

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL  
ESCOLA DE ENFERMAGEM

Gabriele Nunes Souza

**EMAGRECIMENTO E QUALIDADE DE VIDA NA DOENÇA DE  
MACHADO-JOSEPH (DMJ/SCA3) EM UM SERVIÇO  
AMBULATORIAL ESPECIALIZADO**

**Porto Alegre**

**2012**

Gabriele Nunes Souza

**EMAGRECIMENTO E QUALIDADE DE VIDA NA DOENÇA DE  
MACHADO-JOSEPH (DMJ/SCA3) EM UM SERVIÇO  
AMBULATORIAL ESPECIALIZADO**

Trabalho de Conclusão de curso para obtenção do título de Enfermeiro do curso de enfermagem da Universidade Federal do Rio Grande do Sul.

Orientadora: Profa. Dra. Laura Bannach Jardim  
Co-Orientadora: Profa. Dra. Márcia Koja Breigeiron

**Porto Alegre**

**2012**

## **AGRADECIMENTOS**

À minha orientadora, Prof<sup>a</sup> Dra. Laura Jardim, pela oportunidade de participar de um grupo de pesquisa, pelos ensinamentos, sempre positiva em suas colocações, com grande incentivo à pesquisa, compreensiva, exemplo de profissionalismo, muito obrigada!

À minha co-orientadora, Prof<sup>a</sup> Dra. Márcia Kojá Breigeiron, pelas palavras de incentivo, atenta às minhas necessidades, pela disponibilidade, pelos ensinamentos, com admiração!

Aos colegas do grupo de pesquisa em neurogenética especialmente ao Jonas Saute e Aline Russo, pelos ensinamentos e coleguismo, durante a pesquisa e para realização deste trabalho.

Aos meus pais, pelo incentivo, pelo carinho e dedicação que tiveram durante esses anos de graduação, sempre me tranquilizando em momentos difíceis, almejando sempre o meu sucesso, muito obrigada!

A todos meus familiares que sempre me motivaram a concluir com êxito essa etapa da minha vida, principalmente, minha irmã Cecília Nunes, meus dindos Nelma e Pedro, minha avó Iolanda Maroso, e meu grande companheiro Alder Henrique, com carinho!

A minhas colegas, e grandes amigas que juntas sempre incentivamos uma a outra, com palavras de conforto e admiração, Thaís Carvalho e Louíse Vicielli, com carinho!

*A mente que se abre a uma nova ideia jamais  
voltará ao seu tamanho original.*

*Albert Einstein*

## RESUMO

A Doença de Machado-Joseph, também chamada de ataxia espinocerebelar (SCA) do tipo 3 (DMJ/SCA3), é uma condição neurogenética de herança autossômica dominante que afeta o sistema nervoso central. Ataxia, prejuízo da capacidade funcional e manifestações depressivas, que podem interferir na qualidade de vida, além do emagrecimento, são alterações clínicas advindas da DMJ/SCA3. Para tanto, a investigação de possíveis relações entre a qualidade de vida, manifestações neurológicas e aspectos emocionais poderá dar subsídios para esclarecer a perda de peso destes indivíduos. O estudo teve como objetivo analisar as condições nutricionais e a qualidade de vida de indivíduos com a doença de Machado-Joseph (DMJ/SCA3) atendidos em um serviço ambulatorial especializado. Foram recrutados 44 indivíduos com DMJ/SCA3 (grupo caso) e 41 indivíduos hígidos para DMJ/SCA3 (grupo controle). Os instrumentos utilizados para o grupo caso foram: WHOQOL-*brief* (qualidade de vida), Índice de Barthel (capacidade funcional), inventário de depressão de *Beck* (BDI), e escalas de NESSCA e SARA (comprometimento neurológico). Ambos os grupos foram avaliados pelo estado nutricional utilizando-se bioimpedânciometria e medidas antropométricas. Os aspectos bioéticos foram respeitados. Em relação aos resultados, do total da amostra, 54,1% ( $n=46$ ) era do sexo feminino, com média de idade de 41,0 (DP=10,5) anos para grupo caso e 39,9 (DP=10,0) anos para o grupo controle. O início dos sintomas foi de 35,2 (DP=10,0) anos, o tempo de doença 5,7 (DP=2,2) anos, e o tamanho de repetições CAG de 75 (DP=3). Quanto aos aspectos nutricionais, o grupo caso apresentou-se mais emagrecido em todos parâmetros avaliados, principalmente no Índice de Massa Corporal (IMC) e pregas cutâneas quando comparado ao grupo controle ( $P<0,05$ ). Quanto aos domínios de qualidade de vida, apenas o referente às relações sociais apresentou escore reduzido. E nem na capacidade funcional, mas as manifestações depressivas foram significativas, e se correlacionaram com o IMC, ( $R=-0,414$ ) e ( $P=0,010$ ). Quanto às manifestações neurológicas o escore SARA e NESSCA foram de 11,2 (DP=3,8) e de 14,2 (DP=4,3), respectivamente. Com base nesses dados conclui-se que a DMJ/SCA3 leva a perda de peso proporcional entre os dois tecido (adiposo e ostemuscular), que esta associado à CAGn expandida, e que não possui relação com a qualidade de vida, mas os sintomas depressivos interferem no emagrecimento desses pacientes.

**Descritores:** Doença de Machado-Joseph. Enfermagem. Perda de massa corporal. Qualidade de vida.

## LISTA DE FIGURAS

<b>Figura 1</b> – Associação entre a incapacidade funcional (Barthel) e as manifestações depressivas (BDI).....	29
<b>Figura 2</b> - Correlação entre o escore de Índice de Barthel e a escala de NESSCA..	31
<b>Figura 3</b> - Associação entre manifestações depressivas (BDI) entre a perda de peso (IMC).....	32
<b>Figura 4</b> - Associação entre a perda de peso e o tamanho da repetição CAG expandida.....	36
<b>Figura 5</b> – Associação entre os escores BDI e os escores do domínio social do WHOQOL- <i>Brief</i> .....	37

## SUMÁRIO

<b>1 INTRODUÇÃO</b> .....	<b>8</b>
<b>2 OBJETIVOS</b> .....	<b>10</b>
2.1 Objetivo geral.....	10
2.2 Objetivos específicos.....	10
<b>3 REFERENCIAL TEÓRICO</b> .....	<b>11</b>
3.1 Doença de Machado Joseph/Ataxia Espinocerebelar do tipo 3 .....	11
3.2 Condições nutricionais .....	14
3.3 Qualidade de vida .....	16
<b>4 METODOLOGIA</b> .....	<b>18</b>
4.1 Delineamento do estudo .....	18
4.10 Aspectos bioéticos .....	24
4.2 Local.....	18
4.3 Amostra .....	19
4.4 Tamanho amostral.....	19
4.5 Critérios para seleção.....	20
4.6 Variáveis.....	20
4.7 Instrumentos de coleta dos dados .....	20
4.8 Coleta dos dados .....	22
4.9 Análise dos dados.....	23
<b>5 RESULTADOS E DISCUSSÃO</b> .....	<b>25</b>
5.1 Características gerais .....	25
5.2 Características nutricionais gerais.....	25
5.3 Qualidade de vida, depressão e incapacidade funcional na DMJ/SCA3.....	27
5.4 Aspectos neurológicos .....	31
5.5 Emagrecimento nos pacientes com DMJ/SCA3 e sua relação com os aspectos emocionais .....	32
5.6 Relações entre o emagrecimento e o dano neuronal.....	33
5.7 Escore reduzido no domínio relação social (WHOQOL- <i>brief</i> ) na DMJ/SCA3 .....	36
<b>6 CONCLUSÃO</b> .....	<b>38</b>
<b>REFERÊNCIAS</b> .....	<b>40</b>

<b>ANEXO A: Termo de Consentimento Livre e Esclarecido dos Casos .....</b>	<b>44</b>
<b>ANEXO B: Termo de Consentimento Livre e Esclarecido dos Controles .....</b>	<b>47</b>
<b>ANEXO C: Termo de Compromisso para Uso de Dados .....</b>	<b>50</b>
<b>ANEXO D: Declaração de responsabilidade como Pesquisador -chefe .....</b>	<b>51</b>
<b>ANEXO E- WHOQOL-brief: Instrumento para Avaliar a Qualidade de Vida .....</b>	<b>52</b>
<b>ANEXO F: Escala NESSCA .....</b>	<b>55</b>
<b>ANEXO G: Escala SARA .....</b>	<b>57</b>
<b>ANEXO H: Inventário Beck.....</b>	<b>59</b>
<b>ANEXO I: Índice de Barthel .....</b>	<b>61</b>
<b>ANEXO J: Carta de Aprovação do Projeto - HCPA .....</b>	<b>63</b>
<b>ANEXO K: Carta de Aceite COMPESQ da Escola de Enfermagem/UFRGS .....</b>	<b>64</b>

## 1 INTRODUÇÃO

A Doença de Machado-Joseph, também chamada de ataxia espinocerebelar (SCA) do tipo 3 (DMJ/SCA3), é uma doença genética com herança autossômica dominante, que causa degeneração progressiva do Sistema Nervoso Central (SNC), especialmente das vias que controlam a coordenação motora (TAKIYAMA *et al.*, 1993; KAWAGUCHI *et al.*, 1994). Neste contexto, ataxia de marcha e de membros, disartria e diplopia são alguns achados frequentes na doença (JARDIM *et al.*, 2001a).

A DMJ/SCA3 faz parte do grupo poliglutaminopatias que estão associadas à repetição de aminoácidos glutamina na proteína específica. No caso da DMJ/SCA3, a mutação causadora é uma expansão de sequência repetitiva CAG na matriz de leitura de um dos alelos do gene *ATXN3* (TAKIYAMA *et al.*, 1993; KAWAGUCHI *et al.*, 1994).

As SCAs não dispõem de nenhum tratamento específico que melhore funcionalmente os indivíduos portadores. Dados prévios mostram que, na região sul do Brasil, a maioria dos indivíduos com DMJ/SCA3 tem o início dos sintomas na vida adulta, em média entre os 32 e os 36 anos de idade (JARDIM *et al.*, 2001b; KIELING *et al.*, 2007). A sobrevida média dos indivíduos após o início dos sintomas é de 21 anos, e está diretamente relacionada à repetição CAG no alelo mutante. Além disso, a sequência CAG expandida está inversamente associada à idade de início: sequências expandidas maiores promovem o aparecimento dos sintomas em tempo mais precoce (MARUYAMA *et al.*, 1995; MACIEL *et al.*, 1995; VAN DE WARRENBURG *et al.*, 2002; KIELING *et al.*, 2007).

Dentre as alternativas terapêuticas para determinadas patologias do grupo poliglutaminopatias, as questões nutricionais apresentam certa importância clínica, onde intervenções dietéticas parecem ser eficazes quanto aos aspectos antropométricos, no momento que foram capazes de interromper o processo de dano neurológico e aumentar a sobrevida de animais em modelo transgênico (DUAN *et al.*, 2003). No entanto, não há indícios na literatura de que o uso de alguma terapia nutricional tenha algum papel clínico para a DMJ/SCA3 em humanos.

Embora seja uma condição eminentemente neurológica, o grupo de pesquisa em neurogenética da Universidade Federal do Rio Grande do Sul/ Hospital de Clínicas de Porto Alegre (UFRGS/HCPA) já descreveu que os pacientes com DMJ/SCA3 apresentam emagrecimento, não estando, este sinal clínico, relacionado diretamente às dificuldades motoras da deglutição (SAUTE *et al.*, 2011). Neste contexto, os aspectos nutricionais da

DMJ/SCA3 passaram a ser valorizados há pouco tempo, havendo necessidade de seu melhor entendimento.

Outro aspecto muito significativo para a DMJ/SCA3 é que, por ser neurodegenerativa e, portanto, incapacitante, em geral, os pacientes tornam-se confinados a uma cadeira de rodas, ou mesmo, a um leito, ao decorrer do tempo. Estudos apontam que sintomas depressivos e de ansiedade são apresentados frequentemente nos pacientes com DMJ/SCA3, o que leva à percepção desmotivada sobre a própria condição de saúde, conseqüentemente prejudicando a qualidade de vida dos indivíduos atáxicos (CECCHIN *et al.*, 2007, SAUTE *et al.*, 2010).

Deste modo, minha atuação como bolsista de Iniciação Científica no grupo de pesquisa em neurogenética da UFRGS/HCPA, citado anteriormente, no qual os principais estudos são sobre a DMJ/SCA3, motivou a realização desse trabalho. Como acadêmica de enfermagem, no referido grupo de pesquisa, tenho atividades nas consultas ambulatoriais, na coordenação das agendas médicas e de pacientes que participam de um ensaio clínico randomizado, como também nas reuniões científicas no Centro de Pesquisa/HCPA. Deste modo, tive a oportunidade de observar a grande preocupação de diversos especialistas sobre a condição de emagrecimento de pacientes com diagnóstico de DMJ/SCA3 apresentam ao longo da evolução clínica da doença. A partir destas observações, surgiu o interesse em avaliar os aspectos clínicos (nutricionais), bem como a qualidade de vida de pacientes portadores de DMJ/SCA3. A existência de uma relação entre tais fatores poderá aprimorar estratégias de cuidado individualizado.

Um dos aspectos muito importantes do presente estudo consiste em que os seus resultados poderão disponibilizar futuras medidas para melhora da qualidade de vida dos pacientes por meio de um plano de cuidado interdisciplinar que atenda as suas necessidades. O enfermeiro tem a responsabilidade de identificar e questionar aspectos clínicos relevantes, colaborando no aprimoramento de protocolos assistenciais a serem seguidos pelos profissionais de saúde. As alterações da qualidade de vida e de medidas nutricionais que possam ser descobertas a partir da realização deste projeto, motivarão modificações nos protocolos assistenciais que poderão trazer melhoria da assistência para os pacientes com DMJ/SAC3.

## **2 OBJETIVOS**

### **2.1 Objetivo geral**

Analisar as condições nutricionais e a qualidade de vida de indivíduos com a doença de Machado-Joseph (DMJ/SCA3) atendidos em um serviço ambulatorial especializado.

### **2.2 Objetivos específicos**

- Comparar as medidas nutricionais de indivíduos portadores de DMJ/SCA3 com as medidas dos indivíduos controles não relacionados;
- Analisar os domínios de qualidade de vida de indivíduos com DMJ/SCA3;
- Correlacionar as medidas nutricionais com os domínios de qualidade de vida e com os escores de depressão e de incapacidade funcional nos indivíduos com DMJ/SCA3;
- Correlacionar as medidas nutricionais obtidas e os domínios de qualidade de vida, respectivamente, com a idade de início dos sintomas, idade atual, tamanho da sequência repetitiva CAG expandida e escalas de dano neurológico, em indivíduos com DMJ/SCA3.

### 3 REFERENCIAL TEÓRICO

#### 3.1 Doença de Machado Joseph/Ataxia Espinocerebelar do tipo 3

A DMJ/ SCA3 é uma doença genética autossômica dominante, neurodegenerativa e de curso lento e progressivo. O nome “Machado- Joseph” faz alusão ao nome das duas primeiras famílias descendentes de portugueses, nas quais foram descritas pela primeira vez os sintomas da DMJ/ SCA3 na década de 1970 (NINDS, 2011).

Dentre as ataxias, a SCA3 é um dos subtipos mais comuns no mundo, correspondendo a cerca de 84,2% dos diagnósticos realizados no Brasil, e a 21,0% dos diagnósticos de SCA no mundo (SEQUEIROS *et al.*, 2012; SCHOLS *et al.*, 2004).

No Brasil, a sua prevalência varia conforme a região: no estado do Rio Grande do Sul (RS), estimou-se a prevalência geral em 3:100.000 indivíduos (PRESTES *et al.*, 2008), sendo que a maior prevalência encontrada foi de 106:100.000, no município de General Câmara/RS. Mundialmente, a maior prevalência de DMJ/SCA3 foi encontrada na Ilha das Flores no arquipélago dos Açores/República Portuguesa, onde chega a atingir uma proporção de 1:140 indivíduos (NINDS, 2011).

A etiologia da DMJ/ SCA3 está relacionada à repetição do aminoácido glutamina em uma proteína específica, sendo que os portadores da doença possuem uma mutação causada pela expansão da sequência repetitiva CAG na matriz de leitura de um dos alelos do gene *ATXN3*, localizado no cromossomo 14q32.1. Esse gene produz a ataxia espinocerebelar do tipo 3, onde, em virtude dessa mutação, gera uma poliglutamina defeituosa, que, quando acumulada nos neurônios, provoca disfunção e morte nos mesmos (TAKIYAMA *et al.*, 1993; KAWAGUCHI *et al.*, 1994 ; NINDS, 2011). O exame molecular que confirma a repetição expandida do códon CAG é o padrão-ouro para o diagnóstico da doença (PAULSON,2012).

Dados prévios demonstram que o tamanho da repetição do nucleotídeo CAG se correlaciona diretamente com a gravidade dos sintomas, ou seja, quanto maior o número de repetições, mais graves são os sintomas. E ainda, quanto maior o número de repetições, mais cedo os sintomas se manifestam (MARUYAMA *et al.*, 1995).

As manifestações clínicas incluem: ataxia de marcha, disartria, incoordenação apendicular, disfagia, síndrome piramidal (com hiper/hiporeflexia e espasticidade), oftalmoplegia externa progressiva, sinais extrapiramidais, alterações sensoriais, neuropatia periférica, perda de peso e distúrbios do sono (KIELING *et al.*, 2007; KLOCKGETHER *et*

*al.*, 1998), além de disfunção miccional, fasciculações da face e da língua, e alterações do sistema nervoso autônomo (NINDS, 2011).

