 10.1002/acn3.52018. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC11093231/pdf/ACN3-11-1090.pdf>. Acesso em 8 de maio de 2026.

GOEDEKER, Natalie L. et al. Desfechos de bebês tratados precocemente com atrofia muscular espinhal: um estudo de coorte multicêntrico e retrospectivo. *Muscle & Nerve*, Hoboken, v. 70, n. 6, p. 1247-1256, 2024. DOI: 10.1002/mus.28267. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC11560615/pdf/nihms-2024715.pdf>. Acesso em 9 de maio de 2026.

PINTO, Wladimir Bocca Vieira de Rezende et al. adult-onset non-5q proximal spinal muscular atrophy: a comprehensive review. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, São Paulo, v. 79, n. 7, p. 196-207, 2021. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/anp/a/77hyW3cF3fJKfbqmJnb5mpG/?lang=en>. Acesso em: 15 de maio de 2026.

SCHWARTZ, Oliver et al. Clinical efficacy of newborn screening for spinal muscular atrophy: um ensaio clínico não randomizado. *JAMA pediatrics*, Chicago, v. 178, n. 6, p. 540-547, 2024. DOI: 10.1001/jampediatrics. 2024.0492. Disponível em: <https://jamanetwork.com/journals/jamapediatrics/fullarticle/2817302>. Acesso em 10 de maio de 2026.

SCHWARTZ, Oliver et al. Atrofia muscular da coluna - a triagem em recém-nascidos é tardia demais para crianças com duas cópias SMN2?. *Journal of Neuromuscular Diseases*, v. 9, n. 3, p. 375-386, 2022. Disponível em: https://journals.sagepub.com/doi/10.3233/JND-220789?url_ver=Z39.88-2003&rfr_id=ori:rid:crossref.org&rfr_dat=cr_pub%20%20pubmed. Acesso em 9 de maio de 2026.

TROLLMANN, Regina et al. Manejo pós-natal de bebês prematuros com atrofia muscular da coluna espinal: Experiência com o rastreamento neonatal alemão. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, Londres, v. 19, art. 353, 2024. DOI: 10.1186/s13023-024-03362-z. Disponível em: <https://link.springer.com/article/10.1186/s13023-024-03362-z>. Acesso em 8 de maio de 2026.



ZANOTELI, Edmar et al. Consensus from the Brazilian Academy of Neurology for the diagnosis, genetic counseling, and use of disease-modifying therapies in 5q spinal muscular atrophy. *Arquivos de Neuro-psiquiatria*, São Paulo, v.82, n. 1, 2024. Disponível em: scielo.br/j/anp/a/tsrbSNB5TRWvxvSmRtSqvSQ/?format=pdf&lang=en. Acesso em 15 de maio de 2026.