

Joana da Paz Mota

**Doença de Machado-Joseph:
impacto da disfagia na qualidade de vida**

Projeto elaborado com vista à obtenção de grau de Mestre em Terapia da Fala,
na área de Motricidade Orofacial e Deglutição

Orientador: Doutora Inês Tello Rato Milheiras Rodrigues

Coorientador: Doutora Mafalda Sofia Bastos Raposo

Fevereiro de 2024

Joana da Paz Mota

**Doença de Machado-Joseph:
impacto da disfagia na qualidade de vida**

Projeto elaborado com vista à obtenção de grau de Mestre em Terapia da Fala,
na área de Motricidade Orofacial e Deglutição

Orientador: Doutora Inês Tello Rato Milheiras Rodrigues

Coorientador: Doutora Mafalda Sofia Bastos Raposo

Júri:

Presidente: Doutora Isabel Cristina Ramos Peixoto Guimarães

Professor Coordenador da Escola Superior de Saúde do Alcoitão

Vogais: Doutora Inês Tello Rato Milheiras Rodrigues

Professor Adjunto da Escola Superior de Saúde do Alcoitão

Doutora Débora Lucília Santo Franco

Professor Adjunto Convidado da Escola Superior de Saúde do Instituto Politécnico
de Leiria

Fevereiro de 2024

Agradecimentos

À minha orientadora Doutora Inês Tello Rodrigues, à minha coorientadora Doutora Mafalda Raposo e à Professora Doutora Manuela Lima pela amizade, apoio, conselhos, disponibilidade, ensinamentos e orientação.

A todos os portadores da mutação da DMJ que aceitaram participar neste estudo e a toda a equipa ESMI/UAc, pois só assim foi possível concretizar este estudo.

À Terapeuta da Fala Patrícia Pires pela simpatia, disponibilidade e ajuda prestada neste estudo. Sem ela o estudo não estaria tão completo.

Aos meus pais Manuel Mota e Letícia Mota, aos meus irmãos Carlos Mota e Raquel Mota, ao meu cunhado Pedro Peixoto, aos meus sobrinhos Duarte Peixoto e Vasco Peixoto e à minha avó Emília Mota pelo apoio e pela compreensão das horas ausentes.

Ao meu companheiro Hugo Frazão pelo apoio e incentivo para a realização deste trabalho e pela paciência e compreensão das muitas horas ausentes.

A todos os meus amigos, que são a família que escolhi, pelo apoio e pela compreensão da minha ausência em muitos momentos.

À minha afilhada académica e Terapeuta da Fala Cristiana Flores pela sua amizade, pelo seu cuidado e apoio desde o primeiro até ao último dia do mestrado.

À minha amiga Dr.^a Carolina Constância e à Doutora Mafalda Raposo pelo apoio na estatística.

Às minhas colegas de trabalho Terapeutas da Fala Carolina Simas e Marília Silva pelo apoio e ajuda que me prestaram, tanto no mestrado, como no nosso dia-a-dia do trabalho.

À minha amiga e colega de universidade Terapeuta da Fala Silvia Pinto por incentivar-me sempre a ser mais e melhor Terapeuta da Fala e aos meus queridos colegas Terapeutas da Fala Ana Paris, Ana Marques, David Nascimento e Marta Silva que me introduziram e provocaram o interesse pela investigação.

Este é um trabalho dedicado a todos os portadores da mutação da DMJ, aos seus familiares e cuidadores, mas com uma dedicação especial à minha prima Conceição Mota e ao seu marido Gil Lima.

Resumo

Introdução: A doença de Machado-Joseph (DMJ) ou ataxia espinocerebelosa do tipo 3 (SCA3) é uma doença neurodegenerativa autossômica dominante de manifestação tardia, que exibe uma prevalência elevada no arquipélago dos Açores (Portugal). O sinal cardinal da doença é a ataxia da marcha, mas outras manifestações são frequentes, nomeadamente a disfagia. Por sua vez, a presença da disfagia é associada à perda de peso, a alterações no aporte nutricional e da hidratação, bem como a um risco aumentado de pneumonia de aspiração.

Objetivo: Estudar o impacto da disfagia na qualidade de vida relacionada com a deglutição de portadores da mutação da DMJ. **Métodos:** Realizou-se um estudo observacional, transversal e correlacional com 41 portadores da mutação da DMJ (sete pré-atáxicos e 34 doentes) de origem açoriana. De forma a analisar o impacto da disfagia na qualidade de vida relacionada com a deglutição dos portadores da mutação da DMJ foram aplicados os instrumentos *Swallowing Quality-of-Life Questionnaire* (SWAL-QOL), *Eating Assessment Tool-10* (EAT-10) e *Functional Oral Intake Scale* (FOIS). Os participantes que obtiveram no EAT-10 uma pontuação igual ou superior a 3 foram também avaliados pelo instrumento *Volume-Viscosity Swallow Test* (V-VST). A gravidade das manifestações cerebelosas (ataxia) e das manifestações não cerebelosas foram avaliadas pelos instrumentos *Scale for the Assessment and Rating of Ataxia* (SARA) e *Inventory of Non-Ataxia Signs* (INAS), respetivamente, sendo que o questionário *Activities of Daily Living* (ADL) também foi aplicado. **Resultados:** Os portadores da mutação da DMJ (n=34) apresentaram, em média, uma ataxia moderada (mediana SARA: 13; intervalo inter-quartil [IIQ]: 8,50 – 21). A disfagia foi confirmada em 14 portadores da mutação da DMJ (40%), sendo que 21 participantes não apresentavam disfagia à data de observação (6 participantes não realizaram o teste V-VST). Os portadores da mutação da DMJ com disfagia (mediana: 56,77 [IIQ: 52,47 – 83,16]) apresentaram pior qualidade de vida relacionada com a deglutição comparativamente aos portadores da mutação da DMJ sem disfagia (mediana: 88,16 [IIQ: 71,99 – 93,65]), sendo esta diferença estatisticamente significativa ($p=0,001$; teste *Kruskal-Wallis*). Como esperado, os portadores da mutação da DMJ com pior qualidade de vida relacionada com a deglutição demonstraram maior risco para ter disfagia (EAT; $\rho = -0,875$, $p < 0,01$), pior ingestão oral e funcional de alimentos e líquidos (FOIS; $\rho = 0,716$, $p < 0,01$) e uma ataxia mais grave (SARA; $\rho = -0,677$, $p < 0,01$). Também foi observado, em portadores da mutação da DMJ com pior qualidade de vida relacionada com a deglutição, maior gravidade da disfagia no INAS (INAS-item da disfagia; $\rho = -0,624$, $p < 0,01$), que é obtida por inquérito ao participante, e maior frequência de alterações da

deglutição, autopercecionadas pelo participante (ADL-item da deglutição; $\rho=0,642, p<0,01$).

Discussão: Neste estudo, alguns participantes, considerados sem disfagia, poderão apresentar alterações da deglutição a sólidos, uma vez que esta consistência não foi avaliada. A frequência da disfagia, obtida neste estudo, foi menor do que a observada em estudos anteriores.

Conclusão: O SWAL-QOL demonstrou que a disfagia tem impacto negativo na qualidade de vida relacionada com a deglutição dos portadores da mutação da DMJ, confirmando-se a necessidade do seu acompanhamento por técnicos especializados. De forma a minimizar o impacto negativo da disfagia nesta população, sugere-se que esse encaminhamento seja realizado sempre que os portadores da mutação da DMJ obtenham pontuação igual ou superior a 1 no (i) INAS-item da disfagia e no (ii) ADL-item da deglutição.

Palavras-chave: DMJ, SCA3, SWAL-QOL, Qualidade de vida, disfagia.

Abstract

Introduction: Machado-Joseph disease (MJD)/spinocerebellar ataxia type 3 (SCA3) is a late onset autosomal dominant neurodegenerative disorder exhibiting the highest worldwide prevalence in the Azores islands (Portugal). Gait ataxia is the most common symptom but other manifestations, such as dysphagia, are also frequent. In turn, dysphagia is further associated with weight loss, alterations in nutritional intake and hydration, as well as an increased risk of aspiration pneumonia. **Objective:** To study the impact of dysphagia on the quality of life of MJD mutation carriers. **Methodology:** We performed an observational, cross-sectional, and correlational study involving 41 MJD mutation carriers (seven pre-ataxic carriers and 34 patients) from the Azorean cohort. To analyze the impact of dysphagia on the quality of life of MJD mutation carriers we used the *Swallowing Quality-of-Life Questionnaire* (SWAL-QOL), the *Eating Assessment Tool-10* (EAT-10) and the *Functional Oral Intake Scale* (FOIS). Participants that scored equal to or greater than 3 on the EAT-10 were subsequently evaluated using the Volume-Viscosity Swallow Test (V-VST). Severity of cerebellar (ataxia) and of non-cerebellar manifestations was evaluated using the Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA) and the Inventory of Non-Ataxia Signs (INAS), respectively. Additionally, data from the Activities of Daily Living (ADL) questionnaire was also available. **Results:** MJD patients (n=34) showed a moderate ataxia severity (SARA score median = 13, interquartile range [IQR]: 8.50 – 21). Dysphagia was confirmed in 14 MJD patients (40%), whose swallow-related quality of life was significantly decreased (median 56.77, IQR 52.47 – 83.16) when compared to participants without dysphagia (median 88.16, IQR 71.99 – 93.65; $p=0.001$ Kruskal-Wallis test). As expected, MJD carriers with worse swallow-related quality of life showed a high risk of dysphagia (EAT-10 score; $\rho=-0.875$, $p<0.01$), a worse functional oral intake of food and liquids (FOIS score; $\rho=0.716$, $p<0.01$) and more severe ataxia (SARA score; $\rho=-0.677$, $p<0.01$). Additionally, high severity of dysphagia reported in the INAS scale, which is obtained by inquiring the patient (dysphagia INAS item; $\rho=-0.624$, $p<0.01$) and high frequency of swallowing disorders, perceived by MJD carriers (deglutition ADL item: $\rho=0.642$, $p<0.01$) were observed in MJD carriers with worse quality of life. **Discussion:** In this study, some MJD carriers without dysphagia might have some degree of solid swallowing difficulty as this consistency was not evaluated. The prevalence of dysphagia in the Azorean cohort was lower compared with previous studies. **Conclusion:** Analyses of SWAL-QOL confirmed that dysphagia has a negative impact on the quality of life of MJD carriers as expected, highlighting the need for permanent support by specialized healthcare professionals

during disease progression. We propose that MJD carriers whose score is equal to or greater than 1 on the (i) dysphagia INAS-item and on the (ii) deglutition ADL-item should be referred to specialized healthcare support in swallowing disorders to minimize the negative impact of dysphagia in MJD.

Keywords: Machado-Joseph Disease, SCA3, Ataxin-3, SWAL-QOL, Quality of life, Deglutition Disorders

Índice

I. Introdução	14
1.1 Deglutição: definição	14
1.2 Disfagia: definição.....	16
1.3 Breve descrição da doença de Machado-Joseph (DMJ)	16
1.4 Disfagia na Doença de Machado-Joseph	19
II. Metodologia	22
2.1 Objetivos do estudo	22
2.2 Tipo de estudo	22
2.3 Participantes.....	22
2.4 Procedimentos	23
2.5 Instrumentos	24
2.6 Análise estatística.....	26
III. Resultados	27
3.1 Caracterização da amostra.....	27
3.1.1 Dados sociodemográficos.....	27
3.1.2 Dados genéticos, clínicos e outros questionários	27
3.2 Classificação dos participantes com e sem disfagia.....	29
3.3 Qualidade de vida na DMJ, avaliada pelo instrumento SWAL-QOL, no grupo de portadores com e sem disfagia	31
3.4 Relação entre a QV relacionada com a deglutição, os instrumentos de avaliação de disfagia e os dados recolhidos pela equipa do projeto ESMI/UAc	34
3.4.1 Correlações no grupo total de participantes	34
3.4.2 Correlações no grupo de portadores da mutação da DMJ sem disfagia e no grupo de portadores da mutação da DMJ com disfagia	38
3.4.3 Correlações comuns entre os grupos de portadores da mutação da DMJ com e sem disfagia	46
3.5 EAT-10, INAS–item da disfagia e o ADL–item da deglutição.....	47

IV. Discussão	49
V. Conclusão	52
Referências Bibliográficas	53
ANEXOS	62
Anexo 1. <i>Swallowing Quality-of-Life Questionnaire</i> (SWAL-QOL) versão portuguesa.....	62
Anexo 2. <i>Eating Assessment Tool-10</i> (EAT-10).....	66
Anexo 3. Escala Funcional de Ingestão Oral (FOIS) versão portuguesa ¹	67
Anexo 4. <i>Volume-Viscosity Swallow Test</i> (V-VST).....	68
Anexo 5. Termo de consentimento informado	70
Anexo 6. Aprovação do termo de consentimento informado pela comissão de ética da UAc.	72

Índice de Tabelas

Tabela 1 – Caracterização da amostra: dados sociodemográficos	27
Tabela 2 – Caracterização da amostra: dados genéticos, clínicos e outros questionários relacionados com saúde e hábitos de vida.....	28
Tabela 3 – Caracterização da amostra: pontuação do item da disfagia na escala INAS e do item da deglutição na escala ADL.....	29
Tabela 4 – Comparação dos 10 domínios do SWAL-QOL entre os grupos de portadores sem disfagia e com disfagia	33
Tabela 5 – Correlação de Spearman entre os instrumentos de avaliação e dados clínicos no grupo total de participantes	35
Tabela 6 – Correlação de Spearman entre os instrumentos de avaliação e dados recolhidos com os domínios do SWAL-QOL no grupo total	37
Tabela 7 – Correlação de <i>Spearman</i> entre os instrumentos de avaliação e dados clínicos no grupo de portadores sem disfagia.....	39
Tabela 8 – Correlação de <i>Spearman</i> entre os instrumentos de avaliação e dados clínicos no grupo de portadores com disfagia	41
Tabela 9 – Correlação de Spearman entre os instrumentos de avaliação e dados recolhidos com os domínios do SWAL-QOL no grupo de portadores sem disfagia	43
Tabela 10 – Correlação de <i>Spearman</i> entre os instrumentos de avaliação e dados recolhidos com os domínios do SWAL-QOL no grupo de portadores com disfagia	45
Tabela 11 – Dados da escala INAS, ADL e EAT-10 nos grupos de portadores com e sem disfagia.	48

Índice de Figuras

Figura 1 – Representação das fases da deglutição: preparatória oral (A), propulsiva oral (B), faríngea (C-D) e esofágica (E). Figura adaptada de Matsuo & Palmer (2008).....	15
Figura 2 – Número de portadores com DMJ (nos círculos) e valores da prevalência (nas áreas sombreadas) no final de 2015 nos Açores. Figura adaptada de Araújo <i>et al.</i> (2016).	17
Figura 3 – Fluxograma que descreve a recolha de dados realizada neste estudo.....	24
Figura 4 – Fluxograma descritivo e representativo dos resultados da recolha de dados (cor laranja representa os participantes sem disfagia e cor verde representa os participantes com disfagia).....	30

Figura 5 – Comparação da pontuação do SWAL-QOL em portadores da mutação da DMJ sem e com disfagia (mediana \pm IIQ).....	31
Figura 6 – Comparação da pontuação do SWAL-QOL em três grupos de participantes (mediana \pm IIQ).....	32

Índice de Abreviaturas e Siglas

ADL – *Activities of Daily Living*

AVC – Acidente Vascular Cerebral

CAG – Citosina-adenina-guanina

CADN – *Clinical Assesment of Dysphagia in Neurodegeneration*

CI – Consentimento Informado

DMJ – Doença de Machado-Joseph

DOOS – *Dysphagia Outcome and Severity Scale*

EAT-10 – *Eating Assessment Tool-10*

ESMI – Iniciativa Europeia para a Ataxia Espinocerebelosa do tipo 3/doença de Machado-Joseph

ESMI/UAc – projeto de colaboração entre a Iniciativa Europeia para a Ataxia Espinocerebelosa do tipo 3/doença de Machado-Joseph e a Universidade dos Açores

FOIS – *Funcional Oral Intake Scale*

FARS – *Friedreich's Ataxia Rating scale*

IIQ – Intervalo interquartil

IMC – Índice de massa corporal

INAS – *Inventory of Non-Ataxia Signs*

MoCA – *Montreal Cognitive Assessment*

PE – Português Europeu

PHQ-9 – *Patient Health Questionnaire-9*

PSQI – *Pittsburgh Sleep Quality Index*

QV – Qualidade de Vida

RAA – Região Autónoma dos Açores

SARA – *Scale for the Assesment and Rating of Ataxia*

SCAs – Ataxias espinocerebelosas

SCA1 – Ataxia espinocerebelosa do tipo um

SCA2 – Ataxia espinocerebelosa do tipo dois

SCA3 – Ataxia espinocerebelosa do tipo três

SCA6 – Ataxia espinocerebelosa do tipo seis

SCA17 – Ataxia espinocerebelosa do tipo 17

SWAL-QOL – *Swallowing Quality-of-Life Questionnaire*

TCE – Traumatismo Crânio-Encefálico

TF – Terapia da Fala

UAc – Universidade dos Açores

VFSS – Exame instrumental da deglutição por videofluoroscopia

V-VST – *Volume-Viscosity Swallow Test*

I. Introdução

1.1 Deglutição: definição

A deglutição é um processo rápido e complexo de múltiplas interações neuromusculares que envolvem a utilização de variadas funções orais, faríngeas, laríngeas e esofágicas (Miller, 2008; Murry *et al.*, 2022). Este processo conta com a participação do córtex cerebral, do tronco cerebral e de seis nervos cranianos: trigêmeo (V); facial (VII); glossofaríngeo (IX); vago (X); acessório (XI) e hipoglosso (XII) (Matsuo & Palmer, 2008; McFarland, 2016; Miller, 2008; Murry *et al.*, 2022). A deglutição tem como objetivo o transporte da saliva e de alimentos, desde a consistência líquida a sólida, da cavidade oral até ao estômago, garantindo a proteção da via aérea (Miller, 2008), bem como o aporte nutricional e hídrico (Matsuo & Palmer, 2008).

Existem diferentes classificações para descrever o processo da deglutição, não havendo ainda consenso entre autores quanto ao número de fases, podendo estas variar entre três (oral, faríngea e esofágica), quatro (preparatória, oral, faríngea e esofágica) ou cinco (antecipatória ou pré-oral, preparatória, oral, faríngea e esofágica) (SPTF, 2020).

A fase antecipatória ou pré-oral é influenciada pelo estado cognitivo, emocional, motor e sensorial. Está relacionada com apreciação visual e olfativa do bolo alimentar, precedente à sua colocação na cavidade oral, que pode ajudar a estimular a saliva sendo esta essencial para a preparação e transporte do bolo alimentar. Também pode influenciar a preparação das estruturas orofaciais para receber o alimento da forma mais adequada (Leopold & Kagel, 1997).

