

Autores diversos

Doença de Huntington

Guia para Famílias e Profissionais de Saúde

Organizadoras

Elizabeth Maria Aparecida Barasnevicius Quagliato

Maria Gorette Nunes Marques

1ª. Edição – 2009

Atibaia – SP



Copyright © 2009 by ABH – Associação Brasil Huntington

É proibida a reprodução total ou parcial desta publicação, para qualquer finalidade, sem a autorização prévia do editor, conforme a Lei n. 9.610 de 19/2/1998.

Capa:
Nancy Pereira Brandão

Ilustração: montagem feita a partir de fotos extraídas dos sites www.freeimages.co.uk e www.bigfoto.com

Revisão:
Blanche Torres

Pré-leitura:
Susumo Yamaguchi

CIP-BRASIL. CATALOGAÇÃO-NA-FONTE
SINDICATO NACIONAL DOS EDITORES DE LIVROS, RJ

D672

Doença de Huntington: guia para famílias e profissionais de saúde / autores diversos; organizadoras: Elizabeth Maria Aparecida Barasnevicus Quagliato, Maria Gorette Nunes Marques. - 1.ed. - Atibaia, SP: ABH, 2009.
il.

Relacionado com: Doença de Huntington: relatos e depoimentos
Inclui bibliografia
ISBN 978-85-62613-01-2

1. Huntington, Doença de. 2. Huntington, Doença de - Pacientes - Cuidado e tratamento. 3. Huntington, Doença de - Pacientes - Relações com a família. 4. Doenças hereditárias. 5. Sistema nervoso central - Doenças. I. Quagliato, Elizabeth Maria Aparecida Barasnevicus. II. Marques, Maria Gorette Nunes. III. ABH-Associação Brasil Huntington.

09-2593.

CDD: 616.851
CDU: 616.851

Todos os direitos reservados à

ABH – Associação Brasil Huntington
Rua Treze de Maio – 226 – Centro
12940-720 – Atibaia – SP
Tel: 11-4539-3110
www.abh.org.br - abh@abh.org.br

Impresso no Brasil

Aos portadores da doença de Huntington e seus familiares que, diante do grande desafio que a vida lhes impõe, são exemplo de superação, força, coragem, solidariedade e amor.

À grande família do Lago de Maracaibo, na Venezuela, nosso tributo em reconhecimento à sua participação nas pesquisas moleculares que desencadearam na identificação e isolamento do gene mutante para a DH.

Apoio Financeiro

Antônio Lopes Monteiro

Eliziê Costa Ribeiro Andriani

International Huntington Association

Prefeitura Municipal de Feira Grande

Agradecimentos

Aos autores,

por compartilharem seus conhecimentos, pela paciência que tiveram durante todo o processo, pela cessão de seus direitos autorais em favor da ABH

À revisora,

que fez de seu trabalho uma homenagem a uma jovem que morreu em consequência da DH

Aos amigos,

pela criação da capa e pré-leitura dos textos

Aos apoiadores financeiros,

sem os quais não teria sido possível concretizar a impressão dos livros

A todos os diretores da ABH

que, a despeito de tantas dificuldades, têm conduzido a associação com grande afinco.

Apresentação

Este livro é um trabalho coletivo, fruto da experiência de profissionais que estudam a doença de Huntington e tratam seus portadores. É o primeiro guia brasileiro que aborda em profundidade essa afecção neurodegenerativa, usando, ao mesmo tempo, de uma linguagem acessível. Sua missão é ir além do conteúdo científico, aqui tratado com muita seriedade. Busca orientar, informar e dar às famílias dos portadores uma visão abrangente, para auxiliá-las em sua nobre missão de cuidar dos entes queridos. Pretende também oferecer uma visão inicial a estudantes e profissionais de saúde em seus primeiros contatos com o tema.

Nada teria sido possível sem a inestimável dedicação, colaboração e persistência de todos os envolvidos desde a concepção até a finalização da obra.

Esperamos que esta publicação seja um marco da literatura em língua portuguesa na área.

Elizabeth Quagliato

Autores

Antônio Lopes Monteiro

Procurador de Justiça do Ministério Público do Estado de São Paulo. Mestre em Direito pela Pontifícia Universidade Católica - PUC/SP. Mestre em Direito Penal. Licenciado em Filosofia e graduado em Sociologia Política pela Universidade de São Paulo - USP.

Cristiano Guedes

Mestre em Sociologia e pesquisador da Anis: Instituto de Bioética, Direitos Humanos e Gênero.

Debora Diniz

Doutora em Antropologia, professora da Universidade de Brasília e pesquisadora da Anis: Instituto de Bioética, Direitos Humanos e Gênero.

Elizabeth Maria Aparecida Barasnevicus Quagliato

Neurologista especialista em Transtornos do Movimento. Professora Associada do Departamento de Neurologia da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas - FCM-UNICAMP.

Gracinda Rodrigues Tsukimoto

Diretora do Serviço de Terapia Ocupacional da Divisão de Medicina de Reabilitação do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo – HC-FMUSP. Mestre em Ciências em Reumatologia pela FMUSP.

Henrique Ballalai Ferraz

Professor Afiliado da Universidade Federal de São Paulo. Chefe do Setor de Transtornos do Movimento da Disciplina de Neurologia da Universidade Federal de São Paulo - Escola Paulista de Medicina - UNIFESP-EPM. Mestre e Doutor em Neurologia. Membro Titular da Academia Brasileira de Neurologia.

Iscia Lopes Cendes

Médica Geneticista, Professora Associada, Livre Docente em Genética Médica, Departamento de Genética Médica da FCM-UNICAMP.

Letícia Lessa Mansur

Professora associada do Curso de Fonoaudiologia da FMUSP. Divisão de Clínica Neurológica, Divisão de Clínica Médica e Departamento de Fisioterapia, Fonoaudiologia e Terapia Ocupacional da FMUSP.

Lucila Castanheira Nascimento

Professora Doutora do Departamento de Enfermagem Materno-Infantil e Saúde Pública da Escola de Enfermagem da USP de Ribeirão Preto. Programa de Doutorado na *University of Victoria, BC, Canadá*. Pós-doutorado na *University of Alberta, Faculty of Nursing, Edmonton, AB, Canadá*. Pesquisadora do Grupo de Pesquisa em Enfermagem no Cuidado da Criança e do Adolescente – GPECCA.

Marcelo Saad

Médico Fisiatra e Acupunturista, doutor em Ciências pela UNIFESP-EPM, médico do Corpo Clínico do Hospital Israelita Albert Einstein.

Marli Kiyoko Fujikawa Watanabe

Terapeuta Ocupacional, chefe do Serviço de Terapia Ocupacional da FMUSP.

Maria Aparecida Santos de Souza Alencar

Odontóloga com Graduação pela Universidade Federal de Alagoas - UFAL

Maria Fernanda Ribeiro Bittar

Enfermeira, Mestre em Ciências Biomédicas, Serviço de Neurogenética do Departamento de Genética Médica da FCM-UNICAMP.

Mariana Jardim Azambuja

Fonoaudióloga formada pelo Instituto Metodista de Educação e Cultura DE, Porto Alegre. Aprimorada em Neurolinguística em Fonoaudiologia, no HC-FMUSP. Mestre em Ciências pela USP.

Maura Aparecida Viana

Neurologista do Departamento de Distúrbios do Movimento do Ambulatório de Neurologia da FCM-UNICAMP.

Milena Flória-Santos

Professora Doutora do Departamento de Enfermagem Materno-Infantil e Saúde Pública da Escola de Enfermagem da USP de Ribeirão Preto. Mestre e doutora em Genética pela Faculdade de Medicina da USP de Ribeirão Preto. Pós-doutorado em *Nursing Research and Clinical Genetics at The University of Iowa College of Nursing, IA, USA (Fogarty International Center, NIH)*. Pesquisadora do Grupo de Estudos de Enfermagem em Genética/Genômica cadastrado em 2007 no Diretório dos Grupos de Pesquisa no Brasil, CNPq.

Mônica Santoro Haddad

Neurologista, assistente do Ambulatório e Grupo de Estudos de Distúrbios do Movimento do HC-FMUSP, responsável pelo Ambulatório de Doença de Huntington do HC-FMUSP. Membro Titular da Academia Brasileira de Neurologia (ABN) e coordenadora do departamento científico de Distúrbios do movimento da ABN entre 2004 e 2008. Membro da *American Academy of Neurology* e da *Movement Disorders Society*.

Patrícia Maria de Carvalho Aguiar

Neurologista com mestrado em Neurociências na UNIFESP-EPM, doutorado na UNIFESP-EPM e *Department of Genetics Albert Einstein College of Medicine, New York, USA*. Pesquisadora do Setor de Transtornos do Movimento da Disciplina de Neurologia da UNIFESP-EPM, do laboratório de Medicina Molecular *F. Hoffman La-Roche, Basel, Suíça* e do Instituto Israelita de Ensino e Pesquisa Albert Einstein, São Paulo.

Patrícia Stanich

Nutricionista clínica da unidade de terapia intensiva e neurologia do Hospital São Paulo - UNIFESP-EPM. Mestre em Neurociências pela UNIFESP-EPM. Nutricionista do Setor de Doenças Neuromusculares - UNIFESP-EPM.

Péricles Assad Hassun Filho

Pesquisador da Faculdade de Medicina e do Centro de Estudos do Genoma Humano, ambos da USP, com mestrado em Diagnóstico Genético Pré-implantacional, doutorado em Endocrinologia Molecular, Pós-Doutorado em Biologia Molecular Estrutural. Pesquisador com interesse nos aspectos de Biologia Molecular e Biotecnologia da Reprodução, Diagnóstico Genético Pré-implantacional, diretor da Genesis Genetics Brasil.

Rejane Scolari Rezende Paiva

Psicóloga, doutora em Ciências Biomédicas pelo Departamento de Genética Médica da Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas - UNICAMP.

Roberta Arb Saba Rodrigues Pinto

Médica pela Universidade de Santo Amaro – UNISA. Residência em Neurologia Clínica pela Universidade Federal de São Paulo – UNIFESP. Mestre em Neurologia Clínica pela UNIFESP. Neurologista do Setor de Transtornos do Movimento da Disciplina de Neurologia da UNIFESP.

Silmara Aparecida Zanettini Mostaço Franzese

Psicóloga, especialista em Psicologia Junguiana, em Psicodrama e Sociodrama aplicado, com formação em Psicoterapia Breve e de Emergência Junguiana e em Medicina Tradicional Chinesa; acupunturista.

Tamine Teixeira da Costa Capato

Fisioterapeuta, Mestre em Neurociências e Comportamento pela USP, Aprimorada em Neurologia pelo HC-FMUSP.

Walmir Galvão de Almeida Passos

Médico, graduado em medicina com residência médica em Psiquiatria pela Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo, especialista em Psiquiatria pela Associação Brasileira de Psiquiatria, e doutorado em Neurologia pela Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Estadual de Campinas - UNICAMP.

*Eu sei que isto que estou dizendo é dificultoso, muito
entrançado. Mas o senhor vai avante. Invejo é a instrução
que o senhor tem. Eu queria decifrar as coisas que são
importantes.*

“Grande Sertão: Veredas”

João Guimarães Rosa

Conteúdo

	A ABH	17
Capítulo I	- Introdução e Aspectos Clínicos <i>Mônica Santoro Haddad</i>	21
Capítulo II	- Aspectos Psiquiátricos <i>Walmir Galvão de Almeida Passos</i>	30
Capítulo III	- Aspectos Genéticos <i>Íscia Lopes Cendes</i>	42
Capítulo IV	- Tratamentos Atuais e Novas Perspectivas <i>Roberta Arb Saba Rodrigues Pinto</i> <i>Patrícia Maria de Carvalho Aguiar</i> <i>Henrique Ballalai Ferraz</i>	50
Capítulo V	- O Teste Preditivo <i>Rejane Scolari Rezende Paiva</i> <i>Íscia Lopes Cendes</i>	59
Capítulo VI	- Aconselhamento Genético e Bioética <i>Cristiano Guedes</i> <i>Débora Diniz</i>	69
Capítulo VII	- Fertilização <i>in vitro</i> e Diagnóstico Genético Pré-Implantacional (PGD) <i>Péricles Assad Hassun Filho</i>	80
Capítulo VIII	- Fisiatria <i>Marcelo Saad</i>	85
Capítulo IX	- Fisioterapia <i>Tamine Teixeira da Costa Capato</i>	94
Capítulo X	- Terapia Ocupacional <i>Marli Kiyoko Fujikawa Watanabe</i> <i>Gracinda Rodrigues Tsukimoto</i>	106
Capítulo XI	- Alterações Fonoaudiológicas <i>Mariana Jardim Azambuja</i> <i>Letícia Lessa Mansur</i>	119
Capítulo XII	- Nutrição <i>Patrícia Stanich</i>	131

Capítulo XIII	-	Cuidados com o Paciente no Ambiente Domiciliar	139
		<i>Maria Fernanda Ribeiro Bittar</i>	
Capítulo XIV	-	Cuidados em Odontologia	148
		<i>Maria Aparecida Santos de Souza Alencar</i>	
Capítulo XV	-	Aspectos Psicológicos	154
		<i>Silmara Aparecida Zanettini Mostaço Franzese</i>	
Capítulo XVI	-	Promoção da Saúde das Famílias	163
		<i>Milena Flória-Santos</i> <i>Lucila Castanheira Nascimento</i>	
Capítulo XVII	-	Orientações aos Cuidadores	173
		<i>Elizabeth Maria Aparecida Barasnevicius Quagliato</i> <i>Maura Aparecida Viana</i>	
Capítulo XVIII	-	Aspectos Jurídicos	182
		<i>Antônio Lopes Monteiro</i>	

A ABH

A **ABH – Associação Brasil Huntington**, foi fundada em 27 de setembro de 1997, em Atibaia, interior de São Paulo, por um grupo de 43 pessoas, membros de famílias portadoras da doença de Huntington (DH), incentivadas pelo Dr. Walmir Galvão de Almeida Passos, neuropsiquiatra que, na ocasião, defendia na UNICAMP sua tese de doutorado sobre esse tema e acompanhava o sentimento de desamparo das famílias ao receber tal diagnóstico.

A ABH tem por objetivo dar apoio e orientação às famílias portadoras da DH no Brasil, tornar conhecida a doença, aproximar entre si portadores, familiares, cuidadores e profissionais, para troca de experiências e ajuda mútua, visando à melhoria da qualidade de vida dessas famílias. Propõe-se ainda a incentivar a formação de grupos regionais, a estimular pesquisas em busca da cura ou de tratamentos mais eficazes, a promover a capacitação de profissionais de saúde, a defender a criação de políticas públicas de acesso ao diagnóstico e tratamento e políticas de amparo social.

Sua diretoria é voluntária, formada por familiares e amigos. Conta ainda com uma consultoria científica, composta por profissionais das áreas ligadas à DH e recebe também informações e orientações e da *International Huntington Association – IHA*, da qual é membro.

Não existem estatísticas oficiais sobre a prevalência da DH no Brasil, mas estima-se que haja no país de 13.000 a 19.000 portadores do gene mutante e de 65.000 a 95.000 pessoas em risco para a DH. Em maio de 2009 a ABH registrava em seu cadastro 1.030 famílias.

Acreditando que tão grave quanto a própria doença é a ignorância a respeito dela, não só por parte das famílias atingidas mas também por parte dos profissionais da área da saúde, a ABH concentra seus

esforços na localização de portadores da DH em todo o Brasil e na divulgação dos conhecimentos disponíveis tanto para familiares, estudantes e profissionais de saúde quanto para a população em geral.

Em São Paulo, Capital, coordena um grupo de familiares que se reúne mensalmente desde 2001. Promove, eventualmente, encontros em outros estados do país. As palestras ministradas nesses encontros são transmitidas ao vivo pela Internet, gravadas em DVD e disponibilizadas através do site www.abh.org.br.

Criado em 2000, esse site tem sido a maior ferramenta de comunicação e divulgação da ABH, oferecendo em sua biblioteca um vasto material de consulta. Foi totalmente reformulado em 2007, sendo objeto de constantes adequações, tanto de conteúdo quanto de navegação.

Foi reconhecida como entidade de Utilidade Pública Federal em setembro de 2003.

A ABH vem lutando para que se mude o olhar para as doenças genéticas, para as chamadas “doenças raras”, para que sejam dadas a elas a divulgação e o esclarecimento necessários, diminuindo assim o preconceito, o estigma e a exclusão social que, muitas vezes, acompanham as famílias acometidas por essas doenças.

Ao longo desses anos, a ABH participou de discussões, reflexões e consultas públicas relacionadas ao estatuto do portador de deficiência, ao Benefício de Prestação Continuada, às pesquisas com células-tronco embrionárias, à introdução do serviço de Genética no SUS – Serviço Único de Saúde, à disponibilização de exames genéticos pelos planos de saúde. Através do Ministério Público, fez pedido de inclusão da DH no rol de doenças graves e, em parceria com a UPADH – União dos Parentes e Amigos do Doente de Huntington, encaminhou projeto de lei pedindo a isenção do imposto de renda para os aposentados por

invalidez pela DH, processos ainda em tramitação. Através de sua participação no Fórum dos Portadores de Patologias do Estado de São Paulo – FOPPESP, pôde incluir propostas e moções relativas à DH e às doenças genéticas na Conferência Nacional de Saúde de 2007. Já foi membro dos Conselhos Municipal de Saúde e da Assistência Social de Atibaia.

Participou da criação e é membro da diretoria da Aliança Brasileira de Genética – ABG, que congrega diversos grupos de apoio a portadores de doenças genéticas, que tem como um de seus objetivos alcançar maior força e representatividade diante dos poderes públicos na defesa dos interesses de seus associados.

Os recursos financeiros para custeio das atividades da ABH vêm, principalmente, de seus associados contribuintes (familiares e amigos) e de eventuais doações.

Em setembro de 2006, quando a ABH completava nove anos de existência, sua diretoria começou a planejar a comemoração dos 10 anos, sem dúvida uma importante conquista. Mais do que um evento comemorativo, essa celebração deveria ser a oportunidade de cumprir o objetivo de informar. Surgiu então a ideia da publicação de um livro que concentrasse as principais informações sobre a DH e sobre os cuidados relativos aos pacientes e seus familiares. Inicialmente pensou-se em uma tradução adaptada para a realidade brasileira, mas logo em seguida veio a pergunta: por que não um livro sobre a “nossa experiência”? Afinal o Brasil tem profissionais altamente gabaritados nesse setor, e essa seria uma maneira de apresentar e valorizar seu trabalho.

Simultaneamente, surgiu outra ideia: por que não também um livro escrito pelas famílias? Seria uma ocasião de trazer à luz o outro lado da questão, a experiência de quem convive no dia-a-dia com toda a

complexidade da DH. Seria uma forma de essas famílias mostrarem o que sentem e o que pensam, a fim de que o relato de suas experiências viesse a servir, de alguma maneira, como força, inspiração e conforto para outras pessoas.

A ABH resolveu, então, lançar-se a esse grande desafio: produzir a primeira publicação brasileira sobre a DH. Não se trataria mais de um, mas de dois livros sobre o tema, com a esperança de que eles pudessem minimizar a carência de literatura em língua portuguesa nessa área, levando conhecimento para além dos grandes centros de nosso país, onde a falta de informação é ainda maior, e também para outros países da mesma língua, através da *International Huntington Association*.

Quase três anos se passaram e finalmente os livros estão prestes a ser lançados. Graças aos patrocínios recebidos, eles serão doados às famílias, já tão oneradas pelos cuidados com seus pacientes, e às bibliotecas das faculdades de medicina e afins.

A atual diretoria da ABH agradece imensamente a todos os que colaboraram para que esse projeto fosse realizado. Ratifica e externa sua profunda gratidão por ajudarem a criar tão importante marco em sua história: a elaboração dessas duas obras que, sem dúvida, se complementam e que, certamente, vão ajudar muitas pessoas a ter uma vida com muito melhor qualidade.

Agradece também aos associados contribuintes, responsáveis pela manutenção da ABH, aos voluntários, consultores científicos, às diretorias anteriores, e às famílias com DH, razão da existência da entidade.

É graças ao apoio de pessoas tão especiais que mantemos vivo nosso lema:

Huntington: jamais irá degenerar nossa esperança!

Capítulo I

Introdução e Aspectos Clínicos

Mônica Santoro Haddad

A doença de Huntington (DH) é uma afecção hereditária degenerativa (ou seja, herdada geneticamente e progressiva) do sistema nervoso central (SNC). Caracteriza-se por alterações motoras, cognitivas e psiquiátricas. Especialmente a partir de 1970 vinha se acumulando grande quantidade de conhecimentos sobre a DH, e no início da década de 1990 foi descoberto o defeito genético responsável pela doença. Desde então, numerosos esforços colaborativos dedicam-se a compreender os mecanismos causadores das deficiências e a buscar possibilidades terapêuticas de alterar o seu prognóstico.

Aspectos históricos

Foi em 13 de abril de 1872 que George Huntington publicou, na Filadélfia (USA), seu texto "*On Chorea*", no qual, após uma discussão geral do assunto, descreve a forma familiar do distúrbio a que se refere como "coreia hereditária".¹ Até então, embora estudos genealógicos demonstrem referências a essa doença muitos séculos antes, não se fazia muita - ou nenhuma - distinção entre a DH e outras manifestações da "coreia" (um tipo de movimentação involuntária). A descrição feita por Huntington, se bem que resumida, era excelente e precisa: em pouco tempo o nome de seu autor estava definitivamente vinculado à doença, no mundo inteiro.

Embora proeminente, a coreia é apenas uma das manifestações da doença de Huntington, e por isso diversos autores têm preferido a

denominação DH, que nos parece também mais apropriada.

Aspectos epidemiológicos

A DH afeta igualmente ambos os sexos e ocorre em todas as raças, tendo sido descrita, portanto, em praticamente todos os países.² Em diversas partes do mundo realizam-se estudos epidemiológicos desde a década de 1930, e o consenso geral é que, na população ocidental, 30 a 70 indivíduos por milhão são afetados pela DH.³

Aspectos clínicos

O diagnóstico de DH depende basicamente de uma avaliação clínica detalhada e de uma história familiar com antecedentes positivos. Pode ser confirmado, atualmente, pelas técnicas de genética molecular.

Manifestações iniciais

A queixa mais frequente, no início do quadro, é a de falta de "coordenação" e ocasionais abalos involuntários em diversas partes do corpo - o que muitas vezes se atribui à presença da coreia - a qual, sendo um movimento involuntário, não pode ser controlada pela vontade do indivíduo.³ Numa pequena proporção dos pacientes de DH nunca chega a se desenvolver a coreia típica, podendo verificar-se, em vez disso, uma rigidez progressiva, generalizada, associada ou não a maior lentidão dos movimentos voluntários. Essa é uma outra forma clínica da DH, conhecida como variante de Westphal (ou variante rígida de Westphal).²

Embora geralmente se acredite que as manifestações iniciais predominantes na DH sejam os sintomas motores, não é raro observarem-se alterações comportamentais dez anos ou mais antes dos problemas de movimento, descrevendo-se os pacientes como excessivamente irritáveis, impulsivos, instáveis ou agressivos. O mais

comum dos sintomas psiquiátricos é a depressão. A doença pode declarar-se também com uma franca psicose, sintomas de alucinações, mania de perseguição, delírios variados. Em metade dos pacientes com diagnóstico de DH, por vezes até antes de se iniciarem os movimentos coreicos, ocorrem sintomas de natureza emocional ou alterações da personalidade.⁴

Idade de início e duração da doença

Os primeiros sintomas da DH instalam-se muito lentamente, em qualquer época da vida, e é difícil dizer qual a idade exata em que se manifestaram pela primeira vez. Nas grandes séries, a média da idade em que se iniciou a DH varia em geral entre 35 e 45 anos. Quando o começo dos sintomas ocorre após os 50 anos (25% dos casos), usa-se o termo "DH de início tardio";^{2, 5} quando ocorre antes dos 20 anos (aproximadamente 10% dos casos), fala-se em "DH juvenil" e, neste caso, a apresentação clínica da doença costuma ser a variante rígida.

Também nas grandes séries, o tempo médio de sobrevida varia de 14 a 17 anos, mas há casos em que chega a ser de até 40 anos.

Manifestações neurológicas e mentais

Sinais e sintomas motores:

A DH caracteriza-se principalmente pelos movimentos coreicos, involuntários, presentes em aproximadamente 90% dos indivíduos afetados. A princípio, a coreia pode ser apenas perceptível nas mãos e pés, ou na face, mas com o passar dos anos torna-se generalizada, interferindo em toda movimentação voluntária do paciente. Com o progredir da doença, os movimentos vão se tornando mais lentos, assumindo um caráter de torção ou mesmo de posturas fixas (distonia).

Outro sintoma proeminente na DH é a dificuldade na articulação das palavras (disartria), que se apresenta precocemente no curso da

doença. A fala torna-se mais lenta ou hesitante, e depois, progressivamente, explosiva, irregular, intercalada por longos silêncios, evoluindo para completa desorganização e mutismo.⁸

Nas fases avançadas da DH, é comum a dificuldade em engolir (disfagia), muitas vezes responsável por eventos potencialmente letais, como asfixia e aspiração de alimentos. Mortes por causa respiratória, relatadas em até 85% dos casos, são possivelmente secundárias a broncopneumonias aspirativas.⁹

Os portadores da DH têm um modo característico de andar, e sua marcha, prejudicada pelos movimentos coreicos, pode parecer, a princípio, apenas descoordenada; na fase mais adiantada da doença, porém, chega a tornar-se impossível.³ A instabilidade postural pode alterar o equilíbrio dos pacientes, e quedas frequentes podem resultar em fraturas e traumatismos crânio-encefálicos.

Embora o tônus muscular possa permanecer normal ou diminuir (hipotonia), especialmente nas fases iniciais da DH, grande parte dos pacientes desenvolve hipertonia em alguma fase da doença, independentemente do uso de medicações.⁷ Especialmente nas fases mais avançadas, ocorre a bradicinesia, ou seja, todos os movimentos passam a ser extremamente lentos.⁴ Este sintoma, que ocorre independentemente da coreia, está relacionado à incapacidade funcional, isto é, à perda da capacidade de exercer atividades profissionais, sociais, ou mesmo de atender aos cuidados pessoais.

Pelas alterações acima descritas, fica, pois, evidente que, além dos movimentos involuntários, existe na DH um prejuízo da motricidade voluntária como um todo.

Outros sinais e sintomas neurológicos:

Particularmente nas fases terminais da DH, é frequente a incontinência esfinteriana, tanto vesical quanto anal.³

Entre os pacientes em quem a doença tem início precoce (antes dos 20 anos de idade), aproximadamente 40% apresentam crises epilépticas.

Alterações mentais

As alterações psiquiátricas e cognitivas apenas excepcionalmente deixam de se manifestar na DH, podendo aparecer antes, ao mesmo tempo, ou depois das alterações motoras.⁷

Alterações cognitivas

O termo demência, por muito tempo usado de modo bastante liberal por muitos autores, sem explicação precisa do seu significado, indica perda de funções cognitivas adquiridas anteriormente, o que interfere com o cotidiano do paciente. A demência é considerada um dos principais sintomas da DH.

Os pacientes com DH demonstram menos flexibilidade mental e atenção, o que prejudica o aprendizado. A incapacidade funcional decorre mais das funções cognitivas do que dos sintomas motores. Na DH são comuns as alterações de fluência verbal, porém as alterações da memória só costumam aparecer mais tardiamente no curso da demência.

Devido às peculiaridades do comprometimento cognitivo (lentidão de pensamento, anormalidades na atenção, abstração, concentração, motivação, julgamento e soluções de problemas), e aos sintomas psicopatológicos (especialmente irritabilidade e apatia), bem como às lesões nos gânglios da base, a DH foi considerada uma das "demências subcorticais" (assim como a doença de Parkinson, a doença de Wilson e a paralisia supranuclear progressiva).¹¹

Alterações psiquiátricas

De 35% a 73% dos pacientes com DH apresentam sintomas psiquiátricos, relatando-se grande variedade de distúrbios isolados ou associados entre si: alteração de personalidade, transtornos de humor, psicoses.¹¹ Os pesquisadores, em sua maioria, não encontraram associação significativa entre os distúrbios psiquiátricos e a gravidade dos distúrbios cognitivos na DH.^{12,4} Entretanto, os distúrbios de natureza psiquiátrica são um grande desafio ao tratamento e, em termos funcionais, acarretam grandes problemas a pacientes e cuidadores.

Seus sintomas mais frequentes são as alterações de personalidade, incluindo irritabilidade, apatia, labilidade emocional, impulsividade e agressividade.¹¹ A seguir, entre as manifestações psiquiátricas mais frequentes na DH, vêm as alterações de humor, notadamente a depressão. Aproximadamente 30% dos pacientes apresentam episódios depressivos maiores segundo os critérios de inclusão do DSM (*Diagnostic Statistic Manual of Psychiatric Disorders*).¹¹ Além de ser mais comum nos pacientes com início da DH mais tardio, a depressão parece mais frequente em algumas famílias do que em outras, e pode preceder os sintomas motores.

A ideação suicida está presente em aproximadamente 10% dos indivíduos diagnosticados com DH, e a incidência de suicídios entre esses pacientes é de 4 a 6 vezes maior do que na população em geral. Entre aqueles com mais de 50 anos, esses índices elevam-se para 8 a 20 vezes mais.¹³

Uma desordem que ocorre com certa frequência na DH (estimativas de 6 a 25%) é a psicose esquizofreniforme, que se caracteriza por quadros paranoides, com delírios persecutórios, acessos de ciúme e alucinações auditivas. Essas manifestações psicóticas podem preceder as manifestações motoras da doença, ou aparecer

concomitantemente, mas parecem ser mais comuns entre os pacientes com início precoce da doença.³

Outros distúrbios psiquiátricos relatados em pacientes de DH incluem: irritabilidade, agitação, agressividade, comportamento e transtornos obsessivo-compulsivos, queixas psicossomáticas, ansiedade, alterações do comportamento sexual.¹¹

Manifestações gerais

Embora de origem obscura, uma característica marcante de grande número de pacientes da DH é o emagrecimento intenso, chegando por vezes à caquexia (perda acentuada de peso, associada a fraqueza) nos estágios avançados. Outra característica evidente da doença é o envelhecimento precoce.³

Diagnóstico diferencial

Para um diagnóstico diferencial de DH, examinam-se em primeiro lugar todas as condições clínicas com quadro coreico sintomático. Na prática, não é difícil diferenciar as condições da DH das de muitas outras coreias. Mas é preciso lembrar que existem outras doenças que, além das manifestações coreicas, apresentam também um componente hereditário ou familiar,² como a coreia hereditária benigna, a coreoatetose familiar paroxística, a coreoacantocitose, a atrofia dentato-rubro-pálido-luysiana, forma familiar da doença de Alzheimer, dentre outras.

Ainda assim, é possível distinguir a DH dessas outras moléstias pelos diferentes modos de herança, pelo curso clínico, pelo prognóstico, ou por achados em exames complementares. Há relatos recentes sobre um pequeno número de indivíduos com quadro clínico semelhante ao da DH, porém sem a expansão do trinucleotídeo CAG (*vide capítulo de genética*). São os casos denominados *Huntington-like*.¹⁴

Já o diagnóstico diferencial da DH pode oferecer alguma dificuldade quando ela é confundida com alguma doença não-hereditária, como a discinesia tardia. Quando se manifesta de forma predominantemente psiquiátrica, a DH pode ser diagnosticada, a princípio, como esquizofrenia ou depressão. Os primeiros movimentos involuntários podem ser incorretamente interpretados como complicação terapêutica. Tais equívocos, que não são raros, ilustram a importância de se conhecer a história familiar detalhada.³

Considerações finais

Como se verá nos capítulos seguintes, tem havido, nesta última década, progressos exponenciais no conhecimento dos aspectos clínicos e fisiopatológicos da DH. O avanço tecnológico e a colaboração multidisciplinar resultaram na possibilidade de se encontrarem tratamentos efetivos que reduzam a ação devastadora da DH.

Referências bibliográficas:

1. Huntington, G. On chorea. *Medical and Surgical Reporter*, v.26, n.15, p.317-21, 1872.
2. Bruyn, G.W.; Went, L.N. Huntington's chorea. In: Vinken, P.J.; Bruyn, G.W.; Klawans, H.L., ed. *Extrapyramidal Disorders*. Amsterdam, Elsevier Science, Publishers BV, 1986. p.267-313. (*Handbook of Clinical Neurology*, v.49).
3. Hayden, M.R. *Huntington's Chorea*. Berlin/ Heidelberg/ New York, Springer-Verlag, 1981.
4. Folstein, S.E. *Huntington's disease. A disorder of families*. Baltimore, John Hopkins University Press, 1989.
5. Penney, J.B.; Young, A.B. Huntington's Disease. In: Jankovic J.; Tolosa, E., ed. *Parkinson's Disease and Movement Disorders*. 2.ed., Baltimore, Williams and Wilkins, 1993. p.205-16.
6. Haddad, M.S.; Cummings. J. Huntington's Disease. *The psychiatric clinics of North America*, 20 (4), 791-807, 1997.
7. Paulson, G.W. Diagnosis of Huntington's disease. In: Chase, T.N.; Wexler, N.S.; Barbeau, A., ed. *Huntington's Disease*. New York, Raven Press, 1979. p.177-84. (*Advances in Neurology*, v.23).