A DMJ/SCA3 não dispõe de nenhum tratamento específico que beneficie funcionalmente os pacientes, no entanto, há terapias que melhoram sua sintomatologia. Dentre as terapias não-farmacológicas disponíveis são citadas: a fonoterapia, auxiliando na melhoria da disartria e disfagia, e a fisioterapia, que auxilia, principalmente, na melhora da marcha atáxica, reduzindo os riscos de quedas e dificuldades relacionadas às atividades da vida diária (NINDS, 2011; SILVA, 2010). Quanto à farmacoterapia, o uso de levodopa, fármacos antiespasmódicos e toxina botulínica, benzodiazepínicos, antidepressivos, entre outros, faz-se necessário (NINDS,2011). No entanto, para a maioria dos medicamentos, não há estudos que comprovem eficácia especificamente em indivíduos com DMJ/SCA3 (D'ABREU *et al.*, 2010).

Prevê-se que a DMJ/SCA3, assim como outras SCAs, será objeto de ensaios clínicos, tão logo terapias potenciais emergjam de estudos pré-clínicos.

Por ser uma doença neurodegenerativa, o prognóstico da DMJ/SCA3 é ruim, e comumente, com a evolução dos sinais e sintomas, os indivíduos necessitam do uso de cadeira de rodas e, posteriormente, encontram-se na condição de acamados (JARDIM *et al.*, 2001a). Desta forma, trata-se de uma doença incapacitante de grande impacto emocional, não somente para o indivíduo com a doença, pelo prejuízo da autonomia de conduzir sua vida, mas também para sua família, que possui um papel fundamental na compreensão e no apoio de seus familiares portadores da doença.

Diante das manifestações clínicas e do prognóstico citados acima os portadores da doença de DMJ/SCA3 ao longo do tempo apresentam um comprometimento significativo em sua capacidade funcional, ou seja, perdem autonomia em realizar tarefas diárias do cotidiano para própria automanutenção. Entre essas atividades incluem-se aquelas consideradas básicas como: alimentar-se, vestir-se, levantar-se da cama ou da cadeira, andar, usar o banheiro e controlar fezes e urina denominadas atividades da vida diária (AVDs) (CIF, 2003).

Sendo assim, a capacidade funcional poder ser avaliada por instrumentos padronizados que analisam a capacidade do indivíduo em realizar essas AVDs, importante que sejam rápidos e fáceis de aplicar por qualquer profissional da área da saúde. Na literatura existem vários instrumentos validados e versões amplamente utilizadas em pesquisas clínicas, sendo a maioria deles classificado como indivíduo capaz, aquele que executa as tarefas diárias (domínios) com ou sem ajuda de algum dispositivo (bengala ou andador, por exemplo) ou auxílio de uma pessoa (CANAPPELE, 2007). Nesse contexto, avaliar o grau de

comprometimento da funcionalidade dos pacientes de DMJ/ SCA3 é de extrema importância, para identificar o quanto as manifestações neurológicas e clínicas estão afetando a qualidade de vida dessa população.

Outro fator que acompanha os pacientes ao passar do tempo de doença é o estado depressivo o qual se torna evidenciado, no momento que os indivíduos passam a não exercer mais as atividades domésticas pelo qual estavam aptos em período de higidez. Além disso, a desmotivação propiciada pelo quadro clínico e pelo mau prognóstico da doença torna o estado depressivo evidente. Entretanto, a depressão não está entre os sintomas usualmente descritos na DMJ/SCA3, apesar de que, na clínica, é comum o uso de antidepressivos entre os pacientes. Independente do estado depressivo, indivíduos com DMJ/SCA3 podem ter sua qualidade de vida afetada por diversos fatores.

Atualmente a depressão é uma patologia psíquica que afeta mundialmente a saúde de milhões de pessoas, diante desse cenário, aplicar métodos que possam quantificar o quanto uma população específica esta comprometida aos sintomas depressivos, facilitará os profissionais de saúde a planejar estratégias de cuidados para o tratamento mais terapêutico e não somente farmacológico da depressão. Principalmente, em pacientes neurodegenerativos que acabam tornando-se depressivos por apresentaram sintomas cognitivos como: pensamentos pessimistas e ideias de incapacidade devido ao mau prognóstico da doença primária. Existem diversos instrumentos de avaliação da sintomatologia da depressão, como por exemplo: o inventário de depressão de Beck ou *Beck Depression Inventory* (BDI) o qual foi elaborado com objetivo de medir a severidade dos episódios depressivos sendo uns dos instrumentos amplamente utilizados e validados em pesquisas clínicas, de auto-avaliação.

Retomando os aspectos neurológicos específicos da doença, ou seja, lembrando que os neurônios do cerebelo são os mais afetados devido à mutação herdada, os indivíduos portadores de DMJ/SCA3 sofrem com essa disfunção neurológica de coordenação motora, que pode afetar atividades fundamentais como o olhar, a fala, a marcha e o equilíbrio. Essas manifestações aparecem conforme o tempo de doença dos pacientes, o exame neurológico é fundamental para acompanhar o estado clínico dos portadores de DMJ/SCA3.

A progressão da DMJ/SCA3 tem sido medida em estudos de história natural, acompanhando coortes prospectivas tanto na Europa como no Brasil. Esses estudos mediram as taxas de piora neurológica obtidas com a aplicação de escalas clínicas como: a *International Cooperative Ataxia Rating Scale* (ICARS) [D'ABREU *et al.*, 2007], *Scale for the Assessment and Rating of Ataxia* (SARA) [JACOBI *et al.*, 2011], *Neurological Examination Score for Spinocerebellar Ataxia* (NESSCA) [JARDIM *et al.*, 2010] e a

*Composite Cerebellar Functional Score* (CCSF) [TEZENAS DU MONTCEL *et al.*, 2012]. Escalas clínicas são desenvolvidas para medir a progressão de uma doença, como também, para apontar os desfechos principais dentro do curso natural da mesma.

Além das manifestações neurológicas, indivíduos com DMJ/SCA3, ao longo da doença, tornam-se mais emagrecidos. Questiona-se se este emagrecimento poderia ser um sinal de agravamento da disfagia, por exemplo. Dentro deste contexto, um estudo realizado pela equipe de pesquisa em neurogenética da UFRGS/HCPA sugeriu não haver relação entre o emagrecimento dos pacientes e a disfagia apresentada pelos mesmos (SAUTE *et al.*, 2011). Também é desconhecido se a perda de peso tem relação direta com a fisiopatologia da doença, esta, ainda, pouco conhecida. Segundo o Saute (2011), pacientes com DMJ/SCA3 apresentaram Índice de Massa Corporal (IMC) menor que indivíduos saudáveis e, também, uma sensibilidade periférica aumentada à insulina. Neste mesmo estudo, não houve correlação significativa do IMC com as escalas neurológicas, e a única variável independente relacionada à perda de peso foi o comprimento de repetição CAG expandida; entretanto, os achados foram preliminares, com base em um grupo de pacientes com duração de doença relativamente longo, existindo a necessidade de maiores análises sobre o tema.

Para tanto, o manejo com indivíduos crônico neurodegenerativos deve ser de forma integral, onde, o profissional de saúde possa perceber as necessidades emergentes dos mesmos, e não apenas fixar-se nas manifestações clínicas relacionadas e conhecidas da patologia. Deste modo, os profissionais de saúde, diante de suas avaliações clínicas, precisam buscar novas alternativas terapêuticas para complementar o tratamento paliativo dos indivíduos com DMJ/SCA3, instrumentalizando-se com tecnologias diversificadas de trabalho e aprimorando sua assistência humanística.

### **3.2 Condições nutricionais**

A alimentação promove crescimento e ganho de peso, conseqüentemente, o indivíduo que, por alguma razão, não se alimenta de forma adequada, emagrece. O estado nutricional é tradicionalmente definido por termos antropométricos (JAHSEN *et al.*, 2003). As medidas antropométricas são utilizadas como indicadores diretos do estado nutricional, sendo de baixo custo, e com resultados confiáveis. Estes dados são correlacionados com valores padrão de acordo com sexo e idade (KAMIMURA *et al.*, 2002).

Dentre as medidas antropométricas, o (IMC), valor resultante da razão entre o peso corporal (kg) e o quadrado da altura (m<sup>2</sup>), é considerado importante indicador do estado

nutricional de adultos. As medidas de pregas cutâneas (subescapular, tríceps, bíceps e circunferência abdominal) também são amplamente utilizadas para avaliar e monitorar o estado nutricional. Além das medidas supra citadas, outros métodos de avaliação, tais como inquéritos alimentares, o *Dual Energy X-ray Absorptiometry* (DEXA) e a Bioimpedância Elétrica (BIA), são descritos como complementares para a avaliação do estado nutricional (BIN *et al.*, 2007).

O método de BIA, para análise da composição corporal, tem sido validado em diversas pesquisas para a obtenção de dados de forma rápida e segura. Ele consiste em uma transmissão da corrente elétrica e sua captura, feita por quatro sensores/transmissores metálicos que, em contato com as mãos e pés, registram a impedância dos segmentos corporais entre os membros superiores, tronco e os membros inferiores, entretanto, conforme o modelo utilizado para realizar o exame de BIA, os transmissores são colocados apenas nos membros superiores. Variações na impedância já foram correlacionadas com a taxa metabólica basal de um indivíduo, com a integridade das membranas celulares e com as proporções de massa magra e massa gorda (HEYWARD, 2000; JAMBASSI *et al.*, 2010; EICKEMBERG *et al.*, 2011). O método foi validado e pode ser utilizado individualmente para inferir essas variáveis biológicas.

A vantagem da escolha da BIA, como método de avaliação e monitoramento do estado nutricional, está no fato de ser uma técnica não invasiva e prática, com alta velocidade no processamento das informações, podendo ser realizada no leito dos pacientes, que estima, além dos componentes corporais, a distribuição dos fluidos nos espaços intra e extracelulares, bem como a qualidade, tamanho e integridade celular (EICKEMBERG *et al.*, 2011).

Atualmente, a BIA tem sido validada para estimar a composição corporal de indivíduos saudáveis, e em diversas situações clínicas, como desnutrição, traumas, doenças neurológicas, câncer, pré e pós-operatório, hepatopatias, insuficiência renal, gestação, bem como em crianças, idosos e atletas (EICKEMBERG *et al.*, 2011). Importante ressaltar que se trata de um exame prático e simples que não exige treinamento específico, podendo ser aplicado pela equipe de enfermagem, pois complementa com a verificação do peso diário dos pacientes, muitas vezes, realizada por esses profissionais nas unidades hospitalares conforme prescrição.

### 3.3 Qualidade de Vida

Organização Mundial de Saúde (OMS) definiu qualidade de vida (QV) como “a percepção do indivíduo de sua posição na vida, no contexto da cultura e sistema de valores nos quais ele vive e em relação aos seus objetivos, expectativas, padrões e preocupações” (WHO,1998).

Antigamente esse conceito de QV era bastante vinculado ao estado de saúde das pessoas, isto é, considerando apenas se o indivíduo sofre por ter alguma afecção ou não. Atualmente, os valores e os costumes culturais interferem nessa autoavaliação da qualidade de vida, e são considerados com grande relevância.

Esse conceito tem orientado pesquisas por meio da aplicação de instrumentos específicos que expressam os aspectos relacionados ao ambiente físico, emocional, social e psicológico, imprescindíveis para o alcance de estado harmônico que traduzem a qualidade de vida. Neste sentido, a iniciativa da OMS de desenvolver estratégias de avaliação da qualidade de vida surge a partir da necessidade de uma medida verdadeiramente internacional de qualidade de vida e um compromisso com a promoção contínua de uma abordagem holística à saúde (WHO, 1998).

A importância de mensurar a QV aumentou significativamente devido à valorização da perspectiva do paciente quanto ao seu estado de saúde, permitindo avaliar o real impacto de uma enfermidade no seu cotidiano sob um aspecto multidimensional, ou seja, além da redução de mortalidade e morbidade, no momento que os aspectos emocionais, sociais e físicos são considerados (FLECK, 2010). Além do mais, os resultados obtidos da avaliação da QV já são utilizados como desfecho em diversos ensaios clínicos e como medida de efetividade e qualidade dos cuidados em saúde.

A mensuração da QV pode ser realizada por diversos instrumentos desenvolvidos por especialistas, como, por exemplo, o *World Health Organization Quality of Life instrument* (WHOQOL-100) elaborado, em 1995, pelo Grupo de Qualidade de Vida da OMS (*The WHOQOL Group*), construído para uso internacional sob uma perspectiva transcultural e validado em diversos idiomas. O instrumento de origem apresenta 100 questões objetivas, contudo, diante da necessidade de instrumentos curtos que demandem pouco tempo para o seu preenchimento, e que mantenham boas características psicométricas, fez com que o Grupo de Qualidade de Vida da OMS desenvolvesse uma versão abreviada do WHOQOL-100, o *WHOQOL-brief* (WHO, 1998), amplamente difundido. Esta versão abreviada produz um

perfil de qualidade de vida, é autoaplicável, podendo ser, também, administrada pelo entrevistador.

Em um cenário onde o comprometimento dos indivíduos com DMJ/SCA3 é tanto físico quanto emocional, podendo trazer prejuízos à qualidade de vida pelas limitações que a doença impõe, o reconhecimento de necessidades individualizadas favorece uma assistência mais condizente por parte da equipe multiprofissional. Junto a isto, a preocupação quanto à influência do estado nutricional na qualidade de vida destes indivíduos pode favorecer ações dos profissionais envolvidos na prevenção de complicações subsequentes, na escolha do tratamento e na melhora da abordagem clínica como um todo.

## 4 METODOLOGIA

### 4.1 Delineamento do estudo

Estudo observacional caso-controle, de caráter quantitativo.

Trata-se de estudo aninhado no *baseline* de outro estudo intitulado “Caracterização de Novos Biomarcadores para a Doença de Machado-Joseph: aspectos endócrinos e nutricionais”, coordenado pela Prof<sup>ª</sup>. Dr<sup>ª</sup>. Laura Bannach Jardim e desenvolvido pelo grupo de pesquisa em neurogenética da UFRGS/HCPA.

### 4.2 Local

O ambulatório de Pesquisa em Neurogenética, esta vinculado ao Grupo de Pesquisa em Neurogenética do Centro de Pesquisa Clínica do HCPA. Este grupo já existe há alguns anos e está vinculado aos diretórios do CNPq e da UFRGS - DIRETÓRIO DOS GRUPOS DE PESQUISA NO BRASIL<sup>1</sup>. Por sua vez, o Centro de Pesquisa Clínica do HCPA possui convênio com a Fundação Médica do Rio Grande do Sul e estabelece parcerias com instituições públicas e privadas para o desenvolvimento de projetos colaborativos em âmbito local, regional e nacional (PORTAL DA SAÚDE/SUS<sup>2</sup>).

O ambulatório de Pesquisa em Neurogenética atende uma média de cinco portadores de DMJ/SCA3 semanalmente, conforme a necessidade dos pacientes e de acordo com os projetos de pesquisa em andamento. No presente projeto, indivíduos recrutados para a amostra foram atendidos no ambulatório, tanto por médicos como pela acadêmica de enfermagem, autora deste estudo. A equipe é constituída por investigadores multiprofissional composta por médicos e acadêmicos de Enfermagem e de Medicina, devidamente treinados, de acordo com a investigação envolvida.

Os controles foram vistos em uma única consulta, que incluiu entrevista, apresentação do estudo, obtenção do TCLE e avaliação nutricional. Já os pacientes (que indicaram seus controles) foram vistos em pelo menos duas consultas, para aquisição dos dados apresentados deste presente estudo.

---

<sup>1</sup> *Diretório dos Grupos de Pesquisa no Brasil*- constitui-se em bases de dados que contém informações sobre os grupos de pesquisa em atividade no País, vinculado ao Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq).

<sup>2</sup> *Portal da saúde/SUS* – site informativo sobre ações do Ministério da Saúde/Brasil.

### 4.3 Amostra

Foram recrutados 44 indivíduos com DMJ/SCA3 (grupo caso) e 41 indivíduos hígidos para DMJ/SCA3 (grupo controle) para o presente estudo.

A captação dos indivíduos com DMJ/SCA3 ocorreu por meio de uma carta-convite de participação de um ensaio clínico proposto pelo Ambulatório de Pesquisa em Neurogenética do Centro de Pesquisa Clínica, junto ao Serviço de Genética. Os pacientes que aceitaram o convite, e, portanto, foram considerados aptos para participarem do estudo, segundo critérios de inclusão pré-estabelecidos (descritos a seguir), foram convidados a assinar um Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) [ANEXO A] onde consta que os dados coletados passam a compor um banco de dados informatizado.

Os controles foram recrutados entre os cuidadores e acompanhantes dos indivíduos com DMJ/SCA3, desde que não relacionados com os mesmos. O motivo de não incluir no estudo pessoas relacionadas (consanguinidade positiva) como controles é o de que alguns poderiam ser portadores da mutação, ainda assintomáticos do ponto de vista neurológico, e que já pudessem ter manifestações nutricionais. Para o estudo do efeito da CAG expandida, incluir parentes como controles poderiam obscurecer diferenças entre os grupos. Para o recrutamento dos controles não relacionados, indivíduos provenientes do mesmo meio social e com idade semelhante a dos indivíduos com DMJ/SCA3, como por exemplo, seus cônjuges, foram convidados para o estudo, e os que concordaram, a assinar um TCLE (ANEXO B).

### 4.4 Tamanho amostral

Como esse estudo foi aninhado no *baseline* de outro estudo intitulado “Caracterização de Novos Biomarcadores para a Doença de Machado-Joseph: aspectos endócrinos e nutricionais” (projeto 10-513), seu tamanho amostral dependeu do recrutamento realizado para este último.

