

# ***Guia clínico da Doença de Huntington***

*Adam Rosenblatt, M.D.*

*Neal G. Ranen, M.D.*

*Martha A. Nance, M.D.*

*Jane S. Paulsen, Ph.D.*

Segunda edição

Do original: *A Physician's Guide to the Management of Huntington's Disease*  
*Huntington's Disease Society of America, 1999*

**Traduzido por** *Marina Delgado Olivetti*

Novembro de 2006

(Sem revisão técnica)



São Paulo – SP – Brasil  
Tel: (11) 3280-2248

Site: [www.abh.org.br](http://www.abh.org.br) - E-mail: [abh@abh.org.br](mailto:abh@abh.org.br)

***Guia clínico***  
***da***  
***Doença de Huntington***

**Segunda edição**

**Adam Rosenblatt, M.D.**

Professor Assistente da Psiquiatria

Diretor Clínico do Centro de Doença de Huntington de Baltimore

Escola de Medicina da Universidade de Johns Hopkins

**Neal G. Ranen, M.D.**

Diretor médico da Psiquiatria Geriátrica/ Neuropsiquiatria

Health Pathways of Albright Care Services, York, PA

Associação Clínica dos Professores de Psiquiatria

Faculdade Estadual de Medicina da Pensilvânia

**Martha A. Nance, M.D.**

Clínica Park Nicollet, St. Louis Park, MN

Diretora da Clínica DH, Centro Médico do Condado de Hennepin

Minneapolis, MN

Professora Assistente da Clínica de Neurologia

Escola da Medicina da Universidade de Minnesota

**Jane S. Paulsen, Ph.D.**

Associação dos Professores de Psiquiatria e Neurologia

Diretora da Clínica e do Programa de Pesquisa da Doença de Huntington

Escola de Medicina da Universidade de Iowa

## NEGATIVA DE RESPONSABILIDADE

As indicações e as dosagens dos medicamentos neste livro foram recomendadas pela literatura medicinal ou conforme a prática dos médicos especialistas em cuidar de pessoas com a doença de Huntington. As medicações citadas não têm, necessariamente, o consentimento específico da Administração dos Alimentos e Medicamentos nas indicações e dosagens recomendadas. Devido às mudanças nas medidas das dosagens, é recomendável manter o mesmo padrão com as recomendações revisadas, particularmente aquelas concernentes a novos tipos de medicamentos.

As declarações e opiniões expressas nesse guia não são, necessariamente, aquelas da HSDA (*Huntington's Disease Society of America*), assim como a HSDA não promove, endossa ou recomenda qualquer tratamento ou terapia aqui mencionados. O leitor deve sempre consultar um médico ou um profissional da saúde da área específica com relação a qualquer conselho, tratamento ou terapia mencionados neste guia.

©1999 Huntington's Disease Society of America

Todos os direitos reservados

ISBN 0-9637730-2-X

## SUMÁRIO

---

### **Prefácio**

**Capítulo 1:** Panorama geral e os Princípios do Tratamento

**Capítulo 2:** Genética  
Orientação Genética  
Teste Genético

**Capítulo 3:** Desordem Motora

Introdução  
Coréia  
Rigidez, Espasmo e Dystonia  
Mioclonia, Tiques e Epilepsia  
Dificuldade para deglutir  
Nutrição  
Disartria  
Quedas  
Medida geral de segurança

**Capítulo 4:** Desordem cognitiva

Introdução  
Desordem  
Falta de iniciativa  
Repetição Excessiva  
Impulsividade  
Impaciência e Explosão de Temperamento  
Problemas Perceptivos  
Inconsciência  
Atenção  
Linguagem  
Aprendizado e Memória  
Noção de tempo  
A progressiva diminuição da capacidade cognitiva

**Capítulo 5:** Desordem Psiquiátrica

Introdução  
Diagnóstico psiquiátrico específico  
Depressão

Farmacoterapia da Depressão  
Suicídio  
Mania  
Obsessão Compulsiva  
Desordens Esquizofrênicas  
Delírio  
Sintoma psiquiátrico não pertencente a uma categoria  
específica de diagnóstico  
Irritabilidade  
Apatia  
Ansiedade  
Desordem sexual

## **Capítulo 6:** Outras questões

Dirigir  
Fumar  
Desordem do sono  
Incontinência  
Inabilidade  
Questões do fim da vida

## **Anexos**

**Anexo 1** Organizações Voluntárias e Outros tipos de Ajuda

**Anexo 2** Lista de Referência das Facilidades Oferecidas  
para o Prognóstico do Teste Genético da Doença de Huntington

**Anexo 3** Reabilitação/ Equipamentos Adaptáveis e Informação  
sobre o Produto

**Anexo 4** Exemplo do Exame de Reabilitação

**Anexo 5** Exemplo da Carta de Inabilidade

## **Referências**

## Prefácio

Já se passaram cinco anos desde a publicação do *Guia clínico da Doença de Huntington*, dos doutores Ranen, Peyser e Folstein. Uma boa parte do livro sofreu alterações, não apenas no campo da pesquisa da DH, como também em muitas disciplinas clínicas que podem ser levadas em consideração no tratamento. A Doença de Huntington continua sendo um problema para os pacientes, familiares e médicos. As informações encontradas nesse guia podem ajudar a promover o senso de esperança.

A doença de Huntington é bem estudada, apesar de ter poucas pesquisas sistemáticas de intervenções sugeridas. Esse livro é o resultado de muitos anos de pesquisas e experiências de trabalho. Essa edição foi organizada de acordo com a primeira edição do guia, em torno de três manifestações gerais da Doença de Huntington: anormalidades motoras; mudanças cognitivas; e várias desordens psiquiátricas. Foram estipulados, em geral, várias aceitações de tratamento farmacológicos e não-farmacológicos para cada tipo de problema. Além disso, as organizações internacionais, como a HDSA e a HSC (Huntington Society of Canada) e as filiais locais, são excelentes fontes de informações e assistência para os pacientes, familiares, cuidadores, médicos e outros profissionais da saúde (ver Anexo 1).

As principais mudanças relativas à primeira edição dizem respeito a uma seção da genética da DH e ao uso do teste confirmatório e pré-sintomático; a uma reformulação na seção de desordens psiquiátricas, com intuito de se pensar as principais mudanças nos medicamentos disponíveis nos últimos anos e à expansão na seção cognitiva, incluindo-se maiores recomendações sobre as habilidades e a conduta com os problemas comportamentais.

Há muitas doenças incuráveis, como é o caso da diabetes mellitus, do enfisema, da DH; porém é importante lembrar que incurável não significa sem tratamento. Mesmo as doenças sem tratamento podem ter conseqüências tratáveis e os pacientes e seus familiares podem se beneficiar muito com um diagnóstico preciso, prognóstico, educação e assistência. A esperança é que, com o auxílio deste guia, um médico, ao conhecer um paciente com a Doença de Huntington não diga "Você tem DH... Não há nada que se possa fazer", mas pelo contrário, "Você tem DH e eu posso ajudar".

## Capítulo 1:

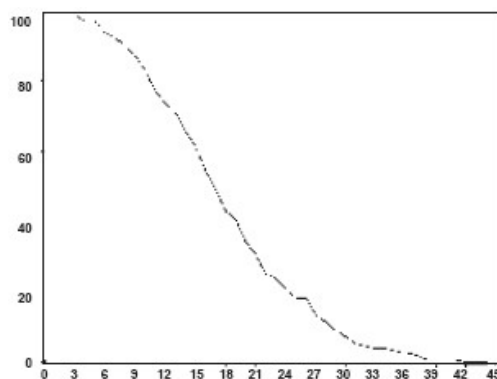
### Panorama geral e os Princípios do Tratamento

#### Panorama Geral

A doença de Huntington é uma desordem neurodegenerativa hereditária causada por uma expansão no IT-15, ou huntingtina, gene no cromossomo 4, que codifica a proteína huntingtina. A DH é herdada de uma espécie de autossomo dominante, sendo assim, cada filho com um dos pais afetado tem uma chance de 50% de contrair a doença. Na maioria das pessoas com a DH, os sintomas se manifestam dos 40 aos 50 anos, embora possam haver tênues mudanças muito antes. Cerca de 10% dos pacientes tiveram os primeiros sintomas antes dos 20 anos de idade (forma juvenil da DH) e 10% tiveram os primeiros sintomas depois dos 60 anos.

A doença de Huntington manifesta-se como uma tríade nos sintomas motores, cognitivos e psiquiátricos que se inicia insidiosamente e avança por muitos anos, até a morte do paciente. O tempo médio de sobrevida varia de 15 a 20 anos, mas alguns pacientes viveram por 30 ou 40 anos com a doença.

Sobrevivência dos pacientes



Porcentagem  
de  
Sobrevivência

Duração da Doença

A **desordem motora** é caracterizada tanto pelo aparecimento de movimentos involuntários ou coréia, quanto pela diminuição da capacidade dos movimentos voluntários. Esta resulta na redução da agilidade manual, na dificuldade para falar, deglutir, para manter o equilíbrio e em quedas. A coréia e a diminuição da capacidade dos movimentos voluntários progridem no estágio intermediário da DH, porém, a coréia diminui conforme os pacientes ficam inflexíveis e incapazes de iniciar movimentos voluntários. Os pacientes nesse estágio avançado são incapazes de cuidar de si próprios.

A **desordem cognitiva** é caracterizada inicialmente pela perda da rapidez e flexibilidade. Isso pode ser visto primeiramente em tarefas complexas, onde o paciente é incapaz de manter os passos e ocorre a falta de flexibilidade necessária para desempenhar tarefas. A perda cognitiva acumula-se e os pacientes desenvolvem maiores danos nas fases finais da doença.

A característica mais comum da **desordem psiquiátrica** na DH é a depressão. Os pacientes podem sofrer de mania ou de transtorno obsessivo-compulsivo. Outros sintomas (que podem não se encaixar nas características das categorias psiquiátricas) incluem irritabilidade, ansiedade, agitação,

impulsividade, apatia, afastamento social e obsessão.

A DH pode ser dividida basicamente em três estágios. No início da doença, os pacientes podem continuar a trabalhar, dirigir e viver independentemente. As manifestações podem incluir pequenos movimentos involuntários, mudanças sutis na coordenação, dificuldade de pensar sobre problemas complexos, e, eventualmente, humor depressivo ou irritável. No estágio intermediário, os pacientes provavelmente não poderão trabalhar, dirigir, como também não conseguirão cuidar de suas finanças e das tarefas domésticas, mas serão capazes de comer, vestir-se e cuidar da higiene pessoal com assistência. A coreia pode tornar-se mais pronunciada e os pacientes terão maiores dificuldades com os movimentos motores voluntários. Podem haver problemas para deglutir, problemas com o equilíbrio, quedas e perda de peso. Por não conseguirem manter uma seqüência, uma organização ou discernir informações prioritárias, resolver problemas torna-se uma tarefa difícil.

No estágio avançado da DH, os pacientes ficam totalmente dependentes para todas as atividades da vida diária. Apesar de no estágio avançado estarem freqüentemente incapacitados de falar e acamados, é importante notar que eles parecem ter boa compreensão. A coreia pode ser severa, no entanto está cada vez mais sendo substituída pela rigidez, pela distonia e pela bradikinesia. As manifestações psiquiátricas podem ocorrer em qualquer ponto do cérebro, todavia, quanto mais avançado o estágio da doença, mais difícil de reconhecer e tratá-la.

A DH com os primeiros sintomas na infância apresenta diferentes características. A coreia é a característica menos pronunciada e pode ficar completamente ausente. Os sintomas iniciais incluem normalmente déficit de atenção, distúrbios comportamentais, deficiência escolar, distonia, bradikinesia e alguns tremores. A aparição repentina da doença, raramente encontrada na fase adulta, pode ocorrer na DH juvenil, e, quando diagnosticada, tende a seguir um curso rápido com tempo de vida menor do que 15 anos. A grande maioria dos pacientes com a forma juvenil herdou o gene da DH de um dos pais afetados. A razão dessa tendência já foi compreendida sob os termos genéticos e será explicada detalhadamente no capítulo 2.

O gene da DH foi identificado em 1993. Contém uma seqüência repetida de três nucleotídeos, chamado de trio repetido. Um número excessivo de repetições no gene de CAG resulta em uma proteína contendo um número excessivo de unidades de glutamina. A huntingtina ainda não tem função definida, mas sua expansão gera uma mutação de “ganho de funções”. Na DH, a proteína da huntingtina, codificada pelo gene anormal, se junta com o núcleo da célula, originando uma nova estrutura chamada de corpo de inclusão. Inclusões intranucleares semelhantes já foram vistas em outras desordens neurodegenerativas causadas por expansões poliglutaminas. O mecanismo pelo qual a agregação da proteína causa desordens cerebrais ainda não é totalmente entendido. Os neurônios podem, primeiramente, tornar-se disfuncionais e assim sofrer progressivas degenerações até morrer. Alguns neurônios apresentam ser mais vulneráveis na DH. A atrofia é bem marcada no corpo estriatum do gânglio basal, incluindo o caudado e o carôço. Nas fases avançadas da doença, outras regiões do cérebro também podem ser afetadas.

O diagnóstico clínico da DH é feito com base no histórico familiar e na presença de uma diferente característica inexplicada de desordem de movimento, usualmente confirmada por um teste genético. Este é particularmente útil quando se tem um histórico desconhecido ou negativo na família (como ocorre em casos de pais falecidos, adoção, diagnóstico mal feito ou erro de paternidade) ou quando o histórico familiar é positivo, mas os sintomas são atípicos. A descoberta do gene da huntingtina simplificou muito a avaliação do diagnóstico de um paciente suspeito de ter a DH. As implicações do diagnóstico da DH



para o paciente e para os familiares são profundas e provisões devem ser feitas para a orientação genética das pessoas afetadas. A orientação genética e o teste genético são discutidos detalhadamente no capítulo 2. É importante lembrar que o teste genético apenas determina se a expansão da causa genética de DH está presente e não se os sintomas presentes em um indivíduo são causados pelo gene da DH.

A DH ainda necessita de um teste clínico. A desordem motora pode ser delineada pelo uso de um exame quantitativo desenvolvido para a DH, como o Exame Neurológico Quantitativo, ou a Escala Classificatória Unificada da Doença de Huntington, que também inclui uma escala útil da capacidade funcional. O Mini-exame do Estado Mental é utilizado para acompanhar a desordem cognitiva, mas há falta de sensibilidade em algumas áreas afetadas pela doença e pode ser adicionada uma sofisticada bateria cognitiva como a Escala de Demência de Mattis.

### **Princípios do Tratamento**

Cuidar de pacientes com DH é tanto desafiador como gratificante. Às vezes, a falta de tratamento definitivo pode ser frustrante, mas atenção especial para as mudanças dos sintomas e a boa comunicação entre os profissionais, membros da família e os indivíduos afetados contribuem para uma conduta bem sucedida da doença.

A DH é uma doença progressiva, sendo assim, os sintomas se modificam com o tempo, fazendo com que o tratamento, que foi efetivo na fase inicial, pode ser desnecessário ou problemático no futuro e vice-versa. Por exemplo, os medicamentos como os neurolépticos podem ser introduzidos no início ou no estágio intermediário da doença para controlar a coreia, entretanto, essa categoria de medicações pode intensificar a rigidez e a bradikinesia nos estágios avançados, resultando em delírio ou efeito sedativo na progressão da desordem cognitiva. A lista de medicamentos e a análise racional de cada um devem ser reavaliadas em intervalos regulares. Ocasionalmente, a intervenção mais útil é a do médico, que pode suspender um medicamento desnecessário.

Os sintomas variam com o passar do tempo, conforme os diferentes estágios da doença. Os sintomas também variam de pessoa para pessoa, mesmo dentro da mesma família; por exemplo, um paciente pode desenvolver uma severa mudança de humor, precisando de múltiplas hospitalizações, mas com pequena desabilidade motora, enquanto o irmão desse paciente pode sofrer de sintomas motores debilitantes, porém sem alguma mudança de humor. Deste modo, as intervenções precisam ser medidas de acordo com os sintomas de cada paciente, e, os amedrontados devem ser tranquilizados de que seus sintomas não são necessariamente os mesmos de seus familiares.

Os pacientes de DH, como outros pacientes com danos cerebrais, estão altamente vulneráveis aos efeitos colaterais, particularmente, os cognitivos, devido aos medicamentos. O médico deve começar receitando pequenas doses e aumentá-las vagarosamente. Se possível, a polifarmácia deve ser evitada. Muitos dos medicamentos usados no tratamento dos sintomas da DH, como os neurolépticos e os antidepressivos, não têm efeitos imediatos, por isso, os pacientes devem ser avisados de que, primeiramente, se sentirão piores, para depois melhorar, isso ocorre devido aos efeitos colaterais que surgem antes dos efeitos benéficos.

As intervenções farmacêuticas não devem ser iniciadas isoladamente, e sim, em um ambiente de educação, de suporte social e de conduta ambiental. O tratamento sintomático de DH deve ser acompanhado como qualquer outro tipo de problema médico. O clínico deve elicitar todos os detalhes do

sintoma, a natureza, o início e a duração, com seu contexto, incluindo a precipitação, a exacerbação e os fatores de melhoramento. Um diagnóstico diferencial deve ser gerado, intervenções não-farmacológicas devem ser consideradas e o clínico deve encontrar uma maneira de determinar se o tratamento está funcionando e, caso não esteja, deve ter uma segunda opção. Pode ser tranquilizador compartilhar esse processo com os pacientes e familiares.

Os pacientes com DH serão sempre acompanhados por seus cuidadores nas visitas aos médicos, por isso o/ a acompanhante é uma fonte de informação, principalmente nos estágios avançados da doença, quando se torna difícil para o paciente contar uma história devido aos problemas cognitivos e aos problemas na fala. Entretanto, o paciente e o/a acompanhante não se sentem confortáveis na discussão de certas questões importantes na presença do outro, principalmente em assuntos como irritabilidade, direção, relação ou problemas sexuais. Para evitar esse tipo de constrangimento, a conversa deve ser feita com os dois separadamente durante a visita.

Também deve ser levado em consideração o “tratamento alternativo” na doença de Huntington – o uso de remédios não comprovados como as ervas, grandes dosagens de vitaminas, preparações homeopáticas ou dispositivos magnéticos. Os pacientes devem ser encorajados a discutir suas próprias idéias sobre esse tipo de terapia e não ficar apreensivo ao falar para o médico que está fazendo um tratamento alternativo. Isto permitirá ao médico ajudar o paciente a medir os prós e os contras em tal decisão, evitando assim, erros notórios ou panacéias ineficazes, além de poder monitorar os efeitos colaterais. Os pacientes têm que entender que não há substância com atividades farmacológicas, por mais “natural” que seja, sem efeitos colaterais, e que todo tratamento carrega um elemento de risco.

É vantajoso compartilhar certas advertências com os pacientes para minimizar os riscos daqueles que decidirem adotar terapias alternativas: 1) Não gaste muito dinheiro 2) Não faça nada que o senso comum sugira ser perigoso e 3) Não negligencie ou pare o tratamento médico em favor de uma terapia não comprovada.

Para localizar um dos centros de pesquisa de tratamento, segue no Anexo 1 uma lista de agências internacionais voluntárias. Também encontrará informações sobre as novas pesquisas no boletim regional e nacional das organizações da DH. Um importante patrocinador das pesquisas clínicas é o Grupo de Estudos de Huntington, uma associação internacional de pesquisadores científicos de diferentes centros acadêmicos comprometidos com o planejamento cooperativo, implementação, análise e relatórios de pesquisas clínicas controladas e outros tipos de pesquisas terapêuticas de DH. Contate as organizações voluntárias (Anexo 1) para obter informações atualizadas sobre os sites participantes.

## Capítulo 2: Genética

### Orientação Genética

A descoberta do gene levou a novos discernimentos sobre a DH. Nem todos os pacientes ou familiares irão querer fazer ou precisarão fazer o teste genético, mas para todos deve ser oferecida a consulta genética. Isso pode ser fornecido por um médico ou por um conselheiro genético. Segue abaixo algumas questões que devem ser explicadas:

#### Base Genética – herança paterna

A DH é uma doença autossômica dominante, por isso pode afetar da mesma forma homens e mulheres. Cada filho com um dos pais afetado tem a chance de 50% de herdar o gene alterado huntingtina, e, conseqüentemente, desenvolver um dia a doença. Herdar um gene huntingtina normal do pai não afetado não previne ou neutraliza os efeitos da doença causadora do gene alterado.

