

PACIENTES COM A DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH (DMJ/SCA3) APRESENTAM ALTERAÇÕES NA COMPOSIÇÃO CORPORAL

Gabriele Nunes Souza, Aline Dutra Russo, Thais Lampert Monte, Raphael Machado de Castilhos, Artur Francisco Schumacher Schuh, Karina Carvalho Donis, Tailise Conte Gheno, Gabriel Vasata Furtado, Maria Luiza Saraiva Pereira, Carlos Roberto de Mello Rieder, Júlia Dubois Moreira, Jonas Alex Morales Saute, Laura Bannach Jardim

A doença de Machado-Joseph (DMJ/SCA3) é um dos subtipos de SCAs mais comuns no mundo inteiro, representando cerca 30% do total de SCAs, esta associada à expansão CAG no gene ATXN3, é descrita como de fenótipo exclusivamente neurológico. No entanto, recentemente encontramos emagrecimento e aumento da sensibilidade periférica à insulina (SPI) na mesma. Objetivos: descrever a composição corporal e a SPI na SCA3/DMJ e associá-las à gravidade clínica e molecular da doença. Métodos: antropometria, bioimpedanciometria e curva glicêmica (CG) foram realizadas em 44 pacientes SCA3/DMJ (média de duração de 5.7 anos) e em 41 controles. Resultados: em casos e controles, encontramos os seguintes resultados em $m \pm dp$: IMC de 24.3 ± 4.3 e de $27.4 \pm 6.5 \text{ kg/m}^2$ ($p=0.011$), massa magra de 48.8 ± 10 e de $53 \pm 11 \text{ kg}$ ($p=0.07$) – com percentual de $74.3 \pm 8.5\%$ e de $71.9 \pm 8.6\%$ ($p=0.19$) -, taxa metabólica basal (TMB) de 23.2 ± 2.6 e de $22.4 \pm 2.6 \text{ cal/kg}$ ($p=0.197$), e glicemias de jejum de 89.2 ± 8.8 e de $94.6 \pm 8.2 \text{ mg/dL}$ ($p=0.005$) e após 120min (CG) de 88.3 ± 28 e de $105.6 \pm 32.6 \text{ mg/dL}$ ($p=0.011$). O IMC correlacionou-se à CAG ($R=-0.475$, $p=0.001$) e à idade de início (ii) ($R=0.485$, $p=0.001$), mas não à disfagia (ns). A glicemia de jejum correlacionou-se à CAGn ($R=-0.303$, $p=0.049$) e a CG, à ii idade de início dos sintomas ($R=0.470$, $p=0.002$), independente da CAGn, seu principal determinante. Discussão: Na DMJ/SCA3, o emagrecimento é global, ocorre nas fases iniciais da doença e de forma independente da disfagia. As alterações nutricionais/energéticas parecem ser um achado primário relacionado à mutação causal e as alterações na via da insulina podem atuar como modificadoras da doença.