

Relatos de casos

Qualidade de vida em pacientes com doença de Machado-Joseph sob acompanhamento fonoaudiológico para disfagia

Therapy speech impact in quality of life in patients with Machado-Joseph disease

Bibiana Fuzer da Silva⁽¹⁾
Simone Augusta Finard⁽²⁾
Maira Rozenfeld Olchik⁽³⁾

⁽¹⁾ Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, RS, Brasil.

⁽²⁾ Serviço de Fisiatria e Reabilitação do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, RS, Brasil.

⁽³⁾ Serviço de Neurologia, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, RS, Brasil.

Conflito de interesses: inexistente

Recebido em: 03/11/2015
Aceito em: 06/06/2016

Endereço para correspondência:
Maira Rozenfeld Olchik
Departamento de Cirurgia e Ortopedia -
Faculdade de Odontologia da UFRGS
Av. Ramiro Barcelos, 2492,
Porto Alegre, RS, Brasil
CEP: 90035-007
E-mail: mairarozenfeld@hotmail.com

RESUMO

A doença de Machado-Joseph é uma doença degenerativa e atualmente considerada a ataxia espinocerebelar mais frequente. O processo degenerativo da doença afeta diferentes regiões e funções do sistema nervoso central e/ou periférico. A disfagia é um dos sintomas presentes na doença de Machado-Joseph, sendo responsável pelas complicações clínicas e pela pneumonia aspirativa, sua principal causa de morte. O objetivo deste trabalho é verificar o impacto da terapia fonoaudiológica na qualidade de vida em pacientes com doença de Machado-Joseph. Participaram da pesquisa quatro pacientes diagnosticados com a doença, três do sexo feminino e um do sexo masculino, com média de idade de 46,5 anos (± 18) e queixa de disfagia. Na primeira sessão, todos os pacientes responderam ao questionário de Avaliação da Qualidade de Vida em Disfagia, *SWAL-QOL*, foram avaliados quanto aos aspectos estruturais e funcionais da deglutição e classificados de acordo com a Escala Funcional de Ingestão por Via Oral (*FOIS*). Após seis sessões de tratamento fonoaudiológico, realizaram nova avaliação clínica da deglutição, novamente classificados de acordo com a escala *FOIS* e responderam o *SWAL-QOL*. Conclusões: Após a intervenção fonoaudiológica, todos os pacientes apresentaram melhor conceito nos domínios *medo de alimentar-se*, *alimentação como um fardo* e *fadiga*, podendo-se inferir que houve uma melhora na satisfação com o processo alimentar e, conseqüentemente, qualidade de vida dos sujeitos acompanhados.

Descritores: Qualidade de Vida; Transtornos da Deglutição; Doença de Machado-Joseph; Disfagia

ABSTRACT

The Machado-Joseph disease is a degenerative disease, currently considered the most frequent spinocerebellar ataxia. The degenerative process of the disease affects several regions and functions of the central and/or peripheral nervous system. The dysphagia is one of the symptoms of Machado-Joseph disease, being responsible for the clinical complications and for the aspiration pneumonia, its main cause of death. The goal of this paper is to verify the impact of the speech-language therapy in the quality of life of the Machado-Joseph disease patients. Four patients diagnosed with Machado-Joseph disease attended to the research, three female and one male, with age average in 46,5 years-old (± 18), and complaining about dysphagia. In the first session, all patients answered the protocol of quality of life in dysphagia assessment of Quality of Life in Dysphagia, *SWAL-QOL* were assessed for structural and functional aspects of swallowing and classified according to Functional Intake Scale for Oral (*FOIS*). After six speech therapy sessions conducted a new clinical evaluation of swallowing, again classified according to *FOIS* and answered the *SWAL-QOL*. Conclusions: After speech therapy, all patients showed better concept in the field fear of eating, food as a burden and fatigue, which can be inferred that there was an improvement in satisfaction with food processes and hence the quality of life accompanied subjects.

Keywords: Quality of Life; Deglutition Disorders; Machado-Joseph Disease; Dysphagia

INTRODUÇÃO

A doença de Machado-Joseph (DMJ) é uma doença degenerativa, atualmente considerada a ataxia espinocerebelar mais frequente^{1,2}. A DMJ foi descrita primeiramente por Nakano, em 1972, em uma família em Massachusetts - EUA, procedente da Ilha dos Açores. A variabilidade clínica dessa doença permitiu que, por vários anos, ela fosse descrita como diferentes patologias. Em 1978, propuseram o nome da doença, a qual foi denominada de Machado-Joseph, desde então os critérios de diagnóstico definidos para a DMJ passaram a ser internacionalmente aceitos e referidos. Sabe-se que a doença se manifesta por volta dos 40 anos de idade, no entanto, existe uma grande variabilidade de início, sendo os extremos entre cinco e 70 anos³. No Brasil, o único estudo encontrado, estima de uma prevalência de 1:100.000⁴.