#### O gene huntingtina (IT-15) e a proteína huntingtina

O gene da huntingtina conduz a célula a fabricar proteína huntingtina, cuja função é ainda desconhecida. A proteína huntingtina contém uma seqüência na qual o aminoácido glutamina aparece repetidas vezes. Esses resíduos são codificados no gene pelo trinucleotídio “CGA” do DNA e é o padrão repetido CGA que determina o número de glutaminas consecutivas naquele segmento de proteína huntingtina. A proteína é produzida em quantidades normais, a mesma para números normais ou excessivos de glutaminas, mas aparenta ser processada diferentemente quando possui um número excessivo de glutaminas, e assim, a proteína acumula-se no neurônio. Os detalhes desse processo e como se relaciona com o desenvolvimento da doença neurológica estão sendo estudados atualmente.

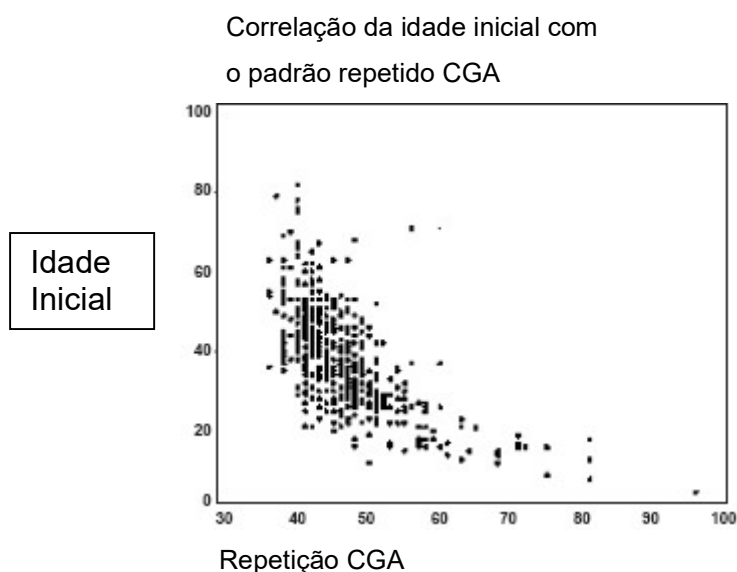
#### O padrão repetido CGA no gene huntingtina

O número de repetições normais e anormais de CGA foi determinado somente por experiências clínicas, as quais incluem aproximadamente 10.000 casos de indivíduos afetados e não afetados pelo mundo inteiro. Os genes normais de huntingtina contêm 10-35 “repetições de CGA”. Seqüências repetidas de 27-35 estão no topo final das variações normais e não resultaram na DH, mas, algumas vezes, o número aumenta para uma variação anormal na próxima geração, particularmente se transmitido pelo sexo masculino. O risco para esse incidente ainda não foi quantificado. Seqüências repetidas de 36-39 estão na baixa escala das variações anormais, mas podem não resultar na DH no curso de uma vida normal. As pessoas com 40 ou mais repetições desenvolveram a DH.

#### O padrão repetido CGA e a idade inicial

Há uma condição inversa de correlação entre a seqüência repetida CGA e a idade inicial dos sintomas da DH. Entretanto o número repetido de CGA conta apenas em aproximadamente metade das variações na idade inicial; por essa razão, apesar de ser possível uma variação de idade na qual os

sintomas são mais prováveis de ocorrer, a idade inicial não pode ser exatamente afirmada apenas pelo número de CGA, o qual também não revela exatamente os sintomas que um indivíduo pode ter ou o quão severa ou rápido o curso da doença será.



#### Instabilidade do padrão repetido de CGA

O padrão repetido de CGA nas células somáticas não se altera durante a vida de uma pessoa e os genes com a seqüência normal de repetições são invariavelmente transmitidos para a próxima geração. Em contraste, os genes CGA em repetidas vezes estão predispostos a se expandirem quando transmitidos a uma criança, particularmente no caso de transmissão paterna, embora também possa ocorrer no caso de transmissão materna. Deste modo, as crianças que herdaram o gene anormal geralmente têm o número de repetição mais amplo que o do pai afetado e podem, conseqüentemente, tender a desenvolver os sintomas em uma idade juvenil. Quando os sintomas aparecem na criança antes mesmo de aparecer no pai, o caso é chamado de antecipação. Nos casos extremos, os sintomas podem ser evidentes em uma criança enquanto o pai é ainda assintomático.

#### Ausência de DH no histórico familiar

Algumas pessoas desenvolvem a DH sem mesmo saber de seus riscos em virtude da falta de conhecimento da doença na família. Isso ocorre em 2-5% dos casos. Algumas vezes, esse desconhecimento pode ser explicado pela morte prematura de um parente, por adoção ou por erro de paternidade. Também podem representar “novas mutações”, causadas por raras expansões do gene paterno, com alto padrão de repetições GCA (27-35 repetições) da variação afetada na criança. As pessoas com alto padrão de repetições de CGA não correm o risco de desenvolver a doença, mas seus descendentes sim.

### Teste Genético

Com a descoberta do gene, tornou-se disponível um teste simples e exato. O teste do gene da DH usualmente requer uma amostra de sangue, mas também pode ser realizado com outros tecidos, como a

pele, aminocitos, células vilos do córion ou material de autópsia. O teste requer recursos de um diagnóstico molecular especial, o qual pode ser realizado em vinte e quatro universidades e laboratórios comerciais na América do Norte e cujo custo, na maioria dos laboratórios, é de aproximadamente 400 dólares.

O teste genético é potencialmente útil em três situações clínicas: diagnóstico ou teste confirmatório, teste pré-sintomático e teste pré-natal.

#### Teste Diagnóstico

O teste do diagnóstico genético refere-se a pacientes que possuem os sintomas indicativos da DH, com ou sem um histórico familiar. Se a suspeita do médico é grande, esse teste pode ser o único diagnóstico necessário. É importante lembrar que a presença do gene huntingtina com alto número de padrão repetido não significa que os sintomas atuais do paciente são causados pela DH, já que o gene pode estar presente durante toda a vida, particularmente nas crianças, que têm mais a perder pelos testes genéticos prematuros. O teste genético deve ser usado com limitação e somente quando os sintomas neurológicos sugerem o estágio inicial e de progressão da DH.

O teste confirmatório deve ser realizado em pacientes que aparentam ter a DH, sem que nenhum outro membro afetado da família tenha realizado o teste genético anteriormente, com o intuito de certificar-se de que a “doença da família” é a DH e não outro tipo de condição. O teste genético diagnóstico é útil na avaliação de uma pessoa que aparenta ter a DH, mas que tem histórico familiar negativo ou ausente.

Um apontamento importante deve ser feito sobre os efeitos do teste genético de uma pessoa na família desse indivíduo. A presença do gene da DH expandido em um indivíduo tem implicações diretas para os filhos, irmãos e, talvez, para os parentes dessa pessoa. O médico, ao diagnosticar a DH deve estar pronto para responder a questões relacionadas à doença a relação com os familiares. A visita a um conselheiro genético pode ajudar a enfrentar essa difícil situação.

#### Teste Pré-sintomático

O teste pré-sintomático constitui o uso do teste genético em uma pessoa que não apresenta nenhum sintoma, mas quer saber se carrega ou não o gene expandido. O teste pré-sintomático feito em indivíduos saudáveis requer uma abordagem clínica diferente da que os médicos e pacientes estão acostumados. Não há nenhuma indicação médica direta ou benefícios do teste pré-sintomático. Também há riscos potenciais psicossociais do teste, incluindo efeitos adversos no humor do indivíduo, na relação com os amigos e com os familiares, na condição segurável e quanto à segurança de emprego. O teste pré-sintomático deve ser reservado para adultos que já participaram de discussões cuidadosas sobre o risco genético, o risco potencial e os benefícios do teste.

A Federação Mundial de Neurologia, a *International Huntington Association (IHA)* e a *Huntington's Disease Society of America* publicaram guias levando em consideração a genética, o aconselhamento psicológico e o suporte que deve envolver o teste pré-sintomático. De acordo com esse guia, foram instalados vários estados centros de teste pré-sintomático da doença de Huntington. É altamente recomendado o centro do teste pré-sintomático aos pacientes interessados. Uma lista referencial de facilidades oferecendo o teste pode ser encontrado no Anexo 2.

## Teste Pré-natal

É possível fazer um teste pré-natal da DH que deve ser realizado em combinação com um aconselhamento genético detalhado. Indivíduos ou casais afetados ou em risco devem ser informados de todas as opções reprodutivas (tabela 1) com o conhecimento de que diferentes opções são apropriadas ou desejáveis para diferentes pessoas. Para aqueles que desejam realizar o teste, o melhor momento para tomar as providências é antes da gravidez. Amostras de vilos do córion podem ser feitos com bastante antecedência, de 8-10 semanas e um teste pré-natal não revelado, que determina apenas se o feto recebeu um cromossomo dos avós afetados ou dos avós não afetados, sem determinar se o feto ou o pai em risco realmente carrega o gene da DH, requer amostras de vários indivíduos.

### Tabela 1: Reproduções Reprodutivas

- Reprodução natural sem teste genético
- Teste pré-natal por amniocentesis ou amostras de vilos do córion
- Teste pré-natal não revelado
- A decisão de não reproduzir (pode incluir a esterilização)
- Inseminação artificial
- Adoção
- Mãe de aluguel
- Teste genético de pré-implantação e seleção embrionária

## **Capítulo 3:** Desordem motora

## Introdução

Existem dois tipos de desordem motora associada com a doença de Huntington: a presença de movimentos involuntários e a diminuição da capacidade dos movimentos voluntários. Os movimentos involuntários são chamados de coréia ou coreoatetose e consistem em espasmos irregulares ou movimentos distorcidos. A coréia é a característica mais notável da DH e é freqüentemente referida como Coréia de Huntington, ainda que a diminuição dos movimentos voluntários seja mais correlacionada com a incapacidade funcional. Os movimentos anormais dos olhos, pequenos movimentos lentos e descoordenados, disartria, distúrbio no modo de andar e disfagia podem ser bem independentes da coréia e podem limitar a habilidade de trabalhar de uma pessoa, cuidar de si mesma e comunicar-se. Embora seja tentador tratar a coréia da doença de Huntington logo no início, é importante lembrar que os medicamentos usados para anular a coréia podem ser desvantajosos e em alguns casos, podem até piorar o distúrbio motor voluntário.

### Tabela 2: Princípios do tratamento da desordem motora

- Considerar primeiramente as intervenções sem medicamentos.
- O tratamento farmacológico da coréia pode piorar outros aspectos da desordem motora, cognição ou humor.
- A coréia pode diminuir com o tempo, reduzindo a necessidade de tratamento.

Cor  
éia  
  
Muit  
os pacientes  
não se  
incomodam  
com a

coréia e podem não estar cientes da maioria dos movimentos. Primeiramente, o médico e o paciente precisam estabelecer se a coréia requer ou não algum tratamento. A coréia é severa o suficiente para interferir nas atividades voluntárias como escrever, cozinhar ou comer? A coréia severa causa quedas ou acidentes? A coréia altamente perceptível traz significativa angústia para o paciente?

Antes de começar o tratamento da coréia, intervenções não farmacológicas devem ser levadas em consideração. A coréia, como a maioria dos movimentos involuntários, piora com o estresse, ansiedade ou depressão, é reduzida durante o sono e varia conforme a postura ou posição. O primeiro passo é fazer um tratamento para distúrbios de humor e de ansiedade, proporcionar a serenidade e manter um ambiente previsível. Vários conselhos podem ser úteis, isso inclui o uso de cadeiras reclináveis, acolchoamento para a cama, peso de pulso e de tornozelo para reduzir a amplitude da coréia. As fontes para esses tipos de conselhos podem ser encontrados no Anexo 3.

O médico e o paciente precisam ter expectativas reais da farmacologia. Os medicamentos não irão alterar a progressão da doença, como também não irão melhorar a fala ou a capacidade de engolir, prevenir quedas ou melhorar a coordenação motora fina. Na verdade, os efeitos colaterais dos medicamentos, como sedação e rigidez, podem aumentar o risco de quedas e diminuir a inteligibilidade da fala. Entretanto, a redução da coréia severa pode melhorar o controle motor geral e promover o bem estar.

A acatisia é um sentimento super desconfortável de agitação interna, algumas vezes, induzida pelos neurolépticos que podem causar grande dificuldade em permanecer parado, sentado ou imóvel. Esse efeito colateral pode ser confundido com a agitação ou a ansiedade, induzindo o clínico a aumentar a dosagem de

medicamento, criando um círculo vicioso.

A desordem motora da DH altera com o tempo. Na maioria dos pacientes, a coréia eventualmente atinge o auge e depois começa a decrescer, enquanto a rigidez e a bradikinesia tornam-se mais significantes. Nesse ponto, os medicamentos que ajudaram a anular a coréia podem não ser mais necessários e talvez, possa até piorar a rigidez. Por essa razão, é importante avaliar a necessidade do medicamento em intervalos regulares e realizar testes periódicos de redução de dosagem e interrupção.

Tabela 3: Medicamentos usados para anular a coréia

Classe	Medicamento	Dosagem Inicial	Dosagem Máxima	Efeitos Adversos
Neurolépticos	Haloperidol	0.5-1mg/dia	6-8mg/dia	Efeito sedativo, parkinsonismo, distonia, acatisia, hipotensão, constipação, boca seca, ganho de peso
	Flufenazina	0.5-1mg/dia	6-8mg/dia	o mesmo
	Risperidona	0.5-1mg/dia	6mg/dia	menos parkinsonismo
	Tiotixene	1-2mg/dia	10-20mg/dia	menos parkinsonismo, mais efeito sedativo e hipotensão postural
	Tiorizadina	10mg/dia	100mg/dia	Similar a tiotixene
Benzodiazepinas	Clonazepam	0.5mg/dia	4mg/dia	Efeito sedativo, ataxia, apatia, convulsões de retirada
	Diazepam	1.25mg/dia	20mg/dia	O mesmo
Agentes de Depleção de Dopamina	Reserpina	0.1mg/dia	3mg/dia	Hipotensão, efeito sedativo, depressão
	Tetrabenazina	25mg/dia	100mg/dia	Menos hipotensão

Três classes de medicamentos são comumente usados para anular a coréia na doença de Huntington: os **neurolépticos**, como o haloperidol e flufenazina; as **benzodiazepinas**, como o clonazepam e a diazepam e os **agentes de depleção de dopamina**, como a reserpina e a tetrabenazina. Cada classe



tem suas vantagens e desvantagens.

O efeito colateral dos neurolépticos quando usados para tratar a psicose causa a supressão dos movimentos, efeito este desejável quando usado para tratar a coreia. Entretanto, os neurolépticos mais familiares são os medicamentos de alta potencialidade, que também podem levar ao parkinsonismo. O haloperidol e a flufenazina são os mais prescritos. A dose inicial ingerida deve ser de 0.5 a 1mg uma ou duas vezes ao dia, e deve ser aumentada gradualmente para sua eficácia. Doses maiores do que 6-8mg por dia geralmente não traz benefícios ao tratamento da coreia. A risperidona é um novo neuroléptico que não causa tanto o parkinsonismo quanto os outros agentes de alta potencialidade e pode aliviar a agitação. Também pode ser iniciado com doses pequenas de 0.5-1mg uma ou duas vezes ao dia; alguns pacientes suportam doses tão altas quanto 6-8mg diariamente.

Em alguns casos, os pacientes que experienciam a rigidez intolerável, acatisia ou distonia com agentes de alta potencialidade podem beneficiar-se com um neuroléptico de baixa potencialidade como o tiotixene ou a tiorizadina. Todavia, é preferível adicionar um agente antialérgico ao medicamento original para contrabalançar os efeitos colaterais. Os agentes de baixa potencialidade tendem a ser mais sedativos e mais inerentes aos antialérgicos, produzindo mais taquicardia, hipotensão postural, constipação e delírio. As doses iniciais de tiotixene podem ser de 1-2mg uma ou duas vezes ao dia e pode ser aumentada para 10-20mg por dia. A tiorizadina, que ainda possui menor potencialidade, pode ser iniciada com doses de 10mg uma ou duas vezes ao dia e aumentada para aproximadamente 100mg por dia.

Os pacientes que estão iniciando o tratamento com os neurolépticos devem ser avisados de que podem desenvolver a discinesia tardia, caracterizada por movimentos involuntários, principalmente da musculatura oro-língua-facial e de que podem desenvolver a síndrome neuroléptica maligna (SNM), a mais grave, dada sua rápida instalação e progressão, caracterizada por delírio agudo, rigidez e febre, freqüentemente acompanhado pela leucocitose e elevação de CPK. Os familiares devem ter conhecimento sobre os efeitos colaterais para que o paciente seja medicado imediatamente se necessário.

As benzodiazepinas, como clonazepam e diazepam também podem ser úteis no tratamento da coreia. Alguns clínicos preferem as benzodiazepinas aos neurolépticos por não induzir ao parkinsonismo ou à discinesia tardia. A sedação e o aumento do risco de delírio são os deletérios do efeito colateral, juntamente com a tolerância, sintomas de afastamento e potencial de abuso. A clonazepam e a diazepam são as preferidas, proporcionando maior cobertura dos sintomas ao longo do dia e é menos provável a precipitação de sintomas de afastamento caso uma dosagem seja esquecida. As doses iniciais de clonazepam podem ser de 0.5mg por dia e pode ser aumentada até 4mg, em dosagens divididas. A diazepam pode ser iniciada com dose de aproximadamente 1.25mg a 20mg por dia, também em dosagens divididas.

Alguns clínicos preferem o uso dos agentes de depleção de dopamina para o tratamento da coreia. Enquanto esses medicamentos dividem um pouco os efeitos colaterais do "neuroléptico", podem ser suavizados em dosagens menores e não causam a discinesia tardia. Essa classe inclui a reserpina e a tetrabenazina – não são comercializadas nos Estados Unidos, mas são bastante usadas na Europa. A reserpina era usada antigamente como um antihipertensor. O parkinsonismo, a agitação, a tontura e a sedação são outros tipos comuns de efeito colateral. A crescente taxa de depressão nos pacientes que ingerem esse tipo de medicamento devem ser levadas em consideração. A reserpina deve ser iniciada com dose de 0.1mg por dia e pode ser aumentada semanalmente para uma dosagem de até 3mg. A tetrabenazina tem ação semelhante da reserpina, mas segundo alguns médicos é mais eficaz e tem menor

probabilidade de causar hipotensão. As doses iniciais podem ser de 12.5mg duas ou três vezes ao dia e aumentada por várias semanas até o máximo de 75 ou 100 mg por dia em divididas dosagens. A tetrabenazina pode ser adquirida pelo John Bell & Croyden no Reino Unido pelo telefone 00xx-44-171-935-5555 ou passar a prescrição por fax para o número 00xx-44-171-935-9605. O medicamento é caro e provavelmente não será coberto pelo seguro saúde.

### **Rigidez, Espasmo e Dystonia**

A rigidez e o espasmo aparecerem mais tarde no curso da doença, exceto nos casos infantis que estão freqüentemente presentes desde o início. Eles podem delimitar o modo de andar, levar a quedas e ao uso de cadeira de rodas. A dystonia pode incluir um jeito cambaleante, o pescoço pode apresentar alterações variáveis da postura (rotação, desvio lateral, para frente, para trás ou uma combinação desses movimentos - torcicolo), arqueamento acentuado das costas (opistótonos) e o arqueamento do pé. Pode ser um sintoma da DH ou um efeito colateral da terapia com neurolépticos.

