



## SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA XXVIII SIC

paz no plural



<b>Evento</b>	Salão UFRGS 2016: SIC - XXVIII SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
<b>Ano</b>	2016
<b>Local</b>	Campus do Vale - UFRGS
<b>Título</b>	Aceitabilidade, Validação Externa e Responsividade da Escala NESSCA para a Ataxia Espinocerebelar Tipo 2
<b>Autor</b>	ESTELA DA ROSA RECKZIEGEL
<b>Orientador</b>	LAURA BANNACH JARDIM

Aceitabilidade, Validação Externa e Responsividade da Escala NESSCA para a Ataxia  
Espinocerebelar Tipo 2  
Autora: Estela da Rosa Reckziegel  
Orientadora: Laura Bannach Jardim  
UFRGS

A ataxia espinocerebelar tipo 2 (SCA2) é uma doença autossômica dominante causada por expansões da repetição CAG no gene ATXN2 [Pulst, 1996], que se caracteriza por um quadro neurológico complexo e progressivo [Cedeño, 2009]. A NESSCA (Escore do Exame Neurológico para Ataxias Espinocerebelares) é uma escala que compreende o exame neurológico completo e foi desenhada para a avaliação de pacientes com ataxias espinocerebelares (SCAs)[Kieling et al 2008]. Algumas escalas, entre elas a Scale of Assessment and Rating of Ataxia (SARA) [Schmitz-Hubsch et al 2006], já foram validadas para a SCA2. Enquanto a confiabilidade e a validade interna da NESSCA já foram demonstradas, sua validade externa foi apenas demonstrada para a SCA3.

**Objetivos:** realizar a validação da escala NESSCA para a SCA2 nos seus aspectos de aceitabilidade, validade externa e responsividade. **Métodos:** as escalas NESSCA e SARA foram aplicadas em pacientes sintomáticos com diagnóstico molecular de SCA2, provenientes de diferentes estados do Brasil (Ceará, Maranhão, Pernambuco, Rio de Janeiro, São Paulo e Rio Grande do Sul), em dois tempos (0 e 12 meses). A aceitabilidade foi avaliada através da distribuição dos escores obtidos e da presença ou ausência de efeitos *ceiling* e *roof*. A validade externa foi testada através dos parâmetros de gravidade: idade de início da ataxia de marcha e dos primeiros sintomas, duração da doença em relação aos primeiros sintomas (DDps) e em relação à ataxia de marcha (DDa), tamanho das repetições CAG normal e expandida (CAGexp) e escala SARA. A responsividade (capacidade da escala detectar mudanças clinicamente relevantes) foi estimada através da área sob a curva (AUC) da curva ROC (receiver operating characteristics curve; sensibilidade versus 1- especificidade) de cada um dos deltas da NESSCA observada versus estabilidade ou piora de acordo com a Impressão Global de Mudança do Paciente (PGI). A responsividade da SARA foi estimada para comparação. **Resultados:** 48 pacientes de 28 famílias e em diferentes estágios da doença foram avaliados. Nove sujeitos foram avaliados uma única vez (baseline); 37 foram avaliados duas vezes (no baseline e aos 12 meses), e uma paciente foi avaliada três vezes (no baseline, aos 12 e aos 24 meses). As 88 observações da NESSCA tiveram uma distribuição normal, com uma média  $\pm$  sd de  $14.86 \pm 4.46$  pontos e uma variação entre 1 e 27 pontos. A distribuição foi aparentemente linear, com menos de 15% dos escores ficando abaixo ou acima dos percentis 20 e 80. Em relação à validade externa, a NESSCA se correlacionou ( $p < 0.008$ ) com algumas das variáveis que expressam gravidade da doença: DDps ( $\rho=0.57$ ); DDa ( $\rho=0.55$ ); escala SARA ( $\rho=0.63$ ); e CAGexp ( $\rho=0.29$ ). A DDps e o CAGexp explicaram 44% da NESSCA na regressão. As AUC da NESSCA e da SARA foram de 0.61 (CI 95%: 0.38-0.84) e de 0.75 (CI 95%: 0.52-0.99) e não foram significativamente diferentes ( $p=0.28$ ). Os melhores pontos de corte (MID) para NESSCA e SARA foram 3.5 (com sensibilidade de 35.3% e especificidade de 88.9%) e 1.25 (com sensibilidade de 77.8% e especificidade de 82.4%). **Discussão:** A NESSCA mostrou-se aceitável e válida para o acompanhamento da SCA2. Apesar disso, sua responsividade à mudança foi bem menor do que a da SARA, na SCA2. Por isso, sugerimos que seja usada não como um desfecho primário mas sim secundário em futuros estudos nessa condição.