

# **Andando na Corda Bamba: Viver em risco para Doença de Huntington**

## **Do original:**

Walking the Tightrope: Living at risk for Huntington Disease

Randi Jones, Ph.D

Huntington Society of Canada, 1998

## **Tradução:**

*Élsie B. Todescatt*

*Suzana H. Tiba*

*Thais Cristina L. Regis*

(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)

## Dedicatória

Este livro é dedicado ao *Atlanta At-Risk Support Group* o qual possui membros que continuam a ensinar-me sobre boa vontade, saídas criativas, as utilidades do humor e o poder de compartilhar experiências.

## Apresentação

Este livro surgiu como resultado do trabalho do autor em fornecer assistência médica, mais especificamente em facilitar um grupo de apoio para aqueles que estão em risco para a DH. Parece haver uma escassez de informações sobre como lidar *com* a condição de estar em risco. No entanto, desde a descoberta do gene da DH existe uma nova esperança, e abordagem, para aqueles que estão em risco. Gostaria de expressar meu agradecimento especialmente para Julia Strong, LCSW, que foi a cooperadora do nosso grupo de apoio. Refletimos, discutimos, discordamos e chegamos a um consenso sobre muitas das questões descritas nesse livro. Estou profundamente agradecido pela cuidadosa edição desta obra e posso garantir de antemão que nossa amizade vai ser eternamente e sempre gratificante.

Randi Jones, PhD

*A Huntington Society of Canada* estende sua gratidão ao Dr. Randi Jones por sua profunda e sensível análise das complexidades de se viver em *risco* para a doença de Huntington e por permitir algumas pequenas adaptações ao texto em prol do público canadense.

Agradecimentos especiais ao *Ontario's Trillium Foundation*, uma vez que esta publicação não seria possível sem o apoio generoso das pessoas *que* trabalham nessa fundação.

Outubro, 1998.

# Índice

## Dedicatória Apresentação

Correr .....	4
--------------	---

## Capítulo Um

Panorama da Doença de Huntington.....	6
Alterações cerebrais .....	6
Os Sintomas .....	6
A Progressão .....	7
Diagnóstico .....	8
O Tratamento .....	8
Doença de Huntington Juvenil .....	9
A Hereditariedade do DH .....	9
Uma Lição de Genética Humana .....	10
A descoberta do Gene .....	10

## Capítulo Dois

Relacionamentos .....	12
A Família de Origem da Pessoa em Risco .....	12
Questões quanto aos Relacionamentos .....	13

## Capítulo Três

Lidando com a DH .....	15
------------------------	----

## Capítulo Quatro

Teste Preditivo .....	19
A Escolha de um Parceiro .....	19
A Decisão de Fazer ou Não o Teste .....	20
A Duração .....	21
Convivendo com as Notícias .....	22

## Capítulo Cinco

Os Recursos .....	26
Tipos de Serviço .....	26
Profissionais da Saúde Mental .....	28

## Capítulo Seis

Planejando o Futuro .....	29
Planejamento Específico dos Problemas que Atingem Grande Parte dos Portadores.....	30

## Capítulo Sete

A Vida após o Resultado Positivo do Teste .....	34
Reações Imediatas .....	34
Impacto nos Relacionamentos.....	35
Quando Começa a DH? .....	35
Decisões .....	35
A Preparação a Manifestação dos Sintomas da DH .....	36
Sintomas Cognitivos Precoces .....	36
Prolongando o Uso da Capacidade Física .....	37

<b>Conclusão</b> .....	40
------------------------	----

Notas .....	41
-------------	----

Referências .....	41
-------------------	----

Apêndice .....	41
----------------	----

## Correr

*Vejo como meu pai aos poucos desaparece  
A cada dia um pouco dele se vai  
Vejo como um homem que um dia foi maior que a vida hoje estar reduzido a algo menor que  
uma pessoa  
Vejo as contrações musculares que ele não consegue controlar  
Ouço os ruídos que ele faz sem controle  
Conversamos sobre a depressão que está presente  
Ele já não anda direito e agora tememos que caia  
Cada vez que falo com ele seu nível de saúde mental está menor  
Essa doença está encobrendo meu pai bem devagar  
O homem que dorme ao lado de minha mãe não é mais o mesmo com quem cresci  
Agora digo a ele o que fazer e pergunto-lhe como foi seu dia  
Agora resolvo os problemas da casa em seu lugar  
A cada dia ele fica mais distante  
Eu costumava correr  
Correr longe dessa realidade  
Corria para o campo, para a universidade estadual, para Atlanta  
Temia encontrar-me com o monstro em minha casa e em minha família  
Corria para evitar a dor  
Corria para que não sentisse  
Corria por mim  
Agora as coisas são diferentes  
Parei de correr  
Comecei a enfrentar o monstro  
Comecei a enfrentar a realidade que está em meu pai, em minha família e de certa forma em  
mim  
O monstro é agora parte da minha vida  
A cada suspiro que dou sei que é uma parte de minha realidade  
Não a vejo mais como um monstro  
Ainda corro  
Só não corro para longe  
Correr é agora uma expressão de totalidade para mim  
A cada dia que corro, papai está comigo  
A cada passo que dou, ele é uma parte disso  
Corro porque ele não pode  
Corro para afligir a perda e comemorar a totalidade da vida que agora aprecio de uma forma  
bem diferente  
Cada dia que tenho é vivido com o conhecimento e a compreensão de meu pai  
Do homem que foi e ainda é*

*Um homem que é gentil, e cavalheiro*

*Um homem que ajudaria um amigo*

*Um homem que nunca desistiu*

*Um homem que é uma das razões de eu estar aqui agora*

*Corro por ele e por tudo que ele representa na minha mente*

Ron Hartley, 4 de outubro, 1994

Impresso com permissão

## Capítulo 1

### Panorama<sup>1</sup> da Doença de Huntington

A Doença de Huntington (DH) é uma desordem cerebral herdada que afeta o sistema nervoso, resultando na perda de capacidade mental progressiva e do controle físico. Os sintomas geralmente aparecem entre os 30 e 50 anos de idade, mas já houve casos em crianças de 2 e em adultos de mais de 70. Embora a doença seja progressiva, ao atravessar um período de 10 a 30 anos, há uma grande variação no modo como indivíduos, até mesmo da mesma família, são afetados.

A DH transcende sexo, raça e grupo étnico. Estima-se um número mínimo de 35 mil norte-americanos que possuem a doença e mais de 125 mil que estão em risco de herdá-la. Por ser hereditária, ela é uma doença familiar. Mesmo que todos os membros da família não sejam afetados fisicamente, eles podem ser afetados emocional, social, e com frequência, economicamente.

Em 1872 a doença foi primeiramente descrita pelo médico nova-iorquino Dr. George Huntington, e era conhecida como a *Coreia de Huntington*. O termo grego *chorea* significa *dança* e faz referência às contrações musculares involuntárias que são características frequentes de uma pessoa com DH. Hoje, no entanto, o termo doença de Huntington é utilizado para descrever a desordem mais precisamente. Identificamos que algumas pessoas com DH podem apresentar mais alterações mentais ou de personalidade, do que sintomas físicos, principalmente nos estágios iniciais. Algumas pessoas também podem demonstrar uma versão mais rígida da doença.

#### **As alterações cerebrais**

Pensa-se que as características das alterações física, emocional e comportamental da DH são causadas por um distúrbio de uma ou mais substâncias químicas ligadas ao funcionamento normal do cérebro. Tais alterações químicas causam a morte de células cerebrais que afetam a coordenação e o controle emocional. Uma vez que essas células cerebrais não se regeneram como outras, milhares e milhares de células são perdidas com o passar do tempo. Com as perdas, as funções que antes controlavam deterioram-se.

#### **Os sintomas**

**Físico:** os sintomas físicos podem inicialmente consistir em inquietação, irritabilidade, contorções ou agitação excessiva. A caligrafia pode alterar-se. As habilidades físicas diárias, como dirigir, tornam-se mais difíceis. Os sintomas iniciais transformam-se gradualmente em movimentos involuntários – movimentos abruptos e contorções da cabeça, do pescoço, dos braços e das pernas – que podem levar a pessoa com DH a problemas de locomoção, comunicação e deglutição. Mas há exceções. Às vezes as pessoas com DH têm uma dificuldade mínima com movimentos involuntários. Esses movimentos geralmente tendem a aumentar durante algum esforço voluntário, estresse ou excitação, e a diminuir durante o descanso e o sono; podem desaparecer totalmente durante o sono, apesar de alguns familiares relatarem que os movimentos da pessoa afetada continuam aumentando durante a noite.

**Intelectual:** além dos sintomas físicos iniciais, as alterações intelectuais geralmente aparecem no estágio inicial da doença. Elas podem envolver a habilidade reduzida para organizar questões do dia a dia ou lidar efetivamente com novas situações. Perda de memória de curto prazo pode ocorrer. As atividades no trabalho tornam-se mais difíceis do que de costume: a pessoa afetada pode não ser capaz de realizar novas tarefas tão facilmente como antes, e pode cansar-se mais rapidamente devido ao grande esforço requerido para concentrar-se.

**Emocional:** os primeiros sintomas emocionais são igualmente sutis. Pode haver uma acentuação de certos aspectos da personalidade normal do indivíduo, com períodos de depressão, apatia, irritabilidade e impulsividade.

### ***A progressão***

Os sintomas tornam-se mais severos com o passar do tempo, mas a taxa de progressão varia de pessoa para pessoa, mesmo sendo da mesma família. Os movimentos aumentam, causando quedas e problemas de locomoção. A pessoa afetada geralmente tem problemas de dicção e a deglutição torna-se difícil. Algumas pessoas, em determinadas situações, ficam confusas e perdem a memória, em outras, perdem o senso ou ficam violentas. Outras ficam passivas. Entretanto a DH tem seus altos e baixos, e em certos dias os problemas de comportamento são menos evidentes. Esse estado de alterações pode ser confuso e frustrante tanto para a pessoa com DH quanto para sua família.

A Dra. Ira Shoulson, Professora de Neurologia da Universidade do Centro Médico de Rochester, produziu em 1979 um guia geral para a compreensão de como a DH progride. Os estágios estão resumidamente abaixo:

**Estágio 1:** a pessoa foi diagnosticada como portadora da DH, mas permanece totalmente hábil para as atividades realizadas em casa e no trabalho.

**Estágio 2:** a pessoa continua empregada, mas com um nível de capacidade menor. Continua a administração dos seus próprios afazeres diários, apesar de algumas dificuldades.

**Estágio 3:** a pessoa não desempenha mais sua função e não administra mais as responsabilidades domésticas. É necessária uma assistência ou supervisão considerável para lidar com os assuntos financeiros de rotina. As atividades diárias podem ser levemente prejudicadas, mas uma simples assistência é necessária.

**Estágio 4:** a pessoa não é mais independente nas suas atividades diárias, mas ainda é capaz de viver em seu lar, com o apoio da família ou mínimo de assistência profissional.

**Estágio 5:** a pessoa necessita de total assistência em todos os aspectos rotineiros e total cuidado.

Este sistema de estágios é deliberadamente geral e flexível para permitir a variação de características e progressões dos casos individuais. Entretanto, ele realmente indica o período em que as pessoas com DH podem permanecer independentes e auto-suficientes.

A morte é gradual, geralmente ocorre entre 15 e 20 anos após o início da doença. As pessoas não morrem de DH: elas morrem com a DH, normalmente de complicações como a pneumonia, problemas cardíacos ou infecções causadas pelo enfraquecimento do organismo. A longevidade depende, de um modo geral, da qualidade do cuidado recebido e das condições gerais da saúde do indivíduo. Com o apoio adequado, a maioria das pessoas com DH pode viver uma vida produtiva e

feliz, por muitos anos após o diagnóstico.

### **O diagnóstico**

Os neurologistas baseiam-se em três fatores para diagnosticar a DH. Primeiramente, eles desconsideram quaisquer outras causas dos sintomas, mesmo se a pessoa é de uma família que possui uma história de DH. O primeiro passo é importante. Há doenças, como a tireóide ou problemas hormonais, que podem ser confundidos com o princípio de DH. Um simples teste sanguíneo pode eliminar essas possibilidades.

Secundariamente, eles procuram por um caso da doença no histórico familiar. Às vezes, pode ser que um dos pais morra antes dos sintomas se desenvolverem, mas talvez um dos avós ou dos irmãos do falecido tenha sido diagnosticado. Também pode ser que tal falecido tenha sido diagnosticado erroneamente como tendo esclerose múltipla, esquizofrenia, Mal de Alzheimer ou Mal de Parkinson. Atestados de óbitos podem ser muito úteis na indicação de um histórico familiar positivo, entretanto nem sempre são confiáveis uma vez que a causa imediata da morte é enunciada e pode não conter qualquer referência à DH.

Finalmente, o diagnóstico é realizado por meio de exame clínico, incluindo testes psicológicos e neurológicos extensivos. Alguns neurologistas também pedirão uma Tomografia Axial Computadorizada (CAT) ou uma Ressonância Magnética (MR). Estes possibilitam-nos ver a estrutura cerebral. No caso da DH, procura-se por áreas que estão diminuindo, particularmente nas partes do cérebro denominadas Núcleo Caudado e Putamen. A DH atinge primeiramente uma região do cérebro que é muito importante para a coordenação motora. Porém, também são afetadas as projeções dessa área para outros centros cerebrais que governam habilidades executoras (a atenção, a capacidade de resolução de problemas, a flexibilidade mental e o julgamento social). Um indivíduo pode apresentar os primeiros sintomas da DH, mas ainda ter MR ou CAT normais.