Salienta-se que múltiplos desfechos serão avaliados em nossos estudos, simultaneamente, entretanto em sua maior parte não há dados suficientes – por não haver estudos prévios a este respeito – para o adequado cálculo amostral.

No projeto 10-513, o biomarcador considerado a priori o mais provavelmente relevante foi à insulina. Portanto, considerando o projeto 10-513, o tamanho da amostra foi calculado para o desfecho “insulina sérica”, o qual foi avaliado em pacientes sintomáticos com DMJ/SCA3. Foi calculado que, para se encontrar uma variação de 3.5 unidades

(considerando o desvio-padrão de 5,6) entre indivíduos com DMJ e controles, seriam necessários 40 pares (40 casos e 40 controles) de acordo com o teste *t* de *Student* para amostras independentes. O tamanho da amostra foi estimado para um poder de estudo de 80%, com o grau de significância de 5%.

Entretanto, para o presente estudo, foram recrutados 44 indivíduos com DMJ (grupo caso) e 41 sem risco para mutação patogênica (grupo controle).

#### **4.5 Critérios para seleção**

Para essa investigação foram utilizados os seguintes critérios: diagnóstico molecular prévio de DMJ/SCA3; independência de marcha; e período de até dez anos de duração da doença.

Os indivíduos com idade menor ou igual a 16 anos, bem como indivíduos consanguíneos foram excluídos do estudo.

#### **4.6 Variáveis**

Como variáveis de desfecho comum aos indivíduos com DMJ/SCA3 e aos indivíduos controles foram selecionadas: IMC, pregas cutâneas, circunferência abdominal e bioimpedanciometria. Como variáveis de desfecho adicional, apenas para os indivíduos com DMJ/SCA3, foram selecionadas: qualidade de vida, conforme domínios do *WHOQOL-brief*, manifestações depressivas, conforme BDI, incapacidade motora, conforme Escala de Barthel, e manifestações neurológicas conforme SARA e NESSCA. Como variáveis independentes, ou sejam, causais, foram selecionadas: sexo e idade (para ambos os grupos), e idade de início da doença, duração da doença e tamanho da CAG expandida (para o grupo caso).

#### **4.7 Instrumentos de coleta dos dados**

O *WHOQOL-brief*, utilizado para a avaliação da QV, tem validação para uso no Brasil (SAUPE *et al.*, 2004). Este instrumento é composto por 26 questões e quatro domínios, sendo duas questões gerais, uma referente à vida e a outra à saúde, as quais não estão incluídas nas equações estabelecidas para análise dos resultados. As demais 24 questões são referentes a quatro domínios e suas respectivas facetas, como segue: Domínio I - físico: focalizado nas facetas - dor e desconforto, energia e fadiga, sono e repouso; Domínio II – psicológico:

focalizado nas facetas - sentimentos positivos, pensar, aprender, memória e concentração, autoestima, imagem corporal e aparência, e sentimentos negativos; Domínio III - relações sociais: focalizado nas facetas - relações pessoais, suporte (apoio) social, e atividade sexual; Domínio IV - meio-ambiente: abordando as facetas - segurança física e proteção, ambiente no lar, recursos financeiros, cuidados de saúde e sociais. Os dados obtidos por meio deste instrumento foram analisados conforme modelo estatístico, com equações para obtenção dos escores para cada domínio e o escore total transformado, que varia de 0 a 100, onde os escores de valores mais elevados representam uma alta QV, e os escores de valores menos elevados representam piora na QV para determinado domínio (SAUPE *et al.*, 2004; FLECK, 2003).

O Índice de Barthel é um instrumento que avalia o nível de independência funcional nas áreas de cuidados pessoais e de mobilidade, isto é, a capacidade funcional dos indivíduos em realizarem suas atividades do cotidiano, ou seja, suas atividades básicas. O instrumento avalia dez dessas atividades básicas, que incluem: alimentação, banho, vestuário, higiene pessoal, eliminações intestinais, eliminações vesicais, uso do vaso sanitário, passagem cadeira-cama, deambulação e uso de escadas. Na versão original, cada item é pontuado de acordo com a capacidade do indivíduo em realizar tarefas de forma independente, com alguma ajuda ou de forma dependente. Há uma pontuação específica para cada nível ou classificação, com pesos variáveis estabelecidos para cada item. O valor máximo é de 100 pontos, sendo que uma pontuação de 0-15 indica dependência total; 20-35, dependência grave; 40-55, dependência moderada; 60-95, dependência leve; 100, independente. (MAHONEY; BARTHEL, 1965).

O BDI é um instrumento autoaplicável, validado para o Brasil, com o objetivo de quantificar quadros de depressão leve, moderada e severa tanto em indivíduos em internação hospitalar quanto indivíduos em atendimento ambulatorial. Este instrumento consiste de 21 itens, incluindo sintomas sentidos e atitudes expressas pelo indivíduo em relação a sua última semana, com escores que variam de 0 a 63 pontos e cujas intensidades são de 0 a 3 para cada item. Se a soma dos itens obterem escore inferior a 10, indica ausência de depressão, de 11 a 18, depressão leve, de 19 a 29, depressão moderada, e, acima de 30, depressão grave (GORENSTEIN *et al.*, 1995).

Para a mensuração da gravidade das manifestações neurológicas foram utilizadas a SARA e a NESSCA. A escala SARA proposta por Schmitz-Hübisch (2006) avalia a ataxia de acordo com a incapacidade do paciente. A SARA é dividida em oito partes: 1- marcha (0-8 pontos); 2- postura (0-6 pontos); 3- sentar (0-4 pontos); 4- alterações na fala (0-6 pontos); 5- teste índice-índice (0-4 pontos); 6- teste índice-nariz (0-4 pontos); 7- movimentos alternados (0-

4 pontos) e 8- teste calcânhar Joelho (0-4 pontos). Os subitens 5 a 8 são realizados bilateralmente e o escore é definido por meio das médias entre os lados direito e esquerdo. A pontuação total da escala é de 40 pontos quanto maior a pontuação, pior o desempenho (GUIMARÃES, 2012).

Já a NESSCA é composta por 18 itens gerando um escore total que varia também de 0 a 40, onde zero é nenhum comprometimento. A sua avaliação do exame neurológico padronizado tem como foco as principais manifestações das SCAs, mas principalmente a DMJ/SCA3. Quatorze itens fazem parte desse exame neurológico padrão : coordenação axial, coordenação apendicular, presença de nistagmo, oftalmoparesias, presença de retração palpebral, presença de disartria, manifestações piramidais, manifestações distônicas, presença de rigidez, presença de blefaroespasma, presença de bradicinesia, trofismo distal, presença de fasciculações, e percepção tátil. Os quatro itens restantes, de caráter subjetivo, dependem das informações relatadas pelo paciente e focalizam disfagia, câimbras, vertigem e disfunção esfinteriana (KIELING *et al.*, 2008; D'ABREU *et al.*, 2007; JARDIM *et al.*, 2010; JACOBI *et al.*, 2011; TEZENAS DU MONTCEL *et al.*, 2012).

#### **4.8 Coleta dos dados**

O período de coleta dos dados ocorreu de maio a outubro de 2011. Neste período foram coletados os seguintes dados: a) pela acadêmica de enfermagem: aplicação do questionário do WHOQOL-*brief*, realização das medidas antropométricas (peso, altura e pregas cutâneas) e corporais (BIA), bem como a coleta das características demográficas de todos os indivíduos participantes do estudo; b) pelos demais integrantes do grupo de pesquisa: Escalas BDI e de Barthel (autoaplicadas) e mensuração dos escores clínicos NESSCA e SARA dos indivíduos com DMJ/SCA3. Todos os instrumentos foram aplicados durante as consultas no ambulatório de Pesquisa em Neurogenética.

Salienta-se que a coleta do peso e da altura foi aferida pela balança eletrônica Toledo (Toledo do Brasil Indústria de Balanças Ltda., São Paulo, Brasil), a altura foi aferida com o paciente descalço, ereto, com o peso igualmente distribuído nos dois pés, com as pernas juntas, com o olhar para frente e com a linha de visão perpendicular ao corpo. As pregas cutâneas foram medidas com o paciente em posição ereta, com auxílio de um adipômetro Cescorf (Porto Alegre, RS, Brasil), cuja precisão interna é de 0,1mm. Para medir a circunferência abdominal foi realizada a marcação do ponto médio entre a costela e a crista ilíaca, e nessa marcação foi utilizada uma fita métrica para circundar o abdome do paciente.

Como já citado, o método da BIA consiste em uma transmissão da corrente elétrica, que dependendo do aparelho utilizado (*Biodynamics*, modelo 450), varia a frequência emitida, no entanto, sempre será imperceptível para o indivíduo. Dessa forma, essa corrente se dá por quatro sensores metálicos que, em contato com as mãos e pés, registram a impedância dos segmentos corporais entre os membros superiores, tronco e os membros inferiores. O uso da BIA permite inferir a taxa metabólica basal de um indivíduo, a integridade das membranas celulares e as proporções de massa magra e massa gorda (HEYWARD, 2000; JAMBASSI *et al.*, 2010; EICKEMBERG *et al.*, 2011).

Para o diagnóstico molecular, as medidas da expansão CAG foram, anteriormente, realizadas no Laboratório de Genética Molecular do Serviço de Genética Médica do HCPA.

Todos os dados coletados foram armazenados no banco de dados do Ambulatório de Neurogenética.

#### **4.9 Análise dos dados**

Os dados foram tabulados e analisados por meio do *Statistical Package for Social Science (SPSS)*, versão 18.0.

Estatística descritiva foi utilizada para análise das variáveis discretas, estas apresentadas pela média, desvio padrão da média (DP), mediana e percentis (25-75), e para as variáveis categóricas, apresentadas por frequência absoluta e relativa.

As variáveis contínuas (idade atual, idade de início dos sintomas, IMC, pregas cutâneas, circunferência abdominal e BIA) foram comparadas entre os dois grupos (grupo caso e grupo controle), utilizando-se o Teste *t Student* para variáveis paramétricas e o Teste de *Mann-Whitney* para variáveis não paramétricas.

A variável categórica (sexo) foi comparada entre os grupos pelo teste de *Qui-quadrado*.

A correlação entre o emagrecimento (IMC, pregas e BIA), QV (escores do *WHOQOL-brief*), bem como a gravidade da doença (tamanho da repetição CAG expandida, escores NESSCA e SARA, idade atual e idade início dos sintomas) e os aspectos emocionais (Índice de Barthel e Inventário Beck) foi realizada por meio do Teste de Pearson, se padrão paramétrico, ou Teste de Spearman, caso padrão não paramétrico.

Após os teste de correlação foi realizado o teste de regressão linear simples para identificar a real relação de causa e efeito das variáveis citadas acima, ou seja, confirmar a correlação do emagrecimento (IMC) com a TMB, BDI e idade, com as manifestações

neurológicas (escores NESSCA e SARA e duração da doença) e por fim com o dano celular primário (tamanho da repetição CAG expandida e idade de início).

Para todos esses testes estatísticos foi considerado o intervalo de confiança (IC) de 95%, ou seja, um  $P < 0,05$ .

#### **4.10 Aspectos bioéticos**

Este projeto segue as recomendações das Diretrizes e Normas Regulamentadoras de Pesquisa envolvendo seres humanos do Conselho Nacional de Saúde (BRASIL,1996). Também cabe ressaltar que o mesmo faz parte de um projeto maior, anteriormente mencionado, o qual foi aprovado pelo Comitê de Ética do HCPA, estando em registro no Grupo de Pesquisa e Pós-Graduação (GPPG)/HCPA (ANEXO J). Os TCLEs do estudo maior encontram-se em anexo.

## 5 RESULTADOS E DISCUSSÃO

### 5.1 Características gerais

Foram coletados dados relacionados a 85 indivíduos, destes, 44 com diagnóstico de DMJ/SCA3 (grupo caso) e 41 considerados hígidos para a DMJ/SCA3 (grupo controle). Do total da amostra, houve perda de 13,6% ( $n=6$ ) dos dados referentes aos instrumentos para qualidade de vida, gravidade da doença e aspectos emocionais, para o grupo caso, devido a dados incompletos.

As características gerais da amostra estão apresentadas na Tabela 1. O total da amostra, 54,1% ( $n=46$ ) era do sexo feminino, com distribuição semelhante entre casos e controles. A faixa etária apresentou média para os grupos caso e controle de 41,0 (DP=10,5) e 39,9 (DP=13,6) anos, respectivamente (ns). Considerando o grupo caso, as médias da idade de início da sintomatologia, de duração da doença e do tamanho da sequência repetitiva expandida foram de 35,2 (DP=10,0) anos, 5,7 (DP=2,2) anos e 75 (DP=3) repetições CAG, respectivamente.

Dados prévios mostraram não haver diferença significativa entre homens e mulheres quanto à proporção ou gravidade da doença (DÜRR *et al.*, 1995; DESTEFANO *et al.*, 1995). Quanto à idade de início da sintomatologia, Jardim (2001b) mostra uma média entre os 32 e os 36 anos de idade, dado que se assemelha ao encontrado no presente estudo. Ressaltando que a idade de início dos sintomas está inversamente associada ao número de sequências expandidas, ou seja, quanto menor a idade do indivíduo no início dos sintomas, maior é o número de repetições que essa pessoa tem no seu alelo do gene mutado (KIELING, C. *et al.*, 2007). Dessa forma, o número de repetições da sequência expandida promove o aparecimento dos sintomas em idade mais precoce.

### 5.2 Características nutricionais gerais

Os casos apresentaram-se significativamente mais emagrecidos do que os controles em quase todos os parâmetros utilizados na presente análise (TABELA 1) a exceção foi à circunferência abdominal, na qual houve uma forte sugestão de diferença entre os grupos ( $P=0,055$ ). Em termos proporcionais e considerando os controles como referência, houve redução de 11,3% do IMC, de 20,7% da prega cutânea subescapular e de 29,2% da prega cutânea suprailíaca.

A BIA revelou que a perda de peso, nos DMJ/SCA3, afetou tanto a massa magra como a massa gorda, havendo perda de peso corporal proporcional, envolvendo tanto o tecido adiposo como o osteomuscular. Esse resultado sugere um processo crônico subjacente. Ademais, a BIA demonstrou que a taxa metabólica basal é semelhante entre os dois grupos – ou seja, o emagrecimento observado na DMJ/SCA3 não pode ser explicado por um consumo aumentado de energia (TABELA 1).

Segundo a classificação da OMS (1995), os valores de IMC entre 18,5 a 25,9 são considerados normais, o grupo caso enquadra-se nessa variação desejável, já o grupo controle se classifica na faixa de 25 a 29,9 sendo assim, qualificados com sobrepeso. Quando comparados os dois grupos há uma diferença significativa entre eles, por outro lado os valores do índice de massa corporal de ambos os grupos não determinam risco de saúde para doenças cardiovasculares, por exemplo.

**Tabela 1-** Caracterização da amostra a dados demográficos e nutricionais. Porto Alegre/RS – 2011/2012.

Variáveis		Controles n= 41	Casos n=44	P
Idade (DP)		39.9 (13.6)	41 (10.5)	NS *
Sexo (M/F)		18/23	21/23	NS**
Idade de início dos sintomas (DP)			35.2 (10)	
Tempo de Doença (DP)			5.7 (2.2)	
CAGn (DP) variação			75.2 (3) 69 a 81	
IMC (kg/m <sup>2</sup> ) (DP)		27.4±6.5	24.3±4.3	0.011*
Pregas Cutâneas (mm) (DP)	Subescapular	18.8 ± 8.9	14.9 ± 6	0.023*
	Suprailíaca	20.2 ± 9.7	14.3 ± 7	0.002*
Circunferência abdominal(cm)		90,9 ± 16,5	84,9 ± 11	0.055*
Massa magra (%)		71.9±8.6	74.3 ± 8.5	NS
Massa gorda (%)		28.1 (8.6)	25.7 (8.5)	NS*
Taxa Metabólica Basal (TMB) [cal]		1653,8 ± 356,5	1522,8 ± 316,8	NS
TMB/peso (cal/kg)		22.4±2.6	23.2±2.6	NS

\*Teste *t-Student*; \*\* Teste Qui-quadrado; NS = não significativo ( $P>0,05$ ).Fonte: Pesquisa de campo 2011-2012.

Embora o IMC seja um importante indicador do estado nutricional dos adultos, não se considera adequado utilizá-lo de forma isolada para analisar o perfil nutricional de uma população específica: outras medidas antropométricas são necessárias. Por exemplo, um IMC elevado pode ser resultado não apenas de sobrepeso, mas também de edema ou de hipertrofia muscular (BIN, 2007). Por isso, realizamos as medidas das pregas cutâneas e da circunferência abdominal.

Os dados mostraram a existência de fortes correlações lineares positivas entre IMC ( $\text{kg}/\text{m}^2$ ) e pregas cutâneas (mm) e entre IMC ( $\text{kg}/\text{m}^2$ ) e circunferência abdominal (cm) [ $P < 0,0001$ ] – o que era de se esperar. A relação com o IMC se mostrou mais forte para a medida da circunferência abdominal ( $R=0,788$ ), seguida da prega cutânea suprailíaca ( $R=0,629$ ) e da prega cutânea subescapular ( $R=0,583$ ). A homogeneidade dos resultados obtidos entre os parâmetros de aferição do estado nutricional validou o IMC como critério geral de análise do peso dos nossos pacientes.

