

1 SETOR DE ATAXIAS DA UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO: 16 ANOS DE 2 EXPERIÊNCIA

3 **Autores:** MASSUYAMA, Breno Kazuo, MD¹; GAMA, Maria Thereza Drumond, MD,
4 PhD¹; SILVA, Thiago Yoshinaga Tonholo, MD¹; BRAGA-NETO, Pedro, MD, PhD^{2,3};
5 PEDROSO, José Luiz, MD, PhD¹; BARSOTTINI, Orlando Graziani Povoas, MD, PhD¹

6 **Afiliações dos autores:** ¹tDepartamento de Neurologia, Universidade Federal de São
7 Paulo, São Paulo, SP, Brasil. ²Setor de Neurologia, Departamento de Clínica Médica,
8 Faculdade de Medicina, Universidade Federal do Ceará, CE, Brasil. ³Centro de Ciências
9 da Saúde, Universidade Estadual do Ceará.

10 **Contato:** José Luiz Pedroso, MD, PhD. Endereço: Rua Pedro de Toledo, 650,
11 Departamento de Neurologia, Universidade Federal de São Paulo, São Paulo, Brasil.
12 Telefone: +55 11 976449929. E-mail: jlpedroso.neuro@gmail.com

13 **Palavras chave:** ataxia; paraplegia espástica hereditária; transtornos dos movimentos;
14 epidemiologia.

15 16 **Resumo**

17 **Introdução:** As ataxias cerebelares são um grupo heterogêneo de doenças
18 de etiologias genéticas e não genéticas. As ataxias esporádicas podem ser definidas
19 como um grupo de distúrbios neurológicos sem história familiar de ataxias ou de seus
20 sintomas e sinais relacionados. As ataxias cerebelares hereditárias e as paraplegias
21 espásticas hereditárias (HSP) são doenças neurodegenerativas genéticas raras com
22 considerável sobreposição clínica. **Objetivo:** Reportar uma análise descritiva da
23 frequência de diferentes formas de ataxias cerebelares avaliadas ao longo de 16 anos
24 no Setor da Ataxias da Universidade Federal de São Paulo, Brasil. **Métodos:** Revisamos
25 prontuários de pacientes acompanhados no Setor de Ataxia da Universidade Federal de
26 São Paulo, de janeiro de 2007 a dezembro de 2022. Usamos análise descritiva para
27 apresentar nossos resultados como frequências e percentuais. Os pacientes foram
28 classificados dentro dos 8 grupos: ataxias esporádicas, ataxias cerebelares
29 autossômicas, ataxias cerebelares autossômicas recessivas, ataxias mitocondriais,
30 ataxias congênitas, ataxias ligadas ao X, HSP e Outros. **Resultados:** No total, foram
31 avaliados 1225 pacientes brasileiros com ataxias ou paraplegias espásticas. 683 tiveram
32 algum diagnóstico definitivo, sendo 89 ataxias esporádicas, 322 ataxias cerebelares
33 autossômicas dominantes, 169 ataxias cerebelares autossômicas recessivas, 4 ataxias
34 congênitas, 6 ataxias cerebelares ligadas ao X, 16 HSP autossômicas dominantes e 35
35 HSP autossômicas recessivas. **Conclusão:** 57% dos pacientes obtiveram diagnóstico
36 clínico ou molecular definitivos. Futuros levantamentos sistemáticos da base
37 populacional do Brasil ou da América Latina continuam necessários, sobretudo
38 considerando que ainda existe isolamento entre os centros de pesquisa especializados.