

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL
ESCOLA DE ENFERMAGEM

ALINE DUTRA RUSSO

**VALIDAÇÃO DO QUESTIONÁRIO SWAL-QOL NA DOENÇA
DE MACHADO-JOSEPH**

Porto Alegre
2012

ALINE DUTRA RUSSO

**VALIDAÇÃO DO QUESTIONÁRIO SWAL-QOL NA DOENÇA DE
MACHADO-JOSEPH**

Trabalho de Conclusão de Curso para
obtenção do título de enfermeiro do curso
de Enfermagem da Universidade Federal
do Rio Grande do Sul.

Orientadora: Prof^a Dra. Laura Bannach
Jardim

Co-orientadora: Prof^a Dra. Anne Marie
Weissheimer

Porto Alegre
2012

AGRADECIMENTOS

À Prof^a Dra. Laura Jardim, minha orientadora, pelos ensinamentos, incentivo à pesquisa, paciência, disponibilidade e exemplo de profissionalismo. Com admiração.

À minha co-orientadora, Prof^a Dra. Anne Marie Weissheimer pela disponibilidade, apoio e por sempre transmitir tranquilidade nos momentos difíceis.

Aos colegas do grupo de pesquisa, especialmente ao Jonas Saute e à Gabriele Souza, pelos ensinamentos, companheirismo e importante colaboração no desenvolvimento deste trabalho.

Aos pacientes e indivíduos saudáveis que aceitaram participar do estudo, tornando possível sua realização.

Aos meus pais, Alvaro e Leni, pelo apoio incondicional nesses quatro anos e meio, pelo incentivo, paciência, valores transmitidos e educação que me proporcionaram.
Com carinho.

À minha avó Dalva e ao meu irmão Jean Pierri, que sempre me incentivaram nessa jornada. Com carinho.

Às minhas colegas, que se tornaram grandes amigas, acompanhando-me desde o início da faculdade, – Ana Paula, Nathalia, Letícia, Stefania e Marina - pela amizade, companheirismo e por compartilhar momentos inesquecíveis.

RESUMO

Introdução: A pneumonia aspirativa recorrente devido à disfagia é uma das principais complicações tardias e causas de óbito da Doença de Machado-Joseph (DMJ)/ Ataxia Espinocerebelar do tipo 3 (SCA3), uma condição neurogenética de herança autossômica dominante. A disfagia tem grande impacto sobre a qualidade de vida dos indivíduos e existem poucos estudos na DMJ/SCA3, não havendo padronização de instrumentos para sua adequada avaliação. O SWAL-QOL é um questionário de qualidade de vida em disfagia e já foi validado em indivíduos portadores de outras enfermidades, como câncer de cabeça e pescoço e Doença de Parkinson. **Objetivo:** Validar o questionário SWAL-QOL em pacientes portadores de DMJ/SCA3, comparando seus resultados com os de um grupo controle. **Métodos:** O questionário foi aplicado em uma amostra de 51 indivíduos com diagnóstico molecular de DMJ/SCA3 e 25 controles da mesma origem social. Todos os participantes concordaram em participar do estudo e assinaram o termo de consentimento livre e esclarecido, tendo sido seus nomes mantidos em sigilo. Calculou-se os coeficientes α de Cronbach, para verificar a consistência interna, e de correlação intraclassa (CIC), para verificar a confiabilidade do questionário. Comparou-se os escores SWAL-QOL dos grupos caso e controle por meio do teste U de Mann-Whitney e foi feita a validação externa dos escores com os critérios de gravidade da doença, anos de duração e tamanho da expansão CAG, por meio da Correlação de Spearman, e com a auto-avaliação da saúde, pelo teste de Kruskal-Wallis. Foi realizada validação de face, com a exclusão dos domínios sono, fadiga e seleção de alimentos, propondo-se o “SWAL-QOL red”. **Resultados:** A média e o desvio padrão do SWAL-QOL total foi menor no grupo caso ($74,4 \pm 14,2\%$) do que no grupo controle ($94,5 \pm 4,2\%$) ($p = 0.0001$). O questionário apresentou consistência interna satisfatória (α de Cronbach = 0,85) e concordância forte entre teste-reteste (CIC = 0,7), ao passo que o “SWAL-QOL red” apresentou α de Cronbach de 0,88 e CIC de 0,78. O escore SWAL-QOL dos casos se correlacionou apenas ao tamanho da expansão CAG, inversamente, ($rho = -0,38$, $p = 0.006$) e não aos anos de duração da doença. **Conclusão:** O SWAL-QOL apresentou consistência interna e boa reprodutibilidade/confiabilidade, distinguindo os grupos caso e controle. O questionário tem validade psicométrica parcial para uso em portadores de DMJ/SCA3, e quanto maior o tamanho da expansão CAG (mutação causal da doença), pior a qualidade de vida relacionada à deglutição. O “SWAL-QOL red” apresentou melhores consistência interna e correlação intraclassa do que o SWAL-QOL original, ou seja, a exclusão dos domínios aprimorou o questionário. Não houve correlação do escore SWAL-QOL com os anos de duração da doença, podendo sugerir que a disfagia seja lentamente progressiva.

Descritores: Transtornos de Deglutição; Degenerações Espinocerebelares; Estudos de Validação

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO	5
2 OBJETIVOS	7
2.1 Geral.....	7
2.2 Específicos	7
3 REVISÃO DE LITERATURA	8
3.1 Doença de Machado Joseph/ Ataxia Espinocerebelar do tipo 3	8
3.2 Disfagia	10
3.3 Questionário SWAL-QOL	11
4 MÉTODOS	13
4.1 Tipo de estudo.....	13
4.2 Local de estudo	13
4.3 População e amostra	13
4.4 Coleta dos dados	14
4.5 Análise dos dados	14
5 RESULTADOS	17
5.1 Caracterização da Amostra	17
5.2 Validade de Construto: Portadores de DMJ/SCA3 <i>versus</i> Controles	19
5.3 Consistência interna.....	22
5.4 Reprodutibilidade/Confiabilidade.....	23
5.5 Validade de face.....	24
5.6 Validade externa	25
5.6.1 SWAL-QOL e auto-avaliação da saúde	26
5.6.2 SWAL-QOL e tamanho da expansão CAG	28
5.6.3 SWAL-QOL e tempo de duração da doença	30
6 DISCUSSÃO	31
7 CONSIDERAÇÕES FINAIS	34
REFERÊNCIAS	35
ANEXO A – QUESTIONÁRIO SWAL-QOL EM PORTUGUÊS	39
ANEXO B – CARTA DE ACEITE DO PROJETO 10-513 HCPA	44
ANEXO C – CARTA DE ACEITE COMPESQ DA ESCOLA DE ENFERMAGEM	46
ANEXO D – TCLE CASO	47
ANEXO E – TCLE CONTROLE	51

1 INTRODUÇÃO

A Doença de Machado-Joseph (DMJ), também chamada de ataxia espinocerebelar do tipo 3 (SCA3) é uma doença genética com herança autossômica dominante. A DMJ/SCA3 causa degeneração progressiva do sistema nervoso central, especialmente das vias que controlam a coordenação motora. Ataxia de marcha e de membros, disartria e diplopia são alguns achados freqüentes nesta doença (JARDIM *et al.*, 2001a).

Não há tratamento eficaz para esta afecção e, na maioria das vezes, o início da doença se dá na vida adulta. Em estudos realizados na região Sul do Brasil, a média da idade de início dos sinais e sintomas da doença foi entre 32 e 36 anos de idade (JARDIM *et al.*, 2001b; KIELING *et al.*, 2007). A sobrevida média dos indivíduos após o início dos sintomas é de 21 anos, e está fortemente relacionada à idade de início, ou seja, quanto mais precoce o início dos sintomas, menor a média de sobrevida dos pacientes (KIELING *et al.*, 2007).

Embora não existam estudos sistemáticos a respeito, a opinião de diversos especialistas é que a principal causa de morte na DMJ/SCA3, em uma fase neurológica terminal, são as infecções secundárias, devido a úlceras por pressão, mas mais especialmente à pneumonia de aspiração (RÜB *et al.*, 2006). Essa afecção, por sua vez, deve estar diretamente relacionada ao grau de disfagia que a incoordenação motora progressiva ocasiona.

A atuação da autora como bolsista de iniciação científica em um grupo de pesquisa em neurogenética da Universidade Federal do Rio Grande do Sul/ Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), no qual um dos principais estudos é a DMJ/SCA3, motivou a realização deste trabalho. A partir dessa experiência, surgiu o interesse em avaliar a disfagia nesses pacientes, visto que é um sintoma importante, com significativa morbimortalidade e ainda sem estudos sistemáticos sobre o assunto.

Na região Sul do Brasil, em um estudo sobre ataxias espinocerebelares, a proporção de casos de DMJ/SCA3 se sobressaiu quando comparada às demais, explicada, provavelmente, pela imigração açoriana (JARDIM *et al.*, 2001b; TROTT *et al.*, 2006). Deste modo, a DMJ/SCA3 tem maior impacto no Rio Grande do Sul do que em outras regiões do Brasil, pois apresenta prevalência mais expressiva, sendo estimada em 1: 30.000 indivíduos (PRESTES *et al.*, 2008).

Como já mencionado, pouco se sabe sobre a evolução da disfagia na DMJ/SCA3, visto que não há estudos científicos bem delineados que avaliem detalhadamente o tipo de disfagia e que quantifiquem sua gravidade nesta doença. Uma das principais razões para isso é a ausência de um instrumento de avaliação clínica dessa complicação.

O SWAL-QOL (Quality of Life in Swallowing) é um questionário elaborado por McHorney *et al.* (2000) já validado para outras condições que afetam a deglutição e parece ser um instrumento adequado para a presente situação. O questionário (ANEXO A) também já foi traduzido e adaptado culturalmente para a língua portuguesa brasileira por Montoni *et al.* (2009) e validado por Portas (2009).

Esse trabalho é um subprojeto de um estudo maior, que medirá a associação de fatores endócrinos e nutricionais na DMJ/SCA3. Nesse sentido, beneficiar-se-á da existência de múltiplas variáveis que serão colhidas e analisadas nesses pacientes.

Desta forma, a validação do SWAL-QOL na DMJ/SCA3 permitirá uma avaliação adequada da disfagia. Conseqüentemente, poderá se pensar em tratamentos eficazes voltados para esse importante sintoma, bem como possibilitará um maior entendimento da doença.

A enfermagem é uma ciência do cuidado humano e a qualidade de vida dos pacientes é um dos aspectos mais relevantes com o qual e para o qual trabalhamos, principalmente nesta doença, que é degenerativa e que não há tratamento que modifique seu curso. Avaliando o sintoma de forma apropriada, ter-se-ão subsídios para desenvolver maneiras de cuidado, visando a amenizar a manifestação do sintoma e com isso, melhorar a qualidade de vida desses pacientes. Sendo assim, o estudo procurará responder: o questionário SWAL-QOL é válido para avaliar a deglutição nos pacientes portadores da DMJ/SCA3?

2 OBJETIVOS

2.1 Geral

Validar o questionário SWAL-QOL para avaliação da deglutição nos pacientes portadores da DMJ/SCA3, comparando seus resultados com os de um grupo controle.

2.2 Específicos

- Verificar se o SWAL-QOL discrimina grupos de sujeitos (caso e controle);
- Verificar a reprodutibilidade/confiabilidade do SWAL-QOL para a avaliação da deglutição nos pacientes portadores da DMJ/SCA3, na comparação dos resultados entre teste-reteste;
- Confirmar sua consistência interna;
- Verificar se o escore total do SWAL-QOL se correlaciona com tempo de duração da doença e com o tamanho da expansão CAG - critérios de gravidade da doença - nos portadores da DMJ/SCA3.

3 REVISÃO DE LITERATURA

3.1 Doença de Machado Joseph/ Ataxia Espinocerebelar do tipo 3

A Doença de Machado Joseph/ Ataxia Espinocerebelar do tipo 3 (SCA3) é uma doença genética autossômica dominante, neurodegenerativa e de curso lento e progressivo. O nome “Machado-Joseph” faz alusão ao nome das duas primeiras famílias descendentes de portugueses, nas quais foram descritas pela primeira vez os sintomas da DMJ/SCA3 na década de 1970 (NINDS, 2011).

A maior prevalência de DMJ/SCA3 no mundo foi detectada na Ilha das Flores, no arquipélago dos Açores, que chega a atingir uma proporção de 1:140 indivíduos. Logo após, descobriu-se na Europa uma ataxia hereditária nomeada de SCA3 que tinha o mesmo gene mutado que a DMJ, ou seja, tendo exatamente a mesma causa. Tratava-se, portanto, da mesma doença (NINDS, 2011).

A etiologia da DMJ/SCA3 está relacionada à mutação do gene ATXN3, que se localiza no cromossomo 14q32.1 (TAKIYAMA *et al.*, 1993). Esse gene que produz a ataxina 3, sofre uma repetição expandida no códon CAG, gerando uma poliglutamina defeituosa, que, quando acumulada nos neurônios, provoca sua disfunção e morte. O exame molecular que confirma a repetição expandida do códon CAG é o padrão-ouro para o diagnóstico da doença (PAULSON, 2011).

O tamanho da repetição do nucleotídeo CAG se correlaciona diretamente com a gravidade dos sinais e sintomas, ou seja, quanto maior o número de repetições, mais graves são os sinais e sintomas, e inversamente com a idade de início, ou seja, quanto maior o número de repetições, mais cedo os sintomas se manifestam (MARUYAMA *et al.*, 1995). A repetição CAG de um indivíduo normal é de 12 a 40, enquanto que um indivíduo portador da doença apresenta de 60 a 84 repetições (PAULSON, 2007).