8. Edmonds, C. Huntington's chorea, dysphagia and death. *Med. J. Aust.*, v.2, p.273-4, 1966.
9. Cummings, J.L. Behavioral and psychiatric symptoms associated with Huntington's disease. In: WEINER, W.J.; LANG, A.E., ed. *Behavioral Neurology of Movement Disorders*. New York, Raven Press, 1995. p.179-86. (*Advances in Neurology*, v.65).
10. Caine, E.D.; Shoulson, I. Psychiatric syndromes in Huntington's disease. *Am. J. Psychiatr.*, v.140, p.728-33, 1983.
11. Almqvist, E.W.; Bloch, M.; Brinkman, R.; Crauford, D.; Hayden, M.R. A worldwide assessment of the frequency of suicide, suicide attempts and psychiatric hospitalizations following predictive testing for Huntington's disease. *Am. Journal of Human Genetics*, 64,1293-304,1999.
12. Rosenblatt, A., Ranen, N.G; Rubinsztein, D.C, Stine, O.C.; Margolis, R.L.; Wagsterr, M.Y. Patients with features similar to Huntington's disease, without CAG expansion in c. *Neurology*, 51,215-20,1998.
13. Boll, T.J.; Heaton, R.; Reitan, R.M. Neuropsychological and emotional correlates of Huntington's chorea. *J. Nerv. Ment. Dis.*, v.158, n.1, p.61-9, 1974.
14. Brandt, J. Access to knowledge in the dementia of Huntington's Disease. *Dev. Neuropsychol.*, v.1, p.335-48, 1985.
15. Morris, M. Dementia and cognitive changes in Huntington's disease. In: Weiner, W.J.; Lang, A.E., ed. *Behavioral Neurology of Movement Disorders*. New York, Raven Press, 1995. p.187-200. (*Advances in Neurology*, v.65).
16. Roseblatt, A.; Ranen, N.G; Nance, M.A.; Paulsen, J.S. *A Physician's Guide to the Management of Huntington's Disease* (2nd ed). Huntington's disease Society of America, 1999.

Capítulo II

Aspectos Psiquiátricos

Walmir Galvão de Almeida Passos

Entre os sintomas da DH estão as manifestações psiquiátricas. Já dizia o próprio George Huntington que essa doença apresentava três características marcantes: 1) natureza hereditária, ou seja, transmite-se através das gerações da mesma família; 2) tendência para manifestações psiquiátricas, entre as quais o suicídio; 3) manifestação, de um modo geral, na idade adulta, em forma de doença grave.

Para Huntington, são essas características que permitem diferenciar dois tipos de coreia: a hereditária, que posteriormente recebeu o seu nome, e a coreia infecciosa, que mais tarde seria chamada de coreia de Sydenham.¹

Como outras doenças degenerativas do sistema nervoso que afetam os chamados gânglios da base, a DH tem como sintomas mais frequentes os transtornos motores, cognitivos e comportamentais.

Um estudo detalhado dos sintomas mais frequentes em casos de comprometimento dos gânglios da base revelou uma síndrome que reúne três sintomas começando com "D": discinesia, demência e depressão.²

Embora não se ignore o fato de serem comuns os sintomas psiquiátricos entre os pacientes de DH, é sobre os aspectos cognitivos e motores da doença que tem recaído a ênfase clínica e é sobre eles que se concentram as pesquisas.

Em sua maioria, os trabalhos sobre as manifestações psiquiátricas na DH baseiam-se na descrição de casos e não em

estudos sistematizados. Para se ter uma ideia, depressão e declínio cognitivos nem eram vistos como entidades distintas. Por muitas décadas, muitas síndromes psiquiátricas eram agrupadas em vez de serem categorizadas e individualizadas.³

Ainda hoje se discute o conceito de doença psiquiátrica. Foi somente na sua sexta revisão, em 1948, que a Classificação Internacional de Doenças (CID) incorporou os transtornos mentais. E mesmo assim, a CID-VI foi reconhecida apenas por cinco países. Compreende-se, pois, por que motivo, quando se fala da incidência e prevalência de determinada manifestação psiquiátrica na DH, sejam as discrepâncias dos resultados o que mais chama atenção.

Por isso é de suma importância que as manifestações psiquiátricas na DH sejam reconsideradas sob uma nova luz, levando-se em conta:

1. Qual a origem dos dados apresentados? Refletem a anamnese de pacientes vivos ou a revisão de prontuários escritos em diferentes períodos, por médicos de diferentes formações, sem um instrumento padronizado?

2. Ainda que todos tivessem a mesma formação, qual a metodologia utilizada? Que instrumentos padronizados foram empregados?

3. A amostragem foi composta por membros da mesma família, ou de famílias diferentes? Os pacientes estavam todos no mesmo estágio evolutivo, ou foi comparada uma amostra "homogênea" com outra de pacientes em estágios diferentes?⁴

Há muitas outras questões ainda a considerar, como a história familiar quanto a doenças mentais, a idade de início dos sintomas, se a transmissão é materna ou paterna ou mesmo o tamanho da mutação do gene.

Um instrumento de grande valor para padronização das pesquisas em DH é a Escala Unificada para Avaliação da Doença de Huntington (UHDRS = *Unified Huntington's Disease Rating Scale*), que avalia os aspectos motores, cognitivos e comportamentais do paciente. Para os sintomas psiquiátricos, porém, a UHDRS limita-se a alguns aspectos apenas, como veremos a seguir:

“IV – Sintomas Psiquiátricos:

- 1) Tristeza / Humor
- 2) Baixa estima / Culpa
- 3) Ansiedade
- 4) Pensamentos suicidas
- 5) Comportamento agressivo
- 6) Comportamento irritadiço
- 7) Obsessões
- 8) Compulsões
- 9) Delírios
- 10) Alucinações:
 - a. Auditivas
 - b. Visuais
 - c. Tácteis
 - d. Olfativas
 - e. Gustativas

O Examinador acha que:

- 11) O paciente está confuso?
- 12) O paciente está demenciado?
- 13) O paciente está deprimido?
- 14) O paciente necessita de farmacoterapia para depressão?”

A fim de melhor investigar e descrever a prevalência dos sintomas comportamentais na DH, criou-se, então, um instrumento mais adequado do que aquela entrevista contida na UHDRS: a Avaliação dos Problemas Comportamentais da Doença de Huntington (*PBA-HD = Problem Behaviors Assessment for Huntington's Disease*), que emprega

uma entrevista semi-estruturada.

Não devem ser esquecidas e devem ser valorizadas as heroicas investigações dos primeiros pesquisadores, contudo as revisões sobre as manifestações psiquiátricas na DH constituem, como é natural, um conjunto heterogêneo de informações e é preciso ter muito critério para se tirar qualquer conclusão a partir de casos individuais.

Portanto, procurando evitar visões moralistas e preconceituosas, analisaremos aqui, a princípio, as conclusões descritas sobre os transtornos de conduta.

J.L.Cummins procurou distinguir três fases na DH: 1) a fase inicial caracterizada, de um modo geral, pela irritabilidade, agressividade, promiscuidade e comportamento antissocial; 2) a fase intermediária, marcada pela depressão, mania e psicose; 3) a fase tardia, com apatia, abulia (incapacidade relativa ou temporária de tomar decisões) e demência.⁵

A irritabilidade na DH deve-se em parte às mudanças orgânicas da personalidade, resultantes da disfunção dos circuitos frontoestriatais. É claro que existem situações que deixariam irritada qualquer pessoa em condições normais, contudo, nos pacientes com DH, a resposta é mais intensa e prolongada. Seu comportamento irritado, agressivo e violento é mais frequente do que o observado entre a população normal.

Jansen e seus colaboradores estudaram a importância dos fatores psicossociais e a presença do gene mutante no desenvolvimento do comportamento delituoso, fazendo a mesma análise para os **pgm** (portadores do gene mutante) e para seus parentes de primeiro grau. Comparando-se as tendências para dirigir em estado de embriaguez, foi observado que entre os homens **pgm** (portadores do gene mutante assintomáticos) e os sintomáticos a prevalência era maior do que entre os parentes de primeiro grau **não portadores do gene mutante (npgm)** e

os controles normais. Entre as mulheres, porém, nenhuma diferença foi observada. O gene mutante constitui, pois, um fator a mais no conjunto de elementos promotores do comportamento delituoso.^{6, 7, 8}

Em 1994, Shiwach e Norbury concluíram que nenhum traço pré-mórbido de personalidade seria capaz de distinguir um indivíduo com alto risco de outro com baixo risco para a DH. Qualquer anormalidade, em sua opinião, deveria ser, portanto, atribuída a fatores ambientais.⁹

Em 2002, Witjes-Ane e colaboradores publicaram um artigo sobre as queixas comportamentais de voluntários para o teste pré-sintomático da DH. A amostragem compunha-se de 134 indivíduos **pgm**, sintomáticos e assintomáticos, que foram submetidos a um protocolo composto pela UHDRS e por uma extensa avaliação neuropsicológica. O intervalo de tempo entre o primeiro e o segundo exames foi de 18 meses. Das 134 pessoas da avaliação inicial, apenas 114 compareceram para a segunda.

Elevados níveis de ansiedade foram encontrados em 50% dos indivíduos na faixa etária abaixo de 29 anos. Os níveis mais baixos foram encontrados nos indivíduos com mais de 50 anos (11%). Seguindo a mesma tendência, a depressão foi encontrada em 32% dos **pgma** (mais jovens na sua maioria), contra 21% dos sintomáticos (mais velhos na sua maioria).

Os indivíduos **pgm** entre 30 e 49 anos, período mais próximo do início dos sintomas, revelaram níveis mais elevados de agressividade e de baixa autoestima. A depressão nesta faixa etária não diferiu muito entre os dois grupos estudados e nem mesmo em relação àquela observada na população geral. As diferenças encontradas entre os grupos não foram encontradas entre os sexos.

Concluíram os autores que a agressividade pode ser um sinal intrínseco da DH, enquanto que transtornos de humor e a baixa

autoestima são mais provavelmente reações ao resultado do teste preditivo.²

Seja a depressão intrínseca ou não, o fato é que o suicídio é uma das mais sérias consequências da DH, apresentando um índice oito vezes maior, entre os pacientes na faixa de 50 a 70 anos, do que entre a população normal da mesma faixa etária.

O elevado número de suicídios entre os pacientes de DH e seus familiares inclui também os cônjuges. Entretanto, a ocorrência de outros suicídios após o primeiro caso não é comum apenas entre familiares com DH. O aumento do risco de suicídio é um fator a ser cuidadosamente considerado por ocasião do aconselhamento genético para o teste preditivo.¹⁰

Vinte anos atrás, ainda na época em que marcadores genéticos indicavam alta ou baixa probabilidade da presença do gene mutante, o índice de suicídio variava de 11% a 15% sempre que o resultado revelava alto risco de mutação.^{11, 12}

Um grupo internacional de estudos sobre a DH (*International Huntington disease collaborative group*) avaliou, em 4.527 indivíduos diagnosticados como portadores da mutação, a frequência de eventos catastróficos após a realização do teste preditivo.

Deste grupo, apenas 44 pessoas (0,97%) apresentaram eventos catastróficos: foram 5 suicídios de pessoas que já apresentavam sinais e sintomas da doença, 21 tentativas de suicídio, 11 das quais por pessoas efetivamente assintomáticas, e 18 internações psiquiátricas, sendo oito de indivíduos verdadeiramente assintomáticos.¹³

Em 2005, outro grupo de estudos sobre DH (*The Huntington Study Group*), que reuniu 53 centros de pesquisa de cinco países, acabou derrubando o "mito" de que a demora na realização do teste preditivo constituía um elemento protetor contra o suicídio. Na verdade,

o estudo sugeria o oposto, ou seja, que o diagnóstico preditivo reduz o risco de suicídio - fato de certo modo intuitivo, pois a dúvida de se estar ou não doente é mais destrutiva do que a certeza de se ter ou não o gene mutante.

De onde, então, viria o elevado índice de suicídio observado entre os **pgm** para a DH? A pesquisa revelou que a maior frequência de ideias suicidas parece estar associada mais à progressão da doença do que ao fato de uma pessoa ficar na dúvida sobre se tem o gene mutante ou não.

Levando-se em conta que 9,1% dos assintomáticos de risco têm ideias suicidas, esse índice passa para 19,8% quando surgem os primeiros sinais neurológicos, ainda inespecíficos. Quando os sinais se tornam mais específicos e compatíveis com a DH, o índice de indivíduos com ideias suicidas chega a 23,5%.

Um fato relevante é que esse índice de ideias suicidas cai para 16,7% após a confirmação diagnóstica de DH, e só volta a subir novamente no início do declínio funcional - chegando a 21,6%. Depois dessa fase, os índices de ideias suicidas caem progressivamente.¹⁴

Foi realizado um estudo focalizando o curso temporal das manifestações psiquiátricas dos **pgm** a partir da fase assintomática. Infelizmente, porém, os resultados foram inconclusivos.

Não se sabe ainda se as manifestações psiquiátricas resultam de alterações neuroanatômicas, neurofisiológicas e neuroquímicas causadas pela doença, se são fruto da reação psicológica à presença do gene mutante, ou mesmo se são ocorrências que coincidem com o estágio da evolução da doença.

Buscando colaborar para a solução do problema, uma equipe de pesquisadores reunida pelo psiquiatra David Craufurd organizou uma entrevista clínica estruturada para avaliar uma amostra de 166

indivíduos assintomáticos, dos quais 51 eram **pgm**.

A prevalência de maiores transtornos psiquiátricos ao longo da vida não diferiu entre **pgma** e **npgm**. Quando sutis manifestações psiquiátricas já eram percebidas, de forma a permitir um diagnóstico pelo DSM III (Diagnóstico Médico Estatístico), verificou-se que 15% dos **npgm** e 25% dos **pgma** apresentavam sintomas depressivos. Assim, a probabilidade de relatar sintomas depressivos foi 1,74 vezes maior para os **pgma** do que para os **npgm**.

Quanto à evolução dos sintomas afetivos, o trabalho da equipe do Dr. Craufurd sugere que sua prevalência aumenta nos **pgma** de dez a seis anos antes do início clínico da DH e alcançam níveis estatisticamente significativos em relação aos **npgm** nos 12 meses que antecedem o início clínico da DH.

A tendência numérica observada nos sintomas maníacos foi de 11% para os **pgma** e 4% para os **npgm**. Contudo, os sintomas descritos eram mais de irritabilidade do que de elevação ou expansão do humor.¹⁵

Um estudo recente relata que 98% dos pacientes de DH examinados apresentavam problemas neuropsiquiátricos inespecíficos, especialmente disforia (distúrbio do humor), agitação, irritabilidade, apatia e ansiedade. Outros autores relatam uma prevalência desproporcionalmente elevada de sintomas obsessivos compulsivos, distúrbios sexuais, do sono, comportamento explosivo, transtornos de personalidade, manifestações psicóticas e tendências suicidas.^{16, 6}

Entre os pacientes de DH, a prevalência das psicoses esquizofrenomorfias varia de 5% a 16%, sendo que para a população geral é de apenas 1%. A probabilidade de ter parentes do primeiro grau psicóticos é maior para os pacientes de DH com psicose do que para os sem psicose. Um estudo realizado com 44 pacientes de DH, sendo 22 com psicose e 22 sem sintomas psicóticos, sugere que a DH psicótica

está associada a uma história familiar de psicose, mas isso não pode ser tomado como regra. Dos 22 pacientes com DH psicótica, 8 apresentavam apenas psicose, 8 apresentavam transtorno esquizoafetivo e 6 apresentavam psicose num contexto de demência. Dos 22 com DH não-psicótica, 10 apresentavam episódio depressivo maior; 6 apresentavam abuso de álcool; 4 apresentavam abusos de outras substâncias; 1 apresentava comportamento antissocial; 1 tinha bulimia nervosa; 3 tinham transtorno de personalidade; dois tinham distímia (mal do humor). (O total maior do que 22 se deve ao fato de alguns pacientes apresentarem dois tipos de diagnóstico).¹⁷

Resta saber se existe correspondência entre a gravidade da DH e a presença ou não de manifestações psiquiátricas.

Um estudo italiano conclui que a presença de sintomas psiquiátricos não está relacionada ao grau de declínio cognitivo, nem à intensidade das manifestações motoras, nem à extensão da sequência CAG (cinina, adenosina, guanina) do gene IT15 (para maiores esclarecimentos sobre CAG, ver o capítulo sobre Genética).^{18, 19}

Haveria manifestações psiquiátricas específicas entre **pgma**? Num estudo em que se avaliava um grupo de 247 **pgma** foram encontrados cinco sintomas com relevância estatística: 1) sintoma obsessivo compulsivo; 2) sensibilidade interpessoal; 3) ansiedade; 4) ideias paranoicas; 5) sintomas psicóticos.

Esses cinco sintomas foram avaliados em três subgrupos e comparados a controles normais: 1) **pgma** sem qualquer manifestação motora (grupo do qual foram extraídos os dados acima); 2) indivíduos **pgm** com sinais motores discretos ou inespecíficos; e 3) grupo de **pgm** sintomáticos. Verificou-se que o nível de significância dos cinco sintomas aumentava em todos os três grupos quando comparados aos controles normais.²⁰

Os autores acreditam ter identificado um conjunto específico de manifestações psiquiátricas que são mais proeminentes nos estágios pré-clínicos da DH, na comparação com os controles normais.

Não se pode afirmar que os sintomas mencionados sejam específicos da DH, nem que possam ser usados como marcadores sintomáticos de DH. Em minha tese de doutorado sobre o valor preditivo dos testes neuropsicológicos para a DH, concluí que os resultados do teste de Bender alcançam significância estatística se comparados aos dos controles normais. Alguns anos antes do aparecimento de qualquer sintoma clínico da DH, os testes de Bender já acusam alterações. Isso, contudo, é inespecífico e não permite o diagnóstico prematuro em um indivíduo assintomático.

Embora a manifestação psiquiátrica mais comum na DH seja a depressão, algumas pessoas afetadas tornam-se maníacas, apresentando alterações de humor, irritabilidade, impulsividade, hiperatividade, ideias de grandeza e menor necessidade de sono. Os índices de hipomania e/ou mania (somando-se critérios variados de diagnóstico) têm variado de 4,8% a 10%.

Conforme já foi dito, os sintomas obsessivos compulsivos aparecem com muita frequência na fase pré-sintomática e no início da doença.

A apatia é observada em mais de 48% dos pacientes e pode ser decorrente da depressão, do uso de neurolépticos ou própria da fase final da doença.

O *delirium*, embora presente em alguns casos de DH, não deve ser considerado uma decorrência dessa doença, mas sim de outra patologia a ser investigada.

Em mais de 50% dos portadores de DH, tanto homens quanto mulheres, ocorrem distúrbios sexuais, como a redução da libido e

inibição do orgasmo. Há relatos também de aberrações sexuais como estupro, promiscuidade, incesto, atentado violento ao pudor e *voyeurismo*. É preciso considerar, entretanto, que essas manifestações aparecem com grande frequência não só em outros tipos de patologia, como também entre a população normal e que, no caso dos pacientes de DH, talvez elas sejam devidas ao pouco controle que têm sobre a impulsividade.^{6,7}

Diante dos dados acima expostos, conclui-se que não há sintoma psiquiátrico preditivo da DH, assim como não existe patologia mental característica da doença. Ao que tudo indica, a anomalia genética associada a fatores ambientais e à história familiar podem dar início, potencializar, exacerbar e tornar crônicos sintomas psiquiátricos comuns em qualquer pessoa não portadora do gene mutante.

Referências bibliográficas:

1. Huntington, G. On Chorea. Medical and surgical reports of Philadelphia. 1872; 26:317-321
2. Mc Hugh, PR. The neuropsychiatry of basal ganglia disorders: a triadic syndrome and its explanation. Neuropsychiatry Neuropsychol. Behav. Neurol. 1989; 2: 239-247
3. Witjes-Ané, MNW; et al. Behavioural Complaints in participants who underwent predictive testing for Huntington's Disease. J. MED. Genet. 2002; 39: 857-862.
4. Morris, M; Scourfield, J. Psychiatric aspect of Huntington's Disease. In: Harper, PS second Edition. Huntington's disease. London: WB Saunders, 1996: pg 73-121.
5. Cummings, JL. Behavioral and psychiatric symptoms associated with Huntington's disease. In: Weiner, WJ; Lang, AE, Eds. Behavioral neurology of movements disorder. New York: Raven Press, 1995: 179-186 (Advances in Neurology, Vol 65)
6. Rosenblatt, A; Leroi I. Neuropsychiatry of Huntington's disease and other basal ganglia disorders. Psychosomatics 2000;41: 24-30
7. Ring, H.A; Mestres-Serra, J. Neuropsychiatry of the Basal Ganglia. J.Neurol. Neurosurg Psychiatry 2002; 72:12-21
8. Jansen, P; et al. Crime in Huntington's disease: a study of registered

- offences among patients relatives and control. *J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry* 1998; 65: 467 – 471.
9. Shiwach, R.S; Norbury, C.G. A controlled psychiatric study of individuals at risk for Huntington's disease. *Br.J. Psychiatry* 165: 500-505, 1994.
 10. Di Maio,L; et al. Suicide risk in Huntington's Disease. *J.Med. Genet.*1993;30: 293-295.
 11. Kessler, S; et al. Attitudes of persons at risk for Huntington disease toward predictive testing. *Am.J.Med Genet.* 1987; 26: 259-270.
 12. Mastromauro,C; et al. Attitudes toward presymptomatic testing in Huntington disease. *Am.J.Med.Genet.* 1987; 26: 271-282.
 13. Almqvist, E.W; et al. A worldwide assessment of the frequency of suicide, suicide attempts, or psychiatric hospitalization after predictive testing for Huntington Disease. *Am.J.Hum. Genet.* 1999; 64: 1293-1304.
 14. The Huntington Study Group. Critical Periods of Suicide Risk in Huntington's disease. *Am.J.Psychiatry* 2005; 162: 725-731.
 15. Julien,L; et al. Psychiatric disorders in pre-clinical Huntington's disease. *J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry* Published online 18 Dec. 2006
 16. Paulsen, J.S; et al. Neuropsychiatric aspects of Huntington's disease. *J.Neurol. Neurosurg. Psychiatry* 2001; 71: 310-314.
 17. Tsuang, D; et al. Familial Aggregation of Psychotic Symptoms in Huntington's Disease. *Am. J. Psychiatry* 2000; 157: 1955-1959.
 18. Zappacosta, B; et al. Psychiatric symptoms do not correlate with cognitive decline, motor symptoms, or CAG repeat length in Huntington's disease. *Arch. Neurol.* 1996; 53: 493-497.
 19. Timman, M.A; et al. Nonlinear Effects in Behavioral Changes in Huntington Disease. *Cognitive and Behavioral Neurology*, Vol.16, Number 1, March 2003.
 20. Marshall, J; et al. Specific Psychiatric Manifestations among Preclinical Huntington Disease Mutation Carriers. *Arch. Neurol.* 2007; 64: 116-121.
 21. Almeida Passos, WG - Neuropsicologia da Doença de Huntington: Fatores preditivos em familiares positivos e geneticamente assintomáticos. Tese de Doutorado – UNICAMP 1998.
 22. Tumas, V; et. al - Internal Consistency of a Brazilian Version of the Unified Huntington's Disease Rating Scale. *Arq Neuropsiquiatric* 2004;62(4):977-982.

Capítulo III

Aspectos Genéticos

Iscia Lopes Cendes

A genética clássica da doença de Huntington

A natureza hereditária da doença de Huntington (DH) é conhecida desde que o Dr. George Huntington a descreveu, pela primeira vez, em um artigo publicado em 1872.⁹

Já nessa primeira descrição, o Dr. Huntington se refere a uma forma de coreia, a que ele chamou "coreia hereditária", visto que acometia diversos membros de famílias por ele examinadas, transmitindo-se há várias gerações.

Tornava-se claro que a "coreia hereditária", que mais tarde veio a tomar o nome de seu descobridor, era uma doença distinta das outras formas de coreia, que não apresentavam caráter familiar.

Inicialmente, ele não conseguiu estabelecer com clareza qual seria a herança genética, pois até o início dos anos 1900 não eram conhecidos ainda, na comunidade científica, os clássicos trabalhos de Mendel sobre a hereditariedade (embora tivessem sido publicados em 1865).

Fica, entretanto, evidente, desde os trabalhos iniciais do Dr. Huntington, que ele reconheceu o padrão de herança autossômica (independentemente de sexo) dominante (basta que um dos pais seja afetado para que o gene responsável pela doença seja transmitido).⁹

O primeiro trabalho que comprovou cientificamente esse tipo de herança na DH, pela análise das famílias identificadas na Nova Inglaterra, foi o da Dra. Julia Bell.⁴

Ao longo do século XX, vários outros estudos sobre a chamada "epidemiologia genética" vieram confirmar os achados da Dra. Bell, sugerindo ainda que fatores modificadores (ou genes menores) poderiam agir juntamente com o gene autossômico dominante (mendeliano), determinando algumas variações não só quanto ao grau de gravidade da doença, mas também quanto à idade de início dos sintomas.⁵

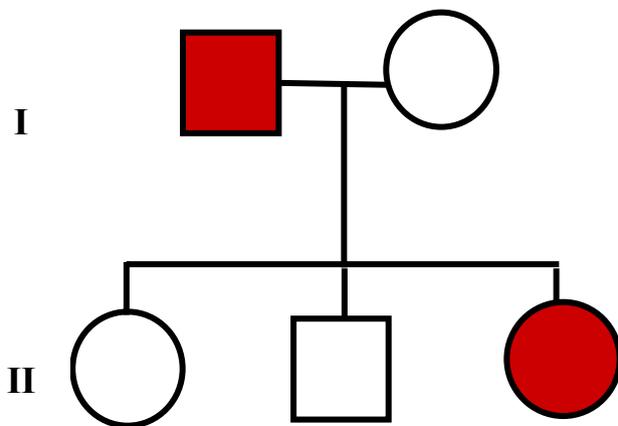


Figura 1

Heredograma ilustrando uma família: 1 casal com 3 filhos, mostrando uma doença com herança autossômica dominante. Círculos representam mulheres, quadrados representam homens, símbolos cheios são indivíduos com a doença. Os algarismos romanos à esquerda da figura indicam as gerações.

As características de uma herança autossômica dominante, claramente observadas na DH, estão ilustradas na Figura 1 e são:

a) a doença incide em proporções semelhantes em ambos os sexos;

b) tanto as mulheres como os homens afetados têm probabilidade de transmitir a doença para a prole;

c) basta que um dos genitores tenha a DH (pai ou mãe, não importa qual) para que cada indivíduo da prole tenha 50% de

probabilidade de apresentar a doença;

d) os filhos que não herdarem o gene mutante responsável pela doença não a transmitirão para sua prole;

e) todos os filhos que herdarem o gene desenvolverão a doença em algum momento de sua vida, a menos que morram antes, de outra causa.

As informações acima são muito importantes, e devem ser utilizadas como base de orientação para famílias em risco para a DH.

Apesar de a DH ter sido reconhecida, desde o final do século XIX, como doença de herança autossômica dominante, portanto causada por um único gene mutante, já no início do século XX algumas observações clínicas levaram médicos e pesquisadores a concluir que a ação desse gene mutante deveria ser influenciada por outros "fatores" que determinavam algumas variações na apresentação clínica da doença.^{5, 8}

Essas variações clínicas eram evidentes mesmo em pacientes de uma mesma família em que, muitas vezes, o início da manifestação da doença dava-se em idades diferentes, e o grau de gravidade era muito variável.^{5, 8}

Por muitos anos esse tipo de observação clínica intrigou os pesquisadores, e foi somente com a identificação do gene mutante, em 1993, que um pouco do mistério foi esclarecido.¹⁰

Os progressos da genética molecular e a doença de Huntington

Com os avanços recentes da genética molecular, têm sido localizados e caracterizados em detalhe genes responsáveis por diversas doenças hereditárias. A localização do gene responsável pela doença de Huntington em 1983⁷ e, mais recentemente, a identificação de uma nova classe de mutações - as mutações dinâmicas - inauguraram uma nova era no estudo de doenças neurológicas.¹²

As doenças causadas pelas mutações dinâmicas começaram a

ser identificadas a partir de 1991, com o isolamento do gene responsável pela síndrome do X-frágil.¹⁴ Essas mutações são caracterizadas por expansões de diferentes tipos de sequência das bases nitrogenadas que compõem o DNA: as “letras” químicas com as quais se “escreve” o código genético: A (adenosina), C (citosina), G (guanina) e T (timina) que podem se repetir (ex: CCG, CTG, CGG e CAG).¹²

Essa nova classe de mutações tem sido dividida em categorias, de acordo com o tipo de repetição envolvido, sendo que as doenças causadas pelas repetições de CAG formam um grupo particular, no qual se inclui a DH.¹²

Nas mutações dinâmicas por CAG observa-se, nos genes normais, uma sequência repetida dessas três letras (CAG), que pode variar de algumas poucas repetições até aproximadamente 40. No caso da DH, a variação normal é de 10 a 26 repetições CAG, e quando elas ocorrem em número maior que 39 (às vezes são observadas até mais de 100 repetições) manifesta-se a doença. Sequências de repetições entre 27 e 39 ocupam uma faixa intermediária (zona cinza) em que o indivíduo pode ou não desenvolver a doença, mas permanece o risco de transmiti-la à sua prole: é o que chamamos de “penetrância variável”.¹¹

O diagnóstico molecular (ou teste pelo DNA) é baseado no número de repetições CAG (figura 2, na próxima página).

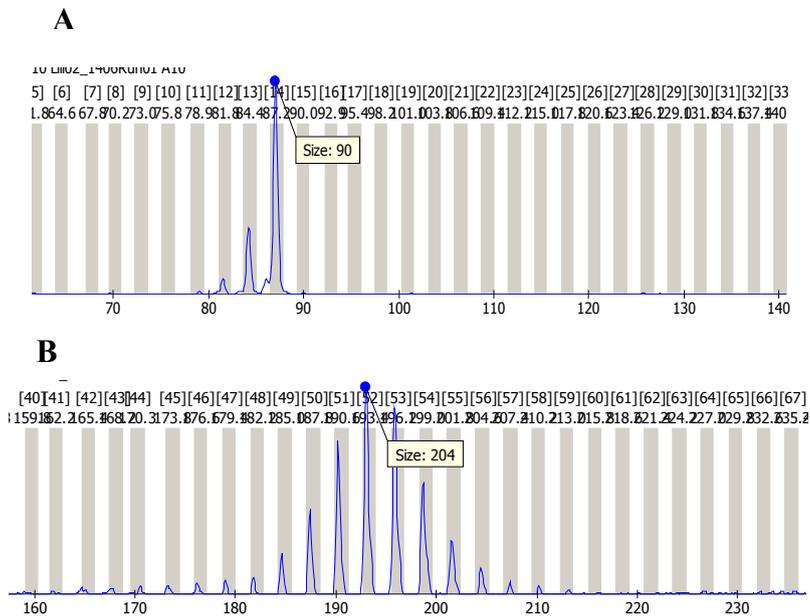


Figura 2

Exemplo do resultado do teste molecular evidenciando a mutação presente na DH, investigado pela amplificação das regiões que contêm a repetição CAG (ACMG/ASHG statement 1998).

A) Faixa do alelo normal com 18 repetições CAG.

B) Faixa do alelo expandido com 56 repetições CAG.

O eixo horizontal que aparece abaixo de ambos os painéis (A e B) indica o tamanho do fragmento amplificado em pares de base.

A tabela 1 relaciona os valores que são utilizados para o diagnóstico molecular (ou por DNA) da DH.

Alelos Normais	têm de 10 a 26 repetições CAG
Alelos intermediários	têm entre 27 e 39 repetições
Alelos Mutantes	têm mais de 39 repetições

Tabela 1

Faixa das repetições CAG encontradas na DH e seu significado clínico¹

Com a identificação dos genes responsáveis por diversas doenças hereditárias, o teste molecular para essas doenças tornou-se, hoje, uma ferramenta diagnóstica de rotina, que pode ser usada para a confirmação diagnóstica dos pacientes, bem como para a realização dos testes preditivos e dos testes pré-implantacionais, que serão discutidos em outros capítulos.

