



Evento	Salão UFRGS 2020: SIC - XXXII SALÃO DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA DA UFRGS
Ano	2020
Local	Virtual
Título	Neuropsiquiatria e Cognição no contexto da Doença de Machado-Joseph
Autor	MARIA EDUARDA MULLER EYNG
Orientador	LAURA BANNACH JARDIM

Neuropsiquiatria e Cognição no contexto da Doença de Machado-Joseph

BIC: Maria Eduarda Müller Eyng

Orientadora: Prof^a Laura Bannach Jardim

Instituição: HCPA / UFRGS

Justificativa: A Ataxia Espinocerebelar tipo 3/ Doença de Machado-Joseph (SCA3/MJD) é condição autossômica dominante devida à expansão de uma sequência repetitiva CAG no *ATXN3*. Com quadro clínico heterogêneo, sua manifestação principal costuma ser a ataxia. Déficits cognitivo-afetivos já foram descritos, mas seu curso ao longo da vida dos afetados é ainda desconhecido.

Objetivo: apresentar projeto que vai investigar de forma remota as características cognitivo-afetivas em estágios sintomáticos e pré-sintomáticos da SCA3/MJD. **Metodologia:** 36 participantes sintomáticos, 72 em risco de 50% de portar a mutação e 36 participantes não relacionados serão convidados por telefone a participar. Os controles não relacionados serão selecionados por semelhança aos sintomáticos em idade, sexo, escolaridade e atividade laboral. Os procedimentos ocorrerão por videochamada: coletas de informações clínicas e demográficas, de testes neuropsicológicos (CCAS scale, Stroop Color-Word test, Reading the Mind in the Eyes Test - RMET), escalas de Hamilton de ansiedade e depressão e de avaliação das atividades de vida diária da escala Friedreich Ataxia Rating Scale (AVD-FARS). Quando a situação sanitária permitir, os participantes coletarão a escala clínica SARA e amostra de sangue para determinação (duplo-cega) do genótipo. Ao final das coletas, a orientadora incluirá os genótipos e pseudonimizará o banco. As variáveis cognitivas serão comparadas entre controles (relacionados e não-relacionados), portadores pré-sintomáticos e sintomáticos. Serão testadas correlações entre as variáveis cognitivas e variáveis independentes: AVD-FARS, idade e "Tempo-Até-ou-Após-Ataxia": após início (nos sintomáticos) ou que falta até o início previsto (nos pré-atáxicos, determinado pelo CAGn e idade atual). Os resultados serão analisados com testes adequados à distribuição, utilizando-se o SPSS v.18.0, e o $p < 0.05$. Esse projeto teve emenda para realização remota aprovada pelo CEP em agosto-2020. **Resultados:** 97 participantes foram incluídos até agora. Com genótipos feitos, testaremos se alterações cognitivas caracterizarão a SCA3/MJD e se antecedem a ataxia.

Agradecimentos: CNPq, CAPES, FIPE-HCPA.