Em um estudo realizado por Kieling *et al.* (2007), a taxa de sobrevivência após o início dos sintomas foi de 21 anos, em média. Assim, os pesquisadores concluíram que a idade de início precoce e o número alto de repetições do CAG são fatores preditivos para determinar uma baixa taxa de sobrevivência.

Os achados mais frequentes da DMJ/SCA3 são sinais e sintomas como ataxia de marcha e de membros, disartria, disfagia, sintomas extrapiramidais como bradicinesia, distonia, acatisia e rigidez, hipo/hiperreflexia, oftalmoplegia, diplopia,

nistagmo, retração palpebral, neuropatia periférica, perda de peso e insônia. Dificuldade para urinar, fasciculações da face e da língua e alterações do sistema nervoso autônomo também foram relatados na literatura (CORRÊA *et al.*, 2011; JARDIM *et al.*, 2001a; NINDS, 2011).

Apesar de incurável, há tratamento sintomático para a DMJ/SCA3, visando à melhora na qualidade de vida no cotidiano desses pacientes. Quanto à terapia não-farmacológica, a fisioterapia auxilia principalmente na melhora da marcha atáxica, reduzindo o risco de quedas e dificuldades relacionadas às atividades da vida diária. São propostos alongamentos e até mesmo fisioterapia respiratória, se o paciente apresentar sintomas como bronquiectasias, por exemplo. Já a fonoterapia tem por objetivo a melhora da disartria e da disfagia, mantendo a comunicação adequada e a alimentação por via oral (SAUTE, JARDIM, 2008). A terapia ocupacional também tem se mostrado benéfica, inclusive sobre sintomas depressivos, enquanto que exercícios físicos parecem melhorar a auto-estima e o humor (SILVA *et al.*, 2010).

Quanto à terapia farmacológica, é relatado na literatura o uso de levodopa, fármacos antiespasmódicos e toxina botulínica, benzodiazepínicos e antidepressivos. No entanto, para a maioria dos medicamentos, não há estudos que comprovem eficácia especificamente em pacientes portadores de DMJ/SCA3 (SAUTE, JARDIM, 2008; D'ABREU *et al.*, 2010).

É consenso que os pacientes diagnosticados recebam aconselhamento genético imediatamente, informando que a DMJ/SCA3 não tem tratamento modificador do curso da doença. Também é necessário que seja dada a opção para que os membros da família possam realizar o teste preditivo por espontânea vontade (D'ABREU *et al.*, 2010).

O prognóstico não é favorável e, comumente, com a evolução dos sinais e sintomas, os pacientes necessitam do uso de cadeira de rodas e posteriormente, encontram-se na condição de acamados (JARDIM *et al.*, 2001a). Desta forma, trata-se de uma doença progressivamente incapacitante, de grande impacto familiar e social, que exige compreensão e apoio de todas as pessoas que se relacionam com esses pacientes.

Assim, pacientes com DMJ/SCA3 tem sua qualidade de vida afetada por diversos fatores. A qualidade de vida é representada por um conjunto de variáveis, como emprego, condições de moradia, valores espirituais e culturais, sendo a saúde um dos aspectos mais relevantes (WHO, 1998).

3.2 Disfagia

A disfagia afeta a capacidade de comer e beber, uma das atividades mais básicas do ser humano (MCHORNEY, 2000). Para Portas (2009), um impacto negativo na qualidade de vida pode ser consequência da disfagia, visto que indivíduos disfágicos mostraram alterações psicossociais em um estudo europeu realizado por Ekberg *et al.* (2002).

A disfagia consiste na dificuldade da passagem dos alimentos ou líquidos da cavidade oral para o estômago, podendo ter diversas etiologias e classificada em orofaríngea ou esofágica. A disfagia orofaríngea se refere a dificuldade na passagem do líquido ou do bolo alimentar para o esôfago, freqüentemente relacionada a danos neurológicos, como acidente vascular encefálico, ou a doenças neurológicas progressivas, como Doença de Parkinson (GARCIA; CHAMBERS, 2010) e, no caso deste estudo, à DMJ/SCA3.

O centro regulador do mecanismo da deglutição se encontra no bulbo (JEAN, 2001) e esse processo pode ser dividido em quatro fases: fase oral de preparação do bolo, fase oral de propulsão do bolo, fase faríngea - na qual os músculos faríngeos se contraem e a epiglote fecha, evitando que o bolo adentre a laringe e o direcionando para o esôfago - e por fim, a fase esofágica, na qual o bolo é levado até o estômago (GARCIA, CHAMBERS, 2010).

Segundo a American Academy of Otorhinolaryngology (2011), alguns sinais e sintomas podem ser indicadores de disfagia, como tosse, salivação, sensação de corpo estranho na orofaringe e disfonia. Além de ser incômoda, a disfagia pode levar a diversas complicações, dentre elas malnutrição, desidratação, pneumonia por aspiração, asfixia e, conseqüentemente, podendo levar o indivíduo a óbito.

Em um estudo realizado por Jardim *et al.* (2001b), 63,5% dos casos portadores de DMJ/SCA3 apresentaram disfagia. Já outro estudo realizado por Corrêa *et al.* (2010) avaliou 20 pacientes portadores de DMJ/SCA3 e 20 controles saudáveis e classificou a disfagia dos pacientes de grau leve a moderado. Além disso, os pesquisadores concluíram que a disfagia orofaríngea acompanha o curso da doença desde as primeiras manifestações neurológicas e que a fase faríngea é mais comprometida do que a fase oral da deglutição.

O tratamento e o cuidado com a disfagia devem ser realizados por uma equipe multidisciplinar. O enfermeiro, como profissional que passa a maior parte da

jornada de trabalho junto ao paciente, deve estar atento na observação e na identificação das dificuldades para deglutir (GARCIA; CHAMBERS, 2010).

3.3 Questionário SWAL-QOL

Há poucos instrumentos elaborados para avaliação da qualidade de vida em relação à disfagia. O questionário denominado SWAL-QOL (Quality of Life in Swallowing) foi elaborado por McHorney *et al.* (2000) para uso em pesquisa clínica, a fim de avaliar pacientes com disfagia orofaríngea de diferentes etiologias. Posteriormente, o SWAL-QOL foi traduzido para o português brasileiro e adaptado culturalmente para a população brasileira por Montoni *et al.* (2009), tendo sido mantidos os objetivos e o conteúdo da versão original.

Alguns estudos de validação do SWAL-QOL já foram realizados por Vieira (2010), que validou o questionário no idioma português europeu para pacientes com câncer de cabeça e pescoço e por Portas (2009), que validou o questionário no idioma português brasileiro também em pacientes oncológicos.

O SWAL-QOL é composto por 11 domínios, contendo 44 itens que analisam: deglutição como um fardo, desejo de se alimentar, tempo para se alimentar, frequência de sintomas, seleção do alimento, comunicação, medo de se alimentar, saúde mental, funcionamento social, sono e fadiga (MCHORNEY, 2000). Também há questões complementares a fim de saber se o indivíduo recebe algum alimento via sonda e de conhecer a consistência da alimentação e dos líquidos ingeridos pelo indivíduo. São indagadas informações gerais e socioeconômicas do participante como idade, grau de escolaridade, etnia, estado civil, bem como a auto-avaliação do estado de saúde pelo indivíduo e se ele necessitou de ajuda para responder o questionário.

O SWAL-QOL utiliza o sistema de *Likert* nas diversas opções de resposta. O participante é questionado quanto à frequência (sempre, muitas vezes ou frequentemente, algumas vezes, um pouco ou dificilmente, nunca) ou quanto à concordância (concordo totalmente ou parcialmente, não sei, discordo parcialmente ou totalmente) das assertivas.

O valor das questões de cada domínio é somado e dividido pelo número de questões do mesmo, obtendo-se um valor de zero a 100. O escore de cada domínio é isolado, sendo que quanto maior o valor, melhor a qualidade de vida em relação à

disfagia (MCHORNEY *et al.*, 2002). Embora não tenha sido proposto um escore final para o SWAL-QOL pelos autores do questionário, alguns pesquisadores (PLOWMAN-PRINE *et al.*, 2009) já o tem feito.

4 MÉTODOS

4.1 Tipo de estudo

O trabalho é do tipo observacional (não-experimental, no qual as situações ocorrem naturalmente) caso-controle. De acordo com Almeida Filho e Rouquayrol (1992), o estudo observacional caso-controle consiste na comparação de um grupo de doentes (casos) a um grupo de não-doentes (controles), a fim de verificar a frequência de um agravo na presença ou ausência de um determinado fator condicionante/determinante.

4.2 Local de estudo

O estudo foi realizado no Centro de Pesquisa Clínica do HCPA, no período de julho de 2011 a maio de 2012.

4.3 População e amostra

Os indivíduos são provenientes do ambulatório de Neurogenética do HCPA, o qual possui um banco de dados de pacientes já com diagnóstico molecular de DMJ/SCA3. Os participantes do grupo caso foram recrutados a partir deste banco e não configuram uma população especial. Os participantes do grupo controle foram recrutados entre cônjuges, amigos e vizinhos, de mesmo estrato social dos casos. Todos os indivíduos são provenientes de Porto Alegre e da sua região metropolitana.

O critério de inclusão para os casos foi ter diagnóstico molecular prévio da DMJ/SCA3; e para os controles, não ter consangüinidade com os casos, para evitar que fossem portadores da doença. O critério de exclusão para ambos os grupos foi ter diagnóstico prévio de outra doença que comprometesse a deglutição.

Como não se conhece a distribuição do escore SWAL-QOL na população normal, nem na DMJ/SCA3, um estudo piloto entre 10 pacientes mostrou que a média do escore SWAL-QOL total na DMJ/SCA3 foi de 74,4 e o desvio padrão de 12. Com um intervalo de confiança de 95%, supondo um erro de no máximo 10 pontos da média populacional real do SWAL-QOL e com 85% de poder do teste,

submeteram-se as variáveis ao cálculo, resultando em um número amostral mínimo de 21 indivíduos no grupo caso e 21 no grupo controle.

4.4 Coleta dos dados

A coleta dos dados ocorreu por meio da aplicação do questionário SWAL-QOL nos dois grupos, 51 casos e 25 controles. Com 25 participantes no grupo controle, verificou-se diferença estatística significativa do escore SWAL-QOL entre os grupos. Já no grupo caso, optou-se por aumentar a amostra para abranger indivíduos com mais anos de duração da doença, testando-se se havia correlação dessa variável com o escore SWAL-QOL total e se a qualidade de vida em disfagia piora com mais tempo de doença.

O questionário SWAL-QOL foi elaborado por McHorney *et al.* (2000) para uso em pesquisa clínica. Posteriormente, foi traduzido para o português e adaptado para a população brasileira por Montoni *et al.* (2009), tendo sido mantidos os objetivos e o conteúdo original, e validado por Portas (2009), sendo esta última a versão utilizada no presente estudo.

Trata-se de um questionário auto-aplicável, mas em algumas situações, os pesquisadores auxiliaram os participantes no preenchimento para melhor compreensão. A aplicação foi realizada durante consulta de pesquisa no Centro de Pesquisa Clínica do HCPA e seu preenchimento levou em torno de 15 minutos.

Em 20 indivíduos do grupo caso, escolhidos aleatoriamente, foi realizado o reteste dentro de três meses, correspondente ao intervalo entre as consultas, a fim de verificar a confiabilidade do questionário. No grupo controle, o questionário foi aplicado apenas uma vez, a fim de verificar se o escore obtido era diferente do grupo caso.

4.5 Análise dos dados

Para análise estatística, os resultados do questionário foram inseridos em uma base de dados PASW Statistics 18, programa utilizado para realização dos testes estatísticos. Os resultados serão apresentados por meio de tabelas e gráficos.

Neste estudo, foi proposto um escore total para o SWAL-QOL. Obteve-se esse valor único, que variou de 0 a 100, por meio do cálculo da média aritmética dos escores de cada domínio.

Utilizou-se a estatística descritiva para realizar a caracterização da amostra, com as variáveis gênero, escolaridade, auto-avaliação da saúde, raça, estado civil, necessidade de ajuda para responder o questionário e uso de sonda, comparando-se as variáveis entre os grupos através do teste qui-quadrado. Para a variável idade, utilizou-se o teste T de Student para comparar as médias entre os grupos.

Para verificar se havia associações entre essas variáveis e o SWAL-QOL total, foi utilizado o teste de Kruskal-Wallis, ao passo que para analisar a distribuição dos escores dos domínios do SWAL-QOL, foi utilizado o teste de Kolmogorov-Smirnov.

Os seguintes aspectos de validação do questionário foram analisados conforme proposto por Giannini (s.d.):

- Validade de construto: se os escores SWAL-QOL discriminam grupos de sujeitos (caso e controle), como um todo e em seus domínios, por meio do Teste U de Mann-Whitney;
- Consistência interna: por meio da estatística Alpha de Cronbach. Quando itens são utilizados em conjunto para formar uma escala, eles devem ter consistência interna, ou seja, devem avaliar a mesma condição e se correlacionar entre eles (Cronbach, 1951);
- Validade de face: se os itens parecem medir realmente o que se propõem a medir;
- Confiabilidade/reprodutibilidade: por meio da análise de concordância dos escores (SCHROUT; FLEISS, 1979) entre a primeira e a segunda aplicação do questionário (teste-reteste) nos indivíduos do grupo caso com três meses de intervalo, avaliados pelo coeficiente de correlação intraclassa (CIC);
- validade externa: se o escore total do SWAL-QOL se correlaciona com tempo de duração da doença e com a repetição da expansão CAG (critérios de gravidade da doença) por meio do Coeficiente de Correlação de Spearman.

