

Ataxia espinocerebelar (doença de Machado-Joseph): três relatos de caso

Spinocerebellar ataxia (Machado-Joseph's disease: three case reports

Dayane Alves Brandão Cyrne¹; William Malagutti²; Anderson Sena Barnabé³;
João Victor Fornari⁴; Francisco Sandro Menezes Rodrigues⁵; Renato Ribeiro Nogueira Ferraz⁶

¹ Enfermeira – Uninove/SP, Especialista em Saúde Coletiva com Ênfase em Programa de Saúde da Família (PSF). Uninove, SP – Brasil.

² Enfermeiro – UMC/SP, Especialista em Educação em Enfermagem – ENSP/SP, Mestre em Administração e Comunicação – Unimarco, Coordenador do Curso de Especialização em Saúde Pública e PSF para Enfermeiros. UGF, SP – Brasil.

³ Biólogo, Mestre e Doutor em Saúde Pública – USP, Professor da Disciplina de Saúde Coletiva e Coordenador do curso de Ciências Biológicas. Uninove, SP – Brasil.

⁴ Enfermeiro – USF/SP, Nutricionista – Fundação Municipal de Ensino Superior/SP, Mestre em Ciências da Saúde – USF/SP, Doutor em Farmacologia. Unifesp, SP – Brasil.

⁵ Farmacêutico – Uniban, Especialista em Farmacologia – Unisanta, Mestre em Farmacologia. Unifesp, SP – Brasil.

⁶ Bacharel e Licenciado em Ciências Biológicas – UniABC/SP, Mestre e Doutor em Nefrologia – Ciências Básicas – Unifesp/SP, Docente da Disciplina de Fisiopatologia – Uninove, Integrante do Grupo de Estudos em Nefrologia de São Paulo. GENe, SP – Brasil.

Endereço para correspondência

Renato Ribeiro Nogueira Ferraz
Av. Pedro Mendes, 872 – Parque Selecta
09791-530 – SBCampo – SP [Brasil]
renato@nefro.epm.br

Introdução: As Ataxias espinocerebelares (SCA) são doenças genéticas neuro-degenerativas que se caracterizam por uma perda progressiva dos neurônios cerebelares. No Brasil, a forma mais comum da SCA é a SCA3, também conhecida como Doença de Machado-Joseph (MJD). **Objetivo:** Relatar os sentimentos e expectativas dos portadores da MJD sobre a sua própria doença. **Método:** Realizou-se entrevista direcionada com três parentes portadores de MJD. **Resultados e conclusão:** Os entrevistados sabem que a doença é hereditária, apresentam ataxia, dismetria e dificuldade em coordenação motora, além da depressão. A gravidade da patologia é percebida por meio dos óbitos vivenciados entre familiares. A MJD traz alterações importantes nas atividades da vida diária, levando a necessidade de ajuda de terceiros. Os sentimentos dos participantes em relação à doença se expressam de forma ambígua, parecendo ora revolta ora conformismo.

Descritores: Ataxia; Doença de Machado-Joseph; Genética; Neurologia.

Introduction: Spinocerebellar ataxias (SCA) are genetic neuro-degenerative diseases that are characterized by a progressive loss of cerebellar neurons. In Brazil, the most common form of SCA is the SCA3, also known as Machado-Joseph Disease (MJD). **Objective:** To describe the feelings and expectations of the MJD patients about their own illness. **Method:** We conducted interview with targeted three patients with MJD from the same family. **Results and conclusion:** The respondents know that the disease is hereditary, have ataxia, dysmetria, motor coordination difficulties and depression. The severity of the disease is perceived through the deaths experienced between family members. The MJD brings major changes in activities of daily living, leading to need help from others. The participants' feelings toward the disease are expressed ambiguously, appearing rebellion and conformity.

Key words: Ataxia; Genetics; Machado-Joseph disease; Neurology.

Introdução

A Doença de Machado-Joseph (DMJ) é uma patologia neurodegenerativa de natureza hereditária, que afeta principalmente os neurônios cerebelares. As primeiras manifestações surgem habitualmente na fase adulta, sendo os 40 anos a média de idade inicial¹. Ocorre perda progressiva das capacidades motora e também a morte gradual de conjuntos específicos de neurônios².

Transmite-se de um modo autossômico dominante, o que quer dizer, por um lado, que homens e mulheres podem ser afetados e transmitir a doença, e por outro, que basta uma cópia do gene mutado (alterado) para surgirem os sintomas da doença. A probabilidade de um filho ser portador do gene é de 50%¹.

