

DOENÇA DE HUNTINGTON

Guia Familiar

Do original: HUNTINGTON'S DISEASE – A Guide for Families

Editado nos EUA pela: Huntington's Disease Society of America – HDSA
Nova Iorque, Nova Iorque, EUA (1996)

Texto original: Marilyn J. Wolff e Andrew McInnes

Da edição em Português (Brasil):

* Tradução e adaptação: Ivelise Barbosa Lima

* Supervisão Técnica: Dra. Mônica Santoro Haddad

2003 – Edição revisada
Impresso no Brasil
ABH – Associação Brasil Huntington

Agradecimentos:

IHA - International Huntington Association
www.huntington-disease.org

HDSA - Huntington's Disease Society of America
por autorizar a publicação deste manual em língua portuguesa.
www.hdsa.org

Laboratórios Biosintética Ltda.
Av. das Nações Unidas, 22428
Jd. Jurubatuba - 04795-000
São Paulo - SP - Brasil
Tel.: 55 11 5546.6822 - Fax: 55 11 5546.6812
www.biosintetica.com.br

NEGATIVA DE RESPONSABILIDADE

Declarações e opiniões expressas neste guia não são, necessariamente, aquelas da *HDSA - Huntington's Disease Society of America* e/ou da *ABH - Associação Brasil Huntington*, nem a HDSA ou a ABH promovem, endossam ou recomendam qualquer tratamento ou terapia aqui mencionados. O leitor deve sempre consultar um médico ou o profissional de saúde da área específica, com relação a qualquer conselho, tratamento ou terapia mencionados neste manual.

ABH – Associação Brasil Huntington
Rua Treze de Maio, 226 – Centro
Atibaia – SP – Brasil
CEP 12940.720
Tel: 55 (11) 4412-2199

Site: www.abh.org.br - E-mail: abh@abh.org.br

INTRODUÇÃO

A Doença de Huntington (DH) é uma desordem hereditária do cérebro que afeta pessoas de todas as raças em todo mundo. Recebeu o nome do Dr. George Huntington, médico de Long Island (EUA), que publicou uma descrição do que ele chamou “coréia hereditária”, em 1872. Originada da palavra grega para “dança”, coréia se refere aos movimentos involuntários que estão entre os sintomas comuns da DH.

Até bem recentemente, pouco era conhecido ou publicado sobre a DH. Entretanto, nos últimos 20 anos muito se aprendeu sobre as causas e efeitos da DH e sobre tratamentos, terapias e técnicas para lidar com os sintomas da doença. Em 1993, após uma busca de dez anos, os cientistas descobriram o gene que causa a DH, e avanços importantes ocorreram a partir daí. Muitos cientistas estão ativamente envolvidos na busca de tratamentos efetivos para fazer cessar ou reverter os efeitos da DH e, eventualmente, curá-la de forma definitiva.

A DH é uma doença degenerativa cujos sintomas são causados por perda marcante de células em uma parte do cérebro denominada gânglios da base. Este dano afeta a capacidade cognitiva (pensamento, julgamento, memória), os movimentos e o equilíbrio emocional. Os sintomas aparecem gradualmente, em geral nos meados da vida, entre as idades de 30 e 50 anos. Entretanto, a doença pode atingir desde crianças pequenas (veja DH Juvenil, pág.17) até idosos.

Na maior parte dos casos, as pessoas podem manter sua independência por vários anos após o aparecimento dos primeiros sintomas da doença. Um médico bem informado pode prescrever um tratamento para minimizar o impacto dos sintomas motores e mentais, embora estes sejam progressivos. Profissionais de saúde afins, tais como assistentes sociais, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, fonoaudiólogos e nutricionistas, podem, todos, ter um papel útil na maximização das habilidades e prolongamento da independência.

HEREDITARIEDADE

A DH é uma doença familiar por duas razões. Ela é passada de uma geração para a seguinte pela transmissão, de pais para filhos, de um gene alterado (ver pág. 20). Cada filho com um dos pais afetado tem uma chance em duas, ou seja, 50%, de herdar o gene que causa a DH, e é considerado “em risco” para a DH. As pessoas que carregam o gene irão desenvolver a DH, a não ser que morram de alguma outra causa antes do aparecimento dos sintomas.

Atualmente, cerca de 30.000 pessoas têm DH nos EUA e outras 150.000 estão em risco. No Brasil ainda não existem dados estatísticos.

