



SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA XXVIII SIC

paz no plural



Evento	Salão UFRGS 2016: SIC - XXVIII SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2016
Local	Campus do Vale - UFRGS
Título	Estudo transversal das manifestações oftalmológicas na ataxia espinocerebelar tipo 7
Autor	CAMILA MARIA DE OLIVEIRA
Orientador	LAURA BANNACH JARDIM

TÍTULO: Estudo transversal das manifestações oftalmológicas na ataxia espinocerebelar tipo 7

AUTOR: Camila Maria de Oliveira

ORIENTADOR: Laura Bannach Jardim

INSTITUIÇÃO DE ORIGEM: Universidade Federal do Rio Grande do Sul

INTRODUÇÃO

A ataxia espinocerebelar tipo 7 (SCA7) é uma das mais raras SCAs por poliglutaminopatias. Indivíduos afetados apresentam um alelo com mais de 36 repetições CAG (CAGexp) no gene *ATXN7*. Com início na vida adulta, além dos sinais e sintomas cerebelares progressivos e do piramidalismo, a SCA7 se caracteriza por perda progressiva da visão central em consequência de distrofia retiniana. Há poucos estudos sobre o tema, sendo a maioria séries de casos nos quais havia falta de correlações entre os aspectos neurológicos, oftalmológicos e moleculares.

OBJETIVOS

A meta é apresentar um projeto de pesquisa transversal que se iniciou em maio de 2016. O presente projeto tem como objetivo principal descrever as alterações oftalmológicas encontradas na coorte de casos SCA7 do Rio Grande do Sul e em seus familiares assintomáticos. Seus objetivos secundários são (a) avaliar os aspectos oftalmológicos: acuidade visual, discriminação cromática, campo visual, movimentação ocular, pressão ocular, aspectos anatômicos do olho através de biomicroscopia, retinografia, OCT e topografia, e qualidade de vida visual em paciente com SCA7; (b) medir as manifestações neurológicas através das escalas clínicas; (c) determinar o genótipo CAG dos sujeitos; e (d) correlacionar as variáveis desfecho e independentes estudadas.

MATERIAIS E MÉTODOS

Nesse estudo transversal, serão incluídos indivíduos sintomáticos com diagnóstico molecular de SCA7 e seus parentes consanguíneos de primeiro grau (pais, filhos, irmãos) assintomáticos. Estima-se que, além dos casos já diagnosticados, que são em torno de 18, até outros 32 novos sujeitos sejam adicionados, alcançando um n de até 50 sujeitos. Três grupos de sujeitos serão assim obtidos: controles (sem CAGexp), portadores de CAGexp assintomáticos e portadores de CAGexp sintomáticos. Os dois primeiros grupos serão mantidos duplo-cegos e determinados de forma anônima no final do estudo, estimado para acontecer em dezembro de 2017.

Depois de darem seu consentimento, os sujeitos serão avaliados do ponto de vista neurológico, por escalas clínicas SARA, INAS, NESSCA, SCAFI e CCFS, e oftalmológico, por NEIFVQ25, AV, PIO, paquimetria, retinografia, topografia, ERG e OCT. Uma amostra de sangue para análise molecular do CAGexp será coletada naqueles que ainda não a realizaram. Os resultados moleculares não serão comunicados aos sujeitos assintomáticos que participarem da pesquisa e os investigadores clínicos também serão cegados em relação a esse resultado.

As manifestações oftalmológicas e neurológicas encontradas serão descritas nos dois grupos de portadores de CAGexp (sintomáticos e assintomáticos), e correlações serão testadas entre essas manifestações e a gravidade da mutação, a idade, a idade de início, a duração da doença e as escalas neurológicas. Se resultados positivos forem obtidos, poderão ser feitas análises de regressão logística para determinar os fatores determinantes da qualidade da função visual nesses indivíduos.

O presente estudo tem caráter exploratório, visando levantar hipóteses quanto a potenciais associações. Por isso, não se prevê correções para múltiplas testagens. O p escolhido será de 0,05.