

## **AValiação DA CAPACIDADE FÍSICA, COMPORTAMENTAL E FUNCIONAL DE INDIVÍDUOS COM ATAXIA DE MACHADO JOSEPH<sup>1</sup>**

### *EVALUATION OF PHYSICAL, BEHAVIORAL AND FUNCTIONAL CAPACITY IN INDIVIDUALS WITH MACHADO JOSEPH ATAXIA*

**Daiana Taís Richter<sup>2</sup>, Gabriel Bonaldo Rezende<sup>3</sup>, Nadiesca Filippin<sup>4</sup> e Jerônimo Branco<sup>5</sup>**

#### **RESUMO**

O objetivo do estudo foi traçar um perfil da capacidade física, comportamental e funcional de indivíduos com doença de Machado Joseph, perante a falta de informações quantitativa das manifestações clínicas dessa doença. Caracterizou-se por um estudo transversal, em amostra recrutada a partir de três ambulatórios de estágio prático em fisioterapia das universidades de Santa Maria-RS. Foi realizada avaliação antropométrica e os participantes responderam ao questionário sócio demográfico, Mini-exame do Estado Mental, Índice de Barthel e o Inventário de depressão de Beck. Além disso, foi aplicado o teste Timed Up and Go e utilizado o Banco de Wells para avaliação da flexibilidade. A amostra foi composta por oito indivíduos diagnosticados com doença de Machado Joseph, com média de idade de  $49,7 \pm 9,8$  anos, sendo que o tempo médio de convívio com a doença foi de  $12,5 \pm 6,2$  anos. A maioria dos indivíduos foram classificados como independentes para atividades de vida diária (62,5%) e apresentaram mobilidade funcional comprometida, com alto risco de queda (60%). Ainda, metade da amostra foi classificada com excelente flexibilidade e apresentou sintomas depressivos. Portanto, a maior parte dos indivíduos com doença de Machado Joseph analisados neste estudo, eram independentes nas atividades de vida diária, porém apresentavam mobilidade funcional comprometida com alto risco de queda.

**Palavras-chave:** ataxia espinocerebelar tipo 3, atividades de vida diária, avaliação, Doença de Machado-Joseph, fisioterapia.

#### **ABSTRACT**

*The objective of the study was to draw a profile of the physical, behavioral and functional capacity of individuals with Machado Joseph's disease, due to the lack of quantitative information on the clinical manifestations of this disease. It was characterized by a cross-sectional study, in a sample recruited from three practical outpatient clinics in physiotherapy at the universities of Santa Maria-RS. An anthropometric evaluation was performed and the participants answered the socio-demographic questionnaire, Mental State Mini-exam, Barthel Index and the Beck Depression Inventory. In addition, the Timed Up and Go test was applied and the Wells Bank was used to assess flexibility. The sample consisted of eight individuals diagnosed with Machado Joseph's disease, with an average age of  $49.7 \pm 9.8$  years, and the mean time of living with the disease was  $12.5 \pm 6.2$  years. Most of the individuals were classified as independent for daily life activities (62.5%) and had functional*

<sup>1</sup> Trabalho Final de Graduação - TFG.

<sup>2</sup> Acadêmica do curso de Fisioterapia - Centro Universitário Franciscano. E-mail: daianarichter@gmail.com

<sup>3</sup> Coautor. Acadêmico do curso de Fisioterapia - Centro Universitário Franciscano. E-mail: gabrielbrezende@hotmail.com

<sup>4</sup> Coautora. Docente do curso de Fisioterapia e do Mestrado em Saúde Materno Infantil - Centro Universitário Franciscano. E-mail: nadifilippin@yahoo.com.br

<sup>5</sup> Orientador. Docente do curso de Fisioterapia e do Mestrado em Ciências da Saúde e da Vida - Centro Universitário Franciscano. E-mail: jeronimobranco@hotmail.com

*impairment, with a high risk of falls (60%). Still, half of the sample was classified with excellent flexibility and presented depressive symptoms.*

**Keywords:** *activities of daily living, evaluation, physiotherapy, Machado-Joseph disease, spinocerebellar ataxia type 3.*

