



Acessibilidade na Doença de Machado-Joseph – Uma Revisão de literatura

Bernardo Caetano Novaes¹; 0000-0002-2510-504X
Lara Valentim Vale²; 0009-0001-0090-6086
Cláudia Yamada Utagawa³; 0000-0001-5387-843X

1 – UniFOA, Centro Universitário de Volta Redonda, Volta Redonda, RJ.
bernardo16.novaes@gmail.com

Resumo: A Ataxia Espinocerebelar tipo 3 (SCA3), também conhecida como Doença de Machado-Joseph, é uma doença neurodegenerativa que cursa com ataxia progressiva, disartria, disfagia, problemas oftalmológicos e outros sintomas que se iniciam na vida adulta e limitam a qualidade de vida destes pacientes. Existem poucos estudos que envolvem estratégias que possibilitam a acessibilidade dos pacientes com DMJ. Diante disso, o objetivo desse artigo foi reunir estudos que abordem propostas que melhorem a inclusão e a independência dos mesmos na sociedade. Foi realizado uma revisão da literatura no banco de dados PubMed, utilizando o descritor “Machado Joseph Disease”, nos últimos 11 anos, incluindo artigos observacionais ou de intervenção que abordem a acessibilidade para a Doença de Machado Joseph. Foram resgatados 472 artigos na busca, e após os critérios de inclusão foram obtidos dois artigos que abordem a temática. Nesses dois artigos, destacam-se propostas de acessibilidade para os sintomas motores e para a comunicação. Em suma, conclui-se que, apesar de haver propostas para a acessibilidade, estas são escassas, necessitando de mais estudos sobre o tema.

Palavras-chave: doença de Machado-Joseph. acessibilidade. ataxia espinocerebelar.



INTRODUÇÃO

A Ataxia Espinocerebelar tipo 3 (SCA3), também conhecida como Doença de Machado-Joseph (DMJ), é uma enfermidade genética rara, neurodegenerativa, de caráter autossômico dominante e que se manifesta na vida adulta. A doença é decorrente de uma mutação gênica que resulta numa expansão anormal heterozigótica de repetições de nucleotídeos citosina-adenosina-guanina (CAG) no gene ATXN3. Embora não haja dados precisos sobre sua prevalência na população geral mundial, acredita-se que seja a forma mais comum de ataxia autossômica dominante. Foi descrita pela primeira vez entre imigrantes das ilhas portuguesas de Açores, contudo, há descrições em todo o mundo de pacientes com essa condição genética, e é bastante prevalente em países de língua portuguesa. Há casos de DMJ descritos no Brasil, China, Países Baixos, Alemanha e Japão (Kockgether; Mariotti; Paulson, 2019). Recentemente em um estudo de coorte realizado por Alvarenga e seus colaboradores observaram 128 pacientes com ataxias espinocerebelares, confirmados por testes moleculares, e dentre esses 107 possuíam SCA3, sendo cerca de 57,9% mulheres e 72,9% eram brancos.

Nos seres humanos, o número normal das repetições CAG varia de 12 a 43 no gene ATXN3, enquanto números de repetições de CAG entre 60 a 87 são considerados patogênicos, apresentando completa penetrância dos alelos, ou seja, apresentação do fenótipo da doença. Caso o número de repetições esteja entre esses dois intervalos, considera-se um estado intermediário. O tamanho das repetições está relacionado à idade de início dos sintomas da doença e à gravidade das manifestações clínicas, que podem exibir uma notável variabilidade. Grandes expansões estão relacionadas à maior precocidade das manifestações e gravidade da doença. (Paulson, 2012).

A idade de início da doença está correlacionada inversamente com o tamanho da expansão das repetições CAG, no Brasil a média de início é de 36 anos e o curso médio da evolução da doença é de, em torno 21 anos (Kieling, et al. 2007). Inicialmente, os pacientes podem manifestar sintomas como ataxia progressiva, diplopia, disartria e hiperreflexia, além de possíveis disfunções na bexiga e na





termorregulação, perturbações do sono, neuropatia periférica, dor crônica e outros sintomas correlatos. À medida que a doença progride, observa-se um agravamento da dificuldade de locomoção, com um aumento acentuado da ataxia nos membros e na marcha. Adicionalmente, a oftalmoparesia, a atrofia das regiões temporal e facial, os espasmos periorais, a disfagia e outros sintomas se tornam mais pronunciados (Paulson, 2012).