O processo degenerativo da doença afeta diferentes regiões e funções do sistema nervoso central e/ou periférico, entre elas, áreas responsáveis pelo controle motor da fonoarticulação e da deglutição^{4,6}. A disfagia é um dos sintomas presentes nas doenças neurodegenerativas, sendo responsável por complicações clínicas, que interferem negativamente na qualidade de vida dos pacientes, podendo afetar o prazer em alimentar-se levando inclusive ao isolamento social do indivíduo^{4,5}.

Os estudos sobre disfagia nas ataxias espinocerebelares ainda são escassos e, apesar da disfagia na DMJ ser uma queixa e um sintoma comum, ainda é um tema pouco abordado na literatura. De acordo com alguns autores, as alterações mais comumente encontradas estão associadas à fase oral e faríngea da deglutição. Os sintomas frequentemente descritos envolvem fraqueza muscular, distonia e alteração da coordenação motora que, entre outros distúrbios neuromotores, causam a disartria e a disfagia. A disfagia, nos pacientes com DMJ, apresenta, como principais características: engasgos e tosse tanto com líquidos quanto com alimentos sólidos^{6,8}.

Avaliar a qualidade de vida (QV) é uma tarefa difícil, uma vez que ela é abstrata e subjetiva, pois envolve aspectos pessoais, sociais, profissionais e emocionais. De acordo com a World Health Organization (WHO)⁹, QV é definida, até hoje, por meio de diversos fatores, tais como: moradia, valores culturais, espirituais, sociais e a saúde, dentre os quais, a saúde entra como um dos fatores mais importantes. Existem diversos protocolos que avaliam a QV em termos gerais como os questionários *WHOQOL-100*¹⁰, *WHOQOL-Old*¹¹, *SF-36*¹², entre outros.

Nos estudos com DMJ não foram encontrados, até o momento, protocolos específicos que avaliem a QV. Em relação à disfagia, um dos questionários utilizados para avaliação da QV é o *SWAL-QOL*¹³, traduzido e adaptado para a população brasileira¹⁴ e validado para a aplicação em DMJ⁶. A avaliação da QV relacionada com a deglutição permite que se conheça o verdadeiro impacto da disfagia na vida do paciente. Sendo assim, o objetivo deste trabalho é verificar o impacto da terapia fonoaudiológica na QV em pacientes com a DMJ.

APRESENTAÇÃO DOS CASOS

Esse estudo baseia-se em uma série de quatro casos com diagnóstico de DMJ. Esta pesquisa foi aprovada pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Hospital de Clínicas de Porto Alegre sob o número 12-0168, e todos os participantes foram informados e concordaram com Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (*TCLE*). Foi realizado o estudo de caso de quatro pacientes com diagnóstico confirmado da *DMJ*, acompanhados pelo Setor de Fonoaudiologia do Serviço de Fisiatria e Reabilitação de um Hospital de Referência de Porto Alegre, foram incluídos os pacientes que realizaram terapia fonoaudiológica no período de abril de 2012 a dezembro de 2014. Todos os pacientes receberam encaminhamento médico para avaliação fonoaudiológica, e sem nenhuma intervenção fonoaudiológica prévia.

Os pacientes passaram por três etapas, a saber:

A primeira etapa foi constituída da aplicação do *SWAL-QOL*, que avalia especificamente o impacto das alterações da deglutição na qualidade de vida, por meio de quarenta e quatro itens divididos em onze domínios¹⁴. As pontuações do protocolo variam de zero, para o pior escore, a 100, para o melhor escore. Os onze domínios avaliam: *deglutição como um fardo, desejo de comer e se alimentar, duração da alimentação, frequência dos sintomas, seleção dos alimentos, comunicação, medo de alimentar-se, saúde mental, comportamento, domínio social, sono e fadiga*. O paciente responde ao questionário de acordo com sua percepção sobre o que ocorre em seu dia-a-dia considerando a disfagia. As respostas são classificadas de acordo com a frequência do ocorrido (sempre, muitas vezes, algumas vezes, poucas vezes e nunca) ou do grau de concordância com a afirmação (concordo totalmente, concordo, não tenho certeza, discordo, discordo totalmente). Desta forma, o *SWAL-QOL*

também foi utilizado para medir o impacto na QV após a terapia fonoaudiológica.