A DH é a mais frequente das doenças causadas por repetições de tripletos CAG.

Seguindo o processo normal de formação de proteínas nas células, a mutação responsável pela DH resulta da síntese de uma proteína contendo um segmento de poliglutamina aumentado na proteína huntintina. Até o momento, a função do gene, bem como seu defeito bioquímico, ainda permanecem desconhecidos.^{2, 6}

Várias evidências científicas, porém, indicam que a DH se deve não a uma perda de função do gene mutante,^{2, 6} mas sim ao ganho de uma função nova da proteína mutante que se tornaria assim tóxica para a célula, levando à morte de neurônios em regiões específicas do sistema nervoso – os gânglios da base.¹⁵

Observa-se uma relação inversa entre a idade em que se iniciam os sintomas e o número de repetições de CAG, que é mais evidente em pacientes com início precoce da doença.^{11, 17} Em casos individuais, porém, não é possível utilizar o número de repetições CAG para prever a idade de início da manifestação dos sintomas, pois esse número é responsável apenas em parte (menos de 50%) pela variabilidade relativa à idade de início da doença.^{8, 11, 17}

É importante notar que pacientes com início muito precoce da DH (primeira ou segunda décadas de vida) podem não apresentar o quadro clínico típico da doença. Nesses casos, o teste molecular pode ser essencial para confirmação do diagnóstico.^{8, 16}

Referências bibliográficas:

1. ACMG/ASHG statement (1998). Laboratory guidelines for Huntington disease genetic testing. The American College of Medical Genetics/American Society of Human Genetics Huntington Disease Genetic Testing Working Group *Am J Hum Genet* 62:1243-7.
2. Ambrose CM, Duyao MP, Barnes G, et al. (1994). Structure and expression of the Huntington's disease gene: evidence against simple inactivation due to an expanded CAG repeat. *Cell Mol Genet* 20:27-38
3. Andrew SE, Goldberg YP, Kemer B et al (1993). The relationship between trinucleotide (CAG) repeat length and clinical features of Huntington's disease. *Nat Genet* 4:398-403.
4. Bell J. Huntington's chorea (1934). In: *Treasury of Human Inheritance*. Fisher RA (ed), pp:1-67. Cambridge, Cambridge University Press.
5. Farrer LA, Conneally PM and Yu P (1984). The natural history of Huntington's disease: possible role of ageing genes. *Am J Med Genet* 18:115-123.
6. Gervais FG, Singara R, Xantheadakis S (2002). Recruitment and activation of caspase-8 by Huntingtin-interacting protein Hip-1 and a novel partner Hip1. *Nat Cell Biol* 4:95-105.
7. Gusella JF, Wexler NS, Conneally PM et al. (1983). A polymorphic DNA marker genetically linked to Huntington's disease. *Nature* 306:234-238.
8. Harper PS (ed). *Huntington Disease*, Saunders, London, 1996.
9. Huntington G (1872). On chorea. *Medical and Surgical Report* 26: 320-321.
10. Huntington's Disease Collaborative Research Group (1993). A novel gene containing a trinucleotide repeat that is expanded and unstable on Huntington's disease chromosomes. *Cell* 72:971-983.
11. MacMillan JC, Snell Rg, Houlihan GD (1993). Molecular analysis and clinical correlations of the Huntington's disease mutation. *Lancet* 342:954-958.
12. Richards RI, Sutherland GR (1992). Dynamic mutations: a new class of mutations causing human disease. *Cell* 70:709-712.
13. Rosenblatt A, Liang KY, Zhou H, et al. (2006). The association of CAG repeat length with clinical progression in Huntington disease. *Neurology* 66:1016-20.
14. Rousseau F, Heitz D, Biancalana V et al (1991). Direct diagnosis by DNA analysis of the fragile-X syndrome of mental retardation. *N Eng J Med* 325:1673-1676.
15. Ruocco HH, Lopes-Cendes I, Li LM, Silva MS, Cendes F (2006). Striatal and extrastriatal atrophy in Huntington's disease and its relationship with length of the CAG repeat. *Braz J. Med Biol Res* 39: 1129-1136.

-
16. Ruocco HH, Lopes-Cendes I, Laurito TL, Li LM, Cendes F (2006). Clinical Presentation of Juvenile Huntington Disease. *Arq Neuro-Psiquiatria*, 64: 5-9.
 17. Silva TCL, Serra HG, Bertuzzo CS and Lopes-Cendes I (2000). Molecular diagnosis of Huntington disease in Brazilian patients. *Arq Neuro-psiquiatria* 58:11-1.

Capítulo IV

Tratamentos Atuais e Novas Perspectivas

Roberta Arb Saba Rodrigues Pinto,

Patrícia Maria de Carvalho Aguiar

Henrique Ballalai Ferraz

Apesar dos vários estudos para encontrar uma terapia capaz de curar, diminuir ou postergar a progressão da doença de Huntington (DH), o tratamento dos sintomas motores e comportamentais ainda é o nosso principal objetivo.

Tratamento dos sintomas motores

O paciente com DH pode apresentar vários distúrbios do movimento, entre os quais: **balismo** (movimentos amplos de arremesso das extremidades), **mioclonia** (sacudidas musculares), **distonia** (contrações musculares involuntárias que levam a posturas anormais), **tiques**; os mais frequentes, porém, são os movimentos coreicos.

Um dos principais pontos no tratamento da coreia é o momento correto de introduzir as medicações para o controle desses movimentos, uma vez que medicamentos podem ter efeitos colaterais indesejáveis e, com o avançar da doença, há uma tendência à diminuição dos movimentos coreicos e aparecimento de **distonia**.¹ Assim, o tratamento para o controle dos movimentos deve ser introduzido quando há incapacidade motora ou comprometimento social.

Os chamados neurolépticos típicos, como, por exemplo, o **haloperidol** e a **clorpromazina**, são efetivos para diminuir os movimentos coreicos, embora quase nunca sejam capazes de induzir um controle total desses movimentos. Em alguns casos, seus efeitos

adversos, como dificuldade de deglutição, alteração da fala, diminuição dos movimentos e dificuldade para andar, são mais importantes do que o benefício que o medicamento traz ao paciente.² Por esta razão, o médico deve avaliar a real necessidade da introdução dessas drogas. Outros neurolépticos considerados atípicos, como a **olanzapina**, a **clozapina** e a **risperidona**, também podem ser utilizados e têm mostrado menos efeitos colaterais.

Existem outros medicamentos para controle dos movimentos coreicos; entre eles, a **amantadina**, um antagonista dos receptores NMDA,³ que se mostrou, em alguns estudos, eficaz no controle da coreia. O **riluzol**, assim como a **lamotrigina**, que são inibidores da liberação do glutamato, reduzem os movimentos coreicos, porém não contribuem para a melhora funcional e comportamental.^{4,5,6} A **memantina** é outra droga que pode ser administrada.⁷ A tetrabenazina também pode melhorar a coreia, mas depressão e sinais parkinsonianos, como rigidez e lentidão dos movimentos são efeitos adversos muito comuns.^{8,9} A **levodopa** ou os antagonistas dopaminérgicos têm pouco efeito sobre os sintomas de rigidez e lentidão que os pacientes com DH podem apresentar e, na realidade, frequentemente fazem piorar a coreia.^{10,11}

Um estudo feito em modelos animais mostrou que a **minociclina** preveniu a ativação da caspase 1 e 3 durante a progressão da doença.¹² Já existe ensaio clínico em pacientes com DH, mas são necessários maiores estudos (com mais pacientes e durante períodos mais longos) para se determinar a eficácia dessa droga.

Tratamento dos sintomas comportamentais

A depressão é um sintoma muito frequente nos pacientes com DH e deve ser tratada assim que diagnosticada. Os antidepressivos mais usados são os inibidores seletivos de recaptação de serotonina, por

serem bem tolerados e eficazes, e por diminuírem a agressividade e a coreia nos pacientes com DH.^{13,14} A **venlafaxina** também é uma droga eficaz no tratamento da depressão. Quanto aos antidepressivos tricíclicos, seu uso é limitado por causa dos efeitos colaterais, como boca seca, constipação intestinal e aumento de peso.^{15,16}

Estados de ansiedade também podem ser tratados com os inibidores seletivos da recaptação de serotonina. O uso dos benzodiazepínicos pode trazer benefício nos casos em que a ansiedade é um sintoma transitório, uma vez que o tratamento por longos períodos com este tipo de medicamento não é recomendável.

Nos casos de transtorno obsessivo-compulsivo, utilizam-se os inibidores seletivos da recaptação de serotonina ou a **clomipramina**.¹⁷

Os quadros de psicose, que ocorrem em cerca de 10 a 15% dos pacientes, são tratados com neurolépticos atípicos como a **clozapina**, a **olanzapina** e a **quetiapina**.

Quando a agressividade e a irritabilidade forem muito acentuadas, recomenda-se o uso dos benzodiazepínicos, assim como o **ácido valproico** e os inibidores seletivos da recaptação de serotonina.

Estudos em modelos animais demonstram que substâncias como o ácido **tauroursodeoxicólico** (TUDCA), que tem aparente ação antioxidante, estabilizadora mitocondrial e atividade antiapoptose, poderiam diminuir a atrofia estriatal, assim como a apoptose celular, pois causaram melhora do comportamento nos animais estudados.¹⁸

Foram testadas outras substâncias com ação antioxidante que poderiam melhorar a função mitocondrial, dentre elas: **creatina**, **coenzima Q10** e **remacemida**, as quais, no entanto, não se mostraram eficazes nos estágios mais avançados da doença.

Terapia Celular

Estudos pré-clínicos em modelo animal demonstraram que

transplantes de tecido nervoso fetal conseguem promover restauração do estriado lesado, reabilitando substratos envolvidos em funções motoras e cognitivas. Entretanto, devemos estar cientes de que os modelos animais utilizados não reproduzem com exatidão o processo neuropatológico da DH em humanos, e que os resultados observados no modelo animal podem não se dar de modo idêntico em humanos. Do ponto de vista prático, há grandes dificuldades para a utilização desse tipo de tecido, além das questões éticas e legislativas particulares de cada país, que devem ser consideradas quando se trata de trabalhar com tecido fetal. Alternativas vêm sendo estudadas com o uso do xenotransplante (por exemplo, tecido cerebral de animais) e células-tronco.

No que diz respeito às células-tronco, embora elas possam vir a ser fonte de tecido para transplante, ainda há uma série de etapas a serem superadas antes de sua utilização terapêutica. É necessário que tenhamos amplo conhecimento sobre a fisiologia dessas células, entendendo sua capacidade de diferenciação em tecidos diversos, para podermos controlar o processo de modo que apenas o tecido desejado seja produzido e se desenvolva de forma controlada, sem causar danos ao paciente transplantado. Além disso, é necessário que tais células demonstrem capacidade de sobrevivência a longo prazo e também capacidade de se integrar de forma funcional aos complexos circuitos cerebrais.

O grande desafio dos ensaios clínicos envolvendo transplante celular é comprovar inequivocamente que o procedimento é seguro, que as células transplantadas são capazes de sobreviver e, acima de tudo, que essas células podem se integrar à complexa rede nervosa de maneira funcional, trazendo reais e duradouros benefícios do ponto de vista clínico.

Vários estudos clínicos foram realizados na última década. No entanto, a falta de padronização dos protocolos que envolvam desde a seleção e preparo do tecido a ser implantado, os critérios de inclusão de pacientes, até o acompanhamento clínico depois do transplante, torna difícil a comparação dos resultados entre os diferentes grupos. Os resultados foram variáveis, sendo que alguns estudos relatam uma melhora funcional dos pacientes e outros, não. A maior preocupação desses ensaios em pequena escala, mais do que verificar a eficácia do procedimento, foi verificar a sua segurança.

Até o momento, foram realizados cerca de seis ensaios clínicos utilizando implantes de tecido nervoso de feto humano no estriado. Embora exista evidência preliminar de que o procedimento é seguro e pode ser eficaz, é fundamental aguardar os resultados de ensaios mais criteriosos que ainda estão em andamento, pois há uma série de questões ainda não esclarecidas sobre a viabilidade terapêutica desse procedimento. Existe um esforço conjunto de diversos centros do mundo para que protocolos homogêneos sejam estabelecidos, de forma que os resultados dos diferentes ensaios possam ser comparados entre si. O CAPIT (*Core assessment program for intracerebral transplantation in Huntington's disease*), desenvolvido pela NEST-HD (*Network for Striatal Transplantation in Huntington's Disease*) é uma destas iniciativas.¹⁹

Devemos estar cientes também de que o transplante estriatal tem como alvo apenas uma parte do sistema nervoso central (SNC), e que o processo neurodegenerativo na DH não se restringe a uma única região cerebral. Portanto, este tipo de terapia poderá vir a proporcionar apenas um controle parcial da doença, e não a sua cura.

Terapia gênica

Com a descoberta da alteração genética responsável pela DH, passou-se a cogitar da possibilidade de interromper a cascata de

eventos que levam à degeneração tendo o gene como alvo. A substituição do gene defeituoso por um normal traz grandes dificuldades técnicas que tornariam esse procedimento praticamente inviável. No entanto, uma estratégia alternativa seria tentar silenciar o gene defeituoso. Há uma série de estudos em andamento utilizando a tecnologia de RNA interferência (RNAi) para tentar silenciar o gene mutante na DH. Essa estratégia tem mostrado resultados positivos *in vitro*, porém sua aplicação no modelo animal requer ainda que sejam contornadas uma série de dificuldades.

Vários fatores de crescimento podem promover a sobrevivência e diferenciação de populações diversas de neurônios: fator de crescimento neural (NGF), fator neurotrófico cerebral (BDNF), fator neurotrófico ciliar (CNTF) e neurotrofinas (NT) 3 e 4/5. Todos aumentam a sobrevivência dos neurônios estriatais *in vitro* e *in vivo*.²⁰ Para que estes fatores sejam eficazes, é necessário que eles cheguem às células-alvo em regiões específicas do sistema nervoso, mas como se trata de moléculas grandes isso dificulta sua passagem para dentro do cérebro, inviabilizando sua administração por via oral, muscular ou intravenosa. A administração dessas substâncias também provoca uma série de efeitos adversos. Fazer com que suas moléculas cheguem, de maneira eficaz, apenas às regiões de interesse é uma tarefa ao mesmo tempo delicada e complexa.

A terapia gênica seria uma alternativa para podermos utilizar de maneira eficiente os fatores de crescimento. Os genes em questão devem ser capazes de liberar adequadamente essas substâncias em regiões específicas no SNC. O método de administração desses genes é crítico para o sucesso da terapia. Para que eles cheguem a regiões específicas do SNC é necessária a utilização de um carreador, normalmente um vírus geneticamente modificado que, além de

conseguir levar o gene a regiões específicas, consiga promover a sua ativação por um longo tempo. Estudos de DH em modelo animal (roedores e macacos), particularmente aqueles que empregaram CNTF e lentivírus como vetor, vêm demonstrando resultados promissores para neuroproteção e reabilitação, com melhora motora e cognitiva desses animais.

Outra aplicação da terapia gênica seria em conjunto com a terapia celular. Células poderiam ser geneticamente modificadas para a produção de fatores neurotróficos antes de serem transplantadas: poderiam ser envolvidas em pequenas cápsulas de polímeros que permitiriam a liberação dos fatores neurotróficos e a entrada de nutrientes para essas células, mas impediriam a entrada de agentes do sistema imunológico do paciente que protegeriam a célula contra a destruição. Recentemente, um ensaio clínico fase I, realizado na França, empregou esta técnica utilizando células geneticamente modificadas para produzirem CNTF em microcápsulas semipermeáveis, que foram colocadas no ventrículo lateral de pacientes com DH. Os resultados sugerem que o procedimento é seguro, mas o grau variável de sobrevivência das células implantadas mostra que a técnica ainda precisa ser melhorada.²¹

Por fim, devemos ter em mente que a regulação gênica é um mecanismo extremamente complexo e sujeito a inúmeras variáveis.²² Apenas o conhecimento profundo dessas variáveis possibilitará o desenvolvimento de terapêuticas seguras e eficazes.

Nos últimos anos temos observado um esforço mundial no sentido de padronizar ensaios clínicos para o tratamento da DH em diferentes instituições. Diversos centros vêm se organizando em grupos, como o **NECTAR** (*Network of European CNS Transplantation and Restoration*), **EHDN** (*EURO-HD Network*) e **HSG** (*Huntington Study*

Group) dentre outros, para conduzir pesquisas sistemáticas de novos tratamentos para a DH. Estudos pré-clínicos com novas drogas, terapia celular e terapia gênica vêm mostrando resultados promissores. Uma enorme quantidade de informações novas sobre a fisiopatologia da doença vem sendo gerada ano após ano, o que certamente levará à identificação de novos alvos e trará novas perspectivas terapêuticas para a DH.

Referências bibliográficas:

1. Feigin A, Kieburz K, Bordwell K, et al. Functional decline in Huntington disease. *Mov Disord* 1995;10:211-214.
2. Shoulson I. Huntington's disease: functional capacities in patients treated with neuroleptic and antidepressant drugs. *Neurology* 1981;31:1333-1335.
3. Verhangen I, Morris M, Farmer C, et al. A double-blind, placebo-controlled crossover study of the effect of amantadine on chorea in Huntington's disease. *Neurology* 2001;56:A386.
4. Kremer B, et al. Influence of lamitrigine on progression of early Huntington disease: a randomized clinical trial. *Neurology* 1999; 53:1000-1011.
5. Marchal FJ. Riluzole dosing in Huntington's disease (RID-HD): results of an 8-week double-blind, placebo-controlled, multi-center study by the Huntington Study Group. 19th International meeting of the World Federation of Neurology Research Group on Huntington's Disease 2001:29-30.
6. Rosas HD, Koroshetz W, Jenkins BG, et al. Riluzole therapy in Huntington's disease(HD). *Mov Disord* 1999;14:326-330.
7. Beister A, et al. The N-methyl-D-aspartate antagonist memantine retards progression of Huntington's disease. *J. Neural Transm.* 2004;68:S117-S122.
8. Jankovic J, Beach J. Long-term effects of tetrabenazine in hyperkinetic movement disorders. *Neurology* 1997;48:358-362.
9. Jankovic J. Treatment of hyperkinetic movement with tetrabenazine: a double-blind crossover study. *Ann Neurol* 1982;11:41-47.
10. Racette BA, Permuter JS. Levodopa responsive parkinsonism in an adult with Huntington's disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1998;65:577-579.
11. Jongen PJ, Reiner WO, Gabreels FJ. Seven cases of Huntington's disease in childhood and levodopa- induced improvement in the hypokinetic-rigid form. *Clin Neurol Neurosur* 1980;82:251-261.
12. Boneli RM, Hold AK, Hofmann P & Kapfhammer HP. Neuroprotection in Huntington's disease: a 2-year study on minocycline. *Int. Clin.*

- Psychopharmacol. 2004;19:337-342.
13. Como PG, Rubin AJ, O'Brien CF, et al. A controlled trial of fluoxetine in nondepressed patients with Huntington's disease. *Mov Disord* 1997;12:397-401.
 14. Fava M. Psychopharmacologic treatment of pathologic aggression. *Psychiatr Clin North Am* 1997;20:427-451.
 15. Caine ED, Shoulson I. Psychiatric syndromes in Huntington's disease. *Am J Psychiatry* 1983;140:728-733.
 16. Shoulson I. Huntington's disease: functional capacities in patients treated with neuroleptic and antidepressant drugs. *Neurology* 1981;31:1333-1335.
 17. Chacko RC, Corbin MA, Harper RG. Acquired Obsessive-compulsive disorder associated with basal ganglia lesions. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci* 2000; 12:269-272.
 18. Cepeda C, et al. NMDA receptor function in mouse models of Huntington disease. *J Neurosci. Res.* 2001;66:525-539.
 19. Quinn N, Brown R, Craufurd D et al. Core Assessment Program for Intracerebral Transplantation in Huntington's Disease (CAPIT-HD). *Mov. Disord.* 1996;11:143-150.
 20. Emerich DF, Winn SR, Hantraye P.M et al. Protective effect of encapsulated cells producing neurotrophic factor CNTF in a monkey model of Huntington's disease. *Nature* 1997; 386:395-399
 21. Bloch J, Bachoud-Levi AC, Deglon N et al. Neuroprotective gene therapy for Huntington's disease, using polymer-encapsulated cells engineered to secrete human ciliary neurotrophic factor: results of a phase I study. *Hum. Gene Ther.* 2004; 15:968-975
 22. Di Prospero NA, Fischbeck KH. Therapeutics development for triplet repeat expansion diseases. *Nat Rev Genet.* 2005 Oct;6(10):756-65.

Capítulo V

O Teste Preditivo

Rejane Scolari Rezende Paiva

Iscia Lopes Cendes

Como visto anteriormente, os testes moleculares tornaram possível a confirmação do diagnóstico clínico de diversas doenças, incluindo um grande número daquelas para as quais não existe ainda tratamento eficaz ou cura.^{9, 17} Os testes moleculares para diagnóstico (TD) são agora parte integrante dos cuidados médicos em várias situações. No entanto, no caso das doenças em que não há medidas de prevenção, tratamento ou cura, o resultado do TD pode não ter repercussões diretas no tratamento medicamentoso do paciente. Contudo, a maioria das alterações moleculares detectadas pelo TD confirma a existência de risco de recorrência em outros familiares, por isso o resultado desse teste poderá afetar indiretamente outros membros da família do paciente.¹⁰

A rápida evolução dos conhecimentos no domínio da análise do genoma humano faz com que hoje seja possível não só diagnosticar, com enorme precisão, um número cada vez maior de doenças genéticas, como também detectar indivíduos saudáveis que, mais tarde, apresentarão ou poderão apresentar uma doença hereditária ou uma suscetibilidade aumentada para certas doenças comuns da vida adulta.¹⁸ É esta, justamente, a finalidade do teste preditivo (TP): detectar a probabilidade de um indivíduo saudável desenvolver futuramente uma doença hereditária.^{10, 12, 13, 17, 20}

Há uma distinção entre o TP realizado para doenças

monogênicas com alta penetrância, como é o caso da doença de Huntington (DH), nas quais o risco de o indivíduo portador da mutação vir a desenvolver a doença é alto, e os testes realizados para detecção de predisposição para o desenvolvimento de determinadas doenças complexas, nas quais a presença de mutação determina um risco aumentado em relação à população geral, mas não necessariamente implicará no desenvolvimento da doença no futuro. A possibilidade da realização do TP para doenças genéticas influencia diferentes aspectos da saúde, com consequências psicossociais, éticas e profissionais muito específicas e complexas, principalmente quando se trata de doenças para as quais não existe ainda um tratamento específico disponível.²⁰ Diversos trabalhos sobre doenças neurodegenerativas apresentam e discutem a necessidade de atuação multi e interprofissional para a avaliação dos pacientes e usuários (indivíduos assintomáticos) dos testes, assim como a necessidade de um preparo adequado dos profissionais envolvidos no atendimento dessas famílias.^{4, 10}

O TP para a DH já conta com inúmeros estudos relatados na literatura^{2, 3, 11, 16, 19} e é usado como modelo para discutir aspectos éticos do TP em doenças neurodegenerativas de início tardio, para as quais não existe tratamento disponível. Com base nessas experiências, recomenda-se que apenas profissionais treinados especificamente para essas tarefas sejam os responsáveis pela requisição do teste e pela interpretação dos resultados. Desse modo, assegura-se que o profissional saberá reconhecer as peculiaridades e limitações dos testes e estará preparado para lidar com os conflitos éticos e psicossociais que possam surgir.^{4, 10}

A partir de 1983, depois de mapeado o *locus* para a DH, o TP começou a ser inserido em alguns centros de pesquisa. A princípio, o estudo molecular era realizado através da análise de ligação, sendo

necessária a participação de várias pessoas da família a fim de se estabelecer o marcador genético de cada uma delas.^{1, 2, 3, 7, 11, 16, 19} Nesse período inicial, a procura de pessoas em risco para fazer o TP era muito pequena, em torno de 2% a 16%.^{11, 12}

Em 1993, quando foi identificada a alteração molecular no gene responsável pela DH, o teste pôde ser feito de maneira tecnicamente mais simples e individualizada, ou seja, necessitando apenas do material genético da pessoa interessada em se submeter ao TP. Tornou-se possível, assim, realizar o teste molecular direto para a mutação.^{1, 2, 3, 7, 11, 16, 19} Com isso, cresceu a procura para realização do TP; a literatura internacional acusa um aumento de 57 a 84% com relação à procura anterior.

Essa variação na procura do TP pode ser atribuída a vários fatores, mas é nítida a diferença entre países com serviço de saúde estatal (como a maioria dos países europeus e o Canadá), onde é maior a procura pelo TP, e países em que esse serviço é primordialmente do setor privado (como os EUA), onde a procura é menor.^{11, 12}

É hoje consenso mundial que, para a realização de qualquer TP, deva existir um protocolo organizado e estruturado para aconselhamento genético, avaliação e acompanhamento psicossocial pré e pós-teste, realizado por uma equipe multidisciplinar, na qual se incluam, preferencialmente, um geneticista clínico e um psicólogo, oferecendo ao usuário o suporte necessário para que haja uma melhor adaptação à sua condição pós-teste.^{2, 8, 11}

Recomendações internacionais para o TP foram preparadas e estabelecidas pelos grupos *International Huntington Association (IHA)* e *Working Group on Huntington Disease of the World Federation of Neurology (WFN)*^{1, 2, 8} as quais foram publicadas pela primeira vez em 1989 e revisadas em 1993^{2, 8} e são detalhadas a seguir:

Recomendações internacionais para a realização do TP:

- Todos os indivíduos que desejarem submeter-se ao TP deverão receber informações relevantes e atualizadas para que possam tomar uma decisão informada e voluntária.

- A decisão de submeter-se ao teste é uma escolha pessoal, não devendo ser considerado o desejo de terceiros como: familiares, amigos, médicos e outros.

- Somente pessoas maiores de idade poderão submeter-se ao teste (o critério de maioridade dependerá das leis de cada país).

- A pessoa apta a submeter-se ao teste poderá fazê-lo independentemente de sua condição financeira.

- O indivíduo que realizar o TP não poderá ser discriminado de maneira alguma, qualquer que seja o resultado de seu teste.

- Deve-se agir com extrema cautela quando um indivíduo é testado e outra pessoa em risco, da mesma família, não deseja realizar o teste (ex: filhos que desejam fazer o teste e seus pais não querem conhecer sua condição ou quando os filhos manifestam sintomas da doença antes de seus pais).

- Se o usuário demonstrar condições psiquiátricas graves, deve-se sugerir adiamento da realização do teste e encaminhá-lo ao serviço de apoio psicológico.

- O teste não deve fazer parte de nenhuma investigação de rotina e não pode ser realizado sem a permissão escrita do usuário.

- Os resultados do teste, bem como a amostra de DNA utilizada, são de propriedade do usuário que se sujeitou ao TP.

- Os laboratórios que realizam os testes devem ter padrões rigorosos de qualidade para assegurar a exatidão dos resultados, além de oferecer em seu staff profissionais habilitados para a orientação aos usuários.

- Os profissionais habilitados para a orientação genética dos usuários devem ainda ser especificamente treinados para realizar o aconselhamento nos casos de TP e devem fazer parte de um grupo multidisciplinar.

- Os usuários do TP devem ser encorajados a ir acompanhados por uma pessoa de sua confiança em todas as etapas do protocolo: pré-teste, entrega do resultado e pós-teste.

- O aconselhamento e o teste devem ser oferecidos dentro de unidades especializadas em aconselhamento genético que têm experiência em lidar com questões de genética molecular, de preferência em departamentos universitários.

- O laboratório que realiza o teste não deve comunicar os resultados finais ao grupo de aconselhamento até que tais resultados sejam revelados ao usuário.

- Em nenhuma circunstância deverá haver qualquer comunicação sobre informações referentes ao teste e seu resultado a terceiros, por membros do grupo ou técnicos, sem a permissão escrita do usuário.

- Somente em circunstâncias muito excepcionais o resultado do teste poderá ser informado aos membros da família, se requisitado.

- O usuário deverá ser informado sobre grupos de apoio e organizações sociais.

- O aconselhamento e o apoio psicossocial deverão estar à disposição do usuário antes do procedimento do teste.

- Os usuários deverão ser informados detalhadamente sobre todos os procedimentos envolvidos na realização do TP, tais como: suas limitações, taxa de erro, possibilidade de o teste não ter um resultado informativo, etc.

- O aconselhador deverá enfatizar que, embora seja possível saber se o usuário é portador da alteração genética, nenhuma

informação prévia poderá ser dada sobre a data de início da doença ou sobre a gravidade e evolução dos sintomas.

- O aconselhador deverá ser particularmente cuidadoso com indivíduos que ele acredite apresentarem sintomas precoces da doença.

Benefícios potenciais e impacto psicológico do TP

O fato de se estar em risco de ser portador de um gene de uma doença genética, progressiva e que ainda não há como evitá-la, por si só já pode causar ansiedade sobre o futuro. Essa situação faz com que alguns indivíduos em risco decidam acabar com a dúvida e conviver com sua real condição genética.⁵ Por outro lado, uma das limitações desse teste é não fornecer informações sobre quando e como os sintomas poderão aparecer. Além disso, não se conhece, até o momento, nenhuma medida preventiva para evitar ou retardar o desenvolvimento da DH. Daí a complexidade do TP, pois, uma vez informada a condição genética do indivíduo, não há como reverter ou apagar o resultado obtido. Por essa razão, muitos estudos têm sido realizados com o objetivo de avaliar o impacto psicológico do TP em indivíduos assintomáticos em risco para DH.¹⁸

A realização do TP pode levar a consequências psicológicas positivas ou não, independentemente de seu resultado.²¹ Para os indivíduos que tiveram resultado positivo para a doença, os benefícios em realizar o TP podem ser considerados: primeiramente a redução da incerteza, possibilitando que eles se preparem emocionalmente e também preparem suas famílias. Além disso, planejar e decidir o futuro em relação a ter ou não filhos, organizar sua vida financeira e profissional, bem como procurar melhor conhecimento da doença são consequências positivas observadas pelos usuários do teste. Em contrapartida, algumas reações adversas podem ser vividas por eles, como: reação emocional negativa, tanto do usuário como da família,

surgimento de depressão diante da necessidade de mudança de planos e metas.^{13, 14}

Os indivíduos com resultado negativo, ou seja, que não são portadores do gene responsável pela doença, podem apresentar dificuldades em se relacionar com os familiares em risco, desenvolvendo sentimentos de culpa por não estar nas mesmas condições que eles. Até mesmo o ajuste à condição de não estar em risco para a doença, pode ser uma consequência adversa.^{13, 14}

O que parece claro é que o impacto psicológico do TP está mais relacionado ao preparo psicológico durante o pré-teste do que ao resultado do teste em si. A maioria dos estudos sugere que a diferença entre a reação dos portadores e a dos não-portadores da mutação é o tempo para o ajuste psicológico.^{6, 12, 13}

Motivações para a realização do TP

As motivações para realização do TP e o impacto de seu resultado no caso de doenças neurodegenerativas de início tardio (DH e ataxias espinocerebelares), foram objeto de estudo no Serviço de Neurogenética do HC-UNICAMP. Dos 38 indivíduos avaliados no período de agosto de 2002 a agosto de 2005, a maioria era de mulheres, com idade média de 37 anos, casadas ou com relacionamentos estáveis, e com filhos. De um modo geral, a motivação desses indivíduos para realizar o TP foi a redução da incerteza, a possibilidade de planejar o futuro quanto à vida profissional, financeira e quanto à procriação, bem como tomar conhecimento do risco para sua prole. A disponibilidade de suporte psicossocial e a experiência familiar que o usuário teve com a doença também pareceram ser relevantes para a decisão de realizar o TP. Além disso, informar o resultado para os familiares, estar preparado para o início da doença, conhecer sua condição genética para “aproveitar” melhor o fato de estar assintomático

ou ainda realizar o TP apenas para saber se é portador ou não da doença, foram motivos relatados pelos usuários do teste.¹⁵

Contudo, alguns estudos realizados no exterior revelam que 80 a 85% dos indivíduos em risco para doenças monogênicas com alta penetrância preferem não realizar o TP. Referem como motivos principais o fato de a doença não ter um tratamento efetivo, preocupação com o impacto que o resultado positivo possa causar, além do medo da discriminação no emprego e por parte das seguradoras.^{12, 16, 20}

Aspectos éticos

Discutir sobre ética é sempre importante, particularmente quando o assunto se refere a doenças e suas implicações. Muitos aspectos dos testes genéticos podem levar a dilemas éticos.