Interessantemente, Saueressig e Berleze (2010) também obtiveram a mais forte correlação com o IMC na circunferência abdominal, ainda que seu estudo averiguasse questões bastante diferentes deste presente estudo. Seu objetivo geral foi analisar os fatores que interferem na eficácia do tratamento da obesidade, considerando o fracasso na manutenção de dietas de emagrecimento, conforme dados da literatura. Em 39 pacientes que realizavam acompanhamento nutricional, a correlação entre IMC e CA foi de  $R=0,830$  ( $P < 0,001$ ).

### **5.3 Qualidade de vida, depressão e incapacidade funcional na DMJ/SCA3**

Os resultados sobre a QV, expressa por meio da aplicação do *WHOQOL-brief*, estão apresentados na Tabela 2. Os resultados de Cruz e colaboradores (2011), obtidos de uma grande amostra da população geral no Brasil, foram utilizados como referência para comparação com os domínios do *WHOQOL-brief*. Na presente amostra de casos DMJ/SCA3, apenas os escores obtidos no domínio social do *WHOQOL-brief* foram significativamente menores do que os observados na amostra da população brasileira (TABELA 2). Para os domínios que retratam o estado físico e psicológico houve sugestão de redução, porém sem significância estatística.

Esses resultados foram inesperados: imaginava-se encontrar uma redução geral na qualidade de vida dos casos DMJ/SCA3, afetando não somente o domínio físico, mas pelo menos também o psicológico. O fato que isso enfraquece os dados de qualidade de vida dos

portadores de DMJ/SCA3 deste estudo, já que não foram coletados os dados de QV dos controles, o que melhoraria o entendimento, principalmente do domínio físico, o qual era aguardado um valor baixo e significativo entre os pacientes de DMJ/SCA3. No entanto, por que a qualidade de vida do domínio social dos casos teria diferido da dos indivíduos brasileiros, enquanto os outros domínios não? Isso talvez sugira alguma diferença nos estratos sociais produzidos ou pela doença ou pelo recrutamento realizado, e dificulta, de fato, a análise.

**Tabela 2-** Dados quanto à qualidade de vida, a depressão e a incapacidade funcional na DMJ/SCA3. Porto Alegre/RS – 2011/2012.

	Físico	Psicológico	Relação Social	Meio-Ambiente	Barthel	BDI
<i>n</i>	38	38	38	38	38	38
Valor	55,2	60,8	68,8	59,6	93,8	11,76
DP	18,5	17,6	19,0	14,8	8,9	8,185

Fonte: Pesquisa de campo 2011-2012.

A Tabela 2 também mostra os resultados obtidos sobre a depressão medida pelo BDI, nos pacientes com DMJ/SCA3. Para a categorização de risco para quadros depressivos, a pontuação média alcançada no BDI, para o grupo caso, foi de 11,8 (DP=8,2) pontos, com pontuações que variaram de 0 (mínima) a 36 (máxima) pontos.

Em um estudo realizado por Gorenstein e Andrade (1996), cujo objetivo principal foi validar a versão em português do BDI, mostrou um valor médio do BDI de 8,5 (DP=7,0). Ao comparar os resultados deste presente estudo com esse escore, observa-se o aumento significativo do BDI na amostra de casos DMJ/SCA3 ( $P=0,03$ ). Estes resultados reforçam o fato de que indivíduos com DMJ/SCA3, quando apresentam-se em estado de depressão, este manifesta-se em grau leve, na sua grande maioria, quando comparados a pacientes hígidos.

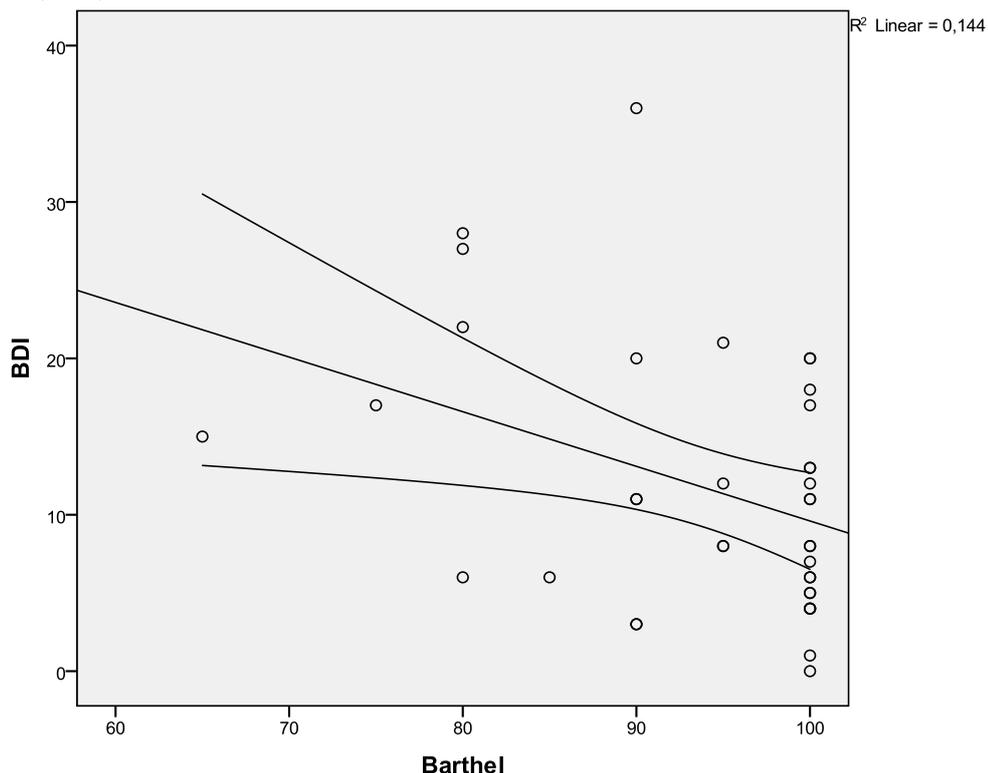
No presente grupo de casos, os escores foram compatíveis com ausência de depressão em 18 casos (48%); com depressão leve, em 11 (29%); com depressão moderada, em 8 (21%); e com depressão grave, em apenas um caso (3% dos casos estudados). Todos os indivíduos continuaram sendo acompanhados por seus médicos e suas manifestações depressivas, quando presentes, foram manejadas com medicação ou psicoterapia pela equipe de médicos do ambulatório de pesquisa em neurogenética.

Os resultados não surpreendem: eles reforçam as repetidas evidências de que indivíduos com DMJ/SCA3 apresentam mais manifestações depressivas do que seus

controles. Estudos anteriores do grupo local (MONTE *et al.*, 2003; CECCHIN *et al.*, 2004; SAUTE *et al.*, 2010), além de outros (KLINKE *et al.*, 2010) já haviam demonstrado essa evidência.

Por que os pacientes se deprimem é questão controversa. Enquanto achamos que nossos resultados locais reforçam a hipótese da depressão reacional, outros encontraram evidências em favor de uma explicação biológica, primária, para a depressão na DMJ (PEDROSO *et al.*, 2012). No nosso primeiro estudo sobre as manifestações depressivas na DMJ/SCA3, observamos uma correlação significativa (ainda que fraca) entre o escore do BDI e a incapacidade funcional, medida pelo índice de Barthel (CECCHIN *et al.*, 2004). Na amostra atual, observamos essa mesma correlação entre o Barthel e o BDI, com um  $R = -0,14$  ( $P = 0,03$ ) [Figura 1].

**Figura 1** – Associação entre a incapacidade funcional (Barthel) e as manifestações depressivas (BDI).



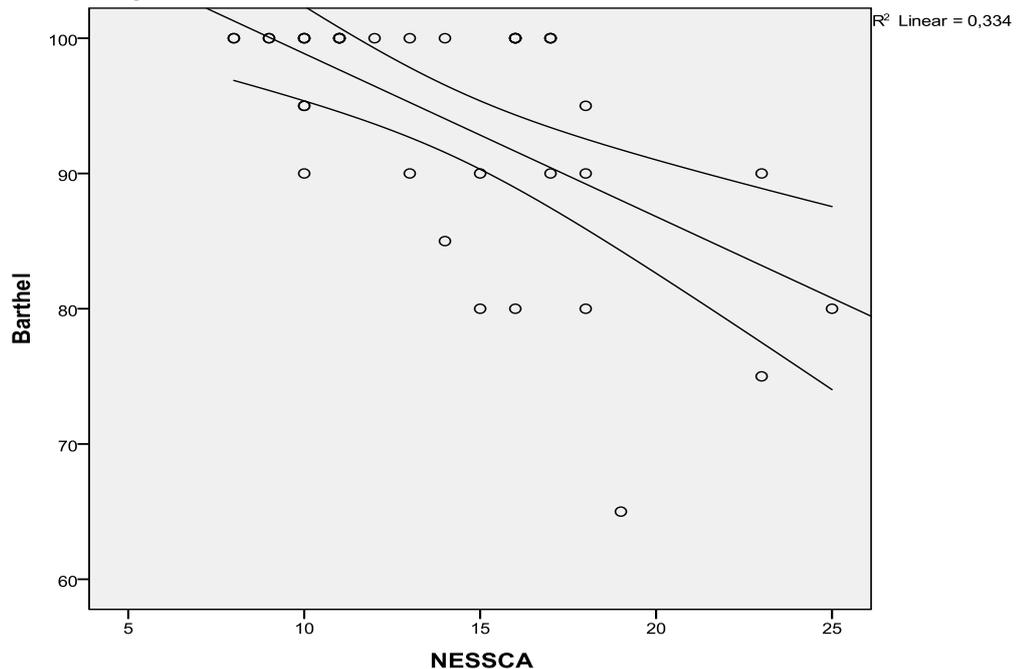
No entanto, a pontuação média alcançada no Índice de Barthel, para o grupo caso, foi de 93,8 (DP=8,9) pontos, com pontuações que variaram de 65 (mínima) a 100 (máxima) pontos (TABELA 2). Ou seja, os indivíduos com DMJ/SCA3 foram classificados como quase completamente independentes na execução das funções da vida diária. É interessante mencionar que embora ainda muito utilizado, o índice de Barthel apresenta esse efeito de teto

em quase todas as condições neurológicas as quais ele foi aplicado (ou seja, um escore ruim demora muitos anos para ser alcançado), o que reduz a capacidade da escala de acompanhar mudanças sutis nas atividades da vida diária, nos estágios iniciais e médios da DMJ/SCA3. Por isso, é pouco provável que os resultados obtidos no índice de Barthel nos auxiliem a entender mudanças na qualidade de vida ou nos aspectos nutricionais dos portadores de DMJ/SCA3.

No entanto, quando os escores do Índice de Barthel foram comparados aos escores do NESSCA, que mensurou a gravidade das manifestações neurológicas, os dados mostraram a existência de uma correlação linear negativa ( $R=-0,334$ ) entre as variáveis para o grupo caso (FIGURA 2). Ou seja, há uma tendência em se obter maiores valores nos escores do Índice de Barthel à medida que os valores de escores do NESSCA diminuem ( $P=0,002$ ). Isto mostra que, apesar do grau de comprometimento funcional, devido às manifestações neurológicas que os indivíduos com DMJ/SCA3 apresentam, os mesmos não percebem dificuldades na execução de suas tarefas diárias, ou melhor, a escala utilizada (índice de barthel) promove o efeito teto, dito anteriormente.

Por outro lado, se amostra do estudo fosse maior, e o tempo de duração da doença entre os pacientes também, talvez este efeito teto pudesse não ocorrer, pois pacientes com o comprometimento neurológico maior, teriam uma autopercepção diferenciada desta amostra aqui apresentada, devido às manifestações clínicas que já poderiam afetar consideravelmente a capacidade funcional.

**Figura 2** - Correlação entre o escore de Índice de Barthel e a escala de NESSCA.



#### 5.4 Aspectos neurológicos

Como os déficits neurológicos podem afetar tanto a qualidade de vida como o estado nutricional (objetivo geral deste estudo) de um afetado pela DMJ/SCA3, os escores das escalas NESSCA e SARA obtidos na presente amostra serão apresentados a seguir.

A NESSCA é um escore que varia de zero (exame neurológico normal) a 40 pontos (máximas alterações neurológicas encontradas em um paciente com uma ataxia espinocerebelar). Para as manifestações neurológicas na DMJ/SCA3, a pontuação média alcançada na NESSCA, no presente estudo, foi de 14,2 (DP=4,3) pontos, com pontuações que variaram de 10,0 (mínima) a 17,0 (máxima) pontos. A SARA, por sua vez, também varia de zero (normal) a 40 pontos (máximas alterações atáxicas). O escore médio da SARA foi de 11,2 (DP=3,8), com uma variação de 8 a 14. Essas distribuições foram semelhantes a outras, encontrada em outros estudos (KIELING *et al.*, 2008; JARDIM *et al.*, 2010; SAUTE *et al.*, 2010).

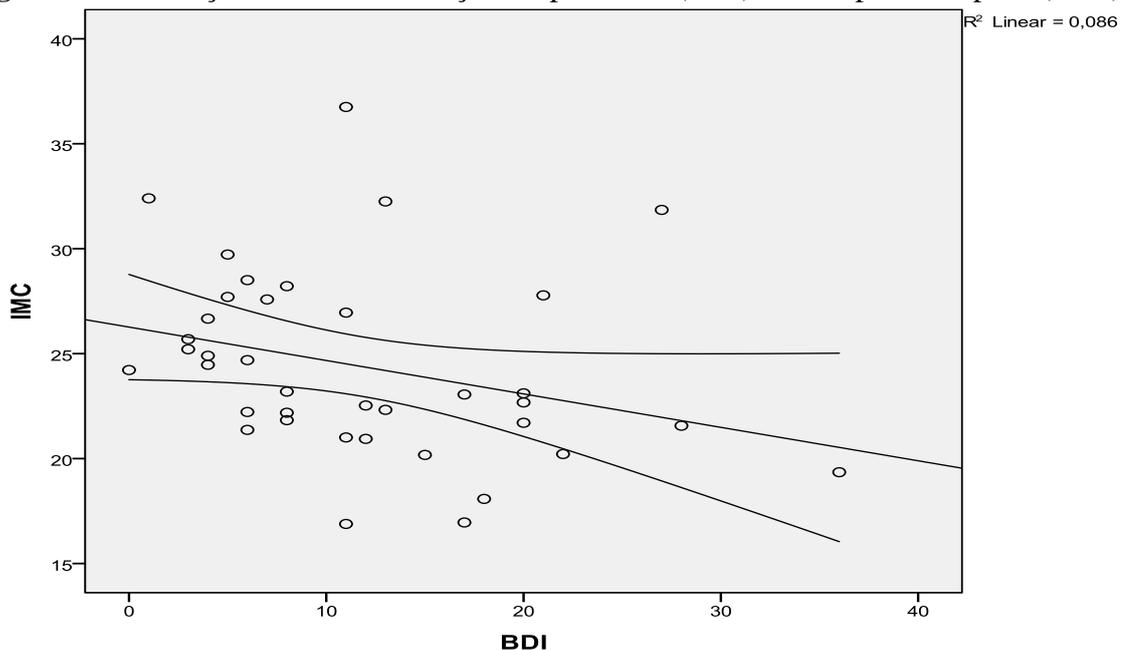
São descritivas e devem ser mencionadas, pois são escalas que avaliam o comprometimento neurológico dos pacientes por meio de exames padronizados e validados por esses instrumentos.

### 5.5 Emagrecimento nos pacientes com DMJ/SCA3 e sua relação com os aspectos emocionais

Como apresentado anteriormente, a qualidade de vida dos pacientes com DMJ/SCA3 só é menor do que a da população geral no domínio social, enquanto as manifestações depressivas foram significativamente maiores nessa mesma amostra (TABELA 2).

Quando se procurava encontrar quais as dimensões subjetivas avaliadas no presente estudo – qualidade de vida, depressão, incapacidade funcional – poderiam estar relacionadas com o emagrecimento, o IMC pareceu se correlacionar apenas com os escores do inventário *beck* (BDI), e não com os escores do WHOQOL-*brief* nem com os do índice Barthel. Os dados mostraram a existência de uma correlação linear negativa ( $R=-0,414$ ) entre os valores de IMC ( $\text{Kg}/\text{m}^2$ ) e BDI ( $P=0,010$ ) no grupo caso (FIGURA 3).

**Figura 3-** Associação entre manifestações depressivas (BDI) entre a perda de peso (IMC).



Esse achado se confirmou na análise de regressão. Outras variáveis também se associaram nesse mesmo teste estatístico como: a taxa metabólica basal, a idade, e o BDI, com ( $P=0,04$ ) para todos, respectivamente. E como dito, anteriormente confirmou a não relação com os domínios do WHOQOL-*brief* e o índice de Barthel.

Em conclusão, as dimensões subjetivas qualidade de vida e incapacidade funcional conforme a análise realizada deste presente estudo não devem influenciar na perda de peso

dos pacientes de DMJ/SCA3, ou seja, não são causa nem consequência do emagrecimento, neste grupo.

### 5.6 Relações entre o emagrecimento e o dano neuronal

Na presente amostra, como mostrado anteriormente medidas como TMB, idade se associaram ao emagrecimento, associação esperada, já que, fatores como a idade e a taxa metabólica contribuem fisiologicamente para o emagrecimento dos indivíduos, neste estudo apresentaram na regressão linear, um ( $P=0,05$ ), tanto entre casos como entre controles.

Quanto aos aspectos emocionais, destaca-se novamente que as manifestações depressivas se associam a perda de peso dos pacientes, é um achado lógico e que pode eventualmente ser explicado pela inapetência, que é uma das manifestações depressivas.

