



**INSTITUTO
FEDERAL**
Rio de Janeiro

Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia do Rio de Janeiro

ASSOCIAÇÃO ENTRE A GRAVIDADE DA
ATAXIA, O EQUILÍBRIO E A PRESENÇA DE
SINAIS NÃO ATÁXICOS EM INDIVÍDUOS COM
ATAXIA ESPINOCEREBELAR: UM ESTUDO
TRANSVERSAL

Brunna Cardoso Coppola

2024.1

BRUNNA CARDOSO COPPOLA

ASSOCIAÇÃO ENTRE A GRAVIDADE DA ATAXIA, O
EQUILÍBRIO E A PRESENÇA DE SINAIS NÃO ATÁXICOS EM
INDIVÍDUOS COM ATAXIA ESPINOCEREBELAR: UM ESTUDO
TRANSVERSAL

Trabalho de conclusão de curso apresentada à coordenação do Curso de Fisioterapia,
como cumprimento parcial das exigências para conclusão do curso.

Orientador: Laura Alice Santos de Oliveira

IFRJ- CAMPUS REALENGO

1º SEMESTRE/2024
IFRJ – CAMPUS REALENGO

BRUNNA CARDOSO COPPOLA

ASSOCIAÇÃO ENTRE A GRAVIDADE DA ATAXIA, O
EQUILÍBRIO E A PRESENÇA DE SINAIS NÃO ATÁXICOS EM
INDIVÍDUOS COM ATAXIA ESPINOCEREBELAR: UM ESTUDO
TRANSVERSAL

Trabalho de conclusão de curso apresentado à coordenação do Curso de Fisioterapia,
como cumprimento parcial das exigências para conclusão do curso.

Aprovada em 27 de outubro 2024

Conceito: 10,0 (Dez)

Banca Examinadora



Laura Alice dos Santos de Oliveira

Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia do Rio de Janeiro - IFRJ



Fernanda Guimarães de Andrade

Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia do Rio de Janeiro – IFRJ



Carlos Henrique Ramos Hórszaruk
Centro Universitário Augusto Mota - UNISUAM

CIP - Catalogação na Publicação

C785a Coppola, Brunna Cardoso
Associação entre a gravidade da Ataxia, o equilíbrio e a presença de sinais não atáxicos em indivíduos com Ataxia espinocerebelar: um estudo transversal. / Brunna Cardoso Coppola - Rio de Janeiro, 2024.
37 f.

Orientação: Laura Alice Santos de Oliveira.
Trabalho de conclusão de curso (graduação), Bacharelado em Fisioterapia, Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia do Rio de Janeiro, Campus Realengo, 2024.

1. Ataxia Espinocerebelar. 2. Equilíbrio. 3. Sinais Não Atáxicos.
I. Oliveira, Laura Alice Santos de, **orient.** II. Instituto Federal de Educação, Ciência e Tecnologia do Rio de Janeiro. III. Título.

CDU 615

AGRADECIMENTOS

A Deus, ao universo, às boas energias que me cercam, sem ter fé e propósito na vida eu não conseguiria;

Aos meus irmãos, Felipe, Bia e Gael, tudo sempre vale a pena pelos meus pequenos;

Aos meus pais, Débora e Daniel, nós conseguimos! Não foi nada fácil, mas vocês acertaram muito em ser os melhores pais do mundo para mim;

As minhas avós, senti suas orações todos os dias da minha jornada;

A toda minha família imensa, vocês são minhas inspirações de vida;

Ao meu amor, Matteus, e especialmente sua família por me apoiarem em tudo;

Aos meus amigos de infância e faculdade, vocês são a família que escolhi;

A minha orientadora, Laura, muito obrigada por ensinar seus alunos com toda dedicação, paciência e sabedoria do mundo. Fez total diferença na minha jornada.

ASSOCIAÇÃO ENTRE A GRAVIDADE DA ATAXIA, O EQUILÍBRIO E A
PRESENÇA DE SINAIS NÃO ATÁXICOS EM INDIVÍDUOS COM ATAXIA
ESPINOCEREBELAR: UM ESTUDO TRANSVERSAL

RESUMO

Introdução: A ataxia espinocerebelar (SCA) é uma doença neurodegenerativa hereditária autossômica dominante. Além dos sinais cerebelares característicos, como déficits na fala e no equilíbrio, existem evidências de sinais extra cerebelares, denominados sinais não atáxicos. **Objetivos:** O objetivo desse estudo foi avaliar a associação entre a gravidade da ataxia, o equilíbrio e a presença de sinais não atáxicos em indivíduos com SCA. **Métodos:** Trata-se de um estudo transversal, com característica não experimental e de cunho observacional, no qual 42 participantes foram avaliados com a Escala de Avaliação e Classificação de Ataxia (SARA), Escala de Equilíbrio Funcional de Berg (EEB) e o Inventário de Sinais Não Atáxicos (INAS). **Resultados:** A pontuação na SARA e INAS apresentou uma correlação positiva moderada ($\rho = 0,402$, IC 95%: 0,112 a 0,629), com valor $P = 0,008$, sugerindo que conforme a gravidade da ataxia aumenta, há um aumento nos sinais não-atáxicos observados nos indivíduos, contudo, após o ajuste para os estágios de Klockgether (estágio 0 = sem dificuldades de marcha; estágio 1 = início da doença, conforme definido pelo início das dificuldades de marcha; estágio 2 = perda da marcha independente; estágio 3 = confinamento à cadeira de rodas), a correlação parcial entre essas variáveis diminuiu ($\rho = 0,252$, IC 95%: -0,062 a 0,522) e a associação deixou de ser significativa (valor $P = 0,112$). Em contrapartida, a associação entre o escore de SARA e a EEB revelou uma correlação negativa forte ($\rho = -0,730$, IC 95%: -0,846 a -0,548), com valor $P < 0,001$, que indica um aumento na gravidade da ataxia está fortemente associado a um declínio significativo no equilíbrio funcional, mesmo após o ajuste para o estágio de Klockgether, a correlação parcial se manteve significativa. **Conclusão:** A gravidade da ataxia está associada a um aumento nos sinais neurológicos não atáxicos e a uma redução significativa forte no equilíbrio funcional dos pacientes. A gravidade da ataxia está associada a uma redução significativa forte no equilíbrio funcional dos pacientes com SCA. Já a associação entre a gravidade da ataxia e o aumento dos sinais não atáxicos é mediada, em grande parte, pelos estágios da doença.

Palavras-chave: Ataxia Espinocerebelar; Equilíbrio; Sinais Não Atáxicos.

ABSTRACT

Introduction: Spinocerebellar ataxia (SCA) is an autosomal dominant inherited neurodegenerative disease. In addition to the characteristic cerebellar signs, such as speech and balance deficits, there is evidence of extracerebellar signs, called non-ataxic signs. **Objectives:** The aim of this study was to evaluate the association between ataxia severity, balance and the presence of non-ataxic signs in individuals with SCA. **Methods:** This is a cross-sectional, non-experimental and observational study, in which 42 participants were evaluated with the Ataxia Rating and Assessment Scale (SARA), Berg Functional Balance Scale (BBS) and the Inventory of Non-Ataxic Signs (INAS). **Results:** The SARA and INAS scores showed a moderate positive correlation ($\rho = 0.402$, 95% CI: 0.112 to 0.629), with P value = 0.008, suggesting that as the severity of ataxia increases, there is an increase in non-ataxic signs observed in individuals. However, after adjusting for Klockgether stages (stage 0 = no walking difficulties; stage 1 = onset of disease, as defined by the onset of walking difficulties; stage 2 = loss of independent walking; stage 3 = confinement to a wheelchair), the partial correlation between these variables decreased ($\rho = 0.252$, 95% CI: -0.062 to 0.522) and the association was no longer significant (P value = 0.112). In contrast, the association between the ARDS score and the BBS revealed a strong negative correlation ($\rho = -0.730$, 95% CI: -0.846 to -0.548), with a P value < 0.001, which indicates that an increase in the severity of ataxia is strongly associated with a significant decline in functional balance, even after adjustment for the Klockgether stage, the partial correlation remained significant. **Conclusion:** The severity of ataxia is associated with an increase in non-ataxic neurological signs and a strong significant reduction in the functional balance of patients. The severity of ataxia is associated with a strong significant reduction in the functional balance of patients with SCA. The association between the severity of ataxia and the increase in non-ataxic signs is mediated, to a large extent, by the stages of the disease.

keywords: Spinocerebellar Ataxia, Balance, Non Ataxic Signs.

LISTA DE TABELAS

TABELA 1 – Associação dos escores de SARA com outros desfechos clínico-funcionais.

