



Universidade Norte do Paraná

UNOPAR

CENTRO DE CIÊNCIAS HUMANAS, DA SAÚDE, EXATAS E
TECNOLÓGICAS DE ARAPONGAS.
ENFERMAGEM

FRANCISMARA CANGUÇU RODRIGUES

**PRODUÇÃO DE CONHECIMENTO SOBRE A
DOENÇA DE HUNTINGTON**

Arapongas
2007

FRANCISMARA CANGUÇU RODRIGUES

**PRODUÇÃO DE CONHECIMENTO SOBRE A
DOENÇA DE HUNTINGTON**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado à
Universidade Norte do Paraná - UNOPAR, como
requisito parcial para a obtenção do título de Enfermeira.

Orientador: Professor Mestre Lúcio Mauro Rocker dos
Santos

Arapongas
2007

FRANCISMARA CANGUÇU RODRIGUES

**PRODUÇÃO DE CONHECIMENTO SOBRE A
DOENÇA DE HUNTINGTON**

Trabalho de Conclusão de Curso aprovado, apresentado à UNOPAR - Universidade Norte do Paraná, no Centro de Ciências Humanas, da Saúde, Exatas e Tecnológicas de Arapongas, como requisito parcial para a obtenção do título de Enfermeira, com nota final igual a _____, conferida pela Banca Examinadora formada pelos professores:

Prof. Lucio Mauro Rocker dos Santos
Universidade Norte do Paraná

Prof. Elza de Lara Bezerra
Universidade Norte do Paraná

Prof. Flávia Meneguetti Pieri
Universidade Norte do Paraná

Arapongas, ____ de _____ de 2007.

Dedicatória

Algumas pessoas marcam nossa vida pra sempre.

Dedico esse trabalho aos meus pais que não mediram esforços para que eu me tornasse quem sou, eles que eu amo intensamente e que me espelho.

Aos meus irmãos Wesley e Silvio Manoel que incessantemente aturaram meus momentos de mau humor de estresse e que amo incondicionalmente.

Ao meu marido Michel que desde o começo me apoiou, me incentivou e esteve do meu lado e me deu o suporte necessário para que eu tivesse mais essa conquista.

Ao meu filho Nathan que mesmo dentro de meu ventre é o maior incentivo para que eu continue tentando ser a cada dia uma pessoa melhor, meu filho que amo tanto e que é a pessoa mais importante na minha vida.

A minha Vó Tina (eterna saudades) que mesmo não estando presente nessa etapa final, certamente está feliz por essa conquista, ninguém no mundo mais do que ela torceu e ajudou nos momentos mais difíceis da minha vida.

A minha tia Elizabeth que amo tanto e é muito especial na minha vida.

AGRADECIMENTOS

Primeiramente, agradeço a Deus por ter me dado à oportunidade de estar no mundo;

Existem pessoas que nos deixam felizes pelo simples fato de terem cruzado nosso caminho;

Aos meus pais, Antonio e Rosemeire Canguçu, e à minha família, agradeço todo o amor, carinho, compreensão e respeito;

Ao meu marido Michel que apareceu na hora certa e soube fazer de cada momento especial;

As amigas de curso, que me "aturaram" todos os dias.

Tenho muito a agradecer e a muitas pessoas que me ajudaram nessa jornada, os profissionais da área e professores. Não cito nomes para não ser injusta com pessoas que me auxiliaram até onde já cheguei.

Agradecimentos às amigas

Dani Pausic, pela sinceridade de uma amizade, aonde vimos que a distância não é suficiente para separar os amigos, pela colaboração, enviando e fazendo “doações” de materiais sobre o tema aqui apresentado, por ter ficado horas no MSN tirando dúvidas, dando idéias, por ser uma pessoa tão especial e amiga de todas as horas e também por ter dado a sugestão do tema do TCC;

Élen, pela amizade, companheirismo, dedicação e sinceridade nas palavras;

Dani Burkle, Louise e Luciana por terem sido tão amigas e sinceras nos momentos onde eu já não tinha certeza de que o que eu estava fazendo era correto. Pela sinceridade, pelas broncas e por terem feito parte dessa etapa e continuarem fazendo parte da minha vida;

A todos que colaboraram direta ou indiretamente para a concretização deste sonho.

Que os versos do dia-a-dia formem os mais belos poemas da poesia da vida...

Muito obrigada a todas!

Epígrafe...

“... E toda mulher que se permite ser mãe, da sua ou da carne alheia, descobre que o filho que depende do seu amor e da segurança que ela transmite, é o melhor presente que Deus lhe deu...”.

Autor Desconhecido

RODRIGUES, Francismara Canguçu. **Produção de conhecimento sobre a Doença de Huntington**. 2007. 34 de folhas. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Enfermagem) – Centro de Ciências Humanas, da Saúde, Exatas e Tecnológicas, Universidade Norte do Paraná, Arapongas, 2007.

RESUMO

Este trabalho objetiva descrever a produção de conhecimento científico sobre a Doença de Huntington, pois é pouco conhecida na área da saúde e na população. Trabalho realizado através de pesquisa bibliográfica, arquivos na Associação Brasil Huntington e realizado um levantamento de dados em base LILACS e SCIELO. Verificado que a Doença de Huntington é uma doença hereditária e degenerativa d SNC, que atinge pessoas de qualquer raça e sexo, os sintomas aparecem entre 30 e 50 anos de idade. Os sintomas são progressivos e leva a pessoa portadora do gene DH à morte. É transmitida geneticamente, cada filho de pai portador da doença tem 50% de chance de ser portador da DH, se o gene herdado for paternalmente os sintomas podem aparecer precocemente. Os artigos analisados tentam sempre passar informações sobre a Doença de Huntington. Mostram também que há sempre estudos que procuram novidades sobre essa doença tão pouco conhecida. É preciso que se esteja sempre disposto a obter mais conhecimento sobre patologias desse caráter para sabermos prestar a assistência necessária aos portadores, entender o que acontece a nível genético, neurológico e funcional do indivíduo portador é indispensável. É importante entender como a DH causa mudanças pode ajudar e entendermos o porquê das alterações comportamentais do portador.