4.6 Aspectos éticos

O presente trabalho é subprojeto do estudo “Caracterização de Novos Biomarcadores para a Doença de Machado-Joseph: Aspectos Endócrinos e

Nutricionais”, aprovado previamente pelo Comitê de Ética em Pesquisa do HCPA, identificado pelo número 10-513 (ANEXO B). Posteriormente, o trabalho foi submetido à avaliação da Comissão de Pesquisa (COMPESQ) da Escola de Enfermagem da UFRGS e aprovado pela mesma, para constituir-se em trabalho de conclusão de curso (ANEXO C).

A pesquisadora se apresentou como graduanda da Escola de Enfermagem da UFRGS e o termo de consentimento livre e esclarecido (TCLE) foi apresentado e lido detalhadamente para os participantes. Foi enfatizado que os indivíduos eram livres para participar ou não do estudo, podendo desistir a qualquer momento. Os nomes dos participantes foram mantidos em sigilo e os sujeitos que concordaram em participar do estudo assinaram o TCLE para o grupo caso (ANEXO D) ou TCLE para o grupo controle (ANEXO E) em duas vias, permanecendo com uma cópia para si e outra arquivada sob responsabilidade dos pesquisadores.

Os autores citados neste estudo foram devidamente referenciados conforme normas da Associação Brasileira de Normas Técnicas (ABNT, 2002), preservando seus direitos autorais. As diretrizes e normas regulamentadoras de pesquisas envolvendo seres humanos foram respeitadas de acordo com a resolução 196/96 do Conselho Nacional de Saúde (BRASIL, 1996).

Esta pesquisa poderá trazer benefícios aos afetados em longo prazo. Não existe, ainda, nenhum questionário validado para avaliar o impacto da disfagia na qualidade de vida dos portadores da DMJ/SCA3. Por exemplo, não se sabe se a disfagia de fato progride com o tempo de duração da doença ou com a gravidade da mutação do gene ATXN3.

Acrescentando-se esse conhecimento, o estudo auxiliará na previsão do prognóstico e no manejo dos casos. Casos de disfagia mais grave terão indicações mais fortes de intervenções invasivas, como gastrostomia, por exemplo.

Não há riscos físicos, emocionais e sociais associados à aplicação do SWAL-QOL. Os questionários respondidos estão registrados em papel e armazenados em armário chaveado na sala do grupo de pesquisa em neurogenética do Centro de Pesquisa Clínica do HCPA. Os escores estão armazenados em banco de dados tipo SPSS, em pastas acessíveis apenas pelos pesquisadores através de senhas individuais.

5 RESULTADOS

5.1 Caracterização da Amostra

O estudo teve 76 participantes no total, sendo 51 casos, 51% do sexo feminino, e 25 controles, 60% do sexo feminino. Quanto à etnia, 88,24% dos casos e 92% dos controles se auto-declararam caucasóides.

Os indivíduos que concluíram o ensino médio ou superior representaram 52,9% dos casos e 60% dos controles, enquanto que 64,7% dos casos e 64% dos controles se declararam casados. Quanto a essas comparações, não houve diferença significativa entre os grupos ($p < 0,05$), constituindo, portanto, uma amostra homogênea.

Tabela 1 – Caracterização da amostra quanto ao gênero, escolaridade, estado civil e etnia.

			Caso	Controle	Total
Gênero	Masculino	N	25	10	35
		%	49%	40%	100%
	Feminino	N	26	15	41
		%	51%	60%	100%
Escolaridade	Analfabeto	N	0	1	1
		%	0%	4%	1,3%
	Ensino fundamental incompleto	N	15	7	22
		%	29,4%	28%	28,9%
	Ensino fundamental completo	N	9	2	11
		%	17,6%	8%	4,5%
	Ensino médio incompleto	N	2	1	3
		%	3,9%	4%	3,9%
Ensino médio completo	N	18	12	30	
	%	35,3%	48%	39,5%	
Ensino superior completo	N	7	2	9	
	%	13,7%	8%	11,8%	
Estado Civil	Solteiro	N	6	3	9
		%	11,8%	12%	11,8%
	Casado	N	33	16	49
		%	64,7%	64%	64,5%
	Divorciado	N	12	4	13
		%	21,6%	16%	17,1%
	Viúvo	N	1	1	2
		%	2%	4%	2,6%
Etnia declarada	Caucasóide	N	45	23	68
		%	88,2%	92%	89,5%
	Afro-descendente	N	2	1	3
		%	3,9%	4%	3,9%
	Asiático	N	2	1	3
		%	3,9%	4%	3,9%
	Ignorada	N	2	0	2
		%	3,9%	0%	2,6%

A média de idade dos participantes foi de 43 anos ($\pm 11,2$) no grupo caso e de 39,6 anos ($\pm 14,1$) no grupo controle, igualmente semelhantes entre si, assim como as variáveis analisadas anteriormente, como mostra a tabela abaixo.

Tabela 2 – Idade dos indivíduos participantes do estudo.

	Grupo	N	Média	Desvio Padrão	Teste	Significância
Idade	Caso	51	43,04	11,24	T de Student	> 0,05*
	Controle	25	39,64	14,1		

*não significativo

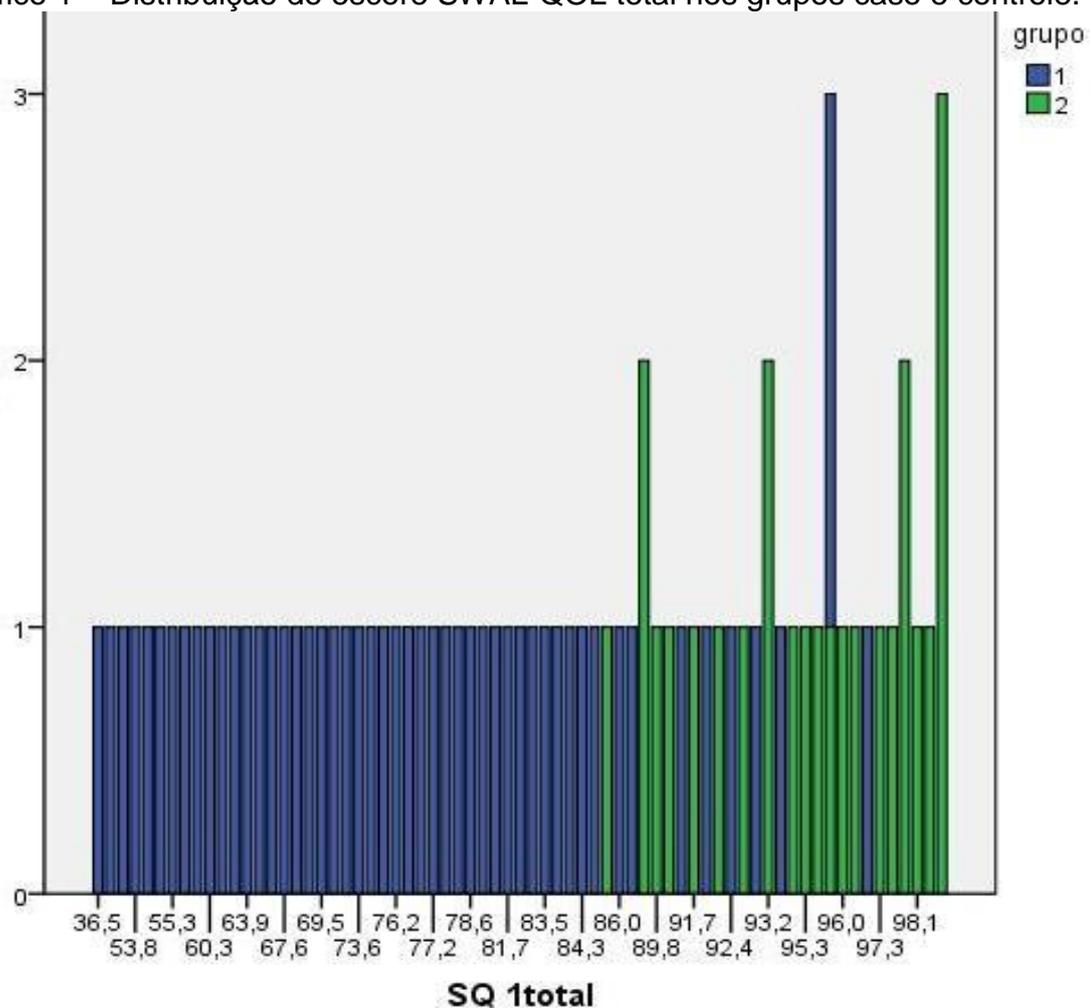
Todos os participantes se alimentavam por via oral e ingeriam todos os tipos de líquidos. Apenas um (1,96%) participante do grupo caso referiu ter uma dieta com alimentos macios e fáceis de mastigar.

Pelo fato de alguns participantes apresentarem um déficit motor e/ou visual, era necessário auxílio para assinalar as respostas. Assim, responderam o questionário sem ajuda 80% dos controles e 49% dos casos.

5.2 Validade de Construto: Portadores de DMJ/SCA3 *versus* Controles

Como a distribuição do escore SWAL-QOL total entre os grupos ocorreu de forma não-paramétrica e a amplitude total foi de zero a 100 (Gráfico 1), os testes estatísticos escolhidos para as comparações também foram não-paramétricos.

Gráfico 1 – Distribuição do escore SWAL-QOL total nos grupos caso e controle.



Legenda: 1 = caso, 2 = controle

Os escores do SWAL-QOL variaram entre os participantes, ou seja, o questionário é capaz de distinguir os indivíduos dos grupos caso e controle. A média do SWAL-QOL total foi de 74,1 % ($\pm 14,18$) no grupo caso e de 94,54% ($\pm 4,16$) no grupo controle ($p = 0,0001$, teste U de Mann-Whitney).

TABELA 3 – Distribuição dos escores SWAL-QOL em cada domínio.

SWAL-QOL	Grupo	N	Média	Desvio Padrão	Teste	Significância
SQ1 total	Caso	51	74,1	14,18	U de Mann-Whitney	0,0001
	Controle	25	94,54	4,16		
Domínios	Caso	51	78,53	20,562		0,0001
SQ fardo 1	Controle	25	100,00	,000		
SQ desejo de se alimentar 1	Caso	51	83,00	17,161		0,001
	Controle	25	95,99	9,359		
SQ duração da alimentação 1	Caso	51	75,49	33,163		0,1*
	Controle	25	90,50	13,636		
SQ frequência de sintomas 1	Caso	51	80,42	15,957		0,0001
	Controle	25	97,50	4,062		
SQ seleção de alimentos 1	Caso	51	85,05	22,082		0,32*
	Controle	25	88,00	22,673		
SQ comunicação 1	Caso	51	62,99	23,580		0,0001
	Controle	25	98,50	5,496		
SQ medo de se alimentar 1	Caso	51	68,88	27,535		0,0001
	Controle	25	97,75	5,671		
SQ saúde mental 1	Caso	51	81,27	21,905		0,0001
	Controle	25	100,00	,000		
SQ social 1	Caso	51	82,75	23,050		0,0001
	Controle	25	99,20	2,769		
SQ sono 1	Caso	51	66,422	34,2318	0,02	
	Controle	25	84,500	21,4330		
SQ fadiga 1	Caso	51	56,2041	30,22198	0,0001	
	Controle	25	87,9972	16,15297		

*valores > 0,05 foram considerados não significativos

Na Tabela 3, observa-se que houve diferença estatisticamente significativa entre os grupos caso e controle, e de acordo com a direção esperada, nos domínios fardo, desejo de se alimentar, frequência de sintomas, comunicação, medo de se

alimentar, saúde mental, social, sono e fadiga. Embora o domínio duração da alimentação não tenha apresentado diferença significativa, houve nítida diferença entre casos e controles, sendo a média do escore menor no grupo caso.

Já o domínio seleção de alimentos não foi capaz de identificar qualquer diferença entre casos e controles. Os próprios controles pontuaram pouco, o que levanta dúvidas quanto à adequação das perguntas (significado, redação ou tradução).

5.3 Consistência interna

A consistência interna avalia se um item está medindo o mesmo conceito que os demais itens de seu domínio. De acordo com Bland e Altman (1997), valores de α entre 0,70 e 0,80 são considerados satisfatórios para a comparação de grupos.

A consistência interna do questionário foi avaliada pelo cálculo do coeficiente Alpha de Cronbach, que foi de 0,85 para o SWAL-QOL total, logo, bastante aceitável. Alguns itens apresentaram pouca consistência interna, como os domínios seleção de alimentos ($\alpha=0,34$) e sono ($\alpha=0,29$) – TABELA 4.

TABELA 4 – Alpha de Cronbach no SWAL-QOL.

SWAL-QOL	Alpha de Cronbach	
Domínios	Correlação entre domínio-total	α de Cronbach se o item for deletado
SQ1 fardo	,710	,827
SQ1 desejo de se alimentar	,452	,844
SQ1 duração da alimentação	,479	,844
SQ1 frequência de sintomas	,743	,830
SQ1 seleção de alimentos	,344	,851
SQ1 comunicação	,564	,835
SQ1 medo de se alimentar	,648	,827
SQ1 saúde mental	,794	,820
SQ1 social	,549	,837
SQ1 sono	,294	,864
SQ1 fadiga	,640	,828
SWAL-QOL total	0,85	-

5.4 Reprodutibilidade/Confiabilidade

A reaplicação do questionário SWAL-QOL foi realizada três meses após a primeira aplicação em 20 pacientes do grupo caso, escolhidos aleatoriamente. Nestes 20 casos, enquanto o primeiro questionário obteve o escore médio de $74,4 \pm 12\%$, o segundo obteve $77,8 \pm 12,7\%$.