Uma nova técnica que demonstra um provável sucesso em entender as mudanças cerebrais no caso da DH é a Tomografia por Emissão de Pósitron (PET). Essa técnica consiste em escanear o cérebro enquanto ele processa uma tarefa, para que as áreas cerebrais envolvidas na realização da mesma se “iluminem”. Quanto mais se souber a respeito da PET e sua eficiência em diagnosticar a DH, provavelmente maior será a frequência de seu uso.

### **O tratamento**

Apesar de não haver cura para a DH, algumas drogas podem reduzir a gravidade dos movimentos involuntários. Outras drogas podem ajudar a controlar o humor, a ansiedade, a irritabilidade e a depressão. Sua eficiência dessas drogas varia de pessoa para pessoa.

Se a pessoa estiver deprimida, um conselheiro ou um psiquiatra pode ajudar, assim como um remédio antidepressivo apropriado. Se houver problemas com desconfiança, alucinações e comportamentos violentos ou irregulares, então medicamentos antipsicóticos ou neurolépticos podem ser recomendados. Com indivíduos muito ansiosos leves tranquilizantes são suficientes. Esses problemas são geralmente temporários, e os medicamentos podem ser necessários somente por um curto prazo de tempo. Há ainda aqueles que não necessitam de medicamento algum.

Alguns medicamentos prescritos para o controle dos movimentos podem ter um efeito sedativo nos processos de raciocínio da pessoa. Dessa forma, o benefício de controlar movimentos



involuntários pode ser insuficiente quando comparado ao benefício de preservar um alerta mental. Se a redução dos movimentos da pessoa a possibilita manter-se em casa por um período de tempo maior do que seria possível de outras maneiras, tal medicamento pode valer a pena. Cada situação é diferente e requer considerações dos desejos da pessoa com a DH e de seus familiares.

A terapia física ou ocupacional auxilia as pessoas com DH a manterem-se ativas, e ou aprenderem novas estratégias de locomoção. Com isso elas podem reduzir a necessidade de medicamentos pela melhoria das funções, e para que a frustração diminua e a saúde geral mantenha-se adequadas. As dificuldades com deglutição ou fala são parcialmente aliviadas com uma consulta a um fonoaudiólogo.

### ***A Doença de Huntington Juvenil***

Os sintomas da DH podem aparecer antes dos 20 anos de idade, apesar de ser raro. A doença parece bem diferente quando o indivíduo já é adulto. Geralmente, as crianças que desenvolvem a DH têm movimentos mais lentos, ao invés de tê-los em excesso. A lentidão mental fica evidente no começo. Os professores podem confundir a natureza ou origem dos sintomas, acreditando de maneira errada que a criança afetada pela DH é preguiçosa ou apática. As pessoas com DH Juvenil desenvolvem sintomas motores semelhantes aos do Mal de Parkinson: tremedeira, rigidez, e lentidão (em contraste com as contrações musculares involuntárias vistas nos adultos). As crianças com DH podem adquirir grande ajuda com terapia física, educação especial e outras medidas de apoio. O início da DH na infância é com frequência confundida com desordens comuns, principalmente a epilepsia, o transtorno de déficit de atenção, ou a paralisia cerebral. Por isso, qualquer preocupação deve ser imediatamente levada à atenção de um médico.

### ***A Hereditariedade da DH***

A DH é herdada de forma autossômica dominante: isso significa que cada filho de um pai ou mãe com DH, independentemente de sexo (autossômico), carrega um risco de 50% de herdar o gene da DH: é preciso que só um dos pais seja portador do gene para que o gene seja transmitido (dominante). Isso não quer dizer que metade dos filhos desenvolva a doença ou que a cada dois filhos o segundo a desenvolva. É como uma aposta de Cara ou Coroa. A cada vez que a moeda é jogada, há 50% de chance dela cair de qualquer um dos lados. Portanto, é possível que nenhum dos filhos seja afetado, mas também que alguns sejam, ou todos. Cada criança com um dos pais afetado enfrenta os mesmos 50% de chance de herdar o gene da DH, independentemente da herança de seu irmão.

As pessoas que herdam o gene vão sempre desenvolver a doença ao menos que morram de outras causas antes do desenvolvimento dos sintomas. Aqueles que não herdam o gene não desenvolverão a doença: nem mesmo seus filhos ou netos. A doença não “pula” uma geração. Todavia, especialistas estão reunindo históricos familiares e dados genéticos que indicam que casos recentes da doença de fato ocorrem ocasionalmente, mesmo sem um incidente prévio de DH positivo na família. Presumivelmente, a mutação genética que causa a DH pode acontecer espontaneamente em casos raros. Além disso, as pessoas nas quais as repetições de CAG (veja explicação a seguir) caem em uma certa região, estão sendo estudadas em longo prazo para se saber sobre o efeito dessa informação genética no possível expressão do sintoma de DH e na herança genética de seus

filhos.

### ***Uma Lição da Genética Humana***

Todas as nossas características são herdadas de nossos pais, metade do pai e metade da mãe. O “projeto” dessas características é levado em estruturas finas que se parecem hastes chamadas cromossomos, presentes em toda célula humana. Todos temos 46 cromossomos que se arranjam em pares, um membro de cada par vem do pai e o outro da mãe. Cada cromossomo carrega centenas de genes. Cada gene produz uma substância que realiza tarefas específicas. Quando uma ou mais dessas substâncias vitais estão ausentes ou alteradas, surge uma desordem genética.

Os genes são muito pequenos para serem vistos mesmo pelo mais poderoso microscópio, mas os cientistas estão começando a descobrir em quais dos cromossomos os genes se situam. Mesmo assim, a presença de um gene alterado é frequentemente identificada somente quando uma doença genética se manifesta. Todos os cromossomos (e dessa forma os genes) estão em pares, um membro de cada par é herdado de um dos pais na concepção. Quando os cromossomos de um dos pais se dividem ao meio e passam para a criança, é absolutamente por acaso qual membro de cada par vai ser transmitido.

“O DNA humano contém bilhões de blocos de construção químicos, chamados pares nucleotídeos, que se combinam em uma fila ao longo do cromossomo. A sequência linear dos pares nucleotídeos é o que forma os genes de cada indivíduo que faz o que somos. Em um gene no cromossomo 4, há uma sequência de pares nucleotídeos chamada de uma repetição de trinucleotídica. Isso significa que uma sequência particular de três pares de nucleotídeos (CAG) é repetida inúmeras vezes. Quando esse gene é normal, a sequência de trinucleotídeo se repete de 5 a 30 vezes num total de 15 a 90 pares de nucleotídeos. Na DH, o número de repetições é bem maior – variando de 37 a 86 repetições trinucleotídicas.” (Madden, 1993).

### ***A Descoberta do Gene<sup>2</sup>***

No dia 23 de março de 1993, um grupo de cientistas anunciou que tinha isolado o gene da DH, e identificado a mutação que faz com que esse gene seja diferente de um gene normal. A natureza do defeito, uma duplicação de uma parte do DNA, pode ser utilizada para prever se o indivíduo terá a DH. Essa descoberta completa uma série de pesquisas iniciadas há uma década, quando o mesmo grupo científico encontrou a localização do gene da DH no cromossomo 4. Isso levou a um teste de DH preditivo e maiores esforços afim de encontrar o gene propriamente dito. Muitos grupos participaram na procura e forneceram informações que se provaram essenciais para o isolamento final. A descoberta do gene logicamente não marca o fim da DH como uma ameaça à saúde. Porém, com a descoberta do gene vieram implicações importantes:

- O novo teste preditivo, utilizando-se do gene isolado, pode fornecer determinadas informações sobre a presença do gene para a maioria das pessoas em maior risco. Não são necessários quaisquer outros familiares (como foi o caso com o teste baseado em conexões anteriores) e a maioria dos testes é informativa.
- Até agora, o déficit bioquímico que causa a DH era desconhecido. Com os genes isolados os cientistas podem identificar os produtos metabólicos que são alterados pela DH. O

conhecimento sobre o que é alterado pode mais tarde levar o indivíduo com DH a terapias com drogas ou a estratégias genéticas para controlar o gene da DH. (Veja o Capítulo 4 para maiores informações sobre o teste preditivo).

Ainda é necessário um índice maior de pesquisas para estabelecer se o número de repetições poderá ser útil para prever a idade de início da doença. No nosso entendimento atual<sup>3</sup> o gene normal contém 35 ou menos repetições do CAG, enquanto que a versão da causa da doença tem 36 ou mais. Há uma faixa intermediária: mais especificamente falando, pessoas com 27 a 35 repetições em um dos seus genes não desenvolverão a DH, mas em casos raros podem ultrapassar um número maior (i.e. 36 ou mais) de repetições de CAG aos seus filhos, que estarão, então, em maior risco para a doença. Além disso, um gene com 36 a 41 repetições cai para uma faixa de “penetrância reduzida”, que pode ou não estar associada ao início dos sintomas da DH.

Maiores avanços nos estudos genéticos da DH podem fornecer informações adicionais ou revisadas no futuro.

É interessante saber que esse mesmo mecanismo, por causar uma alteração, ou mutação, em um gene normal foi recentemente apresentado para ser operante em diversas outras doenças, incluindo a Síndrome do X frágil, a distrofia miotônica e a atrofia espino-bulbar.

## Capítulo 2

### Relacionamentos

#### ***A Família de uma Pessoa em Risco***

*A informação que está disponível sobre a DH fala sobre tudo, mas muito pouco sobre a dor. Ler não faz ninguém ciente da dor que parece sufocar. Também não descreve como é assistir um ente querido, que uma hora é um indivíduo normal, se contorcer e se debater de um modo que ele não consiga se apoiar. Além de não mencionar a agonia de ver um pai ou uma mãe perder a personalidade diante de seus próprios olhos. Também não fala da dor de contar ao irmão orgulhoso que ele não pode mais dirigir, ou à irmã que ela não é mais capaz de cuidar de seus filhos. Não é possível dizer sobre a agonia de se perguntar “quem será o próximo, eu?”. E muito menos como é se sentir responsável por ter de passar a diante essa “bomba relógio” a seus filhos.*

*Stephanie, HDSA Capítulo Maryland Newsletter (1:1994)*

Crescer numa família com DH não é fácil. Muitas interações intra-familiares são tensas e cheias de conflitos, devido aos efeitos inalcançáveis e profundos da doença em todas as pessoas. A combinação dos sintomas da doença, do estresse emocional, do isolamento, e do aumento de sobrecarga tem um impacto até mesmo nas “melhores famílias”. Às vezes os pais entram em depressão, rejeitam as necessidades dos filhos, acabam explodindo (às vezes de forma violenta) ou tendo qualquer outro comportamento de má adaptação.

Hoje em dia, as crianças e os adultos em risco podem obter informações precisas e atuais sobre a DH. Mas isso não era verdade até pouco tempo atrás. Muitas pessoas em risco têm memórias vivas dos tratamentos de seus familiares com profissionais não-informados ou mal-guiados. Há alguns anos, o diagnóstico era mais difícil do que é hoje, e muitas famílias receberam dados insuficientes ou errados sobre a DH. Frequentemente não estavam à disposição das famílias com DH: informações, controle de natalidade ou quaisquer outros recursos para ajudá-las no planejamento das decisões familiares.

Consequentemente, os pais e outros parentes adultos eram com frequência incapazes de oferecer ajuda à criança em risco na tentativa de fazê-la aceitar a doença. Muitas pessoas em risco não tinham um nome para a doença que transformava suas vidas para sempre. Muitas vezes, as famílias não falavam sobre seus problemas em casa. O pai não-afetado não era capaz de explicar o comportamento da mãe com DH, muito menos ajudar o filho a se adaptar a mudança de papéis dessa pessoa na família e na comunidade. Nesse contexto, a possibilidade da próxima geração herdar a DH era dolorosa demais para ser considerada.

É difícil transferir o estresse esmagador causado pela DH. Alguns exemplos são:

- Culpa por ter transmitido o gene à criança;

- Culpa por ter se tornado incômodo aos outros;
- Indiferença ou ignorância dos outros;
- Exigências sexuais inapropriadas ou falta de interesse sexual;
- Vergonha e problemas resultantes da fragilidade da pessoa afetada perante o julgamento social;
- Perda de renda e status social por causa do desemprego;
- Perda de liberdade e diversão para todos os membros da família;
- Ameaça ou suicídio de fato.

Há casos de casamentos que são forçados a ir além de seus limites. Alguns relacionamentos acabam antes mesmo do diagnóstico da DH ser capaz de explicar a irritabilidade ou apatia do cônjuge afetado.

A questão de comunicação numa família com DH é muito importante. Crianças em risco geralmente carregam uma sobrecarga de segredos de família e medos ou conflitos não-resolvidos. Jones (1992) demonstrou que a falta de comunicação na família de origem se correlacionava com uma maior incidência de sintomas psicológicos em adultos com DH. Wexler (1979) achou que as crenças e as atitudes sobre a DH eram profundamente afetadas pela maneira como o indivíduo em risco viu um de seus pais com DH ser tratado.