Em qualquer discussão sobre ética envolvendo testes genéticos, é essencial observar os princípios de autonomia, consentimento livre e esclarecido, privacidade, confiabilidade e justiça. Os testes genéticos criaram uma importante possibilidade de avaliar o risco genético e o diagnóstico de algumas doenças. Todavia, alguns testes não identificam a mutação responsável pela doença, podendo criar uma condição especial ou ainda um valor preditivo limitado, como no caso das doenças complexas. Esses testes podem não proporcionar todas as informações desejadas pela família.

Considerações finais

Tão importante quanto conhecer a técnica, a história, e o processo do TP, é saber que não existe uma resposta certa: enquanto para uns fazê-lo trará benefícios, para outros não realizá-lo é a melhor escolha. É preciso ter sempre em mente que os benefícios que esse teste pode oferecer são diferentes para cada indivíduo, dependendo das

necessidades de cada um. Por isso, torna-se extremamente precioso nesses casos o cuidado que os profissionais que atendem essas pessoas devem ter quando procurados para dar informações referentes ao TP. Tanto ou mais cuidado ainda devem ter os próprios interessados no TP ao escolherem os profissionais da área (médico geneticista) que deverão lhes esclarecer, principalmente, sobre as atuais limitações do teste e deverão também ajudá-los a perceber se, nesse momento de suas vidas, estão prontos para receber a informação de serem portadores – ou não – do gene responsável pela doença. Vale dizer ainda que o mais importante, em cada caso, é a procura do melhor para o indivíduo e não o melhor para todos.

Referências bibliográficas:

1. Almqvist E, Bloch M, Brinkman R, Craufurd D, Hayden M. A world assessment of the frequency of suicide, suicide attempts, or psychiatric hospitalization after predictive testing for Huntington. *Am J Hum Genet*, 64:1293–1304, 1999.
2. Bates GP. The molecular genetics of Huntington disease – a history. *Nature*, outubro vol 6, 2005.
3. Benjamin CM, Lashwood A. United Kingdom experience with presymptomatic testing of individuals at 25% risk for Huntington disease. *Clin Genet*, 58:41-49, 2000.
4. Burgess MM, Adam S, Bloch M, Hayden MR. Dilemmas of anonymous predictive testing for Huntington disease: privacy vs. optimal care. *A. J Med Genet*, 71:197-201, 1997.
5. Decruyenaere M, Evers-Kiebooms G, Boogaerts A, Cassiman JJ, Cloostermans T, Demyttenaere K et al. Prediction of psychological functioning one year after the predictive test for Huntington's disease and impact of the test result on reproductive decision making. *J Med Genet*, 33:737-743, 1996.
6. Decruyenaere M, Evers-Kiebooms G, Cloostermans T, Boogaerts A, Demyttenaere K, Dom R, et al. Psychological distress in the 5-year period after predictive testing for Huntington's disease. *Eur J Hum Genet*, 11:30-38, 2003.
7. DudokdeWit AC, Savenije A, Zoetewij MW, Maat-Kievit A, Tibben A. A hereditary disorder in the family and the family life cycle: Huntington disease as a paradigm. *Family Process*, 41: 677-689, 2002.

8. Guidelines for the molecular genetics predictive test in Huntington's disease. *Neurology*, 44:1533-1536, 1994.
9. Lopes-Cendes I, Bertuzzo CS. O aconselhamento genético e os testes moleculares. II Encontro de Profissionais da Área de Aconselhamento Genético, Campinas 2000.
10. Lopes-Cendes I, Rocha JCC, Jardim LB. Teste Preditivo. Sociedade Brasileira de Genética Médica, 2001.
11. Maat-Kievit A, Vegter-van V, Zoetewij M, Losekoot M, Haeringen A, Roos R. Paradox of better test Huntington's disease. *Neurol Neurosurg Psychiatry*, 69:579-583, 2000.
12. Meiser B, Gleeson MA, Tucker KM. Psychological impact of genetic testing for adult-onset disorders. An update for clinicians. *MJA*, 172:126-129, 2000.
13. Meiser B, Dunn S. Psychological effect of genetic testing for Huntington's disease: an update of the literature. *The Western Journal of Medicine*, 5:336-341, 2001.
14. Meissen GJ, Mastromauro CA, Kiely DK, McNamara DS, Myers RH. Understanding the decision to take the predictive test for Huntington disease. *Am J Med Genet*, 39:404-410, 1991.
15. Paiva RSR. O Perfil Psicossocial dos usuários do Teste Preditivo para a doença de Huntington e ataxias espinocerebelares (Tese – Doutorado). Campinas (SP): Universidade Estadual de Campinas – UNICAMP; 2006.
16. Richards F, Williams K. Impact on couple relationships of predictive testing for Huntington disease: a longitudinal study. *Am J Med Genet*, 126A:161-169, 2004.
17. Rolim L, Leite A, Lêdo S, Paneque M, Sequeiros J, Fleming M. Psychological aspects of pre-symptomatic testing for Machado-Joseph disease and familial amyloid polyneuropathy type I. *Clin Genet* 69: 297-305, 2006.
18. Sobel SK, Cowan DB. Impact of genetic testing for Huntington disease on the family system. *Am J Med Genet*, 90:49-59, 2000.
19. Tassicker RJ. Psychodynamic theory and counseling in predictive testing for Huntington's disease. *Journal of Genetic Counseling*, 14:99107, 2005.
20. Taylor SD. Predictive genetic test decisions for Huntington's disease: elucidating the test/no-test dichotomy. *Journal of Health Psychology*, 10:597-612, 2005.
21. Wahlin TBR, Lundin A, Bäckman L, Almqvist E, Haegermark A, Winblad B, et al. Reactions to predictive testing in Huntington disease: case reports of coping with a new genetic status. *Am J Med Genet*, 73:356-365, 1997.

CAPÍTULO VI

Aconselhamento Genético e Bioética

Cristiano Guedes

Débora Diniz

Aconselhamento genético e informação genética

A expressão “aconselhamento genético” surgiu nos Estados Unidos e teve como cenário o “Instituto Dight para Genética Humana”.^{1,2} Em 1947, numa iniciativa pioneira, o médico Sheldon Reed passou a oferecer atendimento às famílias de pessoas com doenças genéticas. O tipo de assistência e de informações que Reed iria oferecer durante as consultas ainda não estava bem definido: o que as pessoas procuravam eram informações médicas sobre as características genéticas consideradas típicas de suas famílias. Esforçando-se por traduzir a medicina genética em termos simples, para pessoas não iniciadas nesse campo, Reed procurava explicar o significado de alguns traços genéticos típicos de certas famílias, mas raramente encontrados na população em geral.

O vocabulário dominante, nessa época, era conceitual e político. Por isso, as primeiras expressões usadas para descrever a orientação das famílias quanto a doenças genéticas foram: “consulta genética”, “conselho genético” ou mesmo “higiene genética” - que já caíram em desuso.¹ E foi justamente com o intuito de separar a nova orientação genética do passado perverso do Nazismo que Reed propôs a categoria “aconselhamento genético”, explicando: “aconselhamento genético me parece a descrição apropriada para um processo que entendo como um tipo de trabalho social genético sem conotações eugênicas” (p.335).¹ A

partir da década de 1940, o novo conceito e a prática do aconselhamento genético passaram a dominar o campo educativo e assistencial da genética nos Estados Unidos.^{1,3} Reed pode ser considerado um dos primeiros geneticistas a entender o aconselhamento genético como uma atividade mais abrangente do que a medicina dos genes, ou seja, como parte de um esforço em saúde pública visando ao bem-estar individual, distante de metas eugênicas.

Desde a sua gênese nos anos 1940, o campo do aconselhamento genético sofreu importantes modificações. Hoje constitui uma prática de saúde pública difundida internacionalmente. Uma sessão de aconselhamento genético cobre diferentes aspectos do processo saúde-doença, da promoção do bem-estar e da garantia de direitos individuais e sociais: desde questões relacionadas à reprodução biológica, com a discussão de riscos e probabilidades de nascimento de crianças com determinados traços genéticos, até os cuidados precoces para doenças genéticas com expressão tardia.^{4,5,6,7,8} Daí a importância crescente do aconselhamento genético nos debates sobre saúde pública.

Mas em que consiste o aconselhamento genético? Usando termos simples, é uma consulta médica, em que o tema do encontro são os genes individuais ou familiares. Cabe ao médico geneticista, ou à equipe de aconselhamento sob sua supervisão, informar as pessoas sobre o significado de determinados genes para sua saúde e bem-estar. Por isso, as sessões de aconselhamento genético podem ocorrer em diferentes momentos importantes da vida: no planejamento da reprodução, ou após o nascimento de um filho com algum tipo e problema, ou quando são diagnosticadas alterações corporais e/ou cognitivas. Assim como não há uma fórmula sobre “como deve ser uma boa consulta médica”, não há uma receita para a sessão de aconselhamento genético. A informação prestada pelo médico sobre a

genética é apenas um dos temas a serem tratados na consulta.

Há quem considere que o principal desses temas é a ética. Uma vez que para grande parte das doenças genéticas, como é o caso da doença de Huntington (DH), não é possível oferecer terapias ou cura, a principal questão a ser negociada numa sessão de aconselhamento genético é: "O que fazer com a informação genética?" Como garantir a confidencialidade e a privacidade da informação genética? O que fazer diante de um diagnóstico de doença genética no feto? Como informar o plano de saúde? Qual o impacto sobre as relações afetivas e profissionais? Ainda não há respostas satisfatórias para a maior parte dessas perguntas e, infelizmente, nem o médico geneticista nem sua equipe são capazes de respondê-las antecipadamente.

Assumir o desafio ético do aconselhamento genético não significa ignorar que algumas formas são melhores do que outras para se lidar com a entrada da genética na saúde pública. No contexto atual de avanço científico e defesa dos direitos humanos, compete aos responsáveis pelo aconselhamento genético o encargo de compreender o desafio ético que representa a posse da informação genética. Atendendo à reflexão ética, a prática do aconselhamento genético ficou sujeita ao compromisso de garantir a neutralidade moral do aconselhador genético; a não-diretividade do aconselhamento; a privacidade e confidencialidade da informação genética envolvida.

A Neutralidade Moral do Aconselhador Genético e a Não-diretividade

O final da segunda guerra mundial foi um período de grandes transformações para a prática científica em geral e para a medicina em particular. Ao mesmo tempo em que o conhecimento científico avançava rapidamente, as denúncias dos abusos cometidos pelos nazistas nos campos de concentração abriam caminho para um amplo debate sobre

ética na ciência.

Existiam ainda os representantes do movimento eugenista, que acreditavam ser a biologia um meio de solucionar problemas de ordem social. Foi nesse contexto que, como um triplo desafio, surgiu o aconselhamento genético: o primeiro deles era afastar a desconfiança deixada pelo movimento eugênico; o segundo era impor-se como uma nova estratégia educativa de diálogo entre ciência e sociedade; e finalmente, o terceiro era provar que sua inserção profissional respeitava e promovia os direitos fundamentais das pessoas em teste. E foi nesse clima de desafio que emergiu o princípio da neutralidade moral como fundamento ético da atuação profissional do aconselhador genético.

Segundo o princípio da neutralidade moral, as informações fornecidas pelos profissionais do aconselhamento genético devem ser isentas de valores pessoais ou julgamentos de valor que possam alterar ou direcionar a compreensão da informação genética. Reconhecer a soberania da neutralidade moral do aconselhador face à informação genética foi uma estratégia de redefinição do campo: aconselhamento genético não é mais um instrumento de "higiene social" para ideais eugênicos, mas uma peça educativa fundamental à promoção da saúde pública e dos direitos humanos. Uma vez acordado o compromisso moral referente à neutralidade, o passo seguinte foi o de institucionalizar os novos valores no processo de formação de jovens aconselhadores.^{9,10} Como já se podia esperar de um desafio, a prática do princípio da neutralidade moral tornou-se então, como é ainda hoje, objeto de intensas controvérsias argumentativas.

A primeira diz respeito à aplicação desse princípio na relação aconselhador-paciente: como manter-se neutro quanto a algo que se considera importante? O aconselhamento genético fundamenta suas ações educativas no pressuposto de que a informação genética é peça

fundamental para as decisões que dizem respeito ao bem-estar individual, familiar e social. Esse princípio sofre, porém, uma resistência: o direito que tem um indivíduo a ser poupado de informações genéticas que possam causar um impacto sobre sua saúde e bem-estar.

O pressuposto de que as informações fornecidas durante uma sessão de aconselhamento genético sejam sempre bem-vindas e necessárias para o bem-estar do paciente é "uma atitude inquestionável e dogmática, que defende a ideia de que dar informação é sempre o correto, e isso demonstra uma negligência implícita do fato de essa posição estar carregada de valores" (p.315).¹⁰ O fato é que não existe uma resposta única para todas as situações criadas pela informação genética: há casos em que essa informação pode contribuir para o bem-estar do paciente, antecipando decisões médicas e terapêuticas, mas há outros casos em que a informação genética se torna apenas fonte de angústia e antecipação de desgostos.

A anemia falciforme é um exemplo de doença genética em relação à qual o diagnóstico precoce, acompanhado do atendimento e do uso de medicamentos, será um fator determinante da qualidade e expectativa de vida. Ela é uma das doenças genéticas mais encontradas na população brasileira. Afeta as hemoglobinas e dificulta o transporte do oxigênio, o que pode ocasionar manifestações clínicas diferentes, desde icterícia e crises de dor, até sequestro de sangue no baço e acidente vascular cerebral. O diagnóstico precoce da anemia falciforme em uma criança permite que os pais sejam informados a tempo sobre os cuidados necessários e as chances de atenuar ou mesmo evitar a morbidade dessa condição. Esse é um exemplo de como a informação genética pode antecipar a prestação de cuidados e contribuir para o bem-estar. Esta foi uma das razões pela qual a anemia falciforme foi incluída entre as doenças genéticas testadas no Programa de Triagem

Neonatal brasileiro.^{11, 12}

Já no caso de doenças incuráveis ou sem tratamento, o aconselhamento genético é objeto de delicadas "negociações" entre profissionais de saúde e movimentos sociais. A DH é um exemplo desse segundo caso. Embora possa ser diagnosticada ainda na fase pré-natal, manifesta-se somente na fase adulta, na grande maioria dos casos. Não há tratamento imediato ou preventivo para as pessoas diagnosticadas como portadoras do gene da doença. Este é um caso em que a informação precoce não permite a antecipação de cuidados com a saúde e, ao contrário, pode ter um impacto devastador no bem-estar da pessoa. Diferentemente do que acontece no caso da anemia falciforme, a principal demanda dos movimentos de famílias com DH não é pelo diagnóstico precoce após o nascimento, mas sim pela inclusão de testes genéticos que ampliem as escolhas reprodutivas dos casais. Esses dois exemplos demonstram o quanto o princípio da neutralidade moral deve levar em consideração as implicações de cada doença na promoção do bem-estar das pessoas envolvidas.

A não-diretividade é outro valor essencial na prática do aconselhamento genético. O aconselhador genético tem o compromisso de garantir a autonomia da pessoa a quem transmite a informação genética. Seu objetivo é obedecer a um marco ético definido para sua atuação¹³. A não-diretividade redefine a função do aconselhador nas práticas de cuidados com a saúde: seu papel é facilitar o entendimento da informação, esclarecer sobre o prognóstico, sobre formas de tratamento e prevenção relacionadas com o diagnóstico. A mudança de posição - de sujeito do saber para a de facilitador da informação genética - exige uma sensibilidade permanente por parte do aconselhador genético quanto a suas próprias opiniões e julgamentos de valor. É preciso assumir um espírito plural para respeitar as escolhas

de cada paciente, o que é diferente de assumir um espírito cínico: o espírito plural reconhece a diversidade, ao passo que o espírito cínico a ignora. O aconselhador não deve impor suas preferências: ao contrário, deve cuidar para que as escolhas de seus clientes sejam informadas e esclarecidas.

Embora continue sendo a “pedra de toque” para a prática do aconselhamento genético, a não-diretividade vem sendo objeto de interessantes discussões.^{13, 14} Dentre as questões discutidas sobre a não-diretividade pode ser mencionada a seguinte: a pessoa que recebe a informação não pode ter acesso à experiência do aconselhador em situações semelhantes, sendo privada de informações que poderiam ser úteis em seu processo de decisão. O excesso de zelo por parte do aconselhador em não interferir no processo de tomada de decisão pelo cliente pode criar um distanciamento entre ambos, dificultando o diálogo e o processo educativo. Na verdade, o principal objetivo do princípio da não-diretividade foi o de instaurar uma nova ordem ética na relação entre aconselhador e paciente, particularmente no que se refere às escolhas reprodutivas. Entretanto, no aconselhamento genético, como nas outras práticas de saúde em que se prescrevem medicamentos, regimes alimentares, rotinas de internação etc, a não-diretividade poderia ser considerada um ato de omissão.^{10, 13, 15}

A neutralidade e a não-diretividade podem ser consideradas como valores e estratégias no campo do aconselhamento genético. Contrapõem, por um lado, os direitos do paciente ao conhecimento e à proteção; por outro lado, pretendem romper com um passado "eugênico" em que a genética representava um instrumento de opressão.¹⁴ O potencial e o risco desses valores estratégicos como novos compromissos éticos no campo do aconselhamento genético somente poderão ser avaliados depois de inseridos no universo

educativo das novas gerações de aconselhadores.

Privacidade e Confidencialidade da Informação Genética

A cena do aconselhamento genético se estabelece entre ações de proteção e de informação. A garantia de privacidade quanto aos resultados dos testes é uma medida de proteção. A divulgação indevida dos testes genéticos poderia afetar aspectos centrais da vida de uma pessoa - desde suas relações de filiação e parentesco até sua situação no mundo do trabalho ou dos seguros de saúde. A principal ameaça da quebra de privacidade é a "discriminação genética" - neologismo que designa atos de discriminação, opressão e preconceito ligados aos valores sociais associados à genética.¹⁶ Assim como há valores associados ao sexo e à raça, a genética também está sujeita a julgamentos valorativos, com expressões de preferências e discriminações.

Esse tipo de discriminação pode decorrer do uso indevido de informações genéticas por parte de pessoas que têm acesso a tais dados. Há relatos de que a discriminação genética tem se manifestado em diversas circunstâncias ou em locais como agências de adoção e de empregos, instituições educacionais, forças armadas, empresas de seguro de saúde, seguro de vida, prestadoras de serviços de saúde, centros de coleta de sangue.¹⁷ Os casos relatados vieram forçar a antecipação de medidas protetoras contra a discriminação genética. No Brasil, por exemplo, há dez anos vêm tramitando no Congresso Nacional projetos de lei que buscam estabelecer limites para o uso da informação genética. Na esfera judicial, embora não existam normas para tratar da questão, a discriminação genética é proibida por desrespeitar princípios de direitos humanos assegurados na Constituição Federal.¹⁸

Dentre os raros estudos brasileiros sobre discriminação genética,

são mencionados casos envolvendo pessoas portadoras da anemia ou do traço falciformes. Uma pesquisa etnográfica realizada num centro de doação de sangue demonstrou que doadores com o traço falciforme recebiam atendimento diferenciado e eram desestimulados a realizar a doação em virtude de sua característica genética.^{19, 20} Em outro estudo relata-se o caso de uma atleta de voleibol brasileiro que foi impedida de integrar a seleção nacional por ser portadora do traço falciforme.²¹ Tanto no caso do doador de sangue como no da atleta de voleibol, os relatos mostram que a discriminação não correspondia a uma medida preventiva, ou seja, não se caracterizava como ação de saúde pública visando a proteger os doadores e/ou receptores de sangue ou a saúde da atleta.

Na literatura internacional encontram-se relatos de ocorrências de discriminação genética por causa de outras características ou doenças, como, por exemplo, a DH. Um dos casos analisados foi o de uma mulher de 24 anos, discriminada por uma seguradora de vida porque alguns membros de sua família tinham DH.¹⁷ A seguradora impôs barreiras, mesmo sem saber se a mulher era também portadora da doença. Os relatos de casos de discriminação genética na literatura em bioética ainda são raros, mas isso não significa que eles não existam. Duas hipóteses poderiam explicar esse silêncio relativo. A primeira é de que no campo da genética as restrições de direitos sejam qualificadas confusamente como medidas de proteção da saúde e não como atos de discriminação. A segunda hipótese é a de que as pessoas discriminadas compõem um grupo vulnerável com pouco acesso aos mecanismos de pressão do Estado, capazes de garantir-lhes seus direitos.

Considerações finais

Este ensaio pretendeu descrever o surgimento do aconselhamento genético e apresentar alguns de seus desafios éticos

no campo da saúde pública. No enfrentamento de tais desafios, merecem destaque os mecanismos de participação social que vêm sendo empregados com a intenção de associar a esse atendimento um espaço de promoção da saúde e outros direitos fundamentais. A neutralidade moral e a não-diretividade, caminhos buscados na tentativa de assegurar a preservação de direitos, são hoje discutidas à luz de novos desafios éticos. Existe ainda um outro mecanismo importante de participação, que pode enriquecer o universo do aconselhamento genético: as organizações dos portadores de doenças genéticas e de seus familiares. Alguns pesquisadores chegam mesmo a afirmar a necessidade da participação de organizações e movimentos sociais no campo do aconselhamento como forma de ampliar o debate plural sobre a convivência com uma doença genética.^{13, 15, 20, 22}

Referências bibliográficas:

1. Reed S. A short history of genetic counseling. *Social Biology* 1975; 21 (4): 332-339.
2. Resta R. The historical perspective: Sheldon Reed and 50 years of genetic counseling. *Journal of Genetic Counseling* 1997; 6(4): 375-377.
3. Reed S. *Counseling in medical genetics*. Philadelphia and London: W. B. Saunders Company, 1955.
4. Brunoni D. Aconselhamento genético. *Ciência & Saúde Coletiva* 2002; 7 (1): 101-107.
5. Ramalho A.; Paiva e Silva R. Aconselhamento genético. In: Guerra A, Junior G. *Menino ou menina: os distúrbios da diferenciação do sexo*. São Paulo: Ed. Manole; 2002. p. 208-217.
6. Corrêa M, Guilam M. Discurso do risco e aconselhamento genético pré-natal. *Cad. Saúde Pública* 2006; 22(10): 2141-2149.
7. Heimler A. An oral history of the National Society of Genetic Counselors. *Journal of Genetic Counseling*. 1997; 6(3): 315-336.
8. Brasil. *Manual de normas técnicas e rotinas operacionais do Programa Nacional de Triagem Neonatal*. Secretaria de Atenção à Saúde. Brasília: Editora do Ministério da Saúde, 2005.
9. Singer G. Clarifying the duties and goals of genetic counselors: implications for nondirectiveness. In: Gert B. (Ed.). *Morality and the new genetics: a*

guide for students and health care providers. London: Jones and Bartlett Publishers International, 1996, p. 125-145.

10. Maeckelberghe, E. Aconselhar profissionalmente: aconselhamento genético e autonomia. In: Diniz D. (Org.). Admirável nova genética: bioética e sociedade. Brasília: Ed. LetrasLivres/Ed. UnB, 2005, p. 311-328.
11. Ramalho A, Magna L, Paiva e Silva R. A portaria n 822/01 do Ministério da Saúde e as peculiaridades das hemoglobinopatias em saúde pública no Brasil. Cadernos Saúde Pública 2003; 19(4): 1195-1199.
12. Cançado R, Jesus J. A doença falciforme no Brasil. Rev. Bras. Hematol. Hemoter. 2007; 29(3): 204-206.
13. Hodgson J., Spriggs M. A practical account of autonomy: Why genetic counseling is especially well suited to the facilitation of informed autonomous decision making. Journal of Genetic Counseling 2005; 14(2): 89-97.
14. Resta R. Eugenics and nondirectiveness in genetic counseling. Journal of Genetic Counseling 1997; 6(2): 255-258.
15. Guedes C. O campo da anemia falciforme e a informação genética. Dissertação de Mestrado. Instituto de Ciências Sociais. Universidade de Brasília. Brasília, 2006.
16. Geller L. Current Developments in Genetic Discrimination. In: Alper J, Ard C, Asch A, Beckwith J, Conrad P, Geller L. The double-edged helix: social implications of genetics in a diverse society. Baltimore: The Johns Hopkins University Press; 2002. p. 267-285.
17. Geller L, Alper J, Billings P, Barash C, Beckwith J, Natowicz M, Individual, Family, and Societal Dimensions of Genetic Discrimination: a case study analysis, In: Alper J, Ard C, Asch A, Beckwith J, Conrad P, Geller L. The double-edged helix: social implications of genetics in a diverse society, Baltimore: The Johns Hopkins University Press; 2002.p. 247-266.
18. Neto F. O direito de não sofrer discriminação genética: uma nova expressão dos direitos de personalidade. Rio de Janeiro: Lumen Juris, 2008.
19. Guedes C. Bumerangues vermelhos: o direito a doação de sangue na perspectiva da pessoa portadora do traço falciforme. Monografia. Instituto de Ciências Humanas. Universidade de Brasília. Brasília, 2002.
20. Diniz D, Guedes C. Confidencialidade, aconselhamento genético e saúde pública: um estudo de caso sobre o traço falciforme. Cadernos de Saúde Pública 2005; 21(3): 747-755.
21. Guedes C, Diniz D. Um caso de discriminação genética: o traço falciforme no Brasil. Physis Revista de Saúde Coletiva 2007; 17(3): 501-520.
22. Asch A. Diagnóstico pré-natal e aborto seletivo: um desafio à prática e às políticas. Physis Revista de Saúde Coletiva 2003; 13(2): 287-320.

Capítulo VII

Fertilização *in vitro* e Diagnóstico Genético Pré-Implantacional

Péricles Assad Hassun Filho

A fertilização *in vitro* (FIV), para reprodução humana assistida, é uma técnica de alta complexidade, na qual o encontro do óvulo com o espermatozoide é promovido em ambiente laboratorial, ou seja, fora do corpo da mulher. Pode-se realizar de duas maneiras: na maneira clássica, o óvulo é fecundado em função da atividade natural dos espermatozoides colocados no mesmo ambiente. Mas a fecundação pode dar-se também pela injeção intracitoplasmática de espermatozoides (ICSI = *Intra Cytoplasmic Sperm Injection*) realizada pelo embriologista que será o responsável pela manipulação dos gametas, selecionando e capturando um espermatozoide para injetá-lo no interior do óvulo.

A FIV exige do casal algumas etapas de tratamento, além de uma avaliação do seu potencial reprodutivo. A mulher é submetida a uma estimulação ovariana controlada, sob a forma de injeções diárias de hormônios, para que em vez de desenvolver um só óvulo, como ocorre nos ciclos menstruais normais, seus ovários possam produzir uma quantidade de óvulos suficiente para a realização das próximas etapas do tratamento.

Quando as condições forem satisfatórias, a mulher será submetida à coleta dos óvulos - procedimento considerado invasivo, realizado num centro cirúrgico, com a paciente sob anestesia leve. Os ovários são puncionados por uma agulha guiada por ultrassom

transvaginal. Os óvulos colhidos são levados ao laboratório de embriologia, onde serão avaliados e preparados para a FIV. Ao mesmo tempo, coleta-se o sêmen do marido ou companheiro, também para avaliação e preparação para a fertilização.

Uma vez fecundados, os óvulos, transformados em zigotos, serão cultivados até que se desenvolvam e se tornem embriões e só então, por meio de um cateter introduzido através do colo do útero, serão depositados no interior do útero, entre o terceiro e o quinto dia após a fecundação.

Quatro embriões, no máximo, são transferidos para o útero em cada tentativa. Os embriões excedentes são congelados para serem transferidos futuramente.

Cada embrião tem aproximadamente 20% de probabilidade de ser implantado no útero para lá se desenvolver, e as chances de gestação, que variam conforme a idade da mulher e a gravidade da causa da infertilidade, são, de um modo geral, de 30%.

Caso a paciente não engravide na primeira tentativa, poderá ser submetida a novo ciclo de estimulação ovariana controlada, e terá, então, de receber novamente todas as medicações envolvidas no tratamento. Entretanto, se o casal tiver embriões congelados, ela receberá apenas as medicações necessárias para tornar seu útero receptivo aos embriões descongelados e transferidos.

O tratamento de FIV tem a duração aproximada de um mês - mas existem riscos sobre os quais as pacientes devem ser alertadas, como, por exemplo, a síndrome do hiperestímulo ovariano, quando o tratamento dá origem a um número excessivo de óvulos. Outro efeito colateral do tratamento para FIV é a gestação múltipla, com uma incidência de aproximadamente 40%.

Normalmente, os casais que recorrem à FIV são aqueles em que

a mulher não consegue engravidar devido a dificuldades que tanto podem provir do homem, como a baixa concentração de espermatozoides no sêmen, quanto da mulher, como o bloqueio das trompas uterinas. Entretanto, o tratamento para FIV pode ser buscado também por casais que não tenham problemas de fertilidade, mas que um dos parceiros seja portador de um gene que produza alguma doença genética, como a doença de Huntington (DH). Nesse caso, o tratamento para FIV destina-se a produzir embriões fora do corpo materno, e implantá-los apenas depois de um teste de diagnóstico genético pré-implantacional ter identificado os embriões não-portadores dos genes pesquisados.

O Diagnóstico Genético Pré-Implantacional (adotaremos a sigla PGD, do inglês *Preimplantational Genetic Diagnosis* por ser a forma mais comumente utilizada) é uma forma recente de diagnóstico pré-natal, na qual embriões gerados *in vitro* são analisados quanto a condições genéticas bem definidas; e apenas aqueles livres de condições indesejáveis são transferidos para o útero. Por meio do PGD é possível detectar certas anomalias cromossômicas e genéticas no estágio inicial do desenvolvimento embrionário, e prever, antes de sua transferência, se o embrião será portador da condição pesquisada.

O PGD tem início com a retirada de uma ou mais células de cada embrião - operação denominada biópsia embrionária, comparável à amniocentese ou ao exame de vilosidade coriônica, no estágio fetal, já que o objetivo final é a retirada de material genético do embrião para que se possa realizar um diagnóstico.

A biópsia do embrião é um processo que envolve dois procedimentos: o primeiro é a punção ou remoção de parte da zona pelúcida (camada que envolve o embrião); a fase seguinte é a remoção de uma ou mais células embrionárias, que são colocadas num tubo de

laboratório ou lâmina de microscópio para exame. Teoricamente, esse processo pode ser realizado em qualquer estágio do desenvolvimento desde o óvulo maduro até o blastocisto, mas sugere-se um dos três seguintes: no óvulo maduro, em embrião com seis a oito células e no blastocisto com mais de oito células. Cada um desses estágios é biologicamente diferente dos outros e, assim, cada biópsia requer uma estratégia técnica diferente. A maioria dos centros retira o material genético para PGD dos embriões com seis a oito células, pois nessa fase são mínimos os riscos para o desenvolvimento embrionário.

Na prevenção da DH e de outras doenças hereditárias, como a talassemia e a fibrose cística, o PGD utiliza a técnica de reação em cadeia pela polimerase (PCR = *polimerase chain reaction*): a célula removida do embrião é colocada num pequeno tubo de ensaio, onde seu material genético se multiplica. Investiga-se, então, o número de repetições de CAG (vide capítulo de Genética) que existem no embrião, no caso da DH, ou a presença do alelo responsável pela doença, nas outras condições monogênicas. O índice de segurança de acerto do PGD é de 95% no caso de doenças hereditárias, sendo possível realizar o exame em 90% dos embriões biopsiados. Atualmente, mais de 200 doenças monogênicas podem ser diagnosticadas pelo PGD de embriões ou gametas.

Após o diagnóstico, os embriões livres do risco de DH ou outras condições pesquisadas podem ser transferidos para o útero da mulher. Entretanto, na seleção de embriões poderá evidenciar-se o fato de os pais estarem sujeitos à DH. Por esse motivo, para se manter o sigilo diagnóstico, os pais não são informados sobre o resultado do PGD dos seus embriões. No caso de um casal ter todos os seus embriões afetados pelo gene da DH, a recomendação é de que se realize uma transferência placebo, ou seja, todo o procedimento de transferência é

realizado, mas sem que os embriões sejam introduzidos no útero, pois o cancelamento da transferência por esse motivo revelaria a condição genética dos pais.

Referências bibliográficas:

1. Fragouli E. Preimplantation genetic diagnosis: present and future. *J Assist Reprod Genet* 2007 Jun; 24(6):201-7. Review.
2. Harper JC, Delhanty JDA, Handyside AH. *Preimplantation Genetic Diagnosis*. Editora Wiley (2001).
3. Kearns WG, Pen R, Graham J, Han T, Carter J, Moyer M, Richter KS, Tucker M, Hoegerman SF, Widra E. Preimplantation genetic diagnosis and screening. *Semin Reprod Med*. 2005 Nov;23(4):336-47. Review.
4. Munné S, Chen S, Fischer J, Colls P, Zheng X, Stevens J, Escudero T, Oter M, Schoolcraft B, Simpson JL, Cohen J. Preimplantation genetic diagnosis reduces pregnancy loss in women aged 35 years and older with a history of recurrent miscarriages. *Fertil Steril*. 2005 Aug;84(2):331-5.
6. Brisden PR. *A textbook of in vitro fertilization and assisted reproduction*. Editora Publishing Partenon (1999).