Os problemas gerados pela doença como a disartria, dificuldade no controle motor e oftalmoplegia acabam levando o indivíduo com DMJ a enfrentar barreiras de acessibilidade, uma vez que segundo a Lei da Inclusão da Pessoa com Deficiência nº13.146, de 6 de julho de 2015 (LBI):

“Considera-se pessoa com deficiência aquela que tem impedimento de longo prazo de natureza física, mental, intelectual ou sensorial, o qual, em interação com uma ou mais barreiras, pode obstruir sua participação plena e efetiva na sociedade em igualdade de condições com as demais pessoas”.

Ainda que a progressão da DMJ, culmine na criação de barreiras que interfiram na sua participação na sociedade, existem pouquíssimos estudos que abordem alternativas para melhorar a acessibilidade nos pacientes, considerando o longo tempo de evolução da doença. Desta maneira, o objetivo desse trabalho é revisar a literatura com o intuito de resgatar artigos que abordem propostas de acessibilidade à pacientes com Doença de Machado Joseph.

MÉTODOS

Foi realizada busca de artigos no PubMed usando os descritores “Machado-Joseph disease”, em um período de 11 anos, com o critério de inclusão estudos observacionais ou de intervenção que abordem a acessibilidade para a Doença de Machado Joseph.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Foram resgatados 472 artigos nesse período de estudo, todos na língua inglesa. Todos os resumos foram avaliados na tentativa de buscar qualquer proposta de abordagem sobre acessibilidade para pacientes com DMD. Após análise, foram obtidos dois artigos que abordassem o tema, o que já evidencia que, apesar da





existência de literatura sobre DMJ, há escassez de publicações sobre acessibilidade para esses pacientes.

O trabalho desenvolvido por Amery e seus colaboradores (2022) descreve a iniciativa dos Yolŋu, aborígenes australianos do nordeste da Terra de Arnhem, em desenvolver sistemas de comunicação aumentativa e alternativa (AAC) nas suas próprias línguas para auxiliar seus familiares que sofrem da doença de Machado-Joseph (DMJ), devido à alta prevalência da doença nessa comunidade. Uma pesquisa envolvendo a colaboração entre Yolŋu e pesquisadores não aborígenes (Balanda) em um processo intercultural participativo. Foram criados quatro protótipos de sistemas de AAC Yolŋu, levando em consideração elementos linguísticos e culturais únicos. A ontologia Yolŋu enfatiza histórias e narrativas para transmitir conhecimento e significado. A pesquisa abordou a importância de incorporar perspectivas culturais e linguísticas nas tecnologias assistivas, especialmente em contextos indígenas. A língua, cultura e visão de mundo Yolŋu influenciou o design dos sistemas de AAC, abordando considerações de representação, organização e acesso. O estudo desenvolveu uma abordagem intercultural colaborativa e documentou o processo de design culturalmente responsivo dos sistemas de AAC.

Os quatro protótipos de sistemas de AAC Yolŋu foram desenvolvidos simultaneamente: um quadro alfabético, um quadro de palavras principais, um livro de comunicação abrangente com palavras para o vocabulário principal e símbolos para o vocabulário marginal, e um livro de comunicação abrangente com símbolos para vocabulário central e marginais. O vocabulário utilizado nos protótipos foi baseado no vocabulário central Yolŋu desenvolvido em estudos anteriores, com acréscimos de atividades baseadas em vocabulário realizado durante o presente estudo.

Esses protótipos foram organizados em diferentes níveis de taxonomia, apresentando categorias culturais, palavras consonantais, nomes de lugares, palavras em inglês e alfabetos. A metodologia utilizada valorizou a perspectiva e a visão do mundo Yolŋu, permitindo um desenvolvimento sensível à cultura e linguagem local.

