

**APLICAÇÃO DA ESCALA SWAL-QOL DE DISFAGIA E SUA CORRELAÇÃO COM ASPECTOS CLÍNICOS, NUTRICIONAIS E MOLECULARES NA DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH**

Aline Dutra Russo, Laura Bannach Jardim, Jonas Alex Morales Saute, Karina Carvalho Donis, Rui D'Ávila, Gabriele Nunes Souza, Thais Lampert Monte, Tailise Conte Gheno, Gabriel Vasata Furtado, Carlos Roberto de Mello Rieder, Maria Luiza Saraiva Pereira, Raphael Machado de Castilhos, Artur Francisco Schumacher Schuh

Introdução: A pneumonia aspirativa recorrente devido à disfagia é uma das principais complicações tardias e causas de óbito da doença de Machado-Joseph (DMJ), uma condição neurogenética de herança autossômica dominante. Há poucos estudos sobre disfagia na DMJ, não havendo padronização de instrumentos para sua adequada avaliação. Objetivo: Validar a escala de disfagia SWAL-QoL na DMJ. Material e Métodos: 40 indivíduos com diagnóstico molecular de DMJ e 40 controles da mesma origem social foram estudados, nos quais se aplicou a SWAL-QoL e se realizaram medidas de IMC, de duração da doença, escalas de ataxia e de disfunção neurológica. Comparou-se o SWAL-QoL dos casos com o dos controles e foi feita a validação externa dos escores com os critérios de gravidade da doença. Resultados: A média±dp do SWAL-QoL total foi menor nos casos (74,4±12,8%) do que nos controles (93,7±6,9%) ( $p=0.0001$ , Mann-Whitney  $u$ ). A média±dp do IMC de casos e controles foi de 24.3±4.3 versus 27.3±6.4 ( $p=0.013$ , teste T). A SWAL-QoL dos casos associou-se apenas à CAGn expandida ( $R=0.475$ ,  $p=0.001$ , Spearman) e não ao IMC ou à duração da doença (ns). O trabalho é subprojeto do estudo "Caracterização de Novos Biomarcadores para a Doença de Machado-Joseph: Aspectos Endócrinos e Nutricionais", aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do HCPA, sob o número 10-513. Resultados e conclusões: A SWAL-QoL distinguiu claramente doentes de seus controles pareados e se associou à gravidade da mutação causal (CAGn). No entanto, não houve variação com a duração da doença, podendo indicar que a disfagia seja lentamente progressiva. A falta de correlação entre IMC e gravidade da disfagia sugere que esta não é a causa principal do emagrecimento nessa condição.