A DMJ, que se caracteriza fenotipicamente pela falta de coordenação motora e presença de inclusões da proteína mutante em diversas regiões do sistema nervoso central, foi identificada como entidade clínica independente, em 1977, pelos neurologistas Paula Coutinho e Corino de Andrade, e tem sido objeto de estudo por vários investigadores, principalmente portugueses³.

Começou a ser estudada, em famílias açorianas em Portugal, mas foi depois encontrada em outras partes do mundo³. O gene responsável pela DMJ foi descoberto em 1993, localizado no cromossomo 14¹. Após a identificação do gene causador, surgiram registros da doença em diversas localizações geográficas, o que levou ao abandono da sua designação inicial de «Doença Açoriana», também conhecida por «Doença do Tropeção»⁴.

O gene responsável pela DMJ, quando mutado, apresenta uma sequência de tripletos, em que as bases citosina, adenina e guanina se repetem por mais vezes do que seria desejável. Todos os indivíduos têm essas repetições, que ocorrem entre 10 a 40 vezes. Quando ocorrem mais de 55 vezes surge a doença⁵. Essa expansão de tripletos traduz-se na expansão da repetição de um aminoácido, na ataxina 3, a proteína construída a partir do molde desse gene altera-

do. A DMJ inclui-se nas doenças de poliglutaminas, das quais a mais conhecida é a Coreia de Huntington⁵. Os afetados apresentam conexões defeituosas entre a medula espinal e o cerebelo⁶.

O nome da doença surgiu quando ela foi descrita em 1972, em uma família luso-americana descendente de Guilherme Machado, nascido na região dos Açores, em Portugal. No mesmo ano, foram descritos outros 12 casos na família de José Tomás, que emigrou para os Estados Unidos. Daí a designação Machado-Joseph².

A prevalência dessa doença no Brasil é de uma em 100 mil pessoas². Já na ilha das Flores, nos Açores, local de maior incidência da doença em todo o mundo, uma em cada 140 pessoas apresenta a doença³.

O quadro clínico é dominado pela ataxia cerebelar com ausência de coordenação, presente em praticamente todos os doentes. Inicia-se pela deficiência na marcha, atingindo depois a fala, que se torna pouco nítida e, finalmente, atinge os movimentos finos das mãos¹. O segundo tipo de manifestações clínicas mais frequentes são as alterações oculares, que englobam a limitação dos movimentos dos olhos¹.

As Ataxias Espinocerebrales (SCA) constituem um grupo de doenças genéticas neurodegenerativas, de herança autossômica dominante, que se caracterizam por uma perda progressiva dos neurônios⁷.

Arruda⁸ apresenta a trajetória histórica das diversas tentativas em classificar esse complexo grupo de doenças neurogenéticas, sendo as classificações baseadas em dados clínicos e genéticos.

A genética laboratorial é uma valiosa ferramenta para o diagnóstico e aconselhamento genético dos portadores dessas patologias⁹. O desenvolvimento das técnicas de biologia molecular trouxe informações importantes que têm permitido caracterizar geneticamente as SCA hereditárias⁷⁻¹⁰.

Atualmente, são conhecidas pelo menos 12 formas distintas de SCA, cada uma delas causada por uma mutação genética específica, que pode estar localizada em diferentes regiões cro-

mossômicas. Essas formas foram classificadas de acordo com a ordem de identificação da mutação responsável: SCA1, SCA2, SCA3, e assim por diante. Por meio de pesquisas realizadas nos EUA, sabe-se que existe ataxia até o número 20. No Brasil, são somente pesquisadas e diagnosticadas da SCA1 até a SCA6. A incidência de diferentes formas de SCA é variável entre as populações mundiais⁷.

Na população brasileira, a forma mais comum de SCA é a SCA3¹¹. A mutação genética consiste em uma repetição anormal de uma sequência específica de ácido desoxirribonucleico (*deoxyribonucleic acid* – DNA), que faz com que o gene se expanda, isto é, aumente de tamanho⁶. A distinção clínica entre as várias formas de SCA é praticamente impossível. Daí a importância de se realizarem estudos de DNA para pesquisas de mutações em todos os pacientes que apresentem sintomas sugestivos, especialmente naqueles casos em que a história familiar sugerir uma herança autossômica.

