



<b>Evento</b>	Salão UFRGS 2014: SIC - XXVI SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
<b>Ano</b>	2014
<b>Local</b>	Porto Alegre
<b>Título</b>	A disfagia em portadores da Doença de Machado-Joseph
<b>Autor</b>	ESTELA DA ROSA RECKZIEGEL
<b>Orientador</b>	LAURA BANNACH JARDIM

A doença de Machado Joseph (MJ/SCA3), causada por expansões dominantes do trato CAG no gene ATXN3, se caracteriza por um quadro neurológico complexo e progressivo, de início ao redor dos 32 anos (Jardim et al 2001). Embora a história natural já tenha sido descrita, pouco se sabe sobre a evolução da disfagia nessa condição. Estudos anteriores do nosso grupo sugeriram que a disfagia não se associa à duração da doença, à gravidade e à perda de peso (Saute et al 2012; Russo, TCC 2012). O presente estudo visa confirmar esses resultados através de medidas objetivas obtidas através da videofluoroscopia da deglutição. **Métodos:** escalas neurológicas Barthel, NESSCA, SARA, 9-HPT, Click-Test, PATA e 8MW, o questionário SWAL-Qol, dados clínicos gerais, o tamanho das repetições CAG expandidas no ATXN3 e os escores obtidos de videofluoroscopias DOSS e PASS (desfechos padrão-ouro da disfagia) foram obtidos de pacientes com MJD/SCA3. Correlações foram buscadas. **Resultados:** até o momento 16 pacientes com MJD/SCA3 concordaram em participar desse estudo. Suas médias  $\pm$  dp (variação) de idade (I) foram de  $49.5 \pm 12.5$  anos de vida, CAGexp de 74 (65-80) repetições, idade de início (II) de  $40 \pm 11.5$  anos, duração da doença (DD) de  $9.6 \pm 4.2$  anos, IMC de  $26.6 \pm 3.8$ , NESSCA de  $17.5 \pm 3.7$  pontos, SARA de  $15 \pm 7$ , SWAL-Qol total de  $67 \pm 20.7$  e SQ-red de  $69.7 \pm 20$ . Treze destes pacientes já realizaram as videofluoroscopias, com DOSS de  $5.4 \pm 0.9$  e PAS de  $2.2 \pm 2.2$ . A SQ-red não se associou à nenhuma das variáveis explicativas CAG expandida, I,II, DD, NESSCA e SARA (Spearman ns). A disfagia medida pela PASS mostrou forte tendência a se correlacionar com a duração da doença entre as variáveis explicativas principais (I, II, DD e CAGexp) ( $r^2 = 0.26$ ,  $p = 0.052$ ). Já a disfagia medida pela DOSS não teve correlação com as variáveis explicativas. Os escores DOSS e PAS, obtidos diretamente da videofluoroscopia, correlacionaram-se significativamente entre si ( $r^2 = 0.32$ ,  $p = 0.009$ , Spearman); mas não se associaram com as medidas de disfagia SWAL-Qol e SQ-red, nem com o item “disfagia” da escala NESSCA. **Discussão:** Esses resultados de fase piloto sugerem que o questionário SWAL-Qol não será validado para a MJD/SCA3. Ademais, tampouco o item “disfagia” da escala NESSCA foi validado pelos presentes resultados da videofluoroscopia. Entre as variáveis explicativas, apenas a duração da doença está se apresentando como associada à piora da disfagia. Embora este resultado seja bastante razoável, não tinha sido encontrado anteriormente, com estudos que utilizaram informações subjetivas. Em conclusão, os instrumentos subjetivos de medida da disfagia na DMJ não parecem ser confiáveis, e a mesma parece piorar com o tempo.