A avaliação clínica da deglutição (estrutural e funcional) é realizada por meio da aplicação do protocolo, adaptado com base nos protocolos de deglutição¹⁵⁻¹⁷ também já utilizado na rotina do Setor de Fonoaudiologia, o qual se subdivide em anamnese, avaliação das estruturas orofaciais quanto à mobilidade, tonicidade e sensibilidade.

Como critério para avaliar mobilidade, foram solicitados movimentos isométricos e isotônicos; para avaliar tônus foi considerada a resistência do músculo ao estiramento passivo das estruturas orofaciais miofuncionais. Para testar-se a sensibilidade, solicita-se que o paciente aponte onde foram realizados toques com espátula ou cabo de colher gelada na face ou região intra-oral estando o mesmo com os olhos fechados¹⁶. Como os pacientes não apresentavam história de infecções respiratórias de qualquer tipo e alimentavam-se por Via Oral (VO) habitualmente, avaliou-se o consumo de porções livres e/ou suficientes para determinar as características funcionais, o que incluía o consumo de, no mínimo, 20 ml do líquido (água filtrada) e do pastoso (iogurte), assim como, no mínimo, duas captações do sólido (biscoito *wafer*). O mesmo procedimento foi realizado após o período de intervenção. Iniciava-se o procedimento de acordo com a preferência do paciente e não se interferia com orientações e recomendações, até o consumo das três consistências, exceto se o paciente já apresentasse algum sinal ou sintoma de disfagia como tosse e/ou engasgos.

Ao término da avaliação, o grau de disfagia nos pacientes com DMJ foi classificado de acordo com a validação interna e, conforme já referido, com base em estudos prévios¹⁵⁻¹⁷. A classificação do diagnóstico fonoaudiológico variou entre¹⁷:

- **Disfagia orofaríngea leve:** trânsito orofaríngeo levemente comprometido, sem sinais de aspiração.
- **Disfagia orofaríngea moderada:** trânsito orofaríngeo comprometido, sinais de penetração/aspiração, embora com preservação de mecanismos protetores.
- **Disfagia orofaríngea grave:** trânsito orofaríngeo comprometido, sinais de penetração/aspiração, e ausência de mecanismos protetores.

A Escala Funcional da Ingestão por Via Oral (FOIS), traduzida e adaptada para a população

brasileira¹⁸, também foi utilizada como marcador, uma vez que gradua em sete níveis específicos (zero a sete) a qualidade e a consistência dos alimentos ofertados por via oral (VO). Os níveis do FOIS variam são:

Nível 1: Nada por via oral

Nível 2: Dependente de via alternativa e mínima via oral de algum alimento ou líquido

Nível 3: Dependente de via alternativa com consistente via oral de alimento ou líquido

Nível 4: Via oral total de uma única consistência

Nível 5: Via oral total com múltiplas consistências, porém com necessidade de preparo especial ou compensações

Nível 6: Via oral total com múltiplas consistências, porém sem necessidade de preparo especial ou compensações, porém com restrições alimentares

Nível 7: Via oral total sem restrições

A segunda etapa foi composta pela terapia fonoaudiológica, realizada durante seis semanas consecutivas. Foram feitas seis sessões de terapia, com frequência semanal e duração de aproximadamente 50 minutos cada. As sessões foram divididas em exercícios miofuncionais orofaciais; terapia direta com líquido e alimento, bem como recomendações e orientações quanto aos hábitos seguros de deglutição, incluindo uso de manobras compensatórias, facilitadoras e/ou de limpeza e adequação das consistências, quando necessário. Foram prescritos exercícios miofuncionais individualmente, de acordo com as disfunções encontradas, como por exemplo, para melhora da excursão laríngea, para aumento da amplitude do movimento ou para as alterações do tônus. A prescrição individualizada decorre, principalmente devido ao elevado grau de pleomorfismo da DMJ, não só na variabilidade na idade de início, mas também nos sinais neurológicos apresentados pelos diferentes pacientes². O paciente recebia a prescrição impressa para realização diária da mesma, além dos atendimentos semanais.

A terceira e última etapa ocorreu após as seis sessões de atendimento. Neste momento, todos os pacientes foram reavaliados por meio dos mesmos instrumentos utilizados e na mesma sequência descrita previamente.

Sendo assim, atenderam aos critérios de inclusão quatro pacientes com diagnóstico de DMJ.

A caracterização da amostra é descrita na Tabela 1.