Palavras-chave: Doença de Huntington, Coréia de Huntington, Dança de São Vito, Hereditariedade.

RODRIGUES, Francismara Canguçu. **Production of knowledge on the Disease of Huntington**. 2007. 34 de folhas. Work of Course Conclusion (Graduation in Nursing) – Center of Sciences Human beings, of the Health, Accurate and Technological, University North of the Paraná, Araçongas, 2007.

ABSTRACT

This objective work to describe the production of scientific knowledge on the Disease of Huntington, therefore little is known in the area of the health and the population. Work carried through through bibliographical research, archives in the Association Brazil Huntington and carried through a data-collecting in base LILACS and SCIELO. Verified that the Disease of Huntington is a hereditary illness and degenerative d SNC, that reaches people of any race and sex, the symptoms appear between 30 and 50 years of age. The symptoms are gradual and take the carrying person of gene DH to the death. It is transmitted genetically, each son of carrying father of the illness has 50% of possibility of being carrying of the DH, if the inherited gene will be paternally the symptoms can appear precociously. The analyzed articles always try to pass information on the Disease of Huntington. They also show that it always has studies that they look new features on this illness so little known. She is necessary that if always it is made use to get more knowledge on pathology of this character to know to give the necessary assistance to the carriers, to understand what the genetic level happens, neurological and functional of the carrying individual it is indispensable. It is important to understand as the DH cause changes can help and understand the reason of the manning alterations of the carrier.

Key-words: Huntington Disease, Korea of Huntington, Dance of San Vito and hereditary succession.

LISTA DE ABREVIATURAS OU SIGLAS

ABNT	Associação Brasileira de Normas Técnicas
UNOPAR	Universidade Norte do Paraná
ABH	Associação Brasil Huntington
DH	Doença de Huntington
HD	Huntington Disease
RM	Ressonância Magnética
TC	Tomografia computadorizada
SN	Sistema Nervoso
SNC	Sistema Nervoso Central
SNP	Sistema Nervoso Periférico
CAG	Citosina/ Adenina/ Guanina
GABA	Ácido gama-aminobutírico

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO	11
2. OBJETIVO.....	12
3. REVISÃO DE LITERATURA- DOENÇA DE HUNTINGTON.....	13
3.1 Anatomia e Fisiologia do Sistema Nervoso.....	13
3.1.1 Córtex	13
3.1.2 Tronco Cerebral	14
3.1.3 Cerebelo	15
3.2 Conceito.....	15
3.3 Hereditariedade.....	16
3.4 Fisiopatologia	17
3.5 Manifestações Clínicas.....	18
3.6 Diagnóstico Clínico.....	19
3.7 Diagnóstico de Enfermagem.....	21
3.8 Prescrição de Enfermagem.....	22
3.8.1 Sistematização a nível residencial e hospitalar.....	22
3.8.2 Sistematização a nível hospitalar.....	24
3.9 Tratamento.....	25
4. METODOLOGIA.....	26
4. ANÁLISE DE DADOS.....	27
4.1 Resultado e Discussão.....	29
6. CONCLUSÃO	31
7. REFERÊNCIAS.....	32

1. INTRODUÇÃO

A Doença de Huntington (DH) é uma patologia hereditária que atinge algumas áreas do cérebro destruindo-as progressivamente causando uma desordem do funcionamento cerebral. Acomete pessoas de todas as raças. É um mal genético, degenerativo e que causa inevitavelmente a morte. É uma doença caracterizada por distúrbios motores e mentais (Associação Brasil Huntington).

Recebeu o nome de Doença de Huntington por ter sido descoberta a hereditariedade em 1872 por um médico neurologista americano chamado George Huntington (1851-1916) (MOTTA, Paulo Armando, 2000). Tem no seu histórico também o nome de “Coréia Hereditária”, “Dança de São Vito” e “Coréia de Huntington”, a palavra “coréia” é originada do grego que significa dança, mas esse é apenas um dos sintomas da DH (Associação Brasil Huntington).

É comum que o indivíduo se comporte diferente quando se descobre portador da Doença de Huntington, ele pode procurar ajuda especializada ou preferir a negação quanto a ser portador, o que é extremamente perigoso, pois ele ignora a doença e seus sintomas. Mas esse portador também pode se entregar à doença e não aceitar os tratamentos e ajuda.

É necessário que outras pessoas, como os familiares, amigos e médicos tenham conhecimentos básicos sobre a doença e seu desenvolvimento para que possa prestar ao portador a assistência que se faz necessária.

Frente à descoberta dessa doença é indispensável um acompanhamento terapêutico eficaz para que seja trabalhado com o portador todo o processo de adaptação às mudanças que ocorrem na rotina do portador e de toda sua família. Pois o portador da Doença de Huntington necessita de cuidados especiais.

É preciso que se esteja sempre dispostos a obter sempre mais conhecimento sobre patologias desse caráter para sabermos prestar a assistência necessária aos portadores, entender o que acontece a nível genético, neurológico e funcional do indivíduo portador é indispensável.

2. OBJETIVO

Este trabalho objetiva a produção do conhecimento sobre a Doença de Huntington, pois a mesma é de pouco conhecimento público e seus sintomas são muitas vezes confundidos com outras doenças.

Vendo o dilema de uma família acometida pela Doença de Huntington, observando a falta de conhecimento sobre a doença dessa família e seus amigos mais próximos procurei conhecimentos primeiramente básico sobre a Doença de Huntington e principalmente sobre o diagnóstico que é obtido através de testes genéticos, a família necessita de conhecimento sobre esse teste e sobre a doença para que assim possam decidir se irão realizá-lo ou não.

