

## **DOENÇA DE MACHADO JOSEPH: HISTÓRICO E ASPECTOS NUTRICIONAIS<sup>1</sup>**

**Bruna Aline Brun<sup>2</sup>, Magdieli Tauana Welter<sup>3</sup>, Karina Ribeiro Rios<sup>4</sup>.**

<sup>1</sup> Trabalho de pesquisa científica

<sup>2</sup> Acadêmica do curso de Nutrição-Unijuí- Bolsista PET-Saúde- brunaalinebrun@hotmail.com

<sup>3</sup> Acadêmica do Curso de Farmácia-UNIJUI- bolsista PET-Saúde, magui\_sji7@hotmail.com

<sup>4</sup> Professora Mestre do Departamento das Ciências da Vida- DCVida- karina.rios@unijui.edu.br

### **INTRODUÇÃO**

Ataxias espinocerebelares são ataxias hereditárias autossômicas dominantes, que constituem um grupo heterogêneo de ataxias de início tardio e progressiva. A palavra ataxia deriva da palavra grega taxis, a qual significa ordem. Deste modo, ataxia é traduzida como desordem, embora o sentido moderno seja incoordenação. A expressão ataxia espinocerebelar tem sido utilizada para designar as doenças genéticas do cerebelo e de suas conexões, tanto autossômicas recessivas como dominantes (CARVALHO, 2004).

A Doença de Machado Joseph (DMJ), também conhecida como ataxia espinocerebelar do tipo 3 é uma doença neurodegenerativa, na maioria das vezes fatal, de manifestação tardia, cuja idade média de aparecimento é aos 40,2 anos e com extremos de idade entre os sete e os 70 anos caracterizadas por disfunção cerebelar progressiva, variavelmente associada a outros sintomas do sistema nervoso central e periférico (BITTENCURT, 2008).

Descrita pela primeira vez entre os indivíduos de descendência açoriana, esta ataxia hereditária é conhecida em todo o mundo. Pode ser a mais comum das ataxias herdadas predominantemente. As características clínicas da síndrome podem variar muito mesmo dentro de uma mesma família. (PAULSON, 2012).

### **METODOLOGIA**

Foi realizada uma revisão bibliográfica de artigos científicos sobre o tema proposto. As bases de dados utilizadas foram Scielo e PubMed, no período de março a junho de 2015.

Na presente pesquisa foram utilizadas as seguintes palavras chaves: ataxias espinocerebelares, doença de Machado Joseph e ataxias hereditárias.

### **RESULTADOS E DISCUSSÃO**

**Modalidade do trabalho:** Ensaio teórico  
**Evento:** XX Jornada de Pesquisa

A primeira descrição oficial da doença foi dada por Nakano (1972), e foi intitulada de “Doença de Machado” devido a doença ter sido diagnosticada na família de Guilherme Machado nascido na região dos Açores, em Portugal. No mesmo ano, foram descritos outros 12 casos na família de José Tomás, que imigrou para os Estados Unidos. Daí a designação Machado Joseph (CYRNE, 2010). A característica fundamental da doença, descrita na família Machado, é uma ataxia cerebelar progressiva, associada ou não a nistagmo, hiporreflexia, variados graus de amiotrofia e sinais de lesão no cordão posterior da medula, e que se manifesta por volta dos 40 anos de idade, herdada de modo autossômico dominante (CECCHIN, 2004).

O gene responsável pela DMJ foi descoberto em 1993, localizado no cromossomo 14. Em 1994 o gene foi identificado e denominado MJD. O gene contém a repetição de citosina/adenina/guanina (CAG) na sua sequência codificada e sua repetição encontra-se expandida nas pessoas portadoras da doença (CECCHIN, 2004). Após a identificação do gene causador surgiu registros da doença em diversas áreas geográficas (CYRNE, 2010).

Os primeiros relatos sobre famílias brasileiras com o diagnóstico clínico da doença de Machado Joseph foram apresentados na década de oitenta e no início dos anos noventa (TEIVE, 1991). Depois dele, dois estudos de casos, baseados em achados moleculares, apresentaram estimativas sobre as frequências relativas das SCAs, incluindo a doença de Machado Joseph, entre 54 e 19 famílias afetadas provenientes de diversas regiões brasileiras. (CECCHIN, 2004).

SCA3 / MJD é a forma mais comum de ataxia dominante em todo o mundo atingindo a maior frequência relativa no Rio Grande do Sul, Brasil onde representa 78% de todas as SCAs. As taxas de prevalência foram estimadas para ser de 3 / 100.000 em Portugal e no Rio Grande do Sul, Brasil. Áreas menores e populações isoladas apresentam os valores mais elevados, devido ao efeito fundador. É o que acontece nas ilhas Azore no Vale do Tejo em Portugal e nas pequenas cidades do Vale do Jacuí no Brasil principalmente com pessoas de ascendência portuguesa dos EUA, onde atinge a partir de 20-102 / 100.000 habitantes (SAUTE, 2015).

No Brasil, a sua prevalência diminui varia conforme a região: no estado do Rio Grande do Sul, estimou-se a prevalência geral de 3: 100.000 indivíduos, 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 (SOUZA, 2012).

