

Introdução: A doença de Machado-Joseph (DMJ) é uma doença genética de início na vida adulta com herança autossômica dominante que causa degeneração progressiva dos sistemas que controlam a coordenação motora. Não há tratamento eficaz para esta afecção, sendo a média de sobrevida dos indivíduos após o início dos sintomas de 21 anos e a principal causa de óbito a pneumonia aspirativa de repetição devido à disfagia. Apesar de a disfagia ser um sintoma frequente e com significativa morbidade e mortalidade, poucos estudos sistemáticos foram realizados avaliando este sintoma. Métodos: Estamos realizando um estudo de série de 40 casos consecutivos de indivíduos com DMJ em que será aplicada a versão traduzida ao português da escala auto aplicada de qualidade de vida em disfagia SWAL QOL e realizada avaliação nutricional (bioimpedância, medidas de pregas cutâneas e recordatório alimentar de 3 dias), escalas de ataxia e de disfunção neurológica (SARA, NESSCA, Índice Barthel), escalas de qualidade de vida e depressão (inventário de Beck, WHOQOL Brief). Os achados na SWAL QOL serão correlacionados com as variáveis tempo de doença, idade de início dos sintomas e tamanho de expansões CAG no gene ATXN3 (mutação causal da doença). Resultados: Até o momento, foram recrutados 28 casos, não tendo sido realizada ainda a análise estatística dos achados. Discussão: Não há escalas específicas de disfagia validadas para a DMJ, nem estudos bem delineados que avaliem detalhadamente o tipo de disfagia e quantifiquem sua gravidade nesta doença. A validação desta escala na DMJ, incluindo a sua validação externa para as demais variáveis clínicas, nutricionais e moleculares da doença permitirá a avaliação e seguimento de tratamentos voltados para a doença e para a disfagia, bem como possibilitará um maior entendimento desse sintoma nessa doença.