Tabela 1. Tabela de caracterização da amostra de quatro pacientes com DMJ, segundo gênero, idade, tempo de diagnóstico e idade de início da doença

	Valor absoluto de pacientes (n=4)	Frequência relativa (%)
Gênero		
Feminino	3	75
Masculino	1	25
Idade		
20-25	1	25
26-30	0	0
31-35	1	25
36-40	2	50
Idade de início da doença		
15-20	1	25
21-25	0	0
26-30	0	0
31-35	3	75
Tempo de diagnóstico		
0-5 anos	4	100

As análises estatísticas foram realizadas com o software SPSS (*Statistical Package for Social Sciences*) versão 18.0. Primeiramente, realizou-se a análise descritiva das variáveis do *SWAL-QOL* pré e pós-terapia apresentando-se média e desvio padrão ou mediana e intervalo interquartilico para as variáveis quantitativas e frequência absoluta e relativa para as variáveis categóricas.

RESULTADOS

Foram incluídos nessa amostra quatro casos, três do sexo feminino e um do sexo masculino, com média de idade de 46,5 anos (± 18). Os pacientes chegaram para a terapia fonoaudiológica com o seguinte histórico:

Paciente 1: diagnóstico de DMJ há três anos, histórico de familiares acometidos pela doença (irmã e mãe), relatos de quedas e desequilíbrios, dificuldade em atividades de vida diária, referindo tomar banho sentada, diplopia e dores em membros superiores ao realizar esforço. Com relação a deglutição a mesma relatava engasgos com saliva.

Paciente 2: diagnóstico de DMJ há um ano, histórico de outros familiares acometidos pela doença na família (pai e dois tios), relatos de perda de equilíbrio, de dificuldades para realização de movimentos mais complexos e diplopia. Com relação a deglutição paciente apresentava queixa para a consistência líquida.

Paciente 3: diagnóstico de DMJ há um ano, sem histórico de outros familiares acometidos pela doença, sem relatos de outros sintomas. Com relação a deglutição paciente apresentava queixa para a consistência líquida.

Paciente 4: diagnóstico de DMJ há três anos, histórico de familiares acometidos pela doença (irmão e mãe já falecidos), deambula somente com auxílio e fora da residência a paciente apresenta total dependência. Relato de diplopia eventual. Com relação a deglutição paciente apresentava queixa para a consistência sólido e líquidos.

Com relação a avaliação clínica da deglutição pré- intervenção todos os pacientes foram diagnosticados com disfagia orofaríngea leve. Após a realização da avaliação clínica todos os pacientes tiveram a escala *FOIS* preenchida com intuito de monitorar as consistências alimentares seguras, sendo que se encontravam no nível 7 (Via oral total sem restrições). Após a intervenção fonoaudiológica realizou-se nova avaliação clínica da deglutição e verificou-se que todos os pacientes mantiveram o seu diagnóstico inicial de disfagia orofaríngea leve e escala *FOIS* nível 7, apenas um paciente apresentou mudança no diagnóstico clínico para disfagia orofaríngea moderada sendo necessária adaptação na sua dieta durante o processo terapêutico garantindo assim a segurança no processo de alimentação, isso gerou a mudança no nível da

escala FOIS pós terapia, para nível 5 (Via oral total com múltiplas consistências, porém com necessidade de preparo especial ou compensações).

Os resultados encontrados em relação à QV dos quatro pacientes com DMJ serão apresentados na tabela a seguir.

Tabela 2. Pontuação SWAL-QOL pré e pós-terapia fonoaudiológica

Paciente	Pré	Pós	Pré	Pós	Pré	Pós	Pré	Pós
	Terapia							
	1	1	2	2	3	3	4	4
Domínios SWAL-QOL								
Alimentação como um fardo	75	87,5	50	87,5	50	100	87,5	100
Desejo de se alimentar	100	100	100	100	100	100	91,67	100
Duração da alimentação	100	100	100	100	0	37,5	100	50
Frequência dos Sintomas	80,35	80,35	66,07	69,64	64,29	92,86	78,57	85,71
Seleção de alimentos	100	100	100	100	100	100	100	100
Comunicação	50	62,5	50	87,5	62,5	75	75	75
Medo de se alimentar	50	75	31,25	81,25	56,25	75	81,25	87,5
Saúde Mental	85	100	45	100	95	100	100	100
Social	100	100	80	100	100	100	100	100
Sono	12,5	87,5	50	75	100	50	100	75
Fadiga	50	83,3	66,67	91,67	83,33	91,67	50	83,33

DISCUSSÃO

A DMJ, também conhecida como ataxia espinocerebelar do tipo 3, é causada por expansões CAG que codificam uma repetição do aminoácido glutamina em sua proteína correspondente¹⁹. É uma doença autossômica dominante neurodegenerativa de início tardio, envolvendo predominantemente os sistemas cerebelar, piramidal, extrapiramidal, dos neurônios motor e oculomotor. Apresenta forte heterogeneidade fenotípica, mas as lesões patológicas principais são observadas no sistema espinocerebelar, bem como no núcleo denteado cerebelar².