De acordo com Paula Coutinho (1992) a idade média para o surgimento da DMJ é de 40,2 anos, sendo esta idade mais baixa nos homens (37,3 anos) do que nas mulheres (43,7 anos). A idade mais precoce de surgimento da doença foi de seis anos enquanto que a idade mais avançada para a manifestação da doença foi de 70 anos. A sobrevivência média é de 21,4 anos. Ataxia de marcha e diplopia são relatadas como os primeiros sintomas de 92,4% e 7,65% dos casos, respectivamente (COUTINHO, 1992).

Dados mostram que na região sul do Brasil a maioria dos indivíduos com MJD/SCA3 tem início dos sintomas da vida adulta em média entre os 32 e 36 anos de idade. A esperança média de vida é cerca de 20 anos (BETTENCOURT, 2008).

O quadro clínico é dominado pela ataxia cerebelar com ausência de coordenação, presente em praticamente todos os doentes. Inicia-se pela deficiência na marcha, atingindo depois a fala, que se

**Modalidade do trabalho:** Ensaio teórico  
**Evento:** XX Jornada de Pesquisa

torna pouco nítida e, finalmente, atinge os movimentos finos das mãos. O segundo tipo de manifestações clínicas mais frequentes são as alterações oculares, que englobam a limitação dos movimentos dos olhos (CYRNE, 2010).

As manifestações clínicas incluem também : a ataxia cerebelar, que afeta a marcha, os movimentos apendiculares, a articulação da fala e a deglutição; uma síndrome piramidal, com hiperreflexia, sinal de Babinski e espasticidade; uma oftalmoplegia externa progressiva; sinais extrapiramidais, incluindo coréia, distonia e parkinsonismo; doença do neurônio motor inferior; alterações sensoriais; retração palpebral; fasciculações de intenção; perda de peso; perda de massa magra e distúrbios do sono.(SAUTE, 2011).

No gene da DMJ há uma sequência repetitiva composta por moléculas de citosina, adenina e guanina (CAG), no qual codifica o aminoácido glutamina. O que ocorre na doença é a repetição expandida desta sequência, havendo então, acúmulo proteico que afeta as células e estruturas intranucleares produzindo degeneração e morte celular ( WOLF, 2008). Muito importante também é o fato de que a doença não implica na demência dos portadores, mantendo uma perfeita integridade mental (SOARES, 2008).

## CONCLUSÃO

Neste contexto, o manejo com indivíduos crônicos degenerativos deve ser de forma íntegra, onde, o profissional de saúde possa perceber as necessidades dos pacientes, e não apenas fixar-se nas manifestações clínicas relacionadas e conhecidas da patologia. Desse 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 aprimorando sua assistência humanística (SOUZA, 2012).

No âmbito nutricional a adequação de uma dieta equilibrada visa a manutenção da massa muscular ou apenas a perda lenta da mesma, permitindo assim uma melhor qualidade de vida para o paciente. Visa também a adequação na consistência dos alimentos ingeridos evitando a disfagia decorrente da própria patologia.

**PALAVRAS-CHAVE:** ataxias espinocerebelares, doença de Machado Joseph e ataxias hereditárias.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- BETTENCOURT C, SANTOS C, Kay T, Vasconcelos J, Lima M. Analysis of segregation patterns in Machado-Joseph disease pedigrees. *J Hum Genet* 2008;53(10):920-3.
- CARVALHO, T. S.; Análise molecular de indivíduos com doença de Machado Joseph. [Dissertação]. Porto Alegre, 2004.
- CECCIN, C. R.; As manifestações depressivas na doença de Machado Joseph. [Dissertação]. Porto Alegre, 2004.
- COUTINHO, P.; Doença de Machado-Joseph: Tentativa de definição. PhD Dissertation, Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Porto; 1992.

**Modalidade do trabalho:** Ensaio teórico

**Evento:** XX Jornada de Pesquisa

CYRNE, D. A. B.; MALAGUTTI, W.; et al. Ataxia espinocerebelar (doença de Machado Joseph): três relatos de caso. *ConScientiae Saúde*, 2011;10 ( 2 ): 346 – 355.

NAKANO K, DAWSON D. M.; SPENCE A. Machado disease. A hereditary ataxia in Portuguese emigrants to Massachusetts. *Neurology* 1972; 22:49-55.

PAULSON, H.; Machado-Joseph Disease/Spinocerebellar Ataxia Type 3. Department of Neurology, University of Michigan. 2012 ; 103: 437–449.

SAUTE, J. A.; JARDIM, L. B. Machado Joseph disease: clinical and genetic aspects, and current treatment. *Medical Genetics Service, Porto Alegre, Brazil*. 2015.

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

SOARES, D.; Ser Portador de Doença de Machado-Joseph: Análise de um Estigma. VI Congresso Português de Sociologia, 2008.

SOUZA, G. N. Emagrecimento e qualidade de vida na doença de Machado Joseph (DMJ/SCA3) um serviço ambulatorial especializado. [Trabalho de conclusão de curso], Porto Alegre, 2012.

TEIVE, H. A. G. ARRUDA, W. O. BITTENCOURT, P. C. T. Doença de Machado-Joseph. Descrição de cinco membros de uma família. *Arq Neuro Psiquiat* 1991; 49: 172-179.