Homens e mulheres têm chances iguais de herdar o gene de um dos

pais afetado. Aqueles que não herdam o gene não irão desenvolver a doença, nem seus filhos. A DH não “pula uma geração”. O teste genético já está disponível para determinar se uma pessoa carrega ou não o gene da DH. (ver pág. 20).

A FAMÍLIA

A DH é também uma doença familiar devido ao seu impacto sobre todos os membros da família. Conforme a doença progride, o papel familiar da pessoa afetada irá mudar gradualmente. O cônjuge ou companheiro terá que assumir mais e mais os cuidados com a casa, as tomadas de decisão e deveres para com os filhos, pois seu companheiro doente não será mais capaz de cumprir essas tarefas. Além disso, o cônjuge ou companheiro vai se tornar, muito provavelmente, o principal cuidador.

Crianças e adolescentes terão que enfrentar o fato de viver com a mãe ou com o pai que é doente, e cujo comportamento pode ser estranho. Eles podem até mesmo ser chamados para participar dos cuidados do pai ou da mãe. Para os pais, contar às crianças sobre a DH poderá trazer dúvidas difíceis. Deverão contar às crianças sobre a DH? Em caso afirmativo, em que idade? Quando uma criança está suficientemente madura para lidar com a idéia de estar em risco para a DH?

Não há respostas fáceis, especialmente porque as crianças se desenvolvem em ritmos diferentes, e cada situação familiar é diferente. Em geral, o melhor caminho é ser tão aberto quanto possível, sem ser alarmista, e dar conhecimento dos fatos pouco a pouco. Desta forma, a criança poderá desenvolver uma consciência gradual da DH, mais do que ficar subitamente espantada pela informação.

De nada adianta tratar a DH como um segredo familiar vergonhoso, uma vez que a criança ou adolescente um dia irá descobrir a respeito dela. Esconder a verdade pode levar à desconfiança e ressentimento.

SINTOMAS E ESTÁGIOS DA DH

Sintomas

Os sintomas da DH variam amplamente de pessoa para pessoa, mesmo dentro de uma única família. Para alguns, os movimentos involuntários podem ser proeminentes mesmo nos estágios iniciais. Para outros, eles podem ser menos evidentes e sintomas emocionais e comportamentais podem ser mais óbvios. Os seguintes traços são comuns na DH:

- Sintomas Emocionais / Comportamentais:

Depressão, irritabilidade, ansiedade e apatia são freqüentemente encontrados na DH. Algumas pessoas podem apresentar depressão por um período de meses ou mesmo anos antes que isto seja reconhecido como um sintoma inicial da DH. Mudanças comportamentais podem incluir explosões agressivas, impulsividade, mudança de humor e afastamento social. Freqüentemente, traços de personalidade existentes serão exacerbados pela DH, por exemplo, uma pessoa que tinha tendência a ser irritável, irá se tornar ainda mais irritável. Psicose e outros problemas psiquiátricos sérios são incomuns, mas também podem ocorrer na DH.

- Sintomas Cognitivos / Intelectuais:

Mudanças intelectuais leves freqüentemente são os primeiros sinais de perturbação cognitiva. Elas podem envolver habilidade reduzida para organizar assuntos de rotina, ou para lidar com situações novas. A memória também pode ser alterada de alguma maneira. As tarefas de trabalho tornam-se mais difíceis.

- Sintomas Motores:

Os sintomas físicos podem, inicialmente, consistir de inquietação, contrações musculares ou agitação excessiva. A escrita pode mudar e “caretas” podem aparecer. As habilidades do dia-a-dia envolvendo coordenação e concentração, tal como dirigir, tornam-se mais difíceis.

Esses sintomas iniciais evoluem gradualmente para movimentos involuntários (coréia) mais marcados da cabeça, tronco e membros – que freqüentemente levam a problemas para andar e manter o equilíbrio. A fala e a deglutição podem ficar prejudicadas. Os movimentos em geral tendem a aumentar durante esforço voluntário, stress ou excitação, e diminuem durante o descanso e o sono.

Os estágios da DH

Embora a forma e a gravidade dos sintomas varie de pessoa para pessoa, o desenvolvimento da DH pode ser dividido basicamente em três estágios.