## INTRODUÇÃO

As ataxias espinocerebelares são um grupo de distúrbios neurodegenerativos, que afetam o cerebelo e possuem características hereditárias autossômicas dominantes de manifestações tardias e progressivas (TROTT; MARIS; MIRANDO, 2010). Um dos tipos de ataxia mundialmente conhecida é a ataxia espinocerebelar do tipo 3, ou também chamada Doença de Machado Joseph (DMJ). A DMJ representa 15 a 45% das ataxias espinocerebelares a nível mundial, sendo considerada doença rara, com prevalência de 0,3 a 2 pessoas por 100.000 habitantes no mundo (BETTENCOURT, 2008).

As manifestações clínicas da DMJ iniciam pela deficiência na marcha, atingindo posteriormente a articulação da fala e a deglutição, movimentos finos das mãos e apendiculares. Pode apresentar também sinais piramidais como hiperreflexia, sinal de Babinski e espasticidade, e sinais extrapiramidais como distonia e parkinsonismo, bem como bradicinesia, rigidez, alterações sensoriais, perda de peso, distúrbios do sono e sintomas depressivos (SAUTE et al., 2011).

Apesar de atualmente as investigações focarem na procura por um potencial de cura, até o momento a doença permanece incurável, existindo apenas métodos que possibilitam o alívio de sintomas (BETTENCOURT, 2011). Porém, a maioria dos tratamentos não são eficazes e a perda das capacidades funcionais acaba interferindo diretamente nas atividades de vida diária (AVD's) desses indivíduos (TROTT; MARIS; MIRANDO, 2010; PÉREZ-AVILA et al., 2004).

Como alternativa de tratamento não farmacológico, a fisioterapia tem se mostrado importante na melhora das disfunções atáxicas (ILG et al., 2010). Autores demonstram que através de uma abordagem neurofuncional, na qual se realiza exercícios de reforço muscular, equilíbrio, coordenação e treinamento da marcha, é possível oferecer uma maior independência aos indivíduos com DMJ, mantendo ou melhorando sua capacidade de realizar as AVD's (VAN GAALEN; VAN DE WARRENBURG, 2012; RODRIGUES, 2012).

Embora se reconheça as consequências físicas e psicológicas da DMJ, faz-se necessário estudos que traçam o perfil desses pacientes através de avaliação quantitativa das manifestações clínicas dessa doença. Nesse sentido, o presente estudo objetiva traçar o perfil da capacidades física, comportamental e funcional de indivíduos com a DMJ.

## MATERIAL E MÉTODOS

Estudo transversal descritivo, de caráter quantitativo, em amostra escolhida por conveniência. Foram incluídos no estudo indivíduos diagnosticados com DMJ, frequentadores dos ambulatórios de práticas de fisioterapia das universidades de Santa Maria/RS. Indivíduos que não apresentassem capacidade física e/ou mental para responder aos instrumentos do estudo eram excluídos. O local utilizado para coleta de dados foi o laboratório de ensino prático de fisioterapia (LEP) do Centro Universitário Franciscano, em Santa Maria/RS, após o projeto ser aprovado pelo comitê de Ética em Pesquisa com o número do CAAE: 59258616.1.0000.5306. Todos os indivíduos incluídos no estudo assinaram o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

Primeiramente, o estado cognitivo foi avaliado através do Mini-Exame do Estado Mental (MEEM) (FOLSTEIN et al., 1975). Esse instrumento examina a orientação temporal e espacial, memória de curto prazo e evocação, cálculo, praxia, habilidades de linguagem e viso-espaciais. O escore máximo é de 30 pontos. Ajustado para o nível educacional, de 1 a 11 anos de escolaridade é preciso alcançar um escore de 22 pontos para a uma boa capacidade cognitiva. Naqueles indivíduos que alcançaram o escore, a coleta de dados seguia por meio de avaliação contendo questões relacionadas às características sócio-demográficas, clínicas e de tratamento da patologia e testes específicos.