A fase oral é voluntária e pode ser subdividida em duas fases: a fase preparatória oral (Figura 1.A) e fase de propulsão (Figura 1.B). A fase preparatória oral é caracterizada pela mastigação e pela formação do bolo alimentar. Os lábios retêm o alimento na cavidade oral, enquanto são recrutadas diferentes estruturas como os dentes, a língua, a mandíbula, o palato e os músculos mastigatórios para a formação do bolo alimentar. Os alimentos de consistência sólida apresentam maior duração nesta fase do que os líquidos, pois incluem o processo de mastigação. Após o processo de pulverização, trituração e adequação da consistência do alimento, o bolo alimentar é corretamente posicionado no dorso da língua para então poder ser propulsionado para a orofaringe. Esta é a fase de propulsão em que o bolo alimentar é transportado da cavidade oral para a orofaringe por ação e interação da elevação da língua contra o palato, com movimento antero-posterior e da contração das paredes da cavidade oral (Matsuo & Palmer, 2008; Murry *et al.*, 2022; SPTF, 2020).

A fase faríngea (Figura 1.C-D) é involuntária, está dependente do tamanho e da consistência do bolo alimentar e se a deglutição será de um evento único ou contínuo/sequencial. Esta fase inicia-se quando o bolo alimentar passa pelos pilares anteriores,

pela retração da base da língua que transporta o bolo alimentar contra a parede faríngea. Nesta fase, há encerramento da nasofaringe, por ação da elevação do palato mole que entra em contacto com as paredes posteriores e laterais da faringe. A contração do músculo constritor da faringe é realizada de forma sequencial de cima para baixo. As pregas vocais entram em adução, o que provoca a apneia da deglutição, enquanto a laringe e o osso hióide se elevam e anteriorizam. A passagem do alimento para a fase esofágica necessita da abertura do esfíncter esofágico superior, que depende do relaxamento do músculo cricofaríngeo, da contração dos músculos suprahióideus e tirohióideus e da pressão da descida do bolo alimentar (Matsuo & Palmer, 2008; Murry *et al.*, 2022; SPTF, 2020).

A fase esofágica (Figura 1.E) é também involuntária e o bolo alimentar passa progressivamente do esófago cervical (terço superior) para o esófago torácico (dois terços inferiores) até ao estômago, através de movimentos peristálticos (Matsuo & Palmer, 2008; Murry *et al.*, 2022; SPTF, 2020).

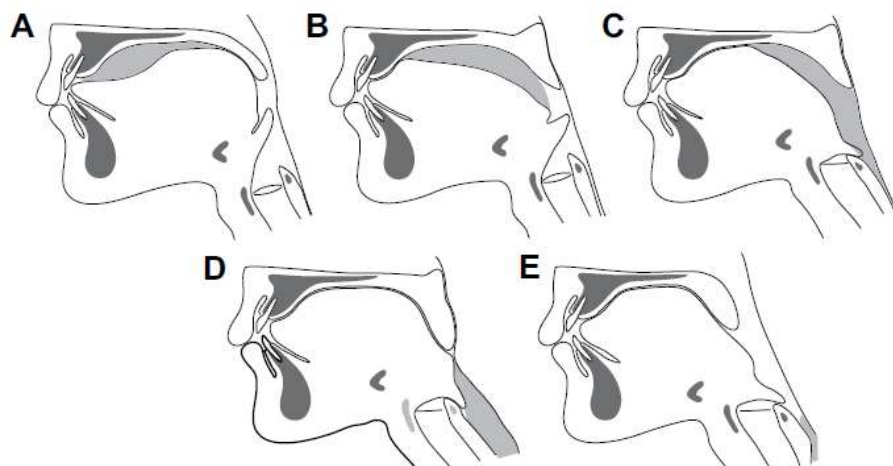


Figura 1 – Representação das fases da deglutição: preparatória oral (A), propulsiva oral (B), faríngea (C-D) e esofágica (E). Figura adaptada de Matsuo & Palmer (2008).

Outros fatores cruciais para uma eficaz e segura deglutição são a presença de saliva na cavidade oral e o controlo da respiração com a deglutição. A saliva facilita a mastigação, o paladar, a formação do bolo alimentar, a deglutição e a digestão. Também tem um papel de extrema importância na saúde oral e na lubrificação para a produção de fala (Groher & Crary, 2016; Matsuo, 2000; McFarland, 2016.) O controlo preciso da respiração com a deglutição assegura a proteção da via aérea, evitando eventos de aspiração laríngea. A proteção da via aérea, durante a deglutição, inclui apneia respiratória, adução das cordas vocais, elevação e anteriorização da laringe e encerramento velofaríngeo (Matsuo & Palmer, 2009; McFarland, 2016; Murry *et al.*, 2022).

1.2 Disfagia: definição

A disfagia caracteriza-se por uma perturbação, em qualquer uma das fases da deglutição, que impede a efetiva ingestão do bolo alimentar da boca até ao estômago, de forma eficaz e segura (Matsuo & Palmer, 2008; Ortega *et al.*, 2017; SPTF, 2020). Compreende alterações sensoriais e motoras, incluindo o estado de consciência, o reconhecimento visual dos alimentos e as respostas fisiológicas à apresentação e cheiro dos alimentos (SPTF, 2020).

A disfagia está associada ao aumento da taxa de morbilidade e mortalidade, sobretudo pelo risco de aspiração e infeções broncopulmonares associadas, desnutrição e desidratação (Dziewas *et al.*, 2017; Groher & Crary, 2016; Matsuo & Palmer, 2008; Ortega *et al.*, 2017). Pessoas malnutridas ou com recorrência de complicações respiratórias (*e.g.*, pneumonias de aspiração) têm um tempo de recuperação superior com inerente aumento do tempo de internamento hospitalar (Baijens *et al.*, 2016; Dziewas *et al.*, 2017).

A disfagia pode ter múltiplas etiologias e pode advir de doenças neurológicas como o acidente vascular cerebral (AVC), o traumatismo crânio-encefálico (TCE), as demências, as doenças do movimento, as doenças neuromusculares, entre outras. Também pode resultar de alterações estruturais, tais como tumores da cabeça e do pescoço ou traumatismos faciais, bem como por fobia da deglutição ou ainda pelo envelhecimento natural da pessoa (Leal, *et al.*, 2023; Matsuo & Palmer, 2008; SPTF, 2020). A prevalência da disfagia a nível mundial é alta (43,8%), com tendência a um aumento nos últimos anos (Rajati *et al.*, 2022).

1.3 Breve descrição da doença de Machado-Joseph (DMJ)

A doença de Machado-Joseph/ataxia espinocerebelosa do tipo 3 (DMJ/SCA3) é uma doença neurodegenerativa autossómica dominante de manifestação tardia (Bettencourt & Lima, 2011).

A DMJ foi descrita pela primeira vez como doença de Machado, em 1972 por Nakano, Dawson e Spence, numa família portuguesa proveniente do Arquipélago dos Açores (ilha de São Miguel), emigrada nos Estados Unidos da América (Nakano *et al.*, 1972). Mais tarde, em 1978, Coutinho e Andrade fizeram a ligação entre os estudos de Nakano *et al.* (1972), Woods e Schaumburg (1972) e Rosenberg *et al.* (1976) e concluíram que estes estudos se referiam à mesma doença genética, que se manifestava em três famílias (Machado, Thomas e Joseph), mas com diferenças na apresentação fenotípica (Coutinho & Andrade, 1978; Garcia *et al.*, 2017).

Coutinho e Sequeiros, em 1980, propuseram o nome de Doença de Machado-Joseph por juntar a primeira família em que esta doença foi descrita (família Machado) e a maior e mais bem estudada família (família Joseph) (Coutinho, 1992; Garcia *et al.*, 2017).

A DMJ/SCA3 é a ataxia hereditária de transmissão autossômica dominante mais comum no mundo, sendo seguida da ataxia espinocerebelosa do tipo dois (SCA2) e da ataxia espinocerebelosa do tipo seis (SCA6) (Ruano *et al.*, 2014; Schöls *et al.*, 2004). A DMJ é muito frequente em países como o Brasil, Portugal, Singapura, China, Países Baixos, Alemanha e Japão (Bettencourt & Lima, 2011). Em Portugal, a doença atinge valores elevados de prevalência (3,1/100 000) (Coutinho *et al.*, 2013), tendo sido reportada, no final de 2015, uma prevalência no arquipélago dos Açores de 39/100 000, sendo de 1/158 e 1/143 nas ilhas das Flores e do Corvo (Figura 2), respetivamente (Araújo *et al.*, 2016).

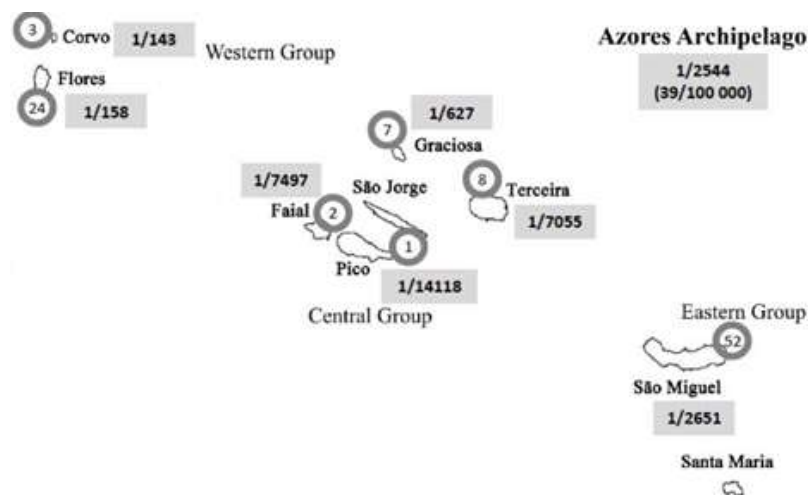


Figura 2 – Número de portadores com DMJ (nos círculos) e valores da prevalência (nas áreas sombreadas) no final de 2015 nos Açores. Figura adaptada de Araújo *et al.* (2016).

O diagnóstico da DMJ é realizado por um exame neurológico e complementado pelo teste genético que identifica a mutação causal, uma expansão anormal de um citosina-adenina-guanina (CAG) localizada no gene *ATXN3*, em 14q32.1 (Takiyama *et al.*, 1993). Os alelos normais do gene *ATXN3* apresentam entre 13 a 49 repetições CAG (Gan *et al.*, 2015), sendo que os portadores da mutação da DMJ apresentam alelos geralmente com 61 a 87 repetições CAG (Bettencourt & Lima, 2011). Existe uma correlação inversa entre a idade de início da doença e as repetições de CAG; contudo, a variação do início não é totalmente explicada pelo número de repetições CAG no alelo expandido, podendo variar entre os 30 e os 50% (Lima *et al.*, 2023). Adicionalmente, doentes com um maior número de repetições CAG tendem a

apresentar uma evolução mais grave do quadro clínico (Cancel *et al.*, 1995; Kieling *et al.*, 2007; Maruyama *et al.*, 1995). A DMJ é uma doença clinicamente heterogênea e que envolve vários sistemas, nomeadamente o cerebeloso, piramidal, extrapiramidal, do neurónio motor e oculomotor (Bettencourt & Lima, 2011; Coutinho & Andrade, 1978; Koeppen, 2018; Lima *et al.*, 2023; Vale *et al.*, 2010). A degeneração destes sistemas implica diversos sinais/sintomas como a ataxia da marcha, a disartria, a disfagia e a oftalmoplegia progressiva externa (Bettencourt & Lima, 2011; Jardim *et al.*, 2001; Rüb *et al.*, 2013). Os primeiros sintomas desta doença, usualmente queixas de desequilíbrio, surgem em média aos 40 anos (Raposo *et al.*, 2015). Frequentemente a gravidade da ataxia é avaliada pelo clínico através do instrumento *Scale for the Assessment and Rating of Ataxia* (SARA) e os sinais não atáxicos são avaliados pelo instrumento *Inventory of Non-Ataxia Signs* (INAS) (Jacobi *et al.*, 2013; Lima *et al.*, 2023; Schmitz-Hübisch *et al.*, 2006). Adicionalmente, e para avaliar as atividades do dia-a-dia (por exemplo: vestir, cortar alimentos e higiene pessoal) também é utilizado o instrumento *Activities of Daily Living* (ADL), que é original do instrumento *Friedreich's Ataxia Rating scale* (FARS) (Hengel *et al.*, 2022; Lima *et al.*, 2023; Subramony *et al.*, 2005). Usualmente o impacto das perturbações do sono é avaliado pelo instrumento *Pittsburgh Sleep Quality Index* (PSQI) e para compreender a prevalência e a influência de sintomas depressivos é utilizado o *Patient Health Questionnaire-9* (PHQ-9) (Buysse *et al.*, 1989; Kroenke *et al.*, 2001; Lima *et al.*, 2023).

Através da análise do teste genético e do resultado da SARA, os portadores da mutação da DMJ podem ser considerados pré-atáxicos (ou pré-clínicos) ou doentes. Considera-se pré-atáxico quando, através do teste genético, a pessoa é portadora da mutação da DMJ, contudo ainda é assintomática para a ataxia, ou seja, apresenta pontuação menor a três no instrumento SARA (Schmitz-Hübisch *et al.*, 2006). Quando a pessoa é portadora da mutação da DMJ e já apresenta sinais de ataxia (pontuação maior ou igual a três no instrumento SARA), esta é considerada doente (Maas *et al.*, 2015).

A média de sobrevida dos doentes DMJ, após o início da doença, é de 21 anos (Kieling *et al.*, 2007). A rápida progressão da ataxia está associada à baixa sobrevivência da DMJ (Diallo *et al.*, 2019). A pneumonia por aspiração, devido à disfagia, é uma das causas de morte descritas na DMJ (Lima *et al.* 1998; Rüb *et al.*, 2006).

1.4 Disfagia na Doença de Machado-Joseph

A disfagia é um sintoma comum em pessoas com ataxias espinocerebelosas (SCAs) especialmente em situações mais avançadas da respetiva doença (Yang *et al.*, 2020). Nas ataxias cerebelosas existem poucos estudos sobre a prevalência, as consequências e as implicações da disfagia (Rönnefarth *et al.*, 2020). O risco de aspiração laríngea existe em diferentes SCAs e, em casos mais graves, pode provocar a morte (Matilla-Dueñas, 2012). Na DMJ, a disfagia pode ser provocada pela neurodegeneração observada nos núcleos do tronco encefálico e contribui para alterações nutricionais, desidratação, perda de peso (Rüb *et al.*, 2006) e asfixia (Isono *et al.*, 2015). Os portadores da mutação da DMJ mencionam elevada frequência de tosse e/ou engasgos durante a refeição, bem como estase alimentar na faringe e/ou esófago, apresentando maior dificuldade na deglutição de líquidos e sólidos, dando preferência aos alimentos com consistências pastosas (Corrêa *et al.*, 2010).

Estudos realizados sobre o processo de deglutição na DMJ, com amostras entre os seis e os 34 participantes, demonstraram que na fase oral da deglutição existe dificuldade na manipulação de maior viscosidade e maior volume dos alimentos (Wolf, 2008) e menor propulsão e retração da língua (Corrêa *et al.*, 2010). As alterações mais significativas são na fase faríngea que é caracterizada pela presença de estase e de penetração laríngea (Corrêa *et al.*, 2010; Isono *et al.*, 2013; Wolf, 2008) havendo em alguns casos aspiração laríngea (Corrêa *et al.*, 2010; Isono *et al.*, 2015; Russo *et al.*, 2015). Tanto as alterações no controlo motor oral, como as alterações na fase faríngea da deglutição favorecem o aumento de ocorrência de estase e penetração laríngea (Wolf, 2008). A aspiração laríngea foi observada em 58% dos 34 participantes no estudo de Russo *et al.* (2015) e foi observada aspiração em um participante no estudo de Isono *et al.* (2015). Todas estas alterações verificadas no processo de deglutição dos portadores da mutação da DMJ podem ser observadas tanto com a ingestão de líquidos, como com a ingestão de sólido, sendo acompanhadas de tosse e/ou engasgos (Corrêa *et al.*, 2010).

A frequência da disfagia na DMJ varia entre 62,5% a 91% em estudos com amostras entre os 34 e os 91 portadores da mutação causal (Jardim *et al.*, 2001; Russo *et al.*, 2015; Schöls *et al.*, 1997; Yang *et al.*, 2020), tendo uma frequência da disfagia maior do que a descrita em outras SCAs: ataxia espinocerebelosa do tipo um (SCA1) com 44% a 70% de doentes com disfagia (Schöls *et al.*, 1997; Yang *et al.*, 2020); SCA2 com 46,67% a 74% de doentes com disfagia (Schöls *et al.*, 1997; Vogel *et al.*, 2020; Yang *et al.*, 2020); SCA6 com 8% a 54,9% de doentes com disfagia (Baijens *et al.*, 2016; Schöls *et al.*, 1997; Takahashi *et al.*, 2004; Yang *et al.*, 2020); e ataxia espinocerebelosa do tipo 17 (SCA17) com 46,67% de doentes com disfagia

(Rolf's *et al.*, 2003). Atualmente, não existe nenhum estudo sobre disfagia em portadores DMJ na fase pré-atáxica. No entanto, foi reportado a presença de disfagia na fase pré-atáxica em portadores de SCA2 (Vogel *et al.* 2020).

Num estudo com 34 portadores da mutação DMJ, foi descrita uma correlação entre a disfagia e o índice de massa corporal (IMC) e o domínio duração da alimentação do instrumento *Swallowing Quality-of-Life Questionnaire* (SWAL-QOL) (Russo *et al.*, 2015). Noutro estudo, com seis doentes, observou-se uma correlação positiva entre a disfagia com a pontuação total do instrumento ADL (Isono *et al.*, 2015). A correlação entre a disfagia e a duração da doença, a expansão da repetição de CAGs e a gravidade da ataxia não é consensual (Isono *et al.*, 2013, 2015; Jardim *et al.*, 2001; Russo, 2012; Russo *et al.*, 2015; Yang *et al.*, 2020). Numa subamostra da coorte DMJ brasileira (n=51), foi descrita uma correlação entre o instrumento SWAL-QOL e o tamanho do número de repetições CAG no alelo expandido, sendo que quanto maior o número de repetições, pior a QV relacionada com a deglutição (Russo, 2012).

A reabilitação da deglutição pode prevenir a pneumonia por aspiração, a perda de peso e a desidratação (Rüb *et al.*, 2006). Alguns estudos indicam a terapia da fala (TF) como forma de diminuir o impacto da disfagia na QV dos portadores da mutação da DMJ (Diaféria *et al.*, 2022; Marques *et al.*, 2020; Silva *et al.*, 2016). Silva *et al.* (2016) num estudo com quatro portadores da mutação da DMJ e com queixas de disfagia conclui que os domínios receio, *burden* e fadiga, do instrumento SWAL-QOL, apresentaram melhor pontuação após as seis sessões semanais, de 50 minutos, de TF. Num estudo de caso, realizado por Marques *et al.* (2020) e após 16 sessões individuais, com uma hora de duração, com frequência de quatro dias consecutivos por semana, durante quatro semanas, tendo o participante realizado exercícios nos dias em que não tinha sessão de TF, os domínios desejo de comer, duração da alimentação, frequência dos sintomas, seleção de alimentos, comunicação, social e sono obtiveram um aumento na pontuação, tendo havido diminuição da pontuação nos domínios receio e saúde mental. Diaféria e colaboradores estudaram 48 portadores da mutação da DMJ divididos em dois grupos: um grupo experimental (n=25) e um grupo de controlo (n=23), sendo que o grupo experimental recebeu TF uma vez por semana, num total de 12 semanas e o grupo de controlo não; estes autores verificaram mudanças significativas na QV no grupo experimental em comparação com o grupo de controlo, quando avaliados pelos instrumentos SWAL-QOL e *Eating Assessment Tool-10* (EAT-10) (Diaféria *et al.*, 2022).

