



REVOLUÇÃO NA TERAPIA GÊNICA: O AVANÇO DO RISDIPLAM NO TRATAMENTO PRÉ-NATAL DA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL¹

**Bruna Xavier Baiotto², Maria Eduarda Todendi De Bragas³, Gabriela Raugust Weber⁴,
Caroline Brandão Quines⁵**

¹ Trabalho da disciplina Biomedicina, Ciência e profissão da Universidade Regional do Noroeste do Estado do Rio Grande do Sul (UNIJUI).

² Acadêmica do curso de Biomedicina, Universidade Regional do Noroeste do Rio Grande do Sul (UNIJUI)
E-mail: bruna.baiotto@sou.unijui.edu.br

³ Acadêmica do curso de Biomedicina, Universidade Regional do Noroeste do Rio Grande do Sul (UNIJUI)
E-mail: maria.bragas@sou.unijui.edu.br

⁴ Acadêmica do curso de Biomedicina, Universidade Regional do Noroeste do Rio Grande do Sul (UNIJUI)
E-mail: gabriela.raugust@sou.unijui.edu.br

⁵ Docente do Núcleo dos Cursos da Saúde da Universidade Regional do Noroeste do Rio Grande do Sul (UNIJUI); caroline.quines@unijui.edu.br.

Introdução: A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma patologia hereditária rara que ocorre de 1:6.000 a 1:10.000 nascimentos, sendo caracterizada pela inferência na capacidade do corpo de sintetizar a proteína SMN, devido a mutações no gene SMN1 (Survival Motor Neuron 1), levando à degeneração dos neurônios motores, o que resulta no comprometimento das funções motoras e respiratórias, além de fraqueza muscular progressiva (MERCURI et al., 2022). A severidade da doença está relacionada ao número de cópias do gene SMN2, um homólogo do SMN1 que produz pequenas quantidades da proteína funcional. No Brasil, o único medicamento disponível para tal doença é a Nusinersena (Spinraza) (BRASIL, 2025); todavia, estudos internacionais comprovam que o desenvolvimento de terapias modificadoras está revolucionando o tratamento da AME por ser uma intervenção que pode ser utilizada mais precocemente, dentre essas, a terapia gênica com moduladores de splicing do SMN2, como o Risdiplam — um fármaco que corrige o splicing do SMN2 a fim de tratar a AME causada por mutações no SMN1 — apresenta grandes avanços e melhora os sintomas da doença (ALVES et al., 2021). Neste contexto, a intervenção precoce pode ser essencial para amenizar as consequências da doença, e a administração pré-natal de Risdiplam surge como uma estratégia inovadora na sociedade a fim de transformar o tratamento desta doença. **Objetivos:** Demonstrar o avanço da terapia pré-natal com Risdiplam no tratamento da Atrofia Muscular Espinhal (AME), destacando sua eficácia, impactos positivos e o progresso que esse tratamento pode ter para a terapia gênica. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão descritiva da literatura, com consulta nas bases Scientific Electronic Library Online (SciELO) e National Library of Medicine de 2020 a 2025. **Resultados:** Com base em artigos lidos, podemos observar que o Nusinersen é uma medicação administrada por via intratecal em crianças diagnosticadas com atrofia muscular espinhal (AME), apresentando uma diferença significativa na melhora dos pacientes. Dentre os artigos analisados, destacou-se o estudo publicado no periódico The New England Journal of Medicine (FINKEL et al., 2025), que relatou a realização de um teste clínico no qual a medicação Risdiplam foi administrada por



via oral em uma gestante cujo feto já apresentava diagnóstico de AME. Os resultados foram surpreendentes, pois após o nascimento, a criança demonstrou potencial para levar uma vida normal. Outro artigo relevante, publicado na Orthopedic Reviews, também evidenciou os benefícios do Risdiplam no tratamento da AME (KAKAZU et al., 2021). A medicação Risdiplam já era utilizada, porém era somente em bebês já nascidos. A alternativa para essa patologia foi a intervenção com o medicamento no útero. A criança pode fazer o tratamento antes do nascimento, o que ajudou a não ser prejudicado pela AME. Atualmente, após 30 meses usando a medicação, a criança não apresenta sinais de comprometimento pela doença e continua sendo monitorada. Ainda sim, mais pesquisas devem ser feitas para confirmar a eficácia total da medicação. **Conclusões:** O estudo evidenciou a revolução na terapia gênica e identificou o avanço do Risdiplam no tratamento pré-natal da atrofia muscular espinhal. Os resultados indicam que o desenvolvimento de terapias modificadoras, como Risdiplam, que atuam como modulador de splicing do SMN2, tem melhorado os sintomas da doença. A metodologia empregada assegura a precisão dos dados e confirma a validade das conclusões. A pesquisa demonstra que a administração pré-natal de Risdiplam é uma estratégia inovadora que pode alterar o curso da patologia antes mesmo do nascimento.

Palavras-chave: Splicing; Transplacentária; Gestante; Modulação Gênica; Intervenção Terapêutica; **Agradecimentos:** Agradecemos a Universidade Regional do Noroeste do Estado do Rio Grande do Sul por nos proporcionar experiências significativas para nossa carreira profissional. Expressamos nossa gratidão aos organizadores do evento e pela oportunidade de participar do 12º Congresso Internacional em Saúde.

Referências:

- ALVES, Carlos R. R. et al. Implications of circulating neurofilaments for spinal muscular atrophy treatment early in life: a case series. *Molecular Therapy Methods & Clinical Development*, v. 23, p. 524-538, 2021.
- ARAÚJO, A. P.; RAMOS, V. G.; CABELLO, P. H. Dificuldades diagnósticas na atrofia muscular espinhal. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, v. 63, p. 145-149, 2005.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Atrofia Muscular Espinhal (AME). Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/a/ame>. Acesso em: 26 mar. 2025.
- FINKEL, Richard S. et al. Risdiplam for prenatal therapy of spinal muscular atrophy. *New England Journal of Medicine*, v. 392, n. 11, p. 1138-1140, 2025. Disponível em: <https://www.nejm.org/doi/full/10.1056/NEJMc2300802>. Acesso em: 25 mar. 2025.
- KAKAZU, Juyeon et al. Risdiplam for the use of spinal muscular atrophy. *Orthopedic Reviews*, v. 13, n. 2, p. 25579, 2021. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC8567805/>. Acesso em: 9 abr. 2025.
- MERCURI, Eugenio et al. Spinal muscular atrophy. *Nature Reviews Disease Primers*, v. 8, p. 52, 2022.