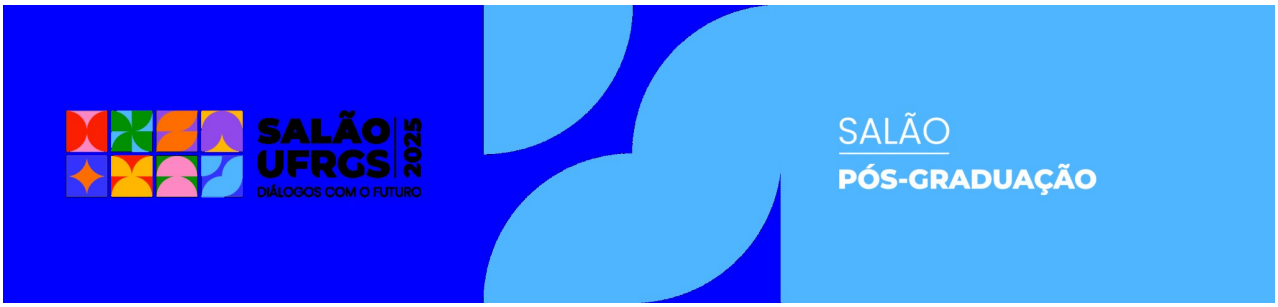


Evento	Salão UFRGS 2025: I SALÃO DA PÓS-GRADUAÇÃO
Ano	2025
Local	Campus do Vale - UFRGS
Título	Desfechos clínicos relevantes na perspectiva dos pacientes com SPG4, SPG7 e SPG76: um estudo da rede brasileira de axonopatias hereditárias (iAXON-Brazil)
Autor	FREDERICO ARRIAGA CRISCUOLI DE FARIAS
Orientador	JONAS ALEX MORALES SAUTE

RESUMO: As paraparesias espásticas hereditárias (PEH) são um grupo de doenças neurogenéticas que levam à degeneração comprimento-dependente do trato corticoespinhal, com consequente perda da capacidade de locomoção. A ausência de tratamentos modificadores do seu curso ocorre em parte pelo desconhecimento dos principais desfechos a serem utilizados em ensaios clínicos. Nesse contexto, a Rede iAXON Brazil HSP trata-se de um esforço multicêntrico brasileiro que foi iniciado para tornar possível atingirmos os tamanhos amostrais para estas definições, criando protocolos de avaliação e seguimento padronizados com medidas de desfecho de avaliação clínica (COAs), avaliação biomecânica da marcha e a construção de um banco de amostras biológicas. A rede é composta por 7 centros em 4 das 5 regiões do Brasil e é coordenada pelo Hospital de Clínicas de Porto Alegre. O objetivo do presente resumo é relatar os resultados iniciais a respeito dos principais COAs avaliados pelo clínico e autorreportados nos subtipos com maiores tamanhos amostrais. Apresentaremos os dados da avaliação baseline nos subtipos SPG4 (n=17), SPG7 (n=8) e SPG76 (n=8) para aos COAs avaliados pelo clínico: estágio Freidreich Ataxia Rating Scale (FARS), Spastic Paraplegia Rating Scale (SPRS) e Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA); e autorrelatado (PRO): escala de atividades de vida diária da FARS (FARS-ADL). Os escores da SPRS, SARA, bem como a PRO FARS-ADL diferiram significativamente entre os diferentes estágios de doença e em estágios agrupados como leve, moderado e avançado ($p<0.006$ para todas as comparações). Na SPG4, após uma duração média de 16 ± 8.36 anos, a média da SPRS foi de 18.18 ± 8.86 e da FARS-ADL foi de 8.18 ± 4.26, sendo a progressão pseudo longitudinal anual de 1,29/52 pontos para SPRS e 0.68/36 pontos para a FARS-ADL. Na SPG7, após um duração média de 22.7 ± 14.85 anos, a média da SPRS foi de 18.25 ± 9.44, da SARA de 12.5 ± 5.15 e da FARS-ADL foi de 18.88 ± 7.3, sendo a progressão pseudolongitudinal anual de 1.28/52 pontos para SPRS, 0.81/40 pontos para SARA e 0.89/36 pontos para a FARS-ADL. Na SPG76, após uma duração média de 19.38 ± 11.34 anos, a média da SPRS foi de 25 ± 6.72, da SARA de 16.38 ± 5.4 e da FARS-ADL foi de 12.63 ± 4.48, sendo a progressão pseudolongitudinal anual de 1.76/52 pontos para SPRS, 1.18/40 pontos para SARA e 0.94/36 pontos para a FARS-ADL. Houve forte correlação da SPRS com FARS-ADL para os 3 subtipos (Rho 0.786-0.916) e da SARA com a FARS-ADL na SPG7 e SPG76 (0.707-0.735). Os resultados iniciais da rede indicam necessidade de aumento do tamanho amostral para subtipos específicos de PEH e sugerem a definição de faixas de pontuação clinicamente relevantes, com clara separação entre estágios de doença. Além disso, evidenciam a relevância dos desfechos na perspectiva dos pacientes, com correlações fortes entre SPRS/SARA e o impacto nas atividades de vida diária, contribuindo para o entendimento dos COAs e o planejamento de futuros ensaios clínicos.

PALAVRAS-CHAVE: Rede de Pesquisa; Neurologia; Genética