LISTA DE SIGLAS

EEB – Escala Funcional de Equilíbrio de Berg

INAS – Inventário de Sinais Não Atáxicos

PPGCR – Programa de Pós-Graduação em Ciências da Reabilitação

SARA – Escala de Avaliação e Classificação da Ataxia

SCA - Ataxia Espinocerebelar do inglês *Spinocerebellar ataxia*

SCA2 – Ataxia Espinocerebelar subtipo 2

SCA3 – Ataxia Espinocerebelar subtipo 3

SCA5 - Ataxia Espinocerebelar subtipo 5

SCA7 – Ataxia Espinocerebelar subtipo 7

UNISUAM – Centro Universitário Augusto Motta

SUMÁRIO

Sumário

RESUMO	5
ABSTRACT	6
LISTA DE TABELAS	7
LISTA DE SIGLAS	7
1. INTRODUÇÃO	9
2. HIPÓTESE	10
3. JUSTIFICATIVA	10
4. OBJETIVOS	11
4.1 GERAL	11
4.2 ESPECÍFICOS	11
5. METODOLOGIA	11
5.1 AMOSTRA	11
5.2 INSTRUMENTOS DE AVALIAÇÃO	12
<i>ESCALA DE AVALIAÇÃO E CLASSIFICAÇÃO DA ATAXIA (SARA)</i>	12
<i>ESCALA DE EQUILÍBRIO FUNCIONAL DE BERG (EEB)</i>	13
<i>INVENTÁRIO DE SINAIS NÃO ATÁXICOS (INAS)</i>	13
5.3 ANÁLISE DOS DADOS	13
6. RESULTADOS	14
7. DISCUSSÃO	15
8. CONCLUSÃO	17
9. REFERÊNCIAS	18
ANEXO 1 - TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (TCLE)	21
<i>ESTIMULAÇÃO ELÉTRICA TRANS-ESPINHAL EM INDIVÍDUOS COM SCA - UM ESTUDO PRAGMÁTICO</i>	21
ANEXO 2 - FICHA DE ANAMNESE	25
ANEXO 3 - ESCALA DE AVALIAÇÃO E CLASSIFICAÇÃO DA ATAXIA (SARA)	27
ANEXO 4 – ESCALA DE EQUILÍBRIO FUNCIONAL DE BERG (EEB)	31
ANEXO 5 – INVENTÁRIO DE SINAIS NÃO-ATÁXICOS (INAS)	35

1. INTRODUÇÃO

A ataxia espinocerebelar (SCA) é uma doença neurodegenerativa hereditária autossômica dominante que leva ao declínio funcional e inevitavelmente a perda de independência nos indivíduos afetados (Chirino-Pérez et al., 2021; Olivito et al., 2018). Evidências apontam mais de 40 tipos de SCA, que são classificados de acordo com o locus genético afetado (Sullivan et al., 2019). De maneira geral, as manifestações mais comuns causadas pelas SCA envolvem uma variedade de sinais e sintomas presentes nos indivíduos acometidos, que caracterizam a síndrome cerebelar (Klockgether et al., 2019).

O cerebelo, uma estrutura localizada na fossa posterior do crânio, desempenha funções essenciais no controle postural, na coordenação de movimentos e no aprendizado motor (Damiani et al., 2016). Os primeiros sintomas manifestados na SCA, geralmente, são os problemas de fala e diminuição do equilíbrio que progressivamente vão piorando, sendo este último, o que pode influenciar diretamente o aumento na incidência do risco de quedas (Klockgether et al., 2019).

Todos os tipos de SCA cursam com degeneração progressiva do cerebelo, entretanto cada subtipo apresenta características clínicas específicas, relacionadas às demais regiões do sistema nervoso que também são acometidas, a depender do tipo de SCA. Por exemplo, a SCA7 pode ser acompanhada de perda visual, enquanto a SCA4 está associada à ataxia sensorial (Klockgether et al., 2019; Teive, 2009). Assim, com o decorrer do tempo e progressão da degeneração, aparecem os achados clínicos que envolvem regiões extra cerebelares, provocando sinais neurológicos não atáxicos (Damiani et al., 2016). Os sinais não-atáxicos mais comumente observados incluem arreflexia, hiperreflexia, disfunção urinária e espasticidade. Além disso, outros sinais menos frequentes, como rigidez, disfunção cognitiva, fasciculações, mioclonia, discinesia e distonia, também podem ser identificados em pacientes com SCA (Martins et al., 2021).

A SCA 3, também conhecida como doença de Machado-Joseph, é o subtipo de SCA mais prevalentes globalmente, representando aproximadamente de 15% a 45% de todos os casos diagnosticados (Paulson, 2007). A SCA 3 está associada ao prolongamento de trechos poliglutaminados, os quais são codificados pela expansão anormal do trinucleotídeo (CAG) no gene ATXN3. A variação na gravidade é amplamente atribuída às disparidades no tamanho das repetições CAG, de modo que, quanto maior o alongamento, mais severo e precoce é o desenvolvimento desta doença (Furtado apud

Jardim, 2018). Os primeiros indivíduos afetados pela SCA 3 compartilhavam uma ascendência ancestral proveniente dos Açores, um arquipélago situado em Portugal (Paulson, 2012). No Brasil, há relatos de uma prevalência de 59,6% entre os casos de SCA, contudo, no Rio de Janeiro, a predominância da SCA 3 é ainda mais significativa, alcançando 83,6% (Alvarenga, 2022).

Visto a diversidade de manifestações clínicas e o impacto progressivo da degeneração cerebelar e extra cerebelar na qualidade de vida dessas pessoas, é importante compreender como estes parâmetros se correlacionam com a gravidade da ataxia. Neste contexto, o presente estudo busca compreender a associação entre a gravidade da ataxia espinocerebelar e desfechos clínicos específicos, com o objetivo de fornecer uma visão mais detalhada sobre a progressão e gravidade da doença e suas consequências funcionais, contribuindo para o aprimoramento das abordagens terapêuticas e de reabilitação.

2. HIPÓTESE

Pressupõe-se que a gravidade da ataxia espinocerebelar está significativamente associada aos escores de equilíbrio e à presença de sinais não atáxicos, de maneira que a progressão da doença levaria a um declínio no equilíbrio e a um aumento na prevalência de sinais não atáxicos nos indivíduos afetados.

3. JUSTIFICATIVA

Devido a ocorrência simultânea de sinais atáxicos e não atáxicos e ao caráter progressivo da degeneração de diferentes sítios do sistema nervoso na SCA, tratar esse tipo de paciente é um desafio extra para os fisioterapeutas, quando comparado à indivíduos com outras etiologias de ataxia cerebelar. Além disso, por se tratar de uma doença rara, nem todos os fisioterapeutas conhecem suas características. Portanto, estudos voltados para a descrição das características desses pacientes são necessários. Assim, este estudo pode promover uma melhor compreensão da SCA podendo contribuir para uma melhor abordagem desses pacientes e embasar o desenvolvimento de intervenções terapêuticas mais eficazes e individualizadas.

4. OBJETIVOS

4.1 Geral

Avaliar a associação entre a gravidade da ataxia, o equilíbrio e a presença de sinais não atáxicos em indivíduos com ataxia espinocerebelar.

4.2 Específicos

- Avaliar o equilíbrio através da Escala de Equilíbrio Funcional de BERG da amostra de indivíduos com ataxia espinocerebelar;
- Avaliar a gravidade da doença dos participantes através da Escala de Avaliação e Classificação da Ataxia SARA;
- Identificar e quantificar a presença de sinais não atáxicos através do Inventário de Sinais Não Atáxicos;
- Correlacionar os escores de equilíbrio com os níveis de gravidade da ataxia espinocerebelar;
- Correlacionar os escores de equilíbrio com a presença de sinais não atáxicos da amostra.

5. METODOLOGIA

Trata-se de um estudo transversal, com característica não experimental e de cunho observacional. O estudo seguiu os padrões éticos estabelecidos pela Resolução CNS 466/12, com aprovação pelo Comitê de Ética em Pesquisa da UNISUAM, sob o CAAE (70797823.1.0000.5235), sendo necessário para a participação dos sujeitos, a assinatura do TCLE (ANEXO 1).

O presente estudo utilizou dados parciais de um ensaio clínico randomizado, registrado no site clinicaltrials.org. O estudo foi realizado no Laboratório de Neurociência em Reabilitação, vinculado ao Programa de Pós-Graduação em Ciências da Reabilitação (PPGCR) da UNISUAM, situado em Bonsucesso, Rio de Janeiro (Rua Dona Isabel, 94 – Bonsucesso, Rio de Janeiro – RJ).

5.1 Amostra

Para o estudo foram convidados 48 indivíduos com SCA, por amostra de conveniência. Inicialmente 3 recusaram participar do estudo. Após a avaliação dos critérios de elegibilidade.

Foram incluídos no estudo indivíduos com:

- (a) idade entre 18 e 70 anos;
- (b) Ambos os sexos (sem distinção de gênero ou etnia);
- (c) Ter sido diagnosticado com SCA, de qualquer tipo, por um neurologista;
- (d) Estar até o estágio 2 de Klockgether, ou seja, capaz de caminhar 3 metros, mesmo usando um andador, bengala ou muleta (Klockgether, et al., 1998);
- (e) Obter pontuação maior ou igual a 21 pontos no Miniexame do Estado Mental (Bertolucci et al., 1994);

e excluídos os indivíduos:

- (a) analfabetos;
- (b) distúrbios musculoesqueléticos, cardiorrespiratórios ou neurológicos (além da SCA) que impeçam a realização dos testes.

Dos participantes, 3 não se encaixaram nos critérios de elegibilidade (pontuação maior do que 3 na escala de Klockgether). Assim, 42 aceitaram participar e preenchem os critérios de elegibilidade. Depois de receber explicações sobre o estudo, leram e assinaram o Termo de Compromisso Leve e Esclarecido (TCLE) (Anexo 1). As características sociodemográficas da amostra foram identificadas através da ficha de anamnese (Anexo 2) e apresentados na tabela 1. Em seguida, foram aplicados os instrumentos de avaliação descritos abaixo.