As variáveis peso e altura foram mensuradas através de uma balança digital G-Tech, com precisão de 100 gramas e uma fita métrica com precisão de um milímetro, respectivamente. A partir desses dados, os indivíduos foram classificados quanto ao índice de massa corporal (IMC) em eutrófico ( $\leq 24,9$ ) e sobrepeso/obesidade ( $\geq 25,0$ ), conforme a Organização Mundial da Saúde (OMS, 1995).

O grau de independência para AVD's foi avaliado pelo Índice de Barthel, questionando a independência em dez tarefas: alimentação, banho, vestuário, higiene pessoal, eliminações intestinais, eliminações vesicais, uso do vaso sanitário, passagem cadeira-cama, deambulação e escadas. A pontuação varia de 0 a 100 e indivíduos com escores abaixo de 50 pontos são considerados dependentes. Quanto maior o escore, maior a independência (MINOSSO et al., 2010).

A mobilidade funcional foi avaliada pelo teste Timed Up & Go (TUG). Esse teste consiste em levantar de uma cadeira, caminhar três metros e retornar à posição inicial. Trajetos de até dez segundos são considerados dentro da normalidade para adultos independentes e sem risco de queda. Valores de 11 a 20 segundos são classificados como independência parcial e/ou baixo risco de queda, e valores maiores de 21 segundos são classificados como independência funcional comprometida, com alta restrição de mobilidade (DUTRA; CABRAL; CARVALHO, 2016).

Para avaliação da flexibilidade, foi aplicado o teste de sentar e alcançar através do Banco de Wells. O teste é realizado projetando o tronco à frente, flexionando ao máximo a coluna vertebral com os joelhos estendidos. São realizadas três tentativas e considerada a maior medida realizada.

A classificação é dada pela idade e sexo, conforme critérios sugeridos pelos fabricantes do banco de Wells (WELLS; DILLON, 1952).

Para avaliar o nível de depressão foi utilizado o inventário de depressão de Beck, traduzido e validado para o português (GOMES-OLIVEIRA et al., 2012). Esse instrumento consiste em um questionário com 21 itens, composto por perguntas relacionadas a sintomas depressivos como desesperança e irritabilidade e cognições como culpa ou sentimentos de estar sendo punido, assim como sintomas físicos de fadiga e perda de peso. Cada item possui como resposta uma escala de 0 a 3, sendo classificado de 0 a 9 pontos = sem depressão; de 10 a 18 = depressão leve; de 19 a 29 = depressão moderada e de 30 a 63 = indica um estado de depressão grave.

Os dados foram digitados e analisados com o *software SPSS 21.0 for Windows* e utilizados testes de frequências simples para descrever as variáveis e traçar o perfil de indivíduos com a doença de Machado Joseph.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO

Todos os indivíduos convidados aceitaram participar da pesquisa e apresentavam sua cognição preservada quando avaliada pelo MEEM, resultando em uma amostra de oito indivíduos com diagnóstico de DMJ e média de idade de  $49,7 \pm 9,8$  anos. As demais características sócio demográficas estão descritas na tabela 1. Com relação aos dados antropométricos, 62,5% da amostra foram classificados como eutróficos e 37,5% como obesos, sendo a média do IMC da amostra geral de  $23,1 \pm 2,8$  m<sup>2</sup>.

Em média, os indivíduos foram diagnosticados com a DMJ aos  $37,2 \pm 11,8$  anos de idade e o tempo médio que eles convivem com a doença é de  $12,5 \pm 6,2$  anos. Todos os participantes apresentavam algum caso de DMJ em sua família.

Em relação aos tratamentos, 50% da amostra fazia uso de medicamento para alívio dos sintomas, principalmente dor e depressão, e 37,5% realizavam fisioterapia há mais de cinco anos, os demais, a menos de um ano. Os resultados dos testes de capacidade física, comportamental e funcional estão descritos na tabela 2.

Na literatura não consta diferença entre os gêneros e a prevalência de DMJ. No entanto, em nosso estudo a predominância foi do sexo feminino. Esse resultado pode ser justificado pelo fato de a nossa amostra ser proveniente de clínicas de fisioterapia, uma vez que as mulheres procuram mais cuidados em saúde quando comparado aos homens (CODOGNO et al., 2015).