Outra hipótese levantada neste estudo era de que essa perda de peso estaria relacionada diretamente com o dano neurológico dos portadores de DMJ/SCA3. A progressão das perdas neurológicas poderia, por exemplo, dificultar a ingestão de alimentos – disfagia. Neste caso, quanto mais graves os achados neurológicos da NESSCA e quanto maior o tempo de doença que esse paciente de DMJ/SCA3 possui, mais grave seria o emagrecimento.

O teste de correlação de *Spearman* revelou que o emagrecimento se associou com o escore NESSCA, isto é, há uma tendência de que quanto maior o escore na NESSCA, menor é o valor do IMC. Contudo, o IMC não se correlacionou com a escala SARA, lembrando que este instrumento avalia os sintomas de ataxia dos pacientes (TABELA 3). Ou seja, algum prejuízo neurológico extra-atáxico, medido pela NESSCA, mas não medido pela SARA, se associou à perda de peso.

Os resultados obtidos neste trabalho confirmam em parte os encontrados por Saute e colaboradores (2010), este estudo tinha uma amostra de pacientes de DMJ/SCA3 com tempo de doença de média de 10 (DP=6,6) anos, o dobro de tempo que na amostra aqui apresentada de 5,7 (DP=2,2) anos. E encontraram uma relação favorável entre a NESSA, IMC e com a duração da doença.

É conhecido que a causa primária do dano neuronal reside na presença da proteína anômala no espaço intracelular. A ataxina 3 é a proteína transcrita a partir do gene envolvido na DMJ/SCA3 e chamado de *ATXN3*. Quando a repetição CAG presente na matriz de leitura deste gene está expandida, ela produz um trato de poliglutaminas na proteína ataxina 3. E é a presença dessa poliglutamina expandida na ataxina 3 que determina o dano neuronal (TAKIYAMA *et al.*, 1993; KAWAGUCHI *et al.*, 1994).

A ataxina 3 é transcrita universalmente em todas as células. O fato de a ataxina 3 expandida não produzir dano em outros tecidos (extra-neuronais) sempre intrigou os investigadores: e os achados deste presente estudo de envolvimento nutricional talvez tenham sido os primeiros indícios de doença extra-neuronal. Por isso, levanta-se a hipótese de que a expansão CAG pode produzir algum efeito no metabolismo celular extra-neuronal e que isso se relacionasse primariamente à perda de peso.

O teste de correlação de *Spearman* de fato identificou correlações significativas do IMC com o tamanho da repetição CAG (quanto maior a expansão CAG, menor o IMC), por um lado, e com a idade de início dos sintomas (quanto menor a idade de início, maior o IMC) (TABELA 3). É importante ressaltar que conforme a literatura, como já se sabe, que 60 a 70% da determinação da idade de início é dada pelo tamanho da sequência CAG expandida: portanto, é possível que a idade de início dos sintomas da doença seja apenas uma covariável nessa correlação, em outras palavras, a idade de início não seria um fator que isoladamente influenciasse no emagrecimento dos DMJ/SCA3.

Este presente estudo objetivou testar tantas hipóteses de correlações, que é importante recordar que muitas dessas variáveis estudadas podem estar interligadas, dessa forma, agindo como covariáveis e não determinando de fato relação de causa-efeito.

O método estatístico mais adequado para averiguar a real associação entre duas variáveis é realizar uma análise de regressão. Diante disso, foram unidas todas as variáveis independentes e que aparentaram estar associadas ao IMC em uma regressão linear conforme consta na Tabela 3. Em resumo, o que se manteve associado ao IMC foram a TMB e a idade, sendo essas associações esperadas em um emagrecimento de qualquer indivíduo, pois se sabe que com o passar do tempo perdemos massa magra (tecido muscular) e a taxa metabólica basal também influencia na perda de peso, achados que não explicam diretamente o motivo do emagrecimento dessa população. O que também permaneceu associado ao IMC foi o BDI e o tamanho da repetição CAG expandida.

**Tabela 3-** Fatores associados no presente estudo ao IMC.

Associações	Variáveis	Correlação com o IMC *		Regressão Linear **
		R	P	P
<b>Emagrecimento</b>	TMB	- 0,58	0,0001	0,007
	Depressão	- 0,41	0,01	0,04
	Idade	0,32	0,003	0,04
<b>Manifestações neurológicas</b>	NESSCA	- 0,35	0,03	-
	SARA	NS	NS	-
	Duração da doença	0,37	0,01	NS
<b>Dano celular primário</b>	CAGn expandida	- 0,44	0,002	0,025
	Idade de início	0,46	0,001	NS

\* Teste de Spearman. \*\*Teste de regressão linear; NS = não significativo ( $P>0,05$ ).

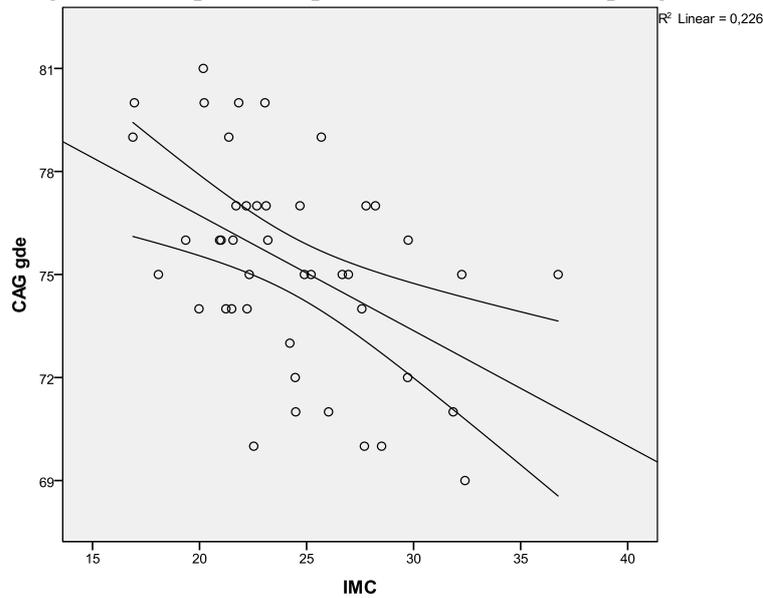
Fonte: Pesquisa de campo 2011-2012.

A associação entre o emagrecimento dos pacientes de DMJ/SCA3 e o tamanho da expansão CAG é um dos resultados mais interessantes, por se um achado não previsível para esta doença. E por ainda não ter uma explicação fisiopatológica (FIGURA 4). Mesmo assim, era um resultado já aguardado pelo grupo de pesquisa em neurogenética, pois em um estudo anterior realizado por Saute e colaboradores (2010) encontrou-se essa mesma associação do IMC e CAGn, embora, que a amostra deles apresentava tempo de duração maior que no presente estudo.

Em outra condição causada pela presença de uma poliglutamina, a doença de Huntington (DH), a perda de peso é um achado precoce e que inclusive antecede o início dos sintomas neurológicos e psiquiátricos (PRATLEY *et al.*, 2000). Há aumento da taxa metabólica basal na DH, o que sugere um mecanismo consumptivo ocorrendo o emagrecimento destes pacientes (GABA *et al.*, 2005).

O mesmo não parece acontecer na DMJ/SCA3, ao menos de acordo com os resultados deste estudo: afinal, não houve aumento da taxa metabólica basal nos DMJ/SCA3 mostrada na Tabela 1. Portanto, outros mecanismos, envolvidos na perda de peso e a na expansão CAG que caracteriza a doença, devem ser investigados em outras pesquisas.

**Figura 4** - Associação entre a perda de peso e o tamanho da repetição CAG expandida.



### 5.7 Escore reduzido no domínio relação social (WHOQOL-brief) na DMJ/SCA3

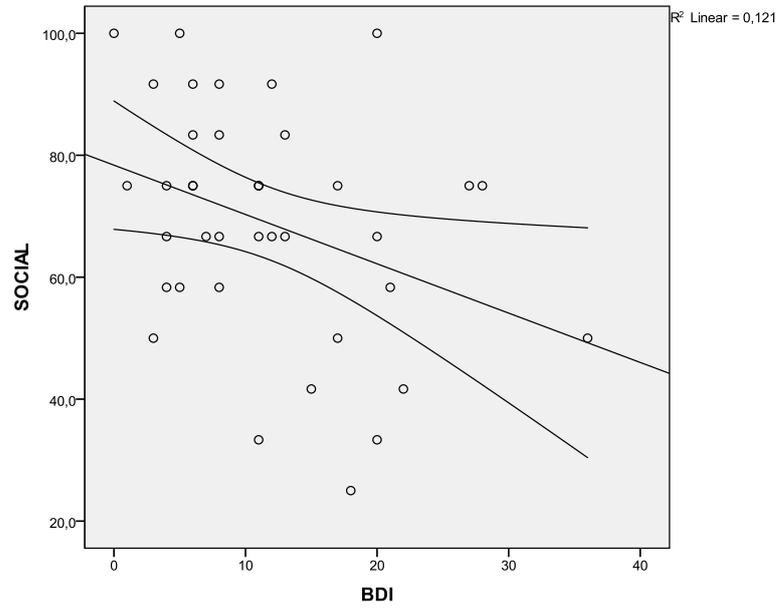
O ponto chave seria por que a qualidade de vida apresentada pelo instrumento WHOQOL-brief, não diferiu significativamente da encontrada na população brasileira de referência do estudo de Cruz e colaboradores (2011).

Uma das possibilidades é a de que tenhamos estudado apenas pacientes de DMJ/SCA3 com pouca duração da doença, nos quais o impacto das incapacidades físicas ainda não teriam repercutido com clareza, na qualidade de vida dessas pessoas.

A outra explicação, já mencionada em outro momento, seria um erro de delineamento do estudo, isto é, ausência de controles para WHOQOL-brief.

Este estudo procurou entre as variáveis estudadas associações condizentes com o domínio relação sociais, o que teve valor significativo ao comparado com a da população de referência. Desse modo, foram realizadas correlações com valores encontrados de BDI (manifestações depressivas), Índice de Barthel (incapacidade funcional) e o NESSCA (dano neurológico) na análise de regressão. O que se manteve em associação com o WHOQOL-brief (relação social) foi o inventário de depressão de Beck ( $R=-0,38$ ;  $P=0,04$ ), ou seja, há uma tendência em se obter menores valores do domínio relação social do WHOQOL-brief à medida que os valores do BDI aumentam (FIGURA 5).

**Figura 5** – Associação entre os escores BDI e os escores do domínio social do WHOQOL-Brief.



## 6 CONCLUSÃO

Considerando os dados discutidos acima podemos afirmar que o emagrecimento dos pacientes com DMJ/SCA3 foi explicada pelo tamanho da sequência CAG e pelas manifestações depressivas. Além das razões conhecidas (TMB e idade). No entanto, o exame de bioimpedância revelou que não houve diferença significativa na taxa metabólica basal entre os grupos caso e controle, dado interessante, pois uma hipótese levantada era de que os portadores de DMJ/SCA3 poderiam ser magros pelo fato de possuírem um maior gasto energético.

O emagrecimento não mostrou ser causada por uma redução da qualidade de vida, resultado que surpreendeu pois, se cogitava alguma alteração relevante na QV destes indivíduos. Eles possuem uma qualidade de vida satisfatória, não muito diferente da dos brasileiros. Aspecto que pode estar relacionado pelo pouco tempo de doença do grupo caso neste presente estudo, já que se trata de uma doença neurodegenerativa e progressiva, então o impacto das manifestações neurológicas, ainda não está comprometendo a qualidade de vida dessa população. Mesmo que o domínio relação social apresentou-se reduzido entre eles, podendo ser a influência dos sintomas depressivos também apresentados.

Quanto aos aspectos emocionais, a depressão associou-se ao índice de Barthel; e este, à NESSCA.

Finalmente, o estudo não encontrou um vínculo direto entre o emagrecimento e a qualidade de vida. Em compensação, o foco subjetivo do presente estudo transferiu-se da medida da qualidade de vida para a medida das manifestações depressivas, na DMJ/SCA3, que se relacionaram com a perda de peso destes pacientes.

Em síntese, a doença leva progressivamente a um emagrecimento (menor valor do IMC) e a perdas neurológicas (escores da NESSCA). Estas últimas, por sua vez, entre outros fatores, causam depressão (BDI).

A depressão, por sua vez, pode repercutir numa redução da qualidade de vida social. Em adição, pode também trazer mais emagrecimento, que aliás é reconhecido pelos profissionais da saúde como um sintoma depressivo.

Neste presente estudo se obteve como resultados originais: a perda de peso é proporcional entre os dois tipos de tecido (adiposo e osteomuscular), ela não esta relacionada com alteração da TMB e não interfere na qualidade de vida dos portadores de DMJ/SCA3. E essa perda de peso não alcança escores de desnutrição, por este último achado, não há necessidade de intervenção direta no emagrecimento destes casos. E resultados confirmatórios

que este estudo obteve de que existe realmente perda de peso, ela é associada ao tamanho da CAGn expandida, os sintomas depressivos são relevantes e estão associados à progressão das incapacidades neurológicas.

Como limitações do estudo: se trata de um estudo caso- controle onde o ideal seria uma pesquisa prospectiva, com tempo hábil para delinear e praticar seus objetivos, podemos sugerir um erro de delineamento deste estudo por não obter o *WHOQOL-brief* e o BDI do grupo controle. E para complementar os dados do IMC faltou o inquérito alimentar dos grupos estudados. Como sugestão para futuros estudos existe a necessidade de realizar uma pesquisa que investigue objetivamente a perda de peso destes pacientes com uma análise nutricional mais completa com inquéritos alimentares, estudar o grau de disfagia apresentada por eles. E também levantar outras hipóteses que se relacionem com o mecanismo molecular (a CAG expandida) à perda de peso, já que há uma tendência de não ser a taxa metabólica basal razão desse emagrecimento como acontece na DH.

A enfermagem tem importante papel como profissional da saúde não somente em praticar assistência, mas também como investigador e formulador de hipóteses que poderão dar subsídios a protocolos assistenciais em sua área de atuação, oportunizando para seus pacientes um cuidado com base em dados científicos de acordo com suas necessidades específicas.

## REFERÊNCIAS

BIN, C. M, **Comparação entre Método Funcional com Avaliação Subjetiva Global, Antropometria, Inquérito Alimentar e Análise Bioquímica na Estimativa do Estado Nutricional de Pacientes com Doença de Crohn em Remissão Clínica.** [Tese de Mestrado]. Faculdade de Medicina , Universidade Federal do Rio Grande do Sul, 2007.

CECCHIN CR, As Manifestações Depressivas na Doença de Machado- Joseph.[Tese de Mestrado]. Universidade do Rio Grande do Sul.Porto Alegre, 2004.

CECCHIN CR, Pires AP, Rieder CR, Monte TL, Silveira I, Carvalho T, et al. Depressive symptoms in Machado–Joseph disease (SCA-3): patients and their relatives. **Community Genet.** v.10,p.19–26, 2007.

CICONELLI, R.M et al. Tradução para língua portuguesa e validação do questionário genérico de avaliação da qualidade de vida SF-36 (Brasil SF-36).**Rev Bras. Reumatol.** p.143-50, 1999.

CRUZ, LN. et al., Quality of life in Brazil: normative values. **Qual Life Res.** v.20,p.1123-29, 2011.

D’ABREU, A. et al., Caring for Machado-Joseph disease: current understanding and how to help patients. **Parkinsonism & related Disorders**, New York City, v.16, n.1, p 2-7, 2010.

D’ABREU A, MARCONDES Jr F, CENDES JI, CENDES F, The International Cooperative Ataxia Rating Scale in Machado-Joseph Disease. Comparison with the Unified Multiple System Atrophy Rating Scale. **Movement Disorders**, v. 22, n. 13, 2007.

DIRETÓRIO DOS GRUPOS DE PESQUISA NO BRASIL <Disponível em: <http://dgp.cnpq.br/buscaoperacional/detalheest.jsp?est=7344566856718730>> Acesso em:30 nov 2012.

DUAN W, Guo Z, Jiang H, Ware M, Li XJ, Mattson MP. Dietary restriction normalizes glucose metabolism and BDNF levels, slows disease progression, and increases survival rates in huntingtin mutant mice. **Proc Natl Acad Sci,USA**, p. 2911-6, 2003.

EICKEMBER, M. et al., Bioimpedância elétrica e sua aplicação em avaliação nutricional. **Ver. Nutr.**Campinas, v.24, n.6, p. 883-93, nov/dez, 2011.

EMMEL, VR, **Análise de Modificadores Genéticos do Fenótipo da Ataxia espinocerebelar tipo 3.** [Tese de dissertação em mestrado]. Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, 2010.

FLECK MPA et al., Aplicação da versão em português do instrumento abreviado de avaliação da qualidade de vida “WHOQOL-bref”. **Ver Saúde Pública.** v.34, n. 2, p. 178-83, 2003.

FLECK, MPA, ROCHA, N.S. Evaluation of quality of life in adults with chronic health conditions: the role of depressive symptoms. **Revista Brasileira de Psiquiatria.** v. 32, n.2, 2010.

GABA, AM et al., Energy balance in early-stage Huntington disease. **The American Journal of clinical Nutrition**. v.81, p.1335-41,may,2005.

GUIMARÃES RP, **Avaliação das escalas ICARS (*International Cooperative Ataxia Rating Scale*) e SARA (*Scale for the Assessment of Rating Ataxia*) e exames de ressonância magnética na doença de Machado-Joseph**. [Tese de Mestrado]. Universidade Estadual de Campinas, Campinas, 2012.

GORENSTEIN C, Pompéia S, ANDRADE L: Scores of Brazilian University students on the Beck Depression Inventory and the State-Trait Anxiety Inventory. **Psychol Rep**. v.77,p.635-641, 1995.

