**Objetivo**

O objetivo deste trabalho é relatar o caso de um paciente portador de ataxia espinocerebelar tipo 3 (AEC 3) ou doença de Machado-Joseph (DMJ) na região norte do Brasil. Embora a AEC 3 seja o tipo de ataxia espinocerebelar hereditária autossômica dominante mais comum no mundo, sua prevalência nas regiões do Brasil é variada. Diante disso, é fundamental colaborar com as estatísticas desse tema por meio deste relato de caso.

**Relato de caso**

Um homem de 33 anos, natural de Belém (Pará) e residente em Manaus (Amazonas), apresentou instabilidade da marcha e fala arrastada. Ao exame físico apresentava retração palpebral (sinal de Collier), atrofia de mãos e pés combinada com redução de força em membros superiores e inferiores (IV grau) com prevalência distal, ataxia de marcha, disartria, dismetria, disdiadococinesia e incoordenação apendicular. A sensibilidade também foi afetada com hipoestesia distal tátil e dolorosa, além de hipopalestesia. A ressonância magnética (RM) revelou aumento do espaço do líquido cefalorraquidiano (LCR) na fossa posterior do crânio e fossa retrocerebelar. Testes genéticos revelaram a presença de um ATXN 3 com aproximadamente 75 repetições CAG. Diante dos achados e da história familiar positiva, confirmou-se o diagnóstico de ataxia espinocerebelar tipo 3 (AEC 3). A paciente recebeu prescrição de suplementação vitamínica e recomendações para fazer acompanhamento com fisioterapia.

**Conclusão**

Considerando que a maioria dos casos de ataxia espinocerebelar no Brasil foi relatada em estados do sudeste, a existência de um relato de caso na região norte com fator hereditário significativo ressalta a importância de novas pesquisas para estimar a incidência da doença. A prevalência de pessoas que vivem com a AEC3 sem diagnóstico definitivo leva a terapias desnecessárias e sem melhora do quadro, causando ansiedade e piora na qualidade de vida. O conhecimento do diagnóstico proporciona um melhor planejamento sobre seus objetivos e metas.