3. REVISÃO DE LITERATURA - DOENÇA DE HUNTINGTON

“ A Doença de Huntington (DH) como uma desordem hereditária do cérebro que afeta pessoas de todas as raças em todo mundo. A DH é uma doença degenerativa cujos sintomas são causados pela perda marcante de células em uma parte do cérebro denominada gânglios da base. Este dano afeta a capacidade cognitiva (pensamento, julgamento, memória), movimentos e equilíbrio emocional.” (Associação Brasil Huntington -ABH)

3.1 ANATOMIA E FISILOGIA DO SISTEMA NERVOSO

O sistema nervoso central apresenta duas divisões: o sistema nervoso central (SNC), incluindo o cérebro e a medula espinhal, e o sistema nervoso periférico (SNP), constituído de nervos cranianos e espinhais.

Segundo Rey (2003) o encéfalo é conjunto de órgãos do sistema nervoso central e compreende o cérebro, o cerebelo, a protuberância anular (ou ponte de Varólio) e a medula oblonga, estando todos contidos na caixa craniana e protegidos pelas meninges e pelo líquido cefalorraquidiano. É a maior massa de tecido nervoso do organismo e cem bilhões de células nervosas. Seu peso médio em um adulto, é da ordem de 1.360 g, nos homens, e 1.250 g, nas mulheres.

As células que compõem o encéfalo são variadas, porém as que desempenham o papel funcional são chamadas de neurônios e se interconectam através de sinapses e neurotransmissores, que são substâncias complexas produzidas e liberadas pelos neurônios.

O encéfalo é dividido em três áreas principais: o cérebro, o tronco cerebral e o cerebelo.

O cérebro é composto de dois hemisférios (córtex), tálamo, hipotálamo e gânglios da base.

3.1.1 Córtex

Segundo Guyton (2002) os hemisférios cerebrais são divididos em pares

de lobos frontais, parietais, temporais e occipitais.

- Lobo frontal: entre as principais funções estão a concentração, o raciocínio abstrato, o armazenamento de informações ou memória e a função motora. Ele também contém a área de Broca, crítica para o controle motor da fala. O lobo frontal também é responsável, em grande parte, pelo julgamento, personalidade e inibições de um indivíduo.

- Lobo Parietal: Predominantemente sensorial. Responsável pela consciência do corpo de uma pessoa no espaço, bem como para a orientação no espaço e para as relações espaciais.

- Lobo occipital: O lobo posterior do hemisfério cerebral e responsável pela interpretação visual.

- Corpo Caloso: Responsável pela transmissão de informações de um lado do cérebro para outra.

- Gânglios da Base: massas de núcleos localizadas profundamente nos hemisférios cerebrais que são responsáveis pelo controle dos movimentos motores finos, inclusive aqueles das mãos e membros inferiores.

- Tálamo: situa-se em ambos os lados do terceiro ventrículo e age principalmente como uma estação de neurotransmissão para todas as sensações, excetuando-se o olfato. Todos os impulsos de memória, sensação e dor também atravessam essa seção do cérebro.

- O hipotálamo está localizado anterior e inferiormente ao tálamo. Inclui o quiasma óptico, e os corpos mamilares. Desempenha um papel importante no sistema endócrino regulando a secreção dos hormônios hipofisários que influenciam o metabolismo, reprodução, resposta ao estresse e produção de urina.

3.1.2 Tronco Cerebral:

O tronco cerebral compreende o mesencéfalo, ponte, medula e conexões para os nervos cranianos II e IV à XII. O cerebelo localiza-se sob o cérebro e por trás do tronco cerebral.

- Mesencéfalo conecta a ponte e cerebelo com os hemisférios cerebrais; ele contém as vias sensoriais e motoras e serve como centro para os reflexos auditivos e visuais. Os nervos III e IV se originam no mesencéfalo.
- Ponte: Os nervos cranianos V e VIII conectam-se ao cérebro através da ponte. A ponte contém as vias motoras e sensoriais. Partes da ponte controlam o coração, a respiração e a pressão arterial.
- Medula Oblonga: Contém fibras sensoriais e motoras. Muitas dessas fibras cruzam ou decussam nesse nível.

3.1.3 Cerebelo

O cerebelo apresenta funções excitatórias e inibitórias e é responsável, em grande parte pela coordenação do movimento. Ele também controla o movimento fino, equilíbrio, sensação de posição e a integração do estímulo sensorial.

3.2 CONCEITO

A DH é uma patologia genética rara que afeta mais pessoas com ancestrais europeus. É pouco comum entre japoneses e africanos. É uma doença recente e de pouco conhecimento público. Porém nos últimos vinte anos muito se aprendeu sobre a doença. (JORDE, Lynn B. et al, 2000)

É uma doença causada por mutações genéticas. É uma afecção degenerativa do sistema nervoso central, sendo caracterizada por uma desordem autossômica que causa deteriorização progressiva da personalidade, demência e coréia. Ocorre uma degeneração dos gânglios de base do cérebro exatamente na região do estriado e do córtex. (NORA, James J.; FRASER, F. Clarke 1991).

O ser humano possui 23 pares de cromossomos, o portador de DH possui uma mutação no cromossomo quatro (SMELTZER, Suzanne C.; BARE, Brenda G., 2006). O que ainda está para ser comprovado é se a transmissão desse gene de pai para filho é normal ou não. Os filhos têm 50% de probabilidade de herdar esse gene que desencadeia a DH. Como há testes genéticos que comprovam a herança do gene, cabe aos pais a decisão de contar ou não aos seus filhos caso eles sejam portador da DH.

A região de maior incidência da DH é no Lago Maracaibo, na Venezuela. Os moradores e portadores são descendentes de um indivíduo portador do gene da DH do século XIX. Nessa região existe por volta de 100 pessoas portadoras do gene mutante da DH e 900 pessoas que podem ter herdado esse gene, estando, portanto em risco de ser portador da doença (Thompson & Thompson 2002).