No início da doença, as manifestações incluem mudanças sutis na coordenação, talvez alguns movimentos involuntários, dificuldade de pensar sobre problemas, e, freqüentemente, humor depressivo ou irritável. Neste estágio, a medicação é freqüentemente efetiva no tratamento da depressão e outros sintomas emocionais. É um bom momento para começar a planejar o futuro. Planos financeiros devem ser feitos e documentos legais (um testamento, por exemplo) devem ser redigidos.

No estágio intermediário, os movimentos involuntários (coréia) podem tornar-se mais pronunciados. Um jeito cambaleante às vezes pode, erroneamente, ser considerado embriaguez. (Pode ser útil carregar

documentação que faça referência clara ao diagnóstico de DH). A fala e a deglutição começarão a ser afetadas. É importante consultar um fonoaudiólogo que poderá oferecer instruções e estratégias para melhorar as habilidades de comunicação e deglutição. Da mesma forma, fisioterapeutas e terapeutas ocupacionais podem desenvolver estratégias que ajudem a manter o mais alto nível possível de desempenho e assim melhorar a qualidade de vida.

As habilidades de pensamento e raciocínio lógico também irão diminuir gradualmente. Neste estágio pode se tornar cada vez mais difícil manter um emprego e desempenhar as responsabilidades de manutenção da casa. Aqui, mais uma vez, estratégias simples podem ser empregadas para ajudar a diminuir a frustração, melhorar o desempenho e prolongar a independência. Por exemplo, pode-se lidar com a desorientação e perda de memória recente etiquetando as gavetas, mantendo uma rotina diária e deixando à vista um calendário em que se liste compromissos e eventos.

As pessoas num estágio avançado de DH podem ter coréia grave, mas, mais freqüentemente, se tornam rígidas. Engasgos com comida se torna uma preocupação maior, bem como a perda de peso. Neste estágio as pessoas com DH são totalmente dependentes dos outros para todos os aspectos de cuidados, não podem mais andar e não são capazes de falar.

Embora as habilidades cognitivas sejam intensamente prejudicadas, é importante lembrar que, em geral, a pessoa ainda está consciente do seu meio ambiente, continua capaz de compreender a linguagem, tem consciência daqueles que ama e dos outros ao seu redor. Poderá continuar a gostar de olhar fotografias e ouvir histórias da família e dos amigos.

As pessoas não morrem da própria DH, mas sim de complicações da imobilidade causada pela doença, tais como engasgo, infecções ou traumatismos cranianos. A morte geralmente ocorre cerca de 15 a 20 anos após o aparecimento da doença.

DIAGNÓSTICO

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

De forma similar, o teste genético pode ser usado para auxiliar a confirmar ou excluir o diagnóstico de DH. Entretanto, o resultado positivo do teste (indicando a presença do gene da DH) não é suficiente apenas por si próprio (por exemplo, sem um exame neurológico) para confirmar se já existe a manifestação clínica da DH.

É melhor fazer uma consulta com um médico (geralmente um neurologista) que esteja familiarizado com DH, uma vez que os sintomas podem imitar aqueles de outras desordens, como outras formas de coréias,

ataxias, doença de Parkinson ou alcoolismo.

O diagnóstico de DH pode explicar porque a memória não é mais tão boa como costumava ser, ou porque a pessoa está se sentindo irritada ou deprimida. Contudo, para muitos a notícia é muito perturbadora.

É comum as pessoas ficarem num “estado de negação” após receberem o diagnóstico de DH.

Seja qual for a reação inicial, é importante discutir a situação com outras pessoas, seja com um terapeuta, um conselheiro, ou um grupo de apoio, como a **ABH**.

DOENÇA DE HUNTINGTON JUVENIL

Em aproximadamente 10% dos casos a DH afeta crianças ou adolescentes.

As crianças, mais freqüentemen-te, herdam a doença do pai, enquanto a manifestação adulta da DH é herdada do pai ou da mãe com a mesma freqüência.

Os sintomas da forma juvenil, ou “Variante de Westphal”, são um pouco diferentes da manifestação adulta da DH.

Os sintomas iniciais em geral compreendem uma forma lenta, rígida e estranha de andar e falar, engasgos, desajeitamento e quedas.

Essas crianças também podem apresentar crises convulsivas. Mais tarde, a criança poderá se tornar lenta nas respostas e o desempenho na escola poderá tornar-se irregular. Nestes casos, normalmente, não há movimentos involuntários do tipo coreico.

O agravamento da variante juvenil geralmente é mais rápido do que a manifestação adulta da DH.

