

RELATÓRIO MÉDICO

INSTITUTO DE ONCOLOGIA DO PARANÁ

Data de Emissão: 26/06/2023

Endereço: Rua Saldanha Marinho, 1814, Bigorrrilho, Curitiba - PR

Dr(a). RENATA BARRETO TENÓRIO

CRM: 41932 - PR

GENÉTICA MÉDICA - RQE nº 25068

Paciente: CAMILA DE CASTRO NEVES VOIGT

Idade: 45

RELATÓRIO MÉDICO

Paciente: CAMILA DE CASTRO NEVES VOIGT

Data de nascimento: 20/09/1977

Data do atendimento: 26/06/2023

Atendi Camila com sintomas de ataxia espinocerebelar e história familiar de ataxia espinocerebelar tipo 3 (o tio materno realizou teste molecular e a mãe tinha sintomas desde os 35 anos). Após aconselhamento genético e diante de um paciente sintomático, solicitei a pesquisa de expansão (CAG) no gene *ATXN3* e foi detectada a expansão de 72 (CAG) em um dos alelos do gene, o que confirma o diagnóstico.

Diagnóstico: Ataxia espinocerebelar tipo 3 (Doença de Machado Joseph) - CID 10: G11

A ataxia espinocerebelar tipo 3, também conhecida como doença de Machado-Joseph (DMJ), é caracterizada por ataxia cerebelar progressiva e achados variáveis, incluindo sinais piramidais, síndrome extrapiramidal rígida e distônica, amiotrofia periférica significativa e arreflexia generalizada, oftalmoplegia externa progressiva, fasciculações faciais e linguais induzidas por ação e olhos esbugalhados. Os achados neurológicos tendem a evoluir à medida que o distúrbio progride.

O diagnóstico desta doença é estabelecido em um indivíduo com achados sugestivos e uma expansão heterozigótica de repetição de trinucleotídeo CAG anormal em *ATXN3* identificada por teste genético molecular. **Este diagnóstico está confirmado em Camila.**

Ainda não há uma cura ou um tratamento específico para esta doença. O manejo é de suporte. Os objetivos do tratamento são maximizar a função e reduzir as complicações. Recomenda-se que cada indivíduo seja tratado por uma equipe multidisciplinar de especialistas relevantes, como neurologistas, terapeutas ocupacionais, fisioterapeutas, fisiatras, ortopedistas, nutricionistas, fonoaudiólogos, assistentes sociais e psicólogos. Várias manifestações podem responder a agentes farmacológicos. Recomenda-se atividade física regular, incluindo terapia física e ocupacional combinada com foco na marcha e coordenação. Bengalas e andadores ajudam a evitar quedas; patinetes motorizados, talheres com peso e ganchos para vestir ajudam a manter a independência. Fonoaudiologia e dispositivos de comunicação podem beneficiar pessoas com disartria, e modificação dietética naqueles com disfagia. Outras recomendações incluem adaptações domiciliares para prevenir quedas e melhorar a mobilidade, suplementos dietéticos se a ingestão calórica for reduzida, controle de peso para facilitar a deambulação e mobilidade e cautela com anestesia geral.

Devem ser feitas avaliações anuais (ou mais frequentemente conforme necessário) de achados neurológicos (por exemplo, disartria, disfagia, disfunção da bexiga, dor neuropática, manifestações cognitivas e psiquiátricas), peso e estado nutricional e suporte social.

A DMJ é herdada de forma autossômica dominante. Cada filho de um indivíduo afetado tem 50% de chance de herdar a expansão de repetição *ATXN3* CAG. Uma vez que a expansão da repetição CAG tenha sido identificada em um membro da família afetado, o teste pré-natal para uma gravidez de risco aumentado e o teste genético pré-implantação são possíveis.

Na presente data, Camila recebeu a confirmação diagnóstica, aconselhamento genético, foi encaminhado ao fisiatra, fisioterapeuta, terapeuta ocupacional, fonoaudiólogo e neurologista clínico.

Trata-se de doença genética sem cura. Este laudo tem caráter permanente.



Relatório Médico

Relatório Médico assinado digitalmente por RENATA BARRETO TENÓRIO

em 26/06/2023 10:14, conforme MP nº 2.200-2/2001 e Resolução CFM nº 2.299/2021.

A assinatura digital deste documento poderá ser verificada em <https://assinaturadigital.iti.gov.br>

A veracidade desse documento pode ser consultada em <https://prescricao.cfm.org.br/consultar-documentos>

Acesse o documento digital em: <http://prescricao.cfm.org.br/api/consulta-documento?sw=CFMreeu5iv>



Código: CFMreeu5iv