Como acomete as vias responsáveis pelo controle motor, tanto na fonoarticulação quanto na deglutição, a intervenção fonoaudiológica para a disfagia torna-se essencial, pois, na maioria dos casos, a dificuldade de deglutir pode levar à pneumonia aspirativa⁴.

Independentemente da presença de alguma doença, mas devido ao aumento da expectativa de vida, têm-se observado uma maior preocupação em manter a qualidade ao longo do passar dos anos. Já na presença de algum distúrbio, especificamente em relação aos aspectos fonoaudiológicos, a reabilitação não deve ser desvinculada das questões relacionadas à QV.

No presente estudo, considerando-se os distúrbios funcionais subsequentes às ataxias degenerativas,

confirmou-se, com os resultados, que a disfagia compromete a QV do indivíduo, embora com diferenças entre os casos^{2,6} o que chamou a atenção sobre a importância da avaliação e da intervenção de acordo com o grau de comprometimento encontrado. Os instrumentos de QV são protocolos que auxiliam o indivíduo à percepção do problema. Entre esses, o SWAL-QOL é o único instrumento que avalia a disfagia de forma abrangente, independentemente da etiologia^{10,13}, mas também validado para a DMJ⁵. Nessa doença, a disfagia é um dos sintomas que interferem na QV, pois está diretamente relacionada a complicações mais graves, como desnutrição, desidratação e pneumonia aspirativa⁶. A avaliação da QV, considerando a terapia fonoaudiológica para a disfagia, permitiria avaliar os efeitos da reabilitação nas diversas etapas do tratamento. Com isso, o uso de instrumentos específicos como o SWAL-QOL, também permitiria conhecer-se, de forma mensurável, o real impacto da disfagia na QV e, assim, direcionar e maximizar tanto a proposta de tratamento quanto a reabilitação propriamente dita.

Ao analisar a presente amostra, foi possível verificar que, nos itens avaliados, os quatro pacientes apresentaram melhora nos domínios *alimentação como um fardo*, *medo de se alimentar* e *fadiga*. Esses mesmos domínios foram relatados como os que mais

afetam os indivíduos disfágicos¹³, pois a alimentação, quando vista como um fardo, pode refletir o medo do paciente em alimentar-se, na maioria das vezes por não apresentar condições para tal e/ou pelo consumo de consistência que cause estase ou fadiga muscular. Assim sendo, um melhor resultado nesses domínios implica positivamente na QV dos pacientes com da DMJ.

O domínio *seleção da alimentação* foi o único que não apresentou alteração em nenhum dos pacientes, possivelmente por todos os indivíduos dessa amostra apresentarem FOIS 7, ou seja, sem necessidade de modificação alimentar. Apesar disso, em estudo prévio¹³, encontrou-se que os pacientes que apresentaram algum tipo de restrição alimentar ou de consistência, demonstraram maior medo de se alimentar. Além disso, descreveram o problema de deglutição como o mais difícil, tendo, conseqüentemente, maior impacto na saúde mental.

Na pesquisa que buscou validar o SWAL-QOL em pacientes com DMJ, descreve-se que houve clareza na diferenciação entre os pacientes com a doença e o grupo controle, apenas os domínios *seleção e duração da alimentação* não demonstraram diferença significativa. Afirmou-se sobre a relativa validade psicométrica para aplicabilidade a esta doença, além de ser necessário estudo com pacientes com maior tempo de duração da DMJ, além de correlacionar os resultados com outros questionários de qualidade de vida⁵.

Já em de estudo realizado com pacientes disfágicos após Acidente Vascular Encefálico, foram verificadas alterações significantes quanto ao *tempo de alimentação, medo de se alimentar, saúde mental, social e fadiga* após avaliação com SWAL-QOL, remetendo a comprometimentos bastante semelhantes aos encontrados no presente estudo considerando a QV²⁰. Ao se analisar cada paciente individualmente, os achados apontam para a peculiaridade de cada paciente e a relação que os mesmos apresentam diante da doença e suas complicações.