Para avaliar o risco e prevenir casos de aspiração laríngea na DMJ é recomendado avaliação da deglutição através de exame instrumental da deglutição por videofluoroscopia

(VFSS) (Isono *et al.*, 2013; Russo *et al.*, 2015) sempre que as pontuações da SARA sejam superiores a 15 ou que o domínio duração da alimentação do SWAL-QOL seja menor do que 60% (Russo *et al.*, 2015).

Como já referido, a disfagia é um sintoma comum em pessoas com SCAs (Yang *et al.*, 2020) e está associada ao aumento da taxa de morbilidade e mortalidade (Dziewas *et al.*, 2017; Groher & Crary, 2016; Matsuo & Palmer, 2008; Ortega *et al.*, 2017). Será pertinente estudar a influência da disfagia na qualidade de vida (QV), utilizando a coorte açoriana, uma vez que a DMJ é uma SCA com elevada incidência no Arquipélago dos Açores.

II. Metodologia

2.1 Objetivos do estudo

O objetivo principal deste estudo foi analisar o impacto da disfagia na QV relacionada com a deglutição de portadores da mutação da DMJ.

Como objetivos específicos pretendeu-se avaliar e comparar a QV autopercionada em portadores da mutação da DMJ com e sem disfagia às viscosidades líquida, néctar e/ou pudim. Também se pretendeu estudar a relação entre os resultados obtidos através dos instrumentos aplicados neste estudo (SWAL-QOL, *Funcional Oral Intake Scale* (FOIS), EAT-10 e *Volume-Viscosity Swallow Test* (V-VST)) e os dados recolhidos pela equipa do projeto ESMI/UAc (dados sociodemográficos, genéticos e clínicos, nomeadamente a escala SARA, a escala INAS (especificamente o item que avalia a disfagia), e outros questionários, tais como o PHQ-9, o PSQI e o ADL (especificamente o item sobre a deglutição)).

2.2 Tipo de estudo

Este é um estudo observacional, transversal e correlacional.

2.3 Participantes

Os participantes deste estudo (n=41) foram recrutados no âmbito do projeto “Iniciativa Europeia para a Ataxia Espinocerebelosa do tipo 3/doença de Machado-Joseph (ESMI)”, um projeto do consórcio europeu “Rede Europeia ESMI”, que é na Região Autónoma dos Açores (RAA) coordenado pela Professora Doutora Manuela Lima, na Universidade dos Açores (UAc). Estes indivíduos são portadores da mutação da DMJ, de origem açoriana e residentes nos Açores, nomeadamente nas ilhas das Flores, Graciosa, São Miguel e Terceira e participam, anualmente, nas visitas da “Rede Europeia ESMI”. A amostra foi recolhida entre julho de 2022 e março de 2023.

Todos os participantes do projeto ESMI/UAc cumpriram os seguintes critérios: idade igual ou superior a 18 anos; confirmação do diagnóstico clínico e molecular de DMJ; não apresentaram outras patologias coexistentes que influenciassem a deglutição; e não apresentaram alterações cognitivas, confirmada pelo *Montreal Cognitive Assessment* (MoCA) (Freitas *et al.*, 2011), que impossibilitassem o preenchimento de questionários.

A idade de início da doença dos portadores da mutação da DMJ é definida como a idade em que surgem os primeiros sintomas, geralmente as alterações na marcha.

O tamanho do CAG, repetição localizada no gene *ATXN3*, é determinado utilizando DNA de amostras de sangue dos participantes, através de um procedimento padrão, por um dos parceiros da rede ESMI/UAc (Universidade de Tübingen) (Hübener-Schmid *et al.*, 2021).

2.4 Procedimentos

O projeto ESMI tem a aprovação das Comissões de Ética da UAc, do Hospital do Divino Espírito Santo (São Miguel) e do Hospital do Santo Espírito da ilha Terceira. Todos os participantes no projeto ESMI/UAc assinaram um termo de consentimento informado (CI). A informação derivada do projeto foi tratada sempre na sua forma codificada, sendo os dados pseudonimizados, com a “chave” que permite cruzar os códigos com os dados dos participantes de acesso exclusivo da responsável da Rede ESMI nos Açores.

O presente estudo foi submetido e aprovado pelo Conselho de Mestrado da Escola Superior de Saúde do Alcoitão. Para a aplicação das escalas SWAL-QOL (anexo 1), EAT-10 (anexo 2) e da FOIS (anexo 3) não foi necessário pedir parecer à Comissão de Ética, pois a aplicação deste tipo de procedimento está prevista no CI do projeto ESMI/UAc. Relativamente aos procedimentos, nomeadamente o V-VST (anexo 4) foi realizado em contexto assistencial, após a assinatura do respetivo termo de CI (anexo 5), que previa a cedência dos dados colhidos no contexto assistencial para fins de investigação. Este CI foi aprovado pela comissão de Ética da UAc no dia três de março de 2023 (anexo 6).

Após a compilação dos dados já disponíveis no projeto ESMI/UAc (dados sociodemográficos, clínicos e das escalas aplicadas pelo referido projeto), os participantes seguiram o procedimento cujo fluxograma consta na figura 3. A aplicação do V-VST, representado no referido fluxograma, foi realizada em contexto assistencial pelo Terapeuta da Fala da instituição (Graciosa e São Miguel) em que os participantes ESMI/UAc são acompanhados anualmente.

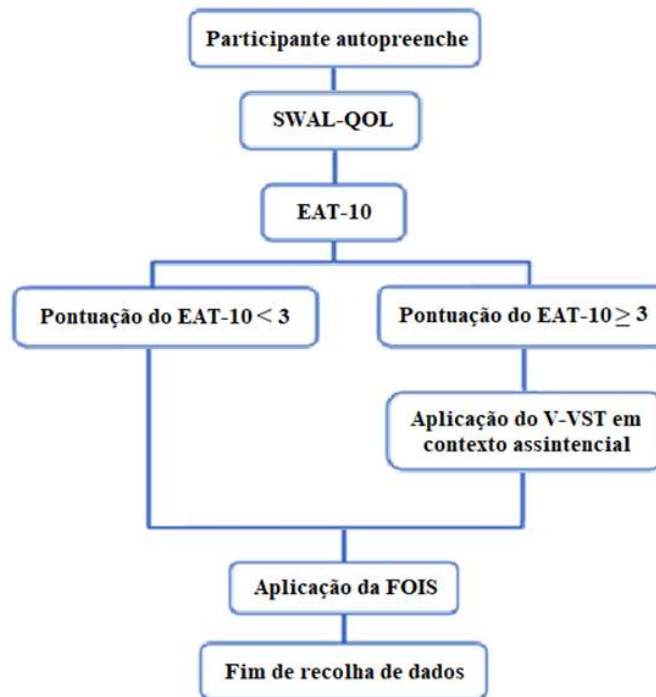


Figura 3 – Fluxograma que descreve a recolha de dados realizada neste estudo.

2.5 Instrumentos

Para este estudo foram utilizadas as versões traduzidas e validadas linguisticamente para o Português Europeu (PE) do SWAL-QOL (Antunes *et al.*, 2015) para avaliação da QV, da EAT-10 (Moreira, 2012; Nogueira *et al.*, 2015; Queirós *et al.*, 2013), da FOIS (Dias, 2015; Moreira, 2012; Queirós *et al.*, 2013) e do V-VST (Matos *et al.*, 2015) para avaliação da deglutição.

O SWAL-QOL (McHorney *et al.*, 2002) é um questionário que avalia os sintomas e a gravidade da disfagia orofaríngea e o seu efeito na QV das pessoas com diferentes etiologias (*e.g.*, cancro, doenças vasculares, doenças neurológicas degenerativas, outras doenças neurológicas, doenças respiratórias obstrutivas, trauma, condições médicas crónicas, demência, entre outras). A versão em PE apresenta boa consistência interna, confiabilidade, reprodutibilidade e boa sensibilidade na distinção entre pessoas com deglutição normal vs. pessoas com disfagia (Antunes *et al.*, 2015). É constituído por 44 itens divididos em 10 domínios, sendo os domínios, na versão PE, *burden*, duração da alimentação, desejo de comer, frequência dos sintomas, seleção de alimentos comunicação, medo de comer, saúde mental, funcionamento social e fadiga e sono. É pontuado através de uma escala de tipo *Likert* de cinco pontos. A pontuação total varia de 0 a 100, sendo 100 o estado mais favorável de QV e 0 o

menos favorável. No final são colocadas quatro questões sobre o uso de alimentação alternativa, a consistência ou textura dos alimentos e a consistência de líquidos que mais consumiu na última semana e a percepção da pessoa sobre a sua saúde em geral. É um questionário de autopreenchimento, contudo, e em caso de necessidade, pode haver auxílio por parte de outra pessoa para o seu preenchimento e, em média, é preenchido em 14 minutos (Antunes *et al.*, 2015).

O EAT-10 é um instrumento de autoavaliação da disfagia, constituído por 10 itens e que pode ser aplicado a qualquer pessoa, incluindo pessoas com disfagia esofágica e orofaríngea. A sua aplicação tem uma duração média de dois minutos. Uma pontuação igual ou maior a três é indicativa de dificuldades na deglutição com eficácia e segurança (Belafsky *et al.*, 2008).

A escala FOIS avalia a capacidade que a pessoa tem para ingerir alimentos e líquidos por via oral. É composta por sete níveis de classificação com questões clínicas que refletem a capacidade de ingestão oral e aplica-se em cerca de cinco minutos (Crary *et al.*, 2005; Queirós *et al.*, 2013).

O V-VST é um instrumento que permite um rastreio rápido, seguro e preciso para a disfagia orofaríngea em indivíduos com múltiplas etiologias. Este identifica sinais clínicos de alteração da eficácia da deglutição (encerramento labial, resíduo oral e faríngeo e deglutição fragmentada) e da alteração da segurança da deglutição (alterações na voz, tosse e diminuição da $SpO_2 \geq 3\%$). São testadas as consistências de néctar, líquido e pudim em quantidades de 5mL, 10mL e 20mL e aplica-se em cerca de seis minutos (Clavé *et al.*, 2008).

Adicionalmente, foram utilizados os dados obtidos através dos instrumentos aplicados pelo projeto ESMI/UAc: SARA, INAS, ADL, PHQ-9 e PSQI. A SARA é uma escala que avalia a gravidade da ataxia, constituída por oito itens e com pontuação total a variar entre 0 a 40 pontos, sendo que quanto maior for a pontuação maior é a gravidade da ataxia (Schmitz-Hübsch *et al.*, 2006). O instrumento INAS é utilizado pelo clínico para avaliar as manifestações não cerebelosas da DMJ, incluindo a disfagia. A sua pontuação pode variar entre 0 a 16 pontos, sendo que quanto maior a pontuação, maior é a gravidade das manifestação não atáxicas (Jacobi *et al.*, 2013). O questionário ADL com pontuação total a variar entre 0 e 36 pontos, é um questionário de autopreenchimento e avalia o estado funcional das atividades do dia-a-dia, incluindo a deglutição (Subramony *et al.*, 2005). O PHQ-9 é uma escala de nove itens usada como ferramenta de triagem para a sintomatologia depressiva, sendo que quanto maior for a pontuação, que pode variar entre 0 a 21 pontos, maior será o risco de episódio de depressão

(Kroenke *et al.*, 2001). O PSQI é um questionário de autoavaliação composto por sete componentes, com pontuação total a variar entre 0 a 21 pontos, avalia a qualidade do sono, durante o intervalo de um mês, sendo que maior pontuação equivale a pior qualidade do sono (Buysse *et al.*, 1989).

2.6 Análise estatística

A análise de dados foi feita através do programa de análise estatística *Statistical Package for Social Sciences* (SPSS) – Windows (versão 28). Neste programa foram inseridos os dados recolhidos neste estudo e os dados recolhidos pelo projeto ESMI/UAc.

A estatística descritiva foi utilizada para a caracterização da amostra: sexo, idade, ilha, tamanho do motivo CAG (alelo normal e alelo expandido), idade de início da doença, ADL – item da deglutição, INAS – item da disfagia, PHQ-9, PSQI e SARA.

A normalidade da distribuição da amostra foi realizada pelo teste *Shapiro-Wilk*. Uma vez que a normalidade na distribuição da amostra não foi assumida, a análise dos resultados foi realizada através de testes não paramétricos. Para explorar a relação entre duas variáveis contínuas (por exemplo: os resultados do SWAL-QOL com os resultados da FOIS) utilizou-se a correlação de *Spearman* (ρ). Para esta correlação considerou-se que valores de coeficiente menores ou iguais a 0,39 correspondem a correlação fraca, valores entre 0,40 e 0,69 correspondem a correlação moderada e valores maiores ou iguais a 0,70 correspondem a correlação forte (Schober *et al.*, 2018). Para a comparação de variáveis entre grupos (por exemplo: comparação da pontuação do SWAL-QOL em portadores da mutação da DMJ sem e com disfagia) recorreu-se ao teste *U de Mann-Whitney* e ao teste *Kruskal-Wallis*. Considerou-se um resultado estatisticamente significativo quando o valor de p foi inferior a 0,05.

III. Resultados

3.1 Caracterização da amostra

3.1.1 Dados sociodemográficos

Os 41 portadores da mutação da DMJ apresentaram idades heterogêneas, equilíbrio quanto ao sexo e mais de metade dos participantes eram da ilha de São Miguel (Tabela 1). Dos 41 participantes, sete eram pré-atáxicos e 34 doentes (Tabela 1).

Tabela 1 – Caracterização da amostra: dados sociodemográficos

		Pré-atáxicos	Doentes	Total
Sexo				
Feminino	n	5	18	23
	%	71,4%	52,9%	56,1%
Masculino	n	2	16	18
	%	28,6 %	47,1%	43,9%
Total	n	7	34	41
	%	100%	100%	100%
Idade (anos)				
	n	7	34	41
	Média ± desvio padrão	36,43±7,28	50,24±11,66	47,88 ± 12,16
	Min – Max	26 - 44	27 - 77	26 - 77
Ilha				
Flores	n	2	4	6
	%	28,6%	11,8%	14,6%
Graciosa	n	2	5	7
	%	28,6%	14,7%	17,1%
São Miguel	n	2	23	25
	%	28,6%	67,6%	61,0%
Terceira	n	1	2	3
	%	14,3%	5,9%	7,3%
Total	n	7	34	41
	%	100%	100%	100%

3.1.2 Dados genéticos, clínicos e outros questionários

De acordo com o descrito anteriormente para a coorte açoriana, os doentes reportam, em média, como idade de início dos sintomas os 37 anos (Tabela 2). A mediana dos doentes corresponde a uma ataxia moderada, sendo que a maioria dos pré-atáxicos ainda não apresenta nenhum sinal atáxico (SARA = 0) (Tabela 2).

Tabela 2 – Caracterização da amostra: dados genéticos, clínicos e outros questionários relacionados com saúde e hábitos de vida.

	Pré-atáxicos	Doentes	Total
Alelo normal (número de repetições CAG)			
n	6	29	35
Mediana	20,00	22,00	22,00
Percentil 25 – 75	19 – 21,50	14,50 – 26,00	16 - 26
Alelo expandido (número de repetições CAG)			
n	6	29	35
Média ± desvio padrão	67,00 ± 1,79	70,21 ± 3,19	69,66 ± 3,22
Min – Max	64-69	65-78	64 - 78
Idade de início da doença (anos)			
n	2	34	36
Média ± desvio padrão	29,00 ± 8,49	36,88 ± 9,93	36,44 ± 9,92
Min – Max	23 – 35	16 - 55	16 - 55
SARA – pontuação total			
n	7	31	38
Mediana	0,00	13,00	10,00
Percentil 25 – 75	0,00 – 1,00	8,50 – 21,00	4,38 - 20,25
INAS – item da disfagia			
n	7	33	40
Mediana	0,00	1,00	1,00
Percentil 25 – 75	0,00 – 0,00	0,00 – 2,00	0,00 – 2,00
ADL – item da deglutição			
n	7	32	39
Mediana	0,00	1,00	1,00
Percentil 25 – 75	0,00 – 1,00	1,00 – 2,00	0,00 – 2,00
PSQI – pontuação total			
n	7	22	29
Mediana	3,00	5,00	4,00
Percentil 25 -75	2,00 – 4,00	3,00 – 9,00	3,00 – 8,00
PHQ-9 – pontuação total			
n	7	32	39
Mediana	2,00	7,50	5,00
Percentil 25 - 75	1,00 – 5,00	4,00 – 12,75	3,00 – 12,00

A frequência do INAS-item da disfagia e do ADL-item da deglutição foi calculada separadamente para pré-atáxicos e doentes, sendo possível confirmar que os sujeitos pré-atáxicos apresentam alterações da deglutição menos graves do que no grupo de doentes (Tabela 3).

Tabela 3 – Caracterização da amostra: pontuação do item da disfagia na escala INAS e do item da deglutição na escala ADL.

		Pré-atáxicos	Doentes
INAS – item da disfagia			
0 = não tem	n	6	9
	%	85,7%	26,5%
1 = ligeira (<1 x/semana)	n	1	10
	%	14,3%	29,4%
2 = moderada (≥ 1 x/ semana)	n	-	8
	%	-	23,5%
3 = severa (≥ 1 x/dia)	n	-	6
	%	-	17,6%
Omissos	n	-	1
	%	-	2,9%
ADL – item da deglutição			
0 – Normal	n	5	5
	%	71,4%	14,7%
1 – Raramente se engasga (menos do que uma vez por mês)	n	2	12
	%	28,6%	35,3%
2 – Engasga-se frequentemente (menos do que uma por semana, mais do que uma vez por mês)	n	-	11
	%	-	32,4%
3 – Necessita de alimentos triturados ou engasga-se várias vezes por semana ou evita certos alimentos	n	-	4
	%	-	11,8%
Omissos	n	-	2
	%	-	5,9%

3.2 Classificação dos participantes com e sem disfagia

A totalidade dos participantes responderam ao SWAL-QOL, ao EAT-10 e à FOIS. No que se refere ao EAT-10, 13 participantes apresentaram pontuação menor do que três e 28 apresentaram pontuação maior ou igual a três. Dos sete pré-atáxicos, seis obtiveram pontuação menor que três no EAT-10 e dos 34 doentes, sete obtiveram a mesma pontuação (Figura 4). Todos estes participantes foram classificados como não tendo disfagia. Um participante pré-atáxico obteve pontuação maior ou igual a três e por isso foi submetido ao V-VST, não tendo sido confirmada a disfagia às viscosidades líquida, néctar e/ou pudim. Dos restantes 27 doentes, seis não realizaram o V-VST e por isso tiveram de ser excluídos da classificação com e sem disfagia (Figura 4). Assim, o V-VST foi aplicado a 21 doentes em que a 14 destes foi confirmada a disfagia às viscosidades líquida, néctar e/ou pudim e sete não apresentaram sinais ou sintomas de disfagia às viscosidades mencionadas e por isso foram considerados sem disfagia. De realçar que seis dos oito dos participantes que obtiveram pontuação maior ou igual a três no EAT-10, pontuaram no item “Engolir alimentos sólidos exige mais esforço”, um tipo de consistência que não foi avaliada.