CAPÍTULO VIII

Fisioterapia

Marcelo Saad

Incapacidades induzidas pela DH

Embora a doença de Huntington (DH) seja uma doença progressiva, o índice de progressão varia de pessoa a pessoa. Muitos pacientes conseguem ter vida independente ou necessitar de pouco auxílio durante muitos anos.^{1;6} No entanto, a progressão da DH causa incapacidade mental ou física, exigindo auxílio significativo em casa ou em uma instituição de cuidados.^{2;11}

Uma das formas de avaliar a incapacidade em pacientes com DH é através da escala de Medida de Independência Funcional, ilustrada no quadro 1. A qualidade de vida pode ser mensurada por escalas como o SF-36.³ (Quadro 1)

A Fisioterapia é uma especialidade da medicina comprometida com a reabilitação de pacientes fisicamente doentes ou lesados. Trata da restauração funcional de uma pessoa afetada por incapacidade física. O fisiatra é qualificado para diagnosticar, tratar e dirigir um plano de Reabilitação que forneça os melhores resultados possíveis para tais pacientes.⁹

O fisiatra atua na prevenção, diagnóstico, tratamento e reabilitação de distúrbios que produzem incapacidades temporárias ou definitivas. Atua também dirigindo uma equipe multidisciplinar de profissionais de reabilitação.

Quadro 1
Medida da Independência Funcional

a) Campos avaliados nesta escala

Auto-Cuidados
Alimentação
Higiene pessoal
Banho (lavar o corpo)
Vestir parte superior do corpo
Vestir parte inferior do corpo
Utilização do vaso sanitário
Controle de Esfíncteres
Controle da diurese
Controle da defecação
Mobilidade
Transferências
Leito, cadeira, cadeira de rodas
Vaso sanitário
Banheira, chuveiro
Locomoção
Marcha ou cadeira de rodas
Escadas
Comunicação
Compreensão
Expressão
Cognição Social
Interação social
Resolução de problemas
Memória

b) Pontuação da escala

Paciente independente (Não necessita do auxílio de outra pessoa para a atividade)	7 pts – Independência completa – Todas as tarefas são realizadas em segurança, sem modificação, sem ajuda técnica e em tempo razoável.
	6 pts – Independência modificada – A atividade requer ajuda técnica, prótese ou órtese, ou tempo elevado para sua realização, ou não apresenta condições de segurança.
Paciente com dependência modificada (Realiza pelo menos 50% do esforço necessário para a atividade)	5 pts – Supervisão ou preparação – O paciente necessita apenas de controle, sugestões ou encorajamento, mas nenhum contato físico. Ou ainda, o cuidador prepara os objetos necessários, ou coloca-lhe a órtese.
	4 pts – Ajuda com contato mínimo – O contato entre cuidador e paciente é puramente "tátil" e o paciente realiza 75% ou mais do esforço.
	3 pts – Ajuda moderada – O paciente requer mais do que um contato leve, ou realiza apenas 50 a 74% do esforço.
Paciente com dependência completa (Consegue realizar menos do que 50% do esforço)	2 pts – Ajuda máxima – O paciente consegue realizar pelo menos 25% do esforço.
	1 pt – Ajuda total – O esforço que o paciente consegue realizar é inferior a 25%.

A Fisiatria aborda a funcionalidade, que é a capacidade de realizar atividades da vida diária (banhar-se, vestir-se, usar o toalete, locomover-se e alimentar-se), além de outras atividades sociais que exigem um nível mais alto de discernimento e habilidades mentais (preparação de refeições, compras, trabalhos domésticos leves, gerenciamento financeiro, uso de medicamentos, transporte, telefonemas).

Além de considerar as alterações dos movimentos, próprias da doença, a fisiatria também se preocupa com seus efeitos, que chegam a impedir o indivíduo de ser uma pessoa completa, impossibilitando-o, por

exemplo, de barbear-se.

A Fisiatria foi uma das primeiras especialidades médicas a preocupar-se com a qualidade de vida, uma vez que trata das perdas de funções físicas sofridas por pacientes cujas vidas vêm sendo prolongadas pelo avanço da ciência.

Se o paciente precisar de cadeira de rodas, a Fisiatria buscará corrigir ou acomodar as deformidades esqueléticas e a diminuição do tônus, inibir os reflexos patológicos, a fim de melhorar a tolerância à posição sentada e reduzir a dor, criando uma base estável para otimizar as funções, evitar a distribuição anormal de pressões e facilitar os movimentos normais. Além disso, prescreverá aparelhos (órteses de posicionamento) para evitar que deformidades flexíveis se tornem irredutíveis.

A Fisiatria é também responsável por dar orientações ao cuidador, para que ele cumpra sua atribuição de modo mais eficiente. (Cuidador é a pessoa primariamente responsável pela realização dos cuidados pessoais de rotina e pela manutenção do ambiente pessoal do paciente em sua residência ou em uma instituição)⁴. Algumas orientações¹⁰ estão listadas no quadro 2, na próxima página.

Quadro 2

Exemplos de atitudes que tornam mais eficientes as funções do cuidador

Características do paciente com DH	O que o cuidador pode fazer
Flexibilidade mental prejudicada, dificultando a mudança rápida de uma atividade para outra.	Passar suavemente de uma atividade a outra, fazendo uma pausa, e descrever o que será feito a seguir.
Dificuldade em assimilar novas informações ou em lembrar-se de coisas já aprendidas.	Reapresentar ao paciente as informações previamente aprendidas, para recordá-las.
Relutância a caminhar, evitando deslocamentos simples, até mesmo de um cômodo a outro da mesma casa.	Estimular o paciente a caminhar, sempre sob supervisão; remover da passagem qualquer barreira ou objeto perigoso; assegurar-se de que o caminho esteja bem iluminado.
No estágio mais avançado da doença, impossibilidade de falar, ainda que continue a entender o que ouve.	Continuar a comunicar-se com o paciente, que geralmente compreende a conversa.
Dificuldade para engolir, principalmente líquidos, e risco de engasgo.	Acompanhar atentamente a refeição do paciente, aumentar o número de refeições para diminuir a quantidade de alimento em cada uma.
Posições e atividades dificultadas pela fadiga ou pela ansiedade.	Eliminar do ambiente os fatores estressantes, e prestar atenção à saúde geral do paciente.
Dependência total do cuidador, que corre o risco de lesão lombar, por exemplo - ao fazer a cama, curvar-se para apanhar objetos, transferir o paciente da cadeira para a cama etc.	Tomar precauções para prevenir lesões físicas tanto ao paciente como a si próprio. Respeitar os próprios limites e não fazer mais do que pode suportar.

O programa de reabilitação

A Organização Mundial da Saúde define "reabilitação" como sendo "o uso de todos os meios destinados a reduzir o impacto de

condições incapacitantes e a habilitar pessoas com incapacidades a alcançar a máxima integração social". Reabilitação é o processo de ajudar um indivíduo a alcançar o nível mais alto possível de função, independência e qualidade de vida, quando não se pode reverter o dano causado por doença ou trauma.

A grandeza de uma sociedade poderia ser medida pelo espaço dedicado à reabilitação dos seus integrantes. No Brasil, porém, há poucos Centros de Reabilitação especializados no tratamento de pacientes com grandes incapacidades.

A reabilitação para pacientes com DH concentra-se mais em reduzir a intensidade dos sintomas (como a depressão ou a coreia), procurando preservar ao máximo as funções e otimizar a qualidade de vida em geral (física, emocional, social).⁵

O programa de reabilitação tem objetivos a curto e a longo prazo: maximizar a funcionalidade e a independência, minimizar as complicações evitáveis (engargalos, deformidades fixas, por exemplo) e manter tanto quanto possível o papel desempenhado pelo paciente (na família, na sociedade, na comunidade religiosa...).

No caso da DH, o programa de reabilitação é diferente para cada paciente, dependendo da necessidade específica de cada um. Os pontos comuns a todos os programas de reabilitação incluem: prevenir complicações; diminuir a incapacidade e melhorar função; fornecer instrumentos de adaptação e modificar o ambiente; ensinar ao paciente, à família e aos cuidadores adaptações a mudanças de estilo de vida.

Embora não seja fácil encontrar todos os elementos necessários, uma boa equipe de reabilitação deveria reunir os profissionais elencados no Quadro 3.

Quadro 3
Programa de reabilitação: quadro ideal de profissionais e
respectivas contribuições

Terapeuta Ocupacional	Orientação de atividades cotidianas (comer, vestir-se, banhar-se, usar toalete) e atividades especiais (escrever, cozinhar, arrumar a casa); adaptação do domicílio (para evitar quedas); adaptação de utensílios.
Fonoaudiólogo/a	abordagem da fala; comunicação; deglutição (evitar engasgos); respiração.
Psicoterapeuta	orientação e auxílio para lidar com a ansiedade e a depressão.
Enfermeiro/a	verificação do uso de medicamentos; controle das funções da bexiga e do intestino; prevenção de escaras por pressão.
Fisioterapeuta	melhor controle e equilíbrio muscular; condicionamento físico; treino de locomoção; manutenção das amplitudes articulares; adequação da postura em cadeira de rodas.
Assistente social	redefinição de papéis sociais e rede de apoio; envolvimento da família.
Nutricionista	avaliação do recebimento adequado de nutrientes e manutenção do peso ideal (alguns pacientes podem necessitar de até 5.000 calorias por dia).
Neuropsicólogo/a	redução de disfunções intelectuais, como falhas de concentração, atenção, memória e julgamento.

Na fase avançada do processo

A decisão sobre a permanência do paciente no lar ou em uma instituição de cuidados dependerá de vários fatores. Algumas instituições oferecem terapias de manutenção que retardam a evolução

de incapacidades (o que é diferente de reabilitação).

Se o paciente tiver movimentos involuntários ou déficit de julgamento, pode ser indicado o uso de restritores, como por exemplo, um cinto que o mantenha na posição sentada, evitando que ele se erga e caia.

Na impossibilidade de deglutição, podem ser usadas formas alternativas de alimentação, que podem incluir a sonda naso-gástrica (tubo introduzido pela narina que leva o alimento até o estômago) ou gastrostomia (criação de um orifício abdominal para introdução do alimento diretamente no estômago).

Conclusão:

Cada programa de reabilitação é individualizado, adaptado às necessidades específicas de cada paciente. O que todos têm em comum é o esforço por prevenir complicações, diminuir incapacidades, melhorar funções, maximizar a qualidade de vida e o papel que o paciente desempenha socialmente junto à família e à comunidade. Familiares e cuidadores devem promover adaptações e mudanças de estilo de vida.

A equipe multidisciplinar trabalha em conjunto para atingir objetivos individualizados, mas precisa também educar e obter o envolvimento e a participação do paciente e da família nesse processo. Nas fases mais adiantadas da doença, o tratamento concentra-se mais na manutenção do que na reabilitação propriamente dita.

Alguns estudos recentes sobre diversas patologias têm mostrado que tanto pacientes como suas famílias e cuidadores podem ser beneficiados pela prática da espiritualidade, qualquer que seja.⁸

Referências bibliográficas:

1. Dawson S; Kristjanson LJ; Toye CM; Flett P: Living with Huntington's

- disease: need for supportive care. *Nurs Health Sci*;6(2):123-30, 2004
2. Hamilton JM; Salmon DP; Corey-Bloom J; Gamst A; Paulsen JS; Jerkins S; Jacobson MW; Peavy G: Behavioural abnormalities contribute to functional decline in Huntington's disease. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*;74(1):120-2, 2003
 3. Ho AK; Robbins AO; Walters SJ; Kaptoge S; Sahakian BJ; Barker RA: Health-related quality of life in Huntington's disease: a comparison of two generic instruments, SF-36 and SIP. *Mov Disord*;19(11):1341-8, 2004
 4. Kristjanson LJ; Aoun SM; Oldham L: Palliative care and support for people with neurodegenerative conditions and their carers. *Int J Palliat Nurs*;12(8):368-77, 2006
 5. Mahant N, McCusker EA, Byth K, Graham S, The Huntington Study Group. Huntington's disease. Clinical correlates of disability and progression. *Neurol* 2003;61:1085-1092.
 6. Marder K, Zhao H, Myers RH, Cudkovic M, Kayson E, Kiebertz K, Orme C, Paulsen J, Penney JB, Siemers E, Shoulson I and the Huntington Study Group. Rate of functional decline in Huntington's disease. *Neurol* 2000;54:452-458.
 7. Nehl C, Paulsen JS and the Huntington Study Group. Cognitive and psychiatric aspects of Huntington disease contribute to functional capacity. *J Nerv Ment Dis* 2004; 192:72-74.
 8. Puchalski CM: Spirituality and Health - The Art of Compassionate Medicine. *Hospital Physician* March 2001;37(3):30-36
 9. Saad, M.: O Fisiatra Trata Do Quê? *Acta Fisiatrica* 8(2): 82-83, 2001
 10. Wheelock V, Tempkin T, Marder K, Nance M, Myers R, Zhao H and the Huntington Study Group. Do Motor, Behavioral, or Psychiatric Correlates Predict the Need for Institutional Care in Patients with Huntington's Disease? *Ann Neurol* 2000;48:467.
 11. Wheelock VL, Tempkin T, Marder K, Nance M, Myers RH, Zhao H, Kayson E, Orme, Shoulson I and the Huntington Study Group. Predictors of nursing home placement in Huntington's disease. *Neurol* 2003;60:998-1001

Capítulo IX

Tamine Teixeira da Costa Capato

Entre as características da DH estão os movimentos involuntários, como a coreia. Ainda não existem evidências literárias que demonstrem que a abordagem fisioterapêutica tenha efeito significativo no tratamento da coreia na DH, no entanto, assim como na doença de Parkinson,¹ a fisioterapia mostrou-se efetiva no tratamento da bradicinesia em pacientes com DH.² O objetivo deste capítulo, portanto, é destacar a importância do tratamento fisioterapêutico acoplado ao tratamento clínico nos estágios iniciais da DH, bem como esclarecer os aspectos relevantes dos fatores que determinam as perdas funcionais, prejudicando o planejamento e o controle dos movimentos, da marcha e do equilíbrio.

A fisioterapia ajuda o paciente a minimizar problemas que tornam difíceis as tarefas mais simples do dia-a-dia, tais como cuidar da higiene pessoal, vestir-se, alimentar-se, ou mesmo caminhar. Tais dificuldades podem aparecer já no início da doença, quando os movimentos se tornam mais lentos e o equilíbrio mais prejudicado. O paciente perde o estímulo em realizar suas atividades de vida diária, se torna mais apático e geralmente afasta-se das atividades sociais. A falta de mobilidade pode ocasionar complicações secundárias: respiratórias e circulatórias, músculo-esqueléticas (encurtamento muscular, limitação das articulações e deformidades) decorrentes de alterações posturais.³

Na maioria dos pacientes de DH, a força muscular normalmente não é afetada: suas atividades funcionais são limitadas pela bradicinesia (lentidão anormal dos movimentos) e pela redução da amplitude dos movimentos durante sua execução, restrições que vão progredindo à

medida que a doença evolui. Associada à rigidez, a bradicinesia leva rapidamente a um declínio da capacidade funcional e da qualidade de vida.^{4, 5, 6}

Tanto quanto a coreia, a alteração do modo de andar, da postura e do equilíbrio são sinais clínicos da DH que vão se exacerbando com a evolução da doença.^{7, 8} A marcha dos pacientes de DH é anormal devido à combinação da hipocinesia (maior lentidão de movimentos) com a oscilação (balanceio látero-lateral), que se traduzem na redução da velocidade da marcha e do tamanho do passo, na alteração do ritmo dos passos e no alargamento da base. A capacidade de andar requer a conjunção do sistema locomotor, do sistema postural (controle do equilíbrio) e habilidade para uma adaptação funcional. Entre os portadores da DH, é frequente a mudança da cadência na marcha, devido à interferência dos movimentos coreicos. Ressalta-se também a dificuldade para dar início à marcha.⁹

A coreia afeta o centro de gravidade durante a marcha, mas não impede que se realizem estratégias para modificá-la; ou seja, a coreia não é o único fator relevante na alteração do padrão da marcha entre os pacientes de DH, mas em alguns casos os movimentos involuntários, se muito intensos, podem prejudicar o equilíbrio. O paciente pode perder o equilíbrio e cair por não conseguir o necessário ajuste postural antecipatório e compensatório que evitaria a queda.¹⁰

Como estratégia para otimizar a motricidade, melhorar a marcha ou combater a bradicinesia, alguns autores defendem o uso de estímulos visuais e auditivos durante a terapia do paciente. A pista externa durante o treinamento pode traduzir-se em significativo aumento da cadência da marcha e do comprimento dos passos. As estratégias de reabilitação tornam mais fáceis os movimentos automáticos dos pacientes, ativando redes neuronais do córtex frontal para controlar a

sequência dos movimentos.⁹

No caso da DH, a abordagem fisioterapêutica consiste em um programa de reabilitação - treino de marcha associado a referências externas (visuais e auditivas), estratégias para equilíbrio estático e dinâmico bem como exercícios de coordenação motora, visando à execução de movimentos de modo que se aproxime ao padrão da normalidade. Os exercícios de alongamento também são úteis para manter a amplitude dos movimentos. É importante notar que a musculatura precisa ser mantida por meio de treinamento de força e resistência muscular, a fim de poder realizar as tarefas da vida diária.¹¹ A prática contínua da fisioterapia possibilita a manutenção das melhoras funcionais obtidas durante o período de treinamento, minimiza as deficiências decorrentes das alterações motoras, e previne a instalação das complicações secundárias à DH.¹²

Não são conhecidos ainda os mecanismos responsáveis pelos resultados do tratamento com pistas externas no caso de pacientes com comprometimento dos núcleos da base.¹² Uma das hipóteses seria a de que as pistas visuais aumentam a atenção dos pacientes durante o ato motor, facilitando assim o controle consciente do movimento. Outra hipótese é a de que esses estímulos visuais facilitarão a retroalimentação sensorial para que os pacientes regulem a amplitude dos seus movimentos.

O uso de estímulos externos ajuda os pacientes de DH a iniciar mais prontamente os seus movimentos e a melhorar seu desempenho, diminuindo o tempo de execução. Entretanto, só as pistas visuais não bastam para diminuir o tempo de que os pacientes necessitam ao planejar o próximo ato motor em uma sequência de movimentos. Portanto, o tratamento fisioterapêutico convencional pode ser grandemente beneficiado quando o aprendizado motor é facilitado com

o uso de técnicas, como as de repetições contínuas que são descritas em diversos estudos.¹¹

A rotina semanal é importante para minimizar a apatia do paciente, fazendo com que ele aprenda a repetição das tarefas motoras e treinando, ao mesmo tempo, a memória e a concentração. O paciente poderá não ser capaz de iniciar e executar atividades de maneira independente, mas se for encorajado e auxiliado por outros. Não se deve esquecer que o sucesso de qualquer trabalho depende da motivação.

É de suma importância que a fisioterapia seja realizada com constância e regularidade todos os dias, se possível sob a supervisão de um fisioterapeuta especializado. O programa de treinamento deve ser individual com exercícios específicos para atender às dificuldades particulares de cada paciente. O fisioterapeuta fará as correções necessárias para melhorar a qualidade dos movimentos funcionais, por vezes deficitários, adaptando o programa a cada fase da doença, a fim de proporcionar sempre ao paciente mais bem-estar e melhor qualidade de vida.

Por essa razão é importante que os pacientes e suas famílias procurem um fisioterapeuta especializado, que possa prescrever e conduzir adequadamente o tratamento em cada fase da doença.

Damos a seguir algumas orientações gerais de exercícios para pacientes de DH em fases iniciais, mas antes de iniciar o programa, é bom consultar um médico e um fisioterapeuta especializado sobre as condições físicas do paciente. Entretanto é recomendável que algum membro da família o acompanhe para auxiliá-lo em caso de necessidade.

1. Antes de iniciar os movimentos, certificar-se da maneira correta de realizá-los.
2. Manter o ritmo normal da respiração, inspirando pelo nariz e expirando pela boca.
3. Fazer exercícios diariamente, em ambiente calmo e confortável.



4. Três vezes por semana, fazer uma caminhada de 20 a 30 minutos, prestando atenção à postura: manter os ombros para trás, a coluna ereta, olhar para frente, deixando os braços relaxados ao longo do corpo para balançarem naturalmente. Dar passos grandes, sempre com o calcanhar tocando no chão em primeiro lugar. Para mudar de direção, fazer uma curva ampla.



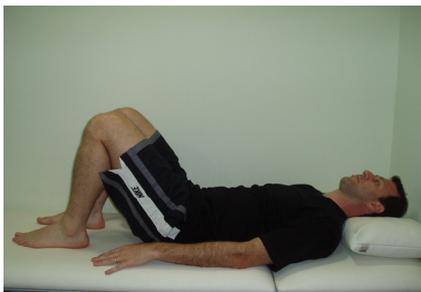
5. Quando estiver em posição sentada e for ficar em pé, sentar na beirada da cadeira e colocar os pés para trás. Apoiar-se nos braços da cadeira ou na lateral do assento, e afastar os pés. Não esquecer de fixar os pés firmemente no chão. Inclinar levemente o tronco para diante e dar um impulso para cima. Se falhar na primeira tentativa, repetir novamente.



6. Para sentar, encostar a parte posterior dos joelhos na cadeira, inclinar levemente o tronco para frente, e deslizar a mão pelos joelhos enquanto flexiona os membros inferiores, até conseguir apoiar-se na cadeira. Não esquecer de frear o movimento, para evitar quedas.

Exercícios em posição deitada, sobre uma cama ou colchonete

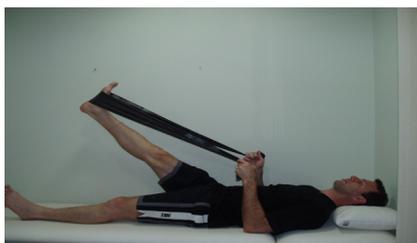
Fazer duas séries, com dez repetições de cada exercício por série.



7. Flexionar os joelhos, mantendo os braços ao longo do corpo, os pés apoiados no colchão. Elevar o quadril e contar até dez. Relaxar e repetir.



8. Abraçar os joelhos e contar até dez. Repetir.



9. Mantendo a perna esquerda estendida, alongar a perna direita, com ajuda de uma faixa. Relaxar a cabeça. Repetir o movimento, alternando as pernas (flexionar a direita e alongar a esquerda).

Exercícios em posição sentada - na cadeira ou na cama

Manter a coluna ereta, os pés apoiados no chão. Não esquecer que são duas séries de exercícios, cada uma com dez repetições.



10. Movimentar a cabeça para cima e para baixo (fazendo o movimento de dizer "sim").



11. Movimentar a cabeça para o lado direito e para o esquerdo (fazendo movimento de dizer "não").



12. Segurar um bastão, com as duas mãos voltadas para baixo e apoiadas na coxa. Elevar os braços estendidos acima da cabeça. Aspirar o ar pelo nariz. Voltar à posição inicial, com as mãos sobre as coxas, e soltar o ar pela boca.

Exercícios em pé, com as mãos apoiadas no encosto de uma cadeira ou barra fixa

Duas séries, com dez repetições de cada exercício por série.



13. Flexionar e elevar o joelho direito. Repetir o movimento, alternando com a perna esquerda.



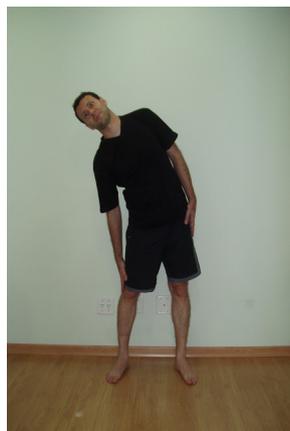
- 14.** Ficar na ponta dos pés, e depois nos calcanhares. Manter os joelhos estendidos. Mexer apenas o tornozelo, com cuidado para não movimentar o quadril.



- 15.** Transferir o peso do corpo para o lado direito e para o lado esquerdo, como um pêndulo de relógio.



16. Transferir o peso do corpo para frente e para trás.



17. Inclinar o tronco para o lado direito, escorregando a mão pelo lado da coxa até chegar à altura do joelho. Repetir do lado esquerdo.

IMPORTANTE

Em caso de dúvida ou dificuldade na execução do exercício, procurar um fisioterapeuta especializado para auxiliar o paciente, pois esses exercícios não substituem o tratamento fisioterápico.

É essencial movimentar-se e lembrar-se de que onde há movimento, há vida.

Referências bibliográficas:

1. Keus,S.H.J., Bloem,B.R. et al. Evidence- based analysis of physical therapy in Parkinson's Disease with recommendations for practice and research. *Movement Disorders*, 2007; vo 22, nº 4: p. 451-60
2. Bilney B; Morris M. E. Physiotherapy for people with movement disorders arising from basal ganglia dysfunction. *Journal of Physiotherapy*, 2003; vo.31,nº.2, p. 94-100.
3. Bilney B.; Morris M. E.; Perry A. Effectiveness of physiotherapy, occupational therapy, and speech for people with Huntington's disease: a systematic review. *Neurorehab. Neural Repair*, 2003; vo.17, nº. 1, p. 12- 24.
4. Rosenblatt A, Ranen Ng, Nance Ma, Paulsen JS. Physician's guide to the management of Huntington's disease. *Huntington's Disease Society of America*, 1999.
5. Ross Ca, Margolis RI. Huntington's disease. *Clin Neurosci Res*, 2001; vo1: p.142–52.
6. Delval A, Krystkowiak P, Blatt JL et al. Role of hypokinesia and bradykinesia in gait disturbances in Huntington's disease: a biomechanical study. *J Neurol*, 2006; vo 253: p. 73–80.
7. Tian Jr, Herdman Sj, Zee Ds, Folstein Se. Postural control in Huntington's disease (HD). *Acta Otolaryngol Suppl*, 1991; vo 481: p. 333–36.
8. Rao Ak, Quinn L, Marder Ks. Reliability of spatiotemporal gait outcome measures in Huntington's disease. *Movement Disorders*, 2005; vo 20: p.1033–37.
9. Thaut, M. H. et al. Velocity Modulation and Rhythmic Synchronization of gait in Huntigton's Disease. *Movement Disorders*, vo.14, nº.5, p. 808- 819, 1999.
10. Hausdorff, J. M. et al. Gait variability and basal ganglia disorders: stride- to-stride variations of gait cycle timing in Parkinson's disease and Huntington's disease. *Movement Disorders*, vo. 13, p. 428- 437, 1998.
11. M.E. Busse, A.E. Rosser. Can directed activity improve mobility in Huntington's disease? *Brain Research Bulletin*, 2007;vo 72:p. 172–174.
12. Zinzi, P. et al. Effects of an intensive rehabilitation programme on patients with Huntington's disease: a pilot study. *Clinical Rehabilitation*, 2007; vo 21: p. 603–613

Capítulo X

Terapia Ocupacional

Marli Kiyoko Fujikawa Watanabe

Gracinda Rodrigues Tsukimoto

Introdução

Quando uma pessoa passa a ser deficiente, tudo nela se altera: funções fisiológicas, auto-imagem, papel que desempenha junto à família, no trabalho e na sociedade. Conseqüentemente, seus familiares são também afetados, e têm de se reestruturar para melhor lidar com a situação.

A maneira como cada pessoa reage e como se adapta às novas condições de incapacidade vai depender muito da sua idade, de suas crenças, sua cultura, dos traços da sua personalidade, dos seus valores e aspirações e de muitos outros fatores.

Em geral essa pessoa vai necessitar da assistência de terceiros no seu dia-a-dia. Na maioria das vezes, um membro da própria família passa a ser o principal cuidador (pai, mãe, irmã, filho, esposa), ou então se contrata alguém - um cuidador formal, que pode ou não ser um profissional da saúde.

Seja qual for o caso, é importante que o cuidador de uma pessoa com deficiência esteja bem orientado para desempenhar seu papel da melhor forma possível.

Familiar ou não, o cuidador de uma pessoa acometida pela deficiência deve ter sempre em mente algumas regras importantes:

- Respeitar e exigir respeito;
- Ser organizado e seguro em suas ações;

- Dar informações completas, mas de modo gradual, de acordo com a necessidade;^{2,8}
- Evitar erros com habilidade;
- Usar de criatividade para introduzir situações novas ou adaptar as já existentes;
- Pedir sugestões às outras pessoas envolvidas;
- Estimular o paciente a realizar tudo o que pode, dentro das regras de segurança;
- Incentivar a autoconfiança.^{2,8}

Terapia Ocupacional

Um terapeuta ocupacional poderá contribuir para melhorar a qualidade de vida do paciente com doença de Huntington (DH) promovendo a adequação das suas atividades quotidianas. Poderá orientar o paciente, seus familiares e cuidadores não apenas sobre as fases da doença e seus comprometimentos, como também sobre os aspectos bio-psico-sociais envolvidos.

Estratégias a adotar:

- Encontrar posições e gestos que favoreçam a realização das atividades de modo seguro, "contendo" a movimentação involuntária, evitando a fadiga, e respeitando o ritmo do paciente na execução de suas tarefas;^{4, 6, 7}
- Estimular a memória, a organização, o pensamento lógico e o planejamento, no exercício das tarefas do dia-a-dia.

Fase inicial da doença

Propor atividades que favoreçam:

- alongamentos e o fortalecimento dos músculos do pescoço, tronco e membros;

- a coordenação motora e o uso das duas mãos;
- a identificação de diferentes temperaturas e texturas;
- a consciência do próprio corpo;
- a orientação espacial;
- as melhores posições e a prevenção de deformidades.

Fase intermediária da doença

Sugerir atividades com enfoque na função cognitiva, favorecendo a atenção, a concentração e a aprendizagem. Para alcançar esse objetivo:

- Restringir o número de estímulos ao mesmo tempo;
- Organizar as atividades, dividindo as tarefas em etapas;^{2, 8, 11}
- Transmitir integralmente todas as informações, mas de modo gradativo, de acordo com a necessidade;
- Usar associações de palavras de modo a ajudar o paciente a reter as informações;
- Conversar sobre as coisas que fazem parte do ambiente ou do dia-a-dia;
- Fornecer, verbalmente ou por escrito, dicas ou pistas que levem a objetivos determinados;
- Usar listas, anotações, etiquetas, agendas, calendário;
- Estabelecer uma rotina diária predeterminada.

Fase avançada da doença

Nesta fase, em que o paciente se encontra mais dependente e suscetível a ferimentos e quedas, com um nível mais baixo de tolerância aos estímulos, devido à piora do controle motor e da função cognitiva, a orientação ao cuidador torna-se ainda mais importante, sobretudo no que se refere à segurança.

Sugestões quanto às atividades de cuidado pessoal ou autocuidado

Alimentação

Informações imprescindíveis sobre o paciente:

- Saber se o paciente tem condições de se alimentar com segurança, inclusive se consegue utilizar bem a faca;
- Saber se deixa cair os alimentos;
- Verificar se a refeição toma um tempo tão longo que o paciente se sinta cansado ou venha a ingerir os alimentos já frios;
- Saber se o paciente tem condições de escolher os alimentos que quer ingerir e a quantidade adequada sem correr riscos.^{1, 2, 8, 11}

No caso de o paciente se alimentar sozinho, pode-se evitar que o prato deslize, utilizando ventosas, antiderrapantes, ou mesmo um pano úmido para fixá-lo.

Recursos comumente empregados para facilitar as atividades:

- O uso de pratos fundos poderá evitar que o paciente derrube os alimentos;
- Se o paciente necessitar de cadeira de rodas, uma mesa adaptada à cadeira poderá facilitar-lhe as atividades e permitir que faça suas refeições junto com os familiares;^{2, 1, 8, 11}
- Os movimentos involuntários poderão ser reduzidos por meio de pulseiras com peso;
- A forma, o peso e o material dos talheres poderão ser modificados ou adaptados de modo a facilitar seu uso pelo paciente;
- Facas com bom corte são menos perigosas do que as mal afiadas. Cortadores de pizza ou de legumes também podem ser úteis e são mais seguros;
- Copos com alças e canudos podem facilitar a ingestão de

Líquidos.

Cuidados com o paciente que tem de ser alimentado por outra pessoa:

- Informar previamente ao paciente o que ele vai comer;
- Oferecer os alimentos em pequena quantidade e em temperatura adequada;
- Esperar que uma porção de comida ou bebida seja engolida antes de oferecer outra;
- Jamais alimentar o paciente deitado. Se ele não tiver condições de sentar, elevar a cabeceira da cama até a posição mais próxima possível de 90 graus, apoiando os ombros e a nuca.