O paciente 01 apresentou melhora em seis dos onze domínios avaliados e, nos demais, manteve-se estável, não apresentando piora. Já o paciente 02 apresentou melhora em oito dos onze domínios avaliados, sendo o *medo de se alimentar* e a *fadiga* os que a melhora se apresentou como mais impactante. O paciente 03 apresentou melhora para seis dos onze domínios, sendo a *alimentação como um fardo* e a *frequência dos sintomas* os que mais impactaram de forma positiva na autopercepção do paciente. O domínio *sono*

apresentou piora para o paciente 03 e para o paciente 04, no entanto, sabe-se que os distúrbios do sono são comumente relatados em pacientes com doenças neurodegenerativas, em especial nos pacientes com DMJ²¹.

Além da piora do domínio *sono*, o paciente 04 também relatou piora na *duração da alimentação*, piora relacionada ao quadro de disfagia, que também sofreu alteração, passando de disfagia leve, no início da terapia, para moderada ao longo do acompanhamento. Os estudos^{4,5} mostram que a incidência de disfagia moderada nessa população, é bem superior à de disfagia grave, mas ainda há casos em que, mesmo após muitos anos de evolução da doença, pode não haver manifestação da disfagia. Dos onze domínios avaliados, o paciente 04 observou melhora em cinco.

Dos quatro pacientes acompanhados, três não apresentaram alterações no quadro da disfagia, mantendo-se com nível leve de disfagia e FOIS nível 7, no entanto o paciente 04 apresentou, além da alteração do grau de disfagia, mudança na escala FOIS passando de 07 para 05. Essa mudança pode ser devido ao fato dessa paciente ter o início da doença precoce e ter começado a terapia fonoaudiológica já com sinais clínicos da doença manifestados de forma mais avançada quando comparado aos demais pacientes desse estudo. Embora essa paciente tenha apresentado piora na avaliação clínica após intervenção, as modificações de consistências realizadas durante o processo terapêutico impactaram positivamente na qualidade de vida observando-se melhora nos domínios considerados os mais impactantes para a disfagia¹³: *fadiga, medo de se alimentar, frequência dos sintomas, alimentação como um fardo e desejo de se alimentar*. Esses dados ressaltam a importância da intervenção fonoaudiológica na QV nesses pacientes, pois a disfagia é apontada por alguns estudos como parte importante de alterações psicossociais²¹, outros demonstram a importância da alimentação na QV das pessoas com DMJ, sendo que a disfagia afeta tanto a QV do paciente quanto de seus familiares²².

As diversas doenças que apresentam a disfagia como um dos sintomas, podem apresentar correlação positiva entre a QV e o distúrbio da deglutição, afetando a QV negativamente¹³. Isso impacta na função social representada pela alimentação, devido às restrições na rotina e na participação em atividades com outros. Salienta-se que há consenso, entre diversos autores, que sentimentos como frustração e desânimo podem levar disfágicos a deixar de alimentar-se em público^{22,23}.

Os sinais associados à disfagia como a tosse, o sufocamento ou as modificações na dieta, mesmo em doenças não progressivas, podem implicar na perda da independência e em consequências psicossociais²³. Da mesma forma, os pacientes com DMJ, devido à grande incapacidade funcional, apresentam vários sinais que também podem refletir na QV, incluindo a limitação e até o isolamento do convívio social⁸.

Na avaliação clínica estrutural da deglutição, as alterações mais prevalentes apresentadas pelos pacientes foram falhas dentárias, o que pode prejudicar a fase preparatória e oral da deglutição²⁴. As falhas dentárias podem estar associadas a questões socioeconômicas, uma vez que o atendimento foi realizado em um hospital público. Sendo assim, essa é mais uma variável a ser considerada nas questões relacionadas à qualidade de vida e a terapia fonoaudiológica propriamente dita, uma vez que, além da doença degenerativa esses pacientes apresentam alterações estruturais orais.

A DMJ é uma doença que, como em outras doenças neurodegenerativas, ainda não há cura, no entanto, tanto o tratamento farmacológico quanto não farmacológico, devem ser utilizados nesses pacientes com o intuito de melhorar a sua QV, minimizando os efeitos da sintomatologia²⁵⁻²⁷.

Mesmo em se tratando de uma doença de natureza progressiva, o indivíduo pode compreender seu distúrbio e conseguir adaptar-se à disfunção. A reabilitação fonoaudiológica busca compensação da perda funcional²⁶ garantindo, durante o maior tempo possível, a alimentação por VO, total ou parcial. Em estudo realizado com a Doença de Huntington, foi descrito que um programa específico de reabilitação, que incluía praxias bucolinguofaciais e treino de estratégias e manobras posturais, minimizaria o distúrbio da deglutição e contribuiria para manter o estado nutricional dos pacientes²⁸.