JAHNSEN,J. et al., Body Composition in patients with inflammatory bowel disease: A population-based study. **AM J Gastroenterology**; v.98, n.7, 1556-62, 2003.

JAMBASSI,Filho JC, Cyrino ES, Gurjão ALD, Braz IA,Gonçalves R, Gobbi S. Estimativa da composição corporal e análise de concordância entre analisadores de impedância bioelétrica bipolar e tetrapolar.**Rev Bras Med Esporte**.v.16,n.1,p.13-7, 2010.

JARDIM, L.B. et al. A survey of spinocerebellar ataxia in South Brazil – 66 new cases with Machado-Joseph disease, SCA7, SCA8, or unidentified disease–causing mutations. **Journal of Neurology, Berlin /Heidelberg**, v. 248, n.10, p. 870-76, 2001a.

JARDIM, L.B. et al. Neurologic findings in Machado-Joseph disease: relation with disease, subtypes and (CGA)n. **Archives of Neurology**; Chicago, v. 58, p. 899-04, 2001b.

JARDIM,L.B. et al. Serum insulin-like system alterations in patients with spinocerebellar ataxia type 3. **Mov Disord**. v.26,n.4,p.731-5, nov,2010.

JACOBI H et al. The natural history of spinocerebellar ataxia type 1, 2, 3, and 6. **Neurology**. v. 77, Sep, 2011.

HEYWARD, VH, Stolarczyk LM. Avaliação da composição corporal aplicada. **São Paulo Manole**, 2000.

KAMIMURA, M.A et al. Avaliação Nutricional. In:CUPPARI, L. **Guias de Medicina Ambulatorial e Hospitalar**. Nutrição Clínica do Adulto. UNIFESP/ Escola Paulista de Medicina. São Paulo. Manole. p 71-110, 2002.

KAWAGUCHI Y, Okamoto T, Taniwaki M, et al. CAG expansion in a novel gene for Machado-Joseph disease at chromosome 14q32.1. **Nature Genet**. v.8,p.221-8, 1994.

KIELING, C. et al, A neurological examination score for the assessment of spinocerebellar ataxia 3 (SCA3). **European Journal of Neurology**,2008.

KIELING, C. et al. Survival estimates for patients with Machado-Joseph disease (SCA3). **Clinical Genetics, United States of America** v. 72, n.6, p. 543-5, 2007.

- KLINKE I, MINNEROP M, SCHMITZ-HÜBSCH T, HENDRIKS M, KLOCKGETHER T, WÜLLNER U, HELMSTAEDTER C. Neuropsychological features of patients with spinocerebellar ataxia (SCA) types 1, 2, 3, and 6. **Cerebellum**. v.9, n.3, p.433-42, Sep,2010.
- KLOCKGETHER T, Lüdtke R, Kramer B, Abele M, Bürk K, Schöls L, et al. The natural history of degenerative ataxia: a retrospective study in 466 patients. **Brain**.v.121, n. 4 p. 589-600, apr,1998.
- MACIEL P, Gaspar C, De Stefano AL et al. Correlation between CAG repeat length and clinical features in Machado-Joseph disease. **Am J Hum Genet**. v.57,p.54-61, 1995.
- MARUYAMA H, Nakamura S, Matsuyama Z et al. Molecular features of the CAG repeats and clinical manifestation of Machado-Joseph disease. **Hum Mol Gene**.v.4,n.5,p. 807-12,1995.
- MORAN JM, GARCIA JLM, ZAMORANO JDP. Métodos de enfermagem para a medição da composição corporal. **Ver. Latino-Am. Enfermagem**.v.19, n.4, jul.-ago, 2011.
- MONTE, TL, et al.Use of fluoxetine for treatment of Machado-Joseph disease: an open-label study. **Acta Neurol Scand**, v.107, n.3, p.207-10, mar,2003 .
- NATIONAL INSTITUTE OF NEUROLOGICAL DISORDERS AND STROKE (NINDS). New clinical scale. **Machado- Joseph Disease**. United of America. Disponível em: <[http://www.ninds.nih.gov/disorders/machado\\_joseph/machado\\_joseph.htm](http://www.ninds.nih.gov/disorders/machado_joseph/machado_joseph.htm)> Acesso em:24 jul 2012.
- NOVO A, MENDES E, PRETO L. Risco de quedas em idosos – influência da capacidade funcional, força muscular e composição corporal. **In: Congresso Internacional de Enfermagem de Reabilitação**. Lisboa, 2011.
- OMS.Physical Status: The use and interpretation of antropometry techical report series,854. Genebra: OMS, 1995.
- PAULSON,H. **Spinocerebellar ataxia type 3**. Disponível em: <<http://www.ninds.nih.gov/books/NBK1196>> Acesso em: 05 Jun 2012.
- PORTAL DE SAÚDE <Disponível em: [http://portal.saude.gov.br/portal/saude/profissional/visualizar\\_texto.cfm?idtxt=33586&janela=1](http://portal.saude.gov.br/portal/saude/profissional/visualizar_texto.cfm?idtxt=33586&janela=1)> Acesso em: 30 Nov 2012.
- PEDROSO, JL, et al., Sleep disorders in Machado-Joseph disease: A dopamine transporter imaging study. **J Neurol Science**, nov,2012.
- PRATLEY,RE et al., Higher Sedentary Energy Expenditure in Patients with Huntington's Disease. **The American Neurological Association**. v.47,n.1 ,Jan,2000.
- PRESTES, P.R et al., Machado-Joseph Disease Enhances Genetic Fitness. **Annals of Human Genetics** . v.72,p.57–64, 2008.

SAUPE, R., Nietche EA, Cestari ME, Giorgi MDM, Krahl M. Qualidade de vida dos acadêmicos de enfermagem. **Ver Latino-am Enfermagem**.v.12,n.4,p.636-42,2004.

SAUTE JA. et al. Depressive Mood is Associated with Ataxic and Non-Ataxic Neurological Dysfunction in SCA3 Patients. **Cerebellum**, 2010.

SAUTE, JA. et al. Body Mass Index is Inversely Correlated with the Expanded CAG Repeat Length in SCA3/MJD Patients. **Cerebellum**, 2011.

SAURESSIG, M.R; BERLEZE, K. J. Análise de influências em dietas de emagrecimento. **Psico**, Porto Alegre, v. 41, n. 2, p. 231-238, abr./jun. 2010.

SCHIMITZ-HUBSC, T.et al. Scale for the assessment and rating of ataxia: development of a new clinical scale. **Neurology**.v. 66, p.1717-20, 2006.

SEGANFREDO, DH, Almeida MA, Produção de Conhecimento sobre Resultados de Enfermagem. **Ver Bras Enferm**, Brasília. v.63,n.1,p. 122-6, jan-fev. 2010.

SEQUEIROS J, MARTINS S, SILVEIRA I, Epidemiology and population genetics of degenerative ataxias. **Handbook of Clinical Neurology**. v.103, p. 228-55, 2012.

SILVA, R. C.R **Avaliação do Efeito da Terapia Ocupacional no Perfil Funcional de pacientes com diagnóstico de Doença de Machado-Joseph**. [Tese de Dissertação de mestrado]. Faculdade de Medicina, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, 2008.

SILVA, R. C.R, et al. Occupational therapy in spinocerebellar ataxia type 3: an open-label trial. **Braz J Med Biol Res. Brazil**, v.43, n. 6, p.537-42, 2010.

SCHÖLS L, BAUER P, SCHMIDT T, SCHULTE T, RIESS O. Autosomal dominant cerebellar ataxias: clinical features,genetics and pathogenesis. **THE LANCET Neurology**.v. 3, May, 2004.

TAKIYAMA Y, Nishizawa M, Tanaka H, et al. The gene for Machado-Joseph disease maps to human chromosome 14q. **Nature Genet**. v.4, p.300-3, 1993.

The WHOQOL Group. Development of the World Health Organization WHOQOL-brief Quality of Life Assessment 1998. **Psychol Med**; v.28, p 551-8, 1998.

TEZENAS DU MONTCEL S, Factors Influencing Disease Progression in Autosomal dominant Cerebellar Ataxia and Spastic Paraplegia. **ARCH NEUROL**. v. 69, n. 4, apr, 2012.

TROUILLAS, P. et al., International Cooperative Ataxia Rating Scale for pharmacological assessment of the cerebellar syndrome. The Ataxia Neuropharmacology Committee of the World Federation of Neurology. **Journal of the Neurological Sciences**. p.2005-11,1997.

VAN DE WARRENBURG BP, Sinke RJ, Verschuuren-Bemelmans CC et al. Spinocerebellar ataxias in the Netherlands: Prevalence and age at onset variance analysis. **Neurology**.v.58, p.702-8, 2002.

WARE, JE,SHERBOURNE,CD. The Mos 36-Item Short Form Health Survey (SF-36) I.Conceptual Framework and Item Selection Medicare. p 473-481,1992.

## ANEXO A: Termo de Consentimento Livre e Esclarecido dos Casos

### TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

**PROJETO HCPA, GPPG 10-513**  
**CARACTERIZAÇÃO DE NOVOS BIOMARCADORES PARA A DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH: ASPECTOS ENDÓCRINOS E NUTRICIONAIS**

#### INFORMAÇÕES AOS INDIVÍDUOS CONVIDADOS A PARTICIPAR DO ESTUDO (CASOS SINTOMÁTICOS).

Esta é uma pesquisa que tem por objetivo principal analisar as características nutricionais dos pacientes com a Doença de Machado Joseph. A intenção é a de se compreender melhor os mecanismos dessa doença e, talvez, buscar a aquisição de conhecimento que possibilite um futuro tratamento eficaz para os pacientes afetados por esse problema de saúde. Será realizada avaliação nutricional através de medidas do peso corporal e altura, medidas de pregas cutâneas e a realização do exame de bioimpedância para avaliar o percentual de gordura corporal e questionário alimentar. Também será feita a análise no sangue dos hormônios com importância nutricional Insulina, IGF-1, GH, Leptina, Grelina e Adiponectina, além dos níveis séricos de Glicose, Creatinina, Bilirrubinas e Tempo de Protrombina e a realização do teste de tolerância à glicose. Essas substâncias serão dosadas em dois grupos de pessoas: nos doentes portadores da Doença de Machado-Joseph e em pessoas saudáveis, que servirão de comparação. É necessário estudar um grupo de pessoas que não possuam a doença para comparar seus resultados com os do grupo de pacientes portadores da Doença de Machado-Joseph.

Você está sendo convidado a participar dessa pesquisa, por ser portador da Doença de Machado-Joseph. Sua participação, caso estiver de acordo com ela, envolverá (1) uma entrevista clínica; (2) o preenchimento de um questionário alimentar; (3) a realização de exame físico neurológico padronizado e avaliação do peso, altura e medida de pregas cutâneas; e (4) a coleta de 20 mL de sangue e realização do teste de tolerância à glicose e bioimpedância. O exame de bioimpedância avalia a composição corporal de acordo com as diferenças que ocorrem na condução de um estímulo elétrico de baixa intensidade (que o paciente não sente) entre os diferentes tecidos do nosso organismo, sendo feito uma estimativa do percentual de gordura corporal. Entretanto, tudo isso somente será feito, depois de você autorizar a sua participação nesse estudo, entregando um documento assinado por si ou por seu representante legal. Este documento será entregue em duas vias, a fim de que um cópia fique com você ou seu representante legal e a outra com os pesquisadores. Além disso, não haverá ônus algum para você para participar da pesquisa, ou seja, os custos para realização da consulta, coleta e realização de exames serão de inteira responsabilidade da equipe pesquisadora. Informamos também que você poderá desistir de se manter na pesquisa em qualquer momento sem agregar pra você nenhum prejuízo com relação a seu atendimento médico nesta instituição.

O sangue coletado será armazenado, para fins dessa pesquisa. Ele poderá ser utilizado para outros fins somente mediante a sua autorização por escrito, tanto no presente termo de consentimento, como em documentos futuros. Solicitaremos sua autorização expressa para qualquer nova pesquisa para a qual cogitarmos em aproveitar o material armazenado. Por isso, ficaremos com seu endereço e telefone. Novos projetos de pesquisa que aparecerem no futuro, para os quais eventualmente solicitarmos sua aprovação para o aproveitamento do seu material estocado, também deverão obter aprovação prévia do Comitê de Ética em Pesquisa.

Comitê de Ética em Pesquisa  
GPPG/HCPA

VERSÃO APROVADA

30/03/2011

100513 TAN

Quais médicos e estudantes conversaram com você sobre esses testes e estudos?

---



---

7. Você entendeu que você está livre para sair do estudo
- |   |     |     |
|---|-----|-----|
| a qualquer momento?                               | Sim | Não |
| sem precisar dar qualquer explicação?             | Sim | Não |
| sem que isso afete o seu atendimento médico aqui? | Sim | Não |
8. Você deseja receber os resultados das análises, quando ficarem prontos?
- |  |     |     |
|--|-----|-----|
|  | Sim | Não |
|--|-----|-----|
- Como você prefere recebê-los?
- |                            |     |
|----------------------------|-----|
| Em consulta a ser agendada | ( ) |
| Por carta                  | ( ) |
9. Você concorda em participar desse estudo?
- |  |     |     |
|--|-----|-----|
|  | Sim | Não |
|--|-----|-----|

Assinatura ..... Data .....

Nome por extenso .....  
 Paciente ou Responsável legal

Endereço:

Telefone:

Médico .....

Assinatura

Nome por extenso

O médico preenche: ( ) caso ( ) controle não relacionado  
 ( ) teste preditivo

Comitê de Ética em Pesquisa  
 GPPGHCPA  
**VERSÃO APROVADA**  
30/03/2011  
 100513 TAV

Quais médicos e estudantes conversaram com você sobre esses testes e estudos?

---



---

7. Você entendeu que você está livre para sair do estudo

a qualquer momento?	Sim	Não
sem precisar dar qualquer explicação?	Sim	Não
sem que isso afete o seu atendimento médico aqui?	Sim	Não

8. Você deseja receber os resultados das análises, quando ficarem prontos?

Sim Não

Como você prefere recebê-los?

Em consulta a ser agendada ( )  
Por carta ( )

9. Você concorda em participar desse estudo?

Sim Não

Assinatura ..... Data .....

Nome por extenso .....

Paciente ou Responsável legal

Endereço:

Telefone:

Médico .....

Assinatura

Nome por extenso

O médico preenche: ( ) caso ( ) controle não relacionado  
( ) teste preditivo

Comitê de Ética em Pesquisa  
GPPG/HCPA

VERSÃO APROVADA

30/03/2011

100513 TAV

## ANEXO B: Termo de Consentimento Livre e Esclarecido dos Controles

### TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

*PROJETO HCPA, GPPG 10-513*

#### *CARACTERIZAÇÃO DE NOVOS BIOMARCADORES PARA A DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH: ASPECTOS ENDÓCRINOS E NUTRICIONAIS*

INFORMAÇÕES AOS INDIVÍDUOS CONVIDADOS A PARTICIPAR DO ESTUDO, COMO CONTROLES SAUDÁVEIS.

Esta é uma pesquisa que tem por objetivo principal analisar as características nutricionais dos pacientes com a Doença de Machado Joseph. A intenção é a de se compreender melhor os mecanismos dessa doença e, talvez, buscar a aquisição de conhecimento que possibilite um futuro tratamento eficaz para os pacientes afetados por esse problema de saúde. Será realizada avaliação nutricional através de medidas do peso corporal e altura, medidas de pregas cutâneas e a realização do exame de bioimpedância para avaliar o percentual de gordura corporal e questionário alimentar. Também será feita a análise no sangue dos hormônios com importância nutricional Insulina, IGF-1, GH, Leptina, Grelina e Adiponectina, além dos níveis séricos de Glicose, Creatinina, Bilirrubinas e Tempo de Protrombina e a realização do teste de tolerância à glicose. Essas substâncias serão dosadas em dois grupos de pessoas: nos doentes portadores da Doença de Machado-Joseph e em pessoas saudáveis, que servirão de comparação. É necessário estudar um grupo de pessoas que não possuam a doença para comparar seus resultados com os do grupo de pacientes portadores da Doença de Machado-Joseph.

Você está sendo convidado a participar dessa pesquisa, por **não** ser portador da Doença de Machado-Joseph. Sua participação, caso estiver de acordo com ela, envolverá (1) uma entrevista clínica; (2) o preenchimento de um questionário alimentar; (3) a realização de exame físico neurológico padronizado e avaliação do peso, altura e medida de pregas cutâneas; e (4) a coleta de 20 ml. de sangue e realização do teste de tolerância à glicose e bioimpedância. O exame de bioimpedância avalia a composição corporal de acordo com as diferenças que ocorrem na condução de um estímulo elétrico de baixa intensidade (que o paciente não sente) entre os diferentes tecidos do nosso organismo, sendo feito uma estimativa do percentual de gordura corporal. Entretanto, tudo isso somente será feito, depois de você autorizar a sua participação nesse estudo, entregando um documento assinado por si ou por seu representante legal. Este documento será entregue em duas vias, a fim de que um copie fique com você ou seu representante legal e a outra com os pesquisadores. Além disso, não haverá ônus algum para você para participar da pesquisa, ou seja, os custos para realização da consulta, coleta e realização de exames serão de inteira responsabilidade da equipe pesquisadora. Informamos também que você poderá desistir de se manter na pesquisa em qualquer momento sem agregar para você nenhum prejuízo com relação a seu atendimento médico nesta instituição.