É fácil entender como crescer em uma família com DH pode ter impacto profundo nos relacionamentos atuais da pessoa em risco

### **Questões quanto aos Relacionamentos**

A existência da DH na família de um indivíduo em risco pode ser um obstáculo no desenvolvimento de relacionamentos íntimos. A pessoa em risco pode temer rejeição de um companheiro em potencial se os fatos da HD são conhecidos. E pode também se considerar um “produto inadequado para consumo”, i.e., e não alguém com quem um compromisso valha a pena. O medo de tornar-se uma sobrecarga para o companheiro caso a doença se desenvolva é frequente. Às vezes a intimidade é evitada para que as relações não se aprofundem.

Embora seja necessária coragem, de fato o planejamento mais prudente para ambas as partes em termos de necessidades e sentimentos é que o indivíduo em risco fale honestamente sobre a doença quando o relacionamento vai além do nível superficial. Se tal companheiro sentir-se assustado ou incapacitado de lidar com os desafios lançados nessa notícia, então se pode ao menos evitar a dor de confrontar a DH, desde o início.

O planejamento familiar é uma das mais difíceis questões que um adulto em risco deve enfrentar. Antes de o teste genético tornar-se disponível, os indivíduos em risco tinham de tomar uma decisão baseada na esperança de *não* serem portadores do gene ou na convicção de *serem* portadores do gene. No passado, jovens casais talvez desconhecessem a presença de DH na família então os filhos eram concebidos sem tal conhecimento. Isso, felizmente, está mudando conforme a doença se torna conhecida. A decisão de fazer o teste preditivo fica bem mais difícil se a pessoa em risco não quer saber sua própria condição genética, mas também não quer transmitir o gene à criança.

As amigas das pessoas em risco podem ser afetadas semelhantemente. Apesar da DH não ser exatamente o pior ou o único segredo que elas carregam, ela certamente envolve passado,

presente e futuro. Essas pessoas acabam achando que são cautelosas ou prudentes nas amizades e a confiança pode se tornar um problema. Geralmente quando um amigo fica sabendo do histórico familiar de uma pessoa em risco, a decisão é consciente. Pode ser que as amizades assumam uma qualidade restritiva, com pouca espontaneidade ou potencial para se aprofundarem. Mais uma vez, parece ser inteligente ter cuidado ao contar, mas para evitar o isolamento e permitir que os relacionamentos genuínos se desenvolvam, riscos são sempre necessários ao permitir que alguém conheça o outro mais a fundo.

Com frequência, esses indivíduos em risco são cuidadores do seu pai com DH. Isso torna-se uma experiência bastante dolorosa uma vez que eles reconhecem que problemas semelhantes podem fazer parte de seus futuros. Este fato contribuiu para que muitos deles também procurassem se afastar dessa pessoa para que não existisse a possibilidade de ter tais cuidados. Porém, é claro que o inverso também pudesse ocorrer e a pessoa em risco pudesse se motivar a fornecer o tipo de cuidado que ela gostaria de receber. Considerar essas tais possibilidades pode ser difícil tanto que o indivíduo em risco tem de viver essas experiências, com um nível de envolvimento que seja aceitável e também satisfaça sua noção de responsabilidade familiar.

## Capítulo 3

### Lidando com a DH

Lidar com o medo é provavelmente um dos aspectos mais comuns de se viver em risco para a doença. O conteúdo do medo de uma pessoa é afetado pela sua história e personalidade.

*É uma tentação pensar sobre a vida como estágios que cada um de nós passa com capricho num tempo pré-determinado. É reconfortante pensar que nascemos, passamos pela infância, adolescência, juventude... e que a morte é algo sobre o qual começamos a pensar bem mais tarde, a medida que envelhecemos.*

*Para mim, a morte tem sido uma sombra constante. Não que eu estivesse a beira da morte todos os dias, mas eu vivia com o medo constante de descobrir como morreria. Nos primeiros 35 anos da minha vida, vivi em risco para a DH.*

*Quando criança, descobri o segredo de família guardado a sete chaves: meu avô materno estava vivendo seus últimos anos de vida em um hospital de saúde mental. Vi meus tios aos poucos sucumbiam. Finalmente, tive de admitir que minha mãe também foi afetada. Meus cinco irmãos e eu estávamos em risco, agora.*

Catherine Hayes, *The Marker* (Spring, 1991)

Alguns dos medos comuns são: perder o controle das funções do corpo, perder a independência, ser um peso e/ou constrangimento para alguém da família, comportar-se como um dos pais (principalmente se ele era violento), ou transmitir o gene para os filhos sem saber. Perder as faculdades mentais é provavelmente o medo mais frequente relatado entre as pessoas em situação de risco. Surpreendentemente, os sintomas físicos e um tempo de vida menor não são tão assustadores como as pessoas imaginam.

Um baixo e contínuo grau de ansiedade é um dos problemas que podem ser expressados pelo fato de a pessoa ficar procurando por sintomas. O desgaste habitual como consequência de brigas no casamento ou estresse no trabalho pode ser muito significativo se a pessoa em situação de risco achar que irritabilidade e tristeza que são um resultado natural de uma briga com um companheiro, por exemplo, são os primeiros sintomas da DH. E isso não pode ser desconsiderado, pois, na verdade, poderia ser o caso. Entretanto, o diagnóstico clínico da DH é feito com base em alterações físicas porque os sintomas cognitivos e emocionais podem ser causados por muitos outros fatores. Dessa forma, a difícil escolha entre se concentrar na briga ou enfrentar o estresse no trabalho, encontrar soluções e/ou procurar ajuda torna-se cada vez mais inevitável. Seja ou não o fator causador do estresse resultado da DH, ele deve ser considerado e não evitado.

A incerteza em relação a condição de portadora do gene da pessoa em situação de risco (ou seja, se a pessoa herdou ou não o gene da DH) pode ser uma fonte constante de sofrimento e

ansiedade. Tomar decisões, uma tarefa já muito complicada, fica ainda mais complexa quando a possibilidade é de 50%. As pessoas em situação de risco podem lidar com incerteza planejando detalhadamente dois caminhos na vida, um com o gene e o outro sem. Uns optam pelo melhor, vivendo sua vida como se as nuvens da DH não estivessem pairando sobre eles. Outros optam pelo pior, evitando relacionamentos, decidindo não ter filhos e adquirindo um seguro por invalidez e assistência médica a longo prazo. É impossível dizer qual desses é o melhor. Claro que muitos que lidam com a incerteza buscando informações sobre a DH decidem fazer o teste preditivo; para eles, qualquer resposta, mesmo a de que eles sejam portadores do gene, é melhor do que não saber. No entanto, o teste genético não é para todo mundo, por isso cada pessoa deve lutar e achar a sua própria maneira de lidar com a incerteza de estar em situação de risco.

*Enquanto estava crescendo, eu olhava para a minha vida e via uma vida completa, que me permitiria fazer tudo o que eu queria. Eu via a oportunidade de seguir os meus sonhos, seja qual fosse o lugar para onde eles me guiassem, eu via diversas carreiras que poderia seguir ao longo dos anos. Eu sempre via uma vida longa. Eu olhava e via prosperidade com uma família – uma esposa, filhos. Eu via estudo. Importância. Eu via alguém que os outros iriam admirar. Eu tinha grandes sonhos – pastor de uma grande igreja, um advogado bem sucedido e na política – talvez até um presidente. Eu achava que poderia fazer qualquer coisa. Eu cresci com essa idéia.*

*Agora eu olho para a minha vida e vejo dois caminhos. Duas visões diferentes. Duas idéias diferentes. Um deles é exatamente como a minha juventude. Cheio de sucesso, família e uma vida duradoura. O outro é bem mais curto. Em torno de vinte anos. É cheio de oportunidades, mas não muito claro com respeito à família. Incerto em relação a ter filhos. É um caminho em que odeio pensar. Essas duas visões co-existem dentro de mim. As duas são a minha realidade. As duas são igualmente certas e incertas. E os dois caminhos claros e obscuros.*

*Essa minha visão dupla é por causa da Doença de Huntington. Minha vida tem possibilidades, eu penso numa moeda sendo jogada ou numa rifa que se vende em clubes ou jogos de futebol. Cara ou coroa? O que vai ser? Uma significa a vida que eu desejo com cada fibra do meu corpo, a outra significa um caminho curto e solitário que me leva a uma morte precoce. É o última competição. Literalmente jogando com a vida e com a morte. Não é uma escolha. É a minha jornada.*

*Ron Hartley, 16 de outubro de 1994*

Uma maneira específica de as pessoas em risco poderem lidar com a incerteza é tentar aumentar a sensação de auto-controle. A DH é assustadora principalmente porque a transmissão pelos genes e o aparecimento de sintomas não podem ser controlados. Os movimentos involuntários vistos em um pai afetado podem criar uma memória visual muito viva naqueles em situação de risco. Numa tentativa de obter pelo menos uma ilusão de controle, os irmãos podem decidir qual deles será afetado. O seu raciocínio pode incluir: o mais velho, o irmão que mais se parece com o pai afetado, o irmão que não tem filhos, o mais fraco ou o mais forte. Às vezes, quando uma pessoa em situação de



risco toma o conhecimento que não é gene negativo, assume-se, então, que as chances dos outros irmãos aumentaram. É claro que a base de todas essas previsões não é verdadeira. Permanece o fato de que cada filho tem os mesmos 50% de chance. Seria melhor encontrar caminhos reais de lidar com a própria incerteza do que recorrer a um raciocínio que demonstre uma falsa sensação de segurança.

Uma outra estratégia que pode ter o resultado oposto é culpar a DH por todos os problemas. Alguns deles incluem: relacionamentos que fracassaram, evitação de intimidade, irresponsabilidade em relação as finanças ou projetos inacabados envolvendo os estudos. Este mecanismo é problemático de duas formas: permite que o indivíduo evite enfrentar os problemas que podem ser resolvidos e não deixa estratégias de como lidar com a DH se o indivíduo toma o conhecimento que é portador do gene. A última possibilidade oferece um futuro com poucos mecanismos ao invés de viver a vida de uma maneira produtiva e satisfatória. Uma técnica potencialmente de mais sucesso seria concentrar-se em problemas comuns e se preparar emocionalmente para qualquer coisa que o futuro reservar.

Viver num tipo de limbo genético pode causar uma variedade de emoções vulneráveis. Quando as reações emocionais para os conflitos do dia-a-dia se juntam com o medo de que esses sejam os primeiros sintomas, as reações normais podem se transformar numa certeza de que realmente seja a DH, e aí está tudo perdido.

Fazer drama é muito comum em indivíduos em situação de risco, por isso a sua vida pode transformar-se em uma série de crises, principalmente quando a pessoa em situação de risco atinge a idade em que o pai afetado desenvolveu os sintomas. Se essa pessoa perceber esse tipo de coisa em relação a si mesma, uma boa alternativa seria procurar ajuda profissional. Algumas pessoas em risco já lidam com uma situação específica procurando por um exame neurológico, que oferece um retorno imediato em relação à presença da doença. Outros vão mais além e fazem o teste do gene para terem uma resposta definitiva.

Pode parecer otimista demais, mas usar a condição de pessoa em situação de risco como uma oportunidade, pode trazer resultados muito positivos. Por exemplo, entre os membros do grupo de apoio de pessoas em situação de risco de Atlanta, muitos eram capazes de refletir sobre o que era importante em suas vidas e também fazer mudanças com relação aos seus planos de vida, o que resultava numa maior sensação de satisfação, apesar da condição de portadores do gene. Uma alteração comum entre as pessoas em risco é a mudança de foco do futuro para o presente. Pode haver um aumento de eficiência em relação ao uso do tempo e ao término de projetos. É também comum estabelecer objetivos mais reais.

Um outro resultado frequente devido à reflexão é uma mudança na filosofia de vida da pessoa. Podem surgir questões religiosas como, se Deus é um Deus amoroso, porque existe a DH? ou minha mãe era uma boa mulher, era justo o seu sofrimento? Embora não haja respostas fáceis para tais perguntas, dialogar com outras pessoas é uma boa estratégia para chegar a respostas aceitáveis a fim de se resolver os próprios conflitos internos.

Nessa era da informação, acabamos assumindo que quanto mais informação melhor. Na verdade, as pesquisas em relação a como lidar com a doença geralmente indicam que aqueles que procuram saber mais sobre a sua situação e adotam uma postura ativa têm um comportamento flexível e têm mais capacidade para resolver problemas do que aqueles que evitam tal conhecimento.

Pode se chegar a um ponto que saber mais assume proporções obsessivas e pode interferir no viver inteiramente o momento. É bom prestar atenção nos próprios processos internos para saber que quando basta, basta.

## Capítulo 4

### Teste Preditivo

Com o início da identificação de traços genéticos em 1984, um *linkage procedure* (análise comparativa) pôde ser usado, no qual eram necessárias amostras dos membros da família. Isso tornou o teste muito caro; além disso, ele era informativo em somente 60% dos casos. Com a descoberta do gene da DH, foi possível saber a condição de portadora do gene de uma pessoa em situação de risco com 98 - 99% de precisão. Ali permanece uma quantidade de repetições trinucleotídicas que não são conclusivas para quase 4% dos indivíduos, mas para grande maioria das pessoas está agora disponível um processo simples e com um preço acessível.