Assim, e para a classificação dos portadores da mutação da DMJ com e sem disfagia às viscosidades líquida, néctar e pudim foi possível analisar 35 dos 41 participantes (Figura 4). A disfagia às referidas viscosidades foi confirmada em 14 portadores da mutação (40%), sendo que 21 participantes não apresentavam disfagia à data de observação (sete pré-atáxicos e 14 doentes).

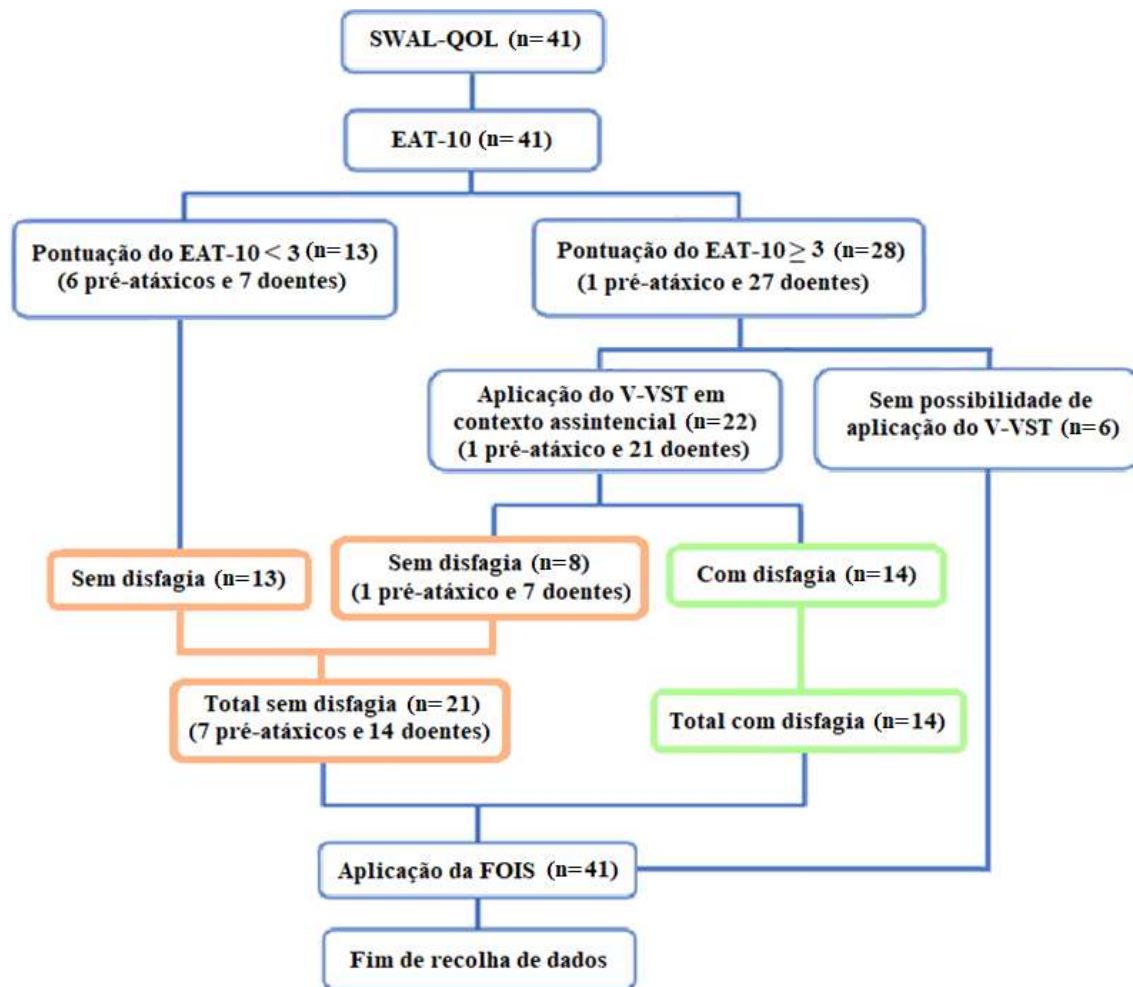


Figura 4 – Fluxograma descritivo e representativo dos resultados da recolha de dados (cor laranja representa os participantes sem disfagia e cor verde representa os participantes com disfagia)

3.3 Qualidade de vida na DMJ, avaliada pelo instrumento SWAL-QOL, no grupo de portadores com e sem disfagia

Os portadores da mutação da DMJ com disfagia (mediana: 56,77 [IIQ: 52,47 – 83,16]) apresentaram pior QV comparativamente aos portadores da mutação da DMJ sem disfagia (mediana: 88,16; intervalo inter-quartil [IIQ: 71,99 – 93,65]), sendo esta diferença estatisticamente significativa ($U=38$, $z=-3,670$, $p=0,001$) (Figura 5).

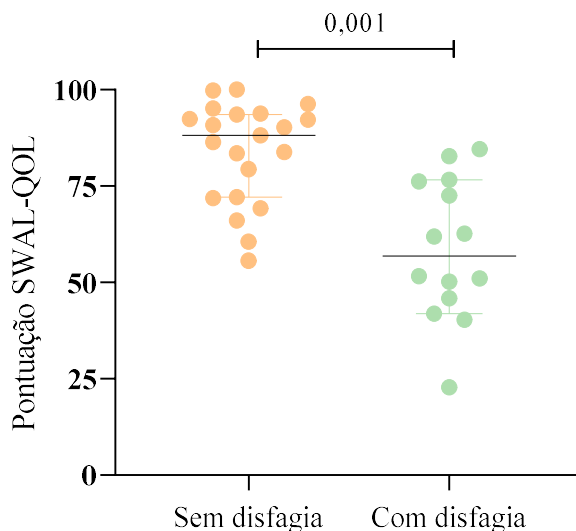


Figura 5 – Comparação da pontuação do SWAL-QOL em portadores da mutação da DMJ sem e com disfagia (mediana \pm IIQ).

A comparação da pontuação do SWAL-QOL em sujeitos pré-atáxicos sem disfagia, doentes sem disfagia e doentes com disfagia foi diferente entre os três grupos (Figura 6; $H(2)=16,846$, $p<0,001$). Nos portadores da mutação da DMJ sem disfagia (Figura 6), foi possível verificar que os participantes pré-atáxicos (mediana: 93,56 [IIQ: 90,24 – 96,29]) apresentaram melhor QV do que os participantes doentes e sem disfagia (mediana: 83,62 [IIQ: 68,40 – 91,12]). Contudo, esta diferença não é estatisticamente significativa. Como expectável, tanto os participantes pré-atáxicos como os doentes sem disfagia (Figura 6), possuíram melhor QV, comparativamente aos participantes com disfagia, sendo estas diferenças estatisticamente significativas.

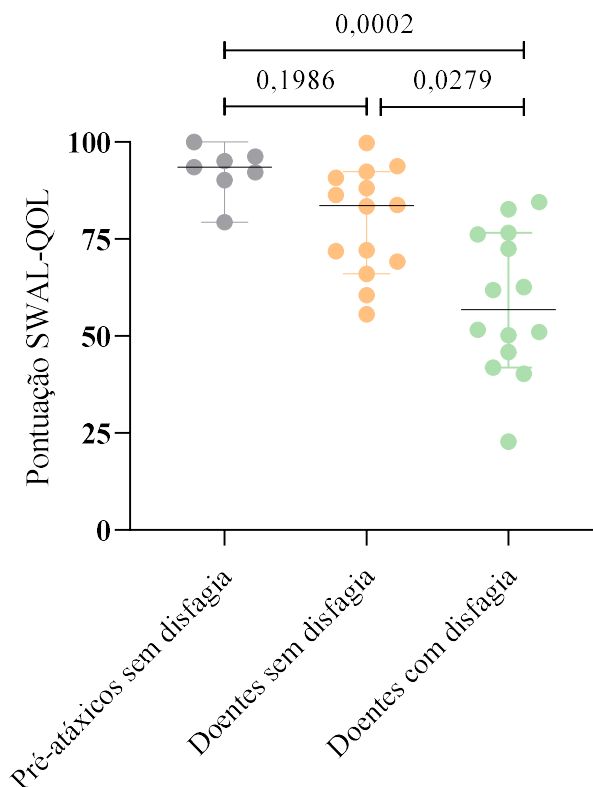


Figura 6 – Comparação da pontuação do SWAL-QOL em três grupos de participantes (mediana \pm IIQ).

Relativamente aos domínios do SWAL-QOL, os portadores da mutação da DMJ com disfagia apresentaram menor pontuação comparativamente com os que não apresentavam disfagia (Tabela 4), sendo as diferenças estatisticamente significativas nos domínios *burden*, duração da alimentação, desejo de comer, frequência de sintomas, comunicação, medo de comer, saúde mental e funcionamento social. Os domínios seleção de alimentos e fadiga e sono não apresentaram diferenças estatisticamente significativas entre os grupos.

Tabela 4 – Comparação dos 10 domínios do SWAL-QOL entre os grupos de portadores sem disfagia e com disfagia

		<i>Burden</i>	Duração da alimentação	Desejo de comer	Frequência de sintomas	Seleção de alimentos	Comunicação	Medo de comer	Saúde mental	Funcionamento social	Fadiga e Sono	
	n	21	21	21	21	21	21	21	21	21	21	
Portadores DMJ sem disfagia	Mínimo	50,00	25,00	66,67	75,00	25,00	0,00	25,00	45,00	57,00	25,00	
	Máximo	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	
	Mediana	75,00	100,00	100,00	92,86	100,00	87,50	87,50	100,00	100,00	75,00	
	Percentis	25	62,50	68,750	83,33	83,93	62,50	56,25	53,13	80,00	77,50	52,50
		75	100,00	100,00	100,00	95,54	100,00	100,00	100,00	100,00	100,00	95,00
	n	14	14	14	14	14	14	14	14	14	14	
Portadores DMJ com disfagia	Mínimo	0,00	0,00	16,67	37,50	0,00	12,50	6,25	5,00	25,00	10,00	
	Máximo	87,50	100,00	100,00	94,64	100,00	100,00	87,50	100,00	100,00	90,00	
	Mediana	62,50	50,00	79,17	71,43	68,75	43,75	43,75	62,50	62,50	62,50	
	Percentis	25	37,50	25,00	31,25	62,50	46,88	25,00	21,88	33,75	35,00	35,00
		75	75,00	100,00	100,00	82,14	90,63	65,63	68,75	82,50	90,00	75,00
<i>U de Mann-Whitney</i>		62,500	83,000	88,500	35,000	95,500	55,500	52,500	52,500	55,500	94,500	
Z		-2,913	-2,298	-2,229	-3,779	-1,811	-3,133	-3,214	-3,253	-3,216	-1,775	
P		0,004**	0,022*	0,026*	<0,001**	0,070	0,002**	0,001**	0,001**	0,001**	0,076	

**p<0,01, *p<0,05

3.4 Relação entre a QV relacionada com a deglutição, os instrumentos de avaliação de disfagia e os dados recolhidos pela equipa do projeto ESMI/UAc

3.4.1 Correlações no grupo total de participantes

Várias correlações entre os instrumentos de avaliação da disfagia, as variáveis clínicas, variáveis sociodemográficas e outros questionários relacionados com a saúde, no grupo total de participantes, foram calculadas (Tabela 5). É possível verificar algumas correlações fortes positivas como entre o SWAL-QOL e a FOIS, entre o INAS-item da disfagia e o ADL-item da deglutição e entre o EAT-10 e o INAS-item da disfagia e o ADL-item da deglutição (Tabela 5). Também é possível observar correlações fortes negativas entre o SWAL-QOL e EAT-10 e entre o EAT-10 e a FOIS. Correlações moderadas negativas são confirmadas entre o SWAL-QOL e a SARA, o INAS-item da disfagia, o ADL-item da deglutição e o PHQ e entre a SARA e a FOIS. Correlação moderada positiva é visualizada entre a SARA e o EAT-10 (Tabela 5). Assim, podemos afirmar que os portadores da mutação da DMJ que demonstraram menos queixas de deglutição (EAT-10 e FOIS) e uma ataxia menos grave (SARA), apresentaram melhor QV relacionada com a deglutição (SWAL-QOL). Considerando a disfagia e a deglutição reportada nos instrumentos INAS e ADL (INAS-item da disfagia; ADL-item da deglutição) os portadores que reportaram mais queixas apresentaram também menor QV (SWAL-QOL). Portadores da mutação da DMJ com maior risco de depressão (PHQ-9) apresentaram pior QV relacionada com a deglutição (SWAL-QOL). Os portadores da mutação da DMJ com maior gravidade da ataxia (SARA) apresentaram pior autoavaliação da disfagia pelo EAT-10 e menor capacidade para ingerir alimentos e líquidos por via oral (FOIS). Portadores com maior gravidade da disfagia (INAS-item da disfagia) demonstraram alterações mais graves da deglutição (ADL-item da deglutição). Esta relação de gravidade também está de acordo entre a gravidade da autoavaliação da disfagia, realizada pelos portadores através do EAT-10, com a gravidade da disfagia reportada pelo clínico na escala INAS (INA-item da disfagia) e com o reportado pelo portador na escala ADL (ADL-item da deglutição).

Tabela 5 – Correlação de *Spearman* entre os instrumentos de avaliação e dados clínicos no grupo total de participantes

		Idade	Idade de início da doença	Duração da doença	Alelo Expandido	SWAL-QOL	EAT-10	FOIS	SARA	ADL - item da deglutição	INAS - item da disfagia	PSQI
Idade de início da doença	rho	0,701**										
	n	36										
Duração da doença	rho	0,540**	-0,126									
	n	34	34									
Alelo Expandido	rho	-0,372*	-0,627**	-0,16								
	n	35	30	29								
SWAL-QOL	rho	-0,011	0,340*	-0,139	-0,536**							
	n	41	36	34	35							
EAT-10	rho	-0,064	-0,413*	0,109	0,520**	-0,875**						
	n	41	36	34	35	41						
FOIS	rho	-0,062	0,297	-0,203	-0,512**	0,716**	-0,831**					
	n	41	36	34	35	41	41					
SARA	rho	0,446**	-0,008	0,646**	0,422*	-0,677**	0,616**	-0,686**				
	n	38	33	31	32	38	38	38				
ADL - item da deglutição	rho	0,21	-0,067	0,356*	0,263	-0,642**	0,753**	-0,786**	0,674**			
	n	39	34	32	33	39	39	39	37			
INAS - item da disfagia	rho	0,105	-0,11	0,177	0,407*	-0,624**	0,703**	-0,664**	0,604**	0,810**		
	n	40	35	33	34	40	40	40	38	39		
PSQI	rho	0,379*	0,359	0,094	-0,049	-0,391*	0,274	-0,136	0,288	0,457*	0,466*	
	n	29	24	22	23	29	29	29	28	28	29	
PHQ-9	rho	0,084	0,000	,0156	0,180	-0,541**	0,545**	-0,316	0,367*	0,372*	0,309	0,377*
	n	39	34	32	33	39	39	39	37	38	39	29

**p<0,01, *p<0,05

A análise de correlações foi realizada de forma a estudar a relação entre os domínios do SWAL-QOL e os dados recolhidos pela equipa do projeto EMI/UAc no grupo total (Tabela 6). No que diz respeito aos resultados estatisticamente significativos e com correlações entre moderadas a fortes salienta-se que os portadores da mutação da DMJ que apresentaram melhor pontuação nos 10 domínios do SWAL-QOL (correlações moderadas a fortes positivas), apresentaram melhor QV relacionada com a deglutição (SWAL-QOL) e melhor autoavaliação da deglutição no instrumento EAT-10 (correlações moderadas a fortes negativas), com exceção do domínio desejo de comer (correlação fraca negativa). Portadores com melhor qualidade de sono (PSQI), apresentaram melhor saúde mental, menor fadiga e melhor sono (correlações moderadas negativas). Também foi possível verificar que portadores com menores sintomas de depressão no instrumento PHQ-9 e menor gravidade da ataxia (SARA) apresentaram menor fardo em relação à deglutição (domínio *burden*), menor tempo de duração durante alimentação, menor frequência de sintomas associados à disfagia, menor medo de comer, melhor saúde mental, melhor funcionamento social, menor fadiga e melhor sono (correlações moderadas a fortes negativas). Os portadores com menor gravidade da ataxia (SARA) também demonstraram melhor comunicação (correlação moderada negativa).

Tabela 6 – Correlação de *Spearman* entre os instrumentos de avaliação e dados recolhidos com os domínios do SWAL-QOL no grupo total

		<i>Burden</i>	Duração da alimentação	Desejo de comer	Frequência de sintomas	Seleção de alimentos	Comunicação	Medo de comer	Saúde mental	Funcionamento social	Fadiga e sono
SWAL-QOL	rho	0,666**	0,769**	0,509**	0,810**	0,517**	0,753**	0,878**	0,908**	0,806**	0,612**
	n	41	41	41	41	41	41	41	41	41	41
EAT-10	rho	-0,655*	-0,559**	-0,371*	-0,826**	-0,427**	-0,657**	-0,818**	-0,844**	-0,782**	-0,492**
	n	41	41	41	41	41	41	41	41	41	41
FOIS	rho	0,530**	0,458**	0,243	0,755**	0,369*	0,558**	0,675**	0,665**	0,714**	0,255
	n	41	41	41	41	41	41	41	41	41	41
SARA	rho	-0,472**	-0,472**	-0,334*	-0,565**	-0,330*	-0,562**	-0,711**	-0,586**	-0,593**	-0,256
	n	38	38	38	38	38	38	38	38	38	38
ADL - item da deglutição	rho	-0,485**	-0,383*	-0,210	-0,794**	-0,257	-0,458**	-0,637**	-0,577**	-0,702**	-0,307
	n	39	39	39	39	39	39	39	39	39	39
INAS - item da disfagia	rho	-0,437**	-0,415**	-0,276	-0,639**	-0,275	-0,451**	-0,650**	-0,629**	-0,602**	-0,288
	n	40	40	40	40	40	40	40	40	40	40
PSQI	rho	-0,395*	-0,252	-0,109	-0,287	-0,094	-0,2320	-0,298	-0,442*	-0,287	-0,450*
	n	29	29	29	29	29	29	29	29	29	29
PHQ-9	rho	-0,407*	-0,430**	-0,260	-0,456**	-0,083	-0,357*	-0,547**	-0,480**	-0,530**	-0,641**
	n	39	39	39	39	39	39	39	39	39	39

**p<0,01, *p<0,05

3.4.2 Correlações no grupo de portadores da mutação da DMJ sem disfagia e no grupo de portadores da mutação da DMJ com disfagia

Várias correlações entre os instrumentos de avaliação da disfagia, as variáveis clínicas, variáveis sociodemográficas e outros questionários relacionados com a saúde, entre os grupos de portadores sem disfagia e com disfagia, foram calculadas (Tabelas 7 e 8). No grupo de portadores da mutação da DMJ sem disfagia é possível verificar algumas correlações fortes, como entre o SWAL-QOL e o EAT-10, o EAT-10 e a FOIS (correlação negativa) e entre o INAS-item da disfagia e o ADL-item da deglutição (correlação positiva) (Tabela 7). Correlações moderadas também são observadas, sendo positivas entre o SWAL-QOL e a FOIS e entre o EAT-10 e o INAS-item da disfagia e o ADL-item da deglutição (Tabela 7). Correlações moderadas negativas são verificadas entre o SWAL-QOL e a SARA, o INAS-item da disfagia, o ADL-item da deglutição e o PSQI (Tabela 7). Com estes dados podemos verificar que os portadores da mutação da DMJ sem disfagia e que apresentaram menos queixas de deglutição em todos os instrumentos utilizados neste trabalho (EAT-10 e FOIS), uma ataxia menos grave (SARA) e melhor qualidade do sono (PSQI) apresentaram melhor QV relacionada com a deglutição (SWAL-QOL). Considerando, a disfagia e a deglutição reportadas nos instrumentos INAS e ADL (INAS-item da disfagia e ADL-item da deglutição) os portadores que reportaram menos queixas apresentaram também uma melhor QV relacionada com a deglutição (SWAL-QOL). Portadores com maior gravidade da disfagia (INAS-item da disfagia) demonstraram alterações mais graves da deglutição (ADL-item da deglutição). Esta relação de gravidade também está de acordo entre a gravidade da autoavaliação da disfagia, realizada pelos portadores através do EAT-10, com a gravidade da disfagia reportada pelo clínico na escala INAS (INA-item da disfagia) e com o reportado pelo portador na escala ADL (ADL-item da deglutição).