Uma variedade de medicamentos tem sido usada para o tratamento da rigidez, do espasmo e da dystonia, todos com sucesso moderado. As benzodiazepinas, como clonazepam ou baclofen, com doses iniciais de 10mg/dia que podem ser aumentadas até 60mg podem aliviar a inflexibilidade, mas também podem aumentar a bradikinesia. A tizanidina como a clonidina, algumas vezes são utilizadas contra os espasmos, começando com 2mg qhs e aumentadas a cada 4-7 dias até o máximo de 12-24mg em dosagens divididas. Os remédios contra o parkinsonismo tal como a amantadine 50-200mg/dia, levodopa/carbidopa 25/100mg de duas a três vezes ao dia ou o bromocriptina com 1.25 mg duas vezes ao dia, aumentado a cada poucas semanas, podem ser úteis contra a bradikinesia e a rigidez. Alguns médicos também tentaram o uso de triexifenidil, 2-5mg duas ou três vezes ao dia. Todos esses medicamentos podem causar delírio e perder a eficácia depois de muitos meses. A consulta com um médico terapeuta ou psiquiatra é importante para o desenvolvimento de um programa para mobilizar o paciente e prevenir contraturas para lidar com a rigidez e espasmo. As injeções de toxina botuliforme foram raramente usadas, mas podem ser benéficas se a rigidez severa de um pequeno músculo ou grupo de músculos apresentam disfunções.

### **Mioclonia, Tiques e Epilepsia**

A mioclonia, espasmos breves e repentinos envolvendo um grupo de músculos, é mais comum na fase inicial da DH juvenil, onde pode ser confundida com uma doença repentina. Como a coreia, a convulsão pode não ser incapacitadora ou particularmente penosa, mas pode responder ao tratamento com clonazepam ou divalproex sódico se o tratamento for necessário. Os tiques são breves, são movimentos de estereótipo intermitente como piscar os olhos, contrair o pescoço, encolher os ombros, fazer caretas e tossir. Os tiques que envolvem o aparelho vocal e respiratório podem incluir pigarrear, grunhir, fungar, bufar e emitir sons guturais. Os pacientes podem não estar cientes dos tiques vocais, por isso devem ser auxiliados para a compreensão de que os tiques não estão sob controle voluntário. Eles geralmente não exigem tratamento, mas podem responder aos neurolépticos, às benzodiazepinas ou aos ISRS (Inibidor Seletivo da Recaptação de Serotonina).

A epilepsia é incomum, mas não desconhecida nos adultos com DH e está presente em 30%

dos pacientes com a DH juvenil. A primeira aparição nos pacientes com DH não deve ser caracterizada à DH sem avaliação adicional, pois pode ser um indicativo de um problema neurológico, tal como um hematoma subdural adquirido em uma queda. Devem ser realizados exames minuciosos completos a partir da primeira aparição, exames laboratoriais para descartar uma infecção ou distúrbio metabólico, um EEG e um estudo do cérebro. O tratamento de uma desordem repentina depende da natureza da doença. Nos pacientes com DH juvenil, a primeira escolha de tratamento contra a epilepsia mioclônica ou a aparição de outra doença generalizada deve feita com o divalproex sódico. Apesar de o tratamento ser simples, é difícil atingir o controle nos pacientes, requerendo assim, medicamentos múltiplos ou tratamento especializado.

### **Dificuldades para deglutir**

A disfagia é, direta ou indiretamente, o caso mais comum de morte entre as pessoas no estágio avançado da DH, que pode ser por asfixia, aspiração ou má nutrição. A disfagia resulta do controle voluntário debilitado da boca e da língua, do sistema respiratório devido à coréia e do comportamento, ao comer rápido demais ou ingerir excessivamente grandes pedaços de comida e/ ou bebida. A boca seca pode ser um resultado da ingestão de neurolépticos, de antidepressivos e de antialérgicos que podem piorar o problema da disfagia.

Nenhum medicamento é conhecido para melhorar diretamente a deglutição. Dificuldades para deglutir e reavaliações periódicas podem identificar as mudanças na capacidade de deglutir e sugerir intervenções não farmacêuticas apropriadas, como a mudança da consistência do alimento. O uso de utensílios que auxiliam na alimentação pode prolongar a dependência de alimentar-se sozinho. As pessoas afetadas pela DH devem ser instruídas antes da manifestação da doença, antes da primeira disfagia, para comer mais devagar e ponderadamente, sentar em posição ereta durante e depois das refeições, comer em pequenos pedaços e limpar a boca depois de cada pequena refeição ingerindo algum líquido.

#### **TABELA 4: DICAS DE DEGLUTIÇÃO**

- Comer devagar e sem distrações.
- Preparar os alimentos na quantia e textura apropriada.
- Pode haver a necessidade de supervisão no momento da alimentação.
- Cuidadores devem saber fazer a manobra de Heimlich.

Os indivíduos com disfagia devem evitar fazer outra atividade enquanto

come, a fim de se concentrar na mastigação e na deglutição. Por exemplo, os pacientes não devem falar enquanto comem, nem serem distraídos pela televisão ou pelo ambiente com barulho. Aqueles que tendem a ter super extensão do pescoço devido a coréia e a distonia devem ser encorajados e lembrados de posicionar a cabeça inclinada para frente (queixo para baixo). Beber líquidos através de um canudo pode ser mais fácil do que beber diretamente do copo e o uso de copos ou canecas com tampa pode prevenir o derramamento. Os alimentos em grãos, tal como a carne moída ou o arroz podem irritar a faringe e causar afogamento; os alimentos como o bife, que é difícil de mastigar, também deve ser evitado ou moído em purê. Os pacientes podem ter dificuldades em ajustar as diferentes texturas dos alimentos, devendo assim, comer um tipo de alimento por vez.

Na fase avançada da DH, quando até os líquidos podem ser difíceis para deglutir, a textura dos alimentos deve ser mole e macia e os líquidos devem ser grossos com um aditivo (ver Anexo 3). Quando os pacientes não conseguem seguir as instruções com segurança, os cuidadores devem cortar os alimentos e certificarem-se que cada bocado tenha sido completamente mastigado e deglutido antes do próximo bocado. A supervisão da refeição pode ser necessária e os familiares ou acompanhantes devem ser ensinados a fazer a manobra de Heimlich.

Em alguns casos, comer requer tanta energia e concentração que o paciente fica cansado e frustrado antes de consumir quantidades adequadas do alimento. Perda de peso, refeição prolongada ou a incapacidade para manusear os utensílios podem ser um sinal de que o paciente terá que ser alimentado por outra pessoa ou pelo menos parte da refeição. A auto-alimentação pode ser prolongada se o paciente fizer uso de utensílios que auxiliam na alimentação. A transição para a alimentação assistida não precisa ser repentina, algumas vezes os pacientes comerão sozinhos e outras vezes não.

O afogamento pode ser diminuído uma vez que a auto-alimentação tenha parado e os cuidadores terão maior controle sobre a quantidade e frequência dos bocados. O acompanhante deve continuar a promover uma alimentação lenta, não conversar durante a refeição e certificar-se de que a boca está vazia antes de dar o próximo bocado. Com supervisão, a maioria dos pacientes ingere adequadas quantias de alimento, entretanto, antes da disfagia e da dificuldade na comunicação tornar-se severa, a questão da alimentação por tubos deve ser discutida com os pacientes e com os familiares para certificar-se de que uma nutrição apropriada pode ser mantida durante a doença. O tubo gastrônômico pode improvisar facilmente o status nutritivo em uma pessoa ponderada com disfagia severa e prolongar sua vida. De qualquer modo, os pacientes e familiares podem não desejar tal intervenção posteriormente no curso da DH. A questão de usar ou não uma sonda nasogástrica e outros assuntos relacionados ao fim da vida são discutidos no capítulo 6.

## Nutrição

A perda de peso é um problema comum na doença de Huntington, devido em partes, a redução do alimento ingerido por causa da disfagia, da fadiga e da depressão, contudo, muitos pacientes com DH também requerem uma vasta ingestão calórica para manter o peso corpóreo. Isso pode ser simples devido ao gasto de energia através dos movimentos involuntários, mas também deve haver outras razões metabólicas não totalmente entendidas. Duas estratégias podem ser aplicadas para aumentar a ingestão calórica no paciente com DH: aumentar o número de refeições ou aumentar o teor calórico do alimento. O primeiro objetivo pode ser atingido se for feita cinco pequenas refeições ao dia ou adicionando lanches altamente calóricos como um milkshake. O teor calórico do alimento pode ser aumentado com alguns recursos, como, por exemplo, beber leite integral ao invés de desnatado, usar margarina a vontade como um condimento e focar numa alimentação fácil de ser ingerida com alimentos altamente calóricos, como massa com molho a base de creme de leite. A consulta com um nutricionista pode ajudar na seleção dos alimentos e dos suplementos mais apropriados para satisfazer as necessidades do paciente. A recuperação do peso corpóreo, algumas vezes, resulta na melhora da precaução, da sensibilidade e muitas vezes parece reduzir a coreia. Também é muito importante manter a hidratação, particularmente no verão, com os pacientes que podem não ser capazes de pedir os fluidos. A ciproheptadina, um antihistamínico, pode ajudar a aumentar o peso se ingerido 4mg na hora de dormir, como estimulante de apetite.

## Disartria

A disartria, dificuldade para a produção física da fala, resulta basicamente da diminuição dos movimentos voluntários. A fala torna-se incompreensível, disrítica, com sonoridade variável devido à inconsistente sustentação respiratória e à dificuldade crescente de compreensão. Além disso, os pacientes nem sempre percebem a presença ou o grau da coréia e alguns deles parecem não estar cientes das distorções de suas falas. Para outros, a articulação é uma constante fonte de frustração e ainda não há medicamentos no mercado para esse tipo de tratamento; pelo contrário, a disartria pode piorar devido aos agentes que anulam a coréia. Contudo, diversas intervenções podem auxiliar na comunicação com os pacientes. O ouvinte deve fazer de tudo para promover a comunicação bem sucedida, começando com o consentimento do tempo necessário. Os pacientes precisam estar em uma local quieto, em um ambiente calmo e estimulado a falar vagarosamente. Ele pode ser indagado a soletrar palavras difíceis de entender e o uso de um bloco de anotações também pode ser útil em alguns casos. Um patologista da fala e linguagem pode ser capaz de proporcionar perspicácias adicionais e incluir estratégias.

A disartria pode ser composta por problemas cognitivos encontrados na DH, como a dificuldade de encontrar palavras, a dificuldade de iniciar uma fala ou completar uma sentença. Até os pacientes com danos cognitivos severos geralmente respondem aos sinais, como, por exemplo, perguntar sobre o tamanho, forma ou cor de um objeto, como também pode ser capaz de responder pontualmente a uma série de perguntas em que as respostas sejam sim e não. Se as tentativas mal sucedidas de comunicação se tornam muito frustrantes, é ideal dar uma pausa. O desejo de interação social geralmente continua, até mesmo nos pacientes com a DH avançada, por esse motivo, as estratégias de comunicação deveriam ser prioridade.

## Quedas

As quedas são comuns entre as pessoas com DH e podem ser uma fonte significativa de morbidez. São mais frequentes no estágio intermediário e avançado e muitas vezes resultam da combinação de espasmos, rigidez, coréia e perda de balanço. A farmacoterapia para a prevenção de quedas pode incluir o tratamento da coréia, da rigidez, dos espasmos e da distonia, minimizando assim o uso de medicamentos como os neurolépticos e as benzodiazepinas, cujo os efeitos colaterais incluem sedação, ataxia ou parkinsonismo. A maioria do esforço de prevenção, entretanto, não envolve medicamentos, mas a modificação do ambiente e do comportamento do paciente. Os terapeutas ocupacionais e físicos podem instruir os pacientes de como se sentar, descansar e se descolar de um lugar ao outro de maneira segura. Instalar corrimãos em lugares apropriados e evitar o uso de escadas pode prevenir as quedas. Algumas famílias transformam um cômodo do andar térreo em um quarto, os móveis como mesas e escrivaninhas, particularmente os com quinas pontiagudas devem ser acomodados nos cantos do quarto para deixar o espaço mais livre. Deve-se também optar pelo uso de carpete nos ambientes

para amenizar o impacto da queda, caso ela ocorra. Outra possibilidade de amenizar as quedas é o uso de colchões ao lado da cama, ou diretamente no chão.

Eventualmente, pode ser necessário o uso de cadeira de rodas. Uma cadeira com peso e acolchoada pode minimizar a chance de o paciente cair, escorregar ou se machucar com a própria cadeira devido à coréia severa ou distonia (ver no Anexo 3). O uso de cadeira de rodas não é necessário em todos os momentos; é útil para passeios longos, mas durante caminhadas de pequena distância ou dentro de casa podem ser utilizados outros tipos de aparelho. O andador com rodas na parte frontal pode ser utilizado para auxiliar contra a rigidez e a perda de equilíbrio. Os pacientes propensos a quedas, algumas vezes, usam capacetes ou protetores para os joelhos e cotovelos para minimizar o ferimento. A terapia física também pode ajudar a ensinar aos pacientes como minimizar os ferimentos e como se levantar após a queda.

### **Medida geral de segurança**

Outros tipos de intervenções podem reduzir o risco de ferimentos. Os pacientes fumantes devem fumar em um ambiente livre de objetos inflamáveis, tais como tapetes, cortinas e sem muita mobília. Para prevenir queimaduras e derramamentos, os pacientes devem fazer uso de forno microondas e evitar o uso de lâminas de barbear. Há uma variedade de aparelhos que podem ser instalados no banheiro para evitar perigosas quedas. A visita de enfermeiras ou de terapeutas físicos é importante para os pacientes de DH no estágio intermediário que estão sendo tratados dentro de casa. Um exemplo do exame de reabilitação pode ser encontrado no Anexo 4.

## **Capítulo 4:**

### **Desordem cognitiva**

### **Introdução**

A desordem cognitiva na DH é considerada uma síndrome “subcortical” e normalmente apresenta características como a afasia, a amnésia ou a agonia, que são associadas com a demência do tipo Alzheimer. Os danos cognitivos mais proeminentes na DH envolvem as chamadas “funções executivas” – habilidades de organização, regulação e percepção. Essas habilidades fundamentais podem afetar o desempenho em diversas áreas cognitivas, incluindo a rapidez, o raciocínio, o planejamento, o julgamento, a tomada de decisões, o emocional, a perseverança, o controle de impulsividade, de temperamento, a percepção, a consciência, a atenção, a linguagem, o aprendizado, a memória e a noção de tempo.

Alguns estudos mostraram que nas pessoas com DH os danos cognitivos e comportamentais debilitam mais o funcionamento do que a desordem motora, tanto no ambiente de trabalho quanto em casa. Além disso, os familiares muitas vezes relatam que a disposição fora de casa é iniciada devido à deterioração cognitiva e comportamental em vez dos sintomas motores.

O capítulo fornece uma visão geral dos danos cognitivos e os problemas comportamentais relacionados com a DH. Além do mais, estratégias de compensação e adaptação são fornecidas, o que os médicos recomendam aos pacientes, familiares e outros profissionais da saúde.

## Desordem

As dificuldades em planejar, organizar, seqüenciar e priorizar podem afetar as responsabilidades em casa e no trabalho. Torna-se desencorajador realizar as tarefas diárias como seguir uma receita, manter uma rotina diária, completar uma lista das tarefas domésticas ou planejar uma agenda de compromissos.

Muitos pacientes no estágio inicial da doença queixam de problemas que envolvem a organização e relatam que eles “não conseguem finalizar as coisas”. Há diversas maneiras de compensar uma má organização, que pode ser estabelecida no início da doença. Devem-se estabelecer rotinas no trabalho ou em casa, para que o ambiente possa proporcionar uma estrutura e uma organização. As atividades devem ser organizadas para que sejam basicamente as mesmas todos os dias, por exemplo, banho as sete, café as sete e meia, pegar ônibus para o trabalho as oito, checar os e-mails as oito e meia, ditar cartas/ e-mails as nove, café as nove e meia, reunião as dez, almoço ao meio-dia, retornar as ligações a uma, rever a contabilidade as duas e meia, reunião com os clientes as quatro, pegar ônibus de volta pra casa as cinco, jantar as seis, brincar com os filhos as sete, ficar com a esposa as oito e meia, leitura as nove e meia e dormir as dez horas. Um único lugar pode ser estabelecido para fixar o planejamento diário. Estratégias adicionais para lidar com má organização podem ser encontradas na Tabela 6.

Tabela 6: Exemplos de estratégias de planejamento e tomada de decisões

- Confiar nas rotinas, que pode ser mais fácil de iniciar e continuar sem a utilização de uma orientação.
- Fazer listas para ajudar a organização das tarefas
- Lembrar das atividades com o auxílio de dicas externas (rotina, listas, dicas verbais familiares).
- Oferecer escolhas limitadas e evitar voltar para questões finalizadas.
- Fazer uso de sentenças curtas com uma ou duas informações.

Falta de iniciativa

Alguns familiares queixam-se de que o doente

“apenas fica parado e não faz nada o dia inteiro”. A regulação do comportamento envolve ter iniciativa, manter o comportamento desejável e ser capaz de controlar o não desejável. A iniciativa, ou iniciar uma atividade, conversação ou comportamento é comprometida na DH. A falta de iniciativa é geralmente mal interpretada e relacionada a uma pessoa preguiçosa, indiferente ou desinteressada, e pode ser a razão do baixo desempenho no trabalho. Uma vez iniciada, as pessoas com a DH podem ser capazes de desempenhar os procedimentos adequadamente, como por exemplo, computar as despesas, calcular as vendas, administrar os funcionários, lecionar, mas podem não ser capazes de se organizarem ou procederem no tempo apropriado. As iniciativas externas também ajudam os pacientes a permanecerem ativos e participativos nas atividades sociais e no ambiente de trabalho. Manter uma rotina diária pode minimizar a necessidade de iniciativa interna e manter o comportamento desejável é um dos menores problemas para as pessoas com DH. Entretanto, se esse aspecto de regulação é baixo, os pacientes podem ser incapazes de regular o comportamento de maneira apropriada.

### **Repetição Excessiva**

A repetição excessiva ou permanecer parado em um pensamento ou ação específica pode acontecer quando os comportamentos estão regulados inadequadamente no cérebro. O cônjuge muitas vezes relata que os pacientes tornam-se mais rígidos e tendem a ficar presos em uma mesma idéia ou tarefa, dessa maneira, estabelecer rotinas e lembretes de mudança nas tarefas pode ajudar a evitar problemas. Uma atividade atípica na rotina será estressante e desafiadora para o paciente. Por exemplo, viajar para outra cidade ou uma visita ao médico ou dentista pode desregular uma rotina segura. Quando houver mudança nas tarefas, é necessário preparar a pessoa, dedicar um bom tempo para a adaptação dessa nova idéia. Isso mostra como a preparação é necessária. Falar de mudanças de plano muito cedo pode aumentar a ansiedade, por isso, o paciente deve ser avisado com um dia de antecedência do evento ou algumas horas antes. Disponha de tempo e de boas sugestões para auxiliar na mudança.

### **Impulsividade**

Algumas pessoas com a DH experienciam dificuldades em controlar o impulso e podem desenvolver problemas de comportamento como a irritabilidade, mudanças de temperamento, promiscuidade sexual e agir sem pensar. É bem comum ter algum grau de impulsividade e desregulação de comportamento. Segue abaixo algumas estratégias para ajudar os familiares e acompanhantes.



### Tabela 7: Estratégias para combater a impulsividade

- A partir do momento que o paciente não possa controlar seu comportamento, deve ser feita uma tabela diária para reduzir confusões, medo e, como consequência, explosões comportamentais.
- É possível que o comportamento seja uma resposta a alguma coisa que necessite de sua atenção. Tenha paciência e não aceite isso como uma explosão.
- Permanecer calmo faz com que você consiga pensar e não tomar atitudes emocionais e impulsivas. Além disso, permanecer calmo ajuda o paciente a se tranquilizar.
- Mostre que gritar não é a melhor maneira de chamar sua atenção, sendo assim, mostre métodos alternativos.
- Lembre-se que apesar de algumas coisas ditas parecerem ofensivas ou embaraçosas, normalmente não são intencionais. Quem está falando é o paciente com DH e não a pessoa que você ama.
- O paciente pode sentir remorso, tente ser sensível e aceite o pedido de desculpas.
- Não use de persuasão depois do fato ocorrido. Isso não ajudará. Lembre-se que essa falta de controle não é por escolha.
- Converse com seu médico a respeito dos medicamentos contra as explosões temperamentais e comportamentos sexuais inapropriados.