No Brasil, a história da SCA iniciou-se em uma família no Estado do Ceará, por volta de 1820, com o casal JFM e MMV, que teve dez filhos. Os filhos do casal nasceram provavelmente no período de 1820 a 1840^{12,13}.

A continuidade da árvore genealógica deu-se da seguinte forma: a filha J casou-se com JAB (não parente), originou-se a família B1 e tiveram dez filhos. A filha I casou-se com AFB (não parente), aqui se originou a família B2 e tiveram 14 filhos. O casamento do filho JA e da filha MJ não foi pesquisado. Por volta de 1870, teve início a casamentos de seis filhos de I com seis filhos de J, que eram primos legítimos de primeiro grau: RMB casou-se com FFM e JMB com RFM: SMB com RFM, PM do B com AG, CMB com AMB, MMB com PB. Os casamentos entre descendentes não somente desses casais, mas também entre descendentes de outros filhos de I e de J continuam até os dias atuais em grande número. Na década de 1940 começaram a surgir os primeiros casos de ataxia nos descendentes de I e J que moravam no estado de Ceará, capital Fortaleza¹⁴.

Em 1942, PB casou-se com ES, descendentes de I e J e desse casamento surgiram 12 filhos, dos quais, cinco filhos do casal são portadores de ataxia. Desses filhos a mais velha, H, portadora casou-se com JFL e tiveram cinco filhos, dois deles apresentaram a anomalia: EBL (falecido) e EBL estando essa última em tratamento; irmãos de H, AB também portadora, RB portador em tratamento, EB e VB (falecidos)¹⁴.

O contato direto dos autores desse trabalho com integrantes dessas famílias, atualmente residentes em São Paulo, e a escassez de informações sobre essa patologia, até mesmo no meio acadêmico, foram os motivadores para a realização deste trabalho.

Objetivo

O intuito neste estudo foi avaliar o conhecimento dos portadores sobre a MJD e relatar seus sentimentos e expectativas a respeito de sua doença.

Método

Trata-se de uma pesquisa de campo com abordagem qualitativa, descrita como relato de casos, em que se realizou um contato prévio com os sujeitos da pesquisa, agendando-se horários para entrevistas. A coleta de dados foi realizada na residência do entrevistado por meio de pergunta norteadora, cuja resposta foi gravada para posterior transcrição. A amostra populacional foi constituída de três descendentes da família B, que residem hoje na cidade de São Paulo, sendo todos portadores da MJD/SCA3. Este trabalho foi submetido à apreciação do Comitê de Ética e Pesquisa (COEP) da Universidade Nove de Julho (UNINOVE) e aprovado sob o protocolo número 130665-2007. Antes das entrevistas, cada participante recebeu as informações sobre o objetivo do estudo e assinou termo de consentimento livre e esclarecido, autorizando a utilização de suas

respostas para a confecção deste trabalho, atendendo as exigências da Resolução 196/96 do Conselho Nacional de Ética em Pesquisa (CONEP), que normatiza as pesquisas com seres humanos. Os dados foram transcritos das fitas gravadas e, posteriormente, as respostas semelhantes foram agrupadas para análise de conteúdo. Não foi divulgada nenhuma informação que pudesse identificar os indivíduos arrolados.

Resultados e discussão

Com a finalidade de preservar a identidade dos entrevistados, eles foram aqui apresentados como “Lua”, “Estrela” e “Sol”. Ressaltamos que suas falas foram transcritas na íntegra, exatamente como foram proferidas.

Lua tem 63 anos, sexo feminino, ensino fundamental incompleto, cinco filhos, sendo dois do sexo masculino, e três, do feminino, profissão do lar (pensionista), estado civil viúva. De seus filhos, dois desenvolveram a MJD/SCA3. Um dos filhos é falecido e o outro se encontra em tratamento.

Estrela tem 62 anos, sexo feminino, ensino fundamental incompleto, cinco filhos, dos quais, dois são homens, e três, mulheres, profissão costureira (aposentada por invalidez), estado civil separada. Até o momento, nenhum filho(a) manifestou características da doença.

Sol tem 50 anos, sexo masculino, ensino médio incompleto, três filhos – um do sexo masculino e dois, do feminino –, profissão vendedor de loja (aposentado por invalidez), estado civil casado. Nenhum filho(a) manifestou as características da doença.

A literatura aponta que não há distinção de sexo e que os descendentes de um portador da MJD não desenvolverão obrigatoriamente a doença⁵.