Tabela 7 – Correlação de *Spearman* entre os instrumentos de avaliação e dados clínicos no grupo de portadores sem disfagia

		Idade	Idade de início da doença	Duração da doença	Alelo Expandido	SWAL-QOL	EAT-10	FOIS	SARA	ADL - item da deglutição	INAS - item da disfagia	PSQI
Idade de início da doença	rho	0,585*										
	n	16										
Duração da doença	rho	0,422	-0,431									
	n	14	14									
Alelo Expandido	rho	-0,167	-0,579*	0,131								
	n	17	12	11								
SWAL-QOL	rho	0,025	0,211	0,044	-0,631**							
	n	21	16	14	17							
EAT-10	rho	-0,178	-0,147	-0,374	0,411	-0,805**						
	n	21	16	14	17	21						
FOIS	rho	0,109	0,041	0,395	-0,186	0,551**	-0,759**					
	n	21	16	14	17	21	21					
SARA	rho	0,614**	0,125	0,625*	0,425	-0,605**	0,404	-0,229				
	n	20	15	13	16	20	20	20				
ADL - item da deglutição	rho	0,005	0,176	-0,294	0,296	-0,643**	0,676**	-0,713**	0,487*			
	n	20	15	13	16	20	20	20	19			
INAS - item da disfagia	rho	0,090	0,129	-0,205	0,334	-0,539*	0,595**	-0,572**	0,474*	0,781**		
	n	21	16	14	17	21	21	21	20	20		
PSQI	rho	0,384	0,399	0,125	0,300	-0,563*	0,376	-0,370	0,659**	0,702**	0,683**	
	n	17	12	10	13	17	17	17	16	16	17	
PHQ-9	rho	0,209	0,545*	-0,313	0,090	-0,406	0,516*	-0,226	0,454*	0,320	0,283	0,430
	n	21	16	14	17	21	21	21	20	20	21	17

**p<0,01, *p<0,05

No grupo de portadores da mutação da DMJ com disfagia é possível verificar correlação forte positiva entre o SWAL-QOL e a FOIS e correlações fortes negativas entre o SWAL-QOL e o EAT-10, a SARA, o INAS-item da disfagia e o PHQ-9 (Tabela 8). Correlações moderadas positivas são confirmadas entre o INAS-item da disfagia e o ADL-item da deglutição e entre o EAT-10 e o INAS-item da disfagia e o ADL-item da deglutição (Tabela 8). Correlações moderadas negativas são verificadas entre a SARA e a FOIS (Tabela 8). À semelhança do que acontecia no grupo de portadores da mutação da DMJ sem disfagia, podemos afirmar que os portadores da mutação da DMJ com disfagia que reportaram menos queixas de deglutição (EAT-10) apresentaram melhor QV relacionada com a deglutição (SWAL-QOL). Os portadores com uma ataxia menos grave (SARA), apresentaram uma melhor QV relacionada com a deglutição (SWAL-QOL), bem como os portadores que reportaram menos queixas de disfagia no instrumento INAS e sintomas menos graves de depressão (PHQ-9). Portadores com disfagia e com maior gravidade da disfagia (INAS-item da disfagia) demonstraram alterações mais graves da deglutição (ADL-item da deglutição). Esta relação de gravidade também está de acordo entre a gravidade da autoavaliação da disfagia, realizada pelos portadores com disfagia através do EAT-10, com a gravidade da disfagia reportada pelo clínico na escala INAS (INA-item da disfagia) e com o reportado pelo portador na escala ADL (ADL-item da deglutição). A gravidade da ataxia está em concordância com a capacidade que o portador com disfagia tem para ingerir alimentos e líquidos por via oral. Ou seja, portadores com maior gravidade da ataxia (SARA) apresentaram pior capacidade para ingerir alimentos e líquidos por via oral (FOIS).

Tabela 8 – Correlação de *Spearman* entre os instrumentos de avaliação e dados clínicos no grupo de portadores com disfagia

		Idade	Idade de início da doença	Duração da doença	Alelo Expandido	SWAL-QOL	EAT-10	FOIS	SARA	ADL - item da deglutição	INAS - item da disfagia	PSQI
Idade de início da doença	rho	0,772**										
	n	14										
Duração da doença	rho	0,576*	0,051									
	n	14	14									
Alelo Expandido	rho	-0,782	-0,701*	-0,691*								
	n	12	12	12								
SWAL-QOL	rho	0,123	0,445	-0,271	-0,489							
	n	14	14	14	12							
EAT-10	rho	-0,303	-0,613*	0,263	0,405	-0,846**						
	n	14	14	14	12	14						
FOIS	rho	0,284	0,639*	-0,143	-0,571	0,762**	-0,604*					
	n	14	14	14	12	14	14					
SARA	rho	-0,053	-0,322	0,549	0,443	-0,657*	0,382	-0,579*				
	n	12	12	12	10	12	12	12				
ADL - item da deglutição	rho	-0,050	-0,406	0,586*	-0,146	-0,470	0,648*	-0,482	0,226			
	n	13	13	13	11	13	13	13	12			
INAS - item da disfagia	rho	-0,371	-0,630*	0,227	0,504	-0,712**	0,780**	-0,662*	0,464	0,686**		
	n	13	13	13	11	13	13	13	12	13		
PSQI	rho	0,677	0,147	0,537	-0,632	0,000	-0,224	-0,107	0,294	-0,175	-0,493	
	n	6	6	6	4	6	6	6	6	6	6	
PHQ-9	rho	-0,016	-0,257	0,367	-0,006	-0,808**	0,798**	-0,369	0,458	0,413	0,475	0,088
	n	12	12	12	10	12	12	12	11	12	12	6

**p<0,01, *p<0,05

A análise de correlações foi realizada para estudar a relação entre os domínios do SWAL-QOL e os instrumentos de avaliação da deglutição e os dados recolhidos pela equipa do projeto EMI/UAc no grupo de portadores da mutação da DMJ sem disfagia (Tabela 9). Em relação aos resultados estatisticamente significativos, é possível verificar correlações forte positivas entre o SWAL-QOL e os domínios duração da alimentação, frequência de sintomas, medo de comer e saúde mental. Verificam-se correlações fortes negativas e estatisticamente significativas entre o EAT-10 e a frequência de sintomas, medo de comer e saúde mental. Tanto o SWAL-QOL, como o EAT-10 apresentam correlações moderadas e estatisticamente significativas nos domínios *Burden*, desejo de comer, seleção de alimentos, comunicação, funcionamento social e fadiga e sono. O EAT-10 ainda apresenta correlação moderada negativa com o domínio duração da alimentação. Com estas correlações estatisticamente significativas, podemos verificar que os portadores da mutação da DMJ e melhor autoavaliação da disfagia (EAT-10), obtiveram melhores resultados em todos os domínios do SWAL-QOL, com exceção do domínio desejo de comer. Ou seja, o desejo que o portador da mutação da DMJ sem disfagia tem em comer não difere com melhor ou pior QV. Correlações moderadas negativas também são verificadas entre o PSQI e os domínios medo de comer, saúde mental, funcionamento social e fadiga e sono, bem como entre o PHQ-9 e os domínios duração da alimentação, frequência de sintomas, saúde mental e fadiga e sono. Então, portadores sem disfagia e com melhor qualidade de sono (PSQI) apresentaram menor medo de comer, menor fadiga, melhor saúde mental, melhor funcionamento social e melhor sono e portadores sem disfagia e com menores sintomas de depressão (PHQ-9) demonstraram menor tempo de duração durante a alimentação, menor frequência de sintomas, menor fadiga, melhor saúde mental e melhor sono.

Tabela 9 – Correlação de *Spearman* entre os instrumentos de avaliação e dados recolhidos com os domínios do SWAL-QOL no grupo de portadores sem disfagia

		<i>Burden</i>	Duração da alimentação	Desejo de comer	Frequência de sintomas	Seleção de alimentos	Comunicação	Medo de comer	Saúde Mental	Funcionamento Social	Fadiga e Sono
SWAL-QOL	rho	0,582**	0,799**	0,165	0,816**	0,577**	0,569**	0,897**	0,861**	0,643**	0,743**
	n	21	21	21	21	21	21	21	21	21	21
EAT-10	rho	-0,507*	-0,667**	0,127	-0,839**	-0,447*	-0,552**	-0,758**	-0,919**	-0,613**	-0,558**
	n	21	21	21	21	21	21	21	21	21	21
FOIS	rho	0,478*	0,459*	-0,242	0,578**	0,379	0,331	0,514*	0,588**	0,478*	0,294
	n	21	21	21	21	21	21	21	21	21	21
SARA	rho	-0,307	-0,454*	-0,018	-0,471*	-0,080	-0,462*	-0,670**	-0,501*	-0,382	-0,675**
	n	20	20	20	20	20	20	20	20	20	20
ADL - item da deglutição	rho	-0,325	-0,526*	-0,179	-0,686**	-0,185	-0,541*	-0,636**	-0,643**	-0,774**	-0,445*
	n	20	20	20	20	20	20	20	20	20	20
INAS - item da disfagia	rho	-0,316	-0,321	-0,364	-0,529*	-0,134	-0,534*	-0,630**	-0,633**	-0,499*	-0,353
	n	21	21	21	21	21	21	21	21	21	21
PSQI	rho	-0,355	-0,411	-0,407	-0,462	-0,057	-0,453	-0,501*	-0,532*	-0,577*	-0,568*
	n	17	17	17	17	17	17	17	17	17	17
PHQ-9	rho	-0,334	-0,502*	-0,152	-0,509*	-0,115	-0,150	-0,376	-0,493*	-0,408	-0,633**
	n	21	21	21	21	21	21	21	21	21	21

**p<0,01, *p<0,05

Na Tabela 10 estão apresentadas as análises das correlações realizadas entre os domínios do SWAL-QOL e os instrumentos de avaliação da deglutição e os dados recolhidos pela equipa do projeto EMI/UAc no grupo de portadores com disfagia. Relativamente aos resultados estatisticamente significativos, verificam-se correlações moderadas a fortes positivas entre o SWAL-QOL e todos os domínios do SWAL-QOL, com exceção dos domínios frequência de sintomas, seleção de alimentos e fadiga e sono. Ou seja, a frequência de sintomas, a seleção de alimentos, a fadiga e o sono não diferem com melhor ou pior QV do portador da mutação da DMJ com disfagia. Também foi possível verificar correlações moderadas a fortes negativas entre o EAT-10 e todos os domínios do SWAL-QOL, com exceção dos domínios duração da alimentação, seleção de alimentos e fadiga e sono e o PHQ-9 e os domínios medo de comer, funcionamento social e fadiga e sono. Então, portadores com melhor autoavaliação da disfagia (EAT-10) apresentaram melhores resultados em todos os domínios do SWAL-QOL, com exceção dos domínios duração da alimentação, seleção de alimentos e fadiga e sono e portadores com menores sintomas de depressão (PHQ-9) demonstraram menor medo em comer, menor fadiga, melhor funcionamento social e melhor qualidade do sono.

Tabela 10 – Correlação de *Spearman* entre os instrumentos de avaliação e dados recolhidos com os domínios do SWAL-QOL no grupo de portadores com disfagia

		<i>Burden</i>	Duração da alimentação	Desejo de comer	Frequência de sintomas	Seleção de alimentos	Comunicação	Medo de comer	Saúde Mental	Funcionamento Social	Fadiga e Sono
SWAL-QOL	rho	0,607*	0,676**	0,605*	0,462	0,299	0,788**	0,722**	0,834**	0,854**	0,479
	n	14	14	14	14	14	14	14	14	14	14
EAT-10	rho	-0,628*	-0,459	-0,607*	-0,579*	0,004	-0,632*	-0,718**	-0,570*	-0,764**	-0,525
	n	14	14	14	14	14	14	14	14	14	14
FOIS	rho	0,377	0,789**	0,333	0,606*	0,125	0,789**	0,552*	0,639*	0,769**	0,072
	n	14	14	14	14	14	14	14	14	14	14
SARA	rho	-0,400	-0,395	-0,328	-0,102	-0,428	-0,789**	-0,598*	-0,538	-0,629*	-0,028
	n	12	12	12	12	12	12	12	12	12	12
ADL - item da deglutição	rho	-0,336	-0,089	-0,206	-0,734**	-0,075	-0,240	-0,334	-0,332	-0,396	-0,478
	n	13	13	13	13	13	13	13	13	13	13
INAS - item da disfagia	rho	-0,286	-0,363	-0,645*	-0,492	-0,181	-0,508	-0,620*	-0,544	-0,642*	-0,524
	n	13	13	13	13	13	13	13	13	13	13
PSQI	rho	-0,076	-0,522	-0,188	-0,273	-0,104	-0,045	-0,177	-0,736	-0,265	-0,125
	n	6	6	6	6	6	6	6	6	6	6
PHQ-9	rho	-0,493	-0,316	-0,563	-0,449	-0,025	-0,544	-0,796**	-0,450	-0,625*	-0,661*
	n	12	12	12	12	12	12	12	12	12	12

**p<0,01, *p<0,05

3.4.3 Correlações comuns entre os grupos de portadores da mutação da DMJ com e sem disfagia

Todas as correlações moderadas a fortes comuns e estatisticamente significativas entre o grupo de portadores sem disfagia e o grupo de portadores com disfagia às viscosidades líquida, néctar e/ou pudim, também são comuns ao grupo total.

Nestes três grupos foi possível verificar que portadores com início da doença mais tardio, apresentam idade mais elevada e menor número de repetições de CAGs no alelo expandido. Portadores da mutação da DMJ com melhor QV relacionada com a deglutição (SWAL-QOL) apresentaram melhor autoavaliação da deglutição (EAT-10), bem como maior capacidade para ingerir alimentos e líquidos por via oral (FOIS), menor gravidade da disfagia (INAS-item da disfagia) e menor gravidade da ataxia (SARA). Portadores com melhor autoavaliação da deglutição (EAT-10) apresentaram maior capacidade para ingerir alimentos e líquidos por via oral (FOIS), menor gravidade da disfagia (INAS-item da disfagia), alterações menos graves da deglutição (ADL-item da deglutição) e menores sintomas de depressão (PHQ-9). Portadores com maior capacidade para ingerir alimentos e líquidos por via oral (FOIS) apresentaram menor gravidade da disfagia (INAS-item da disfagia). Portadores com menor gravidade da disfagia (INAS-item da disfagia) obtiveram alterações menos graves da deglutição (ADL-item da deglutição). Em relação aos domínios do SWAL-QOL foi possível verificar que os portadores da mutação da DMJ com menor fardo em relação à deglutição (*burden*) apresentaram melhor QV relacionada com a deglutição (SWAL-QOL) e melhor autoavaliação da disfagia (EAT-10). Portadores com menor duração durante a alimentação obtiveram melhor QV relacionada com a deglutição (SWAL-QOL) e maior capacidade para ingerir alimentos e líquidos por via oral (FOIS). A menor frequência de sintomas correlacionou-se com melhor autoavaliação da disfagia (EAT-10), maior capacidade para ingerir alimentos e líquidos por via oral (FOIS) e alterações menos graves na deglutição (ADL-item da deglutição). Observou-se ainda que quanto melhor é a comunicação do portador da mutação da DMJ, melhor é a QV relacionada com a deglutição (SWAL-QOL), melhor é a autoavaliação da disfagia (EAT-10) e menor é a gravidade da ataxia (SARA). Menor medo em comer associou-se com melhor QV relacionada com a deglutição (SWAL-QOL), melhor autoavaliação da disfagia (EAT-10), maior capacidade para ingerir alimentos e líquidos por via oral (FOIS), menor gravidade da ataxia (SARA) e menor gravidade da disfagia (INAS-item da disfagia). Portadores com melhor saúde mental apresentaram melhor QV relacionada com a deglutição (SWAL-QOL), melhor autoavaliação da disfagia (EAT-10) e maior capacidade para ingerir alimentos e

líquidos por via oral (FOIS). Verifica-se que quanto melhor é o funcionamento social, melhor é a QV relacionada com a deglutição (SWAL-QOL), melhor é a autoavaliação da disfagia (EAT-10), maior é a capacidade para ingerir alimentos e líquidos por via oral (FOIS) e menor é a gravidade da disfagia (INAS-item da disfagia). Portadores com menor fadiga e melhor sono obtiveram menores sintomas de depressão (PHQ-9).

3.5 EAT-10, INAS–item da disfagia e o ADL–item da deglutição

Dado que o EAT-10, o INAS–item da disfagia e o ADL–item da deglutição podem ser considerados instrumentos/itens de rastreio (Tabela 5, 7 e 9), calculou-se a frequência da disfagia avaliada utilizando estes instrumentos e considerando os portadores da DMJ sem e com disfagia (Tabela 11).

Os dois itens que avaliam a disfagia e a deglutição, e que são frequentemente utilizados na avaliação neurológica em portadores da mutação da DMJ, demonstram uma capacidade de rastreio semelhante ao EAT-10 (Tabela 11). Dos 21 portadores da mutação da DMJ sem disfagia, 38,1 % pontuaram maior ou igual a três no EAT-10, 42,9% pontuaram igual ou maior a um no INAS-item da disfagia, 57,1% pontuaram igual ou maior a um no ADL-item da deglutição. No grupo de portadores da mutação da DMJ com disfagia, todos pontuaram maior do que três no EAT-10 e 78,6% pontuaram igual ou maior a um no INAS-item da disfagia e 92,8% pontuaram igual ou maior a um no ADL-item da deglutição.

Tabela 11 – Dados da escala INAS, ADL e EAT-10 nos grupos de portadores com e sem disfagia.