Como os portadores da DH muitas vezes manifestam os sintomas tardiamente, esses acabam transmitindo sem conhecimento para seus filhos o gene da DH e colocando em risco mais pessoas. Mas fica em questão se essas pessoas soubessem ser portador da doença se eles ainda assim teriam filhos.

3.3 HEREDITARIEDADE

A DH é de origem genética. Assim os filhos de uma pessoa portadora dessa mutação genética têm 50% de probabilidade de ser portador da doença (GRIFFITHS, Anthony J. F. et al 2002). As pessoas que possuem o gene da DH certamente irão desenvolver a doença, a não ser que morra antes por alguma outra causa. (Associação Brasil Huntington).

A cada 100.000 indivíduos, cerca de 5 a 10 são portadores do gene da DH. Atualmente 30.000 pessoas possuem DH nos EUA e 150.000 estão em risco por ainda não terem comprovado pelo teste se possuem ou não o gene da DH. No Brasil há muitos casos da doença, mas ainda não existem dados estatísticos (Site Associação Brasil Huntington).

A DH atinge igualmente ambos os sexos e os sintomas aparecem entre 30 e 50 anos, mas já houveram casos identificados em crianças com dois anos e idosos com 80 anos de idade. Embora os sintomas apareçam entre 30 e 50 anos, o gene da DH pode ser identificado a qualquer idade (Associação Brasil Huntington).

As manifestações podem aparecer na infância ou na adolescência em portadores da doença que herdaram o gene mutante paternamente. Os sintomas então aparecem precocemente no caso de transmissão do gene de um pai afetado pela doença (Associação Brasil Huntington).

Segundo Thompson & Thompson (2002) “as peculiaridades de herança da HD são hoje prontamente explicados pela descoberta da mutação: uma expansão de um trecho de repetições de trinca CAG, o códon que especifica o aminoácido glutamina, na região codificante de um gene para uma proteína de função desconhecida chamada huntingtina. Os indivíduos normais possuem entre 9 e 35 repetições CAG em seu gene HD, com uma média de 18 a 19. Os indivíduos afetados pela HD tem 40 ou mais repetições, com uma média por volta de 46. Um número limítrofe de repetições de 36 a 39, embora em geral associados à HD, pode ser encontrado em alguns indivíduos que não apresentam sinais da doença mesmo em idade um pouco avançada. Quando a expansão é maior que 40, entretanto, sempre ocorre a doença, e quanto maior a expansão, mais cedo é o início da doença.”

3.4 FISIOPATOLOGIA

Para Brunner e Suddarth a fisiopatologia da Doença de Huntington envolve a morte prematura das células no corpo estriado (núcleo caudado e putamên) dos gânglios de base, a região profunda dentro do cérebro envolvida no controle do movimento. Também existe perda das células do córtex, a região do cérebro associada ao raciocínio, memória, percepção, e julgamento, e no cerebelo, a área que coordena a atividade muscular voluntária. Atualmente os pesquisadores acreditam que um constituinte da proteína, chamado de glutamina, coleta-se anormalmente no núcleo da célula, provocando a morte celular. Não se sabe o motivo pelo qual a proteína destrói apenas determinadas células cerebrais. A destruição das células resulta em uma carência dos neurotransmissores ácido gama-aminobutírico (GABA) e acetilcolina, que inibem a ação nervosa.

A DH é uma patologia degenerativa do SNC. Essa degeneração acontece no cérebro, nos gânglios de base exatamente na região do estriado e do córtex (Thompson & Thompson 2002)

O córtex é responsável pelo controle motor do corpo humano e também pela fala. Na fase mais avançada da doença é possível por **RM** uma atrofia do córtex. Se visualizados microscopicamente pode ser visto um aumento das células da glia e uma perda de neurônios espinhosos médio no núcleo caudado e no putamên. Neuroquimicamente pode ser observado uma diminuição de

neurotransmissores GABA (ácido gama aminobutírico); esse neurotransmissor é responsável pela inibição do SNC e de sua enzima sintética- descaboxilase do ácido glutâmico em todos os núcleos de base do núcleo caudado e no putamên. Ocorre uma inibição no globo pálido e na substância negra que é causada pelos terminais axônicos dos neurônios GABA. É provável que essa perda de inibição cause os surtos espontâneos de atividade nesses dois núcleos, que causam os movimentos distorcidos. Pela perda de neurônios secretores de acetilcolina-neurotransmissor excitatório ou inibitório, pode ser a causa da demência nos portadores da DH, dependendo do local da ação, em áreas cerebrais responsáveis pelo pensamento, como o córtex pré-frontal (SMELTZER, Suzanne C.; BARE, Brenda G., 2006).

3.5 MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS

Os primeiros sintomas podem aparecer entre 30 e 50 anos de idade, caso o portador tenha herdado o gene do pai os sintomas podem aparecer ainda mais cedo, tendo início mesmo na infância.

A forma e a gravidade das manifestações variam de pessoa para pessoa, a ABH dividiu os sintomas da seguinte forma:

- Sintomas cognitivos/ intelectuais: onde a capacidade de raciocínio se declina e habilidades que o portador antes executava com tranquilidade se tornam cada vez mais difíceis fazer-las sozinho. A memória também é afetada, podendo ser confundido em fase inicial com a Doença de Alzheimer.
- Sintomas emocionais/ comportamentais: o desequilíbrio emocional pode desencadear neuroses ou psicoses, podem ser relatados casos de esquizofrenia paranóica e simples. Os portadores podem se apresentar com irritabilidade, ansiedade e apatia, podendo apresentar episódios de agressividade.
- Sintomas motores: esses são progressivos durante toda evolução da doença, evoluindo até a morte. Há comprometimento dos movimentos voluntários e aparecimento de movimentos involuntários, como a coreia que está visivelmente presente em 90% dos casos de DH, sendo caracterizada por movimentos de espasmos musculares faciais e em membros, estes ficam incontroláveis. Acontecem também distonias em 95,2% dos casos que são movimentos lentos anormais e alterações de postura. Observa-se na maioria dos pacientes uma lentidão nos olhos,

bradicinesia e rigidez que podem dominar o portador de DH no estágio mais avançado da doença, ocorrem alterações na marcha onde os portadores podem sofrer quedas frequentemente, acontecem alterações na fala que no estágio avançado se torna quase impossível a compreensão, pode acontecer dificuldade de deglutir, e a maior causa de morte dos portadores do gene mutante da DH é pneumonia por aspiração.