Na avaliação do conhecimento das características da doença, seu caráter hereditário é de conhecimento de todos os entrevistados, segundo seus relatos à seguir:

“[...] então é a doença da família [...] [sic]”. Lua.

“É então como você sabe é uma doença hereditária vem da família do meu pai [...] foi feita uma pesquisa no Ceará e descobriu que dois primos-irmãos se casaram com duas primas-irmãs e por isso veio essa doença NE [...] [sic]”. Estrela.

“É fora o da família de imediato que são meus 5 irmãos, é meus primos lá do Maranhão que também tem a doença inclusive já veio aqui para São Paulo tentar tratamento, também tem outro primo que é bem distante eu fiquei sabendo que ele também tem a mesma doença e ele não é da família B [...] já é de uma outra família, o pai dele era parente da minha mãe e ele também adquiriu a doença [sic]”. Sol.

Embora conheçam a hereditariedade da doença, os entrevistados não sabem explicar os mecanismos de sua progressão. Um deles relata conhecer um caso semelhante ao dos familiares, mas em um indivíduo não identificado como parente, colocando, portanto, em questão a veracidade da informação sobre entenderem o significado do conceito “hereditariedade”, como mostra o seguinte trecho:

“Olha eu já vi em Jundiá um caso idêntico a de um irmão que faleceu, mas idêntico, inclusive a voz, no andar igualzinho até na maneira de falar que a pessoa tem com a voz truncada, esse moço me lembrou muito meu irmão, em Jundiá não é parente nosso não é nada [sic]”. Sol.

A idade do início dos sintomas variou de 40 a 50 anos. Segundo o grupo de pesquisa do Centro de Estudos do Genoma Humano, os sinais e sintomas podem se apresentar, como

alterações na voz, na escrita, no equilíbrio, na coordenação motora, além de desartria e dismetria. Esses sintomas, geralmente, se manifestam na segunda ou terceira década de vida, contudo, a idade inicial dos sintomas, a velocidade de progressão da doença e a intensidade do quadro clínico podem variar de pessoa para pessoa em uma mesma família⁵.

A relação do doente com sua família e consigo mesmo são outros fatores importantes que envolvem os portadores de MJD. A manifestação da doença nessa altura da vida (40 e 50 anos), em que as pessoas já têm uma vida estruturada e, na maior parte dos casos, já possuem filhos, estimula questionamentos sobre os cuidados ao acometido. A doença obriga a família a uma grande reorganização interna, por vezes, com “crises” violentas, imprescindíveis para que as pessoas possam aceitar a doença¹⁵. A aceitação parece ser um aspecto pouco apresentado, uma vez que os entrevistados não relatam nada além dos sintomas, o que sugere que eles sentem dificuldade em aceitar essa anomalia, como se verifica nas afirmações, a seguir:

“Dificuldade de andar, segurar as coisas, tudo cai da minha mão [...] eu para andar não tinha firmeza [sic]”. Lua.

“Eu tinha 50 anos quando eu percebi que eu não tava legal na época eu perdi o D. (filho) com 23 anos até então eu achava que era só artrose que eu tinha dificuldade de andar por causa da artrose, mas aí eu percebi que quando eu levantava a noite pra ir no banheiro tinha muita dificuldade, aí eu comecei a procurar o neurologista porque sabia que a família tinha... e deu no que deu [sic]”. Estrela.

“Essa doença ela foi descoberta no meu caso desde 1999, eu estava trabalhando e sentia algumas reações diferentes no meu corpo, mais eu não sabia o que era e com o tempo eu pensei que era uma

tontura que me dava, uma ocasião eu indo para empresa em Mogi das Cruzes eu tive uma tontura muito forte a terra rodo comigo de ponta cabeça. Eu tive que segurar no banco e me sentar porque pensei que ia cair, mas para mim era uma coisa normal” [...] Olha eu comecei a sentir, por exemplo, quando eu estava andando e parece que ao passo que andava parece que a perna estava fora do corpo, parece que estava andando nas nuvens então o que acontecia você parece que a parte do tronco pra cima era um corpo e a parte das pernas pra baixo era outro corpo [sic]”. Sol.