Segundo relato dos participantes, a DMJ foi diagnosticada em média aos  $37,2 \pm 11,8$  anos de idade, indo de encontro à literatura que evidencia manifestações clínicas tardias e progressivas da DMJ (BETTENCOURT, 2008) e também ao estudo de Silva et al. (2010), no qual os indivíduos foram diagnosticados em média aos  $36,1 \pm 10,6$  anos.

**Tabela 1** - Frequência absoluta e relativa das características sócio demográficas dos indivíduos com a ataxia de Machado Joseph, Santa Maria - RS, 2017.

Variável	N	Porcentagem
<b>Sexo</b>		
Feminino	6	75,0%
Masculino	2	25,0%
<b>Cor da pele</b>		
Branca	7	87,5%
Negra	1	12,5%
<b>Estado civil</b>		
Casado	1	12,5%
Divorciado	5	62,5%
Solteiro	2	25,0%
<b>Vive com</b>		
Cônjuge	3	37,5%
Filhos	2	25,0%
Sozinho	1	12,5%
Pais	2	25,0%

**Tabela 2** - Capacidade física, comportamental e funcional dos indivíduos com a ataxia de Machado Joseph, Santa Maria - RS, 2017.

Variável	N	Porcentagem
<b>Time Up and Go (Mobilidade)</b>		
Alto risco de queda	3	37,5%
Baixo risco de queda	2	25,0%
Usavam cadeira de roda	3	37,5%
<b>Flexibilidade</b>		
Excelente	4	50,0%
Bom	4	50,0%
<b>Índice de Barthel</b>		
Independente	5	62,5%
Dependente	3	37,5%
<b>Inventário de depressão de Beck</b>		
Sem depressão	4	50,0%
Depressão moderada	2	25,0%
Depressão grave	2	25,0%

Dado o caráter progressivo da DMJ, segundo Van de Warrenburg et al. (2005), a maioria dos pacientes ficam confinados a cadeira de rodas por volta de 15 anos após o início da doença. No presente estudo, três indivíduos, respectivamente com 24, 19 e 13 anos de diagnóstico da doença estão restritos à cadeira de rodas. Já os indivíduos com menos de 12 anos de diagnóstico não utilizam nenhum tipo de dispositivo de marcha.

O fato de todos os indivíduos possuírem casos da doença na família é explicado em estudos que confirmam a DMJ sendo autossômica dominante, passada de geração para geração, tendo 50% de chances de ter ou não a doença (COUTINHO, 1994; CYRNE et al., 2011).

A ausência de tratamentos farmacológicos que minimizem a progressão da DMJ faz com que tratamentos não medicamentosos como a fisioterapia sejam uma estratégia de reabilitação útil nos comprometimentos motores ocasionados pela doença (ARTIGAS et al., 2013). A fisioterapia é indicada para essa população pelos benefícios promovidos com o tratamento de sintomas como marcha atáxica, déficit de equilíbrio, dismetria, reflexos osteotendinosos diminuídos ou abolidos e movimentos lentos (MARTINS; RODRIGUES; OLIVEIRA, 2013). Em nosso estudo, todos os indivíduos realizavam fisioterapia, entretanto, três realizavam há mais de cinco anos e os outros há um ano pelo menos.

A ataxia da marcha, na maioria dos casos, é o primeiro sinal clínico da DMJ (GLOBAS et al., 2008). Indivíduos com marcha atáxica apresentam passos irregulares, instabilidade e um desvio lateral, tendendo a sofrer quedas para o mesmo lado da lesão cerebelar (DIAS et al., 2009). No presente estudo, quando avaliados pelo teste TUG, observamos que dos oito participantes, três apresentavam alto risco de queda e dois, baixo risco, sendo que os outros três participantes já faziam uso da cadeira de rodas. As quedas podem induzir a fraturas, perda de autonomia, limitação em AVD's e medo de novos episódios, o que, por consequência, causa imobilidade, redução de força e flexibilidade, gerando um ciclo vicioso (DUTRA; CABRAL; CARVALHO, 2016; VAN GAALEN; VAN DE WARRENBURG, 2012). Em nosso estudo, metade dos indivíduos foram classificados com excelente flexibilidade.