3.6 DIAGNÓSTICO CLÍNICO

“Só se pode chegar a um diagnóstico clínico de DH através de um exame completo, que geralmente vincula um exame neurológico e psicológico e uma história familiar detalhada. A ressonância magnética ou tomografia computadorizada podem ser incluídas, mas os achados destes procedimentos não são suficientes para formar um diagnóstico e sim para excluir outros problemas que causam sintomas semelhantes.” (Associação Brasil Huntington)

Em 1993 foi elaborado um teste genético que permite a confirmação ou exclusão de alteração no gene do Cromossomo quatro. Caso o teste resulte em positivo ainda é preciso complementar com outros exames como o neurológico e psicológico que confirmem manifestações clínicas da doença (Associação Brasil Huntington).

Associação Brasil Huntington (ABH) ainda afirma que “o novo teste direto de gene é muito mais preciso e requer sangue somente do indivíduo que está fazendo o teste. Descobriu-se que o gene da DH tem uma seção específica que é expandida em pessoas com DH. Em todas as pessoas, esta extensão de material genético, ou DNA, contém um padrão da assim chamada "repetição trinucleotídica" (nucleotídeos são os blocos construtores do DNA e são representados pelas letras C, A, G e T). Na maior parte das pessoas o padrão repetido CAG ocorre 30 ou menos vezes. Na DH ele ocorre mais de 36 vezes. Pela análise do DNA de uma pessoa, e contando o número de repetições do CAG, é possível dizer se a pessoa é portadora ou não do gene da DH. O teste não pode predizer a idade da manifestação clínica

da doença.

É aconselhável a procura de um neurologista de confiança e que já esteja familiarizado com os sintomas da DH, porque os sintomas da DH podem ser confundidos com outros diagnósticos médicos.

O diagnóstico de ser portador da doença explica o porquê da dificuldade para raciocínio, a irritabilidade, a ansiedade que o portador apresentava, mas a confirmação da doença pode ser perturbadora para alguns portadores, e esses podem até permanecer em estado de negação, é aconselhável que diante da confirmação o portador procure aconselhamento profissional para tranquilizar ou ao menos minimizar o sofrimento, pois, a taxa de suicídio de pessoas que descobrem ser portadores do gene da DH é em regiões mais afetadas pela doença maior que na população geral.

É comum pessoas que estão em risco se negarem a comentar sobre o assunto e a fazer o teste genético, é importante lembrar que é pessoal a decisão de fazer ou não o teste, mas pais que descobrem ser portadores da doença podem e devem fazer o teste em seus filhos para diagnosticá-los e trabalhar o psicológico dessas crianças desde cedo.

Pesquisadores continuam estudando para descobrir as causas genéticas que levam a morte das células cerebrais.

3.7 DIAGNÓSTICOS DE ENFERMAGEM

Os diagnósticos de enfermagem são realizados de acordo com a coleta de dados e um bom histórico de enfermagem.

Segundo NETTINA (1998) e BRUNNER & SUDARTH (2006) os principais diagnósticos podem incluir:

- Risco de lesão devido às quedas e possível ruptura cutânea (úlceras de pressão, abrasões), decorrentes dos movimentos constantes;
- Nutrição alterada, ingestão menor que as necessidades corporais, devido à ingestão inadequada e desidratação decorrente dos distúrbios de deglutição ou mastigação e perigo de sufocação ou aspiração de alimento;
- Ansiedade e comunicação prejudicada devido às caretas excessivas e fala inteligível;
- Distúrbios nos processos de raciocínio;
- Interação social prejudicada;
- Processo de pensamento alterado, devido às perdas de memória, demência e euforia que estão relacionados com a disfunção cerebral;
- Comprometimento da mobilidade física relacionada com a debilidade, paresia muscular e espasticidade;
- Manutenção do gerenciamento do lar comprometida, devido aos limites físicos, psicológicos e sociais;
- Processos familiares alterados, devido à incapacidade de realizar papéis previstos.

3.8 PRESCRIÇÃO DE ENFERMAGEM

A prescrição de enfermagem é uma determinação para proporcionar ao paciente uma melhor assistência nos cuidados diários e que estejam plenamente de acordo com o diagnóstico da DH.

De acordo com BRUNNER & SUDDARTH (2006) as prescrições que melhor atendem as necessidades de um portador de DH incluem:

3.8.1 Sistematização da assistência a nível residencial:

- Acolchoar as laterais e a cabeceira do leito; certificar-se de que o paciente pode enxergar por sobre as laterais do leito.
- Usar protetores de calcanhar e de cotovelo acolchoados. Manter a pele meticulosamente limpa.
- Aplicar o agente de limpeza emoliente e loção para a pele com frequência.
- Usar lençóis e roupas de cama macia.
- Fazer com que o paciente use o acolchoamento de futebol americano ou outras formas de acolchoamento.
- Encorajar a deambulação com assistência para manter o tônus muscular.
- Manter o paciente (apenas quando necessário) no leito ou na cadeira com dispositivos de acolchoamento apropriados, certificando-se de que são afrouxados com frequência.
- Conversar com o paciente antes da refeição para promover o relaxamento; usar a hora da refeição para a interação social. Fornecer atenção exclusiva. Ajudar o paciente a apreciar a experiência da hora da refeição.
- Aprender a posição que é melhor para esse paciente. Manter o paciente o mais próximo possível da posição ereta enquanto ele se alimenta. Estabilizar suavemente a cabeça do paciente, com uma das mãos, enquanto ele se alimenta.
- Mostrar o alimento e dizer ao paciente quais são os alimentos (p.ex., quer quentes ou frios).