Notou-se que os entrevistados sentem como se a doença fosse um fantasma que os mantém isolados da realidade, fato já relatado na literatura¹⁵. A doença, enquanto categoria socialmente construída, pode ou não ser “real” biologicamente, mas o papel do doente é sempre “real” sociologicamente. Há uma discrepância motivadora de descrédito entre a identidade real e a virtual do portador (e/ou dos seus familiares). Surge, então, um processo de estigmatização¹⁶.

Em relação aos sintomas atualmente apresentados, dois entrevistados colocam como problema principal à tontura, da seguinte maneira:

“Tenho dificuldade para falar, falo tudo enrolado, e é assim, tenho problema nas pernas, não seguro o corpo, na coluna eu não tenho firmeza, eu estou bem atacada [...] com o andador eu ando, mas não tenho muita firmeza [sic]”. Lua.

“Então eu sinto muita tontura, então além de sentir muita tontura eu sinto muito barulho na cabeça, esse barulho da cabeça os médicos já falaram que não é problema conforme outras pessoas têm. Têm pessoas que têm esse barulho na cabeça mais não é igual o meu, o meu já é do problema da doença que no

caso pegou a parte mais do sistema nervoso central, então eu sinto muita tontura e sinto esse barulho é um inconveniente muito forte na cabeça [sic]”. Sol.

“Uma vez (estava dirigindo) na Radial eu atravessei de uma pista para outra, devido o problema que tenho, é essa tontura que me dá eu não tenho não sinto o carro começa a rodar, ele começa a tomar outro lado eu não vou percebendo, e também outra vez que fui para Santos o carro de traz me deu sinal [...] o que está acontecendo com você? [sic]”. Sol.

A gravidade da doença é percebida pelos entrevistados, que relacionam a morte ocorrida entre parentes à presença de uma sintomatologia mais severa com o passar do tempo. Nota-se que os entrevistados demonstram um descrédito pela vida, uma falta de sentido para o que lhes restam de existência. Sentem-se “desacreditados”, conforme descrito por outros autores que estudam o efeito psicológico da doença degenerativa¹⁶. Dificuldade ou impossibilidade na realização de atos cotidianos comuns, a perda da capacidade produtiva e econômica e a incapacidade para o trabalho têm como resultado a dificuldade de desempenho dos papéis nas interações sociais. A manutenção de uma relação conflituosa com o corpo, com a deterioração do estado corporal e psicológico, traz uma forte dimensão de “culpa” ou de “impureza”, com a consequente procura de “purificação” e “dosagem” alimentar, técnica e medicamentosa¹⁶, como se nota nas seguintes declarações:

[...] tem do meu irmão, da minha irmã, e eu. Já morreu bastante gente com essa doença, inclusive meu filho tinha, ele já é falecido, então é isso [...] eu não sei quando eu vou melhorar [...] é muito difícil, mas tem de acostumar com tudo [...] cada vez piora mais, que nem agora eu estou sem movimento nenhum né,

eu ando com andador muito devagar tenho medo de cair, vivo caindo agora [sic]”. Lua.

[...] aí eu comecei a procurar o neurologista porque sabia que a família tinha [...] e deu no que deu [...] então infelizmente você sabe atinge todos os órgãos da gente a fala, a visão, a marcha, a gente não tem coordenação motora nenhuma então é bem complicado é uma doença que não tem muito o que fazer, no início fiquei muito desesperada porque eu não aceitava então eu procurei sete neurologista diferentes e todos eles falavam a mesma coisa, que é hereditário que não tinha muito o que fazer. Pra mim o único tratamento era eu procurar fazer o máximo de caminhada que eu pudesse. Fiz terapia neurológica e hidroterapia fora isso remédio assim para tomar pra ataxia não existe [sic]”. Estrela.

Entre os entrevistados, diante da constatação da doença, surgem mecanismos de aceitação, tais como apego à religiosidade ou ao “poder” da medicina, o que se verifica nas seguintes falas:

[...] e assim eu tô vivendo conforme Deus quer, a gente tem de continuar a vida e viver.” Lua.

[...] o que acontece é o seguinte antes de descobrir você tinha uma certa segurança entre aspa, porque na verdade você já sentia alguma coisa diferente, mas depois que você passou a descobrir a doença você sente que está mal mais aí você consegue ser revigorado pela medicação, a medicação ajuda bastante [sic]”. Sol.