### Impaciência Explosão de Temperamento

Uma das queixas mais típicas vindas dos familiares é relacionada com a irritabilidade e as explosões temperamentais. É importante avaliar a depressão quando um aumento na

irritabilidade é reportado. Muitas vezes, a irritabilidade e as explosões temperamentais são amenizadas quando uma desordem do humor é tratada, porém, podem permanecer na ausência de uma desordem do humor.

Um exame das causas subjacentes é utilizado para diminuir a frequência e a severidade dos comportamentos. Os pacientes são desafiados continuamente pelas tarefas rotineiras anteriores ou pelas atividades que são experienciadas como irresistíveis. A DH resulta em uma progressiva perda das habilidades que muitas vezes pega o paciente desprevenido. Muitos pacientes contaram que não tinham dado conta da perda de diversas capacidades. Deve-se prestar muita atenção nos sinais verbais e não-verbais do paciente, verificar se apresentam algum tipo de desordem ou se desejam alguma coisa, dar atenção antes de atingirem o estágio de explosão.

O conhecimento sobre o paciente e sensibilidade à suas necessidades significa que algumas situações podem ser antecipadas, diminuindo o risco de frustrações. Pode ser possível identificar situações que possam provocar frustrações e evitá-las ou providenciar atividades diversificadas. É muito importante estar ciente das capacidades do doente para encorajá-lo a ser o mais independente possível e possibilitá-lo a correr riscos sem a exposição de constantes fracassos.

Apesar desse encorajamento a independência pessoal nem sempre ser possível no ambiente de trabalho, deve ser possível em casa. Os pacientes devem ser encorajados a fazer suas coisas sozinhos e também devem participar de decisões, exceto talvez, em situações que envolvam segurança, como é o caso de dirigir e cozinhar. Os familiares devem ser responsáveis por providenciar um ambiente seguro para que nenhuma pessoa fique em situação de perigo, para isso deve ser retirado da casa objetos perigosos como arma de fogo e ter sempre a mão os números de telefones emergenciais.

Segue abaixo uma lista com algumas estratégias para os familiares minimizar a irritabilidade e alguns exemplos de como combater as explosões temperamentais.

**Tabela 8: Estratégias para combater a irritabilidade e explosões comportamentais**

- Avalie suas próprias expectativas levando em consideração o indivíduo com DH. Os familiares podem relutar ou ser incapazes de aceitar as novas limitações dos pacientes.
- Tente manter o ambiente o mais calmo e controlado possível.
- Fale em voz baixa e suave. Evite confrontações e ultimatos. Sente-se e evite gesticular com as mãos.
- Tente identificar e evitar circunstâncias que causem irritabilidade e explosões temperamentais.
- Mantenha o paciente afastado de situações de ódio.
- Aprenda a responder diplomaticamente, reconhecendo a irritabilidade do paciente como um sintoma de frustração.

**Problemas Perceptivos**

A DH causa deficiências na percepção espacial. A manipulação mental do espaço físico fica delimitada,

mesmo na fase inicial da doença, como por exemplo, o discernimento de onde o corpo está em relação às paredes, cantos ou mesas, resultando em quedas e acidentes. A precaução deve incluir a instalação de carpetes e a remoção de móveis com quinas pontiagudas, que devem ficar fora do caminho do paciente. Os problemas de comportamento também foram relatados pelas famílias e estão relacionados com outros tipos de distúrbio de percepção.

**Inconsciência**

A negação é considerada uma inabilidade psicológica para enfrentar as circunstâncias aflitivas, é vista em situações como a perda de alguém amado, caso de doença terminal ou ferimento grave. Esse tipo de negação tipicamente desaparece com o passar do tempo, quando o paciente começa a aceitar suas perdas. As pessoas com DH sofrem de falta de discernimento e autoconsciência mais acentuada. Eles não são capazes de reconhecer suas próprias desabilidades ou avaliar seus próprios comportamentos. Esse tipo de negação resulta de uma ruptura no caminho entre a região frontal e o gânglio basal, também conhecido como “negação orgânica” ou anosognosia - uma condição que pode durar por toda a vida. É

recomendado que a “inconsciência” seja usada para descrever esse tipo de negação da DH para distingui-la dos tipos mais familiares e evitar pensar nos pacientes com DH como sofredores de um problema puramente psicológico.

A inconsciência tem um papel significante no comportamento irracional. No início, a inconsciência pode ser benéfica por manter os pacientes motivados a tentar coisas novas e evitar rotulação, dessa maneira, previne a desmoralização. De outro modo, a inconsciência pode levar a raiva e frustração quando o indivíduo não consegue entender porque ele não pode mais trabalhar ou morar independentemente. Os pacientes com DH, que sofrem de inconsciência, algumas vezes sentem que as pessoas, injustificavelmente, os mantêm distantes das atividades que eles podiam realizar, como dirigir, trabalhar, cuidar de crianças e podem tentar fazer tais atividades contra o conselho dos amigos e familiares, o que é perigoso.

A negação orgânica também é uma questão para os profissionais de saúde, amigos e familiares, que podem adiar o diagnóstico ou mantê-lo longe dos indivíduos afetados, devido à preocupação de não poderem “lidar com isso”. Algumas pessoas interpretam a inconsciência como um sinal de que os indivíduos não querem saber. Ainda não foi comprovado que falar sobre a DH com o paciente que sofre de inconsciência cause conseqüências negativas.

Segundo experiência clínica, a negação orgânica não é tratada ou alterada facilmente. Contudo, há diferentes níveis de inconsciência, por exemplo, um paciente pode falar sobre seus problemas mas não reconhece que tem a DH. Em tal caso, pode-se tentar intitular o problema enquanto evita a argumentação do diagnóstico. A recusa de tratamento terapêutico e do cuidado de enfermagem não deve ser automaticamente interpretado como intencional. Pode ser vantajoso criar um contrato que inclua incentivos e complacências. A negação pode ser evitada enquanto as metas de comportamento continuam as mesmas, por exemplo, a meta pode convencer um motorista inseguro a parar de dirigir, ao invés de aceitar

#### Tabela 9: Estratégias para combater a inconsciência

- Não abstraia a meta central. Um paciente pode falar sobre seus problemas mas não reconhecer que tem a DH.
- A inconsciência nem sempre responderá às intervenções e o paciente pode nunca “aceitar” a doença.
- O aconselhamento pode ajudar o paciente a aproximar dos termos do diagnóstico, mas pode haver pequeno impacto em discernimentos específicos.
- Pode ser vantajoso desenvolver um contrato, até mesmo um contrato no papel que inclua incentivos e complacências, mas evitar as questões de inconsciência.

o diagnóstico ou admitir o por que ele deve parar de dirigir.

---

#### Atenção

Há diferentes tipos de

atenção. Nas pessoas com DH, a atenção simples permanece intacta, diferente da atenção sustentada ou complexa que tornam-se delimitadas, por exemplo, a maioria dos pacientes com DH irão experimentar algumas dificuldades com a chamada “atenção dividida” ou a capacidade de fazer mais de uma coisa ao mesmo tempo. Para a maioria das pessoas, a atenção dividida é prejudicada quando estamos cansados,

doentes ou estressados. Na DH, a atenção dividida é comprometida na maior parte do tempo, sem levar em conta o estado de estresse, conseqüentemente, o paciente pode se queixar de que não consegue mais prestar atenção como antes.

A atenção dividida é necessária para dirigir um carro enquanto escuta ao rádio, enquanto fala com as crianças no banco de trás do carro ou enquanto fala no celular. Quando a atenção dividida está delimitada, é recomendado aos pacientes que faça apenas uma coisa de cada vez, por exemplo, ao cozinhar, o paciente com DH deve desligar os rádios, televisores, telefones e limitar as conversas. Quando o deglutir torna-se um problema, distrações durante a refeição devem ser minimizadas e o paciente deve concentrar no mastigar e no deglutir para evitar o engasgamento

### Linguagem

A comunicação ou a troca de informações entre as pessoas requer uma complexa integração do pensamento, do controle dos músculos e da respiração. A DH pode prejudicar essas três funções. Há dois aspectos principais para a comunicação: receber informação (entender) e passar informação (falar). Ambos os aspectos podem ser limitados pela DH, tornando a comunicação uma tarefa difícil.

As dificuldades mais notáveis com a linguagem nos pacientes com DH são: (1) falar claramente (articulação), (2) iniciar uma conversa (iniciação) e (3) organizar o que entra e sai.

#### Má articulação

É bem comum entre as pessoas com DH a diminuição da capacidade motora da fala, em alguns casos, os pacientes são até acusados de estarem bêbados devido a lenta articulação. A deficiência da coordenação motora causa dificuldades com a enunciação e o controle respiratório fundamental da fala.

#### Iniciação delibitada da fala

A busca pelas palavras é sempre limitada quando o vocabulário é retido, isso por que a ação faz com que o cérebro demore muito tempo para procurar e recuperar o objeto desejado. Os ouvintes, algumas vezes, fracassam em esperar o tempo necessário para que o cérebro realize sua função.

Além das limitações de velocidade, o cérebro também falha para regular a seqüência e a quantidade de informações trocadas, resultando nas delimitações de iniciação e finalização. Quando a iniciação da linguagem é comprometida pela DH, técnicas como frasear questões com escolha alternada de respostas, como o sim ou não, como lasanha ou espaguete pode ajudar algumas pessoas a iniciar ou recuperar a resposta desejada.

#### Desorganização do conteúdo da linguagem

Em contraste às limitações da produção da língua, a capacidade básica para compreendê-la permanece relativamente intacta na DH. Até mesmo nos estágios mais avançados da doença, a compreensão da linguagem pode permanecer quando a capacidade de falar é significamente reduzida. É importante comunicar esse fato aos familiares, as pessoas que auxiliam no cuidado dos pacientes e aos demais profissionais envolvidos. Apesar de um paciente não conseguir se expressar, ele pode entender o que foi dito. São raras as dificuldades com o uso das palavras, assim como a franca afasia ou as delimitações na memória semântica. O problema que ocorre nos pacientes é a incapacidade de organizar

as entradas e saídas da língua, resultando em uma comunicação comprometida. Para ajudar os pacientes a organizar a fala é bom contar com simples e pequenas sentenças e avaliar freqüentemente a compreensão do outro durante conversas importantes.

### Aprendizado e Memória

Os tipos de memória delimitadas encontradas na DH consistem principalmente em dificuldades do aprendizado de novas informações e em recuperar as já adquiridas, mas não as armazenadas. Os problemas ocorrem ao receber e passar a informação, devido ao lento processo e a falta de organização da informação. Diversos estudos mostraram que os pacientes com DH demonstram a memória normal para as informações em formato reconhecido, se, ao invés de perguntar “Você pode me dizer qual é o horário da consulta com seu médico hoje?”, optar por “A sua consulta com o médico hoje está marcada para as 10:00 ou para as 11:00 horas?”, as pessoas com DH podem responder corretamente. Em semelhança, se uma longa lista de palavras é dada para decorarem e produzi-la, mesmo sem uma seqüência, eles não se dão muito bem, mas se é dada uma lista de palavras e é pedido para que as reconheçam dentre várias palavras, eles apresentam boa memória.

Foi observado que as pessoas com amnésia severa, como as associadas com a síndrome de Korsakoff, encefalite herpética ou a doença de Alzheimer podem demonstrar uma explícita deficiência de memória com nomes e datas, porém memória implícita intacta ou memória do inconsciente como é o caso da habilidade de amarrar os sapatos. Todavia, as pessoas com DH possuem delimitações nas habilidades que dependem da memória implícita como dirigir, tocar um instrumento musical ou andar de bicicleta que envolve a memória motora que pode ser considerada implícita ou inconsciente que a DH delimita. Conseqüentemente, dirigir tomará tanta concentração e esforço que resultará em fadiga e irritabilidade.

#### Tabela 10: Estratégias para boa memória

- Mantenha a mesma rotina com as tarefas diárias.
- Faça uso de anotações.
- Utilize uma lista de coisas a fazer e lembretes.
- Ofereça uma lista de escolhas para auxiliar na recordação.
- Providencie dicas para ajudar na recuperação de informações.

#### Noção de

#### tempo

Algumas descobertas recentes sugeriram que as pessoas com DH têm dificuldades com a noção de tempo. Por exemplo, os pacientes não conseguem discernir muito bem quanto tempo já passou. Os cônjuges sempre reclamam da falta de pontualidade e da falta de estimativa de quanto tempo as atividades vão durar. Lembretes freqüentes podem ser necessários e, quando possível, é bom permitir tempo extra para evitar pressão.

### **A progressiva diminuição da capacidade cognitiva**

Nos primeiros estágios da doença, o desempenho nos testes de QI normalmente continuam dentro da escala normal, mas a deficiência cognitiva fica evidente devido a velocidade do processo, a flexibilidade cognitiva (ou habilidade de mudar os tópicos prontamente) e a organização de informações complexas. O indicador mais sensível na fase inicial da doença no Mini-Mental Estado de Examinação está disposto em sete (a habilidade de subtrair sete de cem) e a mais sensível escala na Escala da Demência de Mattis é a iniciação (a habilidade de começar e manter o procedimento verbal e motor).

Existem poucos estudos do declínio cognitivo na DH. Baseado na informação disponível, a velocidade, a organização e a iniciação de comportamento são delimitados já no início da DH. As debilitações construcionais pioram na fase intermediária da doença e algumas capacidades permanecem relativamente poupadas (memória, compreensão da linguagem) até mesmo nos estágios mais avançados da doença. Clinicamente, com o progresso da doença, a severidade das debilitações cognitivas aumenta e os pacientes ficam muitas vezes impossibilitados de falar ou comunicar seu ponto de vista.

## **Capítulo 5:**

### **Desordem Psiquiátrica**

### **Introdução**

Os pacientes com doença de Huntington que sofrem de desordens psiquiátricas geralmente sofrem da falta de diagnóstico e da falta de tratamento. É importante lembrar que os problemas

psiquiátricos, particularmente a depressão, são muito comuns e muito devastadores na DH, mas podem ser tratados. O maior efeito de intervenção que um médico pode fazer é aliviar a depressão no paciente.

Os distúrbios psiquiátricos na DH são variados. Alguns pacientes sofrem de condições tais como a depressão maior, a desordem bipolar ou a obsessão compulsiva que são síndromes específicas bem descritas encontradas em todos os tipos de paciente. Muitos, se não todos os pacientes também experenciam mudanças não específicas de comportamento e de humor, como a irritabilidade, a apatia ou a desinibição. A maior parte desses problemas psiquiátricos estão diretamente ligados aos danos do sistema nervoso central causado pela DH. Essa questão será discutida posteriormente no capítulo da cognição.

### **Diagnóstico psiquiátrico específico**

#### Depressão

“Quem não ficaria deprimido se tivesse a DH?” Na verdade, pesquisas e experiências clínicas mostram que muitos pacientes com DH não são deprimidos e podem se adaptar gradualmente com a idéia de carregar a doença. Não obstante, mesmo a depressão severa no paciente é explicada como uma reação “compreensível”. Esse potencial de muitas interpretações existe também em outras variedades de sérias condições médicas como a AIDS, o enfarto e o mal de Alzheimer, que possuem uma alta comorbidade com a depressão. Na verdade, os pacientes que têm a síndrome depressiva normalmente respondem aos tratamentos padrões, incluindo medicações e psicoterapia. Pelo fato de a depressão na DH aparecer diretamente ligada á doença do cérebro, a farmacoterapia é indicada muitas vezes.

A depressão maior é uma síndrome clínica, uma constelação de sinais e sintomas que, juntos, dão um diagnóstico. O uso do critério do diagnóstico auxilia a distinguir a depressão maior da desmoralização, das mudanças passageiras de humor causadas pelos eventos negativos da vida, como a privação e alguns sintomas da DH – perda de peso, problemas com concentração e apatia. Os pacientes com a depressão maior possuem um baixo humor sustentado, freqüentemente acompanhado por mudanças de atitude, tais como os sentimentos de inutilidade ou culpa, perda de interesse ou prazer nas atividades, alterações no sono, particularmente em acordar de madrugada, mudança no apetite, perda de energia e desconfiança. Os pacientes com depressão geralmente sentem-se piores pela manhã do que a tarde.

Em casos severos de depressão, os pacientes podem ter delusões ou alucinações que tendem a combinar com o humor depressivo. Um paciente pode ouvir vozes repreendendo-o ou animando-o a cometer suicídio ou pode ter a desilusão de que vai parar na cadeia ou que matou a família. Os pacientes deprimidos geralmente demonstram retardação psicomotora, fala e movimento lentos como resultado de depressão. Nos casos extremos pode evoluir para estupor ou catatônico.

É importante lembrar que por a depressão ser uma síndrome, com vários sintomas e manifestações, as queixas presentes podem ser outras além do baixo humor, por exemplo, um paciente depressivo pode se queixar de insônia, ansiedade ou dor. É vital ter o panorama geral do histórico do paciente, pois o tratamento sintomático para qualquer uma das queixas, por exemplo, pílulas para dormir, tranqüilizantes ou narcóticos podem piorar e não tratar a doença.

Não é necessário fazer o diagnóstico se o paciente tem outros sintomas além da queixa de humor depressivo. Na verdade, pacientes com DH freqüentemente tem dificuldades em identificar ou descrever seu estado emocional. A depressão nos pacientes pode ser caracterizada pelas mudanças no

sono ou dos desejos habituais, agitação, choro ou desistência das habilidades funcionais. Em tais circunstâncias, o diagnóstico deve ser levado em consideração.

Ao avaliar um paciente com depressão, o médico também precisa considerar se há algum problema físico, fora a DH, que pode ser a causa. O histórico médico dos pacientes deve ser revisado em busca de condições como o hipotireoidismo, o enfarto ou a exposição a certos medicamentos associados com alterações de humor, como os asteróides, a reserpina, os beta-bloqueadores e o álcool.

#### Tabela 11: Sinais e Sintomas da Depressão

- Humor deprimido ou irritante
- Perda de interesse ou prazer nas atividades
- Mudança no apetite ou perda de peso
- Insônia ou hipersônia
- Perda de energia
- Sentimentos de inutilidade ou culpa
- Concentração delimitada
- Pensamentos de morte ou suicídio
- Perda de libido
- Sentimento de desconfiança
- Afastamento social
- Retardação da função psicomotora ou agitação.

(Baseados nos critérios DSM-IV)

#### Farmacoterapia da Depressão

Os pacientes com DH

podem ser tratados, na maioria das vezes, como qualquer outro paciente com depressão, mas certos fatores podem facilitar o uso de alguns medicamentos. Muitos medicamentos novos estão disponíveis no mercado desde a primeira edição do *Guia Clínico*, desta maneira, os antidepressivos tricíclicos, altamente eficazes não deveriam ser mais considerados como a primeira escolha. Pelo contrário, o médico deve considerar os inibidores seletivos da recaptção de serotonina (ISRS), tais como a sertralina (Zoloft), a paroxetina (Paxil), a fluoxetina (Prozac) e a fluvoxamina (Luvox). Esses medicamentos oferecem vantagens pelo baixo efeito colateral com a ingestão de doses diárias e apresenta segurança no caso de doses excessivas. Dentre os medicamentos apresentados, a fluoxetina apresenta uma meia-vida mais longa. Se um paciente desenvolve um efeito colateral desagradável demorará mais tempo para superá-lo, mas por outro lado, é uma boa escolha para os pacientes que algumas vezes esquecem de tomar o medicamento.

#### Tabela 12: Pontos importantes no tratamento contra a depressão

- Evitar várias interpretações dos sintomas.
- Depressão é bem comum na DH.
- Os pacientes com DH estão sensíveis aos efeitos colaterais. Inicie as medicações com pequenas doses e aumente gradualmente.
- Pergunte sobre o uso excessivo das substâncias.
- Pergunte sobre suicídio.

Os ISRS são, algumas vezes, estimulantes



e para a maioria dos pacientes a ingestão deve ser feita na parte da manhã. Os efeitos colaterais iniciais podem causar a irritação gastrointestinal ou diarreia e uma maior ansiedade ou insônia (apesar de, se fizerem parte da depressão, esses sintomas irão eventualmente responder ao tratamento). Quando induzido à insônia, o tratamento pode responder a 25-50mg de trazodona (Desyrel). Um pequeno número de pacientes desenvolverão problemas sexuais, particularmente anorgasmia ou ejaculação atrasada. Algumas pessoas afirmaram que os ISRS, particularmente a fluoxetina, leva a violência e ao suicídio nos pacientes psiquiátricos, entretanto, não há nenhuma evidência válida para sustentar essa alegação.