5.2 Instrumentos de avaliação

ESCALA DE AVALIAÇÃO E CLASSIFICAÇÃO DA ATAXIA (SARA)

A SARA (Anexo 3) é uma escala clínica que se baseia em uma avaliação semiquantitativa da SCA, amplamente reconhecida como a escala mais eficiente, de rápida e fácil aplicação para a prática clínica na ataxia cerebelar. Desenvolvida por Schmitz Hubsch et al. (2006), traduzida e validada para o português do Brasil por Braga-Neto et al. (2010), a SARA é composta por oito itens que avaliam a marcha (0-8), postura (0-6), capacidade de sentar-se (0-4), distúrbios da fala (0-6), teste de perseguição de dedo (0-4), teste de índice-nariz (0-4), movimentos rápidos alternados (0-4) e teste do deslizamento calcanhar (0-4). A pontuação total varia de 0 (sem ataxia) a 40 (ataxia mais grave), sendo as funções cinéticas dos membros (itens 5 a 8) são classificadas independentemente para ambos os lados do corpo, e sua média aritmética é incluída no escore total. Os resultados possibilitam determinar a gravidade da ataxia. Além disso, a SARA pode ser utilizada como índice do estado da

marcha e independência das atividades diárias nos pacientes com ataxia cerebelar.

ESCALA DE EQUILÍBRIO FUNCIONAL DE BERG (EEB)

A EEB (Anexo 4) foi criada em 1992 por Katherine Berg, traduzida e adaptada para a língua portuguesa por Miyamoto et al. (2004) tem tido ampla utilização para verificação do desempenho e habilidades de equilíbrio estático e dinâmico de indivíduos que apresentam déficits. A EEB considera a performance em 14 itens que pontuam o equilíbrio estático e dinâmico associados a tarefas diárias comuns que avaliam o controle postural. As pontuações de cada item variam de 0 a 4, determinadas pela capacidade de realizar a tarefa proposta. Com a soma dos itens é dado o escore máximo de 56 pontos. A pontuação 45 ou menor é indicativa de alteração no equilíbrio e de que há uma maior probabilidade de risco de quedas desses indivíduos. A EEB é considerada de fácil e rápida aplicação, com tempo de administração entre 15 e 20 minutos. Evidências fortes (nível I) apoiam o uso deste instrumento para avaliar as mudanças no equilíbrio estático e dinâmico de indivíduos com déficits de equilíbrio. (Moore et al., 2018).

INVENTÁRIO DE SINAIS NÃO ATÁXICOS (INAS)

O INAS (anexo 5) foi desenvolvido por Jacobi et al., (2013) é utilizado para avaliar a presença dos sinais neurológicos extra cerebelaes. Foi elaborado pela necessidade de padronizar a avaliação dos sinais não atáxicos nos indivíduos com SCA. Apresenta confiabilidade alta no teste-reteste a curto prazo, sendo constituído por 30 itens agrupados em 16 sinais não atáxicos, dentre eles: arreflexia, hiperreflexia, resposta extensora plantar, espasticidade, paresia, amiotrofia, fasciculação, mioclonia, rigidez, coreia, distonia, tremor de repouso, sintomas sensoriais, disfunção urinária, disfunção cognitiva e sinais oculomotores do tronco cerebral. Cada item equivale a uma pontuação de 0 (ausência de sinais não atáxicos) a 1 (presença de sinais não atáxicos). O resultado pode variar de 0 (pontuação mínima), indicando nenhuma deficiência até 16 (pontuação máxima), indicando deficiências graves.

5.3 Análise dos dados

Os dados coletados foram tabulados no software Microsoft Office Excel® 2010 e, posteriormente, exportados e analisados no software JASP Team (versão 16.22.40). Para avaliar a normalidade da distribuição das variáveis, foi aplicado o teste de Shapiro-Wilk.

A maioria dos dados apresentou distribuição não normal, conforme identificado por este teste. Como resultado, foi adotada uma abordagem não paramétrica. Em termos de estatística descritiva, os dados foram descritos utilizando mediana, mínimo e máximo. O coeficiente de Spearman (ρ) foi utilizado para quantificar a correlação entre a gravidade da ataxia, medida pela escala SARA, com presença de sinais não atáxicos (INAS) e o equilíbrio (EEB). A força da correlação foi definida como nenhuma $\rho = 0,0$; insignificante $\rho = \pm 0,01$ a $\pm 0,2$; fraca $\rho = \pm 0,2$ a $\pm 0,4$; moderada $\rho = \pm 0,4$ a $\pm 0,7$; forte $\rho = \pm 0,7$ a $\pm 1,0$; perfeita $\rho = 1,0$. Adicionalmente, realizou-se uma análise de correlação parcial, controlando os estágios de Klockgether, a fim de considerar a progressão da doença (estágio 0 = sem dificuldades de marcha; estágio 1 = início da doença, conforme definido pelo início das dificuldades de marcha; estágio 2 = perda da marcha independente; estágio 3 = confinamento à cadeira de rodas - Klockgether et al., 1998). O valor de significância adotado foi de $P < 0,05$.

6. RESULTADOS

Os resultados referem-se a dados de 42 participantes com SCA. Trinta e nove sujeitos foram diagnosticados com SCA3 (sendo 2 no estágio zero, 16 em estágio um e 21 em estágio dois, de acordo com a classificação de Klockgether). Os outros 3 indivíduos diagnosticados com SCA 2, SCA 5 e SCA 7, respectivamente, estavam no estágio um.

Houve uma correlação positiva moderada ($\rho = 0,402$, IC 95%: 0,112 a 0,629) entre o escore da SARA e do INAS ($p = 0,008$), sugerindo que, conforme a gravidade da ataxia aumenta, há um aumento nos sinais não atáxicos observados nos indivíduos. Após o ajuste para os estágios de Klockgether, a correlação parcial entre essas variáveis diminuiu ($\rho = 0,252$, IC 95%: -0,062 a 0,522) e a associação deixou de ser significativa (valor $p = 0,112$). Isso sugere que a relação entre SARA e INAS é mediada, em grande parte, pelos estágios da doença, conforme indicado pelos estágios de Klockgether.

Por outro lado, a associação entre os escores da SARA e a EEB revelou uma correlação negativa forte ($\rho = -0,730$, IC 95%: -0,846 a -0,548), com valor $p < 0,001$, indicando que um aumento na gravidade da ataxia está fortemente associado a um declínio significativo no equilíbrio funcional. Mesmo após o ajuste para o estágio de Klockgether, a correlação parcial se manteve significativa, embora tenha se tornado moderada ($\rho = -0,549$, IC 95%: -0,775 a -0,272, valor $p < 0,001$). Esse achado sugere que, embora os estágios da doença afetem a relação entre SARA e EEB, ainda há uma associação

substancial e independente entre a gravidade da ataxia e o comprometimento do equilíbrio.

Tabela 1. Associação dos escores de SARA com outros desfechos clínico-funcionais

	Coeficiente de correlação		Coeficiente de correlação parcial*	
	rho (95% IC**)	p valor	rho (95% IC)	p valor
INAS	0,402 (0,112, 0,629)	0,008	0,252 (-0,062, 0,522)	0,112
EEB	-0,730 (-0,846, -0,548)	<0,001	-0,549 (-0,775, -0,272)	<0,001

*Estágio de Klockgether como utilizada como covariável. ** Estimado através de Bootstrap com 1000 iterações. IC: intervalo de confiança; INAS:....; EEB:....; SARA:....

7. DISCUSSÃO

O presente estudo analisou a associação entre a gravidade da ataxia, mensurada pela escala SARA, e variáveis clínico-funcionais como o equilíbrio medido pelos scores do EEB e a presença de sinais não atáxicos avaliado pelo INAS, em indivíduos com ataxia espinocerebelar. Os resultados indicaram correlações significativas entre as variáveis, destacando a importância da avaliação de múltiplos domínios clínicos para compreender melhor a progressão da doença e suas implicações funcionais.

A análise entre os escores de SARA e INAS revelou uma correlação positiva moderada, indicando que, à medida que a gravidade da ataxia, mensurada pela SARA, aumenta, também há um crescimento proporcional, nos escores de INAS, que avaliam a presença de sinais neurológicos não atáxicos. Esse achado sugere que o agravamento da ataxia está associado ao surgimento ou intensificação de sintomas neurológicos adicionais, como espasticidade e arreflexia. Achados na literatura corroboram a associação entre a gravidade da ataxia e a presença de sinais não-atáxicos em indivíduos com SCA. Martins et al. (2021) demonstraram uma tendência de aumento desses sinais à medida que a doença progride, com uma correlação moderada e significativa. Ainda neste estudo, foi observado que 95,6% dos participantes apresentaram ao menos um sinal extra cerebelar, reforçando o impacto sistêmico da doença.