Profissionais envolvidos no tratamento de famílias com a DH debateram por anos as ramificações éticas, legais e clínicas desse teste. Agora é possível saber um fato imutável sobre si mesmo e sobre o próprio futuro. Já que não há cura, e sim apenas tratamento para os sintomas, prevenir ou até mesmo retardar a idade do aparecimento da doença não é ainda possível; o diagnóstico feito no início não tem nenhuma vantagem biológica. As possíveis consequências de se saber essa informação tão importante são temidas pelos médicos e cientistas que lidam com a DH.

Desde a descoberta do primeiro marcador genético, tem se pesquisado muito sobre os melhores procedimentos para se conduzir o teste. O planejamento que se desenvolveu inclui: avaliação psicológica ou psiquiátrica, aconselhamento antes do teste, exame neurológico e a comunicação do resultado pessoalmente. Recomenda-se que a pessoa em risco seja acompanhada neste processo por um parceiro. É também importante que exista uma continuidade após o teste se a pessoa for portadora do gene (e às vezes mesmo se ela não for). Em via de regra, jovens com menos de 18 não fazem o teste, ao menos que haja uma razão médica e obrigatória. Até que haja tratamentos preventivos, acredita-se que se a família souber da condição de portador do gene de um filho sem nenhum sintoma isso pode levar a uma grande probabilidade de discriminação. Além disso, para os filhos que expressam o desejo de saber sua condição de portadores do gene enquanto jovens, existe a possibilidade de que quando atingirem a idade adulta eles não queiram saber.

#### **A escolha de um parceiro**

As razões pelas quais é necessário um parceiro para acompanhar a pessoa em risco no teste genético são as seguintes:

- apoio moral
- ouvir o que é dito (ser uma testemunha), no caso de a pessoa em situação de risco perder alguma informação durante a sessão, o parceiro poder lembrá-la e relatá-la depois.
- ser uma fonte de informação considerando o estado psicológico da pessoa em risco e a habilidade de lidar com a doença.
- fazer qualquer pergunta que a pessoa em risco esquecer de fazer.

A preferência da maioria dos laboratórios é de que cônjuge/companheiro seja o parceiro no teste genético. Se uma pessoa casada escolher como parceiro alguém que não seja o cônjuge, é importante entender o porquê. Se há problemas no casamento, seria mais prudente adiar o teste até

que eles sejam resolvidos. Também não é bom escolher como parceiro um irmão em situação de risco. Um parceiro em situação de risco tem uma dedicação própria que pode fazer com que ele não esteja totalmente disponível para apoiar a pessoa que vai passar pelo teste. É importante que a pessoa que vai fazer o teste tenha o benefício da total atenção do conselheiro e do parceiro. Da mesma forma, não é recomendável que um dos pais não afetado seja escolhido como parceiro. Essa pessoa pode ter visto seu marido ou esposa ficar doente e morrer de DH e agora está assistindo aos seus filhos casarem, fazerem planos para as suas vidas e atingirem a idade para desenvolver os sintomas. Em suma, considera-se geralmente que o pai não afetado possa ter questões pessoais demais em jogo para ser um parceiro eficaz para o seu filho em risco.

Já houve muitos debates sobre a necessidade desses procedimentos entre a comunidade de famílias com a DH. Discute-se que médicos não têm o direito de decidir como fornecer a informação ou quem pode fazer o teste. O teste para outras doenças como a AIDS é muito mais simples. O período de tempo envolvido em todo o processo é também um problema. Embora se entenda as críticas, deve se lembrar que essa é uma informação que transforma a vida e pode afetar não só a vida da pessoa em risco, como também a dos pais, cônjuge e filhos. É natural que quando uma pessoa toma uma decisão como a de fazer o teste genético, ela queira começar o processo o mais rápido possível; entretanto, é exatamente neste momento que cautela e ponderação são essenciais.

*Você precisa entender que seja o resultado do seu teste positivo ou negativo, sua vida vai mudar. Isso vai afetar a sua vida e a de sua família para sempre. Uma vez que você tem a informação, não pode mais voltar atrás.*

Gerri Harville, *The Marker* (primavera de 1994)

Os resultados possíveis do teste preditivo são: positivo (o gene da DH está presente), negativo (o gene não está presente), ou não-conclusivo. A maioria dos laboratórios não relata a quantidade exata de CAG, pois a sua importância não está ainda muito clara. Observou-se que os casos juvenis que fizeram parte do processo de utilização de amostras para a identificação do gene tinham os maiores índices de repetições do CAG, apresentavam sintomas numa faixa etária menor e um curso mais grave; entretanto, para 88% dos casos (de 37 a 52 repetições), a idade do aparecimento da DH variava dos 15 aos 75 anos (Duyao, 1993). Portanto, para a maioria dos portadores do gene, o número de repetições não irá fornecer nenhuma informação útil em relação à gravidade ou à idade do aparecimento da doença. Já que se sabe ainda muito pouco sobre o gene e os seus efeitos no organismo, uma pesquisa mais profunda é necessária para entender o que o número de repetições significa no geral e mais especificamente o que ele significa nos casos não-conclusivos.

### ***A Decisão de Fazer ou Não o Teste***

Para muitos, tomar a decisão de fazer o teste é difícil, enquanto que para outros é simples e objetivo..

*Quebrando a tradição de família, eu decidi que na minha vida não haveria mais segredos que me prejudicassem. Independente do resultado do meu teste preditivo, para mim, saber é muito melhor que do que não saber. Não posso mais viver com segredos. Junto*

*com a decisão de fazer o teste, eu me preparei para duas direções definitivas: uma para resultados positivos e outra para resultado negativos. De qualquer forma, eu quero continuar a ser vulnerável, acessível e à disposição dos outros. Esse sofrimento não deve ser inútil.*

- Joan Tober, The Search (agosto de 1994)

Algumas das razões para se fazer o teste incluem planejamento financeiro, planejamento familiar, assistência para tomar alguma decisão a respeito da carreira ou estudos, e simplesmente acabar com a certeza. Algumas das razões para não se fazer o teste podem envolver falta de confiança na habilidade para conviver com más notícias, medo de que a ansiedade na procura por sintomas possa aumentar, desejo de manter pelo menos uma esperança de 50% de não ter o gene, medo de discriminação por parte de empregadores ou seguradoras, ou desejo de adiar enfrentar o problema até que os sintomas realmente apareçam.

*Uma nova série de perguntas veio a minha cabeça. O que estava em jogo ao fazer o teste? A certeza era muito importante na minha vida? Eu realmente preferia a certeza de saber que eu tinha o gene à incerteza de viver em risco? Quanto de certeza o teste realmente oferecia, já que não dizia quando os sintomas poderiam aparecer; a dúvida e a espera ainda continuariam.*

*... E se existisse um tratamento para a DH, eu iria correndo amanhã fazer o teste. Mas já que não existe um tratamento, eu me sinto bem com a minha escolha. Eu preferia tentar aprender a viver com certa insegurança a ter que me adaptar a um futuro terrível mesmo antes dos sintomas aparecerem.*

*Nós somos uma sociedade de testes, ansiosos para fazer testes e classificar as pessoas de todas as formas. Obviamente há muitas instituições na sociedade que querem que façamos testes para os seus próprios interesses, não para os nossos – seguradoras e empregadores, por exemplo. Claro que há muitas razões fortes e igualmente legítimas para não fazê-lo.*

- Alice Wexler, The Marker (primavera de 1994)

Além disso, existe muita preocupação sobre quais consequências o resultado positivo do teste poderia ter em relação a securidade e ao andamento da carreira. Por esta ser uma nova tecnologia, não é ainda muito clara em relação à parte legal se a condição de portador do gene positivo é considerada uma condição pré-existente; entretanto, na ausência de sintomas clínicos, o portador do gene positivo continua totalmente normal e saudável (exatamente como estava antes de ter feito o teste).

### **A Duração**

É recomendável não só adiar decisões importantes até que o teste seja feito, mas também não tomar decisões imediatas com base no resultado do teste. Em outras palavras, não me precipitar, baseando decisões cruciais que requerem um prazo, como um emprego ou fechar um negócio, no resultado do teste. Pode ser que uma amostra seja perdida, uma análise tenha que ser refeita, ou uma pessoa da equipe saia de férias; qualquer um desses acontecimentos pode adiar o resultado do

teste. Essa situação resulta em uma ansiedade extra que poderia ter sido evitada.

De forma similar, quando uma pessoa em risco está no meio de uma crise familiar ou algum outro tipo de crise, não é a melhor hora de começar o processo de testes. A pessoa em risco não está totalmente capaz de tomar a decisão final de fazer o teste. É importante lembrar que a vida continua mesmo quando o processo de testes é adiado por alguns meses até que outros problemas sejam resolvidos. A ansiedade que essa impaciência reflete deve ser considerada como parte do processo de testes; o indivíduo deve estar preparado para lidar com ela uma vez que o processo já começou.

Podem ocorrer particularmente duas situações delicadas no teste preditivo: o pré-natal e o teste daqueles com 25% de risco. O pré-natal pode ser feito no início da gravidez para saber se o feto herdou o gene da DH. Esse tipo de decisão é útil somente se o pai em situação de risco tiver feito o teste e for gene positivo e se o casal planeja fazer o aborto no caso de o feto ter herdado o gene. Claro que fazer o teste com o feto mesmo antes de o pai saber sua própria condição irá revelar se o feto é gene positivo. Portanto, se possível, o casal deveria tomar decisões em relação à gravidez antes mesmo da concepção, para que as decisões a respeito do aborto e da condição do gene do pai em situação de risco não tenham que ser feitas no caso de uma gravidez indesejada. Atualmente, não há razões convincentes para se saber a condição de portador do gene de um feto, ao menos que o aborto seja uma opção, já que não existe nenhum tratamento ou cura e tal informação poderia levaria a criança a ter uma vida de discriminação e estigma. A criança merece tomar essa decisão por ela mesma quando tiver maturidade suficiente para isso. Além disso, terceiros como orfanatos ou pais adotivos não podem fazer o teste em crianças em risco pela mesma razão.

Uma pessoa tem 25% de risco, se em um dos pais com 50% de risco os sintomas ainda não apareceram. Às vezes uma pessoa com 25% de risco quer saber a sua condição de portadora do gene, mas o pai com 50% não quer saber a sua. Este conflito pode ser difícil para as duas partes. Mais uma vez, se o teste da pessoa com 25% de risco for positivo, então já se sabe que o pai em risco é também gene positivo. Parece que o consenso geral entre os laboratórios é de que o desejo dessa pessoa de saber será respeitado. Se possível, seria bom que houvesse uma sessão de aconselhamento juntamente com o pai e o filho para resolver o problema. Seria ótimo que o pai com 50% de risco concordasse em fazer o teste. Se não, a pessoa com 25% de risco ainda pode fazer o teste se as consequências estiverem bem claras.

### ***Convivendo com as Notícias***

Lidar com o resultado positivo do teste tem sido uma grande preocupação para as famílias e os profissionais. Pode existir o medo de: sobrecarregar a família com uma doença duradoura, possível discriminação por parte de seguradoras e empregadores, ou perder a vontade de atingir objetivos na vida. Se a pessoa já for um pai ou uma mãe, ele ou ela pode se sentir culpado por seu filho estar em risco para a DH. As reações imediatas são geralmente choque e tristeza. Depois de um certo tempo, reações positivas foram frequentemente relatadas: ajustes nos objetivos relacionados aos estudos, decisões em relação a ter filhos, e também um amor maior pela vida. A preocupação prévia de médicos com respeito ao suicídio como reação ao resultado positivo do teste tem diminuído com o passar dos anos, provavelmente por causa de cuidado psicológico e insistência em relação à cautela e à criação de uma rede de apoio.