Comparou-se o escore do teste com o escore do reteste, por meio do cálculo do coeficiente de correlação intraclassa (CIC) - TABELA 5. Os valores do CIC são interpretados da seguinte forma: de 0 a 0,2 indica concordância fraca, de 0,3 a 0,4 razoável, de 0,5 a 0,6 moderada; 0,7 a 0,8 forte; e acima de 0,8 indica concordância muito forte (SCHROUT; FLEISS, 1979). O CIC foi de 0,7, portanto, o SWAL-QOL total apresentou uma concordância forte entre os testes.

TABELA 5 – Coeficiente de correlação Intraclasse no SWAL-QOL.

Coeficiente de Correlação Intraclasse (CIC)		
	Concordância (valores)	Concordância (classificação)
SQ1 fardo	0,27	Razoável
SQ1 desejo de se alimentar	0,32	Razoável
SQ1 duração da alimentação	0,88	Muito forte
SQ1 frequência de sintomas	0,59	Moderada
SQ1 seleção de alimentos	0,07	Fraca
SQ1 comunicação	0,51	Moderada
SQ1 medo de se alimentar	0,68	Moderada
SQ1 saúde mental	0,65	Moderada
SQ1 social	0,56	Moderada
SQ1 sono	0,48	Razoável
SQ1 fadiga	0,26	Razoável
SWAL-QoL total	0,70	Forte

5.5 Validade de face

As questões principais envolvidas na validade de face de uma escala/questionário incluem as seguintes: os domínios e seus itens parecem ser válidos em relação à questão a ser avaliada? Eles fazem sentido para os usuários de uma escala/questionário? A validade de face é um atributo qualitativo e se baseia principalmente no senso comum, no consenso e na opinião de *experts* (Giannini, s.d.).

Até aqui, os resultados apontaram para dois domínios de discutível validade de face frente à questão principal “a disfagia reduz sua qualidade de vida?”. O domínio seleção de alimentos pareceu deficiente em sua validade de face, pois os próprios controles pontuaram mal (e não foram distinguíveis dos casos), sugerindo problemas na interpretação das perguntas. Além disso, este mesmo domínio apresentou reduzida correlação com os escores totais obtidos no SWAL-QOL, sugerindo que ele varia de forma independente da variação geral do questionário (α de Cronbach = 0,344, não satisfatório).

Uma consistência interna não satisfatória também foi encontrada no domínio sono, no qual o α de Cronbach foi de 0,29. Ou seja, o sono também variou de forma independente da variação dos outros domínios do questionário.

Uma análise apenas qualitativa do SWAL-QOL não só confirma que estes itens são problemáticos, mas acrescenta o item fadiga. Dessa forma, pareceu-nos que tanto o domínio seleção de alimentos quanto o sono e a fadiga tem pouco a ver com dificuldades de deglutição. Esses itens estão descritos no quadro abaixo.

Quadro 1 – Domínios com baixa validade de face.

Domínio seleção de alimentos					
Responda algumas perguntas sobre como os problemas de deglutição têm afetado sua alimentação no último mês.					
	Concordo totalmente	Concordo parcialmente	Não sei	Discordo parcialmente	Discordo totalmente
Saber o que posso ou não comer é um problema para mim.	1	2	3	4	5
É difícil achar alimentos que posso e gosto de comer.	1	2	3	4	5

Domínio Sono					
No último mês, quantas vezes você sentiu algum desses sintomas físicos?					
	Quase sempre	Muitas vezes	Algumas vezes	Um pouco	Nunca
Tem problemas para dormir a noite toda?	1	2	3	4	5
Tem problemas para dormir?	1	2	3	4	5
Domínio Fadiga					
No último mês, quantas vezes você sentiu algum desses sintomas físicos?					
	Quase sempre	Muitas vezes	Algumas vezes	Um pouco	Nunca
Sente-se cansado?	1	2	3	4	5
Sente-se fraco?	1	2	3	4	5
Sente-se exausto?	1	2	3	4	5

Fonte: Portas, 2009.

Realizou-se testes estatísticos sem os domínios seleção de alimentos, sono e fadiga, propondo-se um questionário reduzido, o “SWAL-QOL red”. Essa exclusão se justifica pelo fato de as questões não abordarem aspectos exclusivamente relativos à disfagia, mas a qualquer etiologia, podendo reduzir o poder do questionário por não acompanharem os demais itens.

Os escores do SWAL-QOL red obtido entre os grupos caso e controle foram de 76,7% ± 14,5 e de 97,4% ± 3,4 ($p < 0.0001$), respectivamente. Excluindo-se esses domínios, obteve-se um valor maior para o α de Cronbach, que passou de 0,85 para 0,88, tornando a consistência interna do questionário mais satisfatória (TABELA 4) e um CIC mais forte, que passou de 0,70 para 0,78 (TABELA 5).

5.6 Validade externa

Procurou-se verificar se outras formas de avaliar a gravidade da doença, independentes das variáveis medidas pelo SWAL-QOL, variam de forma semelhante (se correlacionam) ao questionário. Como são variáveis independentes, qualquer correlação encontrada entre elas e o SWAL-QOL pode ser considerada evidência de validade externa do instrumento.

5.6.1 SWAL-QOL e auto-avaliação da saúde

Uma das formas de validar externamente o SWAL-QOL é comparar seus escores com os obtidos quanto à auto-avaliação da saúde. Neste questionário, 43,2% dos casos consideraram sua saúde satisfatória ou ruim em contraste com apenas 12% dos controles. Houve, portanto, diferença estatística significativa entre os grupos pelo teste qui-quadrado ($p= 0,005$) – TABELA 6.

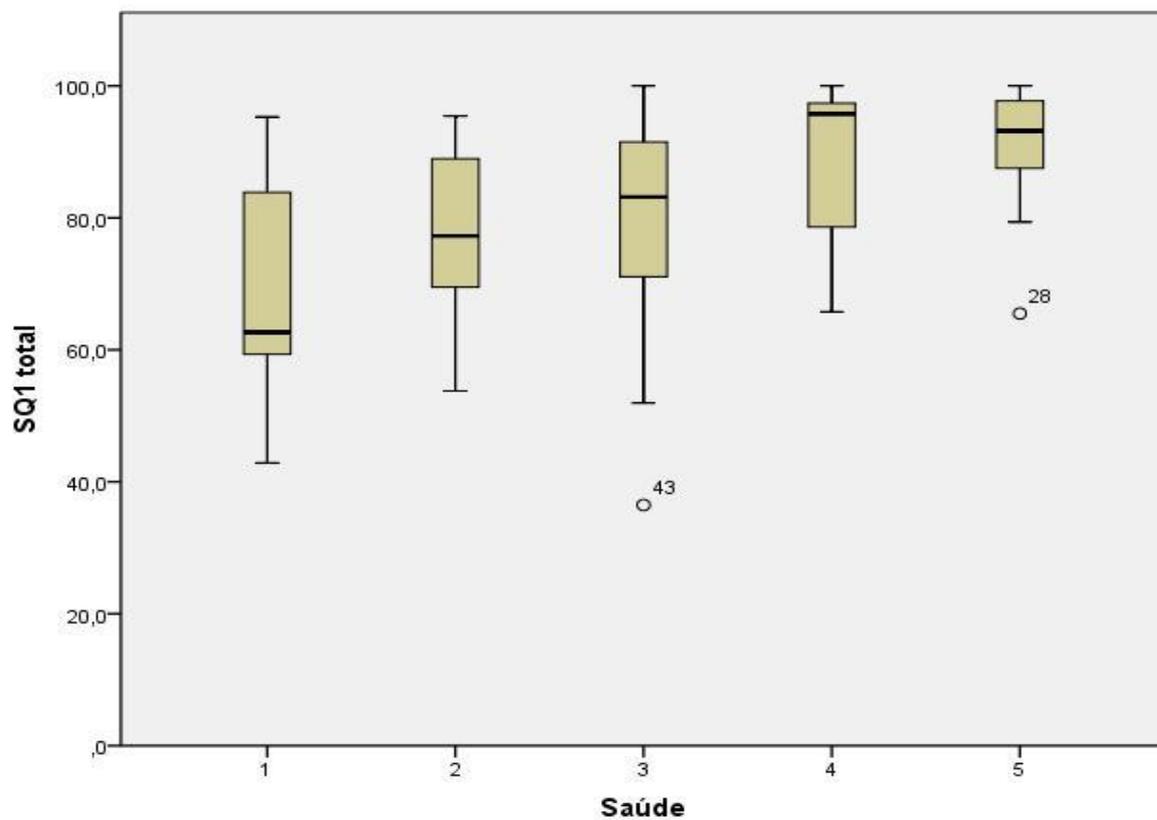
TABELA 6 – Auto-avaliação da saúde pelos participantes do estudo.

			Grupo		Total
			Caso	Controle	
Saúde Ruim	N	8	1	9	
	%	15,7%	4,0%	11,8%	
Satisfatória	N	14	2	16	
	%	27,5%	8,0%	21,1%	
Boa	N	21	9	30	
	%	41,2%	36,0%	39,5%	
Muito boa	N	6	6	12	
	%	11,8%	24,0%	15,8%	
Excelente	N	2	7	9	
	%	3,9%	28,0%	11,8%	
Total	N	51	25	76	
	%	100,0%	100,0%	100,0%	

Fonte: Própria.

Também foi visto que o escore SWAL-QOL total de todos os participantes, independentemente de pertencer ao grupo caso ou controle, varia com as categorias da auto-avaliação da saúde (Gráfico 2; $p=0,005$, teste de Kruskal-Wallis). As variáveis gênero, estado civil, etnia e escolaridade não variaram com o escore SWAL-QOL total ($p<0,05$).

Gráfico 2 – Variação do SWAL-QOL com a auto-avaliação da saúde nos grupos caso e controle.