Neste estudo, a relação entre SARA e EEB foi uma das mais fortes associações observadas, com uma correlação negativa forte, indicando que, conforme a gravidade da ataxia aumenta, há uma diminuição proporcionalmente moderada no equilíbrio funcional,

medido pela EEB. E que permanece significativa mesmo após o ajuste para os estágios de Klockgether. Esse resultado está de acordo com dados da literatura que observaram que a instabilidade postural é a primeira queixa dos pacientes com SCA e a mais comum (Galvão et al., 2022; Nanetti et al., 2017). Adicionalmente, Aizawa et al. (2013), observaram que 44 indivíduos com SCA apresentaram comprometimento significativo no equilíbrio estático e dinâmico, além de um maior risco de quedas, fatores que afetam diretamente a capacidade funcional dos indivíduos. Em outro estudo, Leonardi et al. (2019) afirmam que indivíduos com déficits de coordenação e equilíbrio, com características da marcha atáxica tem maior propensão a quedas. Os achados do presente estudo destacam também a importância de monitorar e implementar intervenções dedicadas ao equilíbrio precocemente para indivíduos com diagnóstico de SCA, visto que o declínio funcional desta função ocorre de maneira significativa à medida que a doença progride (Leonardi et al., 2019).

Os resultados de uma revisão sistemática corroboram as associações observadas neste estudo. Barbuto et al. (2020) demonstraram melhora estatisticamente e clinicamente significativas na gravidade da ataxia em indivíduos que realizaram treinamento de equilíbrio. Esses achados reforçam a relação entre a gravidade da ataxia e a perda de equilíbrio em pacientes com SCA, indicando que, quanto mais grave a ataxia, maior o comprometimento do equilíbrio nesses indivíduos.

Zonta et al. (2022) destacam que a progressão da doença varia de acordo com o subtipo de SCA e o período de evolução da doença, sendo apontado que a progressão parece ser mais linear e agressiva em pacientes com SCA subtipo 3.

Vistas em conjunto, as associações encontradas no presente estudo reforçam a necessidade de uma abordagem integral no manejo da ataxia, visando tanto os déficits motores como as alterações de equilíbrio, quanto os sinais neurológicos não atáxicos que surgem ao longo da progressão da doença. Do ponto de vista clínico, os resultados deste estudo sugerem que a gravidade da ataxia deve ser considerada um preditor importante para a perda de equilíbrio funcional, o que pode orientar estratégias de reabilitação e manejo dos pacientes com SCA. Intervenções focadas na manutenção do equilíbrio podem ser essenciais para prolongar a independência funcional desses pacientes. Além disso, embora os sinais não atáxicos possam não estar significativamente relacionados à progressão, sua presença ainda deve ser monitorada como parte de uma abordagem de maneira integral para o tratamento da SCA.

Este estudo apresenta algumas limitações, como o tamanho da amostra, relativamente pequena, o que pode influenciar para a não detecção de correlações mais fortes, especialmente na correlação de sinais não atáxicos.

8. CONCLUSÃO

Os achados do presente estudo reforçam a complexidade da SCA, destacando a importância de uma abordagem integral para o tratamento da doença. O monitoramento contínuo do equilíbrio e a identificação precoce de sinais neurológicos extra cerebelares devem ser prioridades nas intervenções terapêuticas, visando à manutenção da funcionalidade e à qualidade de vida dos indivíduos afetados.

Em resumo, este estudo contribui para o aprofundamento do conhecimento sobre a relação entre a progressão da ataxia e suas manifestações clínicas, sugerindo que intervenções personalizadas, focadas tanto nos déficits cerebelares quanto nos sinais não atáxicos, são essenciais para otimizar o cuidado e a reabilitação dos pacientes com SCA. Futuros estudos são necessários para fortalecer os achados e explorar a evolução da gravidade e suas variáveis clínico-funcionais.

9. REFERÊNCIAS

1. AIZAWA, C. et al. Pacientes com ataxia espinocerebelar autossômica dominante apresentam maior risco de quedas, déficit de equilíbrio corporal e redução da capacidade funcional. *Arq. Neuro-Psiquiatr.*, v. 71, n. 8, p. 508-511, ago. 2013.
2. ALVARENGA, M. P. et al. Ataxia espinocerebelar em uma coorte de pacientes do Rio de Janeiro. *Ciências Neurológicas: Jornal Oficial da Sociedade Italiana de Neurofisiologia e da Sociedade Italiana de Neurofisiologia Clínica*, vol. 43, n. 8, 2022. DOI: 10.1007/s10072-022-06084-x.
3. BARBUTO, S.; KUO, S. H.; STEIN, J. Investigating the Clinical Significance and Research Discrepancies of Balance Training in Degenerative Cerebellar Disease: A Systematic Review. *Am J Phys Med Rehabil.*, 2020.
4. BRAGA-NETO, P. et al. Translation and validation into Brazilian version of the Scale of the Assessment and Rating of Ataxia (SARA). *Arquivos de NeuroPsiquiatria*, v. 68, n. 2, p. 228–230, abr. 2010.
5. CHIRINO-PÉREZ, A. et al. Prejuízos cognitivos na ataxia espinocerebelar tipo 10 e sua relação com a espessura cortical. *Sociedade Internacional de Parkinson e Distúrbios do Movimento*, v. 36, ed. 12, p. 2910-2921, jul. 2021.
6. FURTADO, G. V. Biomarcadores na Doença Machado-Joseph. Porto Alegre, novembro de 2018.
7. GALVÃO, A. F. et al. Body sway and movement strategies for control of postural stability in people with spinocerebellar ataxia type 3: A cross-sectional study. *Clin Biomech*, v. 97, p. 105711, jul. 2022.

8. JACOBI, H. et al. Inventário de Sinais Não-Atáxicos (INAS): validação de um novo instrumento de avaliação clínica. *Cerebelo*, v. 12, n. 3, p. 418-428, 2013.
9. KLOCKGETHER, T.; MARIOTTI, C.; PAULSON, H. Ataxia espinocerebelar. *Nat Rev Dis Primers*, 11 de abril de 2019; v. 5, n. 1, p. 24. DOI: 10.1038/S41572019-0074-3. PMID: 30975995.
10. KLOCKGETHER T, Lüdtke R, Kramer B, et al. A história natural da ataxia degenerativa: um estudo retrospectivo em 466 pacientes. *Cérebro*. 1998.
11. LEONARDI, F. et al. Impact of static and dynamic imbalance in the risk of falls in patients with spinocerebellar ataxia. *Revista Neurociências*, 2019.
12. MARTINS, C. P. et al. Non-ataxia signs in Brazilian individuals with spinocerebellar ataxia type 3. *Fisioterapia em Movimento*, v. 34, p. e34123, 2021.
13. MIYAMOTO, S. T. et al. Brazilian version of the Berg balance scale. *Braz J Med Biol Res*, 2004.
14. MOORE, J. et al. Um conjunto básico de medidas de resultados para adultos com condições neurológicas em reabilitação: UMA DIRETRIZ DE PRÁTICA CLÍNICA. *Jornal de Fisioterapia Neurológica*, 2018.
15. NANETTI, L. et al. Stance instability in preclinical SCA1 mutation carriers: A 4-year prospective posturography study. *Gait & Posture*, v. 57, p. 11-14, set. 2017.
16. OLIVITO, G. et al. Correlatos cerebelares estruturais das funções cognitivas na ataxia espinocerebelar tipo 2. *Jornal de Neurologia*, v. 265, p. 597-606, jan. 2018.
17. PAULSON, H.; SHAKKOTTAI, V. Ataxia espinocerebelar tipo 3. 1998, out. 10 [Atualizado 2020, jun. 4]. In: ADAM, M. P. et al. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): Universidade de Washington; 1993-2024. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1196/>.
18. PAULSON, H. Doença de Machado-Joseph/ataxia espinocerebelar tipo 3.

Manual de Neurologia Clínica. v. 103, p. 437-449, 2012.

19. SULLIVAN, R. et al. Spinocerebellar ataxia: an update. *J. Neurol.*, v. 266, p. 533–544, 2019. <https://doi.org/10.1007/s00415-018-9076-4>.
20. TEIVE, H. A. G. Spinocerebellar ataxias. *Arq Neuropsiquiatr.*, v. 67, n. 4, p. 1133-1142, 2009.
21. WINSER, S. J. et al. Clinical assessment of balance using BBS and SARAbal in cerebellar ataxia: Synthesis of findings of a psychometric property analysis. *Hong Kong Physiotherapy Journal*, vol. 38, n. 1, 2018.
22. ZONTA, M. B. et al. Comparing loss of balance and functional capacity among patients with SCA2, SCA3 and SCA10. *Clin Neurol Neurosurg*, 2022.