O estudo da validação do SWAL-QOL para avaliação da QV em pacientes com DMJ identificou que não houve correlação do escore do questionário com os anos de duração da doença e, embora tenha sugerido que a disfagia seja lentamente progressiva⁵, a variabilidade do aparecimento dos sintomas mostrou-se soberana quando da elaboração do processo terapêutico fonoaudiológico para a disfagia do paciente com DMJ. Ainda, assim como encontrado em estudos de outras doenças crônicas ou crônico-degenerativas, tanto a avaliação da QV em disfagia quanto o planejamento de ações impactaram na funcionalidade

comprometida pela doença implicando na promoção do bem-estar geral das pessoas^{20,25,28,29}.

Alguns estudos em DMJ discutem que, embora exista o impacto da disfagia na doença, a mesma não está associada ao período ou com a evolução dos demais sintomas^{5,19}. Porém, por se tratar de uma doença progressiva em que a disfagia pode aparecer no início de seu curso, avaliar a qualidade de vida é de suma importância, o que vai além do acompanhamento fonoaudiológico. Nessa população, percebe-se a variabilidade no aparecimento deste sintoma, podendo aparecer, de forma discreta, desde o início do diagnóstico ou ao longo de sua progressão.

CONCLUSÃO

A intervenção fonoaudiológica modificou positivamente a percepção de todos os sujeitos acompanhados considerando-se os domínios *medo de alimentar-se, alimentação como um fardo e fadiga*, podendo-se inferir que houve uma melhora na qualidade de vida e satisfação em relação ao processo alimentar em geral. Sendo assim, a intervenção fonoaudiológica pode impactar na qualidade de vida dos pacientes com DMJ. Especificamente, para os casos estudados, entende-se que o tratamento realizado foi eficaz em manter, principalmente, a ingestão e o prazer alimentar na fase da doença em que o paciente se encontrava.

REFERÊNCIAS

1. Silveira IAA. Mapeamento cromossômico da doença de Machado-Joseph e heterogeneidade genética das ataxias dominantes [Dissertação]. Porto; ICBAS Universidade do Porto, 1997.
2. Bettencourt C, Lima M. Machado-Joseph disease: from first descriptions to new perspectives. *Orphanet J Rare Dis.* 2011;6:35.
3. Lima L, Coutinho P. Clinical criteria for diagnosis of Machado-Joseph disease: report of a non-azorean family. *Neurology.* 1980;30(3):319-22.
4. Wolf AE. Aspectos clínicos da deglutição, da fonoarticulação e suas correlações genéticas na doença de Machado-Joseph [Tese]. Campinas (SP); Faculdade de Ciências Médicas; 2008.
5. Russo AD. Validação do questionário SWAL-QOL na doença de Machado Joseph [Monografia]. Porto Alegre (RS): Universidade Federal do Rio Grande do Sul; 2012.

