

# Avaliação da Ataxia Espinocerebelar Tipo 2 através da NESSCA ( Neurologic Examination Score for Spinocerebelar Ataxias)

Amanda Senna Pereira dos Santos<sup>1</sup>  
Laura Bannach Jardim<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Acadêmica de Medicina da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, vinculada ao Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil;

<sup>2</sup>Orientadora, Professora da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Serviço de Genética Médica, ao Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil.

## Introdução

As ataxias espinocerebelares (SCAs) são condições hereditárias dominantes ainda sem tratamento curativo e sintomático, o que se deve às suas baixas prevalências, ao conhecimento incompleto de seus mecanismos patogênicos e à escassez de instrumentos padronizados e validados para aferição das manifestações clínicas e da história natural da doença. A NESSCA (Escore do Exame Neurológico para Ataxias Espinocerebelares) avalia de maneira abrangente as manifestações neurológicas descritas nas SCAs. Sua confiabilidade e validade interna já foram demonstradas, sendo validada para a ataxia espinocerebelar do tipo 3 ou doença de Machado Joseph (DMJ).<sup>1</sup> A ataxia espinocerebelar do tipo 2 (SCA2) é a segunda SCA mais frequente no Brasil (Castilhos et al 2013) e apresenta várias escalas já validadas, como a Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA), SCA Functional-Index (SCAFI) e Composite-Cerebellar-Functional-Score (CCFS). No entanto, nenhuma delas tem a abrangência de quase todo o exame neurológico, como a NESSCA.

## Objetivo

Avaliar a validade da NESSCA para outra doença, a Ataxia Espinocerebelar tipo 2 (SCA2), em uma coorte de pacientes brasileiros afetados.

## Materiais e métodos

A NESSCA foi aplicada a pacientes com diagnóstico molecular de SCA2 dos ambulatórios de neurogenética de hospitais universitários de Porto Alegre, Rio de Janeiro e São Paulo. Sua potencial validade foi avaliada através da busca de correlações dos escores NESSCA com medidas externas, como duração da doença, estágio da doença, repetições das expansões CAG no gene *ATXN2* e escalas clínicas já validadas para esta condição: SARA, SCAFI e CCFS. Foram utilizados testes de Pearson ou de Spearman para buscar correlações, e testes t, Mann-Whitney e ANOVA para buscar diferenças entre grupos. Todos os testes foram bi-caudais e foram rodados no SPSS 18; p menores de 0,05 foram considerados significantes.

## Resultados

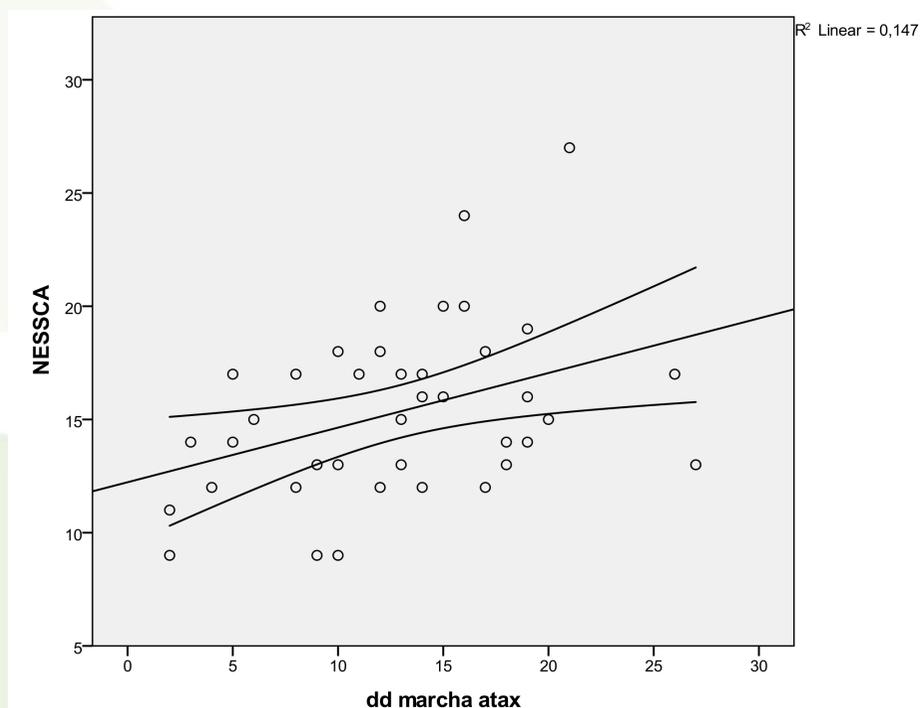
Trinta e sete (37) pacientes foram recrutados (21 do RS, 14 de SP e 2 do RJ). Os dados dos sujeitos estão descritos na **Tabela 1**.