ANEXO 1 - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE)

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Elaborado a partir da Res. nº466 de 10/12/2012 do Conselho Nacional de Saúde

O(A) senhor(a) está sendo convidado(a) a participar da pesquisa “A EFICÁCIA DA ESTIMULAÇÃO ELÉTRICA TRANS-ESPINHAL EM INDIVÍDUOS COM SCA - UM ESTUDO PRAGMÁTICO”

A Estimulação Transcraniana por Corrente Contínua é uma técnica que envolve a utilização de uma corrente elétrica suave, gerada por um pequeno aparelho. Esta corrente é aplicada a uma parte específica do cérebro. Isto é feito através da colocação de elétrodos, que são como pequenos cabos elétricos, no couro cabeludo. A corrente elétrica de baixa intensidade é enviada do aparelho para o cérebro através dos elétrodos. Esta corrente elétrica pode afetar a atividade cerebral e, em alguns casos, pode ajudar a melhorar determinados sintomas ou capacidades, como o equilíbrio e a marcha. Assim, os objetivos deste estudo são investigar: (i) se existem características específicas (incluindo equilíbrio, marcha, mobilidade, gravidade da ataxia, características do teste de ADN e sinais não atáxicos) em indivíduos com SCA que possam prever a sua melhoria no equilíbrio e na marcha após 20 sessões de tDCS; (ii) se um número maior de sessões de tDCS, para além das típicas 5 a 10 sessões descritas na literatura, continua a produzir resultados positivos em termos de desempenho do equilíbrio e da marcha em indivíduos com SCA; (III) através de entrevistas semi-estruturadas, a experiência subjetiva dos participantes quanto ao uso da tDCS, em relação às mudanças na saúde e na qualidade de vida, bem como as expectativas que foram alcançadas ou frustradas com a intervenção utilizada; (iv) se há retenção de benefícios um mês após o término da intervenção; (v) propor um teste específico para detectar déficits de controle postural durante o movimento da cabeça e dos membros; e (vi) analisar se as características específicas avaliadas nos indivíduos se correlacionam entre si. Este estudo é de responsabilidade da pesquisadora ANNA FONTES BAPTISTA, que pode ser contactada pelo telefone (21) 98270-7759.

Procedimentos: Para participar, inicialmente serão feitas algumas perguntas sobre você e sua saúde. Essas informações nos ajudarão a saber se você pode participar desta pesquisa. Depois, se tiver o perfil desejado e concordar em participar, pediremos que você assine este formulário, chamado TCLE, para confirmar sua participação. Em seguida, um fisioterapeuta experiente realizará uma avaliação inicial através de cinco testes (AVALIAÇÃO 1): a Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA), o Índice de Marcha Dinâmica modificado (mDGI), o Timed up and go (TUG), a Escala de Berg (BBS) e o Inventário de Sinais Não-Atáxicos (INAS). Estes testes ajudarão a medir o seu estado geral e a acompanhar as alterações ao longo do estudo. A Escala SARA avalia a ataxia em oito categorias, como a marcha, a postura, a fala e os movimentos das mãos, determinando a gravidade da ataxia. O mDGI avalia a capacidade de adaptação a

diferentes exigências durante a marcha em oito tarefas diferentes, como andar a diferentes velocidades, rodar o corpo e subir escadas, que indicam o grau de dificuldade na marcha.

O BBS analisa o equilíbrio e o TUG avalia a sua mobilidade ao levantar-se de uma cadeira, caminhar 3 metros, regressar e sentar-se novamente. Por fim, o INAS avalia sinais e sintomas que não estão relacionados com a ataxia cerebelar. Além dessas avaliações, você fará 4 tarefas usando um acelerômetro de um celular preso à sua cintura por um suporte elástico. Um acelerômetro é um dispositivo que mede a aceleração do movimento. As tarefas serão caminhar por 10 metros na maior velocidade que puder, sem correr (TC10m); sentar e levantar cinco vezes o mais rápido que puder enquanto o tempo gasto na tarefa é cronometrado (5TSTS); alcançar a frente com os pés parados no mesmo lugar (TAF) enquanto a distância que você consegue alcançar é medida; e por fim, realizar um teste que consiste em mover os braços e a cabeça em pé com os pés juntos, tentando manter o equilíbrio. Quando fixado à sua cintura, o acelerômetro registrará como seu corpo se move e muda de velocidade ao longo do tempo durante as tarefas. Essas informações capturadas pelo acelerômetro são úteis para entender melhor como você se move e se comporta durante diferentes atividades.

Após as avaliações, serão efetuadas sessões diárias (de segunda a sexta-feira, sempre à mesma hora, a combinar) de 20 minutos de aplicação de tDCS com uma intensidade de 2mA, conjugadas com exercícios de marcha e equilíbrio. Durante o tratamento, utilizaremos um aparelho chamado NKL Stimulator. O dispositivo fornece uma corrente contínua através de dois elétrodos posicionados em áreas específicas do corpo. O local de colocação dos elétrodos tDCS neste estudo será nas costas e na cabeça. Este posicionamento já provou ser benéfico para a marcha e o equilíbrio de pessoas com ataxia cerebelar. O posicionamento dos eletrodos será baseado em medições individuais do tamanho da cabeça. Antes e depois de cada sessão, os indivíduos serão avaliados utilizando o teste de apoio de uma perna proposto no instrumento miniBestest. Neste teste, o indivíduo deve permanecer em pé, com os olhos abertos e fixos em um ponto a 1,6 a 3m de distância, com as mãos na cintura. O participante deve retirar um membro inferior do apoio, sem auxílio, flexionando-o para trás e permanecendo ali. O tempo gasto na posição será medido em segundos, desde o momento em que o avaliador disser “agora” até o pé elevado tocar novamente o solo, ou os membros superiores se deslocarem da posição inicial. O teste será repetido duas vezes para cada membro inferior. Ambos os tempos serão anotados, sendo considerado o maior tempo. Serão realizadas 20 sessões no total. A cada 5 sessões de tDCS, a avaliação do mDGI e do TUG será repetida (AVALIAÇÃO 2, 3 e 4). Ao final das 20 sessões, todos os instrumentos serão reaplicados, exceto o INAS (AVALIAÇÃO 5). Um mês após o final da intervenção, os indivíduos serão reavaliados usando os mesmos instrumentos, exceto o INAS e os testes envolvendo o acelerômetro (ASSESSMENT 6). No final das 20 sessões, os indivíduos que completarem a intervenção serão entrevistados com um questionário sobre o que você achou do tratamento.

Potenciais riscos, desconfortos e benefícios: Pode haver efeitos como coceira ou vermelhidão local que sumirão rapidamente, sem nenhum outro risco maior ao participante. Para evitar tais problemas, o equipamento a ser utilizado possui um modo de operar que evita esses incômodos. Os benefícios esperados serão a melhora da marcha e do equilíbrio.

Garantia de sigilo, privacidade, anonimato e acesso: Sua privacidade será respeitada, ou seja, seu nome ou qualquer outro dado ou elemento que possa de qualquer forma lhe identificar, serão mantidos em sigilo. Será garantido o anonimato e privacidade. Caso haja interesse, o senhor (a) terá acesso aos resultados.

Garantia de esclarecimento: É assegurada a assistência durante toda pesquisa, bem como a garantia do seu livre acesso a todas as informações e esclarecimentos adicionais sobre o estudo e suas consequências.

Garantia de responsabilidade e divulgação: Os resultados dos exames e dos dados da pesquisa serão de responsabilidade do pesquisador, e esses resultados serão divulgados em meio científico sem citar qualquer forma que possa identificar o seu nome.

Responsabilidade do pesquisador e da instituição: A pesquisadora ANNA FONTES BAPTISTA, que pode ser encontrada no telefone (21) 98270-7759 e a instituição proponente (UNISUAM) se responsabilizarão por qualquer dano pessoal ou moral referente à integridade física e ética que a pesquisa possa comportar.

Garantia de ressarcimento de despesas: Você não terá despesas pessoais em qualquer fase do estudo, nem compensação financeira relacionada à sua participação. Em caso de dano pessoal diretamente causado pelos procedimentos propostos neste estudo, você será encaminhado ao SUS e para tratamento médico. Critérios para suspender ou encerrar a pesquisa: O estudo será suspenso na ocorrência de qualquer falha metodológica ou técnica observada pelo pesquisador, cabendo ao mesmo a responsabilidade de informar a todos os participantes o motivo da suspensão. O estudo também será suspenso caso seja percebido qualquer risco ou dano à saúde dos sujeitos participantes, conseqüente à pesquisa, que não tenha sido previsto neste termo. Quando atingir o número de participante esperado, a coleta de dados será encerrada.

Demonstrativo de infraestrutura: A instituição onde o estudo será realizado possui a infraestrutura necessária para o desenvolvimento da pesquisa com ambiente adequado.

Propriedade das informações geradas: Não há cláusula restritiva para a divulgação dos resultados da pesquisa, e que os dados coletados serão utilizados única e exclusivamente para comprovação do experimento. Os resultados serão submetidos à publicação, sendo favoráveis ou não às hipóteses do estudo. Sobre a recusa em participar: Caso queira, você poderá se recusar a participar do estudo, ou retirar seu consentimento a qualquer momento, sem precisar justificarse, não sofrendo qualquer prejuízo à assistência que recebe.

Contato do pesquisador responsável e do comitê de ética: Em qualquer etapa do estudo você poderá ter acesso ao profissional responsável, ANNA FONTES BAPTISTA, que pode ser encontrada no telefone (21) 98270-7759. Se tiver alguma consideração ou dúvida sobre a ética da pesquisa, poderá entrar em contato com o Comitê de Ética em Pesquisa. Rua Dona Isabel 94, Bonsucesso, Rio de Janeiro, RJ, CEP 21032-060 Telefone e e-mail institucional: (021) 3882-9797 ramal 9943, comitedeetica@souunisiam.com.br

O pesquisador responsável garante: o cumprimento das exigências da Resolução No. 466/2012; que os resultados dos dados da pesquisa serão de sua responsabilidade; que os dados serão utilizados exclusivamente para fins científicos; e que os dados serão encaminhados para publicação.