- Envolver o paciente com um braço e ficar o mais próximo possível para proporcionar estabilidade e suporte. Usar travesseiros e cunhas para o suporte adicional.
- Não interpretar a rigidez, afastamento ou mudança súbita da posição da cabeça como rejeição; esses são movimentos coreiformes incontroláveis.
- Para a alimentação, empregue uma colher com cabo longo (colher de coquetel). Colocar a colher sobre a metade da língua e exercer pressão suave.
- Colocar o alimento no tamanho apropriado à mordedura entre os dentes do paciente. Servir guisados, ensopados, líquidos espessos; evitar o excesso de bebidas lácteas (produz muco).
- Desconsiderar as confusões. Tratar a pessoa com dignidade.
- Aguardar que o paciente mastigue e engula antes de introduzi a colher cheia. Certificar-se de que o alimento para morder é pequeno.
- Fornecer lanches entre as refeições. Com freqüência, os pacientes apresentam apetites vorazes, principalmente em relação a alimentos doces.
- Usar refeições batidas no liquidificador quando o paciente não consegue mastigar; não fornecer repetidamente o mesmo alimento infantil amassado; introduzir gradualmente texturas e consistências crescentes na dieta.
- Para as dificuldades de deglutição:
 - Aplique a pressão intensa suave ao redor da boca do paciente
 - Friccione os dedos em círculos sobre as bochechas do paciente
 - Friccione os dedos simultaneamente para baixo em cada lado da garganta do paciente.
- Desenvolver habilidade na manobra de Heimlich (a ser utilizada no - caso de sufocação).

LER AO PACIENTE:

- Empregar o *biofeedback* e a terapia de relaxamento para reduzir o estresse.
- Consultar o fonoaudiólogo para ajudar a manter e prolongar as capacidades de comunicação.
- Tentar idealizar um sistema de comunicação, talvez utilizando cartões com palavras ou figuras de objetos familiares, antes que a comunicação verbal se

torne muito difícil. Os pacientes podem indicar o cartão correto ao bater com a mão, gemer ou pisca: olhos.

- Aprender como esse paciente em particular expressa as necessidades e desejos - principalmente as mensagens não-verbais (abertura dos olhos, respostas).
- Os pacientes podem compreender mesmo quando incapazes de falar.
 - Não isole os pacientes deixando de se comunicar com eles.
- Afixar relógio, calendário e pôs teres para a visualização. Interagir com o paciente de uma maneira criativa.
- Usar toda oportunidade para o contato interpessoal. Usar música para relaxamento.
- Reorientar o paciente depois que ele acordar.
- Fazer com que o paciente use um bracelete de identificação com nome, número de telefone e a frase "memória prejudicada".
- Manter o paciente no fluxo social.
- Recrutar e treinar voluntários para a interação social. Modelo de função apropriado para as interações.
- Não abandonar um paciente só porque a doença é, mais adiante, terminal. Os pacientes estão *vivos* até o final.

3.8.2 Sistematização da assistência a nível hospitalar:

- Administrar fenotiazínicos conforme a prescrição, antes das refeições (parece acalmar alguns pacientes).
- Usar uma bandeja de aquecimento.

3.9 TRATAMENTO

Como a DH é uma doença ainda sem cura, alguns tratamentos são realizados para minimizar os sintomas, mas nenhum deles altera o desenvolvimento da DH.

Alguns sintomas são fáceis de tratar como a depressão e a ansiedade. Os movimentos involuntários que aparecem com o avanço da doença também podem ser diminuídos com a medicação. As drogas utilizadas para tratamento desses sintomas podem apresentar efeitos colaterais, é importante que o médico explique todas as ocorrências que podem acontecer durante o tratamento.

O tratamento inclui drogas como benzodiazepínicos que ajudam a minimizar os movimentos da coréia. Drogas antipsicóticas e antidepressivos tricíclicos são utilizados nos casos de distúrbios afetivos (BEERS, Mark H. (ed.); BERKOW, Robert, 2000).

Quando a doença é descoberta em estágio avançado as medicações são pouco recomendadas, pois, os sintomas não deixam de evoluir. Alguns médicos ainda assim prescrevem drogas para o possível tratamento, em muitos casos a medicação deve ser mantida num mínimo para que não desencadeie mais sintomas e sofrimento para o portador da doença. Por isso é recomendável procurar um médico neurologista que tenha bastante conhecimento, experiência e estejam familiarizados com pacientes portadores de DH (BEERS, Mark H. (ed.); BERKOW, Robert, 2000). Mesmo que o médico de sua confiança não tenha pleno domínio em tratamento e aconselhamento na área de doenças neurológicas é recomendável que o mesmo se mantenha envolvido nos cuidados e tratamento, pois a família e pessoas de confiança do portador da doença têm um papel importante e fundamental no acompanhamento da doença e do tratamento do portador.

Existem muitos pesquisadores envolvidos na busca por tratamentos mais eficazes e na busca também pela cura dessa doença. As pesquisas em andamento procuram determinar como as substâncias se combinam causando os sintomas da DH.

4. METODOLOGIA

Tipo de estudo:

Trabalho realizado pela metodologia de pesquisa bibliográfica.

Considerado para o levantamento dos dados as publicações da Associação Brasil Huntington, disponíveis na biblioteca virtual.

Realizado um levantamento bibliográfico em base de dados LILACS e SCIELO. Como critério de inclusão, considerado os artigos originais publicados em língua portuguesa. Para análise, realizado a construção do quadro sinóptico.