		Portadores da DMJ sem disfagia	Portadores da DMJ com disfagia
INAS – item da disfagia			
0 = não tem	n	12	3
	%	57,1%	21,4%
1 = ligeira (<1 x/semana)	n	6	4
	%	28,6%	28,6%
2 = moderada (≥ 1 x/ semana)	n	2	4
	%	9,5%	28,6%
3 = severa (≥ 1 x/dia)	n	1	2
	%	4,8%	14,3%
Omissos	n	-	1
	%	-	7,1%
ADL – item da deglutição			
0 – Normal	n	9	1
	%	42,9%	7,1%
1 – Raramente se engasga (menos do que uma vez por mês)	n	9	5
	%	42,9%	35,7%
2 – Engasga-se frequentemente (menos do que uma por semana, mais do que uma vez por mês)	n	2	5
	%	9,5%	35,7%
3 – Necessita de alimentos triturados ou engasga-se várias vezes por semana ou evita certos alimentos	n	-	2
	%	-	14,3%
Omissos	n	1	1
	%	4,8%	7,1%
EAT-10			
0 – Sem dificuldade em deglutir com eficácia e segurança	n	9	-
	%	42,9%	-
1 – Sem dificuldade em deglutir com eficácia e segurança	n	4	-
	%	19,0%	-
2 – Sem dificuldade em deglutir com eficácia e segurança	n	-	-
	%	-	-
3 – Possível dificuldade em deglutir com eficácia e segurança	n	1	2
	%	4,8%	14,3%
≥ 4 – Possível dificuldade em deglutir com eficácia e segurança	n	7	12
	%	33,3%	85,7%

IV. Discussão

No presente grupo, a frequência da disfagia foi menor (40%) do que a observada em estudos anteriores, os quais apresentaram valores entre os 62,5% e os 91% (Jardim *et al.*, 2001; Russo *et al.*, 2015; Schöls *et al.*, 1997; Yang *et al.*, 2020). No entanto, nenhum dos estudos publicados anteriormente utiliza os mesmos instrumentos de identificação da disfagia, o que dificulta a comparação direta dos resultados; com efeito, a classificação da disfagia em três deste quatro estudos foi realizada apenas através de entrevista clínica (Jardim *et al.*, 2001; Schöls *et al.*, 1997; Yang *et al.*, 2020). Por exemplo, Yang e colaboradores reportaram uma frequência da disfagia em doentes DMJ de 62,5% (n=91), analisando o INAS-item da deglutição. Considerando os dados recolhidos do INAS-item da deglutição na coorte açoriana, a frequência da disfagia foi de 73,4% (n=33). Russo e colaboradores confirmaram a presença de disfagia em 91% de portadores da mutação da DMJ (n=34), utilizando a VFSS pela escala *Dysphagia Outcome and Severity Scale* (DOSS) (Russo *et al.*, 2015); contrariamente ao presente estudo, estes autores testaram várias consistências, incluindo o sólido (50% sólido e 50% bário), o qual foi aspirado. Adicionalmente, a coorte estudada por Russo e colaboradores apresentou uma gravidade da ataxia (SARA; mediana: 15,75 [min-máx: 1,5 – 39]) mais elevada do que a coorte açoriana (SARA; mediana=10 [min-máx: 0 – 31]). Doentes com uma ataxia mais grave, bem como a diferente forma de classificação da disfagia (VFSS ou INAS-item da deglutição) e o uso de sólidos na avaliação da deglutição podem justificar a grande diferença de frequência da disfagia entre o presente estudo (40%) e os anteriormente publicados.

A avaliação da disfagia no estado pré-clínico foi apenas reportada num estudo. Contudo, o tamanho amostral dos pré-atáxicos não é mencionado e a análise não foi feita considerando especificamente este grupo (Russo *et al.*, 2015). No entanto, a disfagia já foi observada em pré-atáxicos na SCA2 (Vogel *et al.*, 2020). Através do *Clinical Assessment of Dysphagia in Neurodegeneration* (CADN), 56,3% dos pré-atáxicos com SCA2 (n=16) apresentaram sinais moderados de disfagia na anamneses e no consumo de água, puré e bolachas, dois de 15 pré-atáxicos (13,3%) apresentaram sinais moderados de disfagia e seis de 15 pré-atáxicos (40%) apresentaram alterações na deglutição de sólidos (Vogel *et al.*, 2020). Mais uma vez, a utilização de diferentes questionários de avaliação da disfagia pode condicionar a comparação dos resultados. No entanto, não se afasta a hipótese de que os pré-atáxicos na DMJ possam apresentar alterações na deglutição de sólidos, uma vez que esta consistência não foi avaliada no presente estudo.

Foi possível verificar diferenças estatisticamente significativas da QV relacionada com a deglutição entre portadores da mutação da DMJ sem disfagia (mediana: 88,16 [IIQ: 71,99 – 93,65]) e com disfagia (mediana: 56,77 [IIQ: 52,47 – 83,16]), sendo que a QV foi pior nos portadores da mutação da DMJ com disfagia. Esta diferença também foi verificada num estudo com ataxias progressivas (incluindo a DMJ), sendo que a QV relacionada com a deglutição, avaliada através do SWAL-QOL também foi pior no grupo de pessoas com ataxia progressiva e com disfagia (n=20) comparativamente ao grupo sem disfagia de pessoas com ataxia progressiva e pessoas saudáveis (n=97) (Rönnefarth *et al.*, 2020). À semelhança do estudo de Rönnefarth *et al.* (2020), em todos os domínios do SWAL-QOL, os participantes da coorte açoriana apresentaram menor pontuação no grupo com disfagia do que no grupo sem disfagia. Os domínios seleção de alimentos e fadiga e sono não apresentaram diferenças estatisticamente significativas entre os referidos grupos da coorte açoriana. Isto pode significar que a fadiga e o sono não influenciam a deglutição de um portador da mutação da DMJ e que não há diferenças no tipo de alimentação entre portadores da mutação da DMJ com e sem disfagia. O mesmo resultado sobre o sono foi verificado no estudo de Rönnefarth *et al.* (2020). De notar, todavia, que a não modificação dos alimentos (líquidos e sólidos) em pessoas com disfagia, como a consistência, a forma e o tamanho dos alimentos, está associado ao maior risco de asfíxia (Cichero *et al.*, 2016; IDDSI, 2019).

No presente estudo, foram ainda verificadas correlações estatisticamente significativas entre os instrumentos de avaliação, as variáveis clínicas, as variáveis sociodemográficas e outros questionários relacionados com a saúde. Algumas destas correlações vão ao encontro de resultados de outros estudos, como o de Russo *et al.* (2015) e de Yang *et al.* (2020), em que o aumento da ocorrência da disfagia esteve associado ao aumento da gravidade da ataxia (SARA). Contudo, nem todos os estudos anteriores observaram correlação da disfagia com o número de repetições CAGs (Isono *et al.*, 2013, 2015; Russo *et al.*, 2015), com a duração da doença (Isono *et al.*, 2015; Russo *et al.*, 2015), com a gravidade da ataxia (Isono *et al.*, 2013) e com a idade cronológica (Russo *et al.*, 2015), como observada na coorte açoriana. A diferenças nestas correlações poderão ser justificadas pela forma de avaliação da deglutição, uma vez que três estudos utilizaram a VFSS para classificar a disfagia, pelo tamanho amostral mais baixo (n= 6 e 7, respetivamente) em dois dos estudos (Isono *et al.*, 2013, 2015) e pela diferença do instrumento usado para a categorização da gravidade da ataxia, em que Isono *et al.* (2013) utilizou a *Disability Status Scale* em vez da SARA.

Outras correlações estatisticamente significativas, quer no grupo de portadores sem disfagia, quer no grupo de portadores com disfagia, foram encontradas entre o INAS-item da disfagia, o SWAL-QOL, o EAT-10 e a FOIS, entre o ADL-item da deglutição e o EAT-10 e entre o INAS-item da disfagia e o ADL-item da deglutição. Estas correlações indicam que quanto maior for a pontuação do ADL-item da deglutição e do INAS-item da disfagia, pior é a autoavaliação da deglutição pelo EAT-10, sendo este indicativo de dificuldade em deglutir de forma eficaz e segura. Uma vez que o presente estudo é o primeiro a realizar a correlação entres os instrumentos/itens de rastreio EAT-10, INAS-item da disfagia e ADL-item da deglutição, será pertinente estudar estas correlações em outras coortes de portadores da mutação da DMJ. Assim, será possível confirmar o valor de corte que pode ser indicativo de alterações da deglutição num portador, nos referidos instrumentos/itens de rastreio da deglutição.

O presente estudo apresentou algumas limitações como o número reduzido da amostra e a classificação da disfagia ter sido realizada através de instrumentos de rastreio da deglutição, sem ter incluído a consistência sólida. Para uma avaliação da deglutição mais precisa e rigorosa, e posteriormente uma melhor classificação de pessoas com e sem disfagia, uma avaliação clínica da deglutição, complementada por uma avaliação instrumental da deglutição, deverá ser incluída em futuros estudos.

V. Conclusão

Globalmente os resultados deste estudo evidenciam que o SWAL-QOL demonstrou que a disfagia tem impacto negativo na QV relacionada com a deglutição dos portadores da mutação da DMJ, confirmando-se a necessidade do acompanhamento destas pessoas por profissionais especializados.

Sendo o INAS-item da disfagia e o ADL-item da deglutição utilizados frequentemente na DMJ (inclusive pela equipa ESMI/UAc), sugere-se que os portadores da mutação da DMJ sejam referenciados para uma avaliação da deglutição sempre que estes obtiverem pontuação igual ou maior a um nos referidos itens, bem como quando obtiverem pontuação igual ou maior a três no EAT-10 em outros contextos, como em consulta médica.

Não há instrumentos de avaliação da deglutição na DMJ validados para o português europeu. Contudo, recomenda-se que este tipo de avaliação, bem como próximos estudos realizados sobre a deglutição em portadores da mutação da DMJ, sejam incluídas as consistências líquidas, semissólidas e sólidas.

Referências Bibliográficas

- Antunes, E. B., Vieira, D., & Dinis-Ribeiro, M. (2015). Linguistic and cultural adaptation into European Portuguese of swal-qol and swal-care outcomes tool for adults with oropharyngeal dysphagia. *Arquivos de Medicina*, 29(1), 6–10. http://www.scielo.mec.pt/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0871-34132015000100002&lang=pt%0Ahttp://www.scielo.mec.pt/pdf/am/v29n1/v29n1a02.pdf
- Araújo, M. A. De, Raposo, M., Kazachkova, N., Vasconcelos, J., Kay, T., & Lima, M. (2016). Trends in the Epidemiology of Spinocerebellar Ataxia Type 3 / Machado-Joseph Disease in the Azores Islands , Portugal. *JSM Brain Sci*, 1(1), 1001. doi: 10.1001/archneur.55.10.1341
- Baijens, L. W., Clavé, P., Cras, P., Ekberg, O., Forster, A., Kolb, G. F., Leners, J.-C., Masiero, S., Mateos-Nozal, J., Ortega, O., Smithard, D. G., Speyer, R., & Walshe, M. (2016). European Society for Swallowing Disorders - European Union Geriatric Medicine Society white paper: oropharyngeal dysphagia as a geriatric syndrome. *Clinical Interventions in Aging*, 11, 1403–1428. <https://doi.org/10.2147/CIA.S107750>
- Belafsky, P. C., Mouadeb, D. A., Rees, C. J., Pryor, J. C., Postman, G. N., Allen, J., & Leonard, R. J. (2008). Validity and Reliability of the Eating Assessment Tool (EAT-10). *Ann Otol Rhinol Laryngol*, 117(12), 1919–1924. <https://doi.org/10.1007/s00405-019-05429-1>
- Bettencourt, C., & Lima, M. (2011). Machado-Joseph disease: From first descriptions to new perspectives. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 6(1), 1–12. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-6-35>
- Buysse, D. J., Reynolds, C. F., Monk, T. H., Berman, S. R., & Kupfer, D. J. (1989). The Pittsburgh Sleep Quality Index: a new instrument for psychiatric practice and research. *Psychiatry Res.*, 28, 193–2013
- Cancel, G., Abbas, N., Stevanin, G., Durr, A., Chneiweiss, H., Neri, C., Duyckaerts, C., Penet, C., Cann, H. M., Agid, Y., & Brice, A. (1995). Marked phenotypic heterogeneity associated with expansion of a CAG repeat sequence at the spinocerebellar ataxia 3/Machado-Joseph disease locus. *American Journal of Human Genetics*, 57(4), 809–816
- Cichero, J. A. Y., Lam, P., Steele, C. M., Hanson, B., Chen, J., Dantas, R. O., Duivestijn, J.,

- Kayashita, J., Lecko, C., Murray, J., Pillay, M., Riquelme, L., & Stanschus, S. (2016). Development of International Terminology and Definitions for Texture-Modified Foods and Thickened Fluids Used in Dysphagia Management: The IDDSI Framework. *Dysphagia*, *32*(2), 293–314. <https://doi.org/10.1007/s00455-016-9758-y>
- Clavé, P., Arreola, V., Romea, M., Medina, L., Palomera, E., & Serra-Prat, M. (2008). Accuracy of the volume-viscosity swallow test for clinical screening of oropharyngeal dysphagia and aspiration. *Clinical Nutrition*, *27*(6), 806–815. <https://doi.org/10.1016/j.clnu.2008.06.011>
- Corrêa, S. M. A., Felix, V. N., Gurgel, G. L., Sallum, R. A. A., & Cecconello, I. (2010). Clinical evaluation of oropharyngeal dysphagia in machado-joseph disease. *Arquivos de Gastroenterologia*, *47*(4), 334–338. <https://doi.org/10.1590/s0004-28032010000400003>
- Coutinho, P. (1992). Doença de Machado-Joseph: Tentativa de Definição. *Porto: Universidade Do Porto*, 247.
- Coutinho, P., & Andrade, C. (1978). Autosomal dominant system degeneration in Portuguese families of the Azores Islands. *Neurology*, *28*(7), 703 LP – 703. <http://n.neurology.org/content/28/7/703.abstract>
- Coutinho, P., Ruano, L., Loureiro, J. L., Cruz, V. T., Barros, J., Tuna, A., Barbot, C., Guimarães, J., Alonso, I., Silveira, I., Sequeiros, J., Neves, J. M., Serrano, P., & Silva, M. C. (2013). Hereditary ataxia and spastic paraplegia in Portugal: A population-based prevalence study. *JAMA Neurology*, *70*(6), 746–755. <https://doi.org/10.1001/jamaneurol.2013.1707>
- Crary, M. A., Carnaby Mann, G. D., & Groher, M. E. (2005). Initial psychometric assessment of a functional oral intake scale for dysphagia in stroke patients. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, *86*(8), 1516–1520. <https://doi.org/10.1016/j.apmr.2004.11.049>
- Diaféria, G., Bommarito, S., Neto, P. B., Park, S. W., Padovani, M., Haddad, F., Haddad, L., Voos, M. C., Chien, H. F., Pedroso, J. L., & Barsottini, O. (2022). Effect of speech therapy on quality of life in patients with spinocerebellar ataxia type 3. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, *80*(10), 1017–1025. <https://doi.org/10.1055/s-0042-1755203>
- Diallo, A., Jacobi, H., Cook, A., Giunti, P., Parkinson, M. H., Labrum, R., Durr, A., Brice,

- A., Charles, P., Marelli, C., Mariotti, C., Nanetti, L., Panzeri, M., Castaldo, A., & Rakowicz, M. (2019). *Prediction of Survival With Long-Term Disease Progression in Most Common Spinocerebellar Ataxia Methods Standard Protocol Approvals , Registration , May, 1–9*. <https://doi.org/10.1002/mds.27739>
- Dias, C. (2015). *Functional Oral Intake Scale (FOIS): contributo para a validação cultural e linguística para o português Europeu*. 96. [https://comum.rcaap.pt/bitstream/10400.26/9603/1/Claudia Dias.pdf](https://comum.rcaap.pt/bitstream/10400.26/9603/1/Claudia%20Dias.pdf)
- Dziewas, R., Beck, A. M., Clave, P., Hamdy, S., Heppner, H. J., Langmore, S. E., Leischker, A., Martino, R., Pluschinski, P., Roesler, A., Shaker, R., Warnecke, T., Sieber, C. C., Volkert, D., & Wirth, R. (2017). Recognizing the Importance of Dysphagia: Stumbling Blocks and Stepping Stones in the Twenty-First Century. *Dysphagia*, 32(1), 78–82. <https://doi.org/10.1007/s00455-016-9746-2>
- Freitas, S., Simões, M. R., Alves, L., & Santana, I. (2011). Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology Montreal Cognitive Assessment (MoCA): Normative study for the Portuguese population Montreal Cognitive Assessment (MoCA): Normative study for the Portuguese population. *Journal of Clinical and Experimental Neuropsychology*, November, 37–41.
- Gan, S., Ni, W., Dong, Y., Wang, N., & Wu, Z. (2015). *Population Genetics and New Insight into Range of CAG Repeats of Spinocerebellar Ataxia Type 3 in the Han Chinese Population*. 3, 1–12. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0134405>
- Garcia, B. C. M., Germiniani, F. M. B., Marques, P., Sequeiros, J., & Teive, H. A. G. (2017). Paula coutinho’s outstanding contribution to the definition of Machado-Joseph disease. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 75(10), 748–750. <https://doi.org/10.1590/0004-282x20170127>
- Groher, M. E., & Crary, M. A. (2016). Dysphagia: Clinical Management in Adults and Children. In *Dysphagia: Clinical Management in Adults and Children*. <https://doi.org/10.1016/C2012-0-06096-6>
- Hengel, H., Martus, P., Faber, J., Garcia-moreno, H., Solanky, N., Giunti, P., Klockgether, T., Reetz, K., Warrenburg, B. P. Van De, Almeida, L. P., & Al, E. (2022). *Characterization of Lifestyle in Spinocerebellar Ataxia Type 3 and Association with Disease Severity*. 37(2), 405–410. <https://doi.org/10.1002/mds.28844>

- Hübener-Schmid, J., Kuhlbrodt, K., Peladan, J., Faber, J., Santana, M. M., Hengel, H., Jacobi, H., Reetz, K., Garcia-Moreno, H., Raposo, M., van Gaalen, J., Infante, J., Steiner, K. M., de Vries, J., Verbeek, M. M., Giunti, P., Pereira de Almeida, L., Lima, M., van de Warrenburg, B., ... Riess, O. (2021). Polyglutamine-Expanded Ataxin-3: A Target Engagement Marker for Spinocerebellar Ataxia Type 3 in Peripheral Blood. *Movement Disorders*, 36(11), 2675–2681. <https://doi.org/10.1002/mds.28749>
- IDDSI. (2019). Diagrama IDDSI Metodologia de Teste. *International Dysphagia Diet Standardisation Initiative (IDDSI)*, 14. https://idssi.org/IDDSI/media/images/Translations/IDDS_Testing_Methods_V2_Portuguese_Portugal_Final_Dec_2020.pdf
- Isono, C., Hirano, M., Sakamoto, H., Ueno, S., Kusunoki, S., & Nakamura, Y. (2013). Differences in dysphagia between spinocerebellar ataxia type 3 and type 6. *Dysphagia*, 28(3), 413–418. <https://doi.org/10.1007/s00455-013-9450-4>
- Isono, C., Hirano, M., Sakamoto, H., Ueno, S., Kusunoki, S., & Nakamura, Y. (2015). Differential progression of dysphagia in heredity and sporadic ataxias involving multiple systems. *European Neurology*, 74(5–6), 237–242. <https://doi.org/10.1159/000442252>
- Jacobi, H., Rakowicz, M., Rola, R., Fancellu, R., Mariotti, C., Charles, P., Dürr, A., Küper, M., Timmann, D., Linnemann, C., Schöls, L., Kaut, O., Schaub, C., Filla, A., Baliko, L., Melegh, B., Kang, J. S., Giunti, P., Van De Warrenburg, B. P. C., ... Klockgether, T. (2013). Inventory of non-ataxia signs (INAS): Validation of a new clinical assessment instrument. *Cerebellum*, 12(3), 418–428. <https://doi.org/10.1007/s12311-012-0421-3>
- Jardim, L. B., Pereira, M. L., Silveira, I., Ferro, A., Sequeiros, J., & Giugliani, R. (2001). Neurologic Findings in Machado-Joseph Disease. *Archives of Neurology*, 58(6), 899. <https://doi.org/10.1001/archneur.58.6.899>
- Kieling, C., Pr, P., Ml, S., & Survival, J. L. B. (2007). *Survival estimates for patients with Machado – Joseph disease (SCA3)*. 543–545. <https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2007.00910.x>
- Koeppen, A. H. (2018). The neuropathology of spinocerebellar ataxia type 3/machado-joseph disease. *Advances in Experimental Medicine and Biology*, 1049, 233–241. https://doi.org/10.1007/978-3-319-71779-1_11