Embora Almeida-Silva et al. (2013) apontam que indivíduos com DMJ tem suas AVD's prejudicadas, levando a uma má qualidade de vida, especialmente pela limitação causada por aspectos físicos, no presente estudo observamos que cinco indivíduos demonstraram ser independentes para AVD's, quando avaliados pelo Índice de Barthel. Corroborando os nossos achados, Silva et al. (2010) utilizaram o mesmo instrumento de avaliação e encontraram média de  $97 \pm 5,6$  pontos na amostra geral, demonstrando alto grau de independência dos 26 pacientes avaliados. Porém, o tempo médio de convívio com a doença em nosso estudo ( $12,5 \pm 6,2$  anos) foi mais que o dobro daquele relatado pelos indivíduos dessa pesquisa ( $5 \pm 0,7$  anos).

Com relação à depressão, metade dos indivíduos apresentaram sintomas depressivos. Nesse sentido, Lo et al. (2015) apontam que existe uma correlação forte entre a DMJ e a presença de depressão e ansiedade, através da expansão de poliglutamina, o que gera uma hipótese com relação aos sintomas psiquiátricos resultantes do processo degenerativo que acomete o sistema nervoso desses pacientes (SCHMITZ et al., 2012; ORSI et al., 2011). Dessa forma, os sintomas depressivos podem ser tanto a resposta emocional ao sofrimento, como parte da neurodegeneração nas ataxias espinocerebelares (LO et al., 2016).

Este estudo buscou caracterizar o perfil de portadores da DMJ através da avaliação da capacidade física, comportamental e funcional desses indivíduos. Uma limitação deste estudo foi em decorrência da participação somente dos pacientes que estivessem em atendimento ambulatorial nas três clínicas escolas de fisioterapia localizadas em Santa Maria - RS. Portanto, são necessárias pesquisas



com maiores amostras e que avaliem o efeito de programas terapêuticos sobre os aspectos físicos e psicológicos desses pacientes, dada a alta prevalência de indivíduos com sintomas depressivos e risco de queda no presente estudo.

## CONCLUSÃO

A maior parte dos indivíduos com DMJ, frequentadores dos ambulatórios de práticas de fisioterapia das universidades de Santa Maria - RS, relataram ser independente nas AVD's, porém, apresentaram mobilidade funcional comprometida com alto risco de queda. Além disso, metade dos indivíduos foram classificados com depressão moderada ou grave.

## REFERÊNCIAS

ARTIGAS, N. R. et al. Atendimento fisioterapêutico para indivíduos com ataxia espinocerebelar: uma revisão de literatura. **Rev Neurocienc**, v. 21, n. 1, p. 126-135, 2013.

ALMEIDA-SILVA, U. C. et al. Associação entre ataxias espinocerebelares causadas por expansão da glutamina e alterações psiquiátricas/neuropsicológicas - uma revisão da literatura. **Am J Neurodegener Dis**, v. 2, n. 2, p. 57-69, 2013.

BETTENCOURT, C. Analysis of segregation patterns in Machado-Joseph disease pedigrees. **Journal of Human Genetics**, v. 53, n. 10, p. 920-923, 2008.

BETTENCOURT, C. L. M. Machado-Joseph disease: from first descriptions to new perspectives. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 2, p. 6-35, 2011.

CODOGNO, J. S. et al. Comparação de gastos com serviços de atenção básica à saúde de homens e mulheres em Bauru, São Paulo, 2010. **Epidemiol. Serv. Saúde**, v. 24, n. 1, p. 115-122, 2015.

COUTINHO, P. **Doença de Machado-Joseph**: estudo clínico, patológico e epidemiológico de uma doença neurológica de origem portuguesa. Porto: Bial, 1994. p. 41-106.

CYRNE, D. A. B. et al. Ataxia espinocerebelar (doença de Machado Joseph): três relatos de caso. **ConScientiae Saúde**, v. 10, n. 2, p. 346-355, 2011.

DIAS, M. L., et al. Efeito do peso para membros inferiores no equilíbrio estático e dinâmico nos portadores de ataxia. **Acta Fisiatr**, v. 16, n. 3, p. 116-120, 2009.

