



Evento	Salão UFRGS 2013: SIC - XXV SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2013
Local	Porto Alegre - RS
Título	A Disfagia em portadores da Doença de Machado-Joseph
Autor	URSULA MALDANER
Orientador	LAURA BANNACH JARDIM

Introdução: A pneumonia aspirativa, devido à disfagia, é uma das principais complicações tardias e causas de óbito na Doença de Machado-Joseph (DMJ)/ Ataxia Espinocerebelar do tipo 3 (SCA3), uma condição neurogenética de herança autossômica dominante. A disfagia tem grande impacto sobre a qualidade de vida dos indivíduos e existem poucos estudos na DMJ/SCA3, não havendo padronização de instrumentos para sua adequada avaliação. O SWAL-QOL é um questionário de qualidade de vida em disfagia e já foi validado em indivíduos portadores de outras enfermidades. Aplicamos o mesmo em uma amostra de casos DMJ/SCA3 e controles (coorte 1), mas não nos contentamos com alguns resultados discrepantes (a ausência de correlação do escore SWAL-QOL com os critérios de gravidade da doença). Buscamos repetir a investigação em uma segunda coorte, utilizando o padrão-ouro para disfagia, o videodeglutograma, o qual utiliza raio-x e material radiopaco para identificar e avaliar distúrbios da deglutição, medindo-os através das escalas PAS e DOSS.

Objetivo principal: Caracterizar a disfagia na DMJ/SCA3 por meio do exame de videofluoroscopia da deglutição. **Objetivos específicos:** Correlacionar o grau da disfagia medido pelas escalas PAS e DOSS com os critérios de gravidade da DMJ/SCA; correlacionar o grau da disfagia com o IMC dos pacientes com DMJ para determinar se a disfagia pode ser uma das causas de emagrecimento nessa condição; validar o questionário SWAL-QOL para avaliação da deglutição desses pacientes, usando como validação externa o videodeglutograma. **Método:** Estudo observacional, procurando por associações entre desfecho - a disfagia - e fatores de risco. A amostra será de 35 pacientes sintomáticos portadores de DMJ/SCA3. No estudo será realizada avaliação clínica (dados clínicos, sociodemográficos e informações sobre a deglutição e alimentação dos pacientes); avaliação do estado nutricional através do cálculo do IMC e aplicação das escalas neurológicas padronizadas (NESSCA e SARA) para avaliação da gravidade neurológica da doença. O SWAL-QOL também será respondido pelos participantes. Por fim, a videofluoroscopia será realizada; após, os pacientes serão encaminhados para manejo fonoaudiológico de acordo com os seus resultados. Serão utilizadas estatísticas descritivas para caracterizar a amostra. A disfagia será caracterizada pelos escores PAS e DOSS obtidos do videodeglutograma. A gravidade da disfagia será correlacionada com as variáveis independentes associadas à gravidade da doença através de uma regressão linear *stepwise*. Os resultados serão inseridos em uma base de dados *PASW Statistics 18*. Para a validação do SWAL-QOL, será utilizado o teste de Kruskal-Wallis, ao passo que para analisar a distribuição dos escores dos domínios do SWAL-QOL, será utilizado o teste de Kolmogorov-Smirnov. A validação externa do SWAL-QOL encerrar-se-á com o teste de correlação de Spearman, entre esse escore e os escores PAS e DOSS. **Resultados:** Em uma amostra anterior de casos e controles, a média e o desvio padrão do SWAL-QOL total foi menor no grupo caso ($74,4 \pm 14,2\%$) do que no grupo controle ($94,5 \pm 4,2\%$) ($p = 0.0001$). O questionário apresentou consistência interna satisfatória (α de Cronbach = 0,85) e concordância forte entre teste-reteste (CIC = 0,7). O escore SWAL-QOL dos casos se correlacionou inversamente apenas ao tamanho da expansão CAG ($\rho = -0,38$, $p = 0.006$). Ainda não obtivemos resultados com o videodeglutograma, pois o trabalho está em fase de recrutamento. **Conclusão:** O SWAL-QOL, em um estudo anterior, apresentou consistência interna e boa reprodutibilidade/confiabilidade, distinguindo os grupos caso e controle. Portanto, o questionário tem validade psicométrica parcial para uso em portadores de DMJ/SCA3. Não houve correlação do escore SWAL-QOL com os anos de duração da doença. Com a realização do videodeglutograma, confirmaremos se realmente o grau de disfagia não se correlaciona com a duração da doença nem com os escores neurológicos NESSCA e SARA.