

Ataxia espinocerebelar tipo 3 (SCA3): aspectos pontuais*

*Tiago Santos Carvalho***

Tendo em vista a preponderante frequência da SCA3, no contexto das inúmeras ataxias espinocerebelares, na população brasileira, urge a importância de ressaltarem-se alguns aspectos específicos da respectiva patologia. Considerando que a DMJ é difícil de ser diferenciada com precisão das outras SCAs apenas por sintomatologia clínica, uma série de achados neurológicos e familiares deve ser avaliada para facilitar o seu diagnóstico, normalmente, o início da doença é precedido por desequilíbrio e alterações da marcha¹. A idade de início da doença entre homens e mulheres não se apresenta significativamente diferente. A duração média da doença, ou seja, o tempo entre o seu início e a morte do paciente, é de 15,6 anos entre os portugueses, variando entre 7 e 29 anos. Já em pacientes brasileiros é de 17 anos, variando entre 5 e 30 anos². Os achados cerebelares, encontrados em 97,8% dos casos portugueses, abrangem ataxia de marcha, disartria e incoordenação apendicular, nessa ordem de aparecimento e de gravidade. Já em pacientes brasileiros a ocorrência destes sintomas é de 93%³. Uma forte correlação entre o número de repetições CAGs e a gravidade dos sintomas clínicos apresentados pelos pacientes já fora observada, porém apenas cerca da metade da variabilidade clínica pode ser explicada pela variação no tamanho da expansão do gene da SCA3⁴. Finalmente, uma

questão extremamente importante é a disponibilidade de acesso a testes preditivos por parte dos familiares de pacientes com SCA3, entretanto, existe uma série de implicações éticas e legais que devem ser levadas em consideração⁵. O oferecimento destes testes deve fazer parte de um aconselhamento genético abrangente, o qual ajude cada indivíduo ou casal a tomar as decisões adequadas às suas necessidades.

REFERÊNCIAS

1. Sequeiros J, Coutinho P. Epidemiology and clinical aspects of Machado-Joseph disease. In: Harding A, Deufel T, Chamberlain S (eds) *Advances in neurology*. Raven Press, New York, 1993, p.139-53.
2. Jardim LB, Pereira ML, Silveira I, Ferro A, Sequeiros J, Giugliani R. Neurologic findings in Machado-Joseph disease. *Arch Neurol* 2001;58:899-904.
3. Jardim LB, Pereira ML, Silveira I, Ferro A, Sequeiros J, Giugliani R. Machado-Joseph disease in South Brazil: clinical and molecular characterization of kindreds. *Acta Neurol Scand* 2001;104:224-31.
4. Jardim LB, Silveira I, Pereira ML, Ferro A, Alonso I, Moreira MC, et al. A survey of spinocerebellar ataxia in South Brazil – 66 news cases with Machado-Joseph disease, SCA7, SCA8, or unidentified disease – causing mutations. *J Neurol* 2001;248:870-6.
5. Sequeiros J. Genética clássica e genética molecular da doença de Machado Joseph. In: Sequeiros J, editor. *O teste preditivo da doença de Machado-Joseph*. Primeira edição. Porto: UnIGENE, IBMC, 1996, p.33-48.

* Revisão Aberta do artigo "Ataxias espinocerebelares causadas por expansão de poliglutamina: uma revisão" publicado no volume 18 04 da Revista Neurociências.

** Farmacêutico-Bioquímico, Mestre em Ciências Biológicas – Bioquímica (UFRGS). Professor dos cursos de graduação em Biomedicina e Farmácia, e de pós-graduação em Análises Clínicas e Toxicologia Forense no Centro Universitário Feevale de Novo Hamburgo-RS, Hamburgo-RS, Brasil.