*Depois de decidir que eu poderia me preparar melhor para o meu futuro sabendo o que ele me reservava, eu comecei o processo de testes genéticos. Em março de 1994 tinha certeza de que queria uma resposta. Descobri que tenho o gene que algum dia vai se manifestar como a doença de Huntington.*

*Surpreendentemente, as notícias que imaginava que iam acabar comigo não acabaram. Embora isso causasse definitivamente uma mudança de vida, não era o final da vida, na verdade foi o contrário. Enfrentar e aceitar minha própria mortalidade me fez valorizar a vida de uma maneira que eu nunca tinha feito antes. Eu acordo a cada manhã sabendo que o dia anterior foi um presente precioso que não pode ser desconsiderado. Eu tenho verdadeira gratidão por todas as bênçãos na minha vida, como os meus amigos, a minha casa e o meu trabalho. Minhas prioridades, meus valores e meus objetivos sofreram uma transformação maravilhosa.*

*Recentemente, eu comecei a reconhecer uma transformação pessoal que não tem preço. Durante a maior parte da minha vida, o medo da DH foi uma barreira entre mim e qualquer pessoa que tivesse a doença. Hoje, eu sei que o que me distancia das pessoas que têm os sintomas são apenas alguns anos. Temê-las é temer a mim mesma.*

*Esse precioso conhecimento me deu a oportunidade de construir uma relação muito mais próxima com a minha mãe (que tem a DH). O medo não me faz mais evitar contato com ela. Hoje, quando eu olho para ela, não fico preocupada com as suas perdas. Pelo contrário, eu fico perplexa diante de uma mulher corajosa que está lutando contra a doença com tudo o que ela tem. Eu me surpreendo constantemente com a grande sabedoria e personalidade que permaneceram intactas apesar da doença. Se por um lado a DH destrói, por outro, ela conserva.*

*Já que a minha tendência humana é buscar o caminho de menor resistência, eu não posso dizer que teria escolhido o resultado do meu teste. Mas saber que isso não está sob controle me fez aceitar e aprender a conviver com isso. Minha recompensa tem sido uma vida cheia de paz e felicidade. Eu acredito que o presente é a única coisa de que podemos ter certeza e eu procuro aproveitá-lo ao máximo. Quando realmente começo a pensar sobre o futuro, é para ter esperança em relação à cura.*

- Susan Caldwell, The Search (primavera de 1995)

*Se o resultado do seu teste for ruim, não significa que a sua vida acabou e se for bom, também não significa que os seus problemas acabaram. Independente do resultado a vida continua. O sol ainda brilha, os pássaros ainda cantam e você vai aprender a aceitar o resultado.*

*No meu caso, ter o resultado do teste positivo (meu risco aumentou de 50% de chance de desenvolver a DH para 98% de certeza) fez minha vida ficar mais rica. Depende de cada um de nós usar as experiências difíceis e dolorosas para aprendermos sobre nós mesmos. Conviver com a DH certamente é difícil e doloroso*

*(como todos nós sabemos), mas também nos ensina que devemos aproveitar o máximo de tempo que temos.*

- Geri Harville, *The Marker* (primavera de 1994)

As pessoas que tiveram o teste positivo e não apresentam sintomas encontram-se em uma posição única. Como essas pessoas vão lidar com a notícia ao longo do tempo? Quando vai chegar o momento de fazer o diagnóstico clínico? Essas perguntas só serão respondidas com o tempo. (ver capítulo sete para maiores informações em relação ao resultado positivo do teste).

*Eu me encaixo numa posição única. Nós que agora temos o resultado positivo para a DH somos os primeiros a saber realmente sobre os riscos futuros. Antes de fazer o teste havia sempre uma esperança. Em algum lugar lá no fundo, existirá esperança de novo na forma de cura – ou escolha de um tratamento. No entanto, mesmo uma pessoa tendo o conhecimento de que possui o gene, como ela pode se planejar financeiramente para o futuro para uma doença devastadora nesta economia desanimadora de desemprego? O governo e os grandes negócios nos dizem que a economia continua melhorando. Mas muitas pessoas das classes média e baixa não estão em nada melhor. O que isto significa para nós que temos o resultado do teste positivo para a DH é que trabalhamos duro em empregos que não gostamos, mas que não podemos deixar. Nós dependemos do seguros de vida e de saúde e seguros por invalidez oferecidos pela empresa. Nós queremos continuar trabalhando o maior tempo possível. Não podemos voltar a estudar para uma outra carreira porque não temos mais tempo. Para nós, não existe futuro...*

*Passar pelo teste preditivo deveria me ajudar a ter o controle da minha vida e eu não me arrependo de ter feito o teste. Eu sou grata por saber que tenho o gene, mesmo que eu não possa fazer nada sobre isso com respeito à parte médica. Mas apenas desejo que a economia atual me deixe fazer algo em relação a isso financeiramente.*

- Sally Spaulding, *Newsweek* (abril de 1998)

Embora ter um resultado não-conclusivo seja raro, é uma possibilidade. Depois de terminar o processo inteiro de testes, incluindo vários meses, despesas, viagens, um tempo longe do trabalho para o paciente e o parceiro, é possível que a pessoa não consiga nenhuma informação sobre a sua condição de portadora do gene. Para aqueles que decidem fazer o teste e possam estar motivados pelo desejo de diminuir a incerteza em sua vida, esse pode ser um resultado particularmente indesejável.

*Durante o processo de aconselhamento no John Hopkins, me perguntaram como eu me sentiria se o resultado não fosse conclusivo. Eu achava que me sentiria aliviada e que eu tinha feito tudo o que podia, mas que simplesmente não era para eu saber. Ao invés disso, eu me vi sem esperança nenhuma. Tinha decidido fazer o teste somente para poder acabar com o mistério e definir minha própria vida. Mas eu era*



*forçada, como os meus pais e avós, a tomar a maior parte das decisões importantes da minha vida sem ter nenhuma noção do que o futuro me reservava.*

*... Eu continuo passando a noite acordada pensando sobre a DH. A pior parte é a expectativa e a incerteza que não acabam. É difícil não considerar a possibilidade de que eu possa algum dia desenvolver a DH. Eu sempre fui realista – eu fiz o teste porque eu queria estar preparada para qualquer eventualidade. Mas estou aprendendo aos poucos a aceitar o fato de que a DH é uma possibilidade, não uma probabilidade. Estou decidida a não esperar até a incerteza acabar, tenho muito o que fazer.*

- Gabrielle Hamilton, The Marker (primavera de 1992)

O terceiro resultado possível, o de estar livre do gene da DH, pode gerar uma série de reações emocionais. A reação imediata, de alegria e alívio, é a principal reação esperada por aqueles que estão passando pelo teste. Pode haver outras que venham depois, à medida que a notícia for sendo absorvida. A pessoa em situação de risco passou momentos intensos tomando a decisão de fazer o teste, possivelmente participando de longas discussões com a família e amigos. Pode existir a possibilidade de frustração e de uma leve sensação de depressão por ter enfrentado um tipo de ultimato. Alguns problemas antigos de família podem ter sido estimulados durante o processo de testes que continuam tendo que ser resolvidos. Pode haver também um tipo de culpa de sobrevivente, parecida com a dos sobreviventes do Holocausto, a pessoa em risco pergunta, como eu escapei? Pode ser que haja um sentimento renovado de responsabilidade pelos membros da família que não escaparam. É importante se permitir descansar e se recuperar depois do teste – resistir a começar rapidamente as atividades cotidianas sem ter um tempo para associar esta informação à própria identidade, a relacionamentos e à visão de mundo.

*A sensação que tenho no momento é de que eu perdi algo – eu certamente não lamento por isso. Entretanto, eu ainda não reaprendi a reagir a acontecimentos normais... eu também não tenho certeza de que eu não me sinta culpada por ter escapado deste destino, mas isso ainda não se solidificou propriamente.*

- Alison King, HD Association of England Newsletter (primavera de 1992)

Dor enquanto, esse processo todo é novo e estamos tendo que nos adaptar a todas essas possibilidades; é importante procurar apoio daqueles que já fizeram o teste e/ou daqueles que o estão estudando. Os membros da família com a DH tem sido isolados e estigmatizados por muito tempo. Agora é a hora de as pessoas em situação de risco trazerem à tona suas preocupações, ansiedades e dúvidas. É surpreendente o quanto esses podem ser reduzidos a ponto de se poder lidar com eles.

## Capítulo 5

### Os Recursos

É importante enfatizar que a pessoa deve ser criativa e tomar a iniciativa para encontrar recursos a fim de ajudar a suprir uma necessidade específica. Não adianta a sua comunidade ter muitos recursos se você, que é a pessoa com algum problema, não expor suas necessidades e continuar da mesma forma. Para muitos indivíduos em situação de risco, há uma herança de segredo e vergonha vinda de muitas gerações que pode inibir a capacidade de ser assertivo. No entanto, a pessoa em situação de risco que consegue ser assertiva tem mais chances de lidar melhor com a incerteza, de conseguir a ajuda necessária para um paciente afetado ou de tomar boas decisões em relação à família e à carreira. Infelizmente, até que haja um tratamento ou uma cura, a DH não vai desaparecer. Os serviços da sua comunidade podem ajudar você nos seus esforços ao lidar com a doença até que este dia chegue.

#### ***Tipos de serviço***

**Aconselhamento genético:** os profissionais da saúde geralmente têm mestrado e trabalham com pessoas com uma grande variedade de doenças hereditárias. É comum um conselheiro genético ter uma ou duas sessões com uma pessoa, casal ou uma família para responder perguntas sobre a doença hereditária em questão e ajudar o paciente a fazer escolhas pessoais a respeito da reprodução. Pode haver mais sessões para o teste preditivo. Os conselheiros genéticos podem estar filiados a uma faculdade de medicina ou a um hospital. Muitos membros das famílias com a DH consultaram conselheiros genéticos e acharam que isso ajudou muito em relação a problemas específicos.

**Psicoterapia:** "... processo de auto-exame, de consciência emocional e de crescimento, facilitado por um terapeuta treinado e instruído em comportamento humano e especialista em técnicas para promover o crescimento pessoal, a consciência interpessoal e uma alteração visando uma mudança de atitude, comportamento e sentimentos que irá resultar numa maior capacidade de desfrutar da vida e dos relacionamentos." (*Generations, Inc.*, data desconhecida). Embora a psicoterapia tenha sido originalmente desenvolvida para ajudar pessoas com distúrbios, os terapeutas lidam com uma grande variedade de problemas. As pessoas procuram ajuda com mais frequência para:

- enfrentar crises como a perda de um relacionamento, divórcio, problemas com os filhos, doença ou estafa por causa do trabalho;
- encontrar alívio em relação a problemas frequente como depressão, dificuldades em relacionamento, conflitos no casamento, crise no trabalho, abuso das drogas e do álcool.
- promover crescimento pessoal: enriquecimento das relações pessoais, desenvolvimento da carreira, aumento da auto-confiança e auto-estima.

Indivíduos, casais ou famílias podem ter acesso a psicoterapia. (para maiores informações sobre a descrição de profissionais da saúde mental, veja páginas 53 a 55).

**Médico:** ser saudável em todos os aspectos pode contribuir muito para a capacidade de lidar com a incerteza e os problemas familiares. Além de clínicos gerais e especialistas em doenças internas, há dois tipos de sub-especialidades médicas que podem ajudar aqueles em situação de risco para a DH.

- Psiquiatras são médicos especializados em tratar pessoas com problemas emocionais. A maioria não exerce a psicoterapia tradicional, mas podem ter pacientes encaminhados de outros médicos para prescrição de medicamentos.
- Neurologistas são médicos que estudam o cérebro e o sistema nervoso. É o neurologista que geralmente faz o diagnóstico clínico da DH. Os indivíduos em risco podem procurar por um exame neurológico assim que parecer que os primeiros sintomas da DH estão presentes. Uma boa alternativa é tomar a decisão de consultar um médico que já esteja familiarizado com a DH, com isso, os medos podem diminuir, pelo menos por um tempo, ou serem confirmados. Se o neurologista de fato confirmar a presença de sintomas clínicos, a pessoa e a família podem fazer as mudanças necessárias e planos para o futuro adequadamente.
- Serviços sociais são serviços específicos que suprem as necessidades definidas como reabilitação vocacional, assistência social, pensão por invalidez, moradia, assistência médica domiciliar etc. Esses recursos são sustentados pelos governos federais, estaduais ou municipais ou por organizações não-governamentais. O acesso a esses recursos pode ser dificultado pela lentidão do processo burocrático e por outros inúmeros detalhes fazendo com que a pessoa à procura de tais recursos busque outras alternativas. Os assistentes sociais podem ser extremamente importantes para o andamento do processo, se isso não der certo, advogados podem também ajudar a obter seguro saúde ou por invalidez.

Para informações específicas sobre os serviços na sua região, entre em contato com o centro de informações local, centro de recursos para deficientes, ou um dos escritórios da Associação da DH mais próximo. A viabilidade de recursos, bem como a terminologia, a estrutura e o critério de qualificação para os serviços pode variar de região para região.

Há também uma série de instituições de assistência social que podem estar filiadas a um grupo religioso ou a algum outro tipo de fundação. Alguns dos exemplos são: *United Way* do Canadá, programas de aconselhamento religioso, centros de serviço familiar etc. Eles fornecem uma série de recursos que incluem aconselhamento, terapia familiar, auxílio na aquisição de apoio, associações de apoio à mulher e doações.

**Legal:** os advogados são consultados sobre uma variedade de questões envolvendo a pessoa em risco: testamentos, documentos de orientação, procurações, custódias. Essas questões que envolvem o auxílio de um advogado em geral são emocionalmente difíceis. Se as pessoas não cuidarem desses assuntos antes da doença se desenvolver, isso pode causar problemas financeiros ou sofrimento para essas pessoas ou suas famílias. Como com qualquer outro tipo de profissional, assegure-se quanto as suas credenciais, a avaliação do seu desempenho por parte de outras pessoas que consultaram tal advogado, a associação local de advogados ou a *Better Business Bureau*.

Serviços alternativos como quiroprática, massagem terapêutica, ioga e exercícios podem ajudar a

oferecer uma assistência física não-invasiva para reverter os efeitos da ansiedade e do estresse.

