

MANIFESTAÇÕES OFTALMOLÓGICAS E NEUROLÓGICAS NAS FASES PRÉ-CLÍNICA E CLÍNICA DA ATAXIA ESPINOCEREBELAR TIPO 7

Gabriela Ecco, Laura Bannach Jardim

FUNDAMENTOS: Ataxia espinocerebelar do tipo 7 (SCA 7) é uma poliglutaminopatia que afeta progressivamente o cerebelo, o tronco cerebral e a retina. A SCA 7 é extremamente rara e estudos referentes a identificação de biomarcadores e as características das fases pré-clínicas ainda são escassos.

OBJETIVO: Descrever achados neurológicos e oftalmológicos observados em portadores sintomáticos e pré-sintomáticos de SCA7.

MÉTODOS: As escalas de ataxia SARA e SCAFI, a escala neurológica NESSCA, acuidade visual (BCVA), campos visuais obtidos por perimetria computadorizada (MD) e espessura da mácula na tomografia de coerência óptica (mOCT) foram avaliados em portadores sintomáticos e em familiares em risco. A análise molecular do gene ATXN7 foi feita cegamente em indivíduos em 50% de risco. A partir do tamanho do CAG expandido, estimou-se a idade de início provável dos portadores pré-sintomáticos. O tempo médio que falta para o início dos sintomas foi apresentado em algarismos negativos.

RESULTADOS

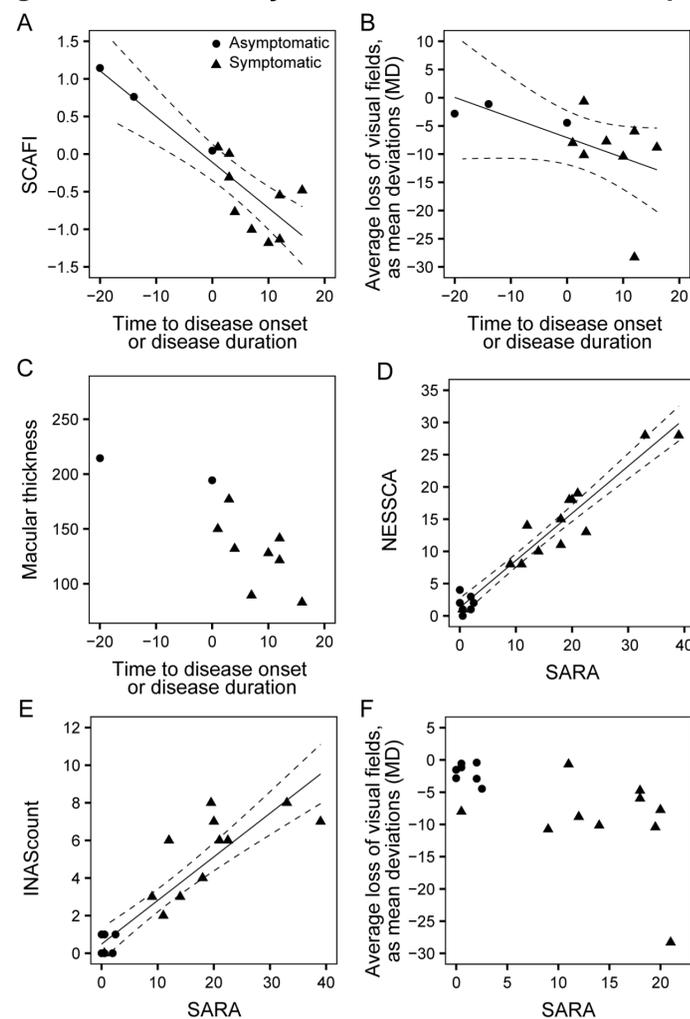
Tabela 1 – Características clínicas, moleculares, neurológicas e oftalmológicas dos portadores sintomáticos e pré-sintomáticos da SCA7 e dos controles

	Portadores da SCA7		Controles	p
	Pacientes sintomáticos	Indivíduos pré-sintomáticos		
N (sexo feminino)	13 (4)	3 (3)	5 (3)	
Idade, em anos	39.8 (15.6)	30.7 (9)	38 (12.9)	ns [#]
Tamanho da repetição CAG expandida	44	42		0.021 ^{###}
Idade de início do primeiro sintoma, em anos	29.5 (12.2)			
Duração da doença ou tempo para início da doença, em anos	9 (5.9)	- 11.3 (10.3)		
SARA	18.3 (10)a	1 (1.3)b	0.9 (1)b	0.02 ^{##}
NESSCA	14.7 (7.7)a	1.3 (1.2)b	2.2 (1.3)b	0.001 [#]
SCAFI	-0.61(0.44)a	0.65 (0.56)b	1.16(0.28)b	0.0001 [#]
BCVA	-0.85 (0.39)a	0.04 (0.07)b	0 (0)b	0.0001 [#]
Normal: próximo a 0				
MD	-9.56 (7.26)a	-2.81 (1,66)	-1.34 (1.15)b	0.012 ^{##}
Normal: menor que -2				
mOCT, em score Z	-7.73 (2.56)a	-3.48 (3.54)b	-1.11b (2.6)	0.003 [#]

[#] ANOVA com Tukey; ^{##} Kruskal-Wallis com teste de Dunn; ^{###} Teste de Mann-Whitney U.

Exceto para o gênero, os valores foram apresentados em média (desvio-padrão). Para cada parâmetro, resultados compartilhando a mesma letra não são estatisticamente diferentes (comparações ajustadas por Tukey para comparações de pares ANOVA e Dunn para Kruskal-Wallis).

Figura 2 – Algumas das correlações informativas obtidas no presente estudo.



Escalas relacionadas ao tempo até o início da doença (em portadores pré-sintomáticos)/duração da doença (em portadores sintomáticos) foram (A) SCAFI, (B) MD e (C) mOCT. As escalas validadas para SCA7, devido às suas correlações com SARA, foram (D) NESSCA, (E) INAScount e (F) perda média de campos visuais descrita como desvio médio (MD).

CONCLUSÃO: Uma deterioração progressiva dos campos visuais (MD), da espessura da mácula (mOCT) e da escala SCAFI acontece desde a fase pré-sintomática da SCA7. O tamanho do grupo pré-sintomático limitou as inferências estatísticas; essa restrição é de difícil solução pela raridade da doença. Mesmo assim, MD, mOCT e SCAFI destacaram-se como candidatos para biomarcadores desde estágios pré-sintomáticos da SCA7.