- Kroenke, K., Spitzer, R. L., & Williams, J. B. W. (2001). The PHQ-9: Validity of a brief depression severity measure. *Journal of General Internal Medicine*, *16*(9), 606–613. <https://doi.org/10.1046/j.1525-1497.2001.016009606.x>
- Leal, A.P., Marques, A., Mota, J., Nascimento, D. & Silva, M. (2023) Avaliação em Deglutição. In D.C. Alves, P. Correia, S. Cruz, J. Fonseca, S. Ibrahim, I. Lopes, M. Lousada, P. Oliveira & C. Pinto (Eds.), *Compendium de Terapia da Fala – Avaliar e Intervir com Evidência* (pp. 359-430). Sociedade Portuguesa de Terapia da Fala
- Leopold, N. A., & Kagel, M. C. (1997). *Disfagia IngestãO Ou DeglutiçãO*. 206, 1–5. [papers2://publication/uuid/2B5CADA9-2F8C-4F58-8550-674174033B8F](https://doi.org/10.1001/archneur.55.10.1341)
- Lima, M., Coutinho, P., Abade, A., Vasconcelos, J., & Mayer, F. M. (1998). Causes of Death in Machado-Joseph Disease. *Arch Neurol*, *55*, 1341–1344. doi: 10.1001/archneur.55.10.1341
- Lima, M., Raposo, M., Ferreira, A., Rosa, A., Melo, V., Pav, S., Medeiros, F., Gonzalez, C., Pires, P., Lopes, P., Valverde, D., Gonzalez, J., & Kay, T. (2023). *The Homogeneous Azorean Machado-Joseph Disease Cohort: Characterization and Contributions to Advances in Research*. 1–16.
- Maas, R. P. P. W. M., Van Gaalen, J., Klockgether, T., & Van De Warrenburg, B. P. C. (2015). The preclinical stage of spinocerebellar ataxias. *Neurology*, *85*(1), 96–103. <https://doi.org/10.1212/WNL.0000000000001711>
- Marques, T. dos S., Furia, C. L. B., & Lira, J. O. (2020). Atuação fonoaudiológica na doença de Machado-Joseph : relato de caso Effect of speech-language therapy in Machado-Joseph disease : case report. *Audiol Commun Res*, *25*(4), 1–8. doi: 10.1590/2317-6431-2019-2264
- Maruyama, H., Nakamura, S., Matsuyama, Z., Sakai, T., Doyu, M., Sobue, G., Seto, M., Tsujihata, M., Oh-i, T., Nishio, T., Sunohara, N., Takahashi, R., Hayashi, M., Nishino, I., Ohtake, T., Oda, T., Nishimura, M., Saida, T., Matsumoto, H., ... Kawakami, H. (1995). Molecular features of the CAG repeats and clinical manifestation of machado-joseph disease. *Human Molecular Genetics*, *4*(5), 807–812. <https://doi.org/10.1093/hmg/4.5.807>
- Matilla-Dueñas, A. (2012). The ever expanding spinocerebellar ataxias. Editorial. *Cerebellum*, *11*(4), 821–827. <https://doi.org/10.1007/s12311-012-0376-4>

- Matos, M. da A., Bouça, C., Batista, J., Mestre, S., & Dias, T. (2015). Portuguese Version of the V-VST: Content Validation. *5th European Society of Swallowing Disorders (ESSD) Congress*.
- Matsuo, K., & Palmer, J. B. (2008). Anatomy and Physiology of Feeding and Swallowing: Normal and Abnormal. *Physical Medicine and Rehabilitation Clinics of North America*, *19*(4), 691–707. <https://doi.org/10.1016/j.pmr.2008.06.001>
- Matsuo, K., & Palmer, J. B. (2009). Coordination of mastication, swallowing and breathing. *Japanese Dental Science Review*, *45*(1), 31–40. <https://doi.org/10.1016/j.jdsr.2009.03.004>
- Matsuo, R. (2000). Role of Saliva in the Maintenance of Taste Sensivity. *Critical Reviews in Oral Biology & Medicine*, *11*(2), 216–229. <https://doi.org/10.1177/10454411000110020501>
- McFarland, D. (2016). *Netter's Atlas of Anatomy for Speech, Swallowing, and Hearing* (2^a ed.). Elsevier
- McHorney, C. A., Robbins, J. A., Lomax, K., Rosenbek, J. C., Chignell, K., Kramer, A. E., & Bricker, D. E. (2002). The SWAL-QOL and SWAL-CARE outcomes tool for oropharyngeal dysphagia in adults: III. Documentation of reliability and validity. *Dysphagia*, *17*(2), 97–114. <https://doi.org/10.1007/s00455-001-0109-1>
- Miller, A. J. (2008). The neurobiology of swallowing and dysphagia. *Developmental Disabilities Research Reviews*, *14*(2), 77–86. <https://doi.org/10.1002/ddrr.12>
- Moreira, S. (2012). *Tradução e validação da EAT-10 e da FOIS para o Português*. 66. https://ria.ua.pt/bitstream/10773/9728/1/tese_sonia_moreira.pdf
- Murry, T., Carrau, R. L., & Chan, K. (2022). *Clinical Management of Swallowing Disorders* (P. Publishing (ed.); 5^a ed.).
- Nakano, K. K., Dawson, D. M., & Spence, A. (1972). Machado disease. *Neurology*, *22*(1), 49 LP – 49. <http://n.neurology.org/content/22/1/49.abstract>
- Nogueira, D. S., Ferreira, P. L., Reis, E. A., & Lopes, I. S. (2015). Measuring Outcomes for Dysphagia: Validity and Reliability of the European Portuguese Eating Assessment Tool (P-EAT-10). *Dysphagia*, *30*(5), 511–520. <https://doi.org/10.1007/s00455-015-9630-5>

- Ortega, O., Martín, A., & Clavé, P. (2017). Diagnosis and Management of Oropharyngeal Dysphagia Among Older Persons, State of the Art. *Journal of the American Medical Directors Association, 18*(7), 576–582. <https://doi.org/10.1016/j.jamda.2017.02.015>
- Queirós, A., Moreira, S., Silva, A., Costa, R., & Lains, J. (2013). Contributo para a Adaptação e Validação da Eat Assessment Tool (EAT-10) e da Functional Oral Intake Scale (FOIS). *Revista Da Sociedade Portuguesa de Medicina Física e de Reabilitação, 24*(2), 25–30. <http://spmfrjournal.org/index.php/spmfr/article/view/108>
- Rajati, F., Ahmadi, N., Naghibzadeh, Z. A. sadat, & Kazeminia, M. (2022). The global prevalence of oropharyngeal dysphagia in different populations: a systematic review and meta-analysis. *Journal of Translational Medicine, 20*(1). <https://doi.org/10.1186/s12967-022-03380-0>
- Raposo, M., Ramos, A., Bettencourt, C., & Lima, M. (2015). Replicating studies of genetic modifiers in spinocerebellar ataxia type 3: can homogeneous cohorts aid? *Brain, 138*(Table 1), e398. <https://doi.org/10.1093/brain/awv206>
- Rolfs, A., Koeppen, A. H., Bauer, I., Bauer, P., Buhlmann, S., Topka, H., Schöls, L., & Riess, O. (2003). Clinical features and neuropathology of autosomal dominant spinocerebellar ataxia (SCA17). *Annals of Neurology, 54*(3), 367–375. <https://doi.org/10.1002/ana.10676>
- Rönnefarth, M., Hanisch, N., Brandt, A. U., Mähler, A., Endres, M., Paul, F., & Doss, S. (2020). Dysphagia Affecting Quality of Life in Cerebellar Ataxia—a Large Survey. *Cerebellum, 19*(3), 437–445. <https://doi.org/10.1007/s12311-020-01122-w>
- Ruano, L., Melo, C., Silva, M. C., & Coutinho, P. (2014). The Global Epidemiology of Hereditary Ataxia and Spastic Paraplegia : A Systematic Review of Prevalence Studies. *Neuroepidemiology, 42*, 174-183. <https://doi.org/10.1159/000358801>
- Rüb, U., Brunt, E. R., Petrasch-Parwez, E., Schöls, L., Theegarten, D., Auburger, G., Seidel, K., Schultz, C., Gierga, K., Paulson, H., Van Broeckhoven, C., Deller, T., & De Vos, R. A. I. (2006). Degeneration of ingestion-related brainstem nuclei in spinocerebellar ataxia type 2, 3, 6 and 7. *Neuropathology and Applied Neurobiology, 32*(6), 635–649. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2990.2006.00772.x>
- Rüb, U., Schöls, L., Paulson, H., Auburger, G., Kermer, P., Jen, J. C., Seidel, K., Korf, H. W., & Deller, T. (2013). Clinical features, neurogenetics and neuropathology of the

- polyglutamine spinocerebellar ataxias type 1, 2, 3, 6 and 7. *Progress in Neurobiology*, 104, 38–66. <https://doi.org/10.1016/j.pneurobio.2013.01.001>
- Russo, A. D. (2012). *Validação do questionário SWAL-QOL na doença de Machado-Joseph*. Universidade Federal Do Rio Grande Do Sul., 0–54.
- Russo, A. D., Reckziegel, E. R., Krum-Santos, A. C., Augustin, M. C., Scheeren, B., Freitas, C. D., Torman, V. L., Saraiva-Pereira, M. L., Saute, J. A., & Jardim, L. B. (2015). Clinical Scales Predict Significant Videofluoroscopic Dysphagia in Machado Joseph Disease Patients. *Movement Disorders Clinical Practice*, 2(3), 260–266. <https://doi.org/10.1002/mdc3.12173>
- Schmitz-Hübsch, T., Du Montcel, S. T., Baliko, L., Berciano, J., Boesch, S., Depondt, C., Giunti, P., Globas, C., Infante, J., & Kang. (2006). Scale for the Assessment and Rating of Ataxia: Development of a new clinical scale. *Neurology*, 66, 1717–1720. <https://doi.org/10.48095/ccrhfl2022203>
- Schober, P., Boer, C., & Schwarte, L. A. (2018). Correlation coefficients: Appropriate use and interpretation. *Anesthesia and Analgesia*, 126(5), 1763–1768. <https://doi.org/10.1213/ANE.0000000000002864>
- Schöls, L., Bauer, P., Schmidt, T., Schulte, T., & Riess, O. (2004). Autosomal dominant cerebellar ataxias: clinical features, genetics, and pathogenesis. *The Lancet Neurology*, 3(2), 8. <https://doi.org/10.4324/9780429456916-3>
- Schöls, L., Gispert, S., Vorgerd, M., Menezes Vieira-Saecker, A. M., Blanke, P., Auburger, G., Amoiridis, G., Meves, S., Epplen, J. T., Przuntek, H., Pulst, S. M., & Riess, O. (1997). Spinocerebellar ataxia type 2: Genotype and phenotype in German kindreds. *Archives of Neurology*, 54(9), 1073–1080. <https://doi.org/10.1001/archneur.1997.00550210011007>
- Silva, B. F. da, Finard, S. A., & Olchik, M. R. (2016). Qualidade de vida em pacientes com doença de Machado-Joseph sob acompanhamento fonoaudiológico para disfagia. *Revista CEFAC*, 18(4), 992–1000. <https://doi.org/10.1590/1982-0216201618418515>
- SPTF. (2020). *Dicionário Terminológico de Terapia da Fala* (1ª edição). Papa-Letras.
- Subramony, S. H., May, W., Lynch, D., Gomez, C., Fischbeck, K., Hallett, M., Taylor, P., Wilson, R., & Ashizawa, T. (2005). Measuring Friedreich ataxia: Interrater reliability of a neurologic rating scale. *Neurology*, 64(7), 1261–1262.

<https://doi.org/10.1212/01.WNL.0000156802.15466.79>

- Takahashi, H., Ishikawa, K., Tsutsumi, T., Fujigasaki, H., Kawata, A., Okiyama, R., Fujita, T., Yoshizawa, K., Yamaguchi, S., Tomiyasu, H., Yoshii, F., Mitani, K., Shimizu, N., Yamazaki, M., Miyamoto, T., Orimo, T., Shoji, S., Kitamura, K., & Mizusawa, H. (2004). A clinical and genetic study in a large cohort of patients with spinocerebellar ataxia type 6. *Journal of Human Genetics*, *49*(5), 256–264. <https://doi.org/10.1007/s10038-004-0142-7>
- Takiyama, Y., Nishizawa, M., Tanaka, H., Kawashia, S., Sakamoto, H., Karabu, Y., Shimazaki, H., Soutome, M., Endo, K., Ohta, S., Kagawa, Y., Kanazawa, I., Mizuno, Y., Yoshida, M., Yuasa, T., Horikawa, Y., Oyanagi, K., Nagai, H., Kondo, T., ... Tsuji, S. (1993). The gene for Machado-Joseph disease maps to human chromosome 14q. *Nature Genetics*, *4*, 300–304.
- Vale, J., Bugalho, P., Silveira, I., Sequeiros, J., Guimarães, J., & Coutinho, P. (2010). Autosomal dominant cerebellar ataxia: Frequency analysis and clinical characterization of 45 families from Portugal. *European Journal of Neurology*, *17*(1), 124–128. <https://doi.org/10.1111/j.1468-1331.2009.02757.x>
- Vogel, A. P., Magee, M., Torres-Vega, R., Medrano-Montero, J., Cyngler, M. P., Kruse, M., Rojas, S., Cubillos, S. C., Canento, T., Maldonado, F., Vazquez-Mojena, Y., Ilg, W., Rodríguez-Labrada, R., Velázquez-Pérez, L., & Synofzik, M. (2020). Features of speech and swallowing dysfunction in pre-ataxic spinocerebellar ataxia type 2. *Neurology*, *95*(2), E194–E205. <https://doi.org/10.1212/WNL.00000000000009776>
- Wolf, A. E. (2008). *Aspectos clínicos da deglutição, da fonoarticulação e suas correlações Genéticas na doença de Machado Joseph*. Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP). <https://doi.org/10.47749/T/UNICAMP.2008.431255>
- Yang, C. Y., Lai, R. Y., Amokrane, N., Lin, C. Y., Figueroa, K. P., Pulst, S. M., Perlman, S., Wilmot, G., Gomez, C. M., Schmahmann, J. D., Paulson, H., Shakkottai, V. G., Rosenthal, L. S., Ying, S. H., Zesiewicz, T., Bushara, K., Geschwind, M., Xia, G., Subramony, S. H., ... Kuo, S. H. (2020). Dysphagia in spinocerebellar ataxias type 1, 2, 3 and 6. *Journal of the Neurological Sciences*, *415*, 116878. <https://doi.org/10.1016/j.jns.2020.116878>

ANEXOS

Anexo 1. *Swallowing Quality-of-Life Questionnaire (SWAL-QOL)* versão portuguesa

SWAL-QOL-PT

Avaliação da Qualidade de Vida nas Perturbações de Deglutição

Versão portuguesa do original SWAL-QOL Survey de Colleen A. McHorney, PhD, JoAnne Robbins, PhD, Kevin Lomax, MHA, John C. Rosenbek, PhD, Kimberly Chignell, MS, Amy E. Kramer, MS, & D. Earl Bricker, MS (2002)

Adaptado por Eva Bolle Antunes, SLP e Daniela Vieira, SLP (2009)

Instruções de Preenchimento

O presente questionário foi construído para avaliar de que modo o seu problema em engolir tem afectado a sua qualidade de vida no dia-a-dia.

Por favor, leia com atenção cada pergunta e assinale, com um círculo, a resposta que melhor se adequa ao seu caso. Responda a todas as perguntas mesmo que algumas afirmações lhe pareçam iguais pois todas elas são diferentes.

Aqui está um exemplo das perguntas que irá encontrar neste questionário:

1. No último mês, com que frequência sentiu o seguinte sintoma físico?

	Sempre	Muitas vezes	Algumas vezes	Poucas vezes	Nunca
Sentir-me fraco	1	2	3	4	5

No caso de se enganar, deve proceder do seguinte modo:

1. No último mês, com que frequência sentiu o seguinte sintoma físico?

	Sempre	Muitas vezes	Algumas vezes	Poucas vezes	Nunca
Sentir-me fraco	1	2	3	4	5

Nota Importante:

Sabemos que pode ter vários problemas físicos. Por vezes, torna-se difícil separá-los das dificuldades em engolir, mas esperamos que se consiga concentrar **apenas** no seu **problema em engolir**. Obrigado pelo seu esforço em completar este questionário.

Adaptado por Eva Bolle Antunes e Daniela Vieira (2009)

SWAL-QOL-PT

1. Apresentam-se, de seguida, afirmações que pessoas com **problemas em engolir** podem produzir. Refira o **grau de verdade** que cada uma delas teve para si no último mês.

(assinale, com um círculo, um número em cada linha)

	Totalmente verdade	Muito verdade	Alguma verdade	Muito pouco verdade	Falso
É muito difícil lidar com o meu problema em engolir.	1	2	3	4	5
O meu problema em engolir é um grande estorvo na minha vida.	1	2	3	4	5

2. Apresentam-se, de seguida, afirmações sobre a alimentação diária ditas por pessoas com **problemas em engolir**. Refira o **grau de verdade** que cada uma delas teve para si no último mês.

(assinale, com um círculo, um número em cada linha)

	Totalmente verdade	Muito verdade	Alguma verdade	Muito pouco verdade	Falso
Na maioria dos dias não me importo se como ou se não como.	1	2	3	4	5
Demoro mais tempo a comer do que as outras pessoas.	1	2	3	4	5
Raramente tenho fome.	1	2	3	4	5
Demoro imenso tempo a comer uma refeição.	1	2	3	4	5
Já não sinto prazer em comer.	1	2	3	4	5

3. Apresentam-se, de seguida, alguns problemas físicos sentidos por pessoas com **problemas em engolir**. No último mês, **com que frequência** experimentou cada um desses problemas em consequência das suas dificuldades em engolir.