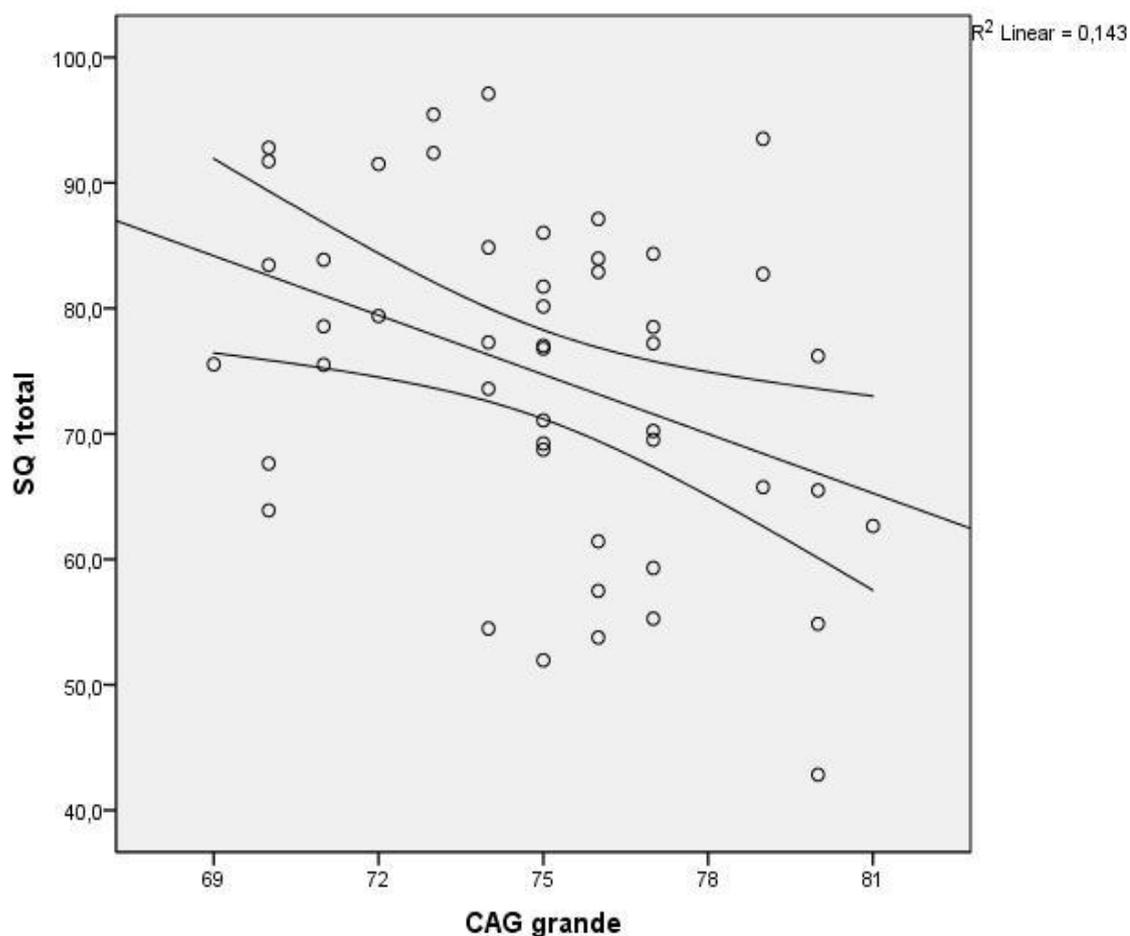


Legenda: Saúde 1= ruim, 2= satisfatória, 3= boa, 4 = muito boa, 5 = excelente

5.6.2 SWAL-QOL e tamanho da expansão CAG

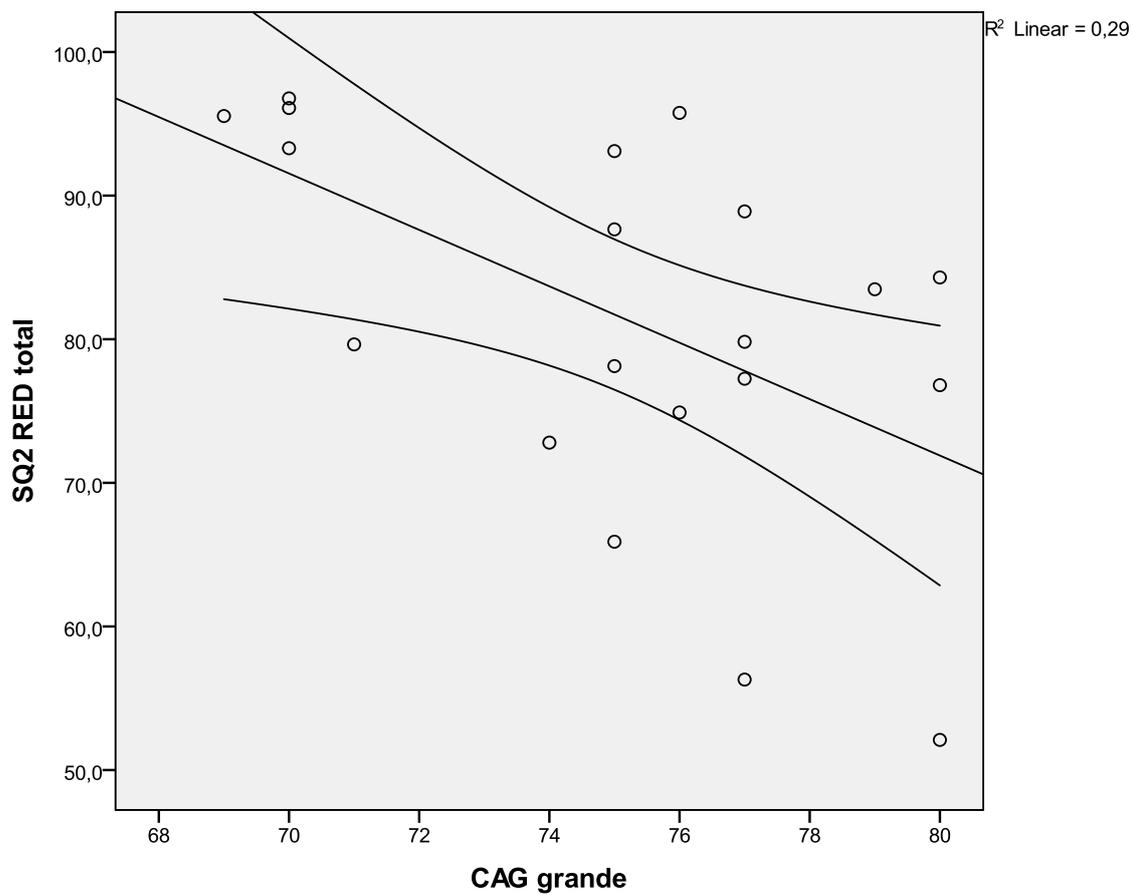
A média do número da repetição CAG expandida foi de $74,84 \pm 3$ nos portadores da DMJ/SCA3. O teste de Spearman ($p= 0,006$) mostrou que há correlação inversa estatisticamente significativa ($r= -0,38$) entre essa variável e o escore SWAL-QOL total, ou seja, quanto maior o número da expansão CAG, pior a qualidade de vida em relação à deglutição (Gráfico 3). Esta correlação melhora se utilizado o SWAL-QOL red ($r= -0,50$), como representado no gráfico 4.

Gráfico 3 – Correlação entre escore SWAL-QOL total e número de repetições CAG.



Fonte: Própria.

Gráfico 4 – Correlação entre escore SWAL-QOL red total e número de repetições CAG.

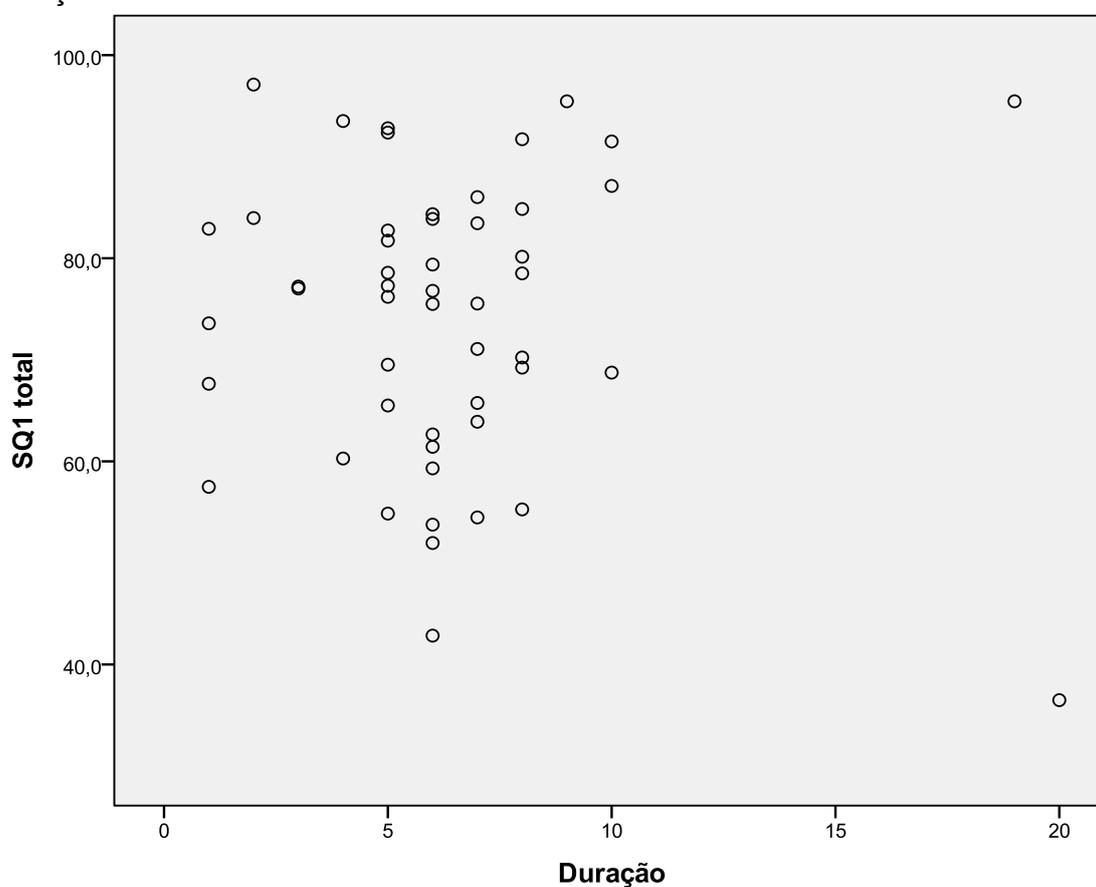


Fonte: Própria.

5.6.3 SWAL-QOL e tempo de duração da doença

A média de duração da doença foi de 6,3 anos \pm 3,5, variando de um a 20 anos. Esperava-se que houvesse correlação entre as variáveis, mas o teste de Spearman não mostrou significância estatística entre os anos de duração da doença e o SWAL-QOL, seja na versão original, seja no SWAL-QOL red, como mostra o gráfico abaixo.

Gráfico 5 – Correlação entre escore SWAL-QOL total e tempo de duração da doença.



Fonte: Própria.

6 DISCUSSÃO

Com o desenvolvimento tecnológico e o aumento da expectativa de vida, veio à tona o interesse em estudar conceitos como padrão e qualidade de vida. Nesse contexto, surge a desumanização como consequência negativa e a necessidade de valorizar parâmetros mais amplos que o controle de sintomas e a diminuição da mortalidade. Na década de 90, principalmente nos Estados Unidos, houve uma grande produção de instrumentos de avaliação de qualidade de vida e um crescente interesse em traduzi-los para aplicação em outras culturas (FLECK *et al.*, 1999).

O SWAL-QOL foi validado originalmente em inglês, com uma amostra de 386 pacientes disfágicos. Todos os participantes realizaram exame videofluoroscópico da deglutição para comprovar o diagnóstico e os pesquisadores concluíram que quanto maior a dificuldade da passagem do bolo alimentar, pior a qualidade de vida em relação à deglutição (MC HORNEY *et al.*, 2002).

Além de avaliar pacientes com câncer de cabeça e pescoço, o SWAL-QOL já foi utilizado para avaliar a deglutição em diversas etiologias, como em pacientes com seqüela de disfagia decorrente de acidente vascular encefálico (LEMMENS *et al.*, 2012), pacientes submetidos à tireoidectomia (SABARETNAM *et al.*, 2012) e portadores de Doença de Parkinson (PLOWMAN-PRINE *et al.*, 2009). Especificamente para a DMJ/SCA3, ainda não há relato na literatura de instrumentos padronizados para avaliar a deglutição.

A DMJ/SCA3 é uma doença que causa grande impacto na qualidade de vida dos indivíduos, visto que eles apresentam sintomas incapacitantes, que afetam diretamente a realização das atividades da vida diária, pelo prejuízo no equilíbrio e na coordenação motora, nos cuidados pessoais, na comunicação e na alimentação. A aplicação deste questionário permite compreender as situações enfrentadas pelo paciente sob sua perspectiva e como ele se sente em relação a essas dificuldades, provendo subsídios para planejar estratégias de cuidado.

Neste estudo, o SWAL-QOL permitiu distinguir com clareza pacientes com DMJ/SCA3 dos controles saudáveis. Apenas os domínios duração da alimentação e seleção de alimentos não mostraram diferença estatisticamente significativa entre os grupos. Os piores escores do grupo caso foram encontrados nos domínios fadiga, comunicação e sono.

No entanto, como já observado por Portas (2009), há uma falha de tradução nas questões do domínio sono “*Have trouble falling asleep?*” para “Dorme a noite toda?” e “*Have trouble staying asleep?*” para “Tem problema para dormir?”. Além disso, essas questões avaliam insônia e não abordam aspectos relativos à disfagia. Assim, sugere-se adaptar essas questões para “Tem problemas para adormecer?” e “Tem problemas para se manter dormindo?”.

A pontuação baixa do grupo caso pode ser explicada pela insônia que portadores da DMJ/SCA3 comumente apresentam, como história natural da doença, e não como um achado relacionado à disfagia. Durante a aplicação do questionário, muitos participantes relataram dúvida para responder a essas questões, recorrendo aos esclarecimentos dos pesquisadores.

O domínio sono apresentou consistência interna ruim ($\alpha=0,29$) e concordância fraca entre teste-reteste (CIC=0,26). Em um estudo semelhante realizado por Portas (2009), também se constatou que o domínio sono não apresentou consistência interna satisfatória e baixa correlação com as variáveis clínicas.

O domínio fadiga, que contem as questões “Sente-se cansado?”, “Sente-se fraco?” e “Sente-se exausto”, não se relaciona à deglutição, assim como as questões do domínio sono. Já o domínio seleção de alimentos, que contem as questões “Saber o que posso ou não comer é um problema para mim?” e “É difícil achar alimentos que posso e gosto de comer.” parece ter sido mal formulado ou mal traduzido, visto que até o grupo controle obteve um escore semelhante ao do grupo caso, sem haver diferença estatística significativa entre eles (TABELA 3).

Dessa forma, sugere-se que estes itens estavam mais propensos a variações de julgamento dos participantes e que a exclusão desses domínios aprimorou o questionário, como visto nos escores obtidos no SWAL-QOL red.

Os valores do CIC, neste estudo, variaram de 0,26 a 0,88 entre os domínios, enquanto que o SWAL-QOL total teve um valor de 0,7 e o SWAL-QOL red de 0,78. Desse modo, o SWAL-QOL apresentou boa confiabilidade/reprodutibilidade em um período de três meses e o SWAL-QOL red mostrou maior confiabilidade/reprodutibilidade do que o questionário completo.

Quanto à consistência interna, os valores de α variaram de 0,294 a 0,794 entre os domínios. O SWAL-QOL total obteve um α de 0,85 e o SWAL-QOL red de 0,88. Portanto, confirmou-se neste trabalho que o questionário apresenta um α de

Cronbach satisfatório, embora que o SWAL-QOL red tenha mostrado melhor consistência interna que sua versão completa.

Na validação original, Mc Horney *et al.* (2002) consideraram valores satisfatórios acima de 0,80. Rinkel *et al.* (2009), Portas (2009), Khaldoun, Woisard e Verin (2009) e Vieira (2010) também verificaram boa confiabilidade/reprodutibilidade e concordância forte entre teste-reteste em estudos de validação do SWAL-QOL.

Este estudo mostrou que quanto maior o tamanho da expansão CAG, mutação causal da DMJ/SCA3, pior a qualidade de vida relacionada à deglutição. Assim, pode-se inferir que o questionário é capaz de medir um parâmetro de dano neuronal relativamente objetivo, ou seja, quanto mais grave a mutação, piores os agravos em núcleos de controle da deglutição.

Ainda, quando utilizado o SWAL-QOL red, a correlação entre qualidade de vida em disfagia e tamanho da expansão CAG se tornou mais forte, com um aumento de $r = -0,38$ para $r = -0,5$. Além de melhores confiabilidade/reprodutibilidade e consistência interna, esta correlação evidencia que o SWAL-QOL red se apresentou melhor que sua versão original nesses aspectos.

Por outro lado, não houve correlação do escore SWAL-QOL com os anos de duração da doença, podendo sugerir que a disfagia seja lentamente progressiva. Como ilustra o gráfico 5, um indivíduo sintomático há 20 anos obteve um baixo escore total, mostrando a tendência da piora deste sintoma com um maior tempo de duração da doença. No entanto, para confirmar essa hipótese, é necessário um estudo com portadores da DMJ/SCA3 sintomáticos há mais tempo.