O outro trabalho encontrado foi conduzido por Paulson e Shakkotai (2020). Trata-se de uma revisão sobre as características clínicas, diagnóstico, manejo e





aconselhamento genético na DMJ. Neste estudo, também são apresentadas estratégias que podem auxiliar no manejo dos sintomas da doença. Por exemplo, para lidar com a ataxia cerebelar, sugere-se o uso de barras de apoio, assentos sanitários elevados que podem ajudar a evitar quedas, bem como o emprego de rampas para acomodar cadeiras motorizadas que podem melhorar a mobilidade desses pacientes. O uso de talheres pesados e ganchos para se vestir, podem ajudar nas atividades de vida diária. Quanto àqueles que apresentam disartria, o estudo recomenda o uso de métodos de comunicação alternativos, tais como blocos de escrita e dispositivos digitais.

O fato de que apenas dois artigos dentre os 472 resgatados tratem sobre a acessibilidade indica a escassez de pesquisas que busquem soluções nessa área, o que pode indicar que os pacientes enfrentam dificuldades em obter recursos que poderiam melhorar a qualidade de vida. Uma vez que o tempo de evolução da doença é consideravelmente longo, a falta de foco na acessibilidade pode culminar na piora de qualidade de vida à medida que a doença progride. A acessibilidade é fundamental para garantir que esses pacientes consigam se movimentar, comunicar e realizar atividades diárias com dignidade e maior autonomia.

Além disso é importante ressaltar que o trabalho desenvolvido pelo Yolju, arborígenas australianos, demonstra como soluções de acessibilidade podem ser culturalmente sensíveis e adaptadas as necessidades locais, de modo que as estratégias possam incorporar o contexto de vida dos portadores da DMJ e assim melhor atender suas reais necessidades.

CONCLUSÕES

À vista dos fatos mencionados, fica evidente que a Ataxia Espinocerebelar do tipo 3 (SCA3), também conhecida como Doença do Machado Joseph, é uma patologia complexa e debilitante, com manifestações diversas. Diante disso, por meio dessa revisão de literatura, foi possível visualizar que apesar de um longo tempo de doença e com diversos sintomas que possam agravar a qualidade de vida de seus portadores, existe uma grande escassez de estudos que busquem traçar as estratégias de acessibilidade, para que possa-se mitigar as barreiras impostas pela doença,





permitindo que tais indivíduos possam ter uma melhor independência, autonomia e qualidade de vida.

A busca por soluções de acessibilidade para DMJ ainda é um campo pouco explorado, com escassa produção científica focada nesse aspecto. Assim, são necessários novos estudos que explorem estratégias de acessibilidade para pacientes com DMJ e outras doenças com curso semelhante.

REFERÊNCIAS

ALVARENGA, M. P. et al. **Spinocerebellar ataxia in a cohort of patients from Rio de Janeiro**. *Neurological Sciences: Official Journal of the Italian Neurological Society and of the Italian Society of Clinical Neurophysiology*, v. 43, n. 8, p. 4997–5005, 1 ago. 2022. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35469073/>

AMERY, R. et al. **Designing augmentative and alternative communication systems with Aboriginal Australians: vocabulary representation, layout, and access**. v. 38, n. 4, p. 221–235, 8 nov. 2022. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36345860/>

BRASIL. Lei 13.146, de 6 de julho de 2015. Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência. Brasília, 2015 [acesso em 31 ago 2023]. Disponível em: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2015-2018/2015/lei/l13146.htm

KIELING, C. et al. Survival estimates for patients with Machado-Joseph disease (SCA3). *Clinical Genetics*, v. 72, n. 6, p. 543–545, 25 set. 2007. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17894834/>

KLOCKGETHER, T.; MARIOTTI, C.; PAULSON, H. L. Spinocerebellar ataxia. *Nature Reviews Disease Primers*, v. 5, n. 1, 11 abr. 2019. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30975995/>

PAULSON, H; Shakkottai, V. **Spinocerebellar Ataxia Type 3**. atual. 4 jun. 2020. GeneReviews, c2023. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1196/>

PAULSON, H. **Machado–Joseph disease/spinocerebellar ataxia type 3**. *Handbook of Clinical Neurology*, p. 437–449, 2012. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21827905/>