Higiene e aparência pessoal

- As atividades devem ser realizadas em local de fácil acesso e higienização;
- As escovas de dentes e aparelhos de barbear podem ter cabos adaptados;
- Escovas e barbeadores elétricos facilitam as atividades, prevenindo fadiga;
- O porta-fio-dental, encontrado em lojas e supermercados, facilita a limpeza dos dentes;
- A higienização das próteses dentárias pode ser facilitada por escovas fixas, especialmente adaptadas para serem presas à superfície da mesa;
- É preferível lixar as unhas e empurrar as cutículas em vez de cortá-las. Para lixar as unhas, o paciente pode movimentar os dedos sobre uma lixa presa à borda da mesa com fita crepe;
- Para tomar banho, o paciente poderá estar em pé ou sentado;
- Se não houver necessidade de cadeira higiênica, pode-se

utilizar uma cadeira de plástico ou madeira, desde que seja firme e segura;

- Para evitar que o sabonete caia, pode-se colocá-lo dentro de uma meia de nylon e prendê-lo à saboneteira;

- São indicadas também as luvas porta-sabonetes;

- Para lavar as costas e as pernas, é mais fácil usar escovas de cabo longo;

- Devem ser evitados os frascos de xampu ou outros com tampa de rosca;

- Para prevenir quedas no box ou junto a pias e vasos sanitários, podem ser usados tapetes antiderrapantes e barras de apoio;

- Se usar um roupão, o paciente vai achar mais fácil enxugar-se;

- Para maior segurança ao sentar no vaso sanitário e levantar-se, o vaso poderá ser elevado por meio de um patamar de tijolos no chão ou de um dispositivo próprio, comercializado nas casas de artigos ortopédicos;²

- Pode ser necessário usar um redutor de assento sanitário;

- Pode-se instalar uma ducha higiênica em substituição ao papel higiênico.

Vestuário

O ato de vestir-se exige habilidades específicas, ações sequenciadas e elaboradas e podem ser realizadas alternando-se a posição deitada, sentada e em pé, lembrando-se que a postura e o posicionamento devem estar adequados tanto para o paciente quanto para o(s) cuidador(es).²

- Se o paciente conseguir vestir-se sozinho, deverá ser estimulado a escolher suas roupas e complementos. Para maior segurança, deverá aprender a alternar as posições em pé e sentado quando se veste e se despe da cintura para baixo;

- Se o paciente conseguir vestir-se até certo ponto sem auxílio, poderá necessitar de adaptações ou dispositivos para concluir sua "toalete";

- Para alcançar e pegar o que deseja, poderá utilizar adaptações como prolongadores, alças e argolas;

- Algumas medidas podem facilitar atividades como o uso de sanitários, como por exemplo: evitar roupas justas, substituir por velcro os botões e zíperes, usar calças com elástico, sutiãs com abertura frontal;^{2, 8, 11}

- O terapeuta ocupacional poderá indicar as adaptações e os dispositivos realmente necessários, pois muitas vezes a realização de uma atividade depende apenas de uma mudança das posições ou da maneira de executar os movimentos, o que torna dispensáveis novos equipamentos.^{1,2,8,11}

Comunicação

- Dirigir-se sempre diretamente ao paciente, mesmo que ele esteja acompanhado;

- Estimular a integração do paciente nas situações de vida diária (refeições, festas, visitas, passeios, compras etc);²

- Conversar com o paciente sempre de frente para ele, e se possível na mesma altura;

- Falar de um assunto por vez, respeitando o tempo necessário para que o paciente possa responder;

- A adaptação da mobília pode favorecer as atividades de leitura, escrita, o uso do computador. Por exemplo: a altura da mesa, uma prancha acoplada à cadeira de rodas, suporte para o tronco, cintos de segurança, apoio para os braços numa cadeira comum etc;²

- As mesmas atividades também podem ser facilitadas pela modificação de objetos, dispositivos e instrumentos. Por exemplo:

pulseira de peso, fixadores de papel, "mouses" adaptados, programas e aplicativos especiais como teclado virtual com auto click, imagens ampliadas, canetas ergonômicas, mais grossas e aderentes;

- O telefone pode ter dispositivo viva-voz ou fone de ouvido acoplado ao bocal.

Mobilidade

Chama-se de mobilidade funcional a capacidade que tem um indivíduo de mover-se ou mudar de posição ao realizar suas atividades. Isso inclui a capacidade de movimentar-se e de transportar objetos, no que pode ser auxiliado por equipamentos como a cadeira de rodas, o andador, a bengala, etc.

Cadeira de rodas

A indicação de uma cadeira de rodas e respectivos acessórios/adaptações depende de uma avaliação criteriosa da condição geral e funcional do paciente, bem como de suas medidas antropométricas e da sua incapacidade. Os pontos destinados à contenção devem favorecer a distribuição da pressão, a prevenção de deformidades, o conforto do usuário e o respeito pelo seu estilo de vida.^{2, 8}

As cadeiras de rodas podem ser de propulsão manual (pelo usuário ou por terceiros), ou podem também ser motorizadas (impulsionadas por meio de um *joystick* OU *switch*).^{1, 2}

Medidas de segurança ao utilizar ou manusear cadeiras de rodas:

- Frear a cadeira sempre que parar;
- Erguer a cadeira de rodas sempre pela base;
- Usar de cuidado e atenção sempre que empurrar a cadeira;
- Ao subir degraus ou calçadas, encostar as rodas dianteiras no

degrau, inclinar ligeiramente a cadeira para trás e empurrar até que as rodas dianteiras estejam em cima do degrau. Só então empurrar a cadeira para cima;²

- Para descer calçada ou degrau, é mais seguro e exige menos esforço fazer isso de costas. O cuidador deverá ficar atrás da cadeira, descer, e inclinar a cadeira para trás, amortecendo a descida até que ela chegue ao chão.

Andadores, muletas e bengalas são outros recursos para auxiliar a locomoção, e devem ser utilizados segundo orientação do médico ou fisioterapeuta.^{2, 8}

Observação: em função da fadiga, o paciente pode fazer uso alternado dos diferentes meios auxiliares para locomoção.^{1, 2, 8, 13}

A **Visita Domiciliar** é um recurso importante utilizado pelo terapeuta ocupacional para sugerir adequações ambientais, sendo as mais frequentemente indicadas:^{2, 8}

- Pisos antiderrapantes nos diversos cômodos da casa;
- Grades de segurança na cama, para diminuir o risco de queda durante o sono;
- Camas mais baixas (mais ou menos doze centímetros de altura) ou mesmo colchão no chão, para evitar quedas. Móveis afastados para evitar choques quando o paciente se movimenta bruscamente;
- Camas hospitalares, nos estágios mais avançados da doença, quando o paciente depende dos cuidados de terceiros;
- Lençol preso ao colchão com elástico, para evitar deslizamento e atrito, prevenindo lesões na pele e proporcionando maior conforto;
- Portas largas, interruptores a uma altura confortável, espaço adequado à circulação, maçanetas, armários, bancadas, estantes, pias, torneiras, registros, vaso sanitário, tudo de formato adequado ao uso

pelo deficiente, e a uma altura conveniente;²

- Restringir o uso do fogão e de objetos cortantes para evitar ferimentos. Se necessário usar o fogão, preferir os queimadores de trás e, se possível, com acendimento automático. Utensílios de corte devem ser manuseados conforme indicações no item "alimentação";²

- Para poupar esforço e tempo, pode-se recorrer a eletrodomésticos, como liquidificador, processador de alimentos, forno de microondas, mas é preciso atentar para o aspecto da segurança;²

- Evitar o uso de tapetes e objetos decorativos espalhados pela casa;²

- Colocar corrimãos para segurança, embora se deva evitar que o paciente suba ou desça escadas sozinho;

- Evitar que estímulos visuais ou sonoros venham a interferir na atenção e concentração do paciente durante suas atividades;^{8, 11}

- Preferir mobiliário firme e pesado, e dispor mesas e cadeiras de modo a proporcionar conforto e segurança.

Consultar o site www.abnt.com.br - Associação Brasileira de Normas Técnicas (ABNT) quanto a outras adequações de ambiente, mobiliário e acessibilidade. A ABNT especifica critérios e parâmetros técnicos de normatização da acessibilidade em conformidade com o preceito do desenho universal.

Atividades instrumentais da vida diária

Muitos afazeres cotidianos, como as tarefas domésticas, as compras, o uso de bancos, por exemplo, exigem habilidades mais elaboradas, tanto do ponto de vista motor como do cognitivo, e envolvem atividades sequenciadas.²

Lidar com dinheiro e gerenciar a conta bancária é uma atividade complexa, que implica organização, sequenciamento, tomada de decisão, cálculo matemático, uso da visão e habilidade manual. Para

lidar com dinheiro, podem-se adotar estratégias como programar os pagamentos das contas, fazer orçamentos periódicos, utilizar calculadoras, matrizes para preencher cheques, programas de computador para controlar e organizar a entrada e saída do dinheiro (*softwares* de gerenciamento financeiro). Quando estas atividades tiverem de ser delegadas a terceiros, sempre é possível desenvolver um modo de o paciente participar das decisões.²

Atividades de Lazer

O lazer deve ser incentivado de acordo com os interesses e as condições do paciente, mas sob supervisão, se necessário. É importante manter os hábitos da pessoa e/ou família, adaptando-se as atividades às circunstâncias.^{1, 2, 8, 11}

Antes de se dirigir a um local público, é preciso conhecer as condições de acessibilidade, talvez buscando informações na Internet.

A televisão ou a música podem se tornar incômodas para o paciente, pois, somada às alterações perceptuais e cognitivas, a intensidade do som é muitas vezes um fator de irritabilidade.

Desde que bem orientado, além de aliviar o *stress*, o lazer pode funcionar como um excelente meio para estabelecer relações sociais, associar fatos e lembranças através de situações prazerosas.

Atividades profissionais

A atividade profissional deve ser mantida sempre que o paciente apresentar condições físicas e cognitivas condizentes com a atividade desenvolvida.^{4, 3, 6}

O desempenho profissional vai depender primordialmente das orientações acima e dos recursos utilizados para facilitar a execução das atividades, a resolução dos problemas, favorecendo a organização e o planejamento.

Tecnologia assistiva

Chama-se de Ajuda Técnica ou Tecnologia Assistiva ao conjunto de dispositivos tecnológicos utilizados para melhorar a capacidade funcional de uma pessoa com deficiência, sejam eles equipamentos ou produtos fabricados comercialmente, modificados ou confeccionados sob medida para cada caso.^{2,3}

Requisitos dos recursos assistivos:

- Não devem comprometer a segurança pessoal;
- Não devem acentuar deformidades;
- Não devem causar fadiga;
- Devem permitir o uso da capacidade funcional;
- Devem corresponder ao desejo do usuário.

Para isso é necessário que o paciente, seus familiares e/ou seu cuidador saibam:^{2, 8}

- O que a pessoa pode fazer de forma independente;
- O que a pessoa pode fazer com ajuda;
- O que a pessoa não pode fazer sem ajuda;
- Se o paciente consegue solicitar ajuda e obtê-la;
- Se tem habilidade para instruir quem presta ajuda;
- Se tem conhecimento dos recursos disponíveis;
- Se as condições sócio-econômicas e culturais são

compatíveis com o que está sendo oferecido.

Referências bibliográficas:

1. Teixeira, Erika; Sauron, Françoise Nicole; Santos, Lina Silva Borges; Oliveira, Maria Cristina. Terapia ocupacional na reabilitação física. São Paulo: Roca, 2003. 571 p.
2. O portador de deficiência: qualidade de vida, autonomia de decisão, manual de orientação: cuidador informal e atendente pessoal na assistência domiciliar. São Paulo: Lemos Editorial, 1997. 64 p.
3. Lancman, Selma. Saúde, trabalho e terapia ocupacional. São Paulo: Roca, 2004. 215 p.

4. Silva, Otto Marques. A epopeia ignorada: a pessoa deficiente na história do mundo de ontem e de hoje. São Paulo: CEDAS, 1986. 470 p.
5. CIF: classificação internacional de funcionalidade, incapacidade e saúde. São Paulo: Edusp, 2003. 325 p.
6. Sasaki, Romeu Kazumi. Inclusão: construindo uma sociedade para todos. 5 ed. Rio de Janeiro: WVA, 2003. 174 p.
7. Batista, Cristina Abranches Mota. Inclusão: construção na diversidade: a inclusão da pessoa portadora de deficiência no mercado formal de trabalho. Belo Horizonte: Armazém de Ideias, 2004. 188 p.
8. Trombly, Catherine A. Terapia ocupacional para disfunção social. 5 ed. São Paulo: Santos, 2005. 1157 p.
9. Carlo, Marysia M. R. Prado. Terapia ocupacional no Brasil: fundamentos e perspectivas. 2 ed. São Paulo: Plexus, 2001. 184 p.
10. Hagedorn, Rosemary. Fundamentos para a prática em terapia ocupacional. 3 ed. São Paulo: Roca, 2003. 310 p.
11. Macdonald, John D. Terapia Ocupacional em reabilitação. São Paulo: Santos, 1998. 515 p.
12. Lehmkuhl, L. Don. Cinesiologia clínica de Brunnstrom. 4 ed. São Paulo: Manole, 1987. 466 p.
13. Nitrini, Ricardo; Caramelli, Paulo; Mansur, Letícia Lessa. Neuropsicologia das bases anatômicas à reabilitação. São Paulo: HCFMUSP, 1996.

Capítulo XI

Alterações Fonoaudiológicas

Mariana Jardim Azambuja

Letícia Lessa Mansur

Alterações de fala, linguagem e deglutição são encontradas em diferentes graus de manifestação, no curso da doença de Huntington (DH). Interferem na comunicação e alimentação dos doentes, levando a prejuízos em seu convívio familiar e social.

Quais são as alterações de linguagem e fala na DH?

Dificuldades na compreensão e produção da linguagem, em seus mais variados aspectos, têm sido verificadas na DH, em alguns casos já nas fases iniciais da doença.

A fala representa a articulação dos sons em palavras. É um ato motor que envolve a respiração, a fonação (emissão da voz), a articulação, a prosódia (melodia e acentuação da fala) e a ressonância.¹ As alterações de fala (disartria) na DH são ocasionadas por movimentos involuntários excessivos que prejudicam a atividade correta da musculatura envolvida nos processos acima.² Como consequência, a fala dos pacientes com DH pode apresentar as seguintes manifestações:^{2, 3, 4}

- intervalos prolongados, silêncios impróprios e acentuação excessiva e uniforme das palavras (excesso prosódico);
- poucas variações de intensidade e frequência vocal, acentuação reduzida em sílabas e palavras e uso de frases curtas (insuficiência prosódica);

- distorção de consoantes e vogais;
- qualidade vocal áspera e tensa;
- hipernasalidade;
- suporte respiratório pobre para a produção da fala e inspirações súbitas;
- hesitação e diminuição da velocidade da fala;
- fala explosiva, irregular, intercalada por longos silêncios e desorganizada.

A linguagem está relacionada a processos complexos de simbolização e organização do pensamento. A comunicação é um processo ainda mais amplo, pois vai além da expressão verbal, abrangendo também formas não verbais, como o uso de gestos e expressões faciais, que também transmitem informação.

Nas fases iniciais da DH, são observadas alterações na fala espontânea, com perda da iniciativa para a comunicação e disartria.⁵ Com o avançar da doença, são descritas dificuldades relacionadas à compreensão e ao emprego das palavras e à construção e compreensão de frases, na linguagem oral e escrita.^{6, 7, 8, 9, 10, 11, 12} Nos pacientes com alteração cognitiva mais avançada, é observado estilo de conversação vago, com redução do conteúdo.

Cabe ressaltar que as dificuldades de linguagem e comunicação estão fortemente relacionadas ao comprometimento cognitivo global.^{5, 13, 14} Assim, também é comum haver esquecimento, falhas de atenção, dificuldade em resolução de problemas e cálculos, bem como no processamento visuoperceptual.^{15, 16, 17, 18, 19}

Entre as principais alterações encontradas estão:

- dificuldade de produção de linguagem espontânea, com perda da iniciativa para se comunicar;
- redução na extensão das frases, com uso de frases mais curtas

e simples;

- redução na complexidade da mensagem, ou seja, no número de informações transmitidas: a fala transmite pouca informação, o conteúdo é vago e impreciso;

- dificuldade de compreensão de conceitos abstratos e complexos;

- dificuldade em manter comunicação face a face, que exige processamento integrado de informações;

- dificuldade em manter contato visual, o que também está ligado às dificuldades oculomotoras;

- inabilidade para prestar atenção aos sinais do interlocutor, reconhecer expressões faciais, tom de voz e duplo sentido;

- perseveração de ideias (o paciente repete o mesmo assunto várias vezes);

- interrupções, autocorreções, pausas, frases inacabadas;

- dificuldade para iniciar e manter o tópico da conversação;

- dificuldade para organizar o pensamento;

- dificuldade para encontrar as palavras desejadas, recuperar informações da memória;

- trocas semânticas;

- tempo de resposta lento;

- dificuldade no aprendizado e retenção de novas informações;

- dificuldades de leitura e escrita;

- atenção auditiva, concentração e motivação prejudicadas;

- dificuldade com resolução de problemas e raciocínio;

- julgamento pobre.

A intervenção fonoaudiológica nos distúrbios de comunicação tem como objetivos:

- favorecer a produção da fala;

- estimular as habilidades cognitivas por meio de tarefas que envolvam atenção, concentração, raciocínio, leitura, escrita e interpretação;

- estimular o uso de pistas externas: ajudar o paciente e familiares a identificar os momentos de maior dificuldade de comunicação e trabalhar com facilitadores externos, como por exemplo, cartazes pela casa com as rotinas do dia, bilhetes, agendas;

- preparar e orientar os cuidadores, que, com o agravamento da doença, tornam-se progressivamente mais responsáveis pelo estabelecimento da comunicação;

- orientar quanto ao controle ambiental, para a eliminação de distrações que possam afetar a comunicação;

- estimular o uso de comunicação suplementar e alternativa (como alfabeto impresso e prancha com figuras), quando possível.

O tipo de intervenção realizada é variável e vai depender do estágio de evolução da doença em que o paciente se encontra e das manifestações não-linguísticas associadas - motora, cognitiva e psiquiátrica. A combinatória de sintomas faz com que cada paciente apresente características únicas, que vão influenciar o tipo de estratégia utilizada. Procura-se amenizar as dificuldades atuais e antecipar problemas futuros, para melhor adaptação dos pacientes e familiares.

De maneira geral, há algumas atitudes que podem facilitar a comunicação entre familiares, pacientes e cuidadores, especialmente nos estágios mais avançados da doença.²⁰

Estratégias para que o familiar/cuidador seja melhor compreendido pelo doente:

- Utilize palavras familiares, frases simples e diretas. Não use linguagem figurada e duplo sentido, pois o paciente pode não compreender. Evite frases extensas, complicadas ou de conteúdo

excessivamente abstrato;

- Dê ao paciente o assunto a respeito do qual você está falando.

Conhecer o tópico da conversação favorece a compreensão;

- Situe o tópico no contexto, sempre que possível.;

- Não mude de assunto sem avisar;

• Utilize perguntas que exijam apenas respostas do tipo sim ou não, ou respostas simples. Exemplo: Ao invés de dizer, "O que você quer fazer hoje à tarde?", é preferível oferecer opções simples como "Você quer assistir televisão ou passear?";

• Fale devagar, utilizando pausas entre as frases e separando blocos de ideias. Acentue a palavra que transmite a ideia principal. É importante ressaltar que a lentificação deve estar relacionada ao processamento do significado. Assim não se deve silabar as palavras, mas sim fornecer blocos de ideias. Por exemplo: Aquela menina / de vermelho / (pausa) é a minha sobrinha!;

• Repita as ideias principais, como o assunto ou a pessoa de quem se fala;

• Chame sua atenção através do toque e fale olhando nos olhos de seu interlocutor;

• Tire vantagens das pistas oferecidas pelo ambiente. Quando for falar sobre algo, utilize gestos, figuras representativas, aponte, escreva;

• Limite o número de falantes (é melhor que uma pessoa de cada vez se dirija ao doente).

Estratégias para que o familiar/cuidador compreenda melhor o doente:

• Tenha certeza de que você entendeu o tema da conversação. Conhecer o assunto facilita muito a compreensão. Estimule o paciente a introduzir o tópico antes de iniciar a conversa, assim você poderá entender a mensagem pelo contexto;

- Dê ao paciente atenção absoluta;
- Utilize sempre comunicação face-a-face. Recebemos uma quantidade considerável de informações olhando o falante, especialmente quando a fala é lenta e distorcida;
 - Quando você entender apenas parte do que foi dito, repita o que já entendeu para que o paciente não precise repetir tudo novamente, mas só acrescente o que não foi compreendido;
 - Evite comunicação quando seu interlocutor está distante;
 - Controle o ruído ambiental durante a conversa;
 - Escolha uma hora e um local adequados para a comunicação. Evite conversas importantes quando a pessoa estiver cansada e evite iniciar a conversação durante as refeições;
 - Quando for hora de realizar uma atividade, reduza os outros estímulos ambientais;
 - Utilize pistas do ambiente para facilitar a memória do paciente: deixe bilhetes pela casa, cartazes com os horários de medicação ou das atividades do dia;
 - Ofereça materiais impressos com letras grandes. Leia com ele e confira se realmente entendeu;
 - Estimule para que escreva. Por exemplo, você pode pedir ajuda para fazer a lista de compras do supermercado ou anotar algum recado;
 - Quando estiverem assistindo televisão juntos, comente as notícias principais de uma forma simples, para garantir que esteja entendendo;
 - Incentive o indivíduo a fazer escolhas e tomar decisões nas suas rotinas (o que vai vestir, comer etc);
 - Estimule-o a demonstrar as próprias necessidades (fome, sono etc.). Se a fala já estiver difícil, isto pode ser facilitado através de:
 - Perguntas a que ele possa responder com “sim” ou “não”

- Figuras significativas, que ele possa apontar
- Utilização de gestos
- Estimule pequenas responsabilidades, para que o paciente contribua para o ambiente;
- Dedique um tempo para conversar com ele;
- Proporcione oportunidades de comunicação;
- Assuma a organização e o desdobramento do tema, em fases mais graves;
- Encoraje a comunicação por qualquer meio;
- Respeite seus direitos, necessidades e desejos;
- Mantenha sempre a comunicação. Não isole o paciente.

Quais são as alterações de deglutição na DH?

A disfagia (distúrbio de deglutição) pode ser definida como qualquer alteração no processo de alimentação, desde o preparo dos alimentos na cavidade oral até sua chegada ao estômago.²¹ Na DH, as alterações de deglutição ocorrem em fases avançadas da doença, em que vários aspectos podem estar comprometidos (fases oral, faríngea e esofágica), pela presença dos movimentos involuntários que afetam a musculatura envolvida na função de alimentação.

Na fase oral, movimentos irregulares e incoordenados da língua podem dificultar o preparo e o controle dos alimentos na cavidade oral, provocando seu escape prematuro até a base da língua, antes que o reflexo de deglutição seja desencadeado, gerando risco de aspiração dos alimentos.

Na fase faríngea, os movimentos irregulares e a falta de coordenação das pregas vocais e da musculatura respiratória, assim como as alterações posturais (hiperextensão do pescoço), podem comprometer os mecanismos de proteção das vias aéreas. Também são encontradas alterações no peristaltismo faríngeo e na motilidade

esofágica.²²

São sintomas frequentes na DH: taquifagia (hábito de comer apressadamente), coreia respiratória (movimentos respiratórios involuntários durante a deglutição), eructação, aerofagia e penetração de alimento nas vias respiratórias.

A alimentação por via oral deve ser mantida enquanto forem possíveis as compensações e adaptações. No momento em que o fonoaudiólogo detectar riscos decorrentes da oferta de alimentos por via oral, vias alternativas de alimentação devem ser consideradas. É importante ressaltar, ainda, que os cuidados em relação à alimentação não se restringem apenas a evitar a broncoaspiração, mas também a garantir adequado aporte nutricional e hidratação. No caso de ingestão alimentar reduzida, é necessário o aconselhamento médico e nutricional, para melhor definição de conduta.

Cabe ao fonoaudiólogo intervir no processo de disfagia aplicando exercícios para melhorar o controle motor oral, técnicas para estimular o reflexo de deglutição, além de exercícios e manobras para favorecer o fechamento das pregas vocais e a proteção das vias aéreas. Com mais frequência, entretanto, as intervenções são feitas durante a alimentação, associando mudanças de postura de cabeça, manobras de proteção de vias aéreas (monitoração com pistas das sequências: mastigar-engolir-tossir-engolir) e adaptações quanto à consistência, volume, velocidade e forma de oferta dos alimentos (alimentos que podem dispensar talheres), utensílios adaptados (por exemplo, copos com peso para facilitar o controle motor), além do controle do ambiente durante a alimentação.

O tipo de intervenção utilizada vai depender do estágio em que o paciente se encontra e das dificuldades apresentadas. Apesar disso, existem algumas estratégias indicadas para grande parte dos

pacientes:^{21, 23}

- Reduzir as distrações do ambiente na hora da alimentação (desligar televisão, rádio etc). O paciente deve estar atento à situação de alimentação;

- Só ingerir alimentos quando estiver alerta e responsivo;

- Estar sempre sentado durante as refeições;

- Evitar a postura de cabeça para trás, mas mantê-la na linha média ou um pouco inclinada para frente, para reduzir os riscos de penetração laríngea de alimentos;

- Não estimular o indivíduo a falar durante a alimentação;

- No caso de pacientes que precisam ser alimentados: não ter pressa no momento da oferta dos alimentos. Respeitar o ritmo do paciente, que será mais lento;

- Se o paciente demonstrar cansaço durante as refeições, oferecer pequenas porções de alimento várias vezes ao dia, e não uma quantidade muito grande apenas nas refeições principais;

- Observar se o volume escolhido está bem tolerado pelo paciente. Se for necessário, modificar o utensílio utilizado: talheres menores, copo de plástico com canudo dosador, seringa;

- Estimular a mastigação dos alimentos;

- Orientar para que só introduza nova porção de alimento na cavidade oral, quando o volume anterior já tiver sido deglutido;

- Dar um intervalo entre cada colherada (contar mentalmente até 5);

- Verificar se há resíduos de alimento dentro da cavidade oral e encorajar o paciente a deglutir uma segunda vez (“deglutição a seco”);

- Intercalar a deglutição de sólidos e líquidos, para remover os resíduos da cavidade oral;

- Solicitar periodicamente que o paciente emita “A” (prolongado)

para verificar se sua voz mudou. Em caso afirmativo, solicitar que faça um pigarro ou uma segunda deglutição “a seco”;

- Se o paciente se autoalimenta, mas coloca grandes porções de alimento na cavidade oral, oferecer colher ou garfo pequenos, para facilitar o controle do volume. Se ainda assim o paciente exagera no volume ingerido, a oferta deve ser realizada pelo cuidador;

- Incentivar o indivíduo a comer devagar, sentindo o sabor e o odor dos alimentos;

- Caso necessário, modificar a consistência dos alimentos para facilitar a deglutição e reduzir os riscos de aspiração. Quando já houver dificuldade no preparo dos alimentos na cavidade oral, oferecer preferencialmente alimentos pastosos ou sólidos sempre amolecidos, umidificados e misturados a outros alimentos cremosos. Evitar alimentos secos, duros e “partículas soltas”, como farelos e grãos;

- Se houver dificuldade para a ingestão de líquidos, utilizar espessantes industrializados (já existem várias marcas disponíveis no mercado) espessantes naturais (gelatina ou chuchu misturados aos líquidos) ou sucos de polpa grossos;

- Após a alimentação, realizar a higienização da cavidade oral e estimular o paciente a permanecer sentado por aproximadamente trinta minutos, para evitar refluxos de alimento.

Durante as refeições é importante observar a presença de tosse e/ou engasgos, mudanças respiratórias ou na qualidade da voz. Estes sinais, além de febre frequente e aumento de secreção, podem ser indicativos de aspiração dos alimentos (entrada nas vias respiratórias), causando pneumonias. O cuidador deve estar atento a essas manifestações para comunicá-las à equipe que acompanha o paciente.

Deve-se lembrar também que a situação de alimentação está muito ligada ao afeto e à socialização. Portanto, deve-se utilizar o

momento das refeições para:

- manter contato visual;
- estimular o paciente a fazer escolhas;
- proporcionar sempre que possível o convívio do paciente com

os demais membros da família.

Bibliografia:

1. Yorkston KM, Miller RM e Strand EA. Management of Speech and Swallowing in Degenerative Diseases. 2a ed. Austin, Texas:Pro-Ed; 2004.
2. Darley FL, Aronson AE e Brown JR. Alteraciones Motrices del Habla. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana; 1978.
3. Duffy JR. Motor Speech Disorders: Substrats Differential Diagnosis and Management. Baltimore: Elsevier-Mosby, 2a ed, 2005.
4. Theodoros DG, Murdoch BE. Disartria Hipercinética. In: Murdoch BE. Disartria, uma abordagem fisiológica para a avaliação e tratamento. Tradução de Jussara Vitorino. São Paulo: Lovise; 2005. p.351-75.
5. Podoll K, Caspary P, Lange HW, Noth J. Language Functions in Huntington's Disease. Brain. 1988;111:1475-1503.
6. Bayles KA, Tomoeda CK. Confrontation Naming Impairment in Dementia. Brain Lang. 1983;19:98-114.
7. Butters N, Wolfe J, Granholm E, Martone M. An assessment of verbal recall, recognition and fluency abilities in patients with Huntington's disease. Cortex. 1986;22:11-32.
8. Gordon WP, Illes J. Neurolinguistics characteristics of language production in Huntington's disease: a preliminary report. Brain Lang. 1987;31:1-10.
9. Hodges JR, Salmon DP, Butters N. The nature of the naming deficit in Alzheimer's and Huntington's disease. Brain. 1991;114:1547-58.
10. Murray LL. Spoken Language Production in Huntington's and Parkinson's Disease. J Speech Lang Hear Res. 2000;43:1350-66.
11. Murray LL, Lenz LP. Productive Syntax Abilities in Huntington's and Parkinson's Diseases. J Speech Lang Hear Res. 2001:213-19.
12. Ho AK, Sahakian BJ, Robbins TW, Barker RA, Rosser AE, Hodges JR. Verbal fluency in Huntington's disease: a longitudinal analysis of phonemic and semantic clustering and switching. Neuropsychologia. 2002;40:1277-84.
13. Murray LL, Stout JC. Discourse Comprehension in Huntington's and Parkinson's Disease. Am J Speech Lang Pathol. 1999;8:137-48.
14. Azambuja M. Contribuição ao estudo da linguagem em indivíduos com

doença de Huntington [dissertação]. São Paulo: Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo; 2006.

15. Smith S, Butters N, White R, Lyon L, Granholm. Priming Semantic Relations in Patients with Huntington's Disease. *Brain Lang.* 1988; 33:27-40.
16. Lawrence AD, Hodges JR, Rosser AE, Kershaw A, French-Constant C, Rubinsztein DC, Robbins TW, Sahakian BJ. Evidence for specific cognitive deficits in preclinical Huntington's disease. *Brain.* 1998;121:1329-41.
17. Lawrence AD, Watkins LHA, Sahakian BJ, Hodges JR, Robbins, TW. Visual object and visuospatial cognition in Huntington's disease: implications for information processing in corticostriatal circuits. *Brain.* 2000;123:1349-64.
18. Lemiere J, Decruyenaere M, Evers-Kiebooms G, Vandenbussche E, Dom R. Longitudinal study evaluating neuropsychological changes in so-called asymptomatic carriers of Huntington's disease mutation after 1 year. *Acta Neurol Scand.* 2002; 106:131-41.
19. Lemiere J, Decruyenaere M, Evers-Kiebooms G, Vandenbussche RD. Cognitive changes in patients with Huntington's disease (HD) and asymptomatic carriers of the HD mutation. A longitudinal follow-up study. *J Neurol.* 2004;251:935-42.
20. Yorkston KM, Strand EA e Kennedy MRT. Comprehensibility of dysarthric speech: Implications for assessment and treatment planning. *American Journal of Speech-Language Pathology.* 1996;5 (1): 55-56.
21. Logemann, JA. Evaluation and treatment of swallowing disorders. Austin, Texas. Pró-Ed, 2ª ed, 1998.
22. Love RJ, Webb WG. Neurología para los especialistas del habla y del lenguaje. Editorial Médica Panamericana. 1996
23. Groher ME. Dysphagia: diagnosis and management. 2a ed. Boston: Butterworth-Heinemann, 1992.