7 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O questionário de qualidade de vida relacionada à deglutição SWAL-QOL é adequado e tem validade psicométrica parcial para uso em portadores de DMJ/SCA3. Com a retirada dos itens com baixa validade de face, o questionário, chamado SWAL-QOL red, apresentou-se melhor que o SWAL-QOL completo nos itens de consistência interna (α de Cronbach), de reprodutibilidade/confiabilidade (concordância mais forte entre teste-reteste) e também na correlação com o parâmetro de validade externa tamanho da seqüência repetitiva CAG expandida.

O SWAL-QOL e o SWAL-QOL red se correlacionaram apenas com este parâmetro de gravidade da doença – tamanho da expansão CAG – e não com a duração da doença. Isso sugere que a disfagia não piora progressivamente com a doença, o que deveria acontecer na medida em que o tempo passa e a doença se agrava. O mesmo já havia sido observado anteriormente, em outro estudo do grupo (SAUTE *et al.*, 2011).

Para confirmar isso, no entanto, faz-se necessário incluir mais pacientes com maior tempo de duração da doença e correlacionar os escores com outros questionários de qualidade de vida, com escalas de avaliação neurológica e com medidas mais objetivas de disfagia. Pretendemos realizar essas extensões do estudo, incluindo um exame *gold-standard* para comprovar o diagnóstico de disfagia nos participantes, classificando o grau e identificando a porção anatômica atingida, para quantificar a associação com os escores do SWAL-QOL.

A enfermagem tem um papel importante na promoção e na recuperação da saúde e na prevenção de agravos. A partir da identificação das dificuldades relacionadas à deglutição enfrentadas pelos portadores da DMJ/SCA3, teremos subsídios para desenvolver um plano de cuidados adequado e indicar o acompanhamento com outros profissionais, propondo um tratamento interdisciplinar.

Assim, algumas recomendações podem ser seguidas como alimentação fracionada com ingestão de pequenas porções, manter decúbito a 90° ou mais elevado possível na hora e 30 minutos após as refeições, fragmentar e/ou macerar comprimidos, consumir líquidos e alimentos mais consistentes, orientar o paciente que evite falar durante o ato alimentar, entre outras. Essas condutas podem amenizar a disfagia, evitando suas complicações e, conseqüentemente, melhorando a qualidade de vida destes pacientes.

REFERÊNCIAS

- ALMEIDA FILHO, Naomar; ROUQUAYROL Maria Zélia. **Introdução à epidemiologia moderna**. BR, BA, COOPMED/ APCE/ ABRASCO, 1992.
- American Academy of Otorhinolaryngology. UNITED STATES OF AMERICA. **Swallowing trouble**. Disponível em: <<http://www.entnet.org/HealthInformation/swallowingTrouble.cfm>>. Acesso em: 02 nov. 2011.
- BRASIL. ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE NORMAS TÉCNICAS (ABNT). **NBR 6023**. Disponível em: <<http://www.bibliotecadigital.ufrgs.br/da.php>>. Acesso em: 09 nov. 2011.
- BRASIL. Conselho Nacional de Saúde. [RESOLUÇÃO] **Resolução 196/96**. Disponível em: <<http://www.ufrgs.br/bioetica/res19696.htm>>. Acesso em: 30 out. 2011.
- BLAND, J.M., ALTMAN, D.G. Statistics notes: Cronbach's alpha. **British Medical Journal**, v.314, p.572, 1997.
- CORRÊA, S. M. A. *et al.*, Clinical evaluation of oropharyngeal dysphagia in Machado-Joseph disease. **Arq. Gastroentereol.**, São Paulo, Brasil, v. 47, n.4, p. 334-338, 2010.
- CRONBACH, L.J. Coefficient alpha and the internal structure of tests. **Psychometrika**, v.16,p.297-334, 1951.
- D'ABREU, A. *et al.* Caring for Machado-Joseph disease: current understanding and how to help patients. **Parkinsonism & Related Disorders**, New York City, v. 16, n.1, p. 2-7, 2010.
- EKBERG, O. *et al.* Social and psychological burden of dysphagia: its impact on diagnosis and treatment. **Dysphagia**, Lexington, Kentucky, United States of America, v. 17, n. 2, p. 139-46, 2002.
- FLECK, M. P. A. *et al.* Desenvolvimento da versão em português do instrumento de avaliação de qualidade de vida da OMS (WHOQOL-100). **Rev. Bras. Psiquiatr.** , vol.21, n.1, p. 19-28, 1999.
- GARCIA, J.M.; CHAMBERS, E. Managing dysphagia through diet modifications. **American Journal of Nursing**. New York City, New York, United States of America, v. 110, n. 11, p. 26-33, 2010.
- GIANNINI, E. H. Guidance for Industry for The Testing of Reliability and Validity of New Criteria and Instruments Relevant to Medicine, s.d.
- JEAN, A. Brain stem control of swallowing: neuronal networks and cellular mechanisms. **Physiological Reviews**, United States of America, v. 81, n. 2, p. 929-962, 2001.

JARDIM, L.B. *et al.* Neurologic findings in Machado-Joseph disease: relation with disease, subtypes and (CGA)n. **Archives of Neurology**, Chicago, v. 58, p. 899-904, 2001a.

JARDIM, L.B. *et al.* A survey of spinocerebellar ataxia in South Brazil – 66 new cases with Machado-Joseph disease, SCA7, SCA8, or unidentified disease–causing mutations. **Journal of Neurology**, Berlin /Heidelberg, v. 248, n.10, p. 870–876, 2001b.

KHALDOUN, E.; WOISARD, V.; VERIN, E. Validation in French of the SWAL-QOL scale in patients with oropharyngeal dysphagia. **Gastroentérologie Clinique et Biologique**, France, vol.33, n.3, p.167-171, 2009.

KIELING, C. *et al.* Survival estimates for patients with Machado-Joseph disease (SCA3). **Clinical Genetics**, United States of America, v. 72, n.6, p. 543–5, 2007.

LEMMENS *et al.* The feasibility and test–retest reliability of the Dutch Swal-Qol adapted interview version for dysphagic patients with communicative and/or cognitive problems. **Quality of Life Research**, The Netherlands, vol.21, n.1, p.1-5, 2012.

MARUYAMA, H. *et al.* Molecular features of the CAG repeats and clinical manifestation of Machado-Joseph disease. **Hum. Molec. Genet.** v. 4, n. 5, p. 807-812, 1995.

MONTONI, N.P. *et al.* Cross-cultural adaptation of the SWAL-QOL and Swal-Care Questionnaires into Brazilian Portuguese. **Applied Cancer Research**, São Paulo, Brasil, v. 29, n.3, p.129-134, 2009.

MCHORNEY, C.A. The SWAL-QOL and SWAL-CARE outcomes tool for oropharyngeal dysphagia in adults: I. Conceptual foundation and item development. **Dysphagia**, Lexington, Kentucky, United States of America, v. 21, p.141-148, 2000.

MCHORNEY, C.A. *et al.* The SWAL-QOL and SWAL-CARE outcomes tool for oropharyngeal dysphagia in adults: III. Documentation of reliability and validity. **Dysphagia**; v. 17, p.97-114, 2002.

NATIONAL INSTITUTE OF NEUROLOGICAL DISORDERS AND STROKE (NINDS). **Machado-Joseph Disease**. United States of America. Disponível em: <http://www.ninds.nih.gov/disorders/machado_joseph/detail_machado_joseph.htm> Acesso em: 06 nov. 2011

PAULSON, H.L. Dominantly Inherited Ataxias: Lessons learned from Machado-Joseph Disease/ Spinocerebellar Ataxia Type 3. **Seminars in Neurology**, Iowa City, United States of America, vol. 27, n. 2, p.133-142, 2007.

PAULSON, H, L. **Spinocerebellar ataxia type 3**. Disponível em: <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1196/>>. Acesso em: 06 nov. 2011.

PLOWMAN-PRINE, E.K. *et al.* The Relationship Between Quality of Life and Swallowing in Parkinson's Disease. **Movement Disorders**, United States of America, vol. 24, n. 9, p. 1352–1358, 2009.

PORTAS, J.G. **Validação para a língua portuguesa brasileira dos questionários: Qualidade de Vida em Disfagia (SWAL-QOL) e Satisfação do Paciente e Qualidade do Cuidado no Tratamento da Disfagia (Swal-Care)**. Dissertação (mestrado) - Fundação Antônio Prudente. Curso de Pós-Graduação em Ciências - Área de concentração: Oncologia. São Paulo, 58 p., 2009.

PRESTES, P.R. *et al.* Machado-Joseph disease enhances genetic fitness: a comparison between affected and unaffected women and between MJD and the general population. **Annals of Human Genetics**, London, vol. 72, p. 57-64, 2008.

RINKEL, R.N. *et al.* The psychometric and clinical validity of the SWAL-QOL questionnaire in evaluating swallowing problems experienced by patients with oral and oropharyngeal cancer. **Oral Oncology**, Amsterdam, vol. 45, n.8, p. 67-71, 2009.

RÜB, U. *et al.* Degeneration of ingestion-related brainstem nuclei in spinocerebellar ataxia type 2, 3, 6 and 7. **Neuropathology and Applied Neurobiology**, England, v.6, n. 32, p. 635–649, 2006.

SABARETNAM *et al.* Assessment of Swallowing Function Impairment in Patients with Benign Goiters and Impact of Thyroidectomy: A Case Control Study. **World Journal of Surgery**, vol.36, n.6, p.1293-1299, 2012.

SAUTE; J.A.M.; JARDIM, L.B. **Ataxias hereditárias**. *In*: CHAVES *et al.* Rotinas em Neurologia e Neurocirurgia, Porto Alegre, Artmed, p.363-380, 2008.

SAUTE, J.A.M *et al.* Body Mass Index is Inversely Correlated with the Expanded CAG Repeat Length in SCA3/MJD Patients. **The Cerebellum**, p.1-4, 2011.

SHROUT, P.E.; FLEISS, J.L. Intraclass correlations: uses in assessing rater reliability. **Psychological Bulletin**, vol. 86, n.2, p.420-428, 1979.

SILVA, R.C.R. *et al.* Occupational therapy in spinocerebellar ataxia type 3: an open-label trial. **Braz J Med Biol Res**, Brazil, vol. 43, n. 6, p. 537-542, 2010.

TAKIYAMA, Y. *et al.* The gene for Machado-Joseph disease maps to human chromosome 14q. **Nature Genetics**, New York City, v. 4, p. 303-303, 1993.

THE WHOQOL GROUP. The World Health Organization Quality of Life Assessment (WHOQOL). Development and psychometric properties. **Social Science and Medicine**, Great Britain, v. 46, n. 12, p.1569-1585, 1998.

TROTT, A. *et al.* Spinocerebellar ataxias in 114 Brazilian families: clinical and molecular findings. **Clinical Genetics**, United States of America, v. 70, n.2, p. 173–176, 2006.

VIEIRA, D.O. **Validação Da Versão Portuguesa do Questionário SWAL-QOL em Doentes com Patologia Oncológica da Cabeça e Pescoço.** Dissertação (mestrado). Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, Universidade do Porto. Área de concentração: Oncologia Clínica. Portugal, 65 p., 2010.

ANEXO A – QUESTIONÁRIO SWAL-QOL EM PORTUGUÊS

Nome _____ ID: _____ Data: _____

Esse questionário foi feito para saber como seu problema de deglutição tem afetado sua qualidade de vida no dia-a-dia. Por favor, tenha atenção para ler e responder cada questão. Algumas questões podem parecer iguais às outras, mas cada uma é diferente.

NOTA IMPORTANTE: Entendemos que você pode ter vários problemas físicos. Algumas vezes é difícil separá-los das dificuldades de deglutição, mas esperamos que você dê o seu melhor para se concentrar somente nas dificuldades de deglutição. Obrigada pelo seu esforço em completar este questionário (circular um número em cada linha).

Domínio Deglutição como um Fardo

1. Abaixo estão algumas questões gerais que podem ser mencionadas pelas pessoas com distúrbios de deglutição. No último mês, o quanto às questões a seguir tem sido verdadeiras para você?

	Sempre	Muitas vezes	Algumas vezes	Um pouco	Nunca
Lidar com meu problema de deglutição é muito difícil.	1	2	3	4	5
Meu problema de deglutição é a maior perturbação de minha vida.	1	2	3	4	5

Domínios desejo e tempo de se alimentar

2. Abaixo estão alguns aspectos sobre a alimentação do dia-a-dia que podem ser mencionadas pelas pessoas com distúrbios de deglutição. No último mês, o quanto as questões a seguir tem sido verdadeiras para você?

	Sempre	Muitas vezes	Algumas vezes	Um pouco	Nunca
Na maioria dos dias, sinto que tanto faz se como ou não.	1	2	3	4	5
Levo mais tempo para comer do que outras pessoas.	1	2	3	4	5
Estou raramente com fome.	1	2	3	4	5
Levo muito tempo para comer minha refeição.	1	2	3	4	5
Alimento-me sem sentir prazer.	1	2	3	4	5

Domínio Frequência de sintomas

3. No último mês, qual a periodicidade que apresentou cada um destes problemas como resultado de seu problema de deglutição?