Como em outras doenças crônicas, há alterações substanciais no estilo de vida, que têm

impactos sociais e psicológicos fortes, tanto no próprio doente como nos seus familiares, o que se observa nos trechos a seguir:

“Olha mudou muita coisa porque eu era uma pessoa muito ativa, eu trabalhava fora, eu saía bastante sozinha e agora por causa da doença eu não tenho condição de fazer isso [sic]”. Estrela.

“Eu faço caminhada faço exercícios, até eu tinha uma bicicleta mais roubaram a bicicleta, mais eu procuro levar minha vida de maneira normal, muito embora, a gente sente uma deficiência que a coisa não está mais como era, a gente sente, na verdade a pessoa sente que tem alguma coisa errada nela, mais eu procuro levar a minha vida [sic]”. Sol.

As limitações impostas pela sintomatologia levam, portanto, a necessidade de ajuda de terceiros, que aparecem de forma importante nas falas dos entrevistados, como segue:

“(Mudou) tudo né, eu tenho de andar com a ajuda de alguém, (... Dependo) demais eu só ando com outra pessoa, para pegar as coisas não consigo subir no lugar, não consigo descer é muito difícil [...], se eu vou sair a pessoa tem que me levar [...] Não (tomo banho sozinha) minha filha que me dá banho, porque eu não tenho firmeza [sic]”. Lua.

“Dependo sim, pra tomar condução eu não tomo mais é quando vou no médico que tem alguma coisa diferente as minhas filhas têm que me levar de carro porque eu não tenho [...] com muita limitação, um serviço que eu não consigo fazer é varrer a casa e passar pano no chão. Por um arroz no fogo, fazer, um feijão, fritar um bife, isso eu ainda consigo, e lavar louça, por a roupa na máquina, com muita dificuldade.

Colocar roupa no varal ainda coloco [sic]”. Estrela.

“[...] atualmente (não dependo de terceiros) não porque eu [...] essa doença no meu caso específico né, conforme os vários neurologistas que já passei eles falaram, que não afetou a parte da coordenação os membros inferiores as pernas né [...] [sic]”. Sol.

Apesar de o entrevistado Sol referir não depender de ajuda das pessoas, em outros trechos da entrevista expõe sua dificuldade em dirigir, uma vez que a doença dificulta que ele faça viagens mais longas sozinho, limitando, assim, algumas ações de sua vida diária. Nesse caso, verifica-se um mecanismo de negação da dependência causada pela doença por parte do entrevistado que contradiz sua real condição.

As doenças crônicas degenerativas não apresentam perspectiva de melhora, e levam o paciente a um quadro depressivo, que é relatado pelos entrevistados, a seguir:

“[...] eu sou bem positiva a única coisa que me deixou bem abatida foi quando eu tive depressão mais aí eu procurei o psicólogo e o psiquiatra, fiz tratamento um ano e dois meses, bem, não tenho medo de nada, fico em casa sozinha isso não me preocupa [sic]”. Estrela.

“[...] atualmente eu tomo o Rivotryl 0,5 mg, que é um na parte da manhã e uma na parte da noite, e também tomo outro remédio que é antidepressivo que é o Anafranyl 25 mg, esse eu tenho que tomar sempre, o psiquiatra, ele disse que esses dois remédios tenho que estar sempre tomando para só nervos, para ficar calmo, etc. [sic]”. Sol.

Os entrevistados demonstram que sabem que são doentes, que não existe cura tão pouco tratamento específico. Apenas fazem uso de

algumas medicações com o intuito de aliviar alguns sintomas. Esses relatos corroboram resultados já publicados referentes ao nível econômico social e psicológico das pessoas com MJD. Nível físico – a duração prolongada (cerca de 21 anos) provoca o enfraquecimento do doente e, em longo prazo, imobiliza-o, levando à perda de independência e autonomia. No nível econômico – a manifestação da doença, por volta dos 40 anos, impossibilita a o doente de exercer uma profissão, provocando uma queda nos rendimentos familiares com graves repercussões (por exemplo, os/as filhos/as deixarem de estudar para serem cuidadores ou para sustentarem a família). Nível psicológico – o conhecimento de possuir uma doença grave, mortal, sem cura, e que perderá a mobilidade, a autonomia, além da dúvida de ter transmitido a doença aos/às filhos/as; autoimagem negativa, redução da autoestima e desestruturação do controle sobre a vida do doente¹⁷.

Um dos medicamentos utilizados para os pacientes com SCA são os antidepressivos. Outro tipo de medicação é usado para aliviar os sintomas de tonturas e “zumbidos”. Quando a doença afeta partes inferiores do cerebelo, pode causar total falta de equilíbrio e coordenação motora, e então realizam-se apenas com cuidados paliativos.