5. ANÁLISE DE DADOS

Realizado um levantamento bibliográfico em base de dados LILACS e SCIELO. Como critério de inclusão, considerado os artigos originais publicados em língua portuguesa. Para análise, realizado a construção do quadro sinóptico apresentado a seguir:

Artigo	Título	Autor	Revista e Ano de publicação	Objetivo	Resumo
1	Doença de Huntington : análise de DNA na população brasileira	RASKIN, SALMO, ALLAN, NASSE R, TEIVE, HÉLIO A.G.	Arquivos de Neuro-Psiquiatria Dez. 2000	Demonstrar que o conhecimento genético permite que o aconselhamento às famílias se torne mais eficiente.	A DH é associada a sequencias repetitivas de trinucleotídeo CAG no gene da doença. Realizado um estudo onde foi demonstrado repetições de 7 a 33 trinucleotídeos CAG em não portadores e 39 a 88 alelos mutados dos indivíduos afetados. E verificou-se que quando herdado paternamente as expansões trinucleotídeas são maiores.
2	Consistência interna de uma versão brasileira da escala de avaliação da doença de Huntington	Tumas, Vitor; Camargos, Sarah Teixeira; Jalali, Paulo Samand	Arq. neuropsiquiatria dez. 2004. tab, graf.	Objetivo de estabelecer a reprodutibilidade dessa escala em uma	Nosso estudo avaliou a confiabilidade da versão brasileira da escala unificada para avaliação da doença de Huntington (UHDRS).

		ar; Galesso, Adriano de Paula; Marques Júnior, Wilson.		população que difere significativ amente daquela em que foi originalme nte validada.	
3	Diagnóstic o molecular da doença de Huntington em pacientes brasileiros	LIMA E SILVA, TEREZA C., SERRA, HELIAN E GUERR A, BERTUZ ZO, CARME N S.	<i>Arq. Neuro- Psiquiatr.</i> , mar. 2000	Realizar o diagnóstic o molecular em 44 indivíduos brasileiros para confirmaç ão dos casos suspeitos.	A DH é uma afecção neurodegenerativa e hereditária caracterizada por movimentos involuntários coreiformes e alterações cognitivas. Para que seja realizado o diagnóstico é necessário que seja feito um estudo molecular dos suspeitos.
4	Neuropsico logia da doença de Huntington : Fatores preditivos em familiares geneticame nte positivos e assintomát icos.	Passos, Walmir G. de Almeida.	Campinas; s.n; ago. 1998. 359 p. tab	Detectar as alterações neuropsic ológicas de pacientes positivos e assintomá ticos.	A doença de Huntington é uma patologia neurodegenerativa, autossômica dominante, caracterizada por distúrbio do movimento, transtornos psiquiátricos e demência. A doença evolui de forma insidiosa, e as alterações neuropsicológicas podem anteceder em até 10 anos o início clínico.

	Aspectos clínicos e neuroradiológicos da doença de Huntington forma juvenil	Silva, Maria Tereza G. F.; Paz, Jose Albino da; Valente, Kette D. Ramos; Dias, Maria Joaquina Marques .	Pediatría (São Paulo);20(2):137-41, abr.-jun. 1998. ilus.	Alertar sobre o início dos sintomas na forma juvenil da doença.	Os autores apresentam um caso de doença de Huntington, forma juvenil, chamando a atenção para os principais aspectos clínicos, as alterações de neuroimagem e os principais diagnósticos diferenciais que delineiam o diagnóstico clínico desta forma rara. Enfatizam ainda os aspectos genéticos desta forma que tem herança autossômica dominante, na maioria das vezes transmitida pelo pai, com fenômeno de antecipação, e cujo gene foi localizado no braço curto do cromossomo 4 (4p)
--	--	---	---	---	---

5.1 RESULTADOS E DISCUSSÃO

No artigo 1: Raskin et al analisaram os números das repetições CAG em 92 indivíduos brasileiros não portadores, 44 portadores e 40 casos suspeitos de Doença de Huntington, onde foi apresentado repetições de 7 a 33 trinucleotídeos CAG nos indivíduos não portadores e de 39 a 88 em portadores da doença. Thompson & Thompson discorda dizendo que indivíduos normais possuem entre 9 e 35 repetições CAG em seu gene da Doença de Huntington, com uma média de 18 a 19. Os indivíduos afetados pela HD tem 40 ou mais repetições, com uma média por volta de 46. Um número limítrofe de repetições de 36 a 39, embora em geral associados à Doença de Huntington, pode ser encontrado em alguns indivíduos que

não apresentam sinais da doença mesmo em idade um pouco avançada. Quando a expansão é maior que 40, entretanto, sempre ocorre a doença, e quanto maior a expansão, mais cedo é o início da doença.

No artigo 2: Tumas et al e a Associação Brasil Huntington concordam e recomendam a realização de exames diagnósticos em pessoas de risco é indispensável para que seja feito um melhor aconselhamento e acompanhamento do portador da doença. Tuma et al diz ainda que os exames realizados no Brasil são confiáveis e válidos. A Associação Brasil Huntington ainda complementa que os centros de testes estão em fase de formação em Hospitais-escola, e será seguido protocolos internacionais para o funcionamento dos mesmos.

No artigo 3: Lima e Silva et al realizaram um estudo molecular com brasileiros possíveis portadores, com o intuito de diagnosticar a Doença de Huntington, para confirmação desses casos, proporcionando aos portadores da Doença de Huntington um aconselhamento genético adequado. A Associação Brasil Huntington concorda com a realização deste teste molecular e diz que deve-se vincular um exame neurológico, psicológico e uma história familiar adequada para excluir outros problemas que causam sintomas semelhantes.

No artigo 4: Passos diz que a doença evolui de forma insidiosa e que os sintomas podem anteceder em até dez anos do início clínico. NORA, James J.; FRASER, F. Clarke discordam afirmando que os sintomas podem não aparecer antes que os pacientes atinjam a quarta ou quinta décadas de vida.