	Sempre	Frequentemente	Algumas vezes	Difícilmente	Nunca
Tosse	1	2	3	4	5
Engasgo quando me alimento.	1	2	3	4	5
Esgasgo com líquidos.	1	2	3	4	5
Apresento saliva grossa ou secreção.	1	2	3	4	5
Vômito	1	2	3	4	5
Enjôo	1	2	3	4	5
Dificuldades na mastigação	1	2	3	4	5
Excesso de saliva ou secreção	1	2	3	4	5
Pigarros	1	2	3	4	5
A comida para na garganta.	1	2	3	4	5
A comida para na boca.	1	2	3	4	5
Bebida ou comida escorrem da boca.	1	2	3	4	5
Bebida ou comida saem pelo nariz.	1	2	3	4	5
Tosse para retirar o líquido ou a comida para fora da boca quando estes estão parados.	1	2	3	4	5

Domínio seleção do alimento

4. Responda algumas perguntas sobre como os problemas de deglutição têm afetado sua alimentação no último mês.

	Concordo totalmente	Concordo parcialmente	Não sei	Discordo parcialmente	Discordo totalmente
Saber o que posso ou não comer é um problema para mim.	1	2	3	4	5
É difícil achar alimentos que posso e gosto de comer.	1	2	3	4	5

Domínio comunicação

5. No último mês, qual a frequência que as afirmativas abaixo sobre a comunicação se aplicam a você devido ao seu problema de deglutição?

	Todas as vezes	Maior parte das vezes	Algumas vezes	Poucas vezes	Nenhuma vez
As pessoas têm dificuldade em me entender.	1	2	3	4	5
Tem sido difícil me comunicar claramente.	1	2	3	4	5

Domínio medo de se alimentar

6. Abaixo estão algumas preocupações que as pessoas com problema de deglutição às vezes mencionam. No último mês, qual a periodicidade que apresentou cada uma dessas preocupações?

	Quase sempre	Frequentemente	Algumas vezes	Difícilmente	Nunca
Tenho medo de me engasgar quando me alimento.	1	2	3	4	5
Preocupo-me em ter pneumonia.	1	2	3	4	5
Tenho medo de me engasgar com líquidos.	1	2	3	4	5
Saber quando vou engasgar é muito difícil.	1	2	3	4	5

Domínio Saúde Mental

7. No último mês, quanto as afirmativas têm sido verdadeiras devido ao seu problema de deglutição?

	Quase sempre	Muitas vezes	Algumas vezes	Um pouco	Nunca
Meu problema de deglutição me deprime.	1	2	3	4	5
Ter que tomar muito cuidado quando bebo ou como me aborrece.	1	2	3	4	5
Tenho estado desanimado com meu problema de deglutição.	1	2	3	4	5
Meu problema de deglutição me frustra.	1	2	3	4	5
Fico impaciente em lidar com meu problema de deglutição.	1	2	3	4	5

Domínio Social

8. Pense em sua vida social no último mês. Como poderia concordar ou discordar das afirmativas:

	Concordo totalmente	Concordo parcialmente	Não sei	Discordo parcialmente	Discordo totalmente
Deixo de sair para comer devido ao meu problema de deglutição.	1	2	3	4	5
Meu problema de deglutição torna difícil ter uma vida social.	1	2	3	4	5
Meu trabalho ou minhas atividades de lazer mudaram pelo problema de deglutição.	1	2	3	4	5
Programas sociais e férias não me satisfazem devido ao problema de deglutição.	1	2	3	4	5
Meu papel com família e amigos tem mudado devido ao problema de deglutição.	1	2	3	4	5

Domínio Sono

9. No último mês, quantas vezes você sentiu algum desses sintomas físicos?

	Quase sempre	Muitas vezes	Algumas vezes	Um pouco	Nunca
Tem problemas para dormir a noite toda?	1	2	3	4	5
Tem problemas para dormir?	1	2	3	4	5

Domínio Fadiga

10. No último mês, quantas vezes você sentiu algum desses sintomas físicos?

	Quase sempre	Muitas vezes	Algumas vezes	Um pouco	Nunca
Sente-se cansado?	1	2	3	4	5
Sente-se fraco?	1	2	3	4	5
Sente-se exausto?	1	2	3	4	5

11. Hoje, você recebe algum tipo de alimento (comida ou líquido) por sonda? (1) Não (2) Sim

12. Circule a letra da descrição abaixo que melhor descreve a consistência ou textura da comida que você vem se alimentando mais frequentemente nesta última semana.

A - Circule esta se você está se alimentando com uma dieta normal, com uma variedade de alimentos, incluindo alimentos mais difíceis de mastigar como carne, cenoura, pão, salada e pipoca.

B - Circule esta se você está comendo alimentos macios, fáceis de mastigar como cozidos, frutas em conserva, legumes cozidos e sopas cremosas.

C - Circule esta se você está comendo alimentos mais pastosos, passados no liquidificador ou processado

D - Circule esta se a maior parte de sua alimentação tem sido via sonda, porém algumas vezes toma sorvete, pudim, purê de maçã e outras comidas prazerosas.

E - Circule esta caso toda sua alimentação seja pela sonda.

13- Circule a letra da descrição abaixo que melhor descreve a consistência dos líquidos que tem ingerido na última semana.

A- Circule esta se você ingere líquidos como água, leite, chá, suco e café.

B- Circule esta se você ingere líquidos um pouco mais espessos como suco de tomate ou iogurte. Este tipo de líquido goteja lentamente da colher quando você a vira para baixo.

C- Circule esta se você ingere líquidos moderadamente espessos, como vitamina grossa. Este tipo de líquido é difícil de sugar pelo canudo ou goteja da colher lentamente, gota a gota, quando a colher é inclinada, como se fosse mel.

D- Circule esta se você ingere líquidos bem engrossados, como o pudim. Este tipo de alimento fica na colher quando ela é virada.

E- Circule esta se você não ingere líquidos pela boca.

14 .Você diria que sua saúde é:

(1) Ruim (2) Satisfatória (3) Boa (4) Muito Boa (5) Excelente

15. Questões gerais sobre você

Quando é seu aniversário? ____/____/____ **Qual é a sua idade?** _____

Sexo: (1) Masculino (2) Feminino

Qual é sua raça ou grupo étnico? (1) Branca (2) Negra (3) Amarela (4) Ignorada

Qual a sua graduação?

(0) analfabeto (1) 1º grau completo (2) 1º grau incompleto (3) 2º grau completo (4) 2º grau incompleto
(5) 3º grau completo

Qual seu estado civil? (1) Nunca casou (2) Casado (3) Divorciado (4) Separado (5) Viúvo

Alguém te ajudou responder essas questões?

(1) Não, respondi sozinho

(2) Sim, alguém me ajudou responder

Como alguém te ajudou a responder essas questões?

(1) Leu as questões e/ou escreveu as respostas que você deu

(2) Respondeu as questões para você

(3) Foi ajudado de outra forma

Comentários:

Você tem algum comentário sobre esse questionário? Agradecemos os comentários gerais ou sobre perguntas específicas, especialmente se tiver alguma que não ficou clara ou confusa para você.

Obrigada por completar o estudo dos cuidados com a deglutição!

ANEXO B – CARTA DE ACEITE DO PROJETO 10-513 HCPA



HCPA - HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE
GRUPO DE PESQUISA E PÓS-GRADUAÇÃO

COMISSÃO CIENTÍFICA E COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA

A Comissão Científica e o Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (CEP/HCPA), que é reconhecido pela Comissão Nacional de Ética em Pesquisa (CONEP)/MS e pelo Office For Human Research Protections (OHRP)/USDHHS, como Institutional Review Board (IRB00000921) analisaram o projeto:

Projeto: 100513

Versão do Projeto: 21/01/2011

Versão do TCLE: 18/03/2011

Pesquisadores:

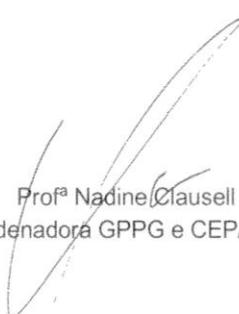
DIOGO ONOFRE GOMES DE SOUZA
LUIS VALMOR CRUZ PORTELA
MARIA LUIZA SARAIVA PEREIRA
RAPHAEL MACHADO DE CASTILHOS
CAROLINA LAMPERT MONTE FRANCISCONI
GABRIELE NUNES SOUZA
JONAS ALEX MORALES SAUTE
CARLOS ROBERTO DE M RIEDER
LAURA BANNACH JARDIM

Título: CARACTERIZAÇÃO DE NOVOS BIOMARCADORES PARA A DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH: ASPECTOS ENDÓCRINOS E NUTRICIONAIS

Este projeto foi APROVADO em seus aspectos éticos e metodológicos, bem como o respectivo Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, de acordo com as diretrizes e normas nacionais e internacionais de pesquisa clínica, especialmente as Resoluções 196/96 e complementares do Conselho Nacional de Saúde.

- Os membros da Comissão Científica e do Comitê de Ética em Pesquisa não participaram do processo de avaliação dos projetos nos quais constam como pesquisadores.
- Toda e qualquer alteração do projeto, assim como os eventos adversos graves, deverão ser comunicados imediatamente ao CEP/HCPA.
- O pesquisador deverá apresentar relatórios semestrais de acompanhamento e relatório final ao CEP/HCPA.
- Somente poderá ser utilizado o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido no qual conste o carimbo de aprovação do CEP/HCPA.

Porto Alegre, 30 de março de 2011.


Profª Nadine Clausell
Coordenadora GPPG e CEP/HCPA



HCPA - HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE
GRUPO DE PESQUISA E PÓS-GRADUAÇÃO
RELATÓRIO DE PESQUISA

Origem: SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA

Realização: SERVIÇO DE GENÉTICA MÉDICA

Participante(s):

DIOGO ONOFRE DE SOUZA	LAURA BANNACH JARDIM	LUIS VALMOR CRUZ PORTELA
MARIA LUIZA SARAIVA PEREIRA	CARLOS ROBERTO DE M RIEDER	ARTUR FRANCISCO SCHUMACHER SCHU
RAPHAEL MACHADO DE CASTILHOS	JONAS ALEX MORALES SAUTE	KARINA CARVALHO DONIS
CAROLINA LAMPERT MONTE FRANCISCO	GABRIELE NUNES SOUZA	ALINE DUTRA RUSSO

Projeto: 100513 **Situação:** APROVADO RES. 340/2004

Título: CARACTERIZAÇÃO DE NOVOS BIOMARCADORES PARA A DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH: ASPECTOS ENDÓCRINOS E NUTRICIONAIS

Último Relatório:		
Tema Livre Nacional: 0	Tema Livre Internacional: 0	Artigo Periódico Nacional: 0
Tese Doutorado: 0	Dissertação Mestrado: 0	Artigo Periódico Internacional: 0
Capítulo Livro: 0	Livro: 0	Vídeo/Filme: 0
1. SITUAÇÃO ATUAL DO PROJETO: Não Iniciado: <input type="checkbox"/> Cancelado Data: _____ Em Execução: <input type="checkbox"/> Data Início: 01/12/2010 Data Término: 31/12/2012 Interrompido Data: _____ Encerrado Data: _____		2. Nº DE PESSOAS PESQUISADAS: Pessoas Previstas HCPA: 160 Pessoas Incluídas: no HCPA: 0 Pessoas no Brasil: 0 3. Nº DE PARTICIPANTES EXCLUÍDOS: 00 4. EVENTOS ADVERSOS GRAVES (SAE): no HCPA: <input type="checkbox"/> Em outros centros: <input type="checkbox"/> CONSULTORIAS GPPG (Nº): 00
Prorrogar Data de Término para: _____ Justificativa da Prorrogação da Data de Término: _____		
5. RECURSOS FINANCEIROS NECESSÁRIOS: <input type="checkbox"/> Ainda não disponíveis <input type="checkbox"/> Já disponíveis <input type="checkbox"/> Insuficientes		
Observações: _____		

Informar dados gerais do Projeto Confirmar término do Projeto Conferir e atualizar os dados

Obs.: DEVOLVER ESTA MESMA FOLHA

Assinatura do Pesquisador

ANEXO C – CARTA DE ACEITE COMPESQ DA ESCOLA DE ENFERMAGEM

Projetos

Page 1 of 1

Sistema Pesquisa - Pesquisador: Anne Marie Weissheimer**Projeto Nº:** 22059**Título:** VALIDACAO DO QUESTIONARIO SWAL-QOL NA DOENCA DE MACHADO-JOSEPH

COMISSAO DE PESQUISA DE ENFERMAGEM: Parecer

Atendidas as recomendação da COMPESQ. Projeto APROVADO

ANEXO D – TCLE CASO

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

PROJETO HCPA, GPPG 10-513
**CARACTERIZAÇÃO DE NOVOS BIOMARCADORES PARA A DOENÇA DE MACHADO-
 JOSEPH: ASPECTOS ENDÓCRINOS E NUTRICIONAIS**

INFORMAÇÕES AOS INDIVÍDUOS CONVIDADOS A PARTICIPAR DO ESTUDO (CASOS SINTOMÁTICOS).

Esta é uma pesquisa que tem por objetivo principal analisar as características nutricionais dos pacientes com a Doença de Machado Joseph. A intenção é a de se compreender melhor os mecanismos dessa doença e, talvez, buscar a aquisição de conhecimento que possibilite um futuro tratamento eficaz para os pacientes afetados por esse problema de saúde. Será realizada avaliação nutricional através de medidas do peso corporal e altura, medidas de pregas cutâneas e a realização do exame de bioimpedância para avaliar o percentual de gordura corporal e questionário alimentar. Também será feita a análise no sangue dos hormônios com importância nutricional Insulina, IGF-1, GH, Leptina, Grelina e Adiponectina, além dos níveis séricos de Glicose, Creatinina, Bilirrubinas e Tempo de Protrombina e a realização do teste de tolerância à glicose. Essas substâncias serão dosadas em dois grupos de pessoas: nos doentes portadores da Doença de Machado-Joseph e em pessoas saudáveis, que servirão de comparação. É necessário estudar um grupo de pessoas que não possuam a doença para comparar seus resultados com os do grupo de pacientes portadores da Doença de Machado-Joseph.