O sangue coletado será armazenado, para fins dessa pesquisa. Ele poderá ser utilizado para outros fins somente mediante a sua autorização por escrito, tanto no presente termo de consentimento, como em documentos futuros. Solicitaremos sua autorização expressa para qualquer nova pesquisa para a qual cogitarmos em aproveitar o material armazenado. Por isso, ficaremos com seu endereço e telefone. Novos projetos de pesquisa que aparecerem no futuro, para os quais eventualmente solicitarmos sua aprovação para o aproveitamento do seu material estocado, também deverão obter aprovação prévia do Comitê de Ética em Pesquisa.

Comitê de Ética em Pesquisa  
GPPG/HCPA

VERSÃO APROVADA

30, 03, 2011  
100513 TAV

Os riscos envolvidos nessa pesquisa relacionados à coleta de sangue são: mal-estar passageiro ou mancha roxa no local e cansaço. Cabe lembrar que também poderá haver desconfortos relacionados a realização do teste de tolerância e a restrições à dieta (consumo de café e bebidas alcoólicas) e atividade física no dia anterior a realização do exame de bioimpedância. Seu nome será mantido em sigilo pelos pesquisadores envolvidos no estudo, sendo estes dados utilizados apenas para esta pesquisa.

Os resultados definitivos não terão prazo para sua liberação, pois dependem de análises bioquímicas em implementação no laboratório. Esses resultados também não terão uma interpretação direta; ou seja, não serão "bons" ou "ruins". Mesmo assim, se você o desejar, podemos entregá-los assim que ficarem prontos. Nossa estimativa é a de que isso aconteça no final do estudo, em 2012. Se assim o desejar, por favor, assinale na folha do Termo de Consentimento.

Os resultados dos exames realizados no seu material ficarão guardados em bancos de dados protegidos, aos quais terão acesso somente os pesquisadores envolvidos. Nenhum resultado seu será divulgado ou liberado para terceiros. São considerados dados sigilosos, e estão apenas à sua disposição ou de seu representante legal.

**Marque a sua resposta a cada um desses itens:**

- |    |   |     |     |
|----|---|-----|-----|
| 1. | Você teve acesso às informações dadas pelo pesquisador que vai realizar a pesquisa? Ficou com essas informações?                                  | Sim | Não |
| 2. | Você pôde fazer perguntas a respeito do teste?  | Sim | Não |
| 3. | As respostas que lhe deram foram satisfatórias?   | Sim | Não |
| 4. | Você entende que o resultado será sigiloso e somente entregue a você ou a seu representante legal?  | Sim | Não |
| 5. | Você entende que não há prazo para a entrega dos resultados de seus exames, pois os testes serão feitos como pesquisa?                            | Sim | Não |
| 6. | Você concorda que a sua amostra seja aproveitada em outras pesquisas, futuras, e para isso seja guardada no laboratório que vai fazer a pesquisa? | Sim | Não |

Comitê de Ética em Pesquisa  
OPPEQUOPR

VERSÃO APROVADA

30, 03, 2011

100513 7AV

Quais médicos e estudantes conversaram com você sobre esses testes e estudos?

---

7. Você entendeu que você está livre para sair do estudo a qualquer momento?  
sem precisar dar qualquer explicação?  
sem que isso afete o seu atendimento médico aqui?
- Sim Não  
Sim Não  
Sim Não
8. Você deseja receber os resultados das análises, quando ficarem prontos?  
Como você prefere recebê-los?  
Em consulta a ser agendada ( )  
Por carta ( )
- Sim Não
9. Você concorda em participar desse estudo? Sim Não

Assinatura ..... Data .....

Nome por extenso .....  
Paciente ou Responsável legal

Endereço:

Telefone:

Médico .....  
Assinatura ..... Nome por extenso .....

O médico preenche: ( ) caso ( ) controle não relacionado  
( ) teste preditivo

Comitê de Ética em Pesquisa  
GPPG/HCPA  
VERSÃO APROVADA  
30/03/2011  
300513 TAV

Pesquisador Responsável: Dr<sup>a</sup> Laura Bannach Jardim  
Pesquisador Executor: Jonas Alex Morales Saute

Endereço e telefone da pesquisadora responsável, Laura Bannach Jardim,

Serviço de Genética Médica do HCPA  
Hospital de Clínicas de Porto Alegre  
Rua Ramiro Barcelos 2350  
90035-903 Porto Alegre, RS, Brasil  
Tel.: (51) 3359-8011  
Fax: (51) 3359-8010

Endereço e telefone do Comitê de Ética em Pesquisa

Hospital de Clínicas de Porto Alegre  
Rua Ramiro Barcelos 2350  
90035-903 Porto Alegre, RS, Brasil  
2º andar, sala 2227  
Fone/Fax: 51 3359-7640

Comitê de Ética em Pesquisa  
GPPG/HCPA  
VERSÃO APROVADA  
30/03/2011  
300513 TAV

## ANEXO C: Termo de Compromisso para Uso de Dados

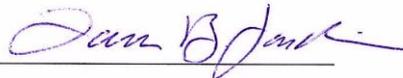
### TERMO DE COMPROMISSO PARA UTILIZAÇÃO DE DADOS

Título do projeto:

EMAGRECIMENTO E QUALIDADE DE VIDA NA DOENÇA DE MACHADO JOSEPH (DMJ/SCA3) EM UM SERVIÇO AMBULATORIAL ESPECIALIZADO

Eu, Laura Bannach Jardim, Pesquisadora-chefe do Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA) e Pesquisadora responsável pelo projeto “Caracterização de novos biomarcadores para a Doença de Machado-Joseph: aspectos endócrinos e nutricionais”, aprovado pelo CEP/HCPA sob o nº 10-513, autorizo a acadêmica de Enfermagem da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS), Gabriele Nunes Souza, a utilizar dados de pesquisa sob minha responsabilidade, armazenados em banco informatizado. Tais informações deverão ser utilizadas única e exclusivamente para execução do presente projeto. As informações somente poderão ser divulgadas de forma anônima.

Porto Alegre, 10 de julho de 2012



Profª Drª Laura Bannach Jardim

**ANEXO D: Declaração de responsabilidade como Pesquisador -chefe****DECLARAÇÃO**

Eu, Laura Bannach Jardim, Pesquisadora-chefe do Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, declaro que os objetivos do projeto intitulado “Emagrecimento e Qualidade de Vida na Doença de Machado Joseph (DMJ/SCA3) em um Serviço Ambulatorial Especializado” estão em consonância com o objetivo geral do projeto intitulado “Caracterização de Novos Biomarcadores para a Doença de Machado Joseph: aspectos endócrinos e nutricionais”, aprovado pelo CEP do HCPA sob o nº 10-513.

Porto Alegre, 10 de julho de 2012



Profª Drª Laura Bannach Jardim

## ANEXO E- WHOQOL-brief: Instrumento para Avaliar a Qualidade de Vida

### Instruções

Este questionário é sobre como você se sente a respeito de sua qualidade de vida, saúde e outras áreas de sua vida. Por favor responda a todas as questões. Se você não tem certeza sobre que resposta dar em uma questão, por favor, escolha entre as alternativas a que lhe parece mais apropriada. Esta, muitas vezes, poderá ser sua primeira escolha.

Por favor, tenha em mente seus valores, aspirações, prazeres e preocupações. Nós estamos perguntando o que você acha de sua vida, tomando como referência as duas últimas semanas. Por exemplo, pensando nas últimas duas semanas, uma questão poderia ser:

	Nada	Muito pouco	médio	Muito	Completamente
Você recebe dos outros o apoio de que necessita?	1	2	3	4	5

Você deve circular o número que melhor corresponde ao quanto você recebe dos outros o apoio de que necessita nestas últimas duas semanas.

Portanto, você deve circular o número 4 se você recebeu "muito" apoio como abaixo.

	Nada	Muito pouco	médio	Muito	Completamente
Você recebe dos outros o apoio de que necessita?	1	2	3	<b>4</b>	5

Você deve circular o número 1 se você não recebeu "nada" de apoio.

Por favor, leia cada questão, veja o que você acha e circule no número e lhe parece a melhor resposta.

	muito ruim	Ruim	Nem ruim nem boa	boa	muito boa
1 Como você avaliaria sua qualidade de vida?	1	2	3	4	5

	Muito insatisfeito	Insatisfeito	nem satisfeito nem insatisfeito	Satisfeito	Muito satisfeito
2 Quão satisfeito(a) você está com a sua saúde?	1	2	3	4	5

As questões seguintes são sobre o quanto você tem sentido algumas coisas nas últimas duas semanas.

	nada	muito pouco	mais ou menos	Bastante	Extremamente
3 Em que medida você acha que sua dor (física) impede você de fazer o que você	1	2	3	4	5

	precisa?					
4	O quanto você precisa de algum tratamento médico para levar sua vida diária?	1	2	3	4	5
5	O quanto você aproveita a vida?	1	2	3	4	5
6	Em que medida você acha que a sua vida tem sentido?	1	2	3	4	5
7	O quanto você consegue se concentrar?	1	2	3	4	5
8	Quão seguro(a) você se sente em sua vida diária?	1	2	3	4	5
9	Quão saudável é o seu ambiente físico (clima, barulho, poluição, atrativos)?	1	2	3	4	5

As questões seguintes perguntam sobre quão completamente você tem sentido ou é capaz de fazer certas coisas nestas últimas duas semanas.

		nada	muito pouco	médio	Muito	Completamente
10	Você tem energia suficiente para seu dia-a-dia?	1	2	3	4	5
11	Você é capaz de aceitar sua aparência física?	1	2	3	4	5
12	Você tem dinheiro suficiente para satisfazer suas necessidades?	1	2	3	4	5
13	Quão disponíveis para você estão as informações que precisa no seu dia-a-dia?	1	2	3	4	5
14	Em que medida você tem oportunidades de atividade de lazer?	1	2	3	4	5

As questões seguintes perguntam sobre quão bem ou satisfeito você se sentiu a respeito de vários aspectos de sua vida nas últimas duas semanas.

		Muito ruim	ruim	nem ruim nem bom	bom	muito bom
15	Quão bem você é capaz de se locomover?	1	2	3	4	5
		Muito insatisfeito	Insatisfeito	nem satisfeito nem insatisfeito	satisfeito	Muito satisfeito
16	Quão satisfeito(a) você está com o seu	1	2	3	4	5

	sono?					
17	Quão satisfeito(a) você está com sua capacidade de desempenhar as atividades do seu dia-a-dia?	1	2	3	4	5
18	Quão satisfeito(a) você está com sua capacidade para o trabalho?	1	2	3	4	5
19	Quão satisfeito(a) você está consigo mesmo?	1	2	3	4	5
20	Quão satisfeito(a) você está com suas relações pessoais (amigos, parentes, conhecidos, colegas)?	1	2	3	4	5
21	Quão satisfeito(a) você está com sua vida sexual?	1	2	3	4	5
22	Quão satisfeito(a) você está com o apoio que você recebe de seus amigos?	1	2	3	4	5
23	Quão satisfeito(a) você está com as condições do local onde mora?	1	2	3	4	5
24	Quão satisfeito(a) você está com o seu acesso aos serviços de saúde?	1	2	3	4	5
25	Quão satisfeito(a) você está com o seu meio de transporte?	1	2	3	4	5

As questões seguintes referem-se a com que frequência você sentiu ou experimentou certas coisas nas últimas duas semanas.

	Nunca	Algumas vezes	freqüente mente	Muito freqüente mente	Sempre
26	1	2	3	4	5

Com que frequência você tem sentimentos negativos tais como mau humor, desespero, ansiedade, depressão?

Alguém lhe ajudou a preencher este questionário? .....

Quanto tempo você levou para preencher este questionário? .....

Você tem algum comentário sobre o questionário?

**OBRIGADO PELA SUA COLABORAÇÃO**

## ANEXO F: Escala NESSCA

NESSCA Name:		Date:	
Item	Proofs	Severity	Score
<b>Gait ataxia</b>	- Walking spontaneously, ten steps, parallel to a wall, and including a half-turn  - Walking on toes, on heels, and in tandem	Absent	0
		Minimal: only while walking on toes, heels, or in tandem	1
		Moderate: gait autonomy preserved	2
		Inability to walk without help	3
		Wheelchair bound or bedridden	4
<b>Limb ataxia (bilateral)</b>	- Finger-to-nose test  - Test for dysdiadochokinesia (fast alternating pronation and supination of hands, elbows fixed to his/her sides)  - Rebound test of Gordon-Holmes	Absent	0
		Minimal: one single altered proof	1
		Moderate: two altered proofs	2
		Important: three altered proofs	3
<b>Nistagmus</b>		Proofs: (a) dysmetria, (b) fast alternating hand movements, and (c) upper limb rebound. Positive findings can be uni or bilateral.	4
		Absent	0
		On extreme gaze; or circular, after saccades	1
<b>Progressive external ophthalmoplegia</b>		Permanent	2
		Absent	0
		Supranuclear: medial longitudinal fasciculus syndrome; or limitation in upward gaze or convergence	1
<b>Pyramidal findings</b>	- Limb reflexes, including patellar and ankle clonus test  - Plantar reflex  - Muscle tone examination  - Motor strength proofs: extended arms and Mingazzini test ( 60 sec each)	Nuclear ophthalmoplegia, with strabismus	2
		Absent	0
		Few brisk reflexes	1
		General hyperreflexia; or clonus; or Babinski sign	2
		Three findings: (a) general hyperreflexia, (b) spasticity, (c) clonus, (d) Babinski sign; (e) paresis	3
<b>Dysarthria</b>		Four or five of the above mentioned signs	4
		Absent	0
		Mild: Impaired speech, but easy to understand	1
		Moderate: speech understandable, but with difficulty	2
		Severe: speech hardly understandable	3
<b>Dysfagia</b>		Anarthria	4
		Absent	0
		Mild	1
<b>Fasciculations</b>		Important: occurring every day	2
		Absent	0

		Contraction fasciculation in the face	1
		Diffuse, or in other parts of the body	2
<b>Sensory loss</b>	(a) Vibratory sense in the first toes; normal: >11 sec. (b) Discrimination between tactile and algescic stimuli using a needle; 10 trials per foot (tpf). (c) Discrimination between cold (10°C) and warm (40-60°C) water; 10 tpf	Absent	0
		One altered proof: Reduction in (a) or (b) or (c): two to four mistakes, on average of both feet	1
		Two altered proofs	2
		Total loss of vibratory sense in toes; or 5 or more mistakes in one of discriminating proofs; or three altered proofs	3
<b>Dystonia</b>		Absent	0
		Mild, triggered by voluntary movements	1
		Moderate, impairing, in some degree, voluntary movements (vm)	2
		Almost constant, severely impairing vm	3
<b>Rigidity</b>		Absent	0
		Moderate: does not prevent total, passive mobilization	1
		Important: prevent total, passive mobilization	2
<b>Bradykinesia</b>	- Patient is asked to perform 10 cycles of repetitive opposition (extension and flexion) of the second finger against the thumb	Absent	0
		Slow movements, with reduction in amplitude	1
		Movements can hardly be done	2
<b>Eyelid retraction</b>		Absent	0
		Present	1
<b>Blepharospasm</b>		Absent	0
		Present	1
<b>Distal amyotrophies</b>	- Inspection of the interossei, tenar and hypotenar muscles	Absent	0
		Present	1
<b>Sphincter function</b>		Normal	0
		Urgency	1
		Incontinence	2
<b>Cramps</b>		Absent	0
		Present	1
<b>Vertigo</b>		Absent	0
		Present	1
<b>Total score</b>			

## ANEXO G: Escala SARA

### Scale for the assessment and rating of ataxia (SARA)

**1) Gait**

Proband is asked (1) to walk at a safe distance parallel to a wall including a half-turn (turn around to face the opposite direction of gait) and (2) to walk in tandem (heels to toes) without support.

- 0 Normal, no difficulties in walking, turning and walking tandem (up to one misstep allowed)**
- 1 Slight difficulties, only visible when walking 10 consecutive steps in tandem**
- 2 Clearly abnormal, tandem walking >10 steps not possible**
- 3 Considerable staggering, difficulties in half-turn, but without support**
- 4 Marked staggering, intermittent support of the wall required**
- 5 Severe staggering, permanent support of one stick or light support by one arm required**
- 6 Walking > 10 m only with strong support (two special sticks or stroller or accompanying person)**
- 7 Walking < 10 m only with strong support (two special sticks or stroller or accompanying person)**
- 8 Unable to walk, even supported**

**2) Stance**

Proband is asked to stand (1) in natural position, (2) with feet together in parallel (big toes touching each other) and (3) in tandem (both feet on one line, no space between heel and toe). Proband does not wear shoes, eyes are open. For each condition, three trials are allowed. Best trial is rated.

- 0 Normal, able to stand in tandem for > 10 s**
- 1 Able to stand with feet together without sway, but not in tandem for > 10s**
- 2 Able to stand with feet together for > 10 s, but only with sway**
- 3 Able to stand for > 10 s without support in natural position, but not with feet together**
- 4 Able to stand for >10 s in natural position only with intermittent support**
- 5 Able to stand >10 s in natural position only with constant support of one arm**
- 6 Unable to stand for >10 s even with constant support of one arm**

Score	Score
-------	-------

**3) Sitting**

Proband is asked to sit on an examination bed without support of feet, eyes open and arms outstretched to the front.

- 0 Normal, no difficulties sitting >10 sec**
- 1 Slight difficulties, intermittent sway**
- 2 Constant sway, but able to sit > 10 s without support**
- 3 Able to sit for > 10 s only with intermittent support**
- 4 Unable to sit for >10 s without continuous support**

**4) Speech disturbance**

Speech is assessed during normal conversation.