ESTAR EM RISCO PARA A DH

Estar em situação de risco para a DH afeta pessoas diferentes de formas diferentes. Algumas escolhem não pensar ou falar sobre a sua condição de “estar em risco”, até o ponto de afastar-se de outros membros da família.

Outras pensam constantemente sobre estarem em risco e sobre a possibilidade de desenvolver a DH. Isto poder ter uma influência negativa e pode levar a um comportamento impulsivo ou autodestrutivo.

Outras ainda, são capazes de encontrar uma forma equilibrada de lidar com sua condição de risco e desta forma chegar a tomadas de decisão.

Estar em risco para a DH influencia as decisões mais importantes da vida, tais como casamento, planejamento familiar e decisões de carreira. Pode também ter uma influência intensa nas atividades do dia-a-dia. Um episódio de incoordenação, contração muscular ou esquecimento, tais como acontecem com todo mundo de tempos em tempos, pode ser visto pela pessoa em risco como um sintoma potencial da DH e pode ter um significado extremamente inquietante.

Muitas pessoas preferem ficar com a incerteza de estar em risco para a DH, principalmente pela falta de um tratamento efetivo ou cura para a doença. Desta forma muitas escolhem viver com a incerteza a fazer um teste que poderia eliminar sua esperança, ao confirmar que elas irão desenvolver a DH.

Para outras, o teste genético para a DH oferece a chance de pôr fim à incerteza e a chance de ganhar informações que, elas acreditam, irão habilitá-las a fazer melhores escolhas para o futuro.

O TESTE GENÉTICO

Logo após a descoberta do gene da DH em 1993, foi desenvolvido um teste que permite às pessoas descobrirem se elas são portadoras ou não do gene que causa a DH.

Os primeiros testes eram baseados num processo de “análise de ligação” que requeria amostras de sangue de diversos membros da família.

O novo “teste direto de gene” é muito mais preciso e requer sangue somente do indivíduo que está fazendo o teste.

Descobriu-se que o gene da DH tem uma seção específica que é expandida em pessoas com DH. Em todas as pessoas, esta extensão de material genético, ou DNA, contém um padrão da assim chamada “repetição trinucleotídica” (nucleotídeos são os blocos construtores do DNA e são representados pelas letras C, A, G e T). Na maior parte das pessoas o padrão repetido CAG ocorre 30 ou menos vezes. Na DH ele ocorre mais de 36 vezes. Pela análise do DNA de uma pessoa, e contando o número de repetições do CAG, é possível dizer se a pessoa é portadora ou não do gene da DH.

O teste não pode predizer a idade da manifestação clínica da doença.

A decisão de fazer o teste genético é profundamente pessoal e uma pessoa não pode tomá-la levemente. Todas as pessoas têm suas próprias circunstâncias para levar em consideração e não existem respostas “certas” ou “erradas”. Nunca se deverá forçar um indivíduo em risco a fazer o teste. As crianças em geral não têm capacidade para considerar todas as implicações do teste, e podem ser vulneráveis à pressão dos outros. Desta forma, a idade mínima requerida costuma ser 21 anos.

A **ABH - Associação Brasil Huntington** recomenda que pessoas em risco, que queiram fazer o teste pré-sintomático, o façam num centro de testes de DH. Os centros de testes no Brasil estão em fase de formação em alguns Hospitais-Escola, e deverão envolver equipes de profissionais das várias áreas de saúde implicadas com os quadros dos pacientes com DH, de acordo com protocolos internacionais que regulamentam a aplicação de tais testes.

O procedimento de teste envolve sessões com vários profissionais. Basicamente inclui uma sessão dedicada a cada um dos seguintes tópicos: aconselhamento genético, exame neurológico, entrevista psicológica, discussão dos resultados e acompanhamento posterior. O teste genético propriamente dito, é um exame de sangue.

O propósito das sessões preliminares é de se assegurar que a pessoa entenda as implicações do seu estado genético e se está preparada para receber os resultados. O exame neurológico irá determinar se há a presença de quaisquer sintomas iniciais da DH. A opção de descontinuar o procedimento de teste será sempre oferecida.

É importante notar que o teste pré-sintomático da DH não pode determinar quando a doença irá se manifestar, como será seu desenvolvimento ou gravidade. As pessoas com resultado positivo para o gene da DH, podem permanecer saudáveis por muitos anos. A manifestação clínica da DH só pode ser diagnosticada por um exame neurológico.