Os pacientes são sensíveis aos fortes efeitos colaterais causados pelo medicamento ECN (*Estafilococos coagulase-negativa*). Todo novo medicamento deve ser iniciado com baixa dosagem e aumentado gradualmente. A sertralina, de 25-50mg, a paroxetina, 10mg ou fluoxetina 10mg. Se bem tolerado, a dose pode ser aumentada depois de alguns dias ou uma semana para 50-100mg de sertralina, 20mg de paroxetina ou fluoxetina. A maior parte dos pacientes responderão a esses medicamentos, mas, algumas vezes, doses mais altas serão necessárias. Como será discutido, os ISRS também podem ser utilizado para alguns dos vários sintomas psiquiátricos não específicos encontrados nos pacientes, como a irritabilidade, a apatia e a obsessividade.

Os mais novos antidepressivos usados com sucesso incluem bupropiona (Wellbutrin), venlafaxina (Effexor) e nefazodona (Serzone). Todos eles requerem várias doses diárias. Uma nova fórmula da venlafaxina - o Efoxor XR - deve ser ingerido uma vez ao dia e a nefazodona é, algumas vezes, dada em uma única dosagem antes de dormir, apesar da curta meia-vida. Não é simples para os pacientes com depressão aderirem ao complexo regime de medicamentos, especialmente os pacientes com delimitações cognitivas. Por essa razão, esses medicamentos podem não ser a melhor escolha se não houver nenhuma pessoa da família para ajudar a verificar se o paciente ingeriu ou não os medicamentos.

Os antidepressivos tricíclicos (ADT) como a Nortriptilina (Pamelor), a Imipramina (Tofranil) ou a Amitriptilina (Elavil) continuam sendo uma classe importante de medicamentos para a depressão na DH. Eles podem ser dados uma vez ao dia (normalmente na hora de dormir, devido às propriedades sedativas). Os efeitos colaterais comuns do ADT incluem constipação, boca seca, taquicardia e ortostase. A tendência é optar pela nortriptilina ao invés dos outros devido à baixa incidência de efeitos colaterais e ao índice bem estabelecido do nível sanguíneo que tem sido associado com sua eficácia. Não é necessário atingir o nível sanguíneo se o paciente já respondeu a dosagem baixa, mas disponibilidade do significativo nível sanguíneo para a ADT pode servir para verificar a anuência e certificar-se de que a dose dada ao paciente é adequada. A partir do momento que a ADT pode piorar o retardamento da condução, um ECG é indicado ao tratamento se o estado cardíaco do paciente é desconhecido. O ADT é muito perigoso em casos de overdose, pode ser fatal se o medicamento de uma semana for ingerido de uma só vez, sendo assim, não deve ser dado a pacientes com um histórico de overdose deliberada ou deve ser entregue apenas um pequeno número.

**Tabela 13: Medicamentos usados para o tratamento de depressão**

CLASSE	MEDICAMENTO	DOSE INICIAL	DOSE MÁXIMA	EDEITOS ADVERSOS
ISRS	Fluoxetina	10-20mg	60-80mg	Insônia, diarreia, irritação gastrointestinal, inquietude, perda de peso
	Sertralina	25-50mg	200mg	Similar
	Paroxetina	10-20mg	40-60mg	Similar mais o efeito sedativo
Tricíclicos	Nortriptilina	10-25mg	150	Boca seca, vista

**Tabela 14: Antipsicóticos usados na DH**

MEDICAMENTO	DOSE INICIAL	DOSE MÁXIMA	EDEITOS COLATERAIS
Flufenazina	0.5-2.5mg	20-30mg	Sedação, parkinsonismo, distonia, acatisia, hipotensão, constipação, boca seca, ganho de peso
Haloperidol	0.5-2.5mg	20-30mg	O mesmo
Risperidona	0.5-1mg	4-6mg	Menos parkinsonismo, menos distonia
Olanzepina	2.5-5mg	15-20mg	Menos parkinsonismo, menos distonia
Quetiapina	25-50mg	500-750mg	Menos parkinsonismo, menos distonia
		37.5mg	náusea, dor de cabeça, constipação

Se a depressão é acompanhada por desilusão, alucinação ou agitação, pode ser necessário adicionar antipsicóticos ao regime de tratamento em pequenas dosagens para minimizar o risco do efeito sedativo, da rigidez ou do parkinsonismo. Se o neuroplético está sendo usado puramente para fins psiquiátricos

e não para a supressão da coréia, o médico pode prescrever um dos mais novos agentes, como a risperidona (Risperdal), a olanzepina (Zyprexa) ou a quetiapina (Seroquel). Esses medicamentos têm uma baixa incidência de efeitos colaterais e são eficientes. Dentre os neuropléticos mais antigos, os agentes haloperidol (Haldol) e flufenazina (Prolixin) tem menor efeito sedativo, entretanto maior probabilidade de causar o parkinsonismo. Agentes de menor potencialidade como a tioridazina (Mellaril) pode ajudar a combater a hiperatividade e a insônia, mas tendem a constipação e a ortostase.

As benzodiazepinas, particularmente as de baixa atividade como a lorazepam (Ativan) pode ser outra boa opção para combater a agitação.

A terapia eletroconvulsiva (TEC) também é eficaz no tratamento da depressão nos pacientes com DH. Esse tratamento deve ser utilizado se o paciente não responder às medicações ou se for necessária uma intervenção imediata por razões de segurança. Por exemplo, no caso de uma depressão severa, o paciente pode recusar os alimentos, como também pode tentar um suicídio ativo. A TEC pode ser eficaz nos tratamentos de depressão desiludida.

Os pacientes depressivos devem perguntar sempre sobre o uso excessivo de substâncias, principalmente as com álcool, que pode ser tanto a consequência como a causa da depressão, dificultando ou impossibilitando o tratamento, além de aumentar o risco de suicídios.

### Suicídio

Tendo-se em vista que a maioria dos pacientes apresenta a depressão maior e que com isso há grande propensão ao suicídio, todos os pacientes devem ser considerados suicidas até que se prove o contrário.

Os pacientes deprimidos devem ser questionados regularmente sobre seus sentimentos, já que muitos admitem o suicídio. A conversa deve ser em tom sutil, como por exemplo, “tem vezes em que você pensa que a vida não vale mais a pena?”.

Uma vez que o paciente reconhece esse sentimento, o clínico deve fazer perguntas enfatizando se os sentimentos seriam apenas um desejo passivo de morrer ou se o paciente realmente pensou em um plano específico de suicídio; se ele teria os meios para cometê-lo; se ele estaria preparado, deixando uma arma de fogo carregada ou acumulando pílulas; se ele conseguiria identificar qualquer fator que o prevenisse de se suicidar. Uma relação harmoniosa entre paciente, familiares e médico pode fazer com que esse risco diminua. Mas em outros casos, o paciente deve ser hospitalizado para sua própria proteção.

### Mania

A mania atinge um pequeno número de pacientes, os quais apresentam humor elevado ou irritável, hiperatividade, menos necessidade de dormir, impulsividade e grandiosidade. Em alguns casos, pode haver alternância entre momentos de depressão e de mania com momentos de normalidade entre um e outro, condição conhecida como distúrbio bipolar. Os pacientes com essa condição são normalmente tratados com um **estabilizador de humor**. O lítio é ainda o estabilizador de uso padrão para as pessoas com desordem bipolar idiopática, mas ainda não foi comprovada a mesma eficiência nos pacientes com DH.

É recomendado que se inicie o tratamento com o divalproex sódico (Depakote) ou valproato de sódio (Depakene) em baixas dosagens, de 125 a 250mg duas vezes ao dia e aumentá-los gradualmente para melhor eficácia ou até alcançar um nível sanguíneo de 50-150mcg/ml. A dose padrão é de 500mg duas vezes ao dia, mas alguns pacientes necessitarão de maiores doses. Outra opção de anticonvulsante e estabilizador de humor é a carbamazepina (Tegretol), pode ser iniciada com 100-200mg por dia e aumentada gradualmente para 100mg/dia; para alcançar o efeito ou um nível terapêutico de 5-12mcg/m é necessária uma dosagem de 800-1200mg/dia. A classificação terapêutica para esses medicamentos foram estabelecidas com base nas propriedades anticonvulsantes dos medicamentos, por isso é importante

lembrar que um paciente pode apresentar uma boa resposta psiquiátrica abaixo do nível “terapêutico” mínimo (mas não deve exceder o nível máximo). Ambos os medicamentos carregam um pequeno risco de anormalidade das funções do fígado (particularmente o divalproex sódico) e discrasia sangüínea (particularmente o carbamazepina). O teste de função do fígado e a contagem sangüínea completa devem ser feitos a cada poucos meses e os médicos devem permanecer em alerta aos sintomas. O valproato de sódio pode causar trombocitopenia e ambos os medicamentos são associados ao defeito do tubo neural quando utilizado durante a gravidez.

Muitos pacientes que sofrem desilusões e alucinações podem necessitar de um neuroléptico, os pacientes muito agitados podem necessitar de um neuroléptico ou de uma benzodiazepina para controle imediato dos sintomas. Assim como no caso da depressão, o médico pode prescrever um dos novos antipsicóticos que tem menor probabilidade de causar o parkinsonismo, tal como a risperidona, a olanzepina ou a quetiapina. Em casos de extrema agitação, deve ser injetado um agente que atue rapidamente, como droperidol (Inapsine) ou lorazepam. Finalmente, a TEC é conhecida por ter um tratamento eficaz na mania idiopática e deve ser considerada na falha de outros tratamentos ou quando o indivíduo é extremamente perigoso.

MEDICAÇÃO	DOSE INICIAL	DOSE MÁXIMA	EFEITOS COLATERAIS
Neuroléptico (ver tabela 14)	Ver tabela	Ver tabela	Ver tabela
Divalproex sódico	250mg	500-2000mg	Irritação gastrointestinal, efeito sedativo, tremor, toxicidade no fígado, trombocitopenia
Carbamazepina	100-200mg	1200-1600mg	Efeito sedativo, vertigem, ataxia, erupção da pele, supressão da medula óssea

Obsessã  
o  
Compuls  
iva  
  
contami  
nação.  
As  
obsessõ  
es são  
normalm  
ente  
ligadas  
a uma  
fonte de  
ansieda  
de e o  
paciente  
tenta

As obses

ignorá-las ou eliminá-las através de ações que são intencionais e repetitivas. Geralmente reconhecem que seu comportamento é excessivo ou que não há muita razão para fazê-lo.

O transtorno obsessivo-compulsivo (TOC) é raro na DH, mas os pacientes freqüentemente apresentam uma preocupação obsessiva com idéias em particular. Os pacientes podem se preocupar com germes e contaminação ou checar excessivamente os interruptores e trancas. Algumas vezes, os pacientes podem tornar-se obcecados com um episódio negativo do passado, como, por exemplo, demissão, divórcio,

carteira de habilitação anulada e a partir daí, trazer a tona constantemente esses episódios ou ainda tornar-se preocupado com alguma necessidade percebida, como um desejo de fazer compras ou de comer um alimento específico.

Os antidepressivos serotoninérgicos são utilizados no tratamento do TOC e podem melhorar as obsessões e compulsões nos pacientes com DH que não apresentam a síndrome completa. O uso de antidepressivos tricíclicos, clomipramina (Anafranil) tem sido, em grande parte, substituído pelo ISRS fluoxetina, sertralina, paroxetina e fluvoxamina (Luvox) que apresentam efeitos colaterais médios e baixa mortalidade em casos de overdose. Os pacientes podem sentir necessidade de maiores dosagens - indicadas para a depressão, por exemplo, 40-60mg de fluoxina. Caso não respondam a esses agentes, os neurolépticos devem ser levados em consideração, mantendo sempre em mente que os medicamentos mais novos, drogas atípicas podem ser mais bem toleradas.

### Desordens Esquizofrênicas

A esquizofrenia e seus variados tipos são menos comum do que a desordem afetiva na DH. As desilusões e as alucinações devem induzir uma procura por causas específicas ou fatores precipitantes, incluindo desordem de humor, delírios relacionados com desarranjo metabólico ou neurológico e intoxicação por meio de ou da remoção de medicamentos ilícitos ou prescritos.

Uma vez que as possibilidades de desordem de humor, de intoxicação por excesso de medicamentos e delírios tenham sido consideradas, os neurolépticos são utilizados para os pacientes de DH com síndromes esquizofrênicas. A dose usada para o tratamento de psicoses deve ser um pouco mais alta do que a usada para o tratamento da coreia. Como mencionado anteriormente, se o neuroléptico não é necessário para o controle dos movimentos involuntários, os pacientes podem se dar melhor com os novos agentes, tais como a risperidona, a olanzepina ou a quetiapina que não causam efeitos colaterais denominados extrapiramidais. Alguns pacientes responderão completamente e outros apenas parcialmente, relatando que as “vozes” foram reduzidas para resmungos, ou tornam-se menos preocupantes com relação à desilusão. Os pacientes com desilusão raramente responderão a discussões, mas o clínico deve certamente duvidar da desilusão ligada a crença e explicar ao paciente que a desilusão pode ser um produto da doença mental. Os acompanhantes devem ser encorajados a responder diplomaticamente, perceber que as desilusões são sintomas da doença e evitar confrontações diretas se a questão não é crucial.

### Delírio

Os delírios consistem de uma mudança anormal no nível da consciência que pode ser resultado de uma variedade de causas tóxicas, estruturais e metabólicas. Os pacientes que sofrem delírios podem ter alteração de pensamentos, ficar agitados e apáticos e sofrer distúrbios do sono. Os pacientes nos estágios mais avançados estão mais vulneráveis aos delírios. Os casos comuns na DH implicam a prescrição de medicamentos, particularmente as benzodiazepinas e os agentes antialérgicos, medicamentos que contém álcool ou medicamentos ilícitos, e problemas médicos, tal como a desidratação e infecções respiratórias ou do trato urinário. O hematoma subdural também deve ser levado em consideração se o paciente sofre uma mudança repentina do estado mental. O delírio também pode surgir gradualmente como um problema subjacente que pode piorar, por exemplo, um paciente desidratado pode não tolerar por muito tempo sua habitual receita de medicamentos.

O delírio pode ser confundido com outras condições na DH. Como mencionado anteriormente, pode ser acompanhado por alucinações ou paranóia. Os médicos normalmente esperam que os pacientes com delírio apresentem agitação ou estado de tensão para depois diagnosticá-los. Tais pacientes podem parecer depressivos para seus familiares, mas quando questionados, não reportarão hipotímia.

Os médicos devem considerar o diagnóstico do delírio quando confrontado com mudança de comportamento agudo em alguém com DH e devem revisar a lista dos medicamentos, examinar o paciente e obter os estudos laboratoriais necessários, incluindo a triagem toxicológica se indicada. A identificação e a correção das causas subjacentes é o tratamento definido para o delírio. Baixas doses de neurolépticos podem ser necessárias para lidar com a agitação dos delírios temporariamente.

### **Sintomas Psiquiátricos não Pertencentes a uma Categoria Específica de Diagnóstico**

Os pacientes com doença de Huntington podem sofrer de variados sintomas emocionais que não se encaixam em nenhum diagnóstico psiquiátrico, mas podem, todavia, ser uma fonte de aflições; o foco do tratamento inclui irritabilidade, ansiedade e apatia. Alguns desses sintomas são relacionados com a própria doença e outros podem ser vistos como uma resposta às situações de mudança, tal como um paciente que fica ansioso ao saber que vai ao mercado devido aos seus movimentos involuntários que chamam atenção. Os pacientes com DH podem sofrer mudanças de personalidade, tornando-se irritáveis, desinibidos ou obsessivos. Em alguns casos, essas mudanças representam uma acentuação das características próprias, outras vezes apresentarão um afastamento radical do estado atual do paciente, o que pode ser muito penoso para os familiares que devem ser tranquilizados. Os pacientes podem ser ajudados com uma melhor comunicação, intervenção do ambiente e o criterioso uso de medicamentos.

#### **Irritabilidade**

A irritabilidade é uma queixa comum entre as pessoas com DH e seus familiares. É freqüentemente associada com o humor depressivo, mas também pode ser o resultado de uma perda de habilidade do cérebro para regular a experiência e as expressões de emoção. Pode haver momentos de explosões como respostas impacientes aos eventos diários – podem ser exagerados na intensidade e duração. Outros pacientes podem não se irritar sob muitas circunstâncias, mas desenvolverão um tipo de rigidez de pensar que pode causar excessiva inflexibilidade de um desejo ou de uma idéia em particular, tornando-se, progressivamente, mais irritáveis se suas exigências não são satisfeitas. Por exemplo, uma mulher que insistia em sempre ter dez ou doze variedades de suco em sua geladeira estava super irritada em uma visita ao médico porque ela quis um copo de suco no momento em que seu marido deu a partida no carro e recusou-se de voltar para satisfazer a vontade dela. Horas depois ela ainda persistia com o assunto e toda hora interrompia a consulta para dizer que ela queria voltar para casa para beber o suco.

A irritabilidade na DH pode ter uma variedade de respostas e causas exacerbantes. É importante entendê-las no contexto e assim, evitar o uso prematuro de medicamentos. Precisa ficar bem claro o que o informante quer dizer ao falar que o paciente está irritado ou agitado. O paciente aparenta estar impaciente? O paciente grita ou insulta verbalmente? Há um potencial de violência? Muitos fatores podem precipitar um episódio de irritação, tal como fome, dor, incapacidade de se comunicar, frustração com a falha de suas capacidades, aborrecimentos e alterações na rotina. Os familiares e acompanhantes devem aprender a responder diplomaticamente, percebendo que a irritabilidade do paciente é um sintoma.

Confrontações e ultimatoss devem ser evitados se a questão não é crucial.

O ambiente deve ser calmo e o mais estruturado possível. Algumas famílias conseguem esse ambiente mais facilmente que outras. Ambientes familiares em que há crianças e adolescentes, imprevisíveis horas de trabalho, barulho ou confusões em geral podem levar a irritabilidade e agressividade dos pacientes. Os cuidadores e grupos de auxílio à família podem providenciar um suporte emocional e podem participar de um fórum para compartilhar estratégias úteis encontradas em suas próprias casas.

Quando a irritabilidade é do tipo severa, contínua ou expressada fisicamente, os pacientes são freqüentemente descritos como agitados, podendo ser medicados com os neurolépticos, por essa razão, é necessário revisar a situação e verificar se o medicamento está realmente reduzindo a freqüência das explosões.

Contudo, foram descobertos bons medicamentos no tratamento da irritabilidade contínua. Os pacientes podem responder aos antidepressivos, particularmente os ISRS (sertralina, fluoxetina e paroxetina), mesmo se eles não tratarem todos os critérios da depressão maior. Ainda não foram classificadas as dosagens ideais para o tratamento contra a irritabilidade, mas devem ser iniciadas com pequenas doses e aumentadas gradualmente, como no tratamento contra a depressão (ver tabela 13). Esses agentes podem ser necessários quando a irritabilidade aparece ligada às obsessões e à repetição excessiva. Como no tratamento da depressão, pode não haver melhora nas primeiras semanas. Os estabilizadores de humor como o divalproex sódico e a carbamazepina estão sendo úteis para esse tipo de tratamento, além de combater a desordem bipolar (ver tabela 15). Baixas doses de neurolépticos podem ajudar, benzodiazepinas de longa duração como o clonazepam (klonopin), iniciando com pequenas doses, como 0.5mg por dia. O médico deve monitorar cuidadosamente os pacientes tratados com esses agentes, pois doses excessivas podem levar a quedas ou aspirações.

#### Tabela 16: Estratégias para combater a irritabilidade

- Reestruturar as expectativas das pessoas e responsabilidade para lidar com frustrações. O ambiente deve ser o mais calmo e estruturado possível.
- Responder diplomaticamente, percebendo que a irritabilidade do paciente é um sintoma. Confrontações e ultimatoss devem ser evitados, a não ser que a questão seja crucial.
- Tente identificar as circunstâncias que provocam explosões de temperamento e redirecione a pessoa para fora da origem de irritação.
- Cuidadores e grupos de suporte à família podem providenciar um suporte emocional, além de aprender e compartilhar boas estratégias.