### ***Profissionais da Saúde Mental***

Assistentes Sociais são profissionais graduados. Eles podem oferecer uma série de recursos, tanto diretamente, pela psicoterapia ou assistência alternativa, quanto indiretamente, pela facilidade em acessar programas comunitários de apoio. Esses profissionais podem ter consultórios particulares, trabalhar em hospitais ou centros psiquiátricos ou ainda prestar serviços a organizações sem fins lucrativos como a *Huntington Society of Canada* (Associação de Huntington do Canadá). Assistentes Sociais que possuem consultório particular, assim como algumas instituições, cobram uma taxa pelo serviço. A quantia algumas vezes é calculada com base em uma escala que varia de acordo com a renda do cliente<sup>4</sup>. Outras instituições, incluindo a *Huntington Society of Canada*, não cobram pelos serviços prestados por seus assistentes sociais.

Psicólogos são profissionais que possuem Ph.D em psicologia clínica, ou educacional. Entre suas práticas estão a psicoterapia, avaliação psicológica e neuropsicológica. As taxas variam, e alguns seguros cobrem uma parte do custo. Há psicólogos que oferecem taxas reduzidas para alguns dos clientes ou fornecem serviço gratuito para um grupo ou instituição em particular.

A avaliação neuropsicológica consiste em uma avaliação especializada, na qual habilidades cognitivas como memória, concentração e raciocínio são estudados: este tipo de avaliação é necessária para monitorar a progressão dos sintomas nas pessoas com distúrbios neurológicos como a DH e a capacidade para trabalharem ou administrarem as finanças. Normalmente, os psicólogos possuem práticas específicas como terapia comportamental e trabalham com grupos especiais de pessoas pelos quais possuem um interesse maior, como por exemplo, idosos, usuários de droga ou crianças. É importante procurar por um psicólogo (ou qualquer outro profissional da área) que possua experiência no tipo de problema para o qual você está em busca de ajuda: algumas vezes uma escolha ruim pode levar a um resultado negativo ao invés de positivo.

Psiquiatras são médicos especialistas em questões relativas à saúde mental. Eles podem exercer a psicoterapia em alguns casos, no entanto, frequentemente prescrevem medicamentos para pessoas com problemas emocionais. Trabalham em conjunto com outros profissionais da área que também oferecem medidas psicoterapêuticas.

Outros tipos de psicoterapeutas: Neste grupo estão incluídos os terapeutas familiar e conjugal e conselheiros qualificados. Geralmente, eles possuem mestrado e atendem as exigências necessárias para a qualificação. É importante procurar saber sobre as credenciais do terapeuta para assegurar-se de sua competência. Nem todas as companhias de seguro reconhecem os conselheiros como fornecedores de cuidados com direito a reembolso.

## Capítulo Seis

### Planejando o Futuro

Muitas pessoas não fazem planos para o futuro, para o inesperado. Este é um processo que exige projetar-se em situações futuras e prever possibilidades negativas. Isso significa tomar decisões realistas baseadas na difícil análise de valores e opiniões.

Entretanto, preparar-se para os momentos difíceis é a maneira mais confiável de assegurar que as preferências e os valores de um indivíduo sejam compreendidos e sua autodeterminação é mantida mesmo quando outros tomarem decisões em seu nome. Além disso, tornar as preferências conhecidas antecipadamente evita algumas das preocupações e sobrecargas para a família, cuidadores e profissionais que precisam tomar decisões difíceis em tempos de crise. Além do mais, planos jurídicos e financeiros podem ajudar a proteger os recursos das famílias e cuidadores e fortalecer suas habilidades para lidar com situações complexas. (Deets, 1992)

A perspectiva de possuir a DH oferece ao portador várias possibilidades para serem refletidas quanto ao futuro. Algumas pessoas podem lutar contra a DH vivendo como se a doença não existisse, evitando ao máximo pensar a respeito. Apesar de ser admirável por um lado, esta abordagem é baseada numa idéia errônea de que a pessoa não tem controle sobre o que acontece se os sintomas da DH se manifestarem.

Outras parecem desistir de suas vidas muito antes dos sintomas da doença ocorrerem. O pensamento talvez seja de que “se eu vou ficar com a DH no futuro, por que tentar alcançar metas e viver intensamente hoje?” Esta pessoa reconhece como podem ser grandes o poder e a força da DH, mas pode esquecer-se de que tem capacidade significativa para influenciar o que virá a acontecer. O indivíduo pode desistir de aproveitar o máximo de seu tempo de vida.

Há pessoas ainda, que lidam de maneira mais efetiva com a realidade paradoxal de ser um portador. Elas conseguem aceitar a impotência frente à presença e a progressão da DH se for herdada e aproveitam seu poder para agir e decidir de maneira que resultará numa grande diferença em seu futuro. Estes são os indivíduos portadores que fazem planos com antecedência de forma consciente.

Alguns dos benefícios de planejar o futuro incluem:

- estabilidade financeira após aposentadoria;
- máximo controle sobre as decisões que afetarão o indivíduo;
- certeza de que as pessoas entendam o que é mais importante para o indivíduo que venha a manifestar a DH.

Apesar de tantos motivos para fazer um planejamento, é compreensível que muitos portadores não o façam. É difícil sentir-se capaz diante de um destino determinado antes mesmo do nascimento. Existem momentos em que todos os seres humanos devem defender-se de serem massacrados pelo sentimento de desamparo. E a maioria dos portadores têm assistido sozinhos a DH alterar e destruir alguém muito próximo. No entanto, pesquisas e experiências mostram que dois fatores podem fazer uma tremenda diferença para enfrentar com sucesso a possibilidade da manifestação da DH futuramente:

- apoio;
- preparação.

Estes dois fatores caminham juntos, já que uma preparação adequada exige tanto apoio emocional quanto consultas a especialistas em diversos assuntos.

Apesar da DH ser relativamente rara, as questões que um portador enfrenta são semelhantes às aquelas enfrentadas por pessoas a caminho da aposentadoria e da velhice. Fatores como invalidez, necessidade de ajuda com as tarefas de casa e cuidado pessoal, perda de rendimento e atividades importantes, casa de repouso ou outra instituição são encarados pelos idosos.

Recursos desenvolvidos por aqueles que estão próximos de aposentar-se, podem ser muito úteis para os portadores que desejam fazer um planejamento para o futuro. Livros, seminários, contato com profissionais especializados em aspectos jurídicos e financeiros concernentes a velhice ou invalidez: todos esses recursos podem ser usados em favor do indivíduo portador que procura preparar-se para seu futuro. Já que todas as pessoas enfrentam estas questões, o portador que não deseja saber se carrega o gene da DH, ainda assim pode investir tempo e energia num planejamento, sabendo que isso será proveitoso independente da possibilidade da DH acontecer ou não.

### ***Planejamento Específico dos Problemas que Atingem Grande Parte dos Portadores***

- **Testamento:** Este deve ser preparado com a ajuda de um advogado
- **Documento de orientação ou testamento de vida:** direções específicas concernentes a realização dos procedimentos médicos no caso de o indivíduo encontrar-se em estado terminal da doença ou incapaz de expressar suas vontades em meio a uma crise de saúde. Uma decisão conjunta e sofrida que as famílias poderão ter que tomar em caso de DH, é se devem ou não instalar uma sonda para alimentação quando o indivíduo não puder mais comer sem nenhuma ajuda. Se o portador já tem uma opinião sobre essa alternativa, é prudente expressá-la antes do possível início dos sintomas da DH.
- **Preferências acerca do funeral e sepultamento.** Se essas forem expressas no testamento e alguns procedimentos administrados antecipadamente, os familiares serão poupados de fazerem tais planos após a morte do indivíduo.
- **Doação de órgãos após o falecimento.** No caso da DH, um pessoa afetada pode ter expressado sua intenção em doar o cérebro para fins de pesquisa. No entanto, se isto não foi documentado até o momento do falecimento, os membros da família podem ou não aderir aos desejos do falecido.
- **Distribuição de posses.** Deve-se levar em conta as seguintes questões: “Como eu gostaria que meus bens e pertences fossem distribuídos quando eu morrer?” “Em quem eu devo confiar a responsabilidade do cumprimento de meus desejos?”

Escolhas com relação às procurações: Esses são documentos que declaram a escolha de uma pessoa denominada para agir em nome de alguém no caso da doença comprometer a capacidade do indivíduo para agir de tal maneira por si próprio. É importante discutir esta escolha com a pessoa determinada antecipadamente e completar toda a documentação jurídica necessária

com um tempo considerável de antecedência a uma doença séria. Uma procuração refere-se a um documento que declara que a procuração não será revogada se a pessoa outorgante do documento tornar-se incapacitada. Esse é um documento com propósitos amplos para a administração de bens. Uma procuração com relação a cuidados médicos, é por outro lado, designada especificamente para capacitar uma outra pessoa a tomar decisões sobre os cuidados médicos se o indivíduo se tornar incapacitado. Se existirem preferências específicas concernentes a cuidados tais como “ não ressuscitar, mas fornecer hidratação e nutrição ao corpo”, este é o documento mais apropriado.

**Questões financeiras:** Para tomar conta do futuro de alguém, é necessário transformar necessidades e desejos em objetivos financeiros e implementar um plano de economia e controle de despesas que possa oferecer segurança e independência no futuro. Todas as áreas da vida devem ser consideradas: moradia, educação, emprego, grandes compras, lazer, assistência médica. A renda e os bens podem ser protegidos contra grandes perdas e despesas excessivas, tais como despesas médicas ou custos com assistência de longo prazo ao consultar um procurador especializado em assuntos relacionados a idosos e decisões cuidadosas acerca de bens e seguros.

- **Monopólio:** Um testamenteiro é a pessoa que foi escolhida enquanto o indivíduo estava vivo. O inventariante é estabelecido através de um testamento a ser promulgado à morte do indivíduo. Ambos podem administrar os bens se formulados com a ajuda de um procurador conhecedor, alguém que possa ter especialização em direito cível.
- **Plano de aposentadoria:** Talvez o plano fornecido pela empresa não esteja sendo utilizado totalmente. Uma busca mais detalhada pode proporcionar maior segurança financeira para o futuro.
- **Propriedade em comum:** Nas contas conjuntas que constam de “e”, indicando que ambas as partes devem assinar os cheques. Isso traz proteção contra uma má administração, mas limita a disponibilidade de fundos se o co-proprietário tornar-se incapacitado. Nas contas conjuntas que constam de “ou” oferecem maior liberdade para cada um dos sócios, mas pode oferecer também maior oportunidade para abuso. Propriedade em comum de bens pode trazer problemas para o sócio saudável se o outro sócio precisar de cuidado médico residencial. Discuta as implicações com um advogado.

## Seguros

- **Seguro de Vida:** As pessoas normalmente adquirem o seguro de vida, enquanto envelhecem, principalmente para cobrir as despesas funerárias. É importante adquirir seu seguro de vida o quanto antes, uma vez que a aquisição tardia ou após constatação de enfermidade grave pode ficar cara ou impossível. Indivíduos em risco para a doença de Huntington, frequentemente enfrentam dificuldade para obter um seguro de vida, ou conseguem obter cobertura apenas pagando quantias com aumentos significativos.
- **Cobertura individual ou de dependentes:** Pessoas em risco para a DH geralmente têm pela empresa que trabalham, cobertura de dependentes. Frequentemente, um ponto crítico é se o portador sabe que o assegurado é aquele que está em risco para a DH. Existem poucas chances de cancelamento em caso de cobertura de dependentes, se este fato se tornar de conhecimento da seguradora. No entanto, na cobertura individual, as garantias inerentes às apólices de seguro

de dependentes não se aplicam. Quando a questão é seguro, quase todas as pessoas em risco para a DH lutam com a difícil escolha do que deve ser comunicado no tocante ao histórico familiar.

### **Aposentadoria por invalidez dada pelo Governo:**

- Plano de Pensão do Canadá. Como parte do Programa de Segurança de Renda Canadense, indivíduos que contribuíram com o Plano de Pensão do Canadá (CPP) por um número específico de anos podem dar entrada nos benefícios oferecidos pelo CPP se tiverem algum “defeito físico ou mental que sejam tanto graves quanto duradouros. Grave significa que você é incapaz de dar continuidade de maneira regular a qualquer emprego remunerado. Duradouro significa que a deficiência é de duração indefinida ou, provavelmente resultará em morte”. Para maiores informações a respeito do Plano de Pensão do Canadá, entre em contato com o Programa de Segurança de Renda do Governo Canadense. Para maiores informações a respeito do Plano de Aposentadoria de seu país entre em contato com órgão responsável.
- Planos municipal ou estadual. Existem vários planos municipal ou estadual disponíveis para indivíduos que não contribuíram tempo suficiente para qualificarem-se para dar entrada no CPP. Para maiores informações a respeito dos recursos em sua região, entre em contato com a Associação da Doença de Huntington local ou um centro de informação da comunidade.
- Veteranos que serviram em cenário de combate durante a I Guerra Mundial, II Guerra Mundial ou a Guerra da Coreia podem qualificar-se para alguns dos benefícios ou serviços prestados. Entre em contato com o escritório local do *Veteran's Affairs Canada* para saber mais sobre qualificação.
- Seguros por invalidez estão se tornando mais comuns nas empresas de médio e grande porte. Isto pode oferecer uma tranquilidade maior para aqueles que enfrentarão a DH no futuro.
- Planos de Saúde de longo-prazo: Algumas apólices de seguro de saúde particular cobrem custos parciais de assistência de longo-prazo. Consulte seu manual de apólice de seguro ou consulte seu corretor para descobrir se você possui essa cobertura.