Se este termo for suficientemente claro para lhe passar todas as informações sobre o estudo e se o senhor (a) compreender seus propósitos, os procedimentos a serem realizados, seus desconfortos e riscos, as garantias de confidencialidade e de

esclarecimentos permanentes. Você poderá declarar seu livre consentimento em participar, estando totalmente ciente das propostas do estudo. Garantimos que você receberá uma cópia deste termo.

Orientações importantes:

- Procure não perder nenhuma sessão para que os benefícios sejam alcançados.
- Durante o tratamento não ingerir bebidas alcoólicas, nem café ou drogas.
- Não vir para o tratamento com os cabelos molhados, nem com creme sem enxágue ou gel, pois isso interfere na passagem da corrente elétrica.
- É importante avisar caso haja troca de alguma medicação durante o processo.

Rio, ____ / ____ / ____

Participante NOME: _____

Assinatura: _____

ANEXO 2 - Ficha de Anamnese

FICHA DE ANAMNESE – PROJETO ETCC SCA

DATA: ____/____/____

PACIENTE

Nº: _____

AVALIADOR: _____

 PACIENTE: () incluído () excluído

Nome: _____

Data de Nasc.: _____ Idade: _____ Sexo: _____

Est. Civil: _____

Endereço:

Telefone: _____ Naturalidade: _____

Nacionalidade: _____

Escolaridade: _____ Profissão: _____

() APLICAR MINIMENTAL

CRITÉRIOS DE EXCLUSÃO:

() Analfabeto () Epilepsia () Gravidez suspeita ou confirmada () Histórico de cirurgia cerebral

() Participante de qualquer outra intervenção fisioterapêutica ou medicamentosa experimental durante o ensaio clínico () Condição de pele que afete o local da colocação dos eletrodos

() Distúrbios osteomusculares, neurológicos ou cardiorrespiratórios que impeçam a execução das tarefas do estudo

() Histórico de crises convulsivas () Implante metálicos no cérebro que afetem a neuromodulação

CRITÉRIOS DE INCLUSÃO:

() Indivíduos com 18 a 70 anos de idade, sem distinção de gênero ou etnia;

() Diagnosticados com ataxia espinocerebelar, de qualquer tipo, por um neurologista;

() Com gravidade da ataxia leve a moderada.

() Capazes de deambular por 2 metros mesmo que com o uso de andador, bengala ou muleta;

() Pontuação ≥ 21 Mini-Exame do Estado Mental

() Sem outras alterações neurológicas concomitantes.

Peso: _____ Altura: _____ PA: _____

Tipo de

SCA: _____

Data desde o início dos Sintomas: _____

Repetições CAG no exame de DNA:

Exame de Imagem recente? _____

Q.P: _____

H.D.A.: _____

POSSUI: HAS () DIABETES () LABIRINTITE () Dor ()

OUTROS () Quais?

HIST.FAMILIAR: _____

Médicos

USO DE MEDICAÇÃO. SE SIM, Qual e HORÁRIO:

JÁ FEZ /FAZ ALGUM TRATAMENTO FISIOTERAPÊUTICO? QUAL? POR QUANTO TEMPO
/DESDE QUANDO?

Atividade Física atual:

Estágio da ataxia: Sem dificuldades de marcha;

Início da doença, definido pelo aparecimento de dificuldades na marcha;

Perda da marcha independente, definida pelo uso permanente de um auxílio para caminhar ou pela dependência de um braço de apoio;

Restrito à cadeira de rodas, definido pelo uso permanente de uma cadeira de rodas.

Utiliza equipamento auxiliar de Marcha? () não () sim Qual? _____

ANEXO 3 - ESCALA DE AVALIAÇÃO E CLASSIFICAÇÃO DA ATAXIA (SARA)

Escala para avaliação e graduação de ataxia (SARA)

1. **Marcha:** O paciente é solicitado (1) a andar em uma distância segura paralela a uma parede e dar uma meia-volta (meia volta para direção oposta da marcha) e (2) andar pé-ante-pé sem apoio.

0 Normal, sem dificuldade para andar, virar-se ou andar na posição pé-ante-pé (até um erro aceito)

1 Discretas dificuldades, somente visíveis quando anda 10 passos consecutivos na posição pé-ante-pé

2 Claramente anormal, marcha na posição pé-ante-pé impossível com 10 ou mais passos

3 Consideravelmente cambaleante, dificuldades na meia-volta, mas ainda sem apoio

4 Marcadamente cambaleante, necessitando de apoio intermitente da parede

5 Gravemente cambaleante, apoio permanente com uma bengala ou apoio leve de um braço

6 Marcha > 10 m somente possível com apoio forte (2 bengalas especiais ou um andador ou um acompanhante)

7 Marcha < 10 m somente possível com apoio forte (2 bengalas especiais ou um andador ou um acompanhante)

8 Incapaz de andar mesmo com apoio

Pontuação: _____

2. **CONTAR O TEMPO Postura:** O paciente é solicitado a permanecer (1) na posição natural, (2) com os pés juntos e em paralelo (dedões juntos) e (3) em pé-ante-pé (ambos os pés em uma linha, sem espaço entre os tornozelos e os dedos). Deve-se retirar os sapatos e olhos permanecerem abertos. Para cada condição, três tentativas são permitidas. A melhor resposta é considerada.

0 Normal, consegue permanecer em pé na posição pé-ante-pé por > 10 s

- 1 Capaz de permanecer em pé com os pés juntos sem desvios, mas não na posição de pé-ante-pé por >10 s
- 2 Capaz de permanecer em pé com os pés juntos por >10 s, mas somente com desvios
- 3 Capaz de permanecer em pé por > 10 s sem apoio na posição natural, mas não com os pés juntos
- 4 Capaz de permanecer em pé por > 10 s na posição natural somente com apoio intermitente
- 5 Capaz de permanecer em pé por >10 s na posição natural somente com apoio constante de um braço
- 6 Incapaz de permanecer em pé por > 10 s mesmo com apoio constante de um braço
Pontuação: _____

3. **CONTAR O TEMPO Sentar:** O paciente é solicitado a sentar na cama de exame sem apoio dos pés, olhos abertos e braços esticados na frente. 0 Normal, sem dificuldades em sentar > 10 s

- 1 Discretas dificuldades, desvios leves
- 2 Desvios constantes, mas capaz de sentar > 10 s sem apoio
- 3 Capaz de sentar > 10 s somente com apoio intermitente
- 4 Incapaz de sentar > 10 s sem um apoio constante

Pontuação: _____

4. **Distúrbios da fala:** A fala é avaliada durante uma conversação normal
0 Normal

- 1 Sugestivo de alteração na fala
- 2 Alteração na fala, mas fácil de entender
- 3 Ocasionalmente palavras difíceis de entender
- 4 Muitas palavras difíceis de entender
- 5 Somente palavras isoladas compreensíveis
- 6 Fala ininteligível / anartria

Pontuação: _____

5. Teste de perseguição do dedo: Cada lado avaliado isoladamente O paciente permanece confortavelmente sentado. Se necessário, é permitido o apoio dos pés e do tronco. O examinador senta em frente do paciente e realizar 5 movimentos consecutivos inesperados e rápidos de apontar em um plano frontal, a mais ou menos 50% do alcance do paciente. Os movimentos deverão ter uma amplitude de 30 cm e uma frequência de 1 movimento a cada 2 segundos. O paciente é solicitado a seguir os movimentos com o índice, o mais preciso e rápido possível. É considerada a execução dos 3 últimos movimentos. 0 Ausência de dismetria

1 Dismetria, não atingir ou ultrapassar o alvo < 5 cm

2 Dismetria, não atingir ou ultrapassar o alvo < 15 cm

3 Dismetria, não atingir ou ultrapassar o alvo > 15 cm

4 Incapaz de realizar os 5 movimentos

Pontuação direito: _____ Pontuação esquerdo: _____

Média dos dois lados (D + E /2): _____

6. Teste index-nariz: Cada lado avaliado isoladamente O paciente permanece confortavelmente sentado. Se necessário, é permitido o apoio dos pés e do tronco. É solicitado que o paciente aponte repetidamente seu índice em seu nariz para o dedo do examinador, que está a cerca de 90% do alcance do paciente. Os movimentos são realizados a uma velocidade moderada. A execução do movimento é graduada de acordo com a amplitude do tremor de ação. 0 Ausência de tremor

1 Tremor com uma amplitude < 2 cm

2 Tremor com uma amplitude < 5 cm

3 Tremor com uma amplitude > 5 cm

4 Incapaz de realizar os 5 movimentos

Pontuação direito: _____ Pontuação esquerdo: _____

Média dos dois lados (D + E /2): _____

7. **CONTAR O TEMPO** Movimentos alternados e rápidos das mãos Cada lado avaliado isoladamente O paciente deve permanecer confortavelmente sentado. Se necessário, é permitido o apoio dos pés e do tronco. É solicitado que o paciente realize 10 ciclos com alternância pronação e supinação em suas coxas o mais rápido e preciso possível. O movimento é demonstrado ao paciente há aproximadamente 10 ciclos em 7 segundos. 0 Normal, sem irregularidades (realiza <10s)

1 Discretamente irregular (realiza <10s)

2 Claramente irregular, difícil de distinguir movimentos individuais ou interrupções relevantes, mas realiza

3 Muito irregular, difícil de distinguir movimentos individuais ou interrupções relevantes, realiza > 10s

4 Incapaz de completar 10 ciclos

Pontuação direito: _____ Pontuação esquerdo: _____

Média dos dois lados (D + E /2): _____

8. Manobra calcânhar Joelho: Cada lado avaliado isoladamente O paciente deita na cama de exame, sem conseguir visualizar suas pernas. É solicitado que levante uma perna, aponte com o calcânhar no outro joelho, deslize pela tíbia até o tornozelo e retorne a perna em repouso na cama. A tarefa é realizada 3 vezes. O movimento de deslizamento deverá ser feito em 1 s. Se o paciente deslizar sem o contato com a tíbia em todas as três tentativas, gradue como 4.

