

Patologia	Doença de Machado-Joseph (ORPHA:98757)
Descrição clínica	<p>Epidemiologia: A prevalência da doença de Machado-Joseph (ou ataxia espinocerebelosa 3, SCA3) está estimada em 1-2 em 100.000 com significativas variações geográficas e étnicas: a maior prevalência foi encontrada nos Açores (Ilha das Flores (1 / 239), as taxas de prevalência intermediária em Portugal, Alemanha, Holanda, China e Japão, e menor prevalência na América do Norte, Austrália e Índia. Não estão disponíveis estimativas precisas de prevalência. No entanto, a SCA3 é a forma mais comum de ataxia cerebelosa autossómica dominante tipo I (ACAD1) nas populações geneticamente mais caracterizadas e é responsável por até 72% das famílias com ataxia.</p> <p>Descrição clínica: A SCA3 está dividida em três formas. A SCA3 tipo 1 (MJD tipo 1, ver este termo) está associada a ataxia, oftalmoparésia, sinais piramidais tais como espasticidade e hiperreflexia e sinais extrapiramidais, incluindo distonia e outros alterações de movimento com apresentação na adolescência. A SCA3 tipo 2 (MJD tipo 2, ver este termo) apresenta-se na idade adulta média com ataxia, espasticidade e distonia. A SCA3 tipo 3 (DMJ tipo 3, ver este termo) ocorre depois dos 40 e inclui oftalmoparésia e sinais de lesão dos cornos anteriores da medula, ou seja, fasciculações, atrofia e fraqueza muscular. O parkinsonismo também pode ser uma característica de SCA3. A manifestação clínica comum e provavelmente desvalorizada é o comprometimento da sensibilidade térmica, que envolve o corpo inteiro.</p> <p>Etiologia: A doença está associada a uma mutação por expansão de repetições de CAG no gene <i>ATXN3</i> (14q21) com fenómeno de antecipaço. O comprimento da repetição normal é de 13-41, enquanto as repetições superiores causativas de SCA3 são superiores a 56.</p> <p>Métodos de diagnóstico: O diagnóstico é baseado no quadro clínico, história familiar e, finalmente, em testes genéticos.</p> <p>Diagnóstico diferencial: O diagnóstico diferencial é vasto e inclui outros tipos de SCA que podem ter características semelhantes.</p> <p>Diagnóstico pré-natal: Pode ser oferecido diagnóstico pré-sintomático e pré-natal em doentes com história familiar de SCA.</p> <p>Aconselhamento genético: A SCA3 segue um padrão de hereditariedade autossómica dominante com penetrância completa e fenómeno de antecipaço. O aconselhamento genético é recomendado em doentes ou aqueles com história familiar da doença causada por uma mutação de SCA conhecida, e os testes pré-sintomáticos devem ser discutidos nos adultos.</p> <p>Vigilância e tratamento: Na ausência de tratamentos específicos para retardar ou parar a progressão da doença, as medidas são de apoio. Por exemplo, o parkinsonismo, a síndrome das pernas inquietas, a espasticidade, as alterações do sono e a depressão podem ser tratados farmacologicamente. A distonia e a espasticidade podem ser controladas com injeções locais da toxina botulínica. A terapia ocupacional e a fisioterapia são essenciais. A terapia da fala também pode ser um benefício para a gestão da disartria.</p> <p>Prognóstico: O prognóstico é fraco, mas foram descritos doentes que sobreviverem décadas após</p>

	o início dos sintomas.
<i>Para saber mais</i>	https://www.orpha.net/pt/disease/detail/98757 https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1196/ https://www.einstein.br/doencas-sintomas/doenca-de-machado-joseph https://noticias.uc.pt/artigos/cientistas-criam-celulas-com-potencial-para-o-tratamento-de-longa-duracao-da-doenca-de-machado-joseph/ https://aaadmj.com/ https://apahe.pt/ https://www.testegenetico.com/noticias/um-olhar-raro-exposicao-virtual/