

RUSSO, Aline D¹; SOUZA, Gabriele N¹; MOREIRA, Júlia D⁶; CASTILHOS, Raphael M⁹; DONIS, Karina C^{1,3}; SCHUH, Artur S^{3,8}; D'ÁVILA, Rui^{1,3}; MONTE, Thaís L³; RIEDER, Carlos RM³⁷; SARAIVA-PEREIRA, M. Luiza²⁴⁶⁸; a FREITAS, Carine³; SAUTE, Jonas AM^{3,7}; JARDIM, Laura B (orientadora)^{2,5,7,8}

¹ Bolsistas de Iniciação Científica (CNPq/FAPERGS) e Graduandos da UFRGS. Serviços de ² Genética Médica e de ³ Neurologia do Hospital de Clínicas de Porto Alegre; Departamentos de ⁴ Bioquímica e de ⁵ Medicina Interna, e Programas de Pós-Graduação em ⁶ Bioquímica, em ⁷ Ciências Médicas e ⁸ em Genética e Biologia Molecular da Universidade Federal do Rio Grande do Sul; e ⁹ Instituto Nacional de Genética Médica Populacional (INAGEMP).

1 INTRODUÇÃO

A Doença de Machado-Joseph ou ataxia espinocerebelar do tipo 3 (SCA3/DMJ) é uma doença autossômica dominante de início na vida adulta. A DMJ/SCA3 causa degeneração progressiva do sistema nervoso central, especialmente das vias que controlam a coordenação motora. Ataxia, disartria e diplopia são alguns dos seus sintomas progressivos. Não há tratamento eficaz e a média de sobrevivência após o início dos indivíduos é de 21 anos. Uma das principais causas de óbito destes pacientes é a pneumonia aspirativa de repetição devido à disfagia (Kieling *et al.*, 2007) que apesar de ser um sintoma freqüente, até o momento, não foi avaliada por estudos sistemáticos com escalas padronizadas.

A SWAL-QoL (Quality of Life in Swallowing) é um questionário de avaliação da disfagia já validada para outras condições. O presente trabalho teve por objetivo dar início a validação deste questionário na DMJ/SCA3, correlacionando os resultados deste instrumento com aspectos clínicos, nutricionais e moleculares na doença.

2 MATERIAIS E MÉTODOS

Estudo caso-controle de 40 casos de indivíduos com DMJ/SCA3 versus 40 controles da mesma origem social, nos quais se aplicou a versão traduzida ao português da escala SWAL-QoL e se realizou avaliação nutricional com medidas de composição corporal - índice de massa corpórea (IMC), % de massa gorda. No grupo DMJ/SCA3, aplicaram-se também escalas de ataxia (NESSCA, SARA) e de incapacidade (Barthel), de qualidade de vida e de depressão (inventário de Beck, WHOQOL Brief).

O SWAL-QOL é composto por 44 itens com 11 domínios que analisam: deglutição como um fardo, desejo de se alimentar, tempo de se alimentar, frequência de sintomas, seleção do alimento, comunicação, medo de se alimentar, saúde mental, funcionamento social, sono e fadiga. A pontuação varia de 0 a 100, e quanto mais baixa se apresentar, pior a qualidade de vida em relação à disfagia (McHorney *et al.*, 2002).

Primeiro, comparou-se o SWAL-QoL do grupo DMJ/SCA3 com o grupo controle. Depois, procurou-se demonstrar a validade externa dos escores obtidos na DMJ/SCA3, procurando-se associar os mesmos a critérios de gravidade da doença.

Após se avaliar a distribuição das variáveis (Kolmogorov-Smirnov), as mesmas foram comparadas, nos dois grupos, com o teste t de Student ou com o teste U de Mann-Whitney. As correlações simples foram realizadas com os testes de Pearson ou Spearman, e as variáveis significativamente associadas na correlação simples foram analisadas posteriormente com modelo de regressão linear múltipla.

3 RESULTADOS

As características demográficas gerais dos indivíduos recrutados estão apresentadas no Quadro 1. Vê-se que, embora casos e controles fossem semelhantes em idade e gênero, os casos DMJ/SCA3 eram mais emagrecidos do que os seus controles.