DUTRA, M. C.; CABRAL, A. L. L.; CARVALHO, G. A. Tradução para o português e validação do teste Timed up and go. **Revista interfaces saúde, humanas e tecnologia**, v. 3, n. 9, p. 81-88, 2016.

FOLSTEIN, M. F.; FOLSTEIN S. E.; MCHUGH P. R. Mini-mental state: a practical method for grading the cognitive state of patients for the clinician. **J Psychiatric Res**, v. 12, n. 3, p. 189-98, 1975.

GLOBAS, C. et al. Early symptoms in spinocerebellar ataxia type 1, 2, 3, and 6. **Mov Disord**, v. 23, n. 15, p. 2232-2238, 2008.

GOMES-OLIVEIRA, M. H. et al. Validation of the Brazilian Portuguese version of the Beck Depression Inventory-II in a community sample. **Rev. Bras. Psiquiatr.**, São Paulo, v. 34, n. 4, p. 389-394, 2012.

ILG, W. et al. Long-Term Effects of Coordinative Training in Degenerative Cerebellar Disease. **Mov Disord**, v. 25, n. 13, p. 2239-2246, 2010.

LO, R.Y. et al. Coenzyme Q10 and spinocerebellar ataxias. **Mov Disord**, v. 30, n. 2, p. 214-220, 2015.

LO, R. Y. et al. Depression and clinical progression in spinocerebellar ataxias. **Parkinsonism Relat Disord**, v. 22, p. 87-92, 2016.

MARTINS, C. P.; RODRIGUES, E. C.; OLIVEIRA, L. A. S. Abordagem fisioterapêutica da ataxia Espinocerebelar: uma revisão sistemática. **Fisioter Pesqui**, v. 20, n. 3, p. 286-291, 2013.

MINOSSO, J. S. M. et al. Validação, no Brasil, do Índice de Barthel em idosos atendidos em ambulatórios. **Acta paul. enferm**, v. 23, n. 2, p. 218-223, 2010.

OMS - ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DE SAÚDE. **Physical status**: the use and interpretation of anthropometry. Geneva: WHO, 1995. Disponível em: <<https://goo.gl/oxMGJn>>.

ORSI, L. et al. Neuropsychological picture of 33 spinocerebellar ataxia cases. **J Clin Exp Neuropsychol**, v. 33, n. 3, p. 315-325, 2011.



PÉREZ-AVILA, I. et al. Effects of a physical training program on quantitative neurological indices in mild stage typespinocerebellar ataxia patients. **Revista de Neurologia**, v. 39, n. 10, p. 907-10, 2004.

RODRIGUES, J. C. R. **Doença de Machado-Joseph**: da teoria à prática clínica: A propósito de um caso clínico. 2012. 66f. Dissertação (Mestrado em Medicina) - Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade da Beira Interior, Covilhã, Portugal, 2012.

SAUTE, J. et al. Body Mass Index is Inversely Correlated with the Expanded CAG Repeat Length in SCA3/MJD Patients. **Cerebellum**, v. 11, n. 3, p. 771-774, 2011.

SCHMITZ, H. T. et al. Self-rated health status in spinocerebellar ataxia - results from a European multicenter study. **Mov Disord**, v. 25, n. 5, p. 587-595, 2012.

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

TROTT, A.; MARIS, A. F.; MIRANDO, G. B. Ataxias espinocerebelares causadas por expansão de poliglutamina: uma revisão. **Rev. Neurocienc**, v. 18, n. 4, p. 512-522, 2010.

VAN DE WARRENBURG, B. P. et al. Age at onset variance analysis in spinocerebellar ataxias: a study in a Dutch-French cohort. **Ann Neurol**, v. 57, n. 4, 505-512, 2005.

VAN GAALEN, J.; VAN DE WARRENBURG, B. P. A practical approach to late-onset cerebellar ataxia: putting the disorder with lack of order into order. **Pract Neurol**, v. 12, n. 4, p. 14-24, 2012.

WELLS, K. F.; DILLON, E. K. The sit and reach - a test of back and leg flexibility, Research Quarterly. **American Association for Health, Physical Education and Recreation**, v. 23, n. 1, p. 115-118, 1952.