Tecnicamente é possível testar um feto intra-útero, para saber se ele é portador do gene da DH. Nesses casos deve-se levar em conta aspectos éticos e legais.

TRATAMENTO

O tratamento de DH tem muitas formas. Embora os tratamentos atuais não alterem o desenvolvimento da DH, a medicação pode ser efetiva no tratamento de sintomas comuns como, por exemplo, a depressão e a ansiedade.

Os movimentos involuntários também podem ser amenizados pela medicação. Algumas drogas têm efeitos colaterais significativos, desta forma, é importante que estes sejam explicados pelo médico antes do início do tratamento.

Alguns médicos, com pouco conhecimento sobre a DH, podem prescrever um tratamento com drogas quando isto não é ainda necessário. Em muitos casos, pessoas com DH passam melhor quando a medicação é mantida num mínimo. Freqüente-mente, drogas que são efetivas em um estágio da doença, não o são em outro.

Por estas razões, é preferível procurar um neurologista com experiência em DH. Nem todos os médicos estão familiarizados com a doença. Embora o

médico de família provavelmente não tenha muita experiência com DH, este médico deverá continuar envolvido nos cuidados e tratamento em curso. A pessoa com DH e os membros da família têm um papel crítico no monitoramento e acompanhamento da eficácia de quaisquer cuidados e tratamentos.

Também é muito útil consultar um fisioterapeuta, um terapeuta ocupacional e um fonoaudiólogo, de forma que as estratégias que possam ter um impacto positivo e duradouro na qualidade de vida possam ser implantadas cedo.

A nutrição é importante na vida de todos, mas tem um significado adicional na DH. Pessoas com DH necessitam de um número alto de calorias para manter o seu peso. Manter, ou mesmo ganhar peso, pode ajudar a reduzir os movimentos involuntários e outros sintomas, especialmente nos estágios mais avançados da DH. Suplementos nutricionais podem ajudar, e uma nutricionista pode oferecer outras sugestões de valor.

Freqüentemente os melhores conselhos e apoio emocional vêm de alguém que “já passou por isso”. A ajuda mútua e os conhecimentos compartilhados são as razões pelas quais muitos consideram os grupos de apoio de DH uma parte importante de suas vidas.

A BUSCA DA CURA

A chave para melhores tratamentos e, eventualmente, a cura da DH, é a pesquisa. Tivemos várias realizações importantes nos últimos anos, notadamente a partir da descoberta do gene da DH em 1993. Desde então, foram descobertas certas proteínas do cérebro que parecem interagir com a huntingtina, a proteína produzida pelo gene da DH. Existem pesquisas em andamento para determinar como estas substâncias se combinam para causar os sintomas da DH, e para encontrar formas de fazer cessar essa interação como uma possível forma de tratamento.

Depois da descoberta do gene, formou-se uma coalisão internacional de cientistas, conhecida como “*Huntington Study Group (HSG)*”, para conduzir pesquisa básica e clínica de forma coordenada.

Sob coordenação desse grupo iniciaram-se testes com novas drogas que poderão levar potencialmente a tratamentos efetivos para a DH.

ABH – Associação Brasil Huntington

A **ABH** foi criada a partir da união de um grupo de portadores de DH, seus familiares e alguns amigos, no final de 1997. A Associação surgiu da necessidade de apoio frente ao sentimento de desamparo que acomete essas famílias diante de diagnóstico tão dramático.

A **ABH** é uma organização sem fins lucrativos que tem como objetivo principal localizar, dar apoio e orientação às famílias portadoras de DH, visando a melhoria da qualidade de vida dessas famílias, além de tornar conhecida a doença; aproximar portadores, familiares, cuidadores e profissionais para troca de experiências e ajuda mútua; incentivar a criação de núcleos de apoio regionais; estimular pesquisas e a capacitação de profissionais de saúde em DH; conseguir, dos órgãos de saúde pública, atendimento médico especializado.

Seus trabalhos são financiados por contribuições de sócios e doações.

A **ABH** é filiada à *International Huntington Association - IHA* de quem recebe orientação e informação dos progressos da pesquisas científicas.

Todos são bem-vindos à **ABH**. Faça parte dessa luta que não é só do Brasil, mas de todo o mundo.

Huntington: jamais irá degenerar nossa esperança.