6. Rüb U, Brunt ER, Del Turco D, de Vos RA, Gierga K, Paulson H et al. Guidelines for the pathoanatomical examination of the lower brain stem in ingestive and swallowing disorders and its application to a dysphagic spinocerebellar ataxia type 3 patient. *Neuropathol Appl Neurobiol.* 2003;29(1):1-13.
7. Ramio-torrentia L, Gomez E, Genis D. Swallowing in degenerative ataxias. *J Neurol.* 2006;253(7):875-81.
8. Palmonari A. Distúrbios da deglutição em pacientes com ataxia espinocerebelar. [Dissertação]. Curitiba (PR): Universidade Tuiuti do Paraná; 2010.
9. WHO. Physical status: the use and interpretation of antropometry. Report of WHO Expert Committee. Who Technical Report Series 854. Geneva. World Health Organization, 1995.
10. Fleck MPA. O instrumento de avaliação de qualidade de vida da Organização Mundial da Saúde (WHOQOL-100): características e perspectivas. *Ciênc Saúde coletiva.* 2000;40(5):785-91.
11. Fleck MPA, Chachamovich E, Trentini C. Development and validation of the Portuguese version of the WHOQOL-OLD module. *Rev Saúde Pública.* 2006;40(5):785-91.
12. Campolina AG, Bortoluzzo AB, Ferraz MB, Ciconelli RM. Validação da versão brasileira do questionário genérico de qualidade de vida short-form 6 dimensions (SF-6D Brasil). *Ciênc Saúde Coletiva.* 2011;16(7):3103-10.
13. McHorney CA, Bricker DE, Robins J, Kramer AE, Rosenbek JC, Chignel K. The SWAL-QOL outcomes tool for oropharyngeal dysphagia in adults: I – conceptual foundation and item development. *Dysphagia.* 2000;15(3):115-21.
14. Portas JG. Validação para a língua portuguesa-brasileira dos questionários: qualidade de vida em disfagia (Swal-qol) e satisfação do paciente e qualidade do cuidado no tratamento da disfagia (Swal-care) [Dissertação]. São Paulo (SP): Fundação Antônio Prudente; 2009.
15. Barros APB, Carrara-de Angelis E. Avaliação Clínica Fonoaudiológica das Disfagias. In: Jotz GP, Carrara-de Angelis E, Barros APB editores. *Tratado da Deglutição e Disfagia. No Adulto e na Criança.* Rio de Janeiro: Revinter; 2009. p.61-67.
16. Mangilli LD, Moraes DP, Medeiros GC. Protocolo de avaliação preliminar (PAP) In: Andrade CRF, Limongi SCO editores. *Disfagia. Prática Baseada em Evidências.* São Paulo: Sarvier; 2012. p. 45-61.
17. Padovani AR, Moraes DP, Mangilli LD, Andrade CRF. Protocolo de Avaliação do Risco para Disfagia (PARD). In: Andrade CRF, Limongi SCO editores. *Disfagia. Prática Baseada em Evidências.* São Paulo: Sarvier; 2012. p. 62-73
18. Furkim AM, Sacco ABF. Eficácia da fonoterapia em disfagia neurogênica usando a escala funcional de ingestão por via oral (FOIS) como marcador. *Rev. CEFAC.* 2008;10(4):503-12.
19. Saute JAM, Jardim LB. Machado Joseph disease: clinical and genetic aspects, and current treatment. *Expert Opin Orphan Drugs.* 2015;3(5):1-19.
20. Gaspar MRF, Pinto GS, Gomes RHS, Santos RS, Leonor VD. Avaliação da qualidade de vida em pacientes com disfagia neurogênica. *Rev. CEFAC.* 2015;17(6):1939-45.
21. Pedroso JL, Braga-Neto P, Felício AC, Dutra LA, Santos WA, do Prado GF et al. Sleep disorders in machado-joseph disease: frequency, discriminative thresholds, predictive values, and correlation with ataxia-related motor and non-motor features. *Cerebellum.* 2011;10(2):291-5.
22. Souza GN. Emagrecimento e qualidade de vida na Doença de Machado Joseph (DMJ/SCA3) em um serviço ambulatorial especializado [Monografia]. Porto Alegre (RS): Universidade Federal do Rio Grande do Sul; 2012.
23. Ekberg O, Hamdy S, Woisard V, Wuttge Hannig A, Ortega P. Social e psychological burden of Dysphagia: its impact of diagnosis and treatment. *Dysphagia* 2002;17(2):139-46.
24. Jorge TM, Bassi AKZ, Yarid SD, Silva HM, Silva RPR, Caldana ML, Bastos JRM. Relação entre perdas dentárias e queixas de mastigação, deglutição e fala em indivíduos adultos. *Rev. CEFAC.* 2009;11(3):391-7.
25. Orient-López F, Terré-Boliart R, Guevara-Espinosa D, Bernabeu-Guitart M. Neurorehabilitation treatment of amyotrophic lateral sclerosis *Rev Neurol.* 2006;43(9):549-55.
26. Argolo N, Sampaio M, Pinho P, Melo A, Nóbrega AC. Do swallowing exercises improve swallowing dynamic and quality of life in Parkinson's disease? *Neuro Rehabilitation.* 2013;32(4):949-55.
27. Correa, SMA, Felix VN, Gurgel JL, Sallum RAA, Cecconello, I. Clinical evaluation of oropharyngeal dysphagia in Machado-Joseph disease. *Arq. Gastroenterol.* 2010;47(4):334-8.

28. Montagut N, Gazulla D, Barreiro S, Muñoz E. La disfagia en la enfermedad de Huntington: propuesta de intervención logopédica. Ver Logopedia, Foniatria y Audiología. 2014;34(2):81-4.
29. Balandin S, Hemsley B, Hanley L, Sheppard JJ. Understanding mealtime changes for adults with cerebral palsy and the implications for support services. J Intellect Dev Disabil. 2009;34(3):197-206.