### **Locais e tipos de assistência no caso de invalidez**

- **Domiciliar:** Para aqueles que querem permanecer em casa quando ficarem doentes, esta parece ser a melhor opção. Com certeza, existe a vantagem de estar num ambiente familiar. Entretanto, o número de horas por dia para cuidados pode ser muito caro. Instituições de assistência domiciliar podem oferecer alguns serviços, mas não pode garantir cobertura de 24 horas. Esses serviços podem variar de região para região.

Programas hospitalares podem ser de grande ajuda para aqueles que estão em fase terminal da doença. Geralmente, sua filosofia é consolar e dar apoio à família e ao indivíduo que está morrendo. Uma desvantagem para as pessoas com DH é a lenta progressão da doença, uma vez que esses programas normalmente limitam seus critérios de qualificação para aqueles que irão falecer no período de seis meses.

- **Outros locais:** Assistsências recebidas em outros lugares podem abranger diferentes tipos que vão desde programas diários, para clínicas geriátricas, casas de repouso, até serviços especiais para doenças crônicas. Terminologia, níveis de assistência, critérios de qualificação e taxas para



os serviços variam bastante. Para maiores informações, entre em contato com a Associação da DH mais próxima, grupos de apoio ou consulte o centro de informação de sua comunidade.

Se existem crianças na família, é recomendável que o pai ou mãe em risco juntamente com seu cônjuge discutam sobre os planos e escolhas quanto à guarda da criança se o desenvolvimento da DH ocorrer. Algumas das possibilidades incluem mudar-se para mais perto dos avós para auxiliar nos cuidados com a criança ou contratar um auxílio externo. Outra questão a ser discutida é a maneira de expor à criança o status (positivo ou negativo) do gene da pessoa em condição risco para a DH caso seja necessário que ela tenha que fazer um teste preditivo ou relatar alterações físicas e comportamentais quando os sintomas iniciais começarem a manifestar-se no pai ou mãe em risco. Pode ser difícil para o casal enfrentar essas questões, mas se não tiverem conhecimento das opiniões e desejos um do outro, com o aparecimento dos primeiros sintomas na pessoa gene-positivo, o estresse de ter que lidar com a doença pode tornar ainda mais difícil o acesso à criança.

## Capítulo Sete

### A Vida após o Resultado Positivo do Teste

#### ***Reações Imediatas***

Alteração na percepção cronológica: a primeira mudança observada no raciocínio daqueles que são gene-positivos envolve o senso de diminuição do tempo de vida. Isso pode gerar uma urgência maior para alcançar os objetivos de vida. Os planos de carreira podem ser alterados de forma que os indivíduos possam modificar os objetivos para alcançar aqueles que são mais fáceis. Indivíduos que possuem assistência médica com cobertura de dependentes são mais cautelosos quanto à mudança de emprego uma vez que seu status genético pode ser visto como pré-existente; eles podem estar mais dispostos a ficarem num emprego que antes consideravam deixar já que o tempo de permanência ali será diminuído. Por outro lado, pessoas que são gene-positivo demonstram relutância em continuar num emprego que não gostam, enfatizando a importância de desfrutar totalmente seu tempo restante dentro do mercado de trabalho. Além do mais, essas pessoas expressam um grande desejo de divertirem-se no presente momento, ao invés de adiarem atividades de lazer, como viagens, até a aposentadoria.

O pesar é uma resposta muito natural ao receber o resultado positivo do teste. Mesmo que para muitos nenhum sintoma médico tenha se manifestado ainda, o futuro já está alterado. Algumas esperanças não vão se concretizar e outras se concretizarão de maneira diferente. O indivíduo pode se sentir exposto e vulnerável, como se o resultado do teste fosse visível para todos e será usado pelos outros para explicar falhas humanas. Questões em torno do valor do sentido da vida são comuns; algumas pessoas, pelo menos silenciosamente, têm considerado o suicídio como uma opção, mas a maioria não declara seus pensamentos devido à preocupação sobre os efeitos que causariam nas pessoas queridas. A esperança pela descoberta de um tratamento ou cura, geralmente, excedem o desespero de um resultado de teste positivo; de fato, poucos tem seguido a idéia de suicídio.

As reações de pesar regulares e irregulares frente à morte de uma pessoa amada já foram descritas (Boyd, *Horizon*, Winter, 1989); existem muitas semelhanças nas reações pesar ao descobrir o resultado positivo de algum teste. Reações regulares incluem aquelas que são físicas, sociais, espirituais e psicológicas. Respostas físicas podem incluir perda de apetite ou insônia. Um exemplo de reação social pode ser a solidão: normalmente ela ocorre em razão do distanciamento de amigos e familiares. Reações religiosas podem envolver um crescimento da fé ou questionamento de crenças estabelecidas anteriormente. Reações psicológicas podem ser mentais (como confusão e perda de eficiência mental) ou emocional (como reações emocionais imprevisíveis). Reações de pesar irregulares incluem a ausência de reação, reação retardada (apesar de serem esperados pela demora na aceitação de uma perda) ou prolongada. As reações de pesar são complexas e podem demorar um pouco para aparecerem. É muito importante lidar com o pesar para permanecer em contato com aqueles que amam, apoiam e lutam para expressar o que sentem. Profissionais como os

assistentes sociais, psicólogos e psicoterapeutas podem ser úteis para facilitar esse processo.

### ***Impacto no Relacionamento***

Para aqueles que têm filhos, o planejamento do futuro de suas crianças é visto com uma importância muito maior do que teria a princípio; incluindo planos de pais adotivos, se necessário, bem como planos financeiros. O casal pode começar a decidir como e quando contar a seus filhos sobre o alto risco infantil e sobre as mudanças na saúde dos pais portadores do gene da DH.

Os relacionamentos pessoais podem tornar-se emocionalmente mais difíceis do que no passado. Um resultado positivo de teste pode interferir de maneira negativa na relação. Alguns relacionamentos não sobrevivem apesar das intenções sinceras de ambas as partes. Para os solteiros, o resultado do teste tem o efeito paradoxal de liberar o indivíduo para superar seus piores medos e encontrar um relacionamento feliz e saudável. Para outros, a decisão de permanecer solteiro é reafirmada para não colocar nenhum peso sobre uma pessoa que não tem tal conhecimento.

### ***Quando começa a DH?***

Uma vez que existe um espaço de tempo entre o momento que o portador em risco recebe o resultado positivo do teste e o início dos sintomas, não fica muito claro qual é o momento exato em que a doença realmente começa a afetar o funcionamento. Alguns portadores do gene positivo são capazes de tirarem do pensamento o fato da DH estar presente no futuro e prosseguem com suas vidas normalmente. Outros tornam-se ainda mais ansiosos do que antes de terem conhecimento da condição de seus genes. Para os médicos, tal dilema também é enigmático. O gene é transmitido no nascimento e aguarda até a meia idade para “atacar”. A idéia, que normalmente não é articulada, é a de sentar e esperar. Sinais de aviso precoce comuns são depressão, apatia, acidentes automobilísticos, passar a ser desastrado repentinamente, novos problemas no relacionamento conjugal ou comportamento anormal que esteja fora das características da pessoa. É muito importante ter uma avaliação neurológica, próxima ao período de recebimento do resultado do teste, para estabelecer uma base com a qual exames posteriores possam ser comparados. Conhecer os profissionais médicos e outros ligados à saúde antes da manifestação dos sintomas clínicos podem reduzir o choque do diagnóstico.

### ***Decisões***

Felizmente, aqueles que tomam conhecimento de que são portadores do gene tem lidado com as questões expostas no Capítulo Seis e também consultado os profissionais descritos no Capítulo Cinco. Receber o resultado positivo do teste faz dessas preparações uma preocupação mais imediata e trazem para o lar a seriedade de tomar decisões sensatas. Exemplos podem abranger: “Por quanto tempo eu vou ser capaz de cuidar de meus filhos?”, “Quando vou precisar de ajuda para cuidar deles?”, “Vai existir algum momento em que não poderei mais fazer isso?”, “Por quanto tempo serei capaz de fazer meu trabalho adequadamente em meu emprego?”, “Quando precisarei pensar em economizar ou adquirir uma aposentadoria?”, “Como dou entrada no serviço social e quais benefícios terei direito?”

Uma vez que os sintomas iniciais começam, haverá momentos de decisão ao longo do caminho e as prováveis perdas podem parecer imensas. Os momentos em que decisões devem ser tomadas incluem:

- procura do diagnóstico;
- fim de algumas responsabilidades com relação à família e ao trabalho;
- redução do ato de dirigir ou desistência total;
- permissão para que os familiares ou o cônjuge tenham um papel mais ativo nas decisões financeiras;
- término total de vínculo empregatício, ativação da aposentadoria ou busca por cobertura para invalidez;
- alteração na disposição dos móveis da casa ou mudança para uma casa que possa acomodar uma cadeira de rodas ou outro equipamento de assistência física;
- entrada nos documentos de procuração para habilitar o testamenteiro para tomar decisões médicas ou outras.

### ***Preparação para a manifestação dos sintomas da DH***

Aqueles que fizeram o teste genético e descobriram que são portadores do gene encontram-se numa posição única de serem capazes de prepararem-se de maneira prática e acertada. Os sintomas da DH e seus impactos no desempenho do indivíduo progridem gradualmente. Mesmo tendo a doença por muitos anos, uma pessoa com DH pode fazer muitas das coisas que podia fazer antes dos sintomas começarem. Haverá uma necessidade maior de ajuda. No entanto, se isso for levado em consideração no momento do planejamento, o trauma de ter a DH pode ser reduzido de maneira significativa. Tendo isso em mente, daremos início à nossa discussão sobre o planejamento tendo em vista o estágio inicial da DH.

### ***Sintomas Cognitivos Precoces***

Para o portador assintomático do gene, perceber os primeiros sinais de mudanças no cérebro pode ser muito assustador. Para muitos, essas mudanças são os aspectos da DH que mais causam transtorno. É compreensivo que indivíduos, especialmente aqueles que estão acostumados a terem confiança na “força do cérebro” em seu trabalho, fiquem ansiosos a respeito do futuro declínio de sua capacidade funcional. É importante que essas pessoas monitorem cuidadosamente seu desempenho no trabalho e procurem obter um retorno de seus colegas e supervisores regularmente. Quando os erros aumentam ou o indivíduo não se sente mais confiante com seu desempenho, é o momento certo para rever a configuração do trabalho e considerar uma redução de horas e/ou responsabilidades. O ambiente de trabalho também deve ser avaliado; alguns pequenos negócios de família, por exemplo, podem ser mais tolerantes do que uma empresa de grande porte e competitiva.

Outro aspecto da mudança cognitiva é a sensação de controle reduzido. Ele pode produzir ansiedade, pânico e resultar no aumento de desconfiança ou de atitudes tomadas para aumentar essa sensação de controle, como por exemplo, fazer listas detalhadas ou checar repetidamente as atividades de alguém (trancar portas, fechar torneiras). Não existe uma solução rápida ou fácil para esse problema, que é real. O senso de humor pode ser uma arma poderosa para lidar com tais questões, assim como adotar uma expectativa mais flexível com relação a acuidade mental da

pessoa. Pode ser que o prazo final para um relatório tenha sido imposto pela própria pessoa quando na verdade, poderia estender-se por mais um ou dois dias. Ou, ainda, algumas das tarefas consideradas necessárias pelo indivíduo podem ser deixadas para trás ou delegadas a outros. Na verdade, pode servir de conforto o fato de que essas alterações não são escolhidas voluntariamente, mas são resultado de uma doença física visível.

A perda da capacidade mental pode desencadear outras reações emocionais, como a depressão. Parece ser um pouco mais fácil adaptar-se a mudanças físicas do que as mentais. Na convivência com tais sentimentos, existe uma linha estreita entre enfrentar/afligir-se e tornar-se incapacitado. Se isso ocorrer, existem medicamentos anti-depressivos excelentes que podem ser úteis, como também os aconselhamentos ou a psicoterapia feita por profissionais competentes.

O impacto das mudanças cognitivas no funcionamento físico: leve perda de memória e redução da habilidade de seguir os passos de uma tarefa tornam difícil para uma pessoa afetada realizar atividades como escovar os dentes, cozinhar seguindo uma receita ou ir para a academia. É comum começar uma atividade e não saber qual o próximo passo. Assim, escovar os dentes pode resultar num banheiro desarrumado ou numa higiene bucal ruim. Cozinhar pode resultar em queimadura ou início de incêndio. Esquecer-se de prestar atenção nos carros que se aproximam enquanto está dirigindo pode ser uma ameaça fatal para a pessoa com a DH e para os outros. Todas as atividades pessoais devem ser examinadas pelo nível de complexidade de organização e grau de risco envolvido. Idéias sobre como simplificar a rotina e administrar a questão do perigo a medida que a doença progredir, ajudará aqueles que estão mais perto do indivíduo afetado a assumir a responsabilidade devida no momento apropriado.