Os sentimentos provocados por essa patologia são manifestados de forma contraditória em certos momentos, ou seja, ora os voluntários apresentam sintomas de revolta ora de conformismo, diante de uma situação que não é possível ser mudada, o que se considera um mecanismo de defesa, conforme se observa nas seguintes declarações:

“[...] eu não podia ouvir falar na doença da família, mas agora não estou tranquila que nem hoje eu estou fazendo esta entrevista estou tranquila já acostumei com a estória [sic]”. Lua

“[...] tudo bem eu já criei todos meus filhos, já estou viúva então, já estou

sem responsabilidade nenhuma, assim de fazer as coisas. Moro com minha filha, e o marido dela tem muita paciência comigo e minha neta também. Eles me dão o apoio necessário só deles terem paciência comigo já é muito bom [...] eu demorei muito para acostumar com essa estória (doença), mas agora eu já aceito antes eu não aceitava porque achava meu filho já teve e agora eu estou assim, mas agora eu aceito numa boa, fazer o quê, né? A gente tá viva é para viver [sic]”. Lua.

O relato acima revela o sofrimento e o apego pela família que o acometido possui. Essa situação também pode estar associada à ausência da ciência, até o momento, no tangente ao encontro de soluções práticas para a doença, tornando seus portadores fragilizados e infelizes. Esse mal se prolonga, frequentemente, por longos anos da vida, provocando profundas insuficiências. Avança rapidamente, até redundar numa dependência total, envolvendo na incerteza sobre o futuro, não apenas o doente, mas também seus familiares, sendo, por vezes, o sofrimento e a angústia agravados por situações de pobreza¹⁸, que se ilustra no seguinte relato: “Eu encarei bem, embora eu tenha procurado alguns neurologistas, mais encarei porque eu sei da onde provem tudo isso então não fiquei revoltada procurei aceitar numa boa e levar uma vida normal, na medida do possível [sic]”. Estrela.

É natural que esses pacientes apresentem sentimentos de revolta e depressão, pois se sentem impotentes, sem nenhuma expectativa de cura. O comportamento social dos entrevistados, nesta pesquisa, em relação à doença, assemelha-se ao que Soares¹⁷ descreve sobre os sentimentos de estigmatização da pessoa com MJD: “[...] o profundo isolamento social bem como a tentativa de esconder a doença, por “vergonha” ou medo de confusão com uma doença contagiosa e referências simbólicas; a perda de oportunidade pode trazer à “morte social” dos doentes”.

O apoio familiar é importante para esses pacientes, pois a família, além do apoio emocional, também auxilia na comunicação do paciente com outras pessoas, pois, na evolução da doença, aparece a disartria, que dificulta o contato do acometido com as outras pessoas.

A religiosidade é um fator fundamental como suporte ao indivíduo portador de MJD. Pôde-se observar que uma das entrevistadas apresenta uma crença importante, o que dá mais força e serenidade para enfrentar seu problema, diminuindo os sintomas depressivos, como se observa no relato a seguir:

“A minha expectativa de vida é boa, porque eu sou uma testemunha de Jeová. Porque em breve Jeová/Deus por intermédio de Jesus Cristo vai eliminar todas as doenças na terra e, até mesmo, a morte vai ser retirada daqui da terra, então a minha esperança é boa. Eu não me deixo abater por causa disto [sic]”.
Estrela.

Conclusões

Os entrevistados têm ciência que portam uma doença hereditária; no entanto, não conseguem explicar seus mecanismos de progressão. Os sintomas apresentados são ataxia (alteração de equilíbrio), dismetria (dificuldade em realizar movimentos para alcançar um alvo) e alterações na coordenação motora. A gravidade de sua situação é percebida pelos participantes ao relatam os óbitos decorrentes da DMJ entre familiares. Diante desse mal, os voluntários não demonstraram aceitação, mas sim religiosidade. Tal anomalia provoca alterações em atividades da vida diária, levando-os à dependência de outras pessoas. A depressão foi um sintoma relatado pelos portadores. Os sentimentos em relação à doença se expressam de forma ambígua, parecendo ora revolta ora conformismo.