Você está sendo convidado a participar dessa pesquisa, por ser portador da Doença de Machado-Joseph. Sua participação, caso estiver de acordo com ela, envolverá (1) uma entrevista clínica; (2) o preenchimento de um questionário alimentar; (3) a realização de exame físico neurológico padronizado e avaliação do peso, altura e medida de pregas cutâneas; e (4) a coleta de 20 mL de sangue e realização do teste de tolerância à glicose e bioimpedância. O exame de bioimpedância avalia a composição corporal de acordo com as diferenças que ocorrem na condução de um estímulo elétrico de baixa intensidade (que o paciente não sente) entre os diferentes tecidos do nosso organismo, sendo feito uma estimativa do percentual de gordura corporal. Entretanto, tudo isso somente será feito, depois de você autorizar a sua participação nesse estudo, entregando um documento assinado por si ou por seu representante legal. Este documento será entregue em duas vias, a fim de que uma cópia fique com você ou seu representante legal e a outra com os pesquisadores. Além disso, não haverá ônus algum para você para participar da pesquisa, ou seja, os custos para realização da consulta, coleta e realização de exames serão de inteira responsabilidade da equipe pesquisadora. Informamos também que você poderá desistir de se manter na pesquisa em qualquer momento sem agregar pra você nenhum prejuízo com relação a seu atendimento médico nesta instituição.

O sangue coletado será armazenado, para fins dessa pesquisa. Ele poderá ser utilizado para outros fins somente mediante a sua autorização por escrito, tanto no presente termo de consentimento, como em documentos futuros. Solicitaremos sua autorização expressa para qualquer nova pesquisa para a qual cogitarmos em aproveitar o material armazenado. Por isso, ficaremos com seu endereço e telefone. Novos projetos de pesquisa que aparecerem no futuro, para os quais eventualmente solicitarmos sua aprovação para o aproveitamento do seu material estocado, também deverão obter aprovação prévia do Comitê de Ética em Pesquisa.

Comitê de Ética em Pesquisa
GPPG/HCPA

VERSÃO APROVADA

30/03/2011

100513 TAN

Os riscos envolvidos nessa pesquisa relacionados à coleta de sangue são: mal-estar passageiro ou mancha roxa no local e cansaço. Também poderá haver desconfortos relacionados a realização do exame clínico e exame neurológico padrão, e para a realização do teste de tolerância a glicose. Cabe lembrar que também poderá haver desconforto com restrições a dieta (consumo de café e bebidas alcoólicas) e atividade física no dia anterior a realização do exame de bioimpedância. Seu nome será mantido em sigilo pelos pesquisadores envolvidos no estudo, sendo estes dados utilizados apenas para esta pesquisa.

Os resultados definitivos não terão prazo para sua liberação, pois dependem de análises bioquímicas em implementação no laboratório. Esses resultados também não terão uma interpretação direta: ou seja, não serão “bons” ou “maus”. Mesmo assim, se você o desejar, podemos entregá-los assim que ficarem prontos. Nossa estimativa é a de que isso aconteça no final do estudo, em 2012. Se assim o desejar, por favor, assinale na folha do Termo de Consentimento.

Os resultados dos exames realizados no seu material ficarão guardados em bancos de dados protegidos, aos quais terão acesso somente os pesquisadores envolvidos. Nenhum resultado seu será divulgado ou liberado para terceiros. São considerados dados sigilosos, e estarão apenas à sua disposição ou de seu representante legal.

Marque a sua resposta a cada um desses itens:

- | | | | |
|----|---|-----|-----|
| 1. | Você teve acesso às informações dadas pelo pesquisador que vai realizar a pesquisa?
Ficou com essas informações? | Sim | Não |
| 2. | Você pôde fazer perguntas a respeito do teste? | Sim | Não |
| 3. | As respostas que lhe deram foram satisfatórias? | Sim | Não |
| 4. | Você entendeu que o resultado será sigiloso e somente entregue a você ou a seu representante legal? | Sim | Não |
| 5. | Você entendeu que não há prazo para a entrega dos resultados de seus exames, pois os testes serão feitos como pesquisa? | Sim | Não |
| 6. | Você concorda que a sua amostra seja aproveitada em outras pesquisas, futuras, e para isso seja guardada no laboratório que vai fazer a pesquisa? | Sim | Não |

Quais médicos e estudantes conversaram com você sobre esses testes e estudos?

7. Você entendeu que você está livre para sair do estudo a qualquer momento? Sim Não
 sem precisar dar qualquer explicação? Sim Não
 sem que isso afete o seu atendimento médico aqui? Sim Não
8. Você deseja receber os resultados das análises, quando ficarem prontos? Sim Não
 Como você prefere recebê-los?
 Em consulta a ser agendada ()
 Por carta ()
9. Você concorda em participar desse estudo? Sim Não

Assinatura Data

Nome por extenso
 Paciente ou Responsável legal

Endereço:

Telefone:

Médico

Assinatura

Nome por extenso

O médico preenche: () caso () controle não relacionado
 () teste preditivo

Comitê de Ética em Pesquisa
 GPPG/HCPA

VERSÃO APROVADA

30/03/2011

100513 TAV

Pesquisador Responsável: Dr^a Laura Bannach Jardim
Pesquisador Executor: Jonas Alex Morales Saute

Endereço e telefone da pesquisadora responsável, Laura Bannach Jardim,

Serviço de Genética Médica do HCPA
Hospital de Clínicas de Porto Alegre
Rua Ramiro Barcelos 2350
90035-903 Porto Alegre, RS, Brasil
Tel.: (51) 3359-8011
Fax: (51) 3359-8010

Endereço e telefone do Comitê de Ética em Pesquisa

Hospital de Clínicas de Porto Alegre
Rua Ramiro Barcelos 2350
90035-903 Porto Alegre, RS, Brasil
2º andar, sala 2227
Fone/Fax: 51 3359-7640

Comitê de Ética em Pesquisa
GPPG/HCPA

VERSÃO APROVADA

30/03/2011

J00513 TRV

ANEXO E – TCLE CONTROLE

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

PROJETO HCPA, GPPG 10-513
**CARACTERIZAÇÃO DE NOVOS BIOMARCADORES PARA A DOENÇA DE MACHADO-
JOSEPH: ASPECTOS ENDÓCRINOS E NUTRICIONAIS**

INFORMAÇÕES AOS INDIVÍDUOS CONVIDADOS A PARTICIPAR DO ESTUDO, COMO CONTROLES SAUDÁVEIS.

Esta é uma pesquisa que tem por objetivo principal analisar as características nutricionais dos pacientes com a Doença de Machado Joseph. A intenção é a de se compreender melhor os mecanismos dessa doença e, talvez, buscar a aquisição de conhecimento que possibilite um futuro tratamento eficaz para os pacientes afetados por esse problema de saúde. Será realizada avaliação nutricional através de medidas do peso corporal e altura, medidas de pregas cutâneas e a realização do exame de bioimpedância para avaliar o percentual de gordura corporal e questionário alimentar. Também será feita a análise no sangue dos hormônios com importância nutricional Insulina, IGF-1, GH, Leptina, Grelina e Adiponectina, além dos níveis séricos de Glicose, Creatinina, Bilirrubinas e Tempo de Protrombina e a realização do teste de tolerância à glicose. Essas substâncias serão dosadas em dois grupos de pessoas: nos doentes portadores da Doença de Machado-Joseph e em pessoas saudáveis, que servirão de comparação. É necessário estudar um grupo de pessoas que não possuam a doença para comparar seus resultados com os do grupo de pacientes portadores da Doença de Machado-Joseph.

Você está sendo convidado a participar dessa pesquisa, por **não** ser portador da Doença de Machado-Joseph. Sua participação, caso estiver de acordo com ela, envolverá (1) uma entrevista clínica; (2) o preenchimento de um questionário alimentar; (3) a realização de exame físico neurológico padronizado e avaliação do peso, altura e medida de pregas cutâneas; e (4) a coleta de 20 mL de sangue e realização do teste de tolerância à glicose e bioimpedância. O exame de bioimpedância avalia a composição corporal de acordo com as diferenças que ocorrem na condução de um estímulo elétrico de baixa intensidade (que o paciente não sente) entre os diferentes tecidos do nosso organismo, sendo feito uma estimativa do percentual de gordura corporal. Entretanto, tudo isso somente será feito, depois de você autorizar a sua participação nesse estudo, entregando um documento assinado por si ou por seu representante legal. Este documento será entregue em duas vias, a fim de que um copie fique com você ou seu representante legal e a outra com os pesquisadores. Além disso, não haverá ônus algum para você para participar da pesquisa, ou seja, os custos para realização da consulta, coleta e realização de exames serão de inteira responsabilidade da equipe pesquisadora. Informarmos também que você poderá desistir de se manter na pesquisa em qualquer momento sem agregar pra você nenhum prejuízo com relação a seu atendimento médico nesta instituição.

O sangue coletado será armazenado, para fins dessa pesquisa. Ele poderá ser utilizado para outros fins somente mediante a sua autorização por escrito, tanto no presente termo de consentimento, como em documentos futuros. Solicitaremos sua autorização expressa para qualquer nova pesquisa para a qual cogitarmos em aproveitar o material armazenado. Por isso, ficaremos com seu endereço e telefone. Novos projetos de pesquisa que aparecerem no futuro, para os quais eventualmente solicitarmos sua aprovação para o aproveitamento do seu material estocado, também deverão obter aprovação prévia do Comitê de Ética em Pesquisa.

Comitê de Ética em Pesquisa
GPPG/HCPA

VERSÃO APROVADA

30 / 03 / 2011

Os riscos envolvidos nessa pesquisa relacionados à coleta de sangue são: mal-estar passageiro ou mancha roxa no local e cansaço. Cabe lembrar que também poderá haver desconfortos relacionados a realização do teste de tolerância e a restrições a dieta (consumo de café e bebidas alcoólicas) e atividade física no dia anterior a realização do exame de bioimpedância. Seu nome será mantido em sigilo pelos pesquisadores envolvidos no estudo, sendo estes dados utilizados apenas para esta pesquisa.

Os resultados definitivos não terão prazo para sua liberação, pois dependem de análises bioquímicas em implementação no laboratório. Esses resultados também não terão uma interpretação direta: ou seja, não serão “bons” ou “maus”. Mesmo assim, se você o desejar, podemos entregá-los assim que ficarem prontos. Nossa estimativa é a de que isso aconteça no final do estudo, em 2012. Se assim o desejar, por favor, assinale na folha do Termo de Consentimento.

Os resultados dos exames realizados no seu material ficarão guardados em bancos de dados protegidos, aos quais terão acesso somente os pesquisadores envolvidos. Nenhum resultado seu será divulgado ou liberado para terceiros. São considerados dados sigilosos, e estarão apenas à sua disposição ou de seu representante legal.

Marque a sua resposta a cada um desses itens:

- | | | | |
|----|---|-----|-----|
| 1. | Você teve acesso às informações dadas pelo pesquisador que vai realizar a pesquisa?
Ficou com essas informações? | Sim | Não |
| 2. | Você pôde fazer perguntas a respeito do teste? | Sim | Não |
| 3. | As respostas que lhe deram foram satisfatórias? | Sim | Não |
| 4. | Você entendeu que o resultado será sigiloso e somente entregue a você ou a seu representante legal? | Sim | Não |
| 5. | Você entendeu que não há prazo para a entrega dos resultados de seus exames, pois os testes serão feitos como pesquisa? | Sim | Não |
| 6. | Você concorda que a sua amostra seja aproveitada em outras pesquisas, futuras, e para isso seja guardada no laboratório que vai fazer a pesquisa? | Sim | Não |

Comitê de Ética em Pesquisa
GPPG/HCPA

VERSÃO APROVADA

30 / 03 / 2011

100513 TAV

Quais médicos e estudantes conversaram com você sobre esses testes e estudos?

7. Você entendeu que você está livre para sair do estudo a qualquer momento? Sim Não
 sem precisar dar qualquer explicação? Sim Não
 sem que isso afete o seu atendimento médico aqui? Sim Não
8. Você deseja receber os resultados das análises, quando ficarem prontos? Sim Não
 Como você prefere recebê-los?
 Em consulta a ser agendada ()
 Por carta ()
9. Você concorda em participar desse estudo? Sim Não

Assinatura Data

Nome por extenso
 Paciente ou Responsável legal

Endereço:

Telefone:

Médico

Assinatura

Nome por extenso

O médico preenche: () caso () controle não relacionado
 () teste preditivo

Comitê de Ética em Pesquisa
 GPPG/HCPA

VERSÃO APROVADA

30 / 03 / 2011
 100513 TAV

Pesquisador Responsável: Dr^a Laura Bannach Jardim
Pesquisador Executor: Jonas Alex Morales Saute

Endereço e telefone da pesquisadora responsável, Laura Bannach Jardim,

Serviço de Genética Médica do HCPA
Hospital de Clínicas de Porto Alegre
Rua Ramiro Barcelos 2350
90035-903 Porto Alegre, RS, Brasil
Tel.: (51) 3359-8011
Fax: (51) 3359-8010

Endereço e telefone do Comitê de Ética em Pesquisa

Hospital de Clínicas de Porto Alegre
Rua Ramiro Barcelos 2350
90035-903 Porto Alegre, RS, Brasil
2º andar, sala 2227
Fone/Fax: 51 3359-7640

Comitê de Ética em Pesquisa
GPPG/HCPA
VERSÃO APROVADA
30/03/2011
100513 TAV