0 Normal

1 Discretamente anormal, contato com a tíbia mantido

2 Claramente anormal, saída da tibia mais do que 3 vezes durante 3 ciclos

3 Gravemente anormal, saída da tibia 4 ou mais vezes durante 3 ciclos

4 Incapaz de realizar a tarefa

Pontuação direito: _____ Pontuação esquerdo: _____

Média dos dois lados (D + E /2): _____

ANEXO 4 – ESCALA DE EQUILÍBRIO FUNCIONAL DE BERG (EEB)

ESCALA DE EQUILÍBRIO FUNCIONAL DE BERG – VERSÃO BRASILEIRA

Descrição do item ESCORE (0-4)

- 1 . Posição sentada para posição em pé _____
 - 2 . Permanecer em pé sem apoio _____
 - 3 . Permanecer sentado sem apoio _____
 - 4 . Posição em pé para posição sentada _____
 - 5 . Transferências _____
 - 6 . Permanecer em pé com os olhos fechados _____
 - 7 . Permanecer em pé com os pés juntos _____
 - 8 . Alcançar a frente com os braços estendidos _____
 - 9 . Pegar um objeto do chão _____
 10. Virar-se para olhar para trás _____
 11. Girar 360 graus _____
 12. Posicionar os pés alternadamente no degrau _____
 13. Permanecer em pé com um pé à frente _____
 14. Permanecer em pé sobre um pé _____
- Total _____

Instruções gerais

Por favor, demonstrar cada tarefa e/ou dar as instruções como estão descritas. Ao pontuar, registrar a categoria de resposta mais baixa, que se aplica a cada item. Na maioria dos itens, pede-se ao paciente para manter uma determinada posição durante um tempo específico. Progressivamente mais pontos são deduzidos, se o tempo ou a distância não forem atingidos, se o paciente precisar de supervisão (o examinador necessita ficar bem próximo do paciente) ou fizer uso de apoio externo, ou receber ajuda do examinador. Os pacientes devem entender que eles precisam manter o equilíbrio enquanto realizam as tarefas. **As escolhas sobre qual perna ficar em pé ou qual distância alcançar ficarão a critério do paciente.** Um julgamento pobre irá influenciar adversamente o desempenho e o escore do paciente.

Os equipamentos necessários para realizar os testes são um cronômetro ou um relógio com ponteiro de segundos e uma régua ou outro indicador de: 5; 12,5 e 25 cm. As cadeiras utilizadas para o teste devem ter uma altura adequada. Um banquinho ou uma escada (com degraus de altura padrão) podem ser usados para o item 12.

1. Posição sentada para posição em pé

Instruções: Por favor, levante-se. Tente não usar suas mãos para se apoiar.

- () 4 capaz de levantar-se sem utilizar as mãos e estabilizar-se independentemente
- () 3 capaz de levantar-se independentemente utilizando as mãos
- () 2 capaz de levantar-se utilizando as mãos após diversas tentativas
- () 1 necessita de ajuda mínima para levantar-se ou estabilizar-se
- () 0 necessita de ajuda moderada ou máxima para levantar-se

2. **CONTAR TEMPO.** Permanecer em pé sem apoio

Instruções: Por favor, fique em pé por 2 minutos sem se apoiar. (

-) 4 capaz de permanecer em pé com segurança por 2 minutos

- () 3 capaz de permanecer em pé por 2 minutos com supervisão
- () 2 capaz de permanecer em pé por 30 segundos sem apoio
- () 1 necessita de várias tentativas para permanecer em pé por 30 segundos sem apoio
- () 0 incapaz de permanecer em pé por 30 segundos sem apoio

Se o paciente for capaz de permanecer em pé por 2 minutos sem apoio, dê o número total de pontos para o item No. 3. Continue com o item No. 4.

3. **CONTAR TEMPO.** Permanecer sentado sem apoio nas costas, mas com os pés apoiados no chão. Instruções: Por favor, fique sentado sem apoiar as costas com os braços cruzados por 2 minutos.

- () 4 capaz de permanecer sentado com segurança e com firmeza por 2 minutos
- () 3 capaz de permanecer sentado por 2 minutos sob supervisão
- () 2 capaz de permanecer sentado por 30 segundos
- () 1 capaz de permanecer sentado por 10 segundos
- () 0 incapaz de permanecer sentado sem apoio durante 10 segundos

4. Posição em pé para posição sentada Instruções: Por favor, sente-se.

- () 4 senta-se com segurança com uso mínimo das mãos
- () 3 controla a descida utilizando as mãos
- () 2 utiliza a parte posterior das pernas contra a cadeira para controlar a descida
- () 1 senta-se independentemente, mas tem descida sem controle
- () 0 necessita de ajuda para sentar-se

5. Transferências

Instruções: Arrume as cadeiras perpendicularmente. Peça ao paciente para transferir-se de uma cadeira com apoio de braço para uma cadeira sem apoio de braço, e vice-versa.

- () 4 capaz de transferir-se com segurança com uso mínimo das mãos
- () 3 capaz de transferir-se com segurança com o uso das mãos
- () 2 capaz de transferir-se seguindo orientações verbais e/ou supervisão
- () 1 necessita de uma pessoa para ajudar
- () 0 necessita de duas pessoas para ajudar ou supervisionar para realizar a tarefa com segurança

6. **CONTAR TEMPO.** Permanecer em pé sem apoio com os olhos fechados Instruções: Por favor, fique em pé e feche os olhos por 10 segundos.

- () 4 capaz de permanecer em pé por 10 segundos com segurança
- () 3 capaz de permanecer em pé por 10 segundos com supervisão
- () 2 capaz de permanecer em pé por 3 segundos
- () 1 incapaz de permanecer com os olhos fechados durante 3s, mas mantém-se em pé
- () 0 necessita de ajuda para não cair

7. **CONTAR TEMPO.** Permanecer em pé sem apoio com os pés juntos Instruções: Junte seus pés e fique em pé sem se apoiar.

- () 4 capaz de posicionar os pés juntos independentemente e permanecer por 1 minuto com segurança
- () 3 capaz de posicionar os pés juntos independentemente e permanecer por 1 minuto com supervisão

- () 2 capaz de posicionar os pés juntos independentemente e permanecer por 30 segundos
- () 1 necessita de ajuda para posicionar-se, mas é capaz de permanecer com os pés juntos durante 15 segundos
- () 0 necessita de ajuda para posicionar-se e é incapaz de permanecer nessa posição por 15 segundos

8. Alcançar a frente com o braço estendido permanecendo em pé

Instruções: Levante o braço a 90°. Estique os dedos e tente alcançar a frente o mais longe possível. O examinador posiciona a régua no fim da ponta dos dedos quando o braço estiver a 90°. Ao serem esticados para frente, os dedos não devem tocar a régua. A medida a ser registrada é a distância que os dedos conseguem alcançar quando o paciente se inclina para frente o máximo que ele consegue. Quando possível, peça ao paciente para usar ambos os braços para evitar rotação do tronco).

- () 4 pode avançar à frente mais que 25 cm com segurança
- () 3 pode avançar à frente mais que 12,5 cm com segurança
- () 2 pode avançar à frente mais que 5 cm com segurança
- () 1 pode avançar à frente, mas necessita de supervisão
- () 0 perde o equilíbrio na tentativa, ou necessita de apoio externo

9. Pegar um objeto do chão a partir de uma posição em pé Instruções: Pegue o sapato/chinelo que está na frente dos seus pés.

- () 4 capaz de pegar o chinelo com facilidade e segurança
- () 3 capaz de pegar o chinelo, mas necessita de supervisão
- () 2 incapaz de pegá-lo, mas se estica até ficar a 2-5 cm do chinelo e mantém o equilíbrio independentemente
- () 1 incapaz de pegá-lo, necessitando de supervisão enquanto está tentando
- () 0 incapaz de tentar, ou necessita de ajuda para não perder o equilíbrio ou cair

10. Virar-se e olhar para trás por cima dos ombros direito e esquerdo enquanto permanece em pé

Instruções: Vire-se para olhar diretamente atrás de você por cima do seu ombro esquerdo sem tirar os pés do chão. Faça o mesmo por cima do ombro direito. (O examinador poderá pegar um objeto e posicioná-lo diretamente atrás do paciente para estimular o movimento).