No entanto Thompson & Thompson diz que apenas cerca da metade dos portadores do gene da Doença de Huntington apresentam sintomas com a idade de 40 anos e acrescenta que a manifestação precoce iniciada na infância ou adolescência ocorre em alguns casos, mas apenas quando o gene mutante é herdado paternamente.

No artigo 5: Silva et al diz que a Doença de Huntington juvenil e seus aspectos genéticos tem herança autossômica dominante, na maioria das vezes é transmitida pelo pai com fenômeno de antecipação. A Associação Brasil Huntington concorda e diz ainda que o agravamento do variante juvenil é mais rápido que a manifestação adulta.

6. CONCLUSÃO

A Doença de Huntington é uma patologia degenerativa do SNC e destrutiva por atingir profundamente as relações familiares e sociais do portador. O portador não deve se sentir culpado ou culpar seus pais por possuir o gene mutante.

Não há respostas fáceis e prontas para os problemas comportamentais, mas entender como a DH causa essas mudanças pode ajudar a encontrar formas de contornar esses problemas. Ao entendermos o porquê do comportamento, pode-se entender melhor o portador e dar a ele melhor suporte emocional, físico e prestar assistências nos cuidados.

7. REFERÊNCIAS

ABH - ASSOCIAÇÃO BRASIL HUNTINGTON. Disponível em <http://www.abh.org.br/>. Último acesso no dia 10 de novembro de 2007.

JORDE, Lynn B. et al. **Genética médica.** 2ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2000. Pag64.

NORA, James J.; FRASER, F. Clarke. **Genética médica.** 3ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1991. Pag70.

THOMPSON, James S.; THOMPSON, Margaret W.. **Genética médica.** 6ed. Rio de Janeiro: Guanabara, 2002. Págs209 e 212.

MOTTA, Paulo Armando. **Genética humana: aplicada a psicologia e toda a área biomédica.** Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2000. Pag122 e 123.

GRIFFITHS, Anthony J. F. et al.. **Introdução à genética.** 7ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2002. Pag41.

GRIFFITHS, Anthony J. F. et al.. **Genética Moderna.** Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2001. Pag6 e 104.

SMELTZER, Suzanne C.; BARE, Brenda G.. **Brunner & Suddarth: tratado de enfermagem médico-cirúrgica.** 10ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2006. v4. Pgs2100 a 2102.

CERVO, Amado Luiz; BERVIAN, Pedro Alcino. **Metodologia científica: para uso dos estudantes universitários.** São Paulo: McGraw-Hill, 1976. 159p.

BOUNDY, Janice et al.. **Enfermagem médico-cirúrgica:** 3ed. Rio de Janeiro: Reichmann & Affonso, 2004. v2 e v3. 309p. (Enfermagem Prática).

GUYTON, A.C., HALL, J.E., **Tratado de Fisiologia Médica**, 10.ed. Guanabara Koogan: Rio de Janeiro, 2002.

NETTINA, Sandra M. **Prática de Enfermagem**. 6ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1998.

BEERS, Mark H. (ed.); BERKOW, Robert (ed.). **Manual Merck: diagnóstico e tratamento**. 17ed. São Paulo: Roca, 2000.

REY, Luis. **Dicionário de termos técnicos de medicina e saúde**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 1999. 825p.

RASKIN, SALMO, ALLAN, NASSER, TEIVE, HÉLIO A.G. *et al.* **Doença de Huntington: análise de DNA na população brasileira**. *Arq. Neuro-Psiquiatr.*, dez. 2000, vol.58, no.4, p.977-985. ISSN 0004-282X. Acesso em 12/11/2007. Disponível em http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0004-282X2000000600001&lng=pt&nrm=iso

Tumas, Vitor; Camargos, Sarah Teixeira; Jalali, Paulo Samandar; Galesso, Adriano de Paula; Marques Júnior, Wilson. **Consistência interna de uma versão brasileira da escala de avaliação da doença de Huntington**. *Arq. neuropsiquiatr*; 62(4):977-982, dez. 2004. tab, graf. Acesso em 12/11/2007. Disponível em <http://bases.bireme.br/cgi-bin/wxislind.exe/iah/online/?IsisScript=iah/iah.xis&src=google&base=LILACS&lang=p&nextAction=lnk&exprSearch=390669&indexSearch=ID>

LIMA E SILVA, TEREZA C., SERRA, HELIANE GUERRA, BERTUZZO, CARMEN S. *et al.* **Diagnóstico molecular da doença de Huntington em pacientes brasileiros**. *Arq. Neuro-Psiquiatr.*, mar. 2000, vol.58, no.1, p.11-17. ISSN 0004-282X. Acesso em 12/11/2007. Disponível em http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S0004-282X2000000100002&lng=pt&nrm=iso

Passos, Walmir G. de Almeida. **Neuropsicologia da doença de Huntington: Fatores preditivos em familiares geneticamente positivos e assintomáticos.** Campinas; s.n; ago. 1998. 359 p. tab. Acesso em 12/11/2007. Disponível em <http://bases.bireme.br/cgi-bin/wxislind.exe/iah/online/?IsisScript=iah/iah.xis&src=google&base=LILACS&lang=p&nextAction=lnk&exprSearch=254423&indexSearch=ID>

Silva, Maria Tereza G. F; Paz, Jose Albino da; Valente, Kette D. Ramos; Dias, Maria Joaquina Marques. **Aspectos clínicos e neuroradiológicos da doença de Huntington forma juvenil.** Pediatria (São Paulo);20(2):137-41, abr.-jun. 1998. illus. Acesso em 12/11/2007. Disponível em <http://bases.bireme.br/cgi-bin/wxislind.exe/iah/online/?IsisScript=iah/iah.xis&src=google&base=LILACS&lang=p&nextAction=lnk&exprSearch=254423&indexSearch=ID>