



Evento	Salão UFRGS 2020: SIC - XXXII SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2020
Local	Virtual
Título	Avaliação da Fala na Ataxia Espinocerebelar tipo 3 como possível biomarcador da doença
Autor	VICTOR HENRIQUE IGNACIO DE SOUZA
Orientador	LAURA BANNACH JARDIM

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL

BIC: Victor Henrique Ignácio de Souza

Orientadora: Prof^a Laura Bannach Jardim

AVALIAÇÃO DA FALA NA ATAXIA ESPINOCEREBELAR TIPO 3 COMO POSSÍVEL BIOMARCADOR DA DOENÇA

Justificativa: A Ataxia Espinocerebelar tipo 3/Doença de Machado Joseph (SCA3/DMJ) é condição incurável, devida à expansão de uma sequência repetitiva CAG no gene *ATXN3*. Incapacita progressivamente e reduz a sobrevida dos afetados. A patogênese começa antes dos primeiros sintomas e as terapias em desenvolvimento serão mais eficazes caso iniciadas pré-sintomaticamente. Porém não há biomarcadores de progressão validados para fases pré-sintomáticas.

Objetivos: (1) avaliar parâmetros quantitativos da fala na SCA3/MJD, (2) detectar se discriminam portadores sintomáticos, pré-sintomáticos e controles; e (3) correlacioná-los com o tempo da ataxia e com escores de incapacidade. **Métodos:** 30 sujeitos sintomáticos e 60 pessoas em risco, das famílias SCA3/MJD-HCPA, serão contactados. Convite, TCLE, entrevista padronizada e testes da fala serão aplicados por telefone e nessa ordem pelos examinadores (BIC incluso). A entrevista coletará dados clínicos e as "Atividades da Vida Diária" AVD-FARS. Os testes da fala avaliarão a frequência fundamental e variabilidade da fonação (vogal sustentada, contar 20-30), aerodinâmica (vogal sustentada) e diadococinesia (alternância de vogais e sílabas): as tarefas vocais gravadas serão analisadas pelo software PRAAT (www.praat.org). Quando as condições sanitárias permitirem, serão realizadas escala SARA e coleta de DNA para análise do *ATXN3* (duplo-cega). Ao final das coletas, a orientadora incluirá os genótipos e pseudonimizará os participantes, que serão alocados em um dos três grupos. As variáveis da fala serão comparadas entre os grupos e testaremos se se correlacionam com AVD-FARS e com "Tempo-Até-ou- Após-Ataxia": após início (nos sintomáticos) ou que falta até o início previsto (nos pré-atáxicos, determinado pelo CAGn e idade atual). Os testes estatísticos serão escolhidos de acordo com a distribuição das variáveis, para p de 0,05. Esse projeto de pesquisa teve emenda endereçada para sua realização remota aprovada pelo CEP em agosto-2020.

Agradecimentos: CNPq, FIPE-HCPA.