Capítulo XII

Nutrição

Patrícia Stanich

Como todos os pacientes com doenças neurológicas graves, de um modo geral, os pacientes de DH estão sujeitos a alterações do estado nutricional, em vista do comprometimento das capacidades cognitivas e mecanismos necessários para obtenção, preparação e ingestão dos alimentos. É muito complexo o tratamento nutricional de pacientes nessas condições.

As primeiras etapas do tratamento nutricional compreendem o reconhecimento dos sinais e sintomas, o início do plano dietoterápico e a orientação nutricional.

Avaliação do estado nutricional

Antes de adotar qualquer conduta, é preciso avaliar o estado nutricional do paciente: anamnese alimentar, medidas antropométricas, dados bioquímicos, tratamento médico recomendado. A anamnese alimentar consiste na história alimentar do paciente: preferências, aversões, modificações recentes no padrão alimentar, distribuição da dieta e quantidades ingeridas. As medidas antropométricas mais utilizadas são o peso e a altura, e, no caso de haver necessidade de dados mais completos, utilizam-se as circunferências corporais e as dobras cutâneas.

As medidas individuais do paciente são comparadas com os padrões de referência da população para avaliação do índice de massa corporal total.

Para calcular o índice de massa corpórea (IMC) usa-se a seguinte equação:

$$\text{IMC} = \frac{\text{peso (em Kg)}}{\text{altura}^2 \text{ (em m)}}$$

A estimativa da altura (A) calculada pelo comprimento da perna (CP) é dada pela fórmula:

$A = 84,88 - (0,24 \times \text{idade (anos)}) + (1,83 \times \text{CP (cm)})$ – para as mulheres

$A = 64,19 - (0,04 \times \text{idade (anos)}) + (2,02 \times \text{CP (cm)})$ – para os homens.

Os valores de IMC considerados normais, associados ao menor índice de morbidade e mortalidade são os que ficam entre 18,99 e 24,99 kg/m². Os valores do IMC aumentam com a idade, e por isso têm sido sugeridas diretrizes específicas de IMC para uso em idosos. A obesidade é categorizada em três graus, conforme o IMC: Grau I (IMC de 25,0 a 29,9 kg/m²); Grau II (IMC de 30 a 40 kg/m²) e Grau III (acima de 40 kg/m²).

Se necessário, pode-se determinar a quantidade de massa corpórea magra usando as medidas das dobras cutâneas (geralmente do tríceps) e das circunferências corporais (braço, quadril e panturrilha).

Os dados bioquímicos mais utilizados na avaliação nutricional são as dosagens, no soro, de albumina, transferrina e proteína ligada ao retinol, conforme demonstra a tabela abaixo.

Proteína	Meia-vida	Varição de referência
Albumina	3 semanas	3,5 – 5,2 g/dl
Transferrina	1 semana	200 – 400 mg/dl
Proteína ligada ao retinol	12 horas	2,1 – 6,4 mg/dl

Para uma indicação precisa do estado nutricional do paciente, é preciso considerar todos os dados acima: desvios no estado clínico, alterações nos índices antropométricos, a história dietética e, de preferência, as alterações nos resultados laboratoriais. Do resultado da avaliação nutricional vai depender a intervenção nutricional adequada, conforme o estado nutricional do paciente: eutrofia (normalidade), desnutrição, ou qualquer grau de obesidade (excesso de peso).

Plano dietoterápico

As diversas limitações de um paciente com DH tornam indispensável um plano dietoterápico para garantir a oferta e o aproveitamento adequado dos alimentos de que ele tem necessidade.

A oferta de alimentos

Muitas vezes os sintomas de doenças crônicas, como espasticidade, rigidez, movimentos involuntários e descoordenados dos membros podem impedir o paciente de se alimentar sozinho, havendo então necessidade de uma intervenção nutricional. O alimento pode ser oferecido em consistência mais favorável; o terapeuta ocupacional pode recomendar utensílios adaptados; uma posição sentada mais correta (ângulo de 90°) pode evitar o risco de broncoaspiração de alimentos. Todos estes cuidados devem ser observados pela enfermagem, além da supervisão e assistência prestada durante as refeições para detectar ocorrências que dificultem a auto-alimentação, assim como alterações visuais, confusão ou mesmo demência, distúrbios cognitivos, como a apraxia (em que o paciente desaprende de lidar com os alimentos).

Alimentação – Processo oral

O estágio inicial da dificuldade alimentar ocorre quando o enfraquecimento da língua, dos músculos mastigatórios e da face em

geral começa a provocar tosse ou pigarros durante ou após as refeições, e a demora na ingestão de alimentos. É preciso observar atentamente os pacientes de DH durante a alimentação e comunicar à equipe de saúde qualquer sinal de disfagia.

É importante que o cuidador insista na posição correta e na concentração do paciente ao deglutir os alimentos, e também que mantenha um comportamento adequado, evitando, na hora das refeições, a conversação e as distrações ambientais, que aumentam o risco de broncoaspiração.

A disfagia, ou dificuldade de deglutição, é um problema comum em doenças neurológicas. Os sintomas incluem sialorreia (aumento da salivação), tosse durante ou após a alimentação, incapacidade de sucção, permanência de alimentos nos recessos bucais, ausência do reflexo de vômito, infecções respiratórias repetidas, perda de peso e de apetite.

A maior dificuldade para os pacientes neurológicos diz respeito aos líquidos, cuja deglutição requer o máximo de coordenação e controle. Não conseguem controlar a pressão dos lábios nem engolir adequadamente os líquidos, com risco de penetração e/ou aspiração pulmonar. Por este motivo deve-se evitar oferecer líquidos ralos. As necessidades hídricas podem ser supridas por líquidos engrossados com espessantes naturais, como maisena ou mucilagens, ou então com espessantes comerciais, como *Thick-in*®, ou *Thick-easy*®, ou *Thick-up*®.

A consistência dos alimentos deverá ser modificada de acordo com a dificuldade de deglutição, preferindo-se os de textura macia, como purês, cremes, massas, mingaus, suflês, ovos mexidos. O nutricionista deve prescrever alimentos e suplementos alimentares para suprir o valor calórico total da dieta, e as recomendações do

fonoaudiólogo poderão garantir a segurança e eficácia da oferta de nutrientes.

Quando os nutrientes ingeridos pelo paciente não são suficientes para suas demandas metabólicas, ou quando a alimentação por via oral é contraindicada, há necessidade de suporte nutricional. O paciente pode ser alimentado por via endovenosa (nutrição parenteral), mas, como normalmente a função gastrointestinal é preservada, emprega-se de preferência a nutrição enteral (o alimento vai diretamente para o estômago por meio de uma sonda, sem passar pela boca). A curto prazo, pode-se usar uma sonda nasogástrica, mas para o tratamento prolongado, é melhor praticar uma gastrostomia.

A gastrostomia percutânea (GEP) é hoje realizada em ambulatório, por endoscopia, para a inserção de uma sonda gástrica. Durante esse procedimento, que leva aproximadamente 30 minutos, o paciente é sedado apenas superficialmente. Trata-se, portanto, de uma intervenção rápida e segura, apesar de invasiva.

Pela sonda gástrica introduzida por via endoscópica, o paciente passa a receber o suporte nutricional em forma de dieta enteral, que pode ser caseira (ou artesanal) e pode ser também industrializada. Na dieta caseira, os alimentos são administrados *in natura*, homogeneizados e coados segundo as necessidades nutricionais de cada paciente em particular. Na dieta industrializada, administram-se produtos nutricionalmente completos, elaborados para diversas situações clínicas (como, por exemplo, para *diabetes melitus*, insuficiência renal etc). Esses produtos podem ser fornecidos em forma de pó ou de líquido. As dietas em pó necessitam de manipulação (homogeneização) antes de serem consumidas.

A indicação da dieta enteral baseia-se na avaliação do estado nutricional do paciente, na sua tolerância à fórmula, e na manutenção de

suas funções digestivas, bem como nas condições gerais higiênico-sanitárias do domicílio e no nível de entendimento dos cuidadores.

No quadro agudo da DH, quando o paciente previamente bem nutrido torna-se incapaz de reiniciar a alimentação oral, o suporte nutricional é necessário para evitar a depleção nutricional e auxiliar na recuperação. De modo inverso, nos quadros crônicos, o suporte nutricional precoce é fator determinante para a sobrevivência do paciente.

Dismotilidade gastrointestinal

Alguns pacientes apresentam alterações na motilidade gastrointestinal, como por exemplo a gastroparesia, a obstipação e a diarreia. Os principais sintomas são a anorexia, a saciedade precoce, as náuseas, os vômitos, a distensão abdominal, a perda de peso corporal e a desnutrição. Nesse caso, os sintomas podem ser diminuídos com o uso de procinéticos (medicamentos que facilitam o esvaziamento gástrico) e dietas pobres em gorduras e fibras.

A obstipação (dificuldade de evacuação) pode ter várias causas, desde o comportamento do sistema autônomo até a imobilização no leito. Algumas medidas adotadas para combatê-la são o aumento da oferta de água e de alimentos com fibras insolúveis (celulose, hemicelulose, lignina).

Embora pacientes de DH possam ter um apetite voraz, a perda de peso por depleção nutricional é uma característica comum da doença. Possíveis causas são o aumento da taxa metabólica basal ou o aumento do gasto energético devido aos movimentos repetidos, agravados pela incapacidade de auto-cuidar-se e pela negligência em se alimentar.

Com a evolução da doença, as perdas cognitivas afetam a atenção, o raciocínio, o discernimento, prejudicam a capacidade de identificar sensações de fome, sede, saciedade. É preciso assistir os

pacientes de DH durante a alimentação e assegurar que não estejam ingerindo partes não comestíveis. Nos estágios mais avançados da doença faz-se necessário o suporte nutricional enteral, preferivelmente por gastrostomia.

Considerações finais

Resumindo, o acompanhamento nutricional deve levar em consideração as condições do paciente, seu estado nutricional e a oferta adequada de nutrientes em todos os estágios da doença. A dietoterapia adotada deverá obedecer às limitações ocasionadas pelos processos disfágicos, mas sempre visando manter o estado nutricional.

As orientações quanto a uma alimentação equilibrada, ao fracionamento e à temperatura dos alimentos, ao emprego dos utensílios fazem parte dos cuidados paliativos prestados ao paciente.

Referências bibliográficas:

1. Sanvito WS. Síndromes Neurológicas, 2ª Edição. São Paulo, Atheneu, 1997.
2. Mahan K, Stump SE. Alimentos, Nutrição e Dietoterapia, 10ª Edição. São Paulo, Roca: 904-933, 2002.
3. Chaudhry V, Umaphati T, Ravich W. Neuromuscular diseases and disorders of the alimentary system. *Muscle & Nerve* 25: 768-784, June 2002.
4. Nóbrega FJ. Distúrbios da Nutrição, 3ª Edição. São Paulo, Revinter, 1998.
5. Shils ME, Olson JA, Shike M, Ross AC. Tratado de Nutrição Moderna na Saúde e na Doença. 1ª Edição, São Paulo, Manole, 2002.
6. Stump SE. Nutrição relacionada ao diagnóstico e tratamento. 3ª Edição. São Paulo, Manole: 340 -348, 999.
7. Blackburn GL, Havey KB. Nutritional assessment as a routine in clinical medicine. *Postgrad Med* 71: 46-63, 1982.
8. Brooks BR. Natural history of ALS: Symptoms, strength, pulmonary function and disability. *Neurology* 47 (2 Suppl): S71- S82, 1996.
9. Frisancho AR. New Norms of Upper Limb Fat and Muscle Areas for Assessment of Nutritional Status. *Am J Clin Nutr* 34: Z540-5, 1981.
10. Harris JA, Benedict FG. A biometric study of basal metabolism in man. Washington, DC: Carnegie Institute of Washington, 1919.

-
11. Vanucchi H, Menezes EW, Campana AO, Lajolo FM. Aplicações das recomendações nutricionais adaptadas à população brasileira. Ribeirão Preto, Editora Legis Suma, 1990.
 12. Andrich, Jurgen, Jorg Epplen. "Enfermedad de Huntington". *Mente y Cerebro*, 17, 2006, págs.78-82.
 13. Rodes Huntington's Disease: Hope through Research. National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS.)
 14. Bird DE. Huntington's chorea: etiology and pathogenesis. *Handbook of clinical neurology*. In: Vinken, PJ, Bruyn GW, Klawans, HL. *Extrapyramidal disorders*. Elsevier science publishers BV:5 (49), 315-325, 1986.

CAPÍTULO XIII

Cuidados com o Paciente no Ambiente Domiciliar

Maria Fernanda Ribeiro Bittar

Com a evolução da doença de Huntington (DH), os sintomas resultam em grande dependência por parte do paciente e na necessidade de cuidados constantes. Embora cada indivíduo seja afetado de modo diferente, todos sofrem perda de sua capacidade funcional, que é a capacidade de realizar não apenas Atividades Instrumentais da Vida Diária (AIVD), como cozinhar, arrumar a casa, telefonar, cuidar das finanças domésticas, mas também as suas Atividades da Vida Diária (AVD), ou seja, alimentar-se, vestir-se e cuidar da própria higiene.¹ Essa falta de autonomia é devida tanto aos movimentos coreicos como às alterações cognitivas e comportamentais cada vez mais graves, até que o indivíduo afetado passa a depender de outra pessoa, o **cuidador**. Por tratar-se de uma doença rara, é pouco conhecida de muitos trabalhadores da área da Saúde, que deixam por isso de orientar pacientes e cuidadores adequadamente.

Nossa experiência de 10 anos demonstrou que a função de **cuidador** é, em geral, assumida pelo parente mais próximo do paciente, geralmente o cônjuge, mas quase sempre por uma pessoa sem orientação adequada para a função, que só vai adquirindo experiência à medida que surgem as necessidades. O despreparo, somado à angústia de lutar contra uma doença complexa e debilitante que afeta o ente querido, transforma-se numa sobrecarga considerada como um grande desafio para os que lidam com o paciente.^{2,3}

Cuidar de um paciente com DH é tarefa de tempo integral, que

muda completamente a vida do **cuidador**. À medida que a doença progride, aumenta a dependência e, para atender às necessidades do doente, os cuidados devem ser flexíveis, adequadamente planejados^{4,5} e inter-relacionados,⁶ visando não só a promover a saúde, mas também a manter a capacidade funcional e prevenir outras incapacidades.⁷ Cuidadores de idosos com demência relatam que as maiores dificuldades experimentadas no cuidar são: o tempo despendido, o esforço físico empregado e o embaraço causado por comportamentos e atitudes antissociais.⁸

É fundamental a compreensão de que não ajuda tentar ensinar o paciente a realizar cuidados e tarefas, pois sua capacidade de reter novas informações está muito prejudicada. O que se deve fazer é aproveitar todas as suas capacidades existentes e **fazer junto com o paciente** tudo o que ele ainda puder fazer, postergando ao máximo a opção de fazer por ele aquilo que ele não tem mais condições mentais ou físicas para fazer, nem mesmo apenas participando ou cooperando. Fazer "com" exige mais tempo e paciência; fazer "pelo" pode ser mais rápido e eficiente, mas pode antecipar a dependência.⁸

Cuidados básicos necessários aos pacientes de DH:

Higiene pessoal

Com a evolução da DH, seu portador perde a capacidade de cuidar da própria higiene. A princípio necessita apenas de supervisão, e depois, progressivamente, de mais e mais auxílio, até se tornar completamente dependente. Entretanto, os cuidados diários devem ser mantidos, não só para o conforto do paciente como para evitar complicações.

O banho deve ser diário e, sempre que possível, sob chuveiro, onde a higiene é melhor. A água traz conforto geral e estimula a circulação sanguínea da pele. Os cabelos devem estar sempre limpos,

pois excesso de oleosidade pode, por exemplo, causar prurido. As unhas devem estar sempre limpas, curtas e lixadas para evitar escoriações.

Após o banho, é preciso enxugar completamente o corpo com cuidado para não irritar a pele. A umidade pode provocar lesões doloridas atrás das orelhas e entre os dedos, por exemplo. Como na higiene bucal de qualquer pessoa, é importante escovar os dentes para evitar cáries, mau hálito, infecções gengivais.

O indivíduo com DH deve ter sua integridade respeitada: cabelos escovados, barba feita, vestimenta adequada. Uma paciente que tenha sempre usado maquiagem pode sentir conforto em passar batom. Durante a prestação dos cuidados é indispensável manter a privacidade.

Infecção urinária

Em indivíduos restritos à cadeira de rodas ou ao leito, a incontinência urinária, somada à alteração da higiene perineal, favorece a ocorrência de infecção urinária. A fim de minimizar esse risco, recomenda-se que a higiene perineal seja praticada, assim como os cuidados de higiene corporal, a partir das áreas mais limpas para as mais contaminadas, prestando-se atenção à intensidade da cor e do odor da urina, pois qualquer alteração nessas características, assim como a turvação e a presença de resíduos, pode ser indício de infecção urinária.

Outro sintoma de infecção costuma ser a febre. É preciso oferecer bastante líquido ao paciente, pois a ingestão hídrica ajuda a prevenir não só a infecção urinária como também a constipação intestinal e a desidratação.⁹

Escaras

As escaras, decorrentes da imobilidade, representam para o

paciente estresse, dor, e o risco de complicações como infecção e abscesso. Também para o cuidador são motivo de desconforto, pois exigem curativos e medicações constantes. O mais importante em relação às escaras é a prevenção, impedindo seu aparecimento ou pelo menos identificando-as ainda em seu primeiro estágio - a hiperemia fixa (mancha avermelhada que não desaparece com o alívio da pressão no local).

A prevenção das escaras depende de alguns cuidados básicos:

1. Mudança de decúbito - A posição corporal dos indivíduos restritos ao leito ou à cadeira de rodas deve ser mudada a cada duas horas, para evitar excesso de compressão na região de apoio. O paciente em cadeira de rodas deve ser estimulado e ajudado a levantar-se periodicamente, mudar de posição, e elevar as pernas sobretudo para prevenir edema nos pés. O paciente acamado deve ser posicionado corretamente, respeitando-se a anatomia dos membros a fim de evitar dores por contraturas musculares. É adequado, ao menos duas vezes por dia, que ele seja colocado em posição sentada, o que ajudará também a circulação vascular;

2. Higiene e hidratação da pele - O contato prolongado com urina, fezes, suor, agride a pele. Quando ressecada, a pele é mais vulnerável a escaras. Quanto melhor a higiene e a hidratação da pele, maior é a sua resistência a essas agressões;

3. Condições do leito - lençóis úmidos, ásperos, ou com dobras sob o corpo também agriDEM a pele. A cama deve estar sempre limpa, com os lençóis bem estendidos e secos.

Assim como a hidratação, a boa nutrição também é coadjuvante da prevenção de escaras. Uma vez que elas tenham surgido, deve-se consultar um profissional que avalie as condições do paciente e recomende os cuidados adequados para impedir a evolução da lesão e

promover a reconstituição da pele.

Atividades

Os pacientes em estágios iniciais da doença, que respondem a estímulos e conseguem manter algumas atividades da vida diária, devem ser encorajados a se manter independentes e ocupados tanto quanto possível, realizando o máximo do autocuidado (como tomar banho, usar o toalete, vestir-se, alimentar-se) e de atividades domésticas e sociais (comprar pão, visitar um familiar, amigo etc.), sempre tendo alguém atento à sua segurança.

Comunicação

Os problemas de comunicação podem tornar muito difícil a prestação de cuidados, pois o paciente de DH pode chegar a perder completamente a capacidade de comunicação tanto verbal quanto não-verbal, podendo não entender até mesmo o significado das palavras.

Atitudes sugeridas para facilitar o processo da comunicação:

- falar devagar;
- chamar o paciente sempre pelo nome;
- fazer uma pausa de alguns segundos entre as orientações ou solicitações;
- favorecer o contato visual, ou utilizar o toque quando estiver falando;
- formular perguntas que possam ser respondidas com "sim" ou "não";
- estimular a comunicação familiar e social;
- certificar-se de que o paciente compreendeu o que foi falado;
- redirecionar a conversa para o assunto tratado sempre que necessário.

Movimentos coreicos

Os movimentos involuntários e as contraturas musculares dos pacientes com DH são causa de vários acidentes como quedas, queimaduras, lesões resultantes do impacto com cadeiras de rodas e objetos diversos. Esses movimentos tornam-se mais frequentes em caso de estresse, irritação, raiva e privação do sono¹² e chegam a prejudicar a qualidade de vida do paciente e do seu cuidador. Nos Estados Unidos esta é a causa de maior peso na decisão de internação de pacientes crônicos em instituições especializadas - as chamadas "*nursing homes*".¹¹

Uma alternativa a ser discutida com o neurologista é o emprego de alguns medicamentos que podem reduzir até certo ponto os movimentos coreicos. Só com indicação e orientação de um profissional - médico, enfermeiro ou fisioterapeuta que acompanhe o caso - é que se pode considerar a imobilização do paciente, no caso de os movimentos serem exacerbados, de grande intensidade e oferecerem risco a ele.

Segurança

Devido aos sintomas da DH, o paciente tem elevado risco de causar e sofrer acidentes, por isso precauções devem ser adotadas em todos os aspectos de sua vida: no meio ambiente, nas atividades a serem realizadas, na promoção dos cuidados.¹²

São necessárias prevenções contra quedas comuns no banho, nas escadas ou mesmo do leito e da cadeira de rodas, contra queimaduras com líquidos quentes, evitando-se a proximidade do fogão e outras situações suscetíveis de acidentes.

Desde o início dos sintomas, o uso da medicação deve ser supervisionado e com o tempo precisa ser administrada por terceiros e sua formulação deve ser orientada para maior facilidade de ingestão. Considerando o maior risco de suicídio na fase inicial da doença, um

cuidado especial consiste em observar sinais de depressão ou outros indícios desse pensamento.

Muitas outras situações podem representar um risco à segurança e devem ser avaliadas com a enfermagem, caso a caso, analisando o estágio da doença, as peculiaridades de cada estilo de vida e a personalidade do cuidador.

Alimentação

A DH causa problemas de deglutição, a disfagia, e o cuidador deve estar sempre preparado para socorrer o paciente tanto na dificuldade de ingerir líquidos, que pode levar à aspiração, quanto na dificuldade de ingerir alimentos sólidos, que pode provocar engasgo.

É muito difícil manter o paciente de DH adequadamente nutrido¹⁰ e o seu peso deve ser constantemente observado. Sugere-se que os alimentos sejam oferecidos em intervalos menores, em lugar tranquilo e agradável. Devem ser mais calóricos, cortados em pedaços pequenos ou em consistência pastosa, com apenas um tipo de textura de cada vez.

Este capítulo não foi elaborado para ser um “manual do cuidador” que depende de um conhecimento mais específico do leitor ou usuário ao qual se destina, mas sim como uma orientação sobre alguns cuidados básicos diários. É, portanto, imprescindível lembrar a complexidade da DH e a necessidade de acompanhamento médico e avaliações periódicas por uma equipe especializada. Pacientes e cuidadores precisam mais que textos explicativos e informativos, requerem uma avaliação e orientação individualizada de suas necessidades, por profissionais de saúde com experiência com a doença.¹⁰ A participação em grupos de apoio e de familiares com a mesma doença é favorável à aquisição de informações e orientações sobre o ato de cuidar.

Toda essa complexidade, que envolve o fazer, o analisar, o refletir e o aprender com as dificuldades,⁸ afeta não só o sujeito acometido pela DH, mas também a família, acarretando demandas econômicas, físicas, emocionais e sociais, que geram uma nova gama de necessidades relacionadas ao cuidador e aos familiares contíguos. Todas essas demandas são de grande importância para o atendimento multidisciplinar e têm sido foco de pesquisas atualmente.

É reconhecida a carência e mesmo a ausência de instituições que ofereçam orientações e treinamento a pacientes e cuidadores,¹³ mas estudos recentes já evidenciam resultados positivos de programas específicos para fornecimento de informações, desenvolvimento de habilidades e sugestão de atitudes para cuidadores familiares.¹⁴ Cresce a preocupação de vários profissionais de saúde com a DH, e assim, espera-se que a médio e curto prazo haja uma melhor abordagem dessas necessidades.

Referências bibliográficas:

1. Rosa TCE, Benício MHD, Oliveira MRS, Ramos LR. Fatores determinantes da capacidade funcional entre idosos. *Rev de Saúde Pública*; 37 (11): 40-8. 2003.
2. Dura, JR. Educational intervention for a Huntington's disease caregiver. Department of Psychology, Bowling Green State University, OH 43403. PMID 8337312 [PubMed – indexed for MEDLINE]
3. Kovach CR, Stearns SA. Understanding Huntington's disease an overviews of symptomatology and nursing care. *Geriatr Nurs*. 1993 Sep-Oct;14(5):268-71. PMID: 8406183 [PubMed - indexed for MEDLINE.
4. Lowit, A. and Teijlingen, E.R.van. Avoidance as a strategy for (not) coping: qualitative interviews with cares of Huntington's Disease patients. *BMC Family Practice*, 6:38. UK, 2005
5. Dawson, S; Kristjanson,. LJ; Toye, CM; Flett P. Living with Huntington's disease: need for supportive care. *Nursing and Health Sciences*, volume 6, number 2, June 2004, pp123-130 (8). Ingentaconnect.
6. Kristjanson,. L.J.; Aoun, S.M.; Oldhan, L. Palliative Care and Support for people with neurodegenerative conditions and their carers. *International Journey of Palliative Nursing*. Vol. 12, Iss.8, 25 Aug 2006, pp 368-377.

Internursing.com.

7. Yuaso, D.R. Treinamento de cuidadores familiares de idoso de alta dependência em atendimento domiciliário. Campinas, SP. 2000.
8. Santos, SM.A, dos. O cuidador familiar de idosos com demência: um estudo qualitativo em famílias de origem nipo-brasileira e brasileira. Campinas, SP [s.n.], 2003.
9. Kent, A. Huntington's Disease. Nursing Standard. 18, 32, 45-51. 2004.
10. Simpson, S.A. The management of Huntington's disease. Practical Neurology, 2004; 4; 204-213.
11. Wheelock, VL et al. Predictors of nursing home placement in Huntington's Disease. Neurology 2003, 60: 998 -1001.
12. Kent, A. Huntington's Disease. Nursing Standard, 18, 32, 45-51. 2004.
13. Shakespeare J; Anderson J. Huntington's disease-falling through the net. Health Trends. 1993;25(1):19-23. PMID: 10132983 [PubMed - indexed for MEDLINE]
14. Choi, H. Cultural and noncultural factors as determinant of caregiver burden of the impaired elderly of South Korea. The Gerontologist.; 33 (1): 8-15; 1993.

Capítulo XIV

Cuidados em Odontologia

Maria Aparecida Santos de Souza Alencar

Cárie e doença periodontal são as afecções que mais acometem a cavidade oral (periodonto é o conjunto de estruturas que envolvem ou sustentam o dente, como ligamentos, gengiva e osso). A cárie é uma doença multifatorial, surgindo a partir da interação entre flora bacteriana, dieta e hospedeiro (dentes, saliva e demais estruturas orais). As bactérias encontram-se livres na cavidade oral ou aderidas ao dente por um processo de colonização (placa dental), sem, contudo, acarretar prejuízos à saúde bucal. No entanto, o contato com alimentos inadequados, como os que possuem alta concentração de açúcar, comumente consumidos pelos pacientes com doença de Huntington (DH), associados a componentes salivares, propicia a ação ofensiva desses microorganismos na placa dental. Assim, quando não se faz a devida higienização oral, as bactérias produzem ácidos, iniciando o processo de dissolução do esmalte que posteriormente resulta em cárie. As bactérias aderidas às placas dentais liberam ainda toxinas que causam inflamação gengival (gengivite), podendo evoluir para periodontite e consequente destruição de estruturas de sustentação e suporte dental, como osso e ligamento periodontal.

Cálculo dental é a placa mineralizada. Se os músculos faciais não funcionam bem, a língua não limpa os dentes, o paciente não mastiga, e forma-se então o cálculo. A presença de cálculo, principalmente na região cervical dos dentes (próxima à gengiva), torna complicada a limpeza da gengiva marginal. A evolução desses processos pode

culminar em perda dental.

Fatores que predispõem a problemas orais

Clinicamente, os dentes e demais estruturas orais de pacientes com DH não apresentam diferenças anatômicas ou estruturais em relação aos de outras pessoas. Não obstante, assim como outros pacientes com dificuldade de movimentos, os portadores de DH apresentam limitações para praticar uma higienização oral eficiente. Portanto, são mais propensos a problemas dentais.¹

Em pacientes com DH, a dieta contendo alta concentração de açúcar contribui para o ataque bacteriano; além disso, outros fatores importantes propiciam o aparecimento da cárie: a regurgitação dos alimentos, que torna o meio bucal mais ácido,² e a ingestão de medicamentos de uso contínuo para controlar os sintomas da doença, que acarretam secura da boca,^{3, 4} frequentemente resultando em aumento de cárie, pulpite (inflamação da polpa) irreversível e perda dental.³

Vemos, portanto, que, além dos cuidados com a higienização oral, uma dieta apropriada também é importante na redução do risco de cárie.⁵ Apesar de os pacientes com DH precisarem de uma dieta muito calórica, sendo frequente a ingestão de alimentos que contêm açúcar,¹ deve-se dar preferência àqueles com menor risco de causar cáries.

Cuidados orais

Na fase inicial da DH, observa-se que os pacientes conseguem fazer normalmente sua higienização oral. Os movimentos coreicos são leves e o paciente pode ainda executar suas atividades habituais, como escovar, utilizar fio dental e fazer bochechos com enxaguatórios bucais.

Em estágios mais avançados, torna-se evidente a complexidade dos cuidados com higienização-prevenção, agravada pela problemática

que envolve o tratamento das afecções orais. Além dos prejuízos cognitivos, os movimentos involuntários tornam-se mais intensos. Nesse caso, o cuidador deve encarregar-se das tarefas de higienização oral. É fundamental sempre ajudar o paciente a relaxar antes da higiene oral, para que a experiência lhe seja mais agradável. Os movimentos involuntários aumentam quando o indivíduo está estressado, o que torna a tarefa mais desconfortável e desgastante tanto para o paciente quanto para o cuidador.²

A higienização oral do paciente deve ser realizada após cada refeição e antes de dormir, já que o fluxo salivar diminui durante o sono, deixando o meio bucal mais propenso ao surgimento de cárie. Em caso de incapacidade do paciente, o cuidador pode realizar a escovação dental com escova convencional ou elétrica. É importante que a quantidade de creme dental seja dosada de acordo com a situação motora do paciente. O excesso pode atrapalhar a visualização do cuidador e principalmente dificultar o ato de cuspir, bem como causar engasgos, caso o paciente já esteja com prejuízo motor avançado.

Outros dispositivos também podem ajudar na limpeza oral, como escovas presas a instrumentos de sucção.⁶ O uso do fio/fita dental também é imprescindível para a remoção de restos alimentares, especialmente nos espaços interdentais. A limpeza pode ser complementada pelo uso de enxaguatórios antissépticos.

A melhor posição para escovar os dentes do paciente é ficando atrás dele. Já para o uso do fio dental, o melhor é frente a frente. Dentes e gengivas podem ser esfregados com um pedaço de gaze. Se o cuidador não conseguir abrir a boca do paciente, a limpeza oral pode ser feita apenas na superfície voltada para a bochecha.⁶

A dificuldade de comunicação muitas vezes impede o paciente de referir a dor dentária, devendo os cuidadores ficar atentos às alterações

de comportamento sem motivo claro, pois elas poderão resultar de problemas orais, como uma severa dor de dente ou um abscesso dental.⁶

O cuidador deve estar consciente dos benefícios promovidos através desses cuidados que são fundamentais na minimização da dor e na prevenção de doenças periodontais e perda dental.

Tratamento Odontológico

Ao tratar de pacientes afetados por uma doença crônica e progressiva, os dentistas são confrontados com problemas cognitivos, de motricidade e comportamento, e não apenas questões de cuidados dentais.⁴ Por esse motivo, os familiares em risco devem ser objeto de cuidados dentais particularmente frequentes para manter os dentes em ótimas condições antes do possível início da doença.¹ É crucial o tratamento dental preventivo não só para pacientes com DH como para todas as pessoas de um modo geral.

Pacientes com DH devem consultar o dentista a intervalos curtos - a cada três meses,² por exemplo - possibilitando ao profissional detectar cavidades de cárie em fase inicial, além de executar atividades preventivas.

Para o paciente que não se tenha submetido a tratamento odontológico antes do início da manifestação dos sintomas, e nem à manutenção periódica, a fase inicial da doença é ainda um período propício. De acordo com o que for diagnosticado, recomenda-se realizar o tratamento odontológico completo, já que nessa fase o paciente tem condições de abrir a boca o suficiente e os movimentos involuntários são ainda sutis, facilitando as tarefas profissionais.