#### Apatia

A apatia é comum na DH e está relacionada com a disfunção do lobo central. Os pacientes apáticos tornam-se

desmotivados e desinteressados pelas coisas que acontecem ao seu redor, perdem o entusiasmo, a espontaneidade e o rendimento no trabalho ou na escola. Os sintomas da apatia podem ser bem problemáticos para os familiares, pode haver conflitos entre os cuidadores e os pacientes que são fisicamente capazes de fazer as atividades, mas se recusam a desempenhá-las.

Os familiares precisam de muito aprendizado e suporte nesse assunto e devem aprender a

praticar uma combinação de exortação e disposição. Embora os pacientes apáticos tenham problemas para iniciar ações, eles freqüentemente participam delas se alguém sugere alguma atividade e a desempenhe juntamente com eles, ajudando-os a manter a energia e atenção. Por exemplo, um homem com DH sempre gostou de pescar, mas, quando seu irmão chegou para levá-lo a pescaria para comemorar seu aniversário ele não quis ir, preferiu ficar em casa em frente da televisão. O irmão insistiu, e quando eles saíram da casa, o paciente teve um ótimo dia de pescaria. De volta para casa, a primeira coisa que fez foi ligar a televisão.

É difícil distinguir a apatia da depressão. Os pacientes apáticos, como os com depressão, podem ser preguiçosos, quietos e desimpedidos. Eles podem falar vagarosamente ou simplesmente não falar. A maioria dos pacientes apáticos negarão que estão tristes, mas para distinguir os dois é importante perguntar não apenas sobre seu humor, como também sobre outros sintomas depressivos, tal como uma alteração no sono ou na alimentação, sentimento de culpa ou pensamentos suicidas. Os neurolépticos e as benzodiazepinas podem causar ou piorar a apatia, por isso, a necessidade desses medicamentos deve ser reexaminadas se o paciente é apático.

Os pacientes depressivos com apatia devem ser enfaticamente tratados contra a depressão, já que pode causar outros sintomas remetentes. Pode ser bem difícil distinguir a depressão da apatia inicial, mas os pacientes apáticos respondem aos psicoestimulantes como o metilfenidato (Ritalin), pemolina (Cylert) ou dextroanfetamina (Dexedrine). Esses medicamentos são altamente suscetíveis ao abuso e podem exacerbar a irritabilidade, porém devem ser utilizados com cautela. Pode ser mais prudente testar os antidepressantes não sedativos, como os ISRS, mesmo se o paciente não se encaixar no critério da depressão.

#### Tabela 17: Estratégias para combater a apatia

- Use calendários, anotações e rotinas para manter o paciente ocupado.
- Não interprete falta de atividade por “preguiça”.
- Os pacientes podem não ser capazes de iniciar atividades, mas podem participar se encorajado por outra pessoa.
- Aceite um “não”.

Ansiedade

Os

pacientes

com DH

estão

vulneráveis

a ansiedade por causa das circunstâncias da vida, como também as mudanças físicas do cérebro. Os pacientes podem desenvolver uma fobia relacionada ao embaraçamento dos sintomas visíveis. A partir do momento que o processo torna-se menos flexível, os pacientes ficam ansiosos mesmo em situações triviais fora da rotina comum. Eles começam a se preocupar dias antes sobre o que vestir ao ir ao cabeleleiro ou a um encontro de família.

Ao tratar da ansiedade, devem ser feitas tentativas para diminuir a complexidade do ambiente em que o paciente vive. Parar de trabalhar quando essa atividade torna-se muito difícil pode resultar em um notável declínio dos sintomas. Auxiliar o acompanhante a estabelecer uma rotina previsível para facilitar a vida do paciente e orientá-los a falar sobre qualquer evento especial apenas um dia antes. No caso de pacientes com receio de ir ao médico, eles devem ser avisados disso no caminho de algum passeio até que cheguem à clínica.

Alguns pacientes não melhorarão apenas com aconselhamentos e intervenções em seu



ambiente e necessitarão de farmacoterapia. O médico deve, primeiramente, avaliar se a ansiedade aparece como um sintoma de outra condição psiquiátrica, como a depressão maior. Os pacientes com transtorno obsessivo-compulsivo podem apresentar a ansiedade pela obsessão de perigo ou de contaminação ou se seus rituais são interrompidos.

A síndrome do pânico, apesar de não ser comum na DH, pode ser facilmente tratada. É caracterizada pelo aparecimento repentino de ansiedade e pavor opressivo acompanhado por sintomas fisiológicos de rápido batimento cardíaco, transpiração, hiperventilação, insensatez ou parestesias. O ataque do pânico dura normalmente de quinze a vinte minutos, pode começar durante o sono e resultar em síncope. Qualquer suspeita de ataque do pânico requer um exame minucioso. Uma vez que outras causas foram excluídas, o tratamento usual consiste de ISRS, algumas vezes com suplementos complementares como as benzodiazepinas. O ISRS é levemente estimulado e deve ser iniciado com dosagens mais baixas do que as usadas para depressão.

As benzodiazepinas devem ser usadas criteriosamente em pacientes que apresentam a ansiedade devido a vulnerabilidade desses pacientes ao delírio e quedas e também devido ao potencial de uso excessivo, especialmente em pacientes em que o julgamento já pode estar delibitado. Esse tipo de medicamento deve ser controlado por algum membro da família. Alguns pacientes responderão aos não benzodiazepínicos ansiolíticos buspirona, que podem ser iniciados com 5mg duas ou três vezes ao dia e aumentado para 20-30mg por dia em divididas doses.

#### Desordens sexuais

Muitos pacientes com DH desinteressam-se das atividades sexuais, outros podem continuar a gozar de uma saudável atividade sexual durante o curso da doença. Ocasionalmente os pacientes podem desejar e procurar atividade sexual excessiva ou apresentar comportamentos sexuais inapropriados, tal como masturbação em público ou voyeurismo. O cônjuge, normalmente a mulher, pode ficar aflita e com receio, pois o indivíduo com DH pode ficar agressivo se a procura sexual não for respondida. As esposas ficam receosas em falar sobre o problema, a menos que seja uma conversa particular.

Intervenções são difíceis nessas circunstâncias, provavelmente devido ao julgamento delibitado do paciente e pela força do impulso. Uma comunicação aberta sobre sexo entre o médico e os familiares pode ajudar a tratar esse delicado assunto. Com as discussões abertas entre as partes, comportamentos sexuais aflitivos podem, algumas vezes, ser adaptados para atos mais aceitáveis. Os pacientes que apresentam esse tipo de comportamento devem ser avaliados e tratados para comorbidades, tal como o caso da mania. Foi descoberto que a terapia antiandrogênica auxilia em alguns desses casos.

### Capítulo 6:

#### Outras questões

#### Dirigir

Todos os pacientes com DH perdem eventualmente a habilidade de dirigir. Isso pode ser um golpe severo para alguns dos pacientes, que vêem a ação de dirigir como um sinal de competência e uma maneira de manter a independência. Em muitos casos, os pacientes, com a ajuda dos familiares, perceberão que o momento de parar de dirigir chegou, mas outras vezes, entretanto, a questão de dirigir

pode ser uma fonte de discussão entre paciente, médico e familiares.

As pessoas com DH podem ser divididas em grupos, de acordo com a importância de dirigir. Para os levemente afetados, pode não haver problemas significantes e simplesmente ter a necessidade de permanecer alerta e não dirigir quando estiver muito cansado, depois de beber ou sob situações perigosas. Para os pacientes moderadamente ou severamente afetados, não é seguro permanecer atrás do volante. Um grande número de pacientes ocupam o meio termo; eles podem ter leves sintomas, mas a segurança é incerta. Os médicos devem perguntar aos familiares que andam junto com o paciente para saber sobre suas impressões e devem perguntar sobre recente acidentes e situações de trânsito, incluindo as situações que foram “culpa de outra pessoa”. Alguns pacientes minimizam a incapacidade. O centro de reabilitação deve ter disponível uma avaliação formal para auxiliar tanto os médicos quanto as pacientes e providenciar informações objetivas sobre o desempenho do indivíduo.

Em uma situação em que o paciente tornou-se um motorista perigoso e reluta em parar ou que apresente falta de discernimento, o médico tem de intervir vigorosamente para a proteção do paciente e das outras pessoas. Algumas vezes, mostrou-se útil dar ao paciente uma “ordem do médico” ao invés de apenas sugestões, e dizer que a instrução de parar de dirigir será documentada.

Dependendo do estado, pode ser necessário a notificação do médico ao Departamento Nacional de Trânsito se o paciente não está mais apto a dirigir com segurança. Também pode ocorrer casos em que os médicos devem ser responsáveis se fizerem tal notificação sem o consentimento do paciente. Os familiares, entretanto, não sofrem esse constrangimento e devem comunicar ao Departamento se acharem que o paciente é perigoso. Essa é uma responsabilidade desagradável, mas deve ser levada em consideração. Tais informações, algumas vezes, são feitas no anonimato para preservar a harmonia.

---

### **Fumar**

Algumas vezes o ato de fumar pode ser um problema para as pessoas com DH, por causar mudança no comportamento relacionado com desinibição, mudanças de personalidade e, talvez, o aborrecimento pode tornar o ato de fumar em um sentimento desgastante, levando a irritabilidade e até a violência se contrariado. Simultaneamente a coréia, os movimentos voluntários, o julgamento debilitado e a diminuição da capacidade de auto se observar pode tornar o ato de fumar arriscado. Uma variedade de tentativas mostraram-se úteis para a redução da ação e aumento da segurança. Intervenções não farmacológicas incluem o estabelecimento de horários para fumar e medidas gerais de segurança – garantir que o paciente não fume na cama, fumar apenas em ambientes sem tapetes e uso de aparelhos adaptáveis, como um tubo flexível ou um “robô fumante”, disponível através do fornecimento da reabilitação e catálogos de produtos seguros (ver Anexo 3).

Também foi experimentado o uso de adesivos de nicotina. A meta aqui não é necessariamente afastar completamente o paciente do cigarro ou dos adesivos, mas de reduzir. Uma variedade de antidepressivos bupropiona foi recentemente comercializada para a suspensão do fumo e vale a pena tentar.

---

### **Desordens do sono**

A perturbação do sono é um problema comum na doença de Huntington e pode ser caracterizada por várias causas. Uma queixa de insônia pode ser devido a uma desordem de humor, depressão ou, menos comum, mania. Nesses casos, o tratamento contra a desordem de humor deve levar a normalização do sono. O médico deve administrar uma cuidadosa entrevista e falar com os familiares.

Uma boa higiene do sono é importante. Os pacientes que não fazem muitas atividades e os dias são insuficientemente estruturados podem desenvolver uma inversão do ciclo do sono em que eles cochilam a maior parte do dia e ficam acordados durante a noite. As estratégias incluem o sono constante em um quarto que não é usado para as atividades do dia, ter uma hora certa para dormir e acordar e se envolver em programas diários para mantê-lo ocupado e evitar os cochilos durante o dia. Nos estágios mais avançados da doença, os pacientes podem ter uma maior necessidade para descansar e os cochilos podem ser totalmente apropriados, contanto que o paciente durma a noite.

Alguns pacientes precisarão de tratamento farmacológico para combater a insônia. O uso de benzodiazepinas ou hipnóticos barbiturato por muito tempo deve ser usado com prudência, devido ao potencial da tolerância, dependência e delírio. Prefira o uso de pequenas doses de um antidepressivo sedativo, como o trazodona (Desyrel), começando com 25-50mg e aumentando para aproximadamente 200mg se necessário. Sedativos tricíclicos como a doxepina (Sinequan) ou amitriptilina (Elavil) também podem ser usados, mas é perigoso em casos de overdose.

Não é totalmente verdade que a coréia cessa quando os pacientes estão dormindo. O estudo do sono feitos com pacientes com insônia refratária demonstrou que alguns pacientes tem um sono agitado devido a grande quantidade de movimentos involuntários durante a noite. O próprio paciente, na maioria das vezes, não está ciente desses movimentos noturnos, mas são informados pelo cônjuge ou acompanhante. Uma pequena dose de flufenazina, haloperidol (0.5-2mg) ou conazepam (0.5-1mg) na hora de dormir pode ajudar a suprimir os movimentos e permitir uma noite tranqüila. A polissonografia revela aumento da latência do sono.

Uma dolorosa câimbra na perna causada pela distonia e espasticidade também pode perturbar o sono. O tratamento com relaxante muscular, como o baclofen pode ajudar a resolver o problema.

### **Incontinência**

A maioria dos pacientes no caso avançado da doença apresenta ser incontinente, apesar de poder ser minimizado com regulares idas ao toalete. A urgência urinária, que pode levar a incontinência intermitente também pode ocorrer no início da doença. Isso não é uma descoberta típica, portanto, deve ser mais bem avaliada antes de atribuí-la a DH. As causas podem incluir a bexiga neurogênica, infecções no trato urinário, retenção urinária devido a antialérgicos ou antidepressivos tricíclicos levando a uma incontinência abundante, sedação ou imobilidade causada por neuroléticos ou sedativos, depressão, demência ou problemas mecânicos. A consulta de um urologista auxilia na definição da natureza da disfunção da bexiga e para obtenção de recomendações específicas.

### **Inabilidade**

A natureza progressiva da doença de Huntington eventualmente forçará os pacientes a se

afastarem de seus empregos. Infelizmente, o desempenho de muitos pacientes já terá deteriorado antes mesmo de receberem um diagnóstico, ou antes, de terem feito a conexão de seus problemas no trabalho com a DH. A dificuldade está presente na organização, na flexibilidade e na velocidade do processo mental de informação, mas o paciente pode parecer desatento ou preguiçoso, pode ficar irritado no ambiente de trabalho ou até mesmo suspeito de estar intoxicado. Isso pode levar o indivíduo a ser disciplinado, deixar de receber aumento ou promoções ou até mesmo ser demitido por justa causa quando, na verdade, o problema está relacionado a uma incapacidade médica devido a DH.

Portanto, é muito importante ter uma antecipada identificação dos problemas de trabalho relacionados com a DH para poder garantir auxílio no trabalho, e, eventualmente, incapacidade. Também deve ser levado em consideração questões de segurança no trabalho. Um médico ou agente social pode ajudar o indivíduo a informar ao seu chefe sobre a natureza do problema e decidir quando a pessoa deve ser retirada do ambiente de trabalho. Pelo o que já foi visto, muitos empregadores são compreensivos a partir do momento em que são informados e tomam providências para que o ambiente de trabalho seja menos estressante, além de providenciar assistência no momento do afastamento devido a inabilidade. A lei *Americans with Disabilities Act* pode defender as pessoas com DH que precisam de auxílio, mas que ainda estão em condições para trabalhar.

Uma vez que seja tomada a decisão de solicitar a inabilidade, o médico precisará completar o Formulário de Inabilidade, assim como outros formulários relacionados a apólices de seguro privadas que o paciente possa ter. Um exemplo de carta de inabilidade pode ser encontrado no Anexo 5. A DH é uma condição complexa; o paciente pode ser incapaz de trabalhar, mas ao mesmo tempo, não apresentar nenhum sinal do sintoma, que, por si mesmo, o qualificaria por incapacidade. Por essa razão, as cartas de inabilidade devem ser compreensivas, devem dar ênfase a funcionalidade e devem incluir exemplos específicos da disfunção no trabalho. Devido a natureza particular da demência apresentada na DH, um teste rotineiro de QI pode não ser relevante para indicar o nível de delibitação por não refletirem o organizacional e problemas de comutação encontrados na doença de Huntington. Nesse caso, deve ser aplicado um teste especificamente direcionado a função executiva para identificar deficiências relacionadas com a DH.

---

### **Questões do fim da vida**

É importante discutir questões relacionadas com o fim da vida antes que o paciente perca a capacidade de se comunicar. Discutir as mudanças esperadas nos estágios avançados, planejar a assistência que os pacientes e familiares necessitarão e ter uma conversa com os médicos sobre quais tratamentos e intervenções médicas eles gostariam e quais não gostariam de submeter-se. Nos estágios mais avançados da DH, os indivíduos afetados terão pouco controle sobre os movimentos voluntários e podem não ser mais capazes de andar, falar ou comer. A coréia pode ser anulada ou severa. A morte

geralmente ocorre devido as conseqüências de imobilidade, delibitações em geral e subnutrição. A pneumonia e insuficiência cardíaca são causas típicas de morte imediata.

Os pacientes da doença de Huntington e seu familiares tem importantes decisões a fazer sobre essa fase da doença. O primeiro passo é saber aonde o paciente será cuidado. Algumas pessoas desejam passar seus últimos meses em casa e receber seus cuidados terminais em seu ambiente, outras requerem os serviços de enfermagem domiciliar na fase final da doença. Isso faz com que o paciente sinta-se mais confortável e alivia o trabalho da família. Os pacientes e seus familiares devem decidir quais tratamentos seguir se ficarem severamente doentes, como os antibióticos para a pneumonia, ou CPR para uma parada cardíaca. Os pacientes que são incapazes de engolir morrerão se não forem alimentados de outras maneiras, como por uma sonda nasogástrica. A ingestão de melhoramentos calóricos pode aumentar a resistência a infecções, melhorar a aparência física e, algumas vezes, está associada com o declínio da coreia. Alguns podem não desejar tal intervenção, dependendo do ponto de vista da qualidade de vida e de suas crenças espirituais.

Há diferentes mecanismos legais em cada estágio da doença em que os pacientes podem fazer com que seus pedidos sejam reconhecidos com antecedência, mas deve ser enfatizado que não há substituto para direta comunicação entre pacientes, familiares e médicos. O processo deve ser iniciado cedo, assim, difíceis tópicos podem ser introduzidos gradualmente, de uma maneira calma para que a conversa ocorra enquanto o paciente ainda consegue se comunicar.

Também é importante reendereçar essas questões periodicamente. Um avanço da doença reflete diretamente nas idéias de uma pessoa em um discreto intervalo, geralmente alguns anos atrás. Por exemplo, uma declaração feita logo depois de saber da doença, como “Eu nunca vou querer usar uma sonda nasogástrica”, pode ser alterada assim que o paciente e seus familiares se adaptem gradualmente ao aumento das inabilidades.

Deve-se evitar generalizações sobre o “estágio-final da DH”. Uma intervenção que deu certo para uma pessoa pode não dar certo para outra, por exemplo, muitos pacientes que não conseguem mais comer seguramente, ainda são capazes de falar e estão conscientes do que acontece ao seu redor. Em um caso, foi informado para um paciente que com a colocação da sonda ocorreria a redução do número de aspiração pneumônica que ele sofria, mas ele respondeu que comer era uma das poucas coisas que o dava prazer e preferiu correr o risco, sabendo que poderia estar diminuindo seu tempo de vida. Em outro caso, uma adolescente com DH juvenil ficou muito rígida e não conseguia comer. Inicialmente, ela tinha negado a receber a sonda nasogástrica, acreditava que tal intervenção era “fútil” e “apenas prolongava a sofrimento”, porém, essa decisão foi revertida quando sua mãe ativamente chamou atenção para o fato de que ela ainda estava bem, não sentia dor, tinha prazer em suas atividades diárias e da vida com a família; ficou com a sonda durante o tempo todo. Já para outras pessoas, a questão da sonda só aparece quando o paciente não tem mais consciência do que acontece ao seu redor. Nessas circunstancias, parece melhor para a família não prolongar o processo artificialmente, mas deixar o paciente o mais confortável possível e deixá-lo morrer naturalmente.

Tem-se a esperança de que quando a morte chega para uma pessoa com DH, que a família dessa pessoa irá considerar a doação do tecido do cérebro para um dos projetos de pesquisa - Anexo 1. Espera-se que, quando possível, os pacientes e seus familiares tomem essa decisão um com o outro anteriormente e que informem a equipe médica de suas intenções. O custo da autópsia e do transporte é, na maioria das vezes, pago pela instituição que recebe a doação. O cérebro pode ser removido

rapidamente para não atrasar o sepultamento e é feito de maneira com que não pareça e que não mude a fisionomia da pessoa. Essa generosa doação, feita em um triste momento, pode fazer com que a morte tenha um grande significado. Cada um de nós fazemos com que chegue cada vez mais perto o dia em que ninguém mais terá que morrer da doença de Huntington.