Referências

1. Grupo Açoriano de investigação em Neurogenética [base de dados na internet]. Portugal: GAIN. [Atualizado em 2002 set 18; acesso em 2009 fev 21]. Doença de Machado de Joseph: procurando ajuda; [aproximadamente 2]. Disponível em: <www.gain.uac.pt/doenca_p.html>.
2. Gardenal I. Jornal da Unicamp [base de dados na internet]: São Paulo: Unicamp. [Atualizado em 2002 ago 25; acesso em 2009 fev 21]. Portadores de doença rara têm genes mapeados. Disponível em: <www.correiodosacores.net>.
3. Matheus N. Associação Portuguesa de Ataxia hereditárias: Portugal: APAHP [Atualizado em 2008 out 18; acesso em 2009 fev 21]. Ataxia Machado de Joseph. Disponível em: <www.apahe-pt.forumeiros.com/a-ataxia-machado-joseph>.
4. Coutinho P. Associação Brasileira de Ataxias Hereditárias e Adquiridas: São Paulo: ABAHA. [acesso em 2009 mar 2]. Ataxia Brasil Científico – Rastreamento de Ataxias Hereditárias – Doença de Machado de Joseph. Disponível em: <www.abahe.org/artigo_inteligente.php?uid=55>.
5. Machado A. Viver a Ciência. São Paulo: Viver a Ciência. [acesso em 2009 mar 4]. Prêmio Crioestaminal reconhece estudo da doença de Destaque Machado-Joseph. Disponível em: <www.viveraciencia.org/index.php?>.
6. Silva ML. Medicina Avançada. São Paulo: Medicina Avançada. [Atualizada em 2003 nov 6; acesso em 2009 mar 4]. Causa Específica da Doença Machado de Joseph. [aproximadamente 3 telas]. Disponível em: <www.drashirleydecampos.com.br>.
7. Genoma humano. São Paulo: Cidade Universitária. [acesso em 2008 maio 3]. O que é SCA; [aproximadamente 17 telas]. Disponível em: <www.genoma.ib.usp.br>.
8. Arruda WO. Ataxias espinocerebelares hereditárias: do martelo ao gen. Arq Neuropsiquiatria. 1997;55(3):666-78.
9. Reis C. DMJ. O que é a doença de DMJ, características da doença. Rev Bras Neurol. 1998;34(3):83-91.
10. Cdspaçores. Portugal: Cdspaçores. [Atualizado em 2002 nov 14; acesso em 2009 mar 8]. 2009. Projeto de Resolução – Propõe estudo aos apoios aos doentes afetado pela doença de Machado-Joseph. Disponível em: <www.cdspacores.com>.

11. Genoma Humano. São Paulo: Cidade Universitária. [Atualizada em 2008; acesso em 2008 maio 3]. Doença genéticas atendidas no centro. Ataxia espinocerebelar; [aproximadamente 17 telas]. Disponível em: <www.genoma.ib.usp.br.2007>.
12. Lopes-Cendes. DMJ características molecular da doença de Machado Joseph/SCA3. Rev Bras Genét. 1997;20(4):717-24.
13. Hélio AG. Um século após a avaliação inicial finalmente o diagnóstico Doença de Machado Joseph. Arq Neuropsiquiatria. 2004;62(1):177-80.
14. Cabral R. Açoriano oriental, Açores: açoriano oriental. [Atualizado em 2008 abr 20]; acesso em 2009 mar 7]. Doença de Machado-Joseph sem apoio fora de São Miguel. Disponível em: <www.acorianooriental.pt>.
15. Lakatos EM, Marconi, MA. Fundamentos da metodologia científica. 6ª ed. São Paulo: Atlas; 2005.
16. Soares D, Serpa S. As vivências dos doentes de Machado-Joseph. Processos de socialização e de educação na gestão da identidade social. Lisboa: Instituto de Sociologia e Etnologia das Religiões. Universidade Nova de Lisboa; 2006.
17. Soares DM. Mato Grosso: Slideshare. [Atualizado em 2008; acesso em 2009 mar 8]. Perspectiva histórica e sociológica da doença de Machado de Joseph, o caso de Açores. Disponível em: <www.slideshare.net/adonems/machadojoseph-o-caso-dos-aores-presentation>.
18. Cdspaços. Portugal: Cdspaços. [atualizada em 2002 nov 14; acesso em 2009 mar 8]. Projeto de Resolução – Propõe estudo aos apoios aos doentes afetados pela doença de Machado-Joseph. Disponível em: <www.cdspacoeres.com>.