Procedimentos como profilaxia e aplicação de flúor são fundamentais para aumentar a resistência dental ao ataque bacteriano. O dentista poderá escolher materiais específicos, como o ionômero de vidro, por exemplo, que libera flúor, aumentando a

resistência à cárie.¹ Poderá optar pelo bochecho com flúor, semanalmente, ou pela aplicação tópica de flúor gel a cada três meses.

O tratamento odontológico torna-se de difícil execução em estágios mais avançados da doença. Em caso de necessidade, porém, devem ser estabelecidas as condições em que serão realizados os procedimentos. Existindo a possibilidade de atendimento sob anestesia geral, devem ser avaliadas questões como a condição geral do paciente, os custos com internação, a dificuldade de transporte. Caso seja possível a imobilização, esse constituirá o método de escolha, por ser menos dispendioso e conter os movimentos involuntários, o que proporciona segurança ao paciente, resultando num atendimento satisfatório. Outro método que também pode ser utilizado é a sedação, que diminui a ansiedade, a irritação, e promove relaxamento muscular. Nesse caso, o dentista poderá utilizar artifícios durante o tratamento, como recorrer ao retrator lingual para trabalhar com certa tranquilidade apesar da tensão muscular.⁵

Outra questão a ser avaliada é a utilização de próteses por pacientes com DH. É preciso observar atentamente fatores como retenção, mastigação, salivação, e também as condições de saúde bucal e a intensidade dos movimentos involuntários dos músculos periorais (faciais e de mastigação).

A estrutura das próteses parciais deve dispor de retenção extra para conter o excesso das forças de deslocamento. Havendo probabilidade de novas extrações dentárias no futuro, a prótese deverá ser confeccionada prevendo a adição de dentes.¹

É possível que, em caso de doença periodontal avançada, ou alta prevalência de cárie, fosse aconselhável a remoção de todos os dentes e o uso da prótese total. Para um paciente de DH, porém, este poderia ser o começo de problemas adicionais.¹ Os movimentos involuntários da

língua e da musculatura perioral (que fica ao redor dos lábios), associados à diminuição do fluxo salivar, tornariam impossível o uso da prótese total convencional, ainda que anatomicamente a área de contato e retenção seja adequada. Em tais casos, a melhor medida terapêutica é uma prótese sobre implante.⁷

Verifica-se, pois, a complexidade que envolve o uso de próteses, sejam parciais, totais, convencionais ou implanto-suportadas - o que vem reforçar fundamentalmente a conveniência de ações preventivas, conforme mencionado.

Apesar da extrema importância do tratamento odontológico, é muito comum que esse aspecto seja negligenciado devido a dificuldades financeiras, problemas de transporte ou de acesso ao consultório do dentista, ou ainda ao receio ou apatia por parte do paciente e/ou familiar.

Cabe, no entanto, ao profissional informar e estimular o paciente e/ou seu cuidador quanto à necessidade de tratamento, expondo-lhe os benefícios para a saúde bucal decorrentes da prevenção e da execução dos procedimentos adequados.

Referências bibliográficas:

1. Huntington's Disease Association. Fact Sheet 8
2. Dental Care. Nursing Care in Late Stage. Huntington Disease – word 97 (21 pages).
3. Bradford, H. et al. Endodontic treatment of a Patient with Huntington's disease. J. Endod. 2004 May; 30(5):366-9.
4. Kieser, J et al. Dental treatment of patients with neurodegenerative disease. N Z Dent J. 1999 Dec; 95(422):130-4.
5. Huntington's Disease/Oral Effects – Colgate
6. Huntington Disease Service at The Royal Hospital for Neuro-disability, London, 2007.
7. Jackowski, J et al. Implant –supported denture in a patient with Huntington's disease: interdisciplinary aspects. Spec Care Dentist. 2001;21(1):15-20.

Capítulo XV

Aspectos Psicológicos

Silmara Aparecida Zanettini Mostaço Franzese

A Psicoterapia é uma ciência e um método científico que implica um processo de ampliação e integração dos conteúdos internos psicológicos, suas causas, e a consciência de um indivíduo. A meta terapêutica consiste em proporcionar a ampliação da consciência, levando o paciente a integrar conteúdos e tendências causadoras de crises ou doenças, a fim de restabelecer sua condição humana natural, equilibrada e saudável.

Em geral, quando alguém procura um psicólogo, é porque já esgotou as possibilidades de resolver uma situação sem ajuda. O sucesso do trabalho do psicólogo vai depender não apenas de sua competência profissional, mas principalmente da vontade que tem o paciente de aproveitar essa ajuda. É preciso que o paciente se empenhe no processo e que tenha confiança tanto no psicólogo como em si mesmo - condições essas que irão se construindo ao longo do trabalho,

No caso da DH, o simples diagnóstico representa um impacto não só para o paciente, mas para toda a família. A perspectiva do que os aguarda abala esperanças, interfere com as relações profissionais e afetivas, pesa sobre as decisões reprodutivas.

É fácil compreender que a visão do futuro com DH torne uma pessoa depressiva, revoltada e infeliz, sobretudo por não existir, até agora, nenhum tratamento que leve à cura ou mesmo à estabilidade dessa doença.

Por esse motivo, e por outras razões que vão se agravando com o quadro da doença, é muito importante procurar ajuda psicológica o mais cedo possível, de modo que o paciente receba suporte e apoio emocional à medida que emergirem os sentimentos negativos, que tenha alguém com quem dividir suas angústias, com quem contar para sua estruturação e fortalecimento na hora de lidar com os inevitáveis obstáculos e adversidades. A DH é complexa, requer tratamento multidisciplinar: além do acompanhamento médico, exige assistência fonoaudiológica, fisioterápica, psicológica, entre outras, e orientação multiprofissional para os familiares - enfim, tudo quanto possa proporcionar ao paciente o apoio e o tratamento mais adequado para o seu caso particular.

No que se refere à parte psicológica, ressalta-se que a cura interna de um ser é o processo que colabora para o reequilíbrio da sua psique. A psicoterapia poderá constituir o auxílio requerido para que o paciente tome consciência da sua nova situação, aprenda a lidar com sentimentos, concilie emoções muitas vezes contraditórias, encontre, enfim, a forma mais prazerosa possível de viver.

Sabe-se que o sofrimento dos familiares é, muitas vezes, maior até que o do próprio paciente. Experimentam sentimentos ambíguos - a piedade e a raiva da vida, de si mesmos, do doente que têm de cuidar. Têm medo de passarem pela mesma coisa, sofrem com a incerteza de não saber se são também eles portadores do gene da doença. Mesmo que um teste preditivo não detecte, neles, a presença do gene, juntamente com o alívio vêm-lhes a sensação de culpa, por pena do parente condenado. Sentem, acima de tudo, o peso da responsabilidade pelo cuidado do doente, e muitas vezes da impotência, em todos os níveis, para lidar com as novas circunstâncias.

Não faltam, pois, motivos para crise, desespero, depressão. A fim

de que a situação volte a se equilibrar, é fundamental o envolvimento tanto do paciente quanto - e principalmente - dos seus familiares e amigos.

A psicoterapia favorece a liberação dos sentimentos e pensamentos; ela trabalha com a negação, que é tão comum ocorrer em casos como o da DH, assim como com a fantasia e a realidade, tanto do paciente como dos cuidadores. A psicoterapia favorece o diálogo entre todos os envolvidos e proporciona a oportunidade de se fortalecerem a confiança e amor, fundamentais para o equilíbrio emocional de todos. Torna possível falar sobre os medos que surgem, tanto da morte como do estado a que o paciente pode chegar. A psicoterapia familiar pode ajudar a encontrar muitas saídas para conflitos de relacionamento, divisão de tarefas e cuidados, por exemplo.

Pode ser que num estágio mais adiantado da doença fique inviabilizado o tratamento psicoterápico, o qual, por isso, deve ser iniciado antes de maiores comprometimentos cognitivos, quando o paciente ainda pode interagir e preparar-se para enfrentar melhor seus desafios. Na maioria das vezes, porém, são os familiares/cuidadores que, por causa da grande responsabilidade e estresse, necessitam de um trabalho mais intenso.

Se algum familiar em risco desejar fazer o teste preditivo, é importante que recorra antes ao aconselhamento genético e uma terapia de apoio, a fim de estar preparado para o resultado, seja qual for - pois, como já foi dito, até mesmo um resultado negativo pode causar conflitos internos.

O objetivo do trabalho terapêutico deve ser determinado de conformidade com o cliente, respeitando-se sua idade, seus conceitos, sua natureza e vontade. Só assim se definirá o processo psicoterápico a seguir.

Ainda que não exista um tratamento capaz de curar fisicamente a DH, é possível trabalhar a parte interna do ser, estimulando a alegria de viver intensamente ao invés de ficar à espera do pior. O agravamento dos sintomas será certamente acelerado pela falta de um pensamento que contribua para o bem-estar e a serenidade interna, ajudando a melhorar a qualidade de vida de todos.

A experiência ensina que todo o trabalho, tanto com os portadores da DH como com seus familiares, deve basear-se sempre na verdade. É preciso que o doente esteja informado sobre todas as características de sua doença para poder lidar com medos e incertezas, com o preconceito dos estranhos. Muita gente desconhece a doença mas tem medo de fazer perguntas, olhando o doente de um modo que o faz sentir vergonha e vontade de se esconder. Os movimentos involuntários podem dar uma impressão de retardo mental ou até animalidade, e até mesmo um motorista de táxi pode não atendê-lo, supondo-o alcoolizado ou drogado. E isso acontece justamente quando o doente mais precisa sentir-se acolhido e apoiado. Às vezes nem a própria família sabe como lidar com o portador de DH ou oferecer-lhe toda a ajuda de que ele precisa. Nesses casos é de grande valia a filiação a um grupo, como a ABH - Associação Brasil Huntington, por exemplo, em que o doente possa sentir-se acolhido, trocar informações muitas vezes valiosas com pessoas que se encontram em situação semelhante. Além disso, os grupos, dispostos de mais força do que um único indivíduo, são muito úteis para ampliar os recursos de que ele necessita.

Por mais cruel que possa ser a realidade, o trabalho desenvolvido com base na verdade abre a preciosa oportunidade de resgatar o lado saudável e vivo de se lidar com o presente e com os sentimentos que vão surgindo. Um trabalho respeitoso e claro mostrará como é

importante viver intensamente o presente e realizar tudo o que for possível no momento, ao passo que lamentar a situação é uma atitude paralisante, que só faz vítimas. Há que romper com o padrão de pensamento que vê na morte a única certeza de quem está vivo; a psicoterapia ajuda a descobrir a importância da existência e a maneira de nos tornarmos úteis até mesmo quando nos acreditávamos totalmente impossibilitados.

Sob o aspecto psicológico, todo ser humano possui uma psique (alma), orientada para o seu destino, e desenvolve-se no sentido da inteireza. Esse é o caminho que segue o processo da individuação: tornar-se um ser completo, pleno, realizado, unido à sua meta. É um caminho que independe da nossa percepção consciente, da nossa aceitação ou resistência. Se resolvermos contribuir para nosso desenvolvimento, poderemos ampliar nossa consciência e enxergar a vida por um prisma mais abrangente. Poderemos perceber os símbolos que funcionam como mensagens trazidas por nossa alma, e trabalhar a favor de nosso processo evolutivo. Seremos assim agentes da mudança em direção à nossa saúde psíquica. Caso contrário, poderemos ser vítimas de perturbações psíquicas, pois nossa vida seguirá seu curso independentemente de nossa vontade e consciência - e no caso da DH, com grande sofrimento.

O trabalho psicológico com enfoque junguiano consiste na conscientização da personalidade e de seus recursos, tendo por objetivo reeducar tanto o pensamento como as emoções para que aprendamos a participar ativamente do processo reconhecendo nosso potencial interno, nossa responsabilidade social, nosso destino.

É necessário trabalhar tanto a parte racional, consciente, que é a mente pensante, quanto a parte irracional, mais inconsciente, onde ficam armazenadas informações que a consciência não reconhece mas

pode compreender através de imagens, símbolos e outras informações guardadas na psique coletiva. Esse material pode ajudar no processo terapêutico, e para trazê-lo à consciência são utilizadas técnicas de visualização, de relaxamento. Com esses recursos é possível restaurar a calma e a segurança tão importantes nos momentos difíceis, através do equilíbrio da psique, que oscilava entre polaridades, como o lado claro e o lado escuro, a saúde e a doença.

No caso de um conflito psíquico, muito comum entre os portadores da DH, é natural o paciente se apegar ao passado, remoer recordações, reviver sofrimentos e ter pena de si mesmo. Cabe então à psicoterapia colaborar para uma mudança consciente de paradigma, resgatando o equilíbrio, a confiança, a autoestima e a dignidade do paciente, cuja atitude individual é extremamente importante para que sua vida tenha um significado e ele possa sentir seu valor neste mundo.

Cada um de nós nasce com seu *daimon*¹ pessoal, portador de nosso destino e a cada um de nós cabe desvendar esse lado oculto que é a razão de existirmos, que define o nosso papel no mundo. Através da psicoterapia é possível tornar conscientes os processos inconscientes, dando origem a um entendimento saudável e enriquecedor.

Um trabalho psicoterapêutico realizado com paciência e respeito pelas limitações individuais, pode contribuir muito para dar um sentido a tudo o que ocorre na vida do paciente e ajudá-lo a perceber o significado da sua existência, o papel da doença em sua vida, mostrando-lhe a maneira de lidar com seus problemas.

O primeiro sentimento de um portador de DH, ao conhecer sua condição, costuma ser a negação, seguida de depressão. Nesse caso,

¹ *Daimon* – significa o destino de cada um de nós, que nos é velado até que consigamos cumpri-lo ou perceber nosso caminhar e desvendá-lo através de símbolos que o inconsciente nos envia e a vida nos mostra.

sua energia psíquica fica comprometida, ou seja, sua capacidade de pensar regride e vai ativar conteúdos inconscientes (fantasias, desejos, lembranças), os quais, para bem da saúde psicológica, precisam ser trazidos à consciência, onde serão examinados e esclarecidos. Essas contribuições do inconsciente poderão proporcionar uma renovação da personalidade ou ainda ativar uma parte criativa do indivíduo que talvez estivesse oculta e negligenciada. A princípio, o paciente em geral só enxerga sua doença - e precisa, então, de todo o apoio dos parentes e/ou cuidadores para dar início ou continuidade ao processo psicológico. Quando conseguir a confiança do paciente, o profissional passará a estimular o lado saudável da sua psique, ativando o fator curador interno.

A mente exerce papel primordial em nossa vida, enviando ao corpo as informações para o pensar e o sentir. É sobre essas informações que age o processo psicoterápico, permitindo dar à vida um novo significado ao invés de paralisá-la em uma doença. A consciência é uma parte de nós, capaz de transformar nossos pensamentos, sentimentos e sensações, orientando-os para tudo o que nos envolve, desde nossa parte saudável até nossa parte doente.

A psicoterapia é um meio de acesso à nossa mente, que procura torná-la o mais consciente possível dos padrões que construímos durante nossa vida. Através da interpretação de sonhos, de símbolos, de mitos, utilizando técnicas como o *sandplay* (jogo na areia), ou a arte-terapia, por exemplo, é possível criar um processo que ajude o indivíduo a conscientizar-se de seus recursos internos capazes de promover a saúde e o equilíbrio da psique.

É possível, também, e muito importante, trabalhar a fé e a esperança, ativando um estado mental capaz de acionar o fator interno que age como guardião da saúde, que é o portador da nossa

capacidade de influenciar o sistema imunológico e orientá-lo na direção a cura. Existe uma realidade interna que, ao atingir um estado de devoção e envolvimento incondicional, contribui para a manifestação do "si mesmo" (*Self*) - expressão da totalidade. O resultado é um ser humano mais integrado, com possibilidades de se adaptar socialmente e descobrir o objetivo de sua vida dentro do Universo total expresso pelo seu *ego*.

Todos os seres humanos, sem exceção, precisam descobrir qual o mito² que estão vivendo, desvendar o significado de sua existência, a fim de entrar em comunhão com seu *Self*, que os impele nesse sentido. Uma vez atingida a integração, o *Self* faz emergir a parte sagrada que habita em cada um de nós e ajuda o indivíduo a conseguir a paz interior, vencendo qualquer adversidade que possa surgir.

Todos nós precisamos buscar a totalidade representada pela integração da personalidade com o "si-mesmo". A psicoterapia bem conduzida e levada a sério pode ser um auxílio fundamental para o paciente, não por ele ser um portador da DH, mas sim por tratar-se de um ser humano, que participa da essência do sagrado. E pode também servir de apoio aos familiares, seres de luz no caminho do paciente, e também de alicerces para a integração e o equilíbrio pacífico. Não só os pacientes, mas também os familiares e cuidadores buscam o significado de sua existência neste mundo, procuram descobrir qual o papel representado pela personalidade (*ego*) de cada um, que é o veículo de expressão do sagrado que habita em todos nós.

Um aspecto importante observado entre os portadores de DH é que a parte física se aquieta e os movimentos coreicos diminuem

² Mito: está relacionado à história da existência da humanidade e proporciona para o indivíduo uma razão de ser. Para Jung a sociedade para sobreviver precisa estar contida psicologicamente em um mito central. Ele representa portanto, o sentido da vida. Por exemplo: o mito de Peter Pan que nos fala do aspecto da personalidade que reluta em crescer.

sensivelmente durante os relaxamentos e trabalhos que levam o paciente para dentro de si mesmo, através de imagens e vivências interiores. O acesso ao mundo tão rico das imagens pode proporcionar até mesmo a cura da psique, uma vez que o cérebro compreende as imagens como verdades vividas e envia essa informação aos neurônios. É possível, pois, vivenciar, no mundo das imagens, fatos que de outra maneira estariam inviabilizados.

A Medicina Chinesa tornou possível minimizar, pela acupuntura, a dor física originada de movimentos repetitivos, e também trabalhar, pelos canais de energia, os aspectos emocionais do indivíduo.

Dentro dos corpos sem controle de muitos portadores da DH habitam seres iluminados que, ao descobrirem sua força interior, encontram a oportunidade de desabrochar e resgatar o significado mais profundo de suas vidas. Percebem que não vieram por acaso a este mundo, e que podem mesmo contribuir para o desenvolvimento, em todos os sentidos, do grupo a que pertencem, seja familiar ou social. Muitos vivem preciosamente cada momento presente, tornando-se emocionalmente mais saudáveis do que os familiares - e nesse caso o papel se inverte: são eles que oferecem aos outros seu apoio afetivo.

“Quem tem um porquê enfrenta qualquer como.” (Viktor Frankl)

Vamos lembrar que há sempre uma luz indicando uma nova possibilidade. Você é essa luz. Brilhe!!!

Referências bibliográficas:

1. Hillman, James. O Código do Ser, uma busca do caráter e da vocação pessoal. Editora Objetiva, RJ, 1997. pág.18.
2. Sharp, Daryl. Léxico Junguiano, ed. Cultrix, 1991, pág.149.
3. Toller, Eckhart, O Despertar de Uma Nova Consciência, ed. Sextante, pág. 15.
4. Passim, Erich Newmann. A Criança, estrutura e dinâmica da personalidade em desenvolvimento desde o início de sua Formação. 1ª. Edição, SP, Cultrix Editora, 1991.

Capítulo XVI

Promoção da Saúde das Famílias

Milena Flória-Santos

Lucila Castanheira Nascimento

Globalmente, as condições crônicas, como a doença de Huntington (DH), têm se configurado como um dos grandes desafios para os profissionais de saúde.¹ É um evento da família e, nesse sentido, necessita que esses profissionais estabeleçam seu plano de cuidados com tal visão. Tanto para a família quanto para a equipe de saúde, cuidar de um indivíduo acometido pela DH pode tornar-se uma tarefa difícil quando não se tem uma fundamentação teórica para esse cuidado. Neste capítulo, equipe de enfermagem, profissionais de saúde e familiares aprenderão a importância de cuidar de um indivíduo com DH no contexto de sua família, orientados pelo modelo teórico da Promoção da Saúde da Família proposto por Bomar.²

A DH no contexto familiar

As famílias têm assumido uma carga significativa no cuidado do indivíduo acometido pela DH, o que pode resultar em estresse e desajuste na dinâmica familiar. Além do aspecto biológico, essa condição afeta outras dimensões como o lazer, o relacionamento com os membros da família, o convívio social, o trabalho, dentre outras. O sujeito acometido pela DH, frente a todas as demandas advindas da doença, na maioria das vezes precisa ser cuidado por um membro da família. Portanto, pode haver uma sobrecarga de um familiar, ou até mesmo de vários familiares, devido à necessidade de um empenho

extra de cada um deles no processo de reorganização familiar para uma melhor adaptação à nova realidade. As questões inerentes à DH passam a exigir outros enfoques, compreendendo não só a dimensão biológica da doença, mas o processo de adoecer do indivíduo e o impacto na família, bem como sua interação com os sistemas de saúde e de apoio, nos diversos níveis de atenção. Como consequência, imprime-se a necessidade de instruir os profissionais de saúde com uma gama de conhecimentos mais amplos, que os capacite a lidar com esse novo conjunto de demandas.³

Atualmente, com as estratégias para reorganização do setor saúde, vem se estruturando uma nova visão da atuação da família e da comunidade no processo saúde-doença e nas intervenções sobre o cuidado à família.⁴ Espera-se que o profissional de saúde possa aliar-se à família, fortalecendo-a e proporcionando o apoio necessário ao desempenho de suas responsabilidades.⁵ Este enfoque também está presente no relatório mundial da Organização Mundial da Saúde, sobre os cuidados inovadores para as condições crônicas.¹ Esse documento determina uma série de recomendações para a integração do cuidado agudo, crônico e preventivo, de modo que as necessidades dos indivíduos com doença crônica e suas famílias possam ser atendidas na comunidade. Espera-se que os profissionais de saúde tenham habilidades apropriadas para cuidar tanto dos indivíduos quanto de suas famílias nos diversos contextos. Almeja-se, também, um sistema articulado, com cuidado contínuo e personalizado, próximo às moradias e, diante da necessidade, um apoio especializado oferecido por hospitais regionais. Na atenção básica, a formação de profissionais da área da saúde voltados para assistência à família tem sido uma importante estratégia, acompanhada da integração de serviços e apoios sociais. Nesse contexto, apresentamos o modelo teórico da Promoção

da Saúde da Família, proposto por Bomar,² o qual pode fundamentar o cuidado ao indivíduo com DH e sua família.

A promoção da saúde das famílias: fundamentando o cuidado

A promoção da saúde das famílias é uma preocupação e responsabilidade dos profissionais de saúde. A enfermagem, como uma profissão da saúde, tem buscado fundamentar-se para atuar junto a essas famílias. A promoção da saúde pode ser definida como o processo pelo qual se busca o completo bem-estar biológico, emocional, físico e espiritual dos membros e da unidade familiar.² Há vários fatores que influenciam a promoção da saúde da família, a saber: a cultura, as questões socioeconômicas, as políticas, como os programas governamentais que fornecem apoio para as famílias, e os avanços científicos, os quais trazem novos conhecimentos para a promoção da saúde.⁶ Além disso, a espiritualidade, a religião e o apoio social, como aquele oferecido pelos familiares e pelas instituições ligadas às famílias; as expectativas de comportamento e as mudanças de papéis dos membros da família, e a comunicação estabelecida dentro e fora da família são elementos essenciais para a compreensão da dinâmica familiar e precisam ser constantemente avaliados pelos profissionais de saúde que almejam contribuir para a promoção da saúde das famílias.²

No processo de interação com as famílias e no estabelecimento de um diálogo aberto, os profissionais podem buscar meios para identificar necessidades de cuidado e possibilidades de enfrentamento de dificuldades, em busca de um equilíbrio e da promoção da saúde das famílias. Avaliar o contexto familiar, os recursos disponíveis, as potencialidades e fragilidades das famílias é também essencial, pois tais elementos podem influenciar a saúde familiar e os resultados das intervenções. Conhecer outros membros da família, como cuidadores e pessoas próximas ao indivíduo acometido pela DH, é, da mesma forma,

fundamental, pois eles estão em interação contínua um com o outro e também influenciam as decisões em relação ao cuidado.²

Para a atuação da enfermagem, com vistas à promoção da saúde das famílias, o enfermeiro deve compreender as famílias por meio da articulação de teorias, conceitos, pesquisas e prática profissional. A enfermagem familiar pode ser definida como o cuidado prestado às famílias e seus membros, em situações de saúde ou doença, em qualquer ambiente onde as famílias possam estar sendo atendidas.⁷ Constitui-se, também, em ações de enfermagem direcionadas para melhorar a qualidade de vida, promover, fortalecer e manter o bem-estar das famílias,² aspectos essenciais para auxiliar as famílias que possuem um dos seus membros com DH. O enfermeiro, no cuidado a essas famílias, deve atuar no sentido de fortalecer as funções da família, tais como as de fornecer afeto, apoio emocional, cuidado à saúde, segurança e orientação sobre valores sociais.² O modelo teórico da enfermagem familiar na promoção da saúde das famílias,² constitui-se em uma possibilidade para fundamentar o cuidado do indivíduo com DH inserido na família. É importante que o enfermeiro e outros profissionais de saúde, tendo como horizonte os elementos que sustentam esse modelo, auxiliem a família e o indivíduo acometido pela DH a: fortalecer suas potencialidades, buscar apoio interna e externamente à família, lidar com as demandas da doença e estabelecer uma comunicação efetiva intrafamiliar e com os profissionais de saúde, de modo a contribuir para a resolução de conflitos e prevenir fatores estressores para a família. Nesse processo, a parceria família/profissional de saúde é fundamental e resulta em aprendizado mútuo.

A DH: unindo esforços de familiares e profissionais

Os problemas enfrentados pelas famílias com DH acerca de mudanças clínicas reais e antecipadas que acometem a pessoa em

risco de manifestar essa desordem, assim como as estratégias utilizadas para solucionar as dificuldades, têm recebido pouca atenção no Brasil. Ajustes que os membros das famílias precisam realizar podem incluir a prevenção e/ou o manejo de crises e sintomas da doença: administração de medicações prescritas e tratamentos podem impedir ou lidar com o isolamento social; aprender e adotar novas habilidades para conviver com a progressão da morbidade; desenvolver meios para normalizar a vida, apesar das demandas do cuidar; ajustar-se às pendências econômicas do tratamento e dos cuidados; enfrentar a transição do cuidado em casa para a eventual institucionalização da pessoa afetada pela DH; tomar decisões relacionadas aos cuidados paliativos e confrontar os problemas conjugais, psicossociais e familiares, que acompanham o cuidado familiar.⁸ Ao considerar essas demandas, é essencial compreender que a saúde da família é um estado complexo, holístico e dinâmico. É mais que a ausência de doença em um membro individual da família ou a ausência de disfunção na dinâmica familiar. Em vez disso, é o complexo processo de resolução, de negociação dos eventos e crises do cotidiano da vida em família e de provisão de qualidade de vida para seus membros.⁹

Dentre outras consequências, a DH impõe demandas emocionais, sociais e financeiras às famílias afetadas. Até o presente momento, não existem tratamentos que possam curar, postergar o aparecimento dos sintomas ou desacelerar o curso da DH. Uma vez iniciada a doença, ocorre degeneração e aumento progressivo do sofrimento de toda a família. Devido à natureza hereditária dessa desordem, a DH pode repetir-se em gerações sucessivas; logo, um cuidador pode cuidar de mais de uma geração de doentes.^{10,11,12} O enfermeiro e outros profissionais de saúde devem estar atentos para a necessidade de intervenção junto aos cuidadores, principalmente em relação à

sobrecarga de atividades e acúmulo de papéis.

Essas questões podem ser agravadas pela falta de atenção que a DH tem recebido dos serviços de saúde pública, especialmente em termos de intervenções,¹¹ que podem ser decorrentes dos aspectos físicos, neurológicos, psiquiátricos e genéticos da doença, os quais exigem cuidados de uma equipe interdisciplinar integrada. Os indivíduos portadores da patologia e seus familiares encontram enormes dificuldades de acesso a serviços e profissionais especializados. A provisão de serviços de saúde às famílias com DH normalmente é pobre e não atende às necessidades dos indivíduos, os quais, como já mencionado, tornam-se sobrecarregados com as atribuições e responsabilidades do papel de cuidadores. Cabe ressaltar aqui a falta de treinamento e conhecimento científico dos profissionais de saúde para lidarem com a dinâmica dessas famílias, as quais necessitam de intervenções terapêuticas, cuidado contínuo, apoio durante o processo de aconselhamento e teste genético e educação em saúde.¹¹ Os profissionais dificilmente têm uma compreensão real da doença, das necessidades dos afetados e dos cuidadores. Os serviços são inadequados para atender a população com DH e o manejo da desordem é dificultado. A complexidade dos sintomas faz com que os doentes sejam incapazes de adequar-se ao sistema de saúde e o sistema a eles. Nessa perspectiva, a DH apresenta-se como ônus para a atenção primária à saúde.¹³

Recentemente, Dawson et al.¹⁰ descreveram a complexidade dos serviços necessários para atender os clientes afetados pela DH. Usualmente, a doença manifesta-se no período da vida em que o indivíduo está profissionalmente ativo e tem muitas responsabilidades com seus familiares. Isso significa que o parceiro e/ou os filhos assumem o papel de cuidadores, os quais, além de arcar com suas

atividades e compromissos particulares, tomam sobre si as obrigações do afetado também. Cuidados são necessários a partir do momento do diagnóstico e durante todo o curso da prolongada patologia, que envolve uma severa deterioração neurológica e transtornos psiquiátricos. Além disso, a trajetória da doença é frequentemente acompanhada por preocupações com outros membros da família que podem enfrentar a DH, e por dificuldades financeiras. De acordo com esses autores, é difícil imaginar uma experiência que exija mais da família do que lidar com a DH¹⁰ e é por isso que a parceria família/profissionais de saúde é tão importante.

Da mesma forma que em outras doenças para as quais ainda não existe cura, o enfoque certamente volta-se para a busca de um tratamento eficaz. Desde que foi descoberto o gene responsável pela DH,^{14,15} o cuidado dos doentes tem mudado dramaticamente em busca da cura e do desenvolvimento de recursos e serviços mais apropriados e especializados. Entretanto, as questões relativas aos familiares e/ou cuidadores não têm sofrido muitos avanços, uma vez que a literatura atual aponta problemas que já eram ressaltados no início do século XX. Logo, é essencial investir recursos e estabelecer formas de aliviar a carga dos familiares, procurando identificar e atender às necessidades dos cuidadores. Para que o cuidado seja efetivo, ele deve ser ministrado no momento preciso, de maneira flexível, individualizada e coordenada para atender os clientes de forma imediata. O apoio de profissionais da área de saúde, especialmente de enfermeiros, pode auxiliar na melhora da qualidade de vida dessa população.¹¹

Perspectivas futuras para o cuidado de enfermagem à DH no Brasil

Com respaldo na literatura, pode-se afirmar que há uma extensa lacuna no cuidado às famílias acometidas pela DH no Brasil. Em outros

cenários, os enfermeiros são atuantes e exercem funções vitais advogando e ministrando cuidados às famílias acometidas pela DH.^{12,16,17} Não existem estimativas brasileiras sobre a incidência da DH e nem trabalhos publicados reportando o cuidado e as necessidades dos sujeitos que têm tal condição no Brasil. Apesar de existirem profissionais atuantes e grupos de pesquisa que estudam DH no país, o cuidado não ocorre como uma prática interdisciplinar focada na perspectiva da família. O esclarecimento da população sobre serviços de apoio e a busca ativa de casos novos podem ser importantes áreas de atuação para a enfermagem.

De acordo com Skirton,¹² o cuidado de enfermagem oferecido no cotidiano ao indivíduo afetado pela DH deve assegurar conforto, dignidade e medidas de segurança. O apoio psicológico, o oferecimento de informações acuradas sobre as opções de cuidado e o planejamento a longo prazo são áreas de atuação da enfermagem junto aos clientes. Os enfermeiros podem orientar as famílias auxiliando na referência e coordenação de diferentes serviços que podem ser importantes, como por exemplo, serviços de neurologia, psiquiatria, aconselhamento dietético e nutricional, fonoaudiologia, fisioterapia, terapia ocupacional, aconselhamento sobre benefícios financeiros, entre outros. Atividades de coordenação do cuidado são essenciais para assegurar e facilitar a comunicação entre o grande número de pessoas que pode estar envolvido no cuidado integral, visando atender às necessidades individuais dos sujeitos afetados e de seus familiares. Enfermeiros que atuam em serviços de genética devem estar preparados para interagir com os clientes e assistir as famílias que passam pelo processo de aconselhamento e teste genético, apoiando-as e orientando-as na busca, manejo e no lidar com a informação genética