

REDUÇÃO DO IMC SE CORRELACIONA COM A GRAVIDADE DAS EXPANSÕES DE POLIGLUTAMINAS NA ATAXIA ESPINOCEREBELAR TIPO 3 (SCA3)

JONAS ALEX MORALES SAUTE; ANDREW CHAVES FEITOSA DA SILVA, KARINA DONIS, LAURA BANNACH JARDIM

Introdução: A ataxia espinocerebelar tipo 3 (SCA3) é uma doença neurodegenerativa autossômica dominante causada por mutações dinâmicas envolvendo expansões de poliglutaminas (CAGs), sendo considerada uma poliglutaminopatia (PoliQ). Há relatos anedotais de redução de peso em pacientes com SCA3, nunca tendo sido avaliado de forma sistemática as alterações nutricionais desta doença. **Objetivo:** Avaliar o índice de massa corporal (IMC) dos pacientes com SCA3 em comparação com indivíduos controles e correlacionar estes níveis com aspectos clínicos, moleculares e de neuroimagem. **Métodos:** Recrutamos 46 casos previamente diagnosticados com SCA3 e 42 indivíduos controles não-relacionados - como cônjuges ou cuidadores dos pacientes-, sendo realizados a medida de peso e de altura, além de avaliação clínica com os escores de ataxia e ressonância magnética nuclear avaliando a volumetria de estruturas infratentoriais nos pacientes. **Resultados:** Pacientes com SCA3 apresentaram IMC menor do que os controles ($p=0.01$), sendo o IMC correlacionado de forma inversa com o tamanho da expansão CAG ($R=-0.484$, $p=0.001$), a qual foi a única variável correlacionada de forma independente com o IMC no modelo de Regressão Linear. Não houve diferença de IMC com relação ao grau de disfagia. **Discussão:** Pacientes com SCA3 apresentam redução do IMC que é correlacionada de forma direta com a gravidade da mutação causal da doença. Em outras poliglutaminopatias o IMC é considerado como um fator modificador da doença, sendo demonstrado em modelos animais transgênicos que tratamentos que estabilizem o peso dos animais modificam também a sobrevida e as funções neurológicas. Desta forma, o estudo de fatores nutricionais merece ser estudado de forma detalhada na SCA3 e demais PoliQ.