Para familiares e amigos com as faculdades mentais intactas, pode ser difícil entender como pode uma pessoa que eles conhecem tornar-se incapaz de fazer uma atividade a que estão acostumados a fazer sem pensar. Aprender a entender a maneira como as alterações no cérebro afetam seu funcionamento e ensinar aquelas pessoas mais próximas é uma parte importante do planejamento sobre o futuro. Muitos conflitos familiares surgem da compreensão parcial de como a DH afeta o cérebro. As pessoas mais próximas daqueles com DH enxergam alguns aspectos óbvios da doença, mas não conseguem ver as partes que não são tão óbvias assim. É mais fácil entender as limitações impostas por uma perna quebrada, por exemplo, porque o gesso é visível. Como resultado da falta de entendimento de alterações invisíveis, familiares e amigos acreditam que uma pessoa com a DH ainda é capaz de raciocinar e compreender normalmente; se eles não agirem de acordo com esse fato, podem ser deliberadamente considerados não-cooperadores.

Para maximizar a força cerebral, muscular e as habilidades de uma pessoa com a DH e prevenir limitações prematuras no objetivo de vida dessa pessoa, esses fatores devem ser considerados e discutidos. Se a pessoa é jovem ou idosa, é possível aprender novas habilidades para adaptar-se aos sintomas da DH. Fisioterapia e terapia ocupacional podem ser úteis na identificação das áreas onde um esforço maior pode fazer uma grande diferença nos anos que se seguem. Também é importante lembrar que a DH é uma doença progressiva e que um plano ou estratégia útil em determinado estágio pode precisar de ajustes com a mudança dos sintomas.

### ***Prolongando o Uso da Capacidade Física***

Para adaptar-se aos sintomas que comprometem nossa capacidade para cuidar de nós

mesmos ou manter nosso estilo de vida atual, precisamos olhar de maneira diferente para as coisas que fazemos automaticamente. Pergunte-se:

- Quais das atividades são importantes para que continuem a ser realizadas?
- Como essas atividades podem ser simplificadas?
- Posso encontrar uma alternativa criativa para atingir o mesmo objetivo?
- Existem recursos ou equipamentos que me ajudariam a superar os efeitos da doença na minha coordenação muscular ou qualquer outro sintoma?
- O lugar onde moro poderia ser organizado de forma que fique mais fácil para me movimentar?
- Existem lugares em minha casa que seriam perigosos com o progresso dos sintomas? Caso isso ocorra, alguma modificação pode ser feita para aumentar a segurança?

Por exemplo, um aumento gradual do espaço, móveis mais estáveis que não viram facilmente prolongarão a segurança de uma pessoa com a DH. Grades extras e superfícies anti-derrapantes nas escadas também servem de ajuda. Mais iluminação, remoção de tapetes e colocação dos móveis contra as paredes para obter mais espaço são algumas das melhores maneiras para a preparação do lar de uma pessoa infectada.

Procurar por tais opções e implementá-las gradualmente antes do aparecimento dos sintomas pode tornar o início da DH menos traumático. A transição entre não possuir nenhum sintoma e a convivência com a doença será mais fácil se muitos desses cuidados forem tomados com antecedência. Abordar tais questões não pode ser algo desestimulante. Pode ser motivador e de grande satisfação buscar e encontrar alternativas criativas para a adaptação das capacidades alteradas sem deixar de lado atividades muito importantes. Incluir outras pessoas na busca e reflexão acerca de tais ajustes permite também que participem e preparem-se para as mudanças previstas. Procurar e conversar com pessoas que têm a DH ou outras deficiências proporciona à pessoa em risco o contato com a criatividade e habilidade desses indivíduos frente as dificuldades. Tornar o lar um lugar fácil para se viver poupa energia importante para a realização de outras atividades.

**Segurança:** Deve haver um cuidado especial nas áreas de maior perigo. Isso inclui cozinhar, dirigir e fumar. Banheiros e degraus também representam alto risco para pessoas com dificuldades motoras. A opção mais simples, de eliminar todas as atividades, pode reduzir drasticamente a liberdade de movimentação e o número de tarefas prazerosas aos olhos da pessoa com DH. Dessa forma, abordagens alternativas, embora menos convenientes, são válidas.

**Carro:** Uma discussão sincera com uma pessoa de confiança antes do início dos sintomas deve ser feita. Se os membros da família sabem que uma pessoa em risco para a DH valoriza muito o ato de dirigir, isso os ajudará a defender algumas prioridades, mesmo quando os sintomas fizerem com que não seja seguro para a pessoa afetada continuar dirigindo. Atitudes que devem ser tomadas quando os sintomas ainda forem leves incluem: evitar grandes avenidas ou horários de tráfego intenso, não dirigir sozinho ou à noite, ou ainda dirigir somente por lugares conhecidos. Enquanto as funções cognitivas estiverem intactas, uma conversa sobre esta medida pode não ter valor. Em algum momento, a pessoa afetada perderá os reflexos rápidos e a capacidade de tomar decisões imediatas

necessárias para sua segurança quando estiver na direção do carro. Parece que para muitas pessoas afetadas, a doença compromete a consciência necessária para julgar sua capacidade em realizar uma tarefa familiar. Constatado tal fato, a pessoa em risco para a DH deve pôr em prática alguns cuidados e manter a dignidade pedindo a pessoas confiáveis para que a ajudem a identificar qual é o ponto onde a inaptidão é suficiente para que ela pare de dirigir.

**Cozinha:** Se as adaptações forem feitas na disposição da cozinha e nas maneiras de cozinhar, a pessoa afetada pode continuar independente e segura por um longo período. Os balcões podem ficar mais baixos e os espaços maiores. Alguns itens podem ser colocados em prateleiras mais baixas para que não seja necessário o uso de uma banquinha para alcançá-los. O forno microondas pode ser usado mais do que o fogão convencional, uma vez que a chance de queimaduras e acidentes é reduzida. Instruções claras podem ser colocadas perto do forno microondas, assim, seu manuseio com segurança é garantido. Reguladores de temperatura podem ser colocados nas torneiras do banheiro e da cozinha.

**Fumo:** Uma das melhores atitudes preventivas que um portador do gene da DH pode tomar é parar de fumar. Cigarros acesos que são esquecidos ou derrubados por causa de movimentos involuntários podem dar início a um incêndio facilmente. Além do mais, fumar em lugares públicos é algo restrito e a frustração de obedecer tais exigências pode ser desgastante para uma pessoa com paciência limitada. Ainda, fumar inibe o apetite e o controle de peso, algo com que as pessoas com DH devem ser muito cuidadosas. Já que a perda de peso é um grande problema, é muito importante que aqueles que têm a DH mantenham um nível de peso adequado para a diminuição da gravidade dos sintomas.

## Conclusão

Trabalhar com famílias com DH por alguns anos deu ao autor uma noção enorme do valor de todos os tipos de configuração da família, um grande respeito pela dignidade e brilhantismo das famílias afetadas com a doença, e uma admiração pela luta para encontrar sentido em viver a vida.

Enquanto a busca por um tratamento eficiente e pela cura continua, muitas alegrias como também angústias estarão presentes nessa jornada. Talvez haja algum conforto para os membros de famílias com DH agora que existe um sentimento de comunidade entre famílias, médicos e pesquisadores dedicados a acabar com esta doença.

A *Huntington Society of Canada* consiste numa rede de voluntários e profissionais que trabalham juntos para fornecer serviços, educação e pesquisa para a comunidade de Huntington. Existem laboratórios genéticos por todo o país, os quais ajudam pessoas em risco a descobrir e a lidar com sua condição de portadores do gene.

Ao redor do mundo, existem inúmeras associações da Doença de Huntington, interligadas pela *International Huntington Association* (Associação Internacional do Canadá), que compartilham a visão de um futuro melhor. Nos Estados Unidos, a *Huntington's Disease Society of America* (Associação Norte-Americana da DH), *Hereditary Disease Foundation* (Fundação das Doenças Hereditárias), *Foundation for the care and Cure of Huntington's Disease* (Fundação para assistência e cura da DH) e o *Huntington Study Group* (Grupo de Pesquisa Huntington) estão engajados na luta contra a DH.

Desde a descoberta do gene da DH, o ritmo das pesquisas acerca da doença tem aumentado rapidamente e existe um crescente otimismo com relação aos notáveis progressos que os próximos anos reservam. Apesar de não poder ser aniquilada atualmente, alguns de seus efeitos mais traumáticos estão sendo reduzidos de maneira significativa.

Arlo Guthrie, filho de Woody Guthrie que tinha DH expressou o sentimento de otimismo do compositor:

*Meu pai tinha a Doença de Huntington, mas ele desfrutou de um tempo de vida que não foi somente feliz, mas também importante. E não foi só para ele, mas para milhões de outras pessoas. Todas as músicas que ele escreveu e todas as que eu escrevi – exceto aquelas que são idiotas – falam do valor da vida, não daquela com Huntington... Quero ter certeza de que todo mundo entenda que se você tem ou não tem a DH, se você tem ou não tem câncer, você tem que saber quem você é. Você pode curtir sua vida não importa quanto tempo viva. Você nunca deve olhar para trás e dizer: "Eu devia ter feito mais."*

- Arlo Guthrie, Revista *People* (7 de setembro de 1987)



## Notas

- 1) Adaptação de Eliene Werbel, *Toward a Fuller Life* (1990). **Pág. 1**
- 2) Adaptação de John Madden, *The Search* (1993). **Pág. 6**
- 3) Universidade Norte-americana de Medicina Genética(ACMG)/Sociedade Norte-americana de Genética Humana(ASHG). Grupo de trabalho de testes sobre a Doença de Huntington. *ACMG/ASHG Declaração: Laboratório de Diretrizes para os Testes Genéticos da Doença de Huntington*. Am. J. Hum. Gent 62:1243-1247(1998). Veja também, Brinkman RR, Mezei MM, Thielman J., Almqvist E., Hayden MR. *A probabilidade de ser afetado pela Doença de Huntington em uma idade específica por um determinado tamanho de CAG*. Am. J. Hum. 60:1202-1210 (1997). **Pág. 6**
- 4) Essa taxa podem ter cobertura de acordo com a apólice de seguro de dependentes, obedecendo ao *Extended Health Benefits*

## Referências

American Association of Retired Persons. 1992. *Tomorrow's choices: Preparing Now for Future Legal, Financial, and Health Care Decisions*.

Boyd, D.1989. Living Through the Grief Process: Healthy and Unhealthy. *Horizon*. No 55, Winter Huntington Society of Canada.

Duyao, M., et al. 1993. Trinucleotide Repeat Length, Instability and Age of Onset in Huntington's Disease. *Nature Genetics*, 4: 387-392

Generations, Inc. *A Practical Guide to Psychotherapy*. Atlanta, GA.

Guthrie, A. September 7, 1987. Despite the Shadow of His Father's (and Possibly His Own) Deadly Disease, a Folk Hero Celebrates Life. *People*.

Hamilton, G. 1992. Left Wondering. *The Marker*, Vol. 5, No.1. Huntington's Disease Society of America

Harville, G. 1994. Life Goes On. *The Marker*, Vol.7, No. 1. Huntington's Disease Society of America

Hayes, C. 1991. Life's Passages: To Test or Not to Test. *The Marker*, Vol. 4, No. 2. Huntington's Disease Society of America

Jones, R. 1992. Psychopathology Associated with Psychosocial Variables in Huntington's Disease. Unpublished doctoral dissertation. Georgia State University, Atlanta, Georgia.

King, A. Spring. 1992. *Newsletter*. UK Huntington's Disease Association

Madden, J. May1993. The Gene for HD has been Found and Cloned. *The Search*. Huntington's Disease Society of America Georgia Chapter.

Shoulson, I. 1979. *Clinical Care of the Huntington's Disease Patient and Family*. National Huntington's Disease Association.

Spaulding, S. April 3, 1995. Knowing Isn't Everything. *Newsweek*.

Teens and HD. fall 1993. *Horizon*, No. 77. Huntington Society of Canada

Tober, J. August 1994. No More Secrets. *The Search*. Huntington's Disease Society of America Georgia Chapter.

Werbel, E. 1990. *Toward a Fuller Life: A Guide to Everyday Living with Huntington's Disease*.

Huntington's Disease Society of America.

Wexler, A. 1994. On Not Taking the Test. *The Marker*, Vol. 7, No. 1. Huntington's Disease Society of America.

Wexler, N. 1979. Russian Roulette: the Experience of Being 'At Risk' for Huntington's Disease. In: *Genetic Counseling*, Kessler (ed.). Academic Press: New York, pp. 199-220.

## Apêndice

### **Telefones e Endereços úteis**

#### **Huntington Society of Canada**

13 Water Street North  
P.O. Box 1269  
Cambridge, Ontario  
N1R 7G6  
Telefone: 519 622 1002  
Fax: 519 622 7370  
E-mail: [info@hsc-ca.org](mailto:info@hsc-ca.org)

#### **Huntington Society of Quebec**

505, boulevard Maisonneuve ouest  
Bureau 900  
Montreal, Quebec  
H3A 3C2  
Telefone: 514 282 4272  
Fax: 514 282 4280

#### **Huntington's Disease Society of America**

158 West 29<sup>th</sup> Street  
7<sup>th</sup> floor  
New York, NY 10011-2420  
Telefone: 212 242 1968/ 800 345 HD SA  
Fax: 212 239 3430

#### **International Huntington Association**

Gerrit R. Dommerholt  
Callunahof 8  
7217 St. Harfsen  
Holanda (Netherlands)  
**Telefone/Fax: 31 573 431595**



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)