(assinale, com um círculo, um número em cada linha)

	Quase sempre	Frequentemente	Algumas vezes	Quase nunca	Nunca
Tossir.	1	2	3	4	5
Engasgar-me ao comer alimentos.	1	2	3	4	5
Engasgar-me ao beber líquidos.	1	2	3	4	5
Ter saliva ou expectoração espessas.	1	2	3	4	5
Vontade de vomitar.	1	2	3	4	5
Babar-me.	1	2	3	4	5
Problemas em mastigar.	1	2	3	4	5
Ter muita saliva ou expectoração.	1	2	3	4	5
Ter de limpar a garganta (pigarrear).	1	2	3	4	5
Ficar com comida presa na garganta.	1	2	3	4	5
Ficar com comida presa na boca.	1	2	3	4	5
Babar comida ou líquidos pela boca.	1	2	3	4	5
Babar comida ou líquidos pelo nariz.	1	2	3	4	5
Tossir comida ou líquidos pela boca quando ficam presos.	1	2	3	4	5

4. De seguida, responda o **quanto concorda** com cada uma das afirmações sobre o modo como o seu **problema em engolir** afectou a sua dieta e alimentação no último mês.

(assinale, com um círculo, um número em cada linha)

	Concordo totalmente	Concordo	Não tenho a certeza	Discordo	Discordo totalmente
Saber o que posso e o que não posso comer é um problema para mim.	1	2	3	4	5
É difícil encontrar comida que eu goste e que ao mesmo tempo possa comer.	1	2	3	4	5

SWAL-QOL-PT

5. No último mês, **com que frequência** as afirmações que se seguem sobre comunicação se aplicaram a si devido ao seu **problema em engolir**.

(assinale, com um círculo, um número em cada linha)

	Sempre	Muitas vezes	Algumas vezes	Poucas vezes	Nunca
As pessoas têm bastante dificuldade em compreender o que digo.	1	2	3	4	5
Tem sido difícil para mim falar com clareza.	1	2	3	4	5

6. Apresentam-se, de seguida, algumas preocupações mencionadas por pessoas com **problemas em engolir**. No último mês, **com que frequência** experimentou cada um desses sentimentos.

(assinale, com um círculo, um número em cada linha)

	Quase sempre	Frequentemente	Algumas vezes	Quase nunca	Nunca
Tenho medo de me engasgar quando como alimentos.	1	2	3	4	5
Tenho medo de apanhar uma pneumonia.	1	2	3	4	5
Tenho medo de me engasgar quando bebo líquidos.	1	2	3	4	5
Nunca sei quando me vou engasgar.	1	2	3	4	5

7. No último mês, **com que frequência** as afirmações que se seguem **foram verdadeiras** para si devido ao seu **problema em engolir**.

(assinale, com um círculo, um número em cada linha)

	Sempre verdade	Frequentemente verdade	Algumas vezes verdade	Raramente verdade	Nunca verdade
O meu problema em engolir deprime-me.	1	2	3	4	5
Ter de ter muitos cuidados a comer ou a beber aborrece-me.	1	2	3	4	5
Sinto-me desencorajado devido ao meu problema em engolir.	1	2	3	4	5
O meu problema em engolir frustra-me.	1	2	3	4	5
Fico impaciente ao lidar com o meu problema em engolir.	1	2	3	4	5

8. Pense na sua vida social no último mês. Refira o **quanto concorda** com cada uma das afirmações que se seguem.

(assinale, com um círculo, um número em cada linha)

	Concordo totalmente	Concordo	Não tenho a certeza	Discordo	Discordo totalmente
Não vou comer fora por causa do meu problema em engolir.	1	2	3	4	5
O meu problema em engolir dificulta a minha vida social.	1	2	3	4	5
O meu trabalho ou as minhas actividades de lazer alteraram-se por causa do meu problema em engolir.	1	2	3	4	5
As situações sociais (como férias ou festas) não são agradáveis por causa do meu problema em engolir.	1	2	3	4	5
O meu papel com familiares e amigos modificou-se devido ao meu problema em engolir.	1	2	3	4	5

SWAL-QOL-PT

9. No último mês, **com que frequência** sentiu cada um dos seguintes sintomas físicos.

(assinale, com um círculo, um número em cada linha)

	Sempre	Muitas vezes	Algumas vezes	Poucas vezes	Nunca
Sentir-me fraco.	1	2	3	4	5
Ter dificuldade em adormecer.	1	2	3	4	5
Sentir-me cansado.	1	2	3	4	5
Ter dificuldade em ficar a dormir.	1	2	3	4	5
Sentir-me exausto.	1	2	3	4	5

10. Actualmente, come ou bebe através de uma sonda de alimentação?

(assinale, com um círculo, apenas um número)

Não..... 1
 Sim..... 2

11. Assinale, com um círculo, a letra que melhor descreve a consistência ou textura dos alimentos que comeu mais vezes na última semana.

(assinale, com um círculo, apenas uma letra)

A	Dieta completamente normal, com uma grande variedade de alimentos, incluindo alimentos difíceis de mastigar como bifes, cenouras, pão, salada e pipocas.
B	Alimentos moles e fáceis de mastigar como estufados, fruta de conserva, legumes cozidos, carne picada ou sopas passadas.
C	Alimentos que tenham sido triturados por uma varinha mágica ou picadora, como comida em puré.
D	A maior parte da alimentação é feita através de sonda, comendo por vezes gelados, pudins, compotas, ou outros alimentos saborosos.
E	Toda a alimentação é feita através de sonda.

12. Assinale, com um círculo, a letra que melhor descreve a consistência dos líquidos que bebeu mais vezes na última semana.

(assinale, com um círculo, apenas uma letra)

A	Bebe líquidos como água, leite, chá, sumo de fruta e café.
B	A maior parte dos líquidos são espessos, como néctar de pêssego. Esses líquidos espessos escorrem lentamente da colher quando virada para baixo.
C	Os líquidos são moderadamente espessos. São líquidos difíceis de beber por uma palha, como é o caso dos batidos espessos, ou que escorrem muito lentamente, gota-a-gota, da colher quando virada para baixo, como o mel.
D	Os líquidos são muito espessos, ficando agarrados à colher quando virada para baixo, como pudim.
E	Não bebe líquidos pela boca ou apenas está limitado a pedaços de gelo.

13. No geral, considera que a sua saúde é:

(assinale, com um círculo, apenas um número)

Má..... 1
 Razoável..... 2
 Boa..... 3
 Muito boa..... 4
 Excelente..... 5

OBRIGADO PELA SUA PARTICIPAÇÃO NESTE QUESTIONÁRIO!

Anexo 2. Eating Assessment Tool-10 (EAT-10)

P-EAT-10

Auto-avaliação da deglutição



Nestlé Health Science
Where Nutrition becomes Therapy

NOME: _____

IDADE: _____ DATA: _____

Por favor, assinale com uma cruz o número que, a seguir a cada linha, melhor corresponde ao seu caso.

	Não, nunca 0	Não, quase nunca 1	Às vezes 2	Sim, quase sempre 3	Sim, sempre 4
1 O meu problema a engolir fez-me perder peso.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2 O meu problema a engolir limita a minha capacidade para ir comer fora de casa.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3 Engolir líquidos exige mais esforço.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4 Engolir alimentos sólidos exige mais esforço.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5 Engolir comprimidos exige mais esforço.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6 Dói-me a engolir.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7 Engolir afeta o prazer que tenho em comer.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
8 Quando engulo, a comida prende-se à garganta.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
9 Tusso quando como.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
10 Engolir preocupa-me, deixa-me nervoso/a.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Se a pontuação é igual ou superior a 3 - Poderá ter dificuldades a engolir com eficácia e segurança.

Pontuação Total

0

Validity and reliability of the Eating Assessment Tool (EAT-10) Belafsky PC, et al. Ann Otol Rhinol Laryngol 117: 919-924, 2008.
 Measuring Outcomes for Dysphagia: Validity and Reliability of the European Portuguese Eating Assessment Tool, Nogueira, D.S., et al.,(P-EAT-10). Dysphagia, 2015. 30(5): p. 511-20

Anexo 3. Escala Funcional de Ingestão Oral (FOIS) versão portuguesa¹

Functional Oral Intake Scale (FOIS)²

Escala Funcional de Ingestão Oral

Dependentes de Sonda (níveis 1-3)

1. Incapacidade de ingestão por via oral
2. Dependente da sonda com ingestão por via oral residual
3. Ingestão por via oral com suplementos por sonda

Ingestão total por via oral (níveis 4-7)

4. Ingestão total por via oral de uma única consistência
5. Ingestão total por via oral de várias consistências que necessitam de preparação específica
6. Ingestão total por via oral sem preparação específica, mas com restrição para alguns alimentos específicos e alguns líquidos
7. Ingestão total por via oral sem quaisquer restrições

¹ Versão Portuguesa: © 2012 Universidade de Aveiro, Escola Superior de Saúde

² Crary, M. A., Carnaby Mann, G. D., & Groher, M. E. (2005). Initial psychometric assessment of a functional oral intake scale for dysphagia in stroke patients. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 86(8), 1516–1520.

Anexo 4. Volume-Viscosity Swallow Test (V-VST)

RASTREIO DA DISFAGIA V-VST

VOLUME-VISCOSITY SWALLOW TEST

Algoritmo de aplicação
e orientações no verso

NOME

IDADE **DATA**

VISCOSIDADE

Néctar Líquido Pudim

ALTERAÇÕES OU SINAIS DE SEGURANÇA

	5 ml	10 ml	20 ml	5 ml	10 ml	20 ml	5 ml	10 ml	20 ml
Tosse									
Alterações Vocais									
Dessaturação de oxigénio									

ALTERAÇÕES OU SINAIS DE EFICÁCIA

	5 ml	10 ml	20 ml	5 ml	10 ml	20 ml	5 ml	10 ml	20 ml
Encerramento labial									
Resíduos orais									
Deglutições múltiplas									
Resíduos faríngeos									

CONCLUSÃO

DIETA RECOMENDADA (via oral ou via alternativa, com ou sem cuidador)

HIDRATAÇÃO RECOMENDADA

VISCOSIDADE

Líquido
 Néctar
 Pudim

VOLUME

Baixo (5 ml)
 Médio (10 ml)
 Alto (20 ml)

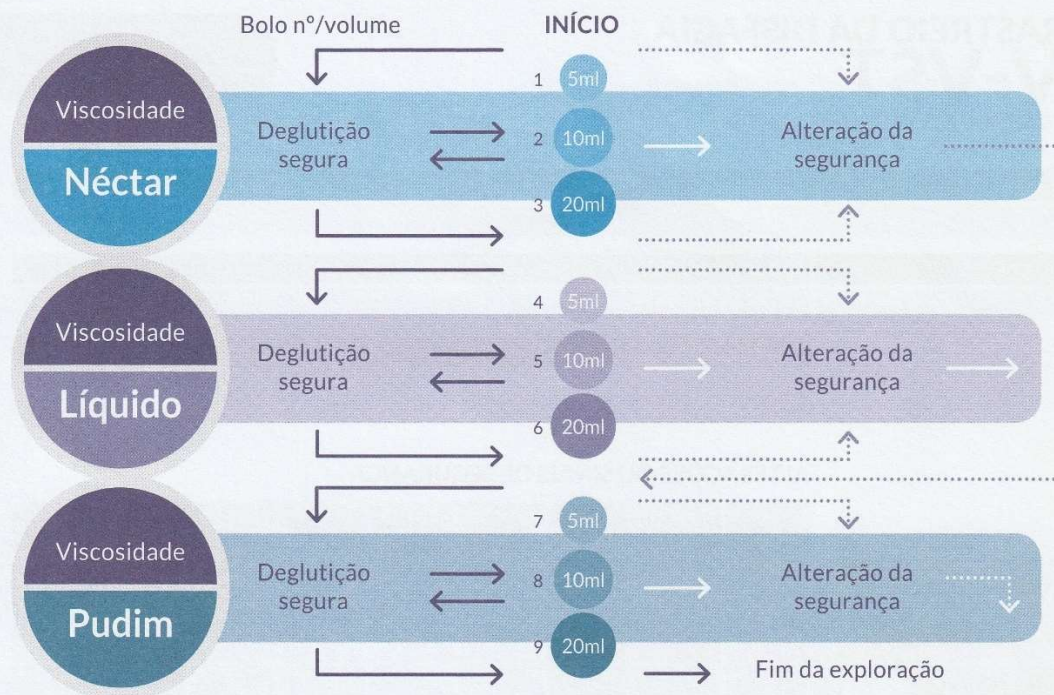


Fig 1 - Algoritmo de aplicação do V-VST

O V-VST é um instrumento de triagem de perturbações adquiridas da deglutição, que poderá ser aplicado, por qualquer profissional de saúde que integre a equipa multidisciplinar, a todos os indivíduos pertencentes a grupos de risco, antes da ingestão de qualquer alimentação ou hidratação. Esta avaliação realiza-se com o paciente sentado e com monitorização constante da saturação de oxigénio.

Oferecem-se volumes de 5, 10 e 20 ml nas consistências: néctar, pudim e líquido (água mineral à temperatura ambiente).

De acordo com as recomendações do fabricante:

Néctar: 100 ml de água mineral à temperatura ambiente + 0,5 colher de medida (1,5g) de Nutilis Clear ou 1 colher de medida (4g) de Nutilis Powder

Pudim: 100 ml de água mineral à temperatura ambiente + 1,5 colher de medida de Nutilis Clear (4,5g) ou 9g de Nutilis Powder.

A avaliação inicia-se com a consistência néctar, por ordem crescente de volume (5 ml, 10 ml, 20 ml). Segue-se o mesmo procedimento para o líquido e finalmente avalia-se a consistência pudim. Em cada um dos passos da avaliação regista-se a presença de alterações de segurança (tosse/pígarreio, queda de saturação de oxigénio maior ou igual a 3%

relativamente ao valor basal do paciente, e alterações vocais, entre as quais, voz molhada), e/ou alterações de eficácia (encerramento labial insuficiente, resíduos orais e/ou resíduos faríngeos, estes últimos com base nas queixas do paciente e deglutições múltiplas).

Se durante a aplicação do teste, o paciente apresentar qualquer uma das alterações mencionadas (de segurança e/ou de eficácia), a avaliação para o volume e viscosidade em questão é considerada positiva registando-se com o sinal (+), o que significa que o bolus nas condições apresentadas será pouco seguro e/ou eficaz. A ausência de alterações dos sinais de segurança e/ou de eficácia deverá ser registada com o sinal (-). Quando se encontra alguma alteração nos sinais de segurança, não se avança para o volume acima nem para uma consistência de viscosidade inferior.

Em caso de identificação de alterações ou suspeita de possíveis aspirações silenciosas, dever-se-á encaminhar o paciente para o Terapeuta da Fala para uma avaliação clínica e/ou instrumental mais detalhada. A dieta recomendada é preventiva, tendo em conta os resultados obtidos, e poderá ser revista após esta avaliação mais detalhada.

Anexo 5. Termo de consentimento informado

TERMO DE CONSENTIMENTO INFORMADO

Avaliação da deglutição em portadores da mutação da doença de Machado-Joseph**Local da avaliação:** _____**Terapeuta da fala responsável pela avaliação da deglutição:**

Nome do terapeuta da fala: _____

Cédula profissional n.º: _____

Telefone: _____

E-mail: _____

O(a) terapeuta da fala, supracitado irá realizar a avaliação da deglutição através do procedimento *Volume-Viscosity Swallow Test* (V-VST) que é amplamente utilizado em meio hospitalar, estando os terapeutas da fala habilitados para o aplicar. O V-VST é um instrumento que permite um rastreio rápido, seguro e preciso para a disfagia orofaríngea. Este identifica sinais clínicos de alteração da eficácia e da segurança da deglutição. São testadas as consistências de néctar, líquido e pudim em quantidades de 5mL, 10mL e 20mL. Estima-se que este teste demore entre 5 a 10 minutos a ser aplicado. A identificação das pessoas em risco de disfagia orofaríngea possibilita o seu encaminhamento para uma avaliação anatomofisiológica detalhada do mecanismo de deglutição, possibilitando a adaptação da ingestão de líquidos e da sua dieta alimentar.

Eu (nome completo), abaixo assinado, _____
_____, portador(a) do BI/Cartão de Cidadão n.º _____
declaro que compreendi a explicação que me foi fornecido acerca deste estudo. Tive a oportunidade de colocar todas as perguntas que julguei necessárias, e fiquei esclarecido(a). Caso surja qualquer dúvida, entendi que em qualquer altura posso contactar a responsável pelo estudo, cujo nome e detalhes para contacto me foram fornecidos.

Mais confirmo que:

autorizo a utilização dos dados recolhidos neste estudo (avaliação da deglutição), para serem anexados aos restantes dados sobre a minha pessoa colhidos no âmbito do projeto em

curso “Iniciativa Europeia para a Ataxia Espinocerebelosa do tipo 3 (Rede ESMI)”, cumprindo-se para estes dados as mesmas regras aplicáveis aos restantes instrumentos do projeto ESMI (nomeadamente a pseudonimização), as quais estão devidamente clarificadas no termo de consentimento informado do projeto.

A preencher pelo(a) participante na avaliação da deglutição:

Nome (legível) _____ Data: _____

A preencher pelo(a) terapeuta da fala responsável pela avaliação da deglutição:

Confirmo ter informado o participante da avaliação da deglutição, de forma adequada e compreensível, sobre os objetivos, métodos, benefícios previstos e riscos potenciais da avaliação.

Nome (legível) _____ Data: _____

Anexo 6. Aprovação do termo de consentimento informado pela comissão de ética da UAc.



PARECER 20/2023

Registo: Distribuição UAC/2023/3782 - Pedido de Parecer sobre Projeto de Investigação

Requerente: Manuela Lima, da Faculdade de Ciências e Tecnologia, da Universidade dos Açores

Título do Projeto: *Análise do impacto da disfagia na doença de Machado-Joseph (atividade incluída no projeto Rede ESMI)*

Enquadramento

O Código de Ética da Universidade dos Açores, aprovado pelo Despacho nº 9795/2015, publicado no Diário da República, 2ª série - nº 167, de 27 de agosto de 2015, prevê no nº2 do artigo 3º que "[à] Comissão de Ética compete a emissão de pareceres sobre as questões que forem remetidas à sua apreciação pela comunidade académica, a pronúncia sobre os aspetos éticos dos projetos de investigação submetidos pelos núcleos, centros ou investigadores individuais, bem como a produção de recomendações sempre que se considerem necessárias."

Parecer

A análise da documentação remetida à Comissão permitiu verificar que os procedimentos a adotar salvaguardam os aspetos éticos da investigação.



UNIVERSIDADE DOS AÇORES

COMISSÃO DE ÉTICA

A Comissão deliberou **aprovar** o projeto “*Análise do impacto da disfagia na doença de Machado-Joseph (atividade incluída no projeto Rede ESMI)*”.

Ponta Delgada, 3 de março de 2023

Os Membros da Comissão de Ética que deliberaram,

Assinado por: **Magda Eugénia Pinheiro Brandão da Costa Carvalho Teixeira**
 Num. de Identificação: 10850740
 Data: 2023.03.07 10:42:32 -0100



Assinado por: **Maria Luisa Silva Rocha**
 Num. de Identificação: 11895289
 Data: 2023.03.07 14:29:43 -0100



Assinado por: **Vitor Manuel da Costa Gonçalves**
 Num. de Identificação: 08585692
 Data: 2023.03.07 11:38:03-01'00'



Assinado por: **Sofia de Oliveira Major**
 Num. de Identificação: 11930702
 Data: 2023.03.07 16:37:33-01'00'



Assinado por: **José Noronha Rodrigues**
 Num. de Identificação: 10158087
 Data: 2023.03.07 14:15:04-01'00'