**Tabela 18: Questões do fim da vida**

- Tratamento domiciliar versus hospitalar
- Alimentação pela sonda nasogástrica
- Medidas emergenciais para manter a vida (por exemplo, CPR, intubação)
- Uso de antibióticos para tratar as infecções
- Outras questões específicas (tratamento de outros problemas contínuos de saúde)
- Autópsia/ doação do cérebro para pesquisa

**Anexos**

**Anexo 1**

**Organizações Voluntárias e Outros Tipos de Ajuda**

Organizações Internacionais Voluntárias

*As organizações internacionais voluntárias de DH oferecem uma série de serviços e programas de cuidado para beneficiar as pessoas com DH e seus familiares. Ademais, eles desenvolvem pesquisas, programas de educação e amparo, além de ser uma boa fonte de informação e referência tanto para os familiares quanto para os profissionais da saúde.*

**HUNTINGTON'S DISEASE SOCIETY OF AMERICA**

158 West 29<sup>th</sup> Street, 7<sup>th</sup> Floor

New York, NY 10001-5300

Telephone: 00xx(212) 242-1968

Fax: 00xx(212) 239-3430

E-mail: [curehd@idt.net](mailto:curehd@idt.net)

<http://www.hdsa.org>

**HUNTINGTON SOCIETY OF CANADA**

13 Water Street North, Suite 3

PO Box 1269

Cambridge, Ontario N1R 7G6

CANADA

Telephone: 00xx(519) 622-1002

Fax: 00xx(519) 622-7370

E-mail: [info@hsc-ca.org](mailto:info@hsc-ca.org)

[www.hsc-ca.org](http://www.hsc-ca.org)

**INTERNATIONAL HUNTINGTON ASSOCIATION**

A/C Gerit Dommerholt

Callunaholf 8

7217 ST Harfsen

THE NETHERLANDS

**Outras Fontes****ALLIANCE OF GENETIC SUPPORT GROUPS**

35 Wisconsin Circle, Suite 440

Chevy Chase, MD 20815-7015

Telephone: 00xx(301)652-5553

E-mail: [alliance@capaccess.org](mailto:alliance@capaccess.org)

**HEREDITARY DISEASE FOUNDATION**

1427 7<sup>th</sup> Street, Suite 2

Santa Monica, CA 90401

Telephone: 00xx(310) 458-4183

Fax: 00xx(310) 458-3937

[www.hdfoundation.org](http://www.hdfoundation.org)

**NATIONAL ORGANIZATION FOR RARE DISORDERS**

P. O. Box 8923

New Fairfield, CT 06812

Telephone: 00xx(203) 746-6518

[www.nord-rdb.com](http://www.nord-rdb.com)

**WE MOVE**

Worldwide Education and Awareness for Movement Disorders

(Educação Mundial e Consciência das Desordens Motoras)

One Gustave L. Levy Place, Box 1052

New York, NY 10029  
Telefone: 00xx(212) 241 8567

### **Banco de Tecido Cerebral**

*O melhor donativo para a pesquisa e para as futuras gerações é a doação de cérebro de pacientes com DH.  
Para maiores informações sobre a doação de tecido cerebral escreva ou ligue para:*

#### **Harvard Brain Tissue Resource Center**

McLean Hospital  
115 Mill Street  
Belmont, MA 02178-9106

#### **National Neurological Research Bank**

Dr. Wallace W. Tourtelotte, Director  
West Los Angeles VA Medical Center  
11301 Wilshire Blvd.  
Los Angeles, CA 90073  
Telefone: 00xx(310) 268-3536

#### **DNA Bank and HD Research Roster**

(Banco de DNA e Lista das Pesquisas de DH)

*A lista é um vínculo vital entre os cientistas e as famílias com DH para facilitar a pesquisa. Todas as informações são absolutamente confidenciais. O banco de DNA foi fundado com a finalidade de armazenar material genético para possível uso futuro. O custo de armazenamento de uma amostra é de 70 dólares. Para maiores informações entre em contato com:*

Dr. P. Michael Conneally  
Indiana University Medical Center  
975 West Walnut Street  
Indianapolis, IN 46202  
HD Roster: 00xx(317) 274-5744  
E-mail: [sfox@medgen.iupui.edu](mailto:sfox@medgen.iupui.edu)  
DNA Bank: 00xx(317) 274-5745  
E-mail: [scraig@medgen.iupui.edu](mailto:scraig@medgen.iupui.edu)

### **Anexo 2**

#### **Lista de Referência das Facilidades Oferecidas para o Prognóstico do Teste Genético da Doença de Huntington**

*Essa lista dos centros de teste genético é mantida somente para fins informativos. A inclusão nessa lista não constitui um endosso ou recomendação da Huntington's Disease Society of America, Inc.*



## **ALABAMA**

University of Alabama at Birmingham  
Laboratory of Medical Genetics  
Presymptomatic  
Huntington's Disease Testing Center  
908 South 20<sup>th</sup> Street, Rm.323  
Birmingham, AL 35294-0011  
Contato: Judy Franklin, RN, MSN  
Telefone: 00xx(205) 934-4983  
Fax: 00xx(205) 975-6389

University of California, San Francisco  
Genetic Counseling Clinic  
533 Parnassus Avenue  
Room U-100-A  
San Francisco, CA 94143  
Contato: Andrea Zanko, MS  
Telefone: 00xx(415) 476-9320  
Fax: 00xx(415) 476-9305

## **ARIZONA**

Edwards Medical Plaza  
1300 North 12<sup>th</sup> Street, Suite 403  
Phoenix, AZ 85006  
Contato: Sarah Richter-Cox, MS  
Pamela Nutting, MS  
Telefone: 00xx(602) 239-4561  
Fax: 00xx(602)239-2207

Kaiser Permanente of Southern California  
Department of Medical Genetics  
13562 Cantara Street  
Panorama City, Ca 91402-5497  
Contato: Harold Bass, MD  
Telefone: 00xx(818) 375-2073  
Fax: 00xx(818) 375-3108  
(Serviços apenas para os membros  
Kaiser)

Arizona Health Sciences Center  
Section of Medical and Molecular Genetics  
1501 N. Campbell Avenue, Room 3335  
Tucson, AZ 85724  
Contato: Lynn Hauck, MS  
Telefone: 00xx(520) 626-5175  
Fax: 00xx(520) 626-8056

Kaiser Permanence Hospital  
Kaiser Hospital  
260 International Circle  
San Jose, CA 95119-1197  
Contato: Annette Yen Batty, MS,  
Julie Lundberg, MS  
Telefone:00xx(408) 972-3300  
Fax: 00xx(408) 972-3298  
(apenas para a Califórnia do Norte)

## **CALIFORNIA**

UCLA Medical Center  
Neurogenetics Clinic  
10833 Leconte Avenue, MDCC 22-499  
Los Angeles, CA 90024  
Contato: Michelle Fox, MS  
Telefone: 00xx (310) 206-6582  
Fax: 00xx(310) 206-8616

VA Medical Center – 116B  
3350 LaJolla Village Drive  
San Diego, CA 92161  
Contato: Dawn Stoll-Fernandes, MS  
Fax: 00xx(619) 268-7816

University of California, Davis  
2315 Stockton Boulevard, Room 5308  
Sacramento, CA 95817  
Contato: Dr. Vicky Wheelock  
Telephone: 00xx(916) 734-3588 x 1893  
Fax: 00xx(916) 452-2739

Valley Children's Hospital  
Medical Genetics/ Prenatal Detection  
3151 North Millbrook  
Fresno, CA 93703  
Contato: Jamie Fisher, MS  
Telephone: 00xx(209) 243-6631  
Fax: 00xx(209) 225-90022

## **COLORADO**

University of Colorado  
HD Testing Program  
4200 East Ninth Avenue, Box 183  
Denver, CO 80262  
Contato: Christi Markey  
Telephone: 00xx(303) 315-3601  
Fax: 00xx(303) 315-7583  
Jena Kelly, LCSW  
Telephone: 00xx(303) 321-5503

Kaiser Permanente  
Department of Perinatology/ Genetics  
2045 Franklin Street  
Denver, CO 80205

Contato: Carol Haverkamp, RN  
Telephone: 00xx(303) 861-3538  
(Serviços apenas para os membros  
Kaiser)

## **CONNECTICUT**

Yale University School of Medicine  
Department of Genetics  
333 Cedar Avenue, PO Box 208005  
New Haven, CT 06520  
Contato: Miriam DiMaio, MSW  
Telephone: 00xx(203) 785-2661  
Fax: 00xx(203) 785-7673

The School of Medicine  
University of Connecticut Health Center  
Hartford Hospital  
Conklin Building, Suite 401  
80 Seymour Street  
Hartford, CT 06102  
Contato: Alice Iacobucci  
Telephone: 00xx(860) 545-2637

## **FLORIDA**

University of Florida  
Division of Pediatric Genetics  
PO Box 100296  
UFHSC  
Gainesville, FL 32610  
Contato: Heather Stalker, MSC, CGC  
Kory Keller, MS  
Telephone: 00xx(352) 392 4104  
Fax: 00xx (352) 392 3051

University of South Florida  
Regional Genetics Program  
10770 North 46<sup>th</sup> Street

Suite C 900  
Tampa, FL 33617-3451  
Contato: Pat Newkirk, MS  
Telefone: 00xx(813) 975-6900  
Fax: 00xx(813) 975-6615  
(Apenas para o Flórida)  
(Teste pré-natal)

University of Miami  
Department of Neurology  
1501 Northwest 9<sup>th</sup> Avenue  
Miami, FL 33136  
Contato: Dinorah Bateman, RN  
Telefone: 00xx(305) 243-6200  
Fax: 00xx(305) 243-3828

## **GEORGIA**

Emory University  
Neurobehavior Program  
Wesley Woods Center  
1841 Clifton Road, N.E.  
Atlanta, GA 30329  
Contato: Dr. Randi Jones  
Telefone: 00xx(404) 728-6849  
Fax: 00xx(404) 728-6685

## **HAWAÍ**

Kapi'olani Medical Center  
Genetics Department  
1319 Punahou Strret, #540  
Honolulu, HI 96826  
Contato: Tammy Stumbaugh, MS  
Telefone: 00xx(808) 983-8559  
Fax: 00xx(808) 983-6081

Kaiser Permanent Medical Group  
1010 Pensacola Street  
Honolulu, HI 96814  
Contato: Dwight K.C. Yim, MD  
Telefone: 00xx(808) 597-2481  
Fax: 00xx(808) 597-2498

## **ILINOIS**

Rush-Presbyterian-St.Luke's Medical  
Center  
1653 West Congress Parkway  
Chicago, IL 60612  
Contato: Dr. Kathleen Sahnnon  
Telefone: 00xx(312) 942-4500  
Fax: 00xx(312) 942-2380

Advocate Medical Group  
Lutheran General Perinatal Center  
Parkside Center  
1875 Dempster Street, Suite 340  
Park Ridge, IL 60068  
Contato: 00xx(847) 723-7705  
Fax: 00xx(847) 723-2290

## **INDIANA**

Indiana University Medical Center  
Department of Medical and Molecular

Genetics  
Medical Research and Library Building  
RM IB-130  
975 W. Walnut Street  
Indianapolis, IN 46202-5251  
Contato: Kimberly Quaid, PhD  
Telefone: 00xx(317) 274-2241  
Fax: 00xx(317) 274-2387

## **IOWA**

University of Iowa  
Regional Genetic Consultation Service  
200 Hawkins Drive-2604 JCP  
Iowa City, IA 52242-1083  
Contato: Catherine Evers, RN, MA  
Telefone: 00xx(319) 356-1160  
Fax: 00xx(319) 356-3347

## **KANSAS**

University of Kansas Medical Center  
3901 Rainbow Boulevard  
Kansas City, KS 66160-7314  
Contato: Carolyn S. Gray, RN  
Telefone: 00xx(913) 588-6983  
Fax: 00xx(913) 588-6965

Hereditary Neurological Disease Center  
654 North Woodchuck  
Wichita, KS 67212-3555  
Contato: Gregory Suter  
Telefone: 00xx(316) 721-9250 ou (888)  
232-4632  
Fax: 00xx(316) 721-2710

## **MARYLAND**

Johns Hopkins School of Medicine  
Meyer, Room 2-181

600 North Wolfe Street  
Baltimore, MD 21287-7281  
Contato: Deborah Pollard  
Telefone: 00xx(410) 955-2398  
Fax: 00xx(410) 955-8233

## **MASSACHUSETTS**

Boston University School of Medicine  
Neurogenetics Laboratory  
Department of Neurology  
Boston, MA 02118  
Contato: Dr. Richard H. Myres  
Telefone: 00xx(617) 638-5393  
Fax: 00xx(617) 638-8076

## **MICHIGAN**

University of Michigan  
Molecular Medicine and Genetics Clinic  
4301 MSRB III, Box 0638  
Ann Arbor, MI 48109-0638  
Contato: Wendy Uhlmann, MS  
Telefone: 00xx(734) 763-2532  
Fax: 00xx(734) 763-7672

Butterworth Genetic Services  
21 Michigan NE #465  
Grand Rapids, MI 49503  
Contato: Kathleen Delp, MSW  
Telefone: 00xx(616) 391-8664  
Fax: 00xx(616) 391-3114

Wayne State University  
School of Medicine  
Department of Neurology  
6E University Health Center

4201 St. Antonie  
Detroit, MI 48201  
Contato: Karen Krajewski, MS  
James Garbern, MD, PhD  
Telefone: 00xx(313) 577-8317

### **MINNESOTA**

Hennepin County Medical Center  
Huntington's Disease Clinic  
Dr. Martha Nance, Director  
701 Park Avenue S.  
Minneapolis, MN 55415  
Contato: Carol Ludowese, MS  
Telefone: 00xx(612) 347-4686  
Fax: 00xx(612) 904-4275

University of Minnesota  
Medical School  
Box 485 Mayo Building  
420 Delaware Street Southeast  
Minneapolis, MN 55455  
Contato: Bonnie S. Leroy, MS  
Telefone: 00xx(612) 624-7193  
Fax: 00xx(612) 624-6645

### **MISSOURI**

University of Missouri Hospital  
Divisiun of Medical Genetics  
Columbia, MO 65121  
Contato: Karen Potter, MS  
Telefone: 00xx(573) 884-6735  
Fax: 00xx(573) 884-3543

### **MONTANA**

Shodair Hospital  
Department of Genetics  
840 Helena Avenue, PO Box 5539  
Helena, MT 59604  
Contato: Dr. John Johnson  
Fax: 00xx(406) 444-7536

### **NOVA JERSEY**

University of Medicine & Dentistry of NJ-  
SOM  
Division of Human Genetics  
Specialty Care Center, Suite 3800  
Stratford, NJ 08084  
Contato: Susan Betts, MSW  
Telefone: 00xx(609) 566-7078

Huntington's Disease Family Service  
Center  
Copsa Institute  
667 Hoes Lane  
Piscataway, NJ 08855-1392  
Contato: Dr. Michael K. McCormack,  
Donna Ross, LMSW  
Telefone: 00xx(732) 235-5730  
00xx(732) 235-5992  
Fax: 00xx(732) 235-4920

University of Medicine & Dentistry of NJ  
New Jersey Medical School  
Doctors Office Center, Suite 5200  
90 Bergen Street  
Newark, NJ 07103  
Contato: Donna Ross, LMSW  
Telefone: 00xx(732) 235-5992  
Fax: 00xx(732) 235-4920

### **NOVO MÉXICO**

University of New Mexico Medical Center  
Division of Genetics  
Albuquerque, NM 87131  
Contato: Jo Corpe, MA  
Telephone: 00xx(505) 272-6631

### **NOVA IORQUE**

Albany Medical Center  
Department of Clinical genetics, A-88  
43 New Scotland Avenue  
Albany, NJ 12208-3478  
Contato: Lenore Palladino, MS, RN  
Telefone: 00xx(518) 262-5120  
Fax: 00xx(518) 262-5924

University of Rochester  
Movement Disorders Unit  
601 Elmwood Avenue  
Rochester, NJ 14642-8673  
Contato: Charlyne Hickey, RN, MS  
Telefone: 00xx(716) 275-1279  
Fax: 00xx(716) 473-4678

State University of New York

Health Science Center  
College of Medicine  
Division of Genetics  
750 East Adams Street  
Syracuse, NJ 13210  
Contato: Laura L. Thomson, MS, Bonnie R.  
Braddock, MPH  
Telefone: 00xx(315) 464-7610  
Fax: 00xx(315) 464-7564

Columbia Presbyterian Medical Center  
Testing Center  
Columbia University  
Sergievsky Center. P&S Box 16  
630 West 168th Street  
New York, NY 10032  
Contato: Jennifer Williamson, MS  
Telefone: 00xx(212) 305-4655  
Fax: 00xx(212) 305- 2426

### **CAROLINA DO NORTE**

University of North Carolina at Chapel Hill  
Division of Genetics and Metabolism  
CB#7487 – UNC Campus  
Chapel Hill, NC 27599-7487  
Contato: Barbara Wedehase, CCSW  
Telefone: 00xx(919) 966-9568  
Fax: 00xx(919) 966-9568

### **OHIO**

Genetics Center  
Children's Hospital of Akron  
1 Perkins Square  
Akron, OH 44308

Contato: Dr. John Waterson, MD, Melone  
Michelson, MA,  
Suzanne Woods, MS,  
Connie Viotter, MS  
Joeleen Virton, MS  
Telephone: 00xx(330) 379-8792  
Fax: 00xx(330) 258-3677

Children's Hospital  
Regional Genetics Center  
700 Children's Drive  
Columbus, OH 43205  
Contato: Sharon Linard, MS  
Telephone: 00xx(614) 722-3540  
Fax: 00xx(614) 722-3546  
Center for Human Genetics  
University Hospital of Cleveland  
11100 Uclid Avenue  
Cleveland, OH 44106  
Contato: Arthur Zinn, MD, PhD  
Telephone: 00xx(216) 844-3936  
Fax: 00xx(216) 844-7497

MetroHealth Medical Center  
Genetics Department  
2500 MetroHealth Drive  
Cleveland, OH 44109-1998  
Contato: Kelly Donahue, MS  
Telephone: 00xx(216) 778-4323  
Fax: 00xx(216) 778-8840

Children's Hospital Medical Center  
Human Genetics Division  
3333 Burnet Avenue  
Cincinnati, OH 45229  
Contato: Karen Huelsman, MS  
Telephone: 00xx(513) 636-3871  
Fax: 00xx(513) 636-7297

## **OKLAHOMA**

H. Allen Chapman Res. Institute  
Dr. Frederick Schaefer  
5300 East Skelly Drive  
Tulsa, OK 74135  
Contato: Mary Floyd, MS  
Telephone: 00xx(918) 628-6363  
Fax: 00xx(918) 664-0596

## **OREGON**

Kaiser Foundation Health Plan of NW  
10220 SE Sunnyside Road  
Clackamas, OR 97015-9309  
Contato: Laura Rivas, Cheryl Miranda,  
Roberta Foxley  
Telephone: 00xx(503) 571-5827  
Fax: 00xx(503) 571-2772

Oregon Health Sciences University  
CDRC Genetics  
PO Box 574  
Portland, OR 97207  
Contato: Karen Kovak, MS  
Telephone: 00xx(503) 494-8307  
Fax: 00xx(503) 494-2786

## **PENSILVÂNIA**

Univeristy of Pittsburgh  
Departement of Human Genetics  
GSPH – A 300 Crabtree Hall  
130 DeSoto Street  
Pittsburg, PA 15261  
Contato: Betsy Gettig, MS  
Telephone: 00xx(412) 624-9951  
Fax: 00xx(412) 624-3020

Allegheny General Hospital  
Department of Medical Genetics  
11<sup>th</sup> Floor, South Tower  
320 East North Avenue  
Pittsburg, PA 15212  
Contato: Melissa K. Bourdus, MS  
Telephone: 00xx(412) 359-6388 or (800)  
520-6433  
Fax: 00xx(412) 359-6488

VA Medical Center  
7180 Highland Drive  
Pittsburg, PA 15206-1297  
Contato: Carol Schramke, PhD  
Telephone: 00xx(412) 365-5195

Allegheny Hospital  
(Psychiatry)  
1427 Vine Street  
Mail Stop 950  
Philadelphia, PA 19102-1192  
Contato: Melissa K. Bourdus, MS  
Telephone: 00xx(412) 359-6388 or (800)  
520-6433