A média do SWAL-QoL geral foi significativamente menor nos casos DMJ/SCA3 do que nos controles normais. Em oito dos 11 domínios, essa diferença foi novamente significativa (Quadro 2).

Em seguida, passou-se a buscar correlações entre o escore da disfagia medido pelo SWAL-QoL e duas consequências da progressão da doença: o emagrecimento e a gravidade das manifestações neurológicas.

O SWAL-QOL correlacionou-se significativamente com o IMC quando foram analisados casos e controles em conjunto ($r = 0.275$; $p = 0.03$). Entretanto, não houve diferença quando analisados os grupos separadamente. Em relação às variáveis que mediram a gravidade neurológica do quadro, não se encontrou associação da SWAL-QoL com a NESSCA ($r = -0.326$; $p = 0.085$), com a SARA ($p = 0,7$), com a gravidade geral da ataxia ($p = 0,47$).

Finalmente, testou-se se haveria associação entre a disfagia medida pela SWAL-QoL e a mutação causadora da DMJ/SCA3: essa correlação existe e é de moderada intensidade (r de 0.441; gráfico 1).

DISCUSSÃO

O SWAL-QoL distinguiu claramente doentes SCA3/DMJ de seus controles pareados e portanto parece ser uma escala promissora para medir disfagia nessa condição. No entanto, correlacionou-se apenas com a gravidade da mutação e não com qualquer dos parâmetros de progressão da doença medidos – duração da doença, gravidade geral da ataxia de marcha, SARA e NESSCA – embora esta última tenha demonstrado uma tendência à associação. Um resultado muito interessante e anteriormente sugerido aqui se confirmou: o emagrecimento dos pacientes SCA3/DMJ associou-se apenas à CAGn expandida e não à duração da doença ou à disfagia, medida pelo SWAL-QoL. Portanto, é de se supor que a disfagia, embora importante, não progride tanto quanto a doença e não é a causa principal do emagrecimento destes doentes. Na continuação, mais doentes, com maior duração da doença, serão incluídos, assim como será realizada a comparação teste/reteste dos resultados do SWAL-QoL.

REFERÊNCIAS

Quadro 1. Dados gerais sobre os indivíduos incluídos no estudo.

	Casos	Controles	Teste	Significância
Mulheres (total)	23 (44)	25 (43)	$\chi^2 = 0.303$, gl=1	ns
Idade m (sd)	41 (10.5)	39.4 (13.7)	t Test	ns
IMC m (dp)	24.3 (4.3)	27.3 (6.4)	t Test	0.013
Massa gorda	25.6%	28.1%	t Test	0.17
Taxa metabólica/basal m (dp)	1522.8 (316.8)	1639.8 (353.9)	t Test	ns
Circunferência abdominal m (dp)	84.9 (11.2)	90.7 (16.3)	t Test	0.06
CAG do alelo expandido	75.3 (3)	-	-	-
Idade de início da doença	35.2 (10)	-	-	-
Duração da doença	5.7 (2.2)	-	-	-

Quadro 2. O SWAL-QoL em indivíduos com DMJ/SCA3 versus controles normais.

	Casos	Controles	Teste	Significância
SWAL-QoL total	74.4 (12.8)	93.7 (6.9)	Mann-Whitney U	0.0001
Domínios				
Alimentação como um fardo	80 (17)	100 (0)		0.0001
Desejo de se alimentar	82.6 (16.4)	94.9 (13.7)		0.001
Duração da alimentação	74.7 (34.6)	90.7 (13.7)		ns
Frequência de sintomas	81.5 (14)	97.7 (4)		0.0001
Seleção de alimentos	84.6 (22.7)	85.9 (25.6)		ns
Comunicação	62.2 (24)	95 (20.9)		0.0001
Medo de se alimentar	66.2 (26)	97.8 (5)		0.0001
Saúde mental	81.3 (22.9)	100 (0)		0.0001
Social	84.9 (21)	99.6 (2)		0.0001
Sono	67.3 (34)	82.6 (22.2)		ns
Fadiga	57.9 (27)	86.2 (18)		0.0001

Gráfico 1. O SWAL-QoL na DMJ/SCA3 varia com o CAGn ($r = -0.441$; $p = 0.005$).