- () 4 olha para trás de ambos os lados com uma boa distribuição do peso
- () 3 olha para trás somente de um lado, o lado contrário demonstra menor distribuição do peso
- () 2 vira somente para os lados, mas mantém o equilíbrio
- () 1 necessita de supervisão para virar
- () 0 necessita de ajuda para não perder o equilíbrio ou cair

11. **CONTAR TEMPO.** Girar 360 graus

Instruções: Gire-se completamente ao redor de si mesmo. Pausa. Gire-se completamente ao redor de si mesmo em sentido contrário.

- () 4 capaz de girar 360 graus com segurança em 4 segundos ou menos
- () 3 capaz de girar 360 graus com segurança somente para um lado em 4s ou menos
- () 2 capaz de girar 360 graus com segurança, mas lentamente
- () 1 necessita de supervisão próxima ou orientações verbais

() 0 necessita de ajuda enquanto gira

12. **CONTAR TEMPO.** Posicionar os pés alternadamente no degrau ou banquinho enquanto permanece em pé sem apoio

Instruções: Toque cada pé alternadamente no degrau/banquinho. Continue até que cada pé tenha tocado o degrau/banquinho quatro vezes.

() 4 capaz de permanecer em pé independentemente e com segurança, completando 8 movimentos em 20 segundos

() 3 capaz de permanecer em pé independentemente e completar 8 movimentos em mais que 20 segundos

() 2 capaz de completar 4 movimentos sem ajuda

() 1 capaz de completar mais que 2 movimentos com o mínimo de ajuda

() 0 incapaz de tentar, ou necessita de ajuda para não cair

13. **CONTAR TEMPO.** Permanecer em pé sem apoio com um pé à frente

Instruções: (demonstre para o paciente) Coloque um pé diretamente à frente do outro na mesma linha; se você achar que não irá conseguir, coloque o pé um pouco mais à frente do outro pé e levemente para o lado.

() 4 capaz de colocar um pé imediatamente à frente do outro, independentemente, e permanecer por 30 segundos

() 3 capaz de colocar um pé um pouco mais à frente do outro e levemente para o lado, independentemente e permanecer por 30 segundos

() 2 capaz de dar um pequeno passo, independentemente, e permanecer por 30 segundos

() 1 necessita de ajuda para dar o passo, porém permanece por 15 segundos

() 0 perde o equilíbrio ao tentar dar um passo ou ficar de pé

14. **CONTAR TEMPO.** Permanecer em pé sobre uma perna

Instruções: Fique em pé sobre uma perna o máximo que você puder sem se segurar.

() 4 capaz de levantar uma perna independentemente e permanecer por mais que 10 segundos

() 3 capaz de levantar uma perna independentemente e permanecer por 5-10 segundos

() 2 capaz de levantar uma perna independentemente e permanecer por mais que 3 segundos

() 1 tenta levantar uma perna, mas é incapaz de permanecer por 3 segundos, embora permaneça em pé independentemente.

() 0 incapaz de tentar, ou necessita de ajuda para não cair.

() Escore total (Máximo = 56)

ANEXO 5 – INVENTÁRIO DE SINAIS NÃO-ATÁXICOS (INAS)

Rater: _____ date: _____ Patient code: _____

Inventory of Non-Ataxia Signs (INAS)

NA: not assessed / no information available Mod: moderate

Part one: clinical findings

Please report the (undoubtful) occurrence of signs also if abnormal findings occur only on one side

Reflexes

- | | | | | |
|----------------------------|------------------------------|-------------------------------------|---------------------------------|--------------------------|
| 1. Biceps (BTR) | <input type="radio"/> normal | <input type="radio"/> hyperreflexia | <input type="radio"/> areflexia | <input type="radio"/> NA |
| 2. Patellar (PTR) | <input type="radio"/> normal | <input type="radio"/> hyperreflexia | <input type="radio"/> areflexia | <input type="radio"/> NA |
| 3. Achilles (ATR) | <input type="radio"/> normal | <input type="radio"/> hyperreflexia | <input type="radio"/> areflexia | <input type="radio"/> NA |
| 4. Extensor plantar reflex | <input type="radio"/> none | <input type="radio"/> unilateral | <input type="radio"/> bilateral | <input type="radio"/> NA |

Motor symptoms

- | | | | | | |
|--------------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|
| 5. Spasticity | None | Mild | Mod | Severe | NA |
| Gait | <input type="radio"/> |
| Upper Limbs | <input type="radio"/> |
| Lower Limbs | <input type="radio"/> |
| 6. Paresis | None | Mild | Mod | Severe | NA |
| Face/tongue | <input type="radio"/> |
| UL proximal | <input type="radio"/> |
| UL distal | <input type="radio"/> |
| LL proximal | <input type="radio"/> |
| LL distal | <input type="radio"/> |
| 7. Muscle atrophy | None | Mild | Mod | Severe | NA |
| Face/tongue | <input type="radio"/> |
| UL proximal | <input type="radio"/> |
| UL distal | <input type="radio"/> |
| LL proximal | <input type="radio"/> |
| LL distal | <input type="radio"/> |
| 8. Fasciculations | None | Mild | Mod | Severe | NA |
| Face/tongue | <input type="radio"/> |
| Upper Limbs | <input type="radio"/> |
| Lower Limbs | <input type="radio"/> |
| 9. Myoclonus | None | Mild | Mod | Severe | NA |
| Face/tongue | <input type="radio"/> |
| Trunk | <input type="radio"/> |
| Upper Limbs | <input type="radio"/> |
| Lower Limbs | <input type="radio"/> |

10. Rigidity (should be obvious without movement of opposite limb)	None	Mild	Mod	Severe	NA
Axial	<input type="radio"/>				
Upper Limbs	<input type="radio"/>				
Lower Limbs	<input type="radio"/>				

11. Chorea/Dyskinesia	None	Mild	Mod	Severe	NA
Face/tongue	<input type="radio"/>				
Neck	<input type="radio"/>				
Trunk	<input type="radio"/>				
Upper Limbs	<input type="radio"/>				
Lower Limbs	<input type="radio"/>				

12. Dystonia	None	Mild	Mod	Severe	NA
Face/tongue	<input type="radio"/>				
Neck	<input type="radio"/>				
Trunk	<input type="radio"/>				
Upper Limbs	<input type="radio"/>				
Lower Limbs	<input type="radio"/>				

13. Resting tremor	None	Mild	Mod	Severe	NA
	<input type="radio"/>				

Sensory symptoms

14. Impaired vibration sense (tested at malleolus ext)	None (8/8)	Mild (>5/8)	Mod (2-5/8)	Severe (<2/8)	NA
Right foot	<input type="radio"/>				
Left foot	<input type="radio"/>				

Ophthalmological findings

Testing of fixation and smooth pursuit

	No	Yes	NA
15. Broken up smooth pursuit	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
16. Square wave jerks on fixation	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
17. Downbeat-nystagmus on fixation	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
18. Gaze evoked-nystagmus on horizontal testing	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
19. Gaze evoked-nystagmus on vertical testing	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
20. Ophthalmoparesis on horizontal gaze	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
21. Ophthalmoparesis on vertical gaze	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Testing of fast saccades

	No	Yes	NA
22. Slowing of saccades	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
23. Hypometric saccades	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
24. Hypermetric saccades	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Testing of visual function

25. Impaired visual acuity (loss of visual acuity <0.6 for binocular sight in distance testing)	No	Yes	NA
	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

Part Two: reported abnormalities

26. Double vision	None <input type="radio"/>	Mild <input type="radio"/>	Mod <input type="radio"/>	Severe/constant <input type="radio"/>	NA <input type="radio"/>
27. Dysphagia	None <input type="radio"/>	Mild <input type="radio"/>	Mod <input type="radio"/>	Severe/ tube feeding <input type="radio"/>	NA <input type="radio"/>
28. Urinary dysfunction	None <input type="radio"/>	Mild <input type="radio"/>	Mod <input type="radio"/>	Severe/ catheter <input type="radio"/>	NA <input type="radio"/>
29. Cognitive impairment (according to examiner)	None <input type="radio"/>	Mild <input type="radio"/>	Mod <input type="radio"/>	Severe <input type="radio"/>	NA <input type="radio"/>

30. Other clinical findings or reported abnormalities

(free text) _____

INAS count

The INAS can be used for clinical description, but is not used as a scale and it is not appropriate to use sum scores.

However, the INAS can be transformed in a set of 16 binary variables

- rated as "present", if at least one corresponding item or location is rated as mild OR moderate OR severe.
- rated as "absent" if ALL corresponding items or locations are rated as normal
- rated as missing if at least one corresponding item or location is missing AND other corresponding items or locations rated as normal.

The 16 variables are grouped from the INAS form as follows:

1 Hyperreflexia	items 1, 2, 3
2 Areflexia	items 1, 2, 3
3 Extensor plantar	item 4
4 Spasticity	item 5
5 Paresis	item 6
6 Muscle atrophy	item 7
7 Fasciculations	item 8
8 Myoclonus	item 9
9 Rigidity	item 10
10 Chorea/dyskinesia	item 11
11 Dystonia	item 12
12 Resting tremor	item 13
13 Sensory symptoms	item 14
14 Urinary dysfunction	item 28
15 Cognitive dysfunction	item 29
16 Brainstem oculomotor signs	items 20, 21, 22

These 16 binary variables can be summed up to a simple sum score, the INAS count, that can be used as a semiquantitative variable of extracerebellar involvement in SCA.