A NESSCA correlacionou-se com a duração da doença - DD ( $r = 0.38$ ,  $p = 0.017$ , Spearman), **Figura 1**, com o CAGexp no gene *ATXN2* ( $r = 0.32$ ,  $p = 0.043$ , Spearman), **Figura 2**, com a gravidade da doença ( $p < 0.0001$ , ANOVA) e com todas as escalas clínicas estudadas ( $r$  de 0.43 a 0.64, ps acima de 0.006; dados não apresentados).

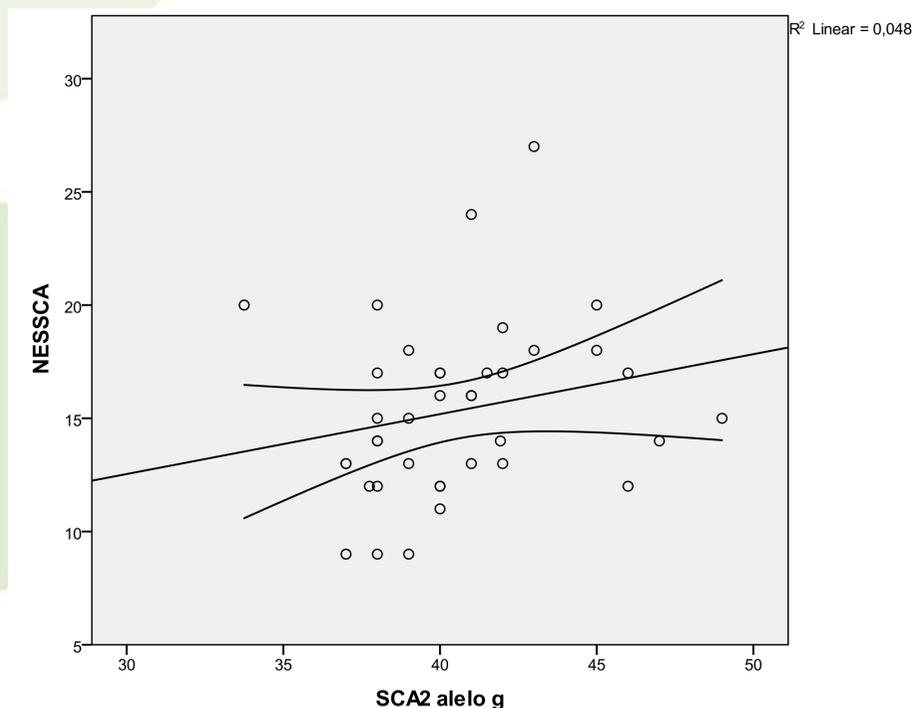
**Tabela 1. Características gerais da amostra estudada**

Variável	Distribuição
Idade de início dos sintomas, em anos (Média ± DP)	33.2 ± 12
Idade ao exame, em anos (Média ± DP)	46 ± 12
Duração da doença, em anos (Média ± DP)	13.4 ± 7.5
CAGn no alelo expandido do gene <i>ATXN2</i> (Mediana - variação)	41 (34 a 67)
NESSCA (Média ± DP)	15.1 ± 3.7
SARA (Média ± DP)	18.9 ± 7.9
MMSE (Média ± DP)	23.9 ± 5.2

**Fig 1. Correlação da NESSCA com duração da doença**



**Fig 2. Correlação da NESSCA com o tamanho da expansão CAG no gene ATXN2**



## Discussão

O presente estudo relata resultados preliminares que sustentam a validade da NESSCA para a SCA2. Critérios de validade externa foram obtidos em relação às variáveis independentes preditoras da gravidade da doença, como a idade de início, a DD e a gravidade da mutação causal. E validade convergente foi demonstrada com todas as demais escalas utilizadas como critérios externos. Depois de estudarmos a consistência interna pelo Cronbach alfa e pela análise de componentes principais nessa condição, confirmaremos a utilidade desse instrumento para a SCA2.

## Referências

- Kieling C, Rieder CR, Silva AC, Saute JA, Cecchin CR, Monte TL, Jardim LB. A. A neurological examination score for the assessment of spinocerebellar ataxia 3. Eur J Neurol. 2008 Apr;15(4):371-6.
- Scmitz-Hubsch T, du Montcel ST, Baliko L et al Scale of Assessment and Rating of Ataxia. Development of a new clinical scale. Neurology 2006;66: 1717-1720
- Scmitz-Hubsch T, Giunti P, Stephenson, DA et al. SCA Functional Index. A useful compound performance measure for spinocerebellar ataxia. Neurology 2008; 71:486-492