Jefferson Medical College  
Thomas Jefferson University  
Division of Medical Genetics  
1100 Walnut Street  
Philadelphia, PA 19107-5563  
Contato: Donna Goodwin, MS  
Telephone: 00xx(215) 955-5080  
Fax: 00xx(215) 955-7560

University of Pennsylvania Medical Center  
Clinical Research Building, Room 452-A  
415 Curie Blvd.  
Philadelphia, PA 19104-6145

Contato: Lynn Godmilow, EMW  
Telephone: 00xx(215) 573-9161  
Fax: 00xx(215) 573-7760

### **CAROLINA DO SUL**

Psychiatric Genetic Services  
1800 Colonial Drive PO Box 202  
Columbia, SC 29202  
Contato: Dr. Ruth Abramson  
Telephone: 00xx(803) 734-7154  
Fax: 00xx(803) 734- 7116

### **TENNESSEE**

University of Tennessee Medical Center  
Developmental and Genetic Center  
1924 Alcoa Highway Box 0102  
Knoxville, TN 37920  
Contato: Dr. Nicholas T. Potter  
Telephone: 00xx(423) 544-9030  
Fax: 00xx(423) 544-6675

Vanderbilt University Medical Center  
Division of Genetics  
DD-2205 Medical Center North  
Nashville, TN 37232-2578  
Contato: Vickie Hannig, MS  
Telephone: 00xx(615) 322-7601  
Fax: 00xx(615) 343-9951

### **TEXAS**

Children's Medical Center of Dallas  
Department of Genetics and Metabolism  
1935 Motor Street



Dallas, TX 75235  
Contato: Gail Brookshire, MS  
Telephone: 00xx(214) 640-2357  
Fax: 00xx(214) 640-6233

Genetic Counseling Associates  
14999 Preston Road, Ste 212-562  
Dallas, TX 75240  
Contato: Karen Heller, Ms

Telephone: 00xx(972) 458-8699  
Fax: 00xx(972) 458- 9060

Scott & White Clinic  
2401 South 31<sup>st</sup> Street  
Temple, TX 76508  
Contato: Rebecca Finkbohner, MS  
Telephone: 00xx(254) 724-0722)  
Fax: 00xx(254) 724-1425  
Baylor College of Medicine  
Medical Genetics Program  
6550 Fannin, #921  
Houston, TX 77030  
Contato: Katie Leonard, MS  
Telephone: 00xx(713) 798-4363  
Fax: 00xx(713) 798-4187

Southwest Genetics  
7711 Louis Pasteur Drive  
Oak Hills Medical Building  
Suite 509  
San Antonio, TX 78229  
Contato: G.A. Mengden, PhD  
Telephone: 00xx(210) 615-8237  
Fax: 00xx(210) 615-8239

## **UTAH**

University of Utah Medical Center  
Medical Genetics Program

413 MREB  
50 North Mecical Drive  
Salt Lake City, UT 84112  
Contato: Bonnie Jeanne Baty, MS  
Telephone: 00xx(801) 581-8943  
Fax: 00xx(801) 585-7252

## **VIRGINIA**

University of Virginia Medical Center  
Division of Medical Genetics  
Box 386, Genetics  
Charlottesville, VA 22908  
Contato: Patricia S. Allison, MS, CGC  
Telephone: 00xx(804) 924-2665  
Fax: 00xx(804) 924-3850

## **WASHINGTON**

University of Washington  
Medical Genetics  
1959 NE Pacific Street  
Box 357720  
Seattle, WA 98195-7720  
Contato: Robin Bennett, MS  
Telephone: 00xx(206) 548-4030  
Fax: 00xx(206) 616-4196

## **VIRGINIA OCIDENTAL**

West Virginia University  
Department of Pediatric/ Genetics  
PO Box 9214  
Morgantown, WV 26506-9214

Contato: Marybeth Hummel, MD  
Telephone: 00xx(304) 293-7332  
Fax: 00xx(304) 293-4337

Telephone: 00(800) 782-8581 x 93133  
Fax : 00xx(715) 387-5727

### **WISCONSIN**

VA Hospital  
Neurology Service  
5000 West National Avenue  
Milwaukee, WI 53295  
Contato: Dr. Normam Reynolds  
Telephone: 00xx(414) 384-2000 x 2950

Marshfield Clinic  
1000 North Oak Avenue  
Marshfield  
Contato: Mahala Earnhart, RN

### **Anexo 3**

#### **Reabilitação/ Equipamentos Adaptáveis e Informações sobre o Produto**

##### **CADEIRAS**

Broda Seating  
72 Victoria Street South  
Kitchener, Ontario N2G 2A9  
Canada  
00xx(519) 578-9630  
*Especializados em cadeiras para DH*

Furnco Healthcare, INC.  
PO Box 831  
Orilia, Ontario L3V 6K8  
Canada  
00xx(705)329-2711  
*Cadeira, andador e equipamentos adaptáveis variados*

Gunnel, Inc.  
8440 State Street  
Millington, MI 48746  
00xx(517)871-4529  
*Cadeiras reclinadas; cadeira de rodas feitas sob medida*

Hill Rom  
1069 State Roads 46 East  
Batesville, IN 47006  
*Cadeira de rodas feitas sob medida*

Kirton Healthcare  
23 Rockwood Way  
Haverhill, Suffolk CB9 8PB  
United Kingdom  
(01440 705352)  
*Cadeira Halesworth*

Lazy Boy Recliners  
Venda com o próprio negociante

May Corporation  
250 Prairie Center Drive, Suite 211  
Minneapolis, MN 55344  
00xx(612) 944-6450  
*Cadeiras de rodas com proteção adicional; cadeira de rodas feitas sob medida*

PDG, MedBloc  
700 Ensminger Road, Suite 112  
Tonawanda, NY 14150  
00xx(888) 433-6818  
*Cadeiras Bently*

Piccard Medical Corp  
PO Box 170  
Weyerhauser, WI 54895  
*Cadeira de rodas feitas sob medida*

Schwartz Medical  
1032 Stuyvesant Avenue  
Union, NJ 07083  
00xx(908) 687-1122  
*Cadeira de rodas feitas sob medida*

**Roupas de cama, acolchoamentos, camas baixas e cercados.**

Ele- Bumpers

PO Box 612  
Felton, CA 95018  
00xx(408) 335-3166  
*Camas alcochoadas*

NOA Medical Industries  
1601 Woodson  
St. Louis, MO 33114  
Camas baixas

Profex Bumper Pads  
PO Box 16043  
8013 Maryland Ave.  
St. Louis, MO 63105  
*Produtos de espumas; equipamentos adaptávies*

Safe Keeper  
4477 Harlen Street  
Wheat Ridge, CO 80033  
00xx(303) 423-6613  
*Cercados*

Vail Products  
235 First Street  
Toledo, OH 43605

Cercados

### **Andadores**

Sunrise Medical

12800 Wentworth Street

Atleta, CA 91331

00xx(818) 504-2820

*Dispositivo auxiliar de andador, andador com rodinhas, andador de modelo convencional, bengalas, equipamentos adaptáveis*

Guardian Products

4175 Guardian Street

Simi Valley, CA 93063

*Andadores, equipamentos adaptáveis*

Sammons Preston

PO Box 5071

Bolingbrook, IL 60440

*Andadores, equipamentos adaptáveis*

### **Auxílio-Reabilitação e Produtos de Segurança**

Access to Recreation

2509 East Thousand Oaks Blvd., Suite 430

Thousand Oaks, CA 91362

*Equipamentos adaptáveis para recreação e atividades diárias*

Alimed

297 High Street

Dedham, MA 02026

*Equipamentos adaptáveis*

North Coast Medical

2509 E. Thousand Oaks Blvd., Suite 430

Thousand Oaks, CA 91362

*Equipamentos adaptáveis*

J.T. Posey co.

5635 Peck Road  
Arcadia, CA 91006  
*Aparelhos posicionados, equipamentos adaptáveis*

Skil-Care  
29 Wells Ave.  
Yonkers, NY 10701  
*Aparelhos posicionados, produtos seguros*

Smith & Nephew Rolyan  
N93W14475 Whittaker Way  
Menomonee Falls, WI 53051  
*Materiais alcochoados, equipamentos adaptáveis*

### **Preparação dos Alimentos**

#### **Complementos Alimentares:**

Diafoods Thick-It Food Thickener  
Milani Foods, Inc.  
2325 Armitage Avenue  
Melrose Park, IL 60160  
00xx(708) 450-3189

Consist-Rite  
Donmar Fodds  
210 A Denision Street  
Markham, Ontario L3R 1B6 Canada  
00xx(416) 475-6905-726-3530

Thick 'N Easy Instant Food Thickener  
American Institutional Products, Inc.  
PO Box 5387  
Lancaster, PA 17601

#### **Livros de Receita:**

Thick 'N Easy Instant Food Thickener  
American Institutional Products, Inc.  
PO Box 5387  
Lancaster, PA 17601

Blending Magic  
Bernard Jensen Products  
PO Box 8  
124 East Cliff Street  
Solana Beach, Ca 92075

Non-Chew Cookbook  
J. Randi Wilson, 1985

#### Anexo 4

*O exame de reabilitação abaixo, desenvolvido por Lori Quinn, da New York Medical College, pode ser útil para avaliar as capacidades dos pacientes ao cumprir suas atividades diárias, tanto em casa quanto em uma clínica, como também a recomendação de equipamentos adaptáveis quando necessário.*

#### **Exemplo do Exame de Reabilitação da Doença de Huntington**

Nome: \_\_\_\_\_ Data: \_\_\_\_\_

*Indicar o número de cuidadores, os equipamentos geralmente usados, segurança ou outros fatores envolvidos em cada atividade diária. Marcar com um (x) os equipamentos recomendados e listar as instruções específicas ou as recomendações nas linhas indicadas.*

Banho

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

- ( ) Assentos para banheiras \_\_\_\_\_
- ( ) Corrimão no Box \_\_\_\_\_
- ( ) Tapete antiderrapante \_\_\_\_\_
- ( ) Luva para banho \_\_\_\_\_

( ) Esponjas \_\_\_\_\_

#### Vestir-se

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

( ) Roupas com elástico na cintura \_\_\_\_\_

( ) Blusa aberta \_\_\_\_\_

( ) Blusa fechada \_\_\_\_\_

#### Sapatos

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

( ) Apoio de calçados \_\_\_\_\_

( ) Tira de velcro \_\_\_\_\_

( ) Cadarço elástico \_\_\_\_\_

( ) Calçadeira \_\_\_\_\_

( ) Aparelhos ortopédicos (palmilhas, moldes pré-cortados) \_\_\_\_\_

#### Cozinha

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

( ) Luvas longas \_\_\_\_\_

( ) Alimentos pré-preparados \_\_\_\_\_

( ) Carrinho de utilidades \_\_\_\_\_

( ) Porta leite \_\_\_\_\_

( ) Manter a maior parte dos itens na altura ou abaixo da cintura \_\_\_\_\_

#### Comer/ Beber

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

( ) Canudo \_\_\_\_\_

( ) Talher com peso \_\_\_\_\_

( ) Copo com tampa e canudo \_\_\_\_\_

( ) Borda de prato interna \_\_\_\_\_





- ( ) Anti-Derrapante Dycem \_\_\_\_\_
- ( ) Copos com peso \_\_\_\_\_
- ( ) Prato com relevo interno \_\_\_\_\_

Andar/Equilíbrio

- ( ) Tornozeleira com peso \_\_\_\_\_
- ( ) Andador padrão/ com rodas \_\_\_\_\_
- ( ) Andador com 3 ou 4 rodas \_\_\_\_\_
- ( ) Bengala \_\_\_\_\_

Cadeira/ Assento

- ( ) Sente-se em uma cadeira que ofereça assento e encosto resistente durante a refeição e quando estiver fumando \_\_\_\_\_
- ( ) Cadeira ergonômica da linha *Horizon* ou *Broda* \_\_\_\_\_
- ( ) Cadeira de rodas \_\_\_\_\_
- ( ) Cadeira reclinável \_\_\_\_\_

Adaptações do ambiente (disposição do quarto, acolchoamento dos móveis, tapetes, etc)

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Outras Recomendações

- ( ) Tornozeleira/ Munhequeira \_\_\_\_\_
- ( ) Adesivo de nicotina \_\_\_\_\_
- ( ) Auxiliar para escrita \_\_\_\_\_
- ( ) Caneta com peso \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Nome completo

---

Assinatura

## Anexo 5

### **EXEMPLO DE CARTA DE INABILIDADE**

Prezado \_\_\_\_\_:

Esse relatório tem a função de fornecer assistência médica de acordo com o formulário de inabilidade do(a) Sr(a) \_\_\_\_\_ que sofre da Doença de Huntington (DH).

O Sr(a) \_\_\_\_\_ esteve em nossa clínica pela primeira vez em ( / / ) e foi clinicamente diagnosticado como portador da Doença de Huntington (DH). Os sintomas começaram em (ano) e desde então, estamos fazendo o acompanhamento médico. O diagnóstico é baseado de acordo com as observações clínicas, histórico familiar do pai afetado (paterno ou materno) e a extensão do padrão repetido CAG do DNA que pode confirmar se ele/ela tem a mutação que causa a doença de Huntington.

A DH é uma desordem hereditária neuropsiquiátrica que é progressiva e termina com a morte da pessoa afetada. A recuperação ou a redução nunca ocorre. O diagnóstico é baseado de acordo com os sintomas clínicos, histórico familiar e teste de DNA. A ressonância nuclear magnética feita em \_\_\_\_\_ relata “\_\_\_\_\_” A autópsia cerebral fornecerá uma maior confirmação do diagnóstico clínico.

O tratamento é ineficaz quando relacionado à progressão da doença. A incapacitação ocorre relativamente cedo no curso da doença e leva a total inabilidade e dependência para todas as atividades da vida diária. Há três características clínicas: (1) perda da capacidade para controlar os movimentos do corpo; (2) perda da capacidade de pensar e agir rapidamente, de aprender novas coisas, de lembrar; e (3) apatia ou depressão severa, que na maioria das vezes, resulta em comportamento suicida. Os pacientes também podem apresentar baixo convívio social e pode ser agressivo e impaciente.

Quando examinado pela última vez, em \_\_\_\_\_, o Sr(a) \_\_\_\_\_ obteve a pontuação de \_\_\_\_\_ da possibilidade de 132 pontos de seu Exame Neurológico Quantitativo. Os pontos são dados para cada anormalidade, de acordo com o grau de severidade. Essa pontuação indica que o paciente está no nível \_\_\_\_\_ da DH.

O paciente sofre maiores riscos de queda devido à delimitação dos movimentos voluntários, coréia e distúrbio no modo de andar. A examinação das atividades diárias revelou que o paciente é lento ou desajeitado e começou a derramar coisas ou deixar cair objetos. Devido a HD, o paciente não consegue reter novas informações, o que torna a instrução no trabalho e a reabilitação mais difícil. A apatia e a coréia severa resultam em mais tempo gasto em atividades sedentárias. Se deixado só, o paciente não consegue realizar nenhuma atividade. O medicamento pode ser esquecido se não monitorado ou entregue por um cuidador. Precisa de auxílio para preparar uma refeição, realizar os deveres da casa e tomar decisões racionais que envolvem dinheiro. Apesar de poder viver sozinho com o cônjuge, experienciam dificuldades perante as atividades mais simples.

Ele/Ela tem grande dificuldade em iniciar e completar projetos. O paciente fica cansado e apático e sua concentração e atenção sofre redução. Também encontra dificuldades em resolver problemas.

Na examinação sensorial, os nervos cranianos e Romberg não são afetados pela doença de Huntington.

O Sr/Sra/Srta \_\_\_\_\_ trabalhou pela última vez em \_\_\_\_\_. Suas dificuldades no trabalho foram primeiramente notadas em \_\_\_\_\_. Naquela época, ele/ela \_\_\_\_\_. Apesar de sua inteligência ser considerada (nível baixo/médio/alto) \_\_\_\_\_, seu discernimento está totalmente delimitado.

São feitos testes rotineiros de QI nos pacientes com DH para avaliar a inabilidade. Embora a inabilidade aumente, o QI permanece acima de 70 e não reflete adequadamente a inabilidade no trabalho. Isso porque esses pacientes podem desempenhar algumas tarefas de acordo com seu tempo, o que não acontece em situações de trabalho.

O Sr/Sra/Srta \_\_\_\_\_ não sofre de depressão associada a doença desde \_\_\_\_\_. A depressão é normalmente comum nesses casos. A desordem tem/não tem sido tratada com sucesso com \_\_\_\_\_ desde \_\_\_\_\_. Apesar do tratamento ter aliviado alguns dos sintomas, não melhorou a habilidade do paciente.

Ele./Ela não é um candidato ao treinamento vocacional no momento ou no futuro, pois como todos os pacientes com DH, possui uma progressiva degeneração cognitiva e neurológica e é incapaz de aprender novas tarefas. Esses pacientes sofrem sérios riscos de acidentes, principalmente em empregos que exijam tarefas manuais, devido a essa deterioração neurológica.

Em resumo, esse paciente de \_\_\_\_\_ anos de idade estava bem até \_\_\_\_\_ quando começaram os efeitos da DH. Ele/ela não está mais apto a trabalhar desde \_\_\_\_\_ devido à diminuição da capacidade motora, à incapacidade cognitiva e as características psiquiátricas mencionadas acima. Esperamos que você outorgue a inabilidade como uma fatalidade a esse indivíduo. Se desejar maiores informações, favor entrar em contato pelo número \_\_\_\_\_.

## Referências

### Referências Bibliográficas

1. Brandt, J. and Butters, N. 1996. Neuropsychological characteristics of Huntington's disease, in 1. Grant (Ed). *Neuropsychological assessment of neuropsychiatric disorders*. 2<sup>nd</sup> edition, Oxford University Press: New York.
2. Folstein M.F., Folstein S.E., McHugh P.R. 1975. "Mini-Mental State": A practical method for grading the cognitive state of patients for the clinician. *J Psychiatr Res*, 2:189-198.
3. Folstein, S.E. 1989. *Huntington's Disease: A disorder of Families*. The Johns Hopkins University Press: Baltimore.
4. Folstein S.E., Jensen B., Leigh R.J., Folstein M.F. 1983. The measurement of abnormal movement: Methods development for Huntington's disease. *Neurobehav Toxicol and Teratol*, 5:605-609.
5. Harper, P.S. 1996. *Huntington's Disease*, 2<sup>nd</sup> Edition. WB Saunders: London.
6. Huntington Study Group. 1996. Unified Huntington's disease rating scale: Reability and consistency. *Movement Disorders*, 11:136-142.
7. MacDonald, M.E. and Gusella, J.F. 1996. Huntington's disease: translating a CAG repeat into a pathogenic mechanism. *Current Opinion in Neurobiology*, 6: 638-643.
8. Mattis, S. 1988. Dementia Rating Scale (manual). Psychological Assessment Resources: Odessa, FL.
9. Nance, Martha A. 1996. Huntington Disease – Another Chapter Rewritten. *American Journal of Human Genetics*, 59:1-6.

10. Paulsen, J.S. 1999. Understanding Behaviors in Huntington's Disease. Huntington Society of Canada.
11. Ross, C.A. 1997. Intranuclear neuronal inclusions: A common pathogenic mechanism for glutamine-repeat neurodegenerative diseases? *Neuron*, 19: 1147-1150.
12. Ross, C.A., Margolis, R.L., Rosenblatt, A., Ranen, N.G., Becher, M.W., and Aylward, E.A. 1997. Reviews in molecular medicine: Huntington disease and a related disorder, dentatorubral-pallidum atrophy (DRPLA). *Medicine*, 76:305-338.
13. Rubinsztein, D.C. and Hayden, M.R. 1998. *Analysis of Triplet Repeat Disorders*. Bios Scientific Publishers: Oxford.
14. Wells, Robert D., Warren, Stephen T., Sarmiento, M., Eds. 1998. *Genetic Instabilities and Hereditary Neurological Diseases*. Academic Press: San Diego.



São Paulo – SP – Brasil  
Tel: (11) 3280-2248

Site: [www.abh.org.br](http://www.abh.org.br) - E-mail: [abh@abh.org.br](mailto:abh@abh.org.br)