- 0 Normal**
- 1 Suggestion of speech disturbance**
- 2 Impaired speech, but easy to understand**
- 3 Occasional words difficult to understand**
- 4 Many words difficult to understand**
- 5 Only single words understandable**
- 6 Speech unintelligible / anarthria**

Score	Score
-------	-------

**5) Finger chase**

**Rated separately for each side**

Proband sits comfortably. If necessary, support of feet and trunk is allowed. Examiner sits in front of proband and performs 5 consecutive sudden and fast pointing movements in unpredictable directions in a frontal plane, at about 50 % of proband's reach. Movements have an amplitude of 30 cm and a frequency of 1 movement every 2 s. Proband is asked to follow the movements with his index finger, as fast and precisely as possible. Average performance of last 3 movements is rated.

- 0 No dysmetria**
- 1 Dysmetria, under/ overshooting target <5 cm**
- 2 Dysmetria, under/ overshooting target < 15 cm**
- 3 Dysmetria, under/ overshooting target > 15 cm**
- 4 Unable to perform 5 pointing movements**

**6) Nose-finger test**

**Rated separately for each side**

Proband sits comfortably. If necessary, support of feet and trunk is allowed. Proband is asked to point repeatedly with his index finger from his nose to examiner's finger which is in front of the proband at about 90 % of proband's reach. Movements are performed at moderate speed. Average performance of movements is rated according to the amplitude of the kinetic tremor.

- 0 No tremor**
- 1 Tremor with an amplitude < 2 cm**
- 2 Tremor with an amplitude < 5 cm**
- 3 Tremor with an amplitude > 5 cm**
- 4 Unable to perform 5 pointing movements**

Score	Right	Left	Score	Right	Left
mean of both sides (R+L)/2			mean of both sides (R+L)/2		

**7) Fast alternating hand movements**

**Rated separately for each side**

Proband sits comfortably. If necessary, support of feet and trunk is allowed. Proband is asked to perform 10 cycles of repetitive alternation of pro- and supinations of the hand on his/her thigh as fast and as precise as possible. Movement is demonstrated by examiner at a speed of approx. 10 cycles within 7 s. Exact times for movement execution have to be taken.

- 0 Normal, no irregularities (performs <10s)**
- 1 Slightly irregular (performs <10s)**
- 2 Clearly irregular, single movements difficult to distinguish or relevant interruptions, but performs <10s**
- 3 Very irregular, single movements difficult to distinguish or relevant interruptions, performs >10s**
- 4 Unable to complete 10 cycles**

**8) Heel-shin slide**

**Rated separately for each side**

Proband lies on examination bed, without sight of his legs. Proband is asked to lift one leg, point with the heel to the opposite knee, slide down along the shin to the ankle, and lay the leg back on the examination bed. The task is performed 3 times. Slide-down movements should be performed within 1 s. If proband slides down without contact to shin in all three trials, rate 4.

- 0 Normal**
- 1 Slightly abnormal, contact to shin maintained**
- 2 Clearly abnormal, goes off shin up to 3 times during 3 cycles**
- 3 Severely abnormal, goes off shin 4 or more times during 3 cycles**
- 4 Unable to perform the task**

Score	Right	Left	Score	Right	Left
mean of both sides (R+L)/2			mean of both sides (R+L) / 2		

## ANEXO H: Inventário Beck

Paciente:			
Data: ___/___/___			
Avaliador:			
Avaliação (Circular)	Baseline	6 meses	12 meses

Este questionário consiste em 21 grupos de afirmações. Depois de ler cuidadosamente cada grupo, faça um círculo em torno do número (0, 1, 2 ou 3) diante da afirmação, em cada grupo, que descreve melhor a maneira como você tem se sentido nesta semana, incluindo hoje. Se várias afirmações num grupo parecerem se aplicar igualmente bem, faça um círculo em cada uma. Tome o cuidado de ler todas as afirmações, em cada grupo, antes de fazer a sua escolha.

1. 0 Não me sinto triste.
  - 1 Eu me sinto triste.
  - 2 Estou sempre triste e não consigo sair disso.
  - 3 Estou tão triste ou infeliz que não consigo suportar.
  
2. 0 Não estou especialmente desanimado quanto ao futuro.
  - 1 Eu me sinto desanimado quanto ao futuro.
  - 2 Acho que nada tenho a esperar.
  - 3 Acho o futuro sem esperança e tenho a impressão de que as coisas não podem melhorar.
  
3. 0 Não me sinto um fracasso.
  - 1 Acho que fracassei mais do que uma pessoa comum.
  - 2 Quando olho para trás, na minha vida, tudo o que posso ver é um monte de fracassos.
  - 3 Acho que, como pessoa, sou um completo fracasso.
  
4. 0 Tenho tanto prazer em tudo como antes.
  - 1 Não sinto mais prazer nas coisas como antes.
  - 2 Não encontro um prazer real em mais nada.
  - 3 Estou insatisfeito ou aborrecido com tudo.
  
5. 0 Não me sinto especialmente culpado.
  - 1 Eu me sinto culpado às vezes.
  - 2 Eu me sinto culpado na maior parte do tempo.
  - 3 Eu me sinto sempre culpado.
  
6. 0 Não acho que esteja sendo punido.
  - 1 Acho que posso ser punido.
  - 2 Creio que vou ser punido.
  - 3 Acho que estou sendo punido.
  
7. 0 Não me sinto decepcionado comigo mesmo.
  - 1 Estou decepcionado comigo mesmo.
  - 2 Estou enojado de mim.
  - 3 Eu me odeio.
  
8. 0 Não me sinto de qualquer modo pior que os outros.
  - 1 Sou crítico em relação a mim devido a minhas fraquezas ou meus erros.
  - 2 Eu me culpo sempre por minhas falhas.
  - 3 Eu me culpo por tudo de mal que acontece.
  
9. 0 Não tenho quaisquer idéias de me matar.
  - 1 Tenho idéias de me matar, mas não as executaria.
  - 2 Gostaria de me matar.
  - 3 Eu me mataria se tivesse oportunidade.
  
10. 0 Não choro mais que o habitual.
  - 1 Choro mais agora do que costumava.

- 2 Agora, choro o tempo todo.  
3 Costumava ser capaz de chorar, mas agora não consigo mesmo que o queira.
11. 0 Não sou mais irritado agora do que já fui.  
1 Fico molestado ou irritado mais facilmente do que costumava.  
2 Atualmente me sinto irritado o tempo todo.  
3 Absolutamente não me irrita com as coisas que costumavam irritar-me.
12. 0 Não perdi o interesse nas outras pessoas.  
1 Interesse-me menos do que costumava pelas outras pessoas.  
2 Perdi a maior parte do meu interesse nas outras pessoas.  
3 Perdi todo o meu interesse nas outras pessoas.
13. 0 Tomo decisões mais ou menos tão bem como em outra época.  
1 Adio minhas decisões mais do que costumava.  
2 Tenho maior dificuldade em tomar decisões do que antes.  
3 Não consigo mais tomar decisões.
14. 0 Não sinto que minha aparência seja pior do que costumava ser.  
1 Preocupo-me por estar parecendo velho ou sem atrativos.  
2 Sinto que há mudanças permanentes em minha aparência que me fazem parecer sem atrativos.  
3 Considero-me feio.
15. 0 Posso trabalhar mais ou menos tão bem quanto antes.  
1 Preciso de um esforço extra para começar qualquer coisa.  
2 Tenho de me esforçar muito até fazer qualquer coisa.  
3 Não consigo fazer nenhum trabalho.
16. 0 Durmo tão bem quanto de hábito.  
1 Não durmo tão bem quanto costumava.  
2 Acordo uma ou duas horas mais cedo do que de hábito e tenho dificuldade para voltar a dormir.  
3 Acordo várias horas mais cedo do que costumava e tenho dificuldade para voltar a dormir.
17. 0 Não fico mais cansado que de hábito.  
1 Fico cansado com mais facilidade do que costumava.  
2 Sinto-me cansado ao fazer quase qualquer coisa.  
3 Estou cansado demais para fazer qualquer coisa.
18. 0 Meu apetite não está pior do que de hábito.  
1 Meu apetite não é tão bom quanto costumava ser.  
2 Meu apetite está muito pior agora.  
3 Não tenho mais nenhum apetite.
- 1
9. 0 Não perdi muito peso, se é que perdi algum ultimamente.  
1 Perdi mais de 2,5 Kg.  
2 Perdi mais de 5,0 Kg.  
3 Perdi mais de 7,5 Kg.
- Estou deliberadamente tentando perder peso, comendo menos: SIM ( ) NÃO ( )
20. 0 Não me preocupo mais que o de hábito com minha saúde.  
1 Preocupo-me com problemas físicos como dores e aflições ou perturbações no estômago ou prisão de ventre.  
2 Estou muito preocupado com problemas físicos e é difícil pensar em outra coisa que não isso.  
3 Estou tão preocupado com meus problemas físicos que não consigo pensar em outra coisa.
- 21.0 Não tenho observado qualquer mudança recente em meu interesse sexual.  
1 Estou menos interessado por sexo que costumava.  
2 Estou bem menos interessado em sexo atualmente.  
3 Perdi completamente o interesse por sexo.

**Score Total:** \_\_ \_\_

## ANEXO I: Índice de Barthel

Paciente:			
Data: __ __ / __ __ / __ __			
Avaliador:			
Avaliação (Circular)	Baseline	6 meses	12 meses

### Como você realiza as suas refeições?

- 10 – Independente. Capaz de comer por si só em tempo razoável. A comida pode ser cozida ou servida por outra pessoa.
- 5 – Necessita de ajuda para se cortar a carne, passar a manteiga, porém é capaz de comer sozinho.
- 0 – Dependente. Necessita ser alimentado por outra pessoa.

### Como você toma seu banho?

- 5 - Independente. Capaz de se lavar inteiro, de entrar e sair do banho sem ajuda e de fazê-lo sem que outra pessoa supervisione.
- 0 – Dependente. Necessita de algum tipo de ajuda ou supervisão.

### Como você se veste? (parte superior e inferior do corpo)

- 10 - Independente. Capaz de vestir-se e despir-se sem ajuda.
- 5 – Necessita de ajuda. Realiza todas as atividades pessoais sem ajuda mais da metade das tarefas em tempo razoável.
- 0 - Dependente. Necessita de algum tipo de ajuda

### Como você realiza seus asseios?

- 5 – Independente. Realiza todas as atividades pessoais sem nenhuma ajuda, os componentes necessários podem ser providos por alguma pessoa.
- 0 - Dependente. Necessita de algum tipo de ajuda.

### Como é sua evacuação?

- 10 – Contínente. Não apresenta episódios de incontinência.
- 5 – Acidente ocasional. Menos de uma vez por semana necessita de ajuda para colocar enemas ou supositórios.
- 0 – Incontinente. Mais de um episódio semanal.

**Como é sua micção. Como você a realiza?**

- ( ) 10 – Contínente. Não apresenta episódios. Capaz de utilizar qualquer dispositivo por si só (sonda, urinol, garrafa).
- ( ) 5 – Acidente ocasional. Apresenta no máximo um episódio em 24 e requer ajuda para manipulação de sondas ou de outros dispositivos.
- ( ) 0 – Incontinente. Mais de um episódio em 24 horas.

**Como você vai ao banheiro?**

- ( ) 10 – Independente. Entra e sai sozinho e não necessita de ajuda por parte de outra pessoa.
- ( ) 5 – Necessita de ajuda. Capaz de mover-se com uma pequena ajuda; é capaz de usar o banheiro. Pode limpar-se sozinho.
- ( ) 0 – Dependente. Incapaz de ter acesso a ele ou de utilizá-lo sem ajuda maior

**Como você realiza as suas transferências (cama, poltrona, cadeira de rodas)?**

- ( ) 15 – Independente. Não requer ajuda para sentar-se ou levantar-se de uma cadeira nem para entrar ou sair da cama.
- ( ) 10 – Mínima ajuda. Incluindo uma supervisão ou uma pequena ajuda física.
- ( ) 5 – Grande ajuda. Precisa de uma pessoa forte e treinada.
- ( ) 0 – Dependente necessita um apoio ou ser levantado por duas pessoas. É incapaz de permanecer sentada.

**Como você realiza a deambulação (locomoção, caminhar)**

- ( ) 15 – Independente. Pode andar 50 metros ou seu equivalente em casa sem ajuda ou supervisão. Pode utilizar qualquer ajuda mecânica exceto andador. SE utilizar uma prótese, pode colocar a prótese nela e tirar sozinha.
- ( ) 10 - Necessita ajuda. Necessita supervisão ou uma pequena ajuda por parte de outra pessoa ou utiliza andador.

**Como você realiza a subida e descida de escadas?**

- ( ) 10 – Independente. Capaz de subir e descer um piso sem ajuda ou supervisão de outra pessoa.
- ( ) 5 - Necessita ajuda. Necessita ajuda e supervisão.
- ( ) 0 – Dependente. É incapaz de subir e descer degraus.

Valores: Muito grave: 45 pontos; Grave: 45 – 49 pontos

Moderada: 60-80 pontos; Leve: 80 – 100 pontos

Pontuação total: \_\_\_\_\_

## ANEXO J: Carta de Aprovação do Projeto - HCPA



**HCPA - HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE**  
**GRUPO DE PESQUISA E PÓS-GRADUAÇÃO**

**COMISSÃO CIENTÍFICA E COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA**

A Comissão Científica e o Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (CEP/HCPA), que é reconhecido pela Comissão Nacional de Ética em Pesquisa (CONEP)/MS e pelo Office For Human Research Protections (OHRP)/USDHHS, como Institutional Review Board (IRB00000921) analisaram o projeto:

**Projeto:** 100513      **Versão do Projeto:** 21/01/2011      **Versão do TCLE:** 18/03/2011

**Pesquisadores:**  
 DIOGO ONOFRE GOMES DE SOUZA  
 LUIS VALMOR CRUZ PORTELA  
 MARIA LUZA SARAIVA PEREIRA  
 RAPHAEL MACHADO DE CASTILHOS  
 CAROLINA LAMPERT MONTE FRANCISCONI  
 GABRIELE NUNES SOUZA  
 JONAS ALEX MORALES SAUTE  
 CARLOS ROBERTO DE M RIEDER  
 LAURA BANNACH JARDIM

**Título:** CARACTERIZAÇÃO DE NOVOS BIOMARCADORES PARA A DOENÇA DE MACHADO-JOSÉPH: ASPECTOS ENDÓCRINOS E NUTRICIONAIS

Este projeto foi APROVADO em seus aspectos éticos e metodológicos, bem como o respectivo Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, de acordo com as diretrizes e normas nacionais e internacionais de pesquisa clínica, especialmente as Resoluções 196/96 e complementares do Conselho Nacional de Saúde.

- Os membros da Comissão Científica e do Comitê de Ética em Pesquisa não participaram do processo de avaliação dos projetos nos quais constam como pesquisadores.
- Toda e qualquer alteração do projeto, assim como os eventos adversos graves, deverão ser comunicados imediatamente ao CEP/HCPA.
- O pesquisador deverá apresentar relatórios semestrais de acompanhamento e relatório final ao CEP/HCPA.
- Somente poderá ser utilizado o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido no qual conste o carimbo de aprovação do CEP/HCPA.

Porto Alegre, 30 de março de 2011.

  
 Profª Nadine Clausell  
 Coordenadora GPPG e CEP/HCPA

## ANEXO K: Carta de Aceite COMPESQ da Escola de Enfermagem/UFRGS

### Dados do Projeto de Pesquisa

**Projeto Nº:** 23577

**Título:** EMAGRECIMENTO E QUALIDADE DE VIDA NA DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH (DMJ/SCA3) EM UM SERVIÇO AMBULATORIAL ESPECIALIZADO

**Área do Conhecimento:** Enfermagem

**Início:** 01/09/2012

**Previsão de conclusão:** 01/12/2012

**Situação:** projeto em andamento

**É subprojeto do projeto Nº 20783 - CARACTERIZAÇÃO DE NOVOS BIOMARCADORES PARA A DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH: ASPECTOS ENDÓCRINOS E NUTRICIONAIS**

**Origem:** Escola de Enfermagem

Projeto da linha de pesquisa Neurogenética

**Local de Realização:** Serviço De Genética Médica Do Hcpa

**Projeto envolve aspectos éticos da categoria:** Projeto Em Seres Humanos

**Objetivo:** Analisar as condições nutricionais e a qualidade de vida de indivíduos com a doença de Machado-Joseph (DMJ/SCA3) atendidos em um serviço ambulatorial especializado.

#### Palavras-Chave

Doença De Machado-joseph

Enfermagem

Perda De Massa Corporal

Qualidade De Vida

#### Equipe UFRGS

**Nome:** Laura Bannach Jardim

**Participação:** Pesquisador

**Início:** 01/09/2012

**Nome:** Marcia Koja Breigeiron

**Participação:** Coordenador

**Início:** 01/09/2012

**Nome:** Gabriele Nunes Souza

**Participação:** Pesquisador

**Início:** 01/09/2012

#### Anexos

##### Projeto Completo

**Data de Envio:** 10/07/2012

##### Instrumento de Coleta de Dados

**Data de Envio:** 10/07/2012

##### Concordância de Instituição

**Data de Envio:** 10/07/2012

##### Documento de Aprovação

**Data de Envio:** 10/07/2012

##### Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

**Data de Envio:** 10/07/2012

##### Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

**Data de Envio:** 10/07/2012

##### Documento de Aprovação

**Data de Envio:** 10/07/2012

##### Formulário de Encaminhamento do Protocolo de Pesquisa com Animais

**Data de Envio:** 12/07/2012

#### Avaliações

Comissão de Pesquisa de Enfermagem - Aprovado em 19/07/2012

**Fechar**

Projeto de TCC vinculado a projeto de pesquisa aprovado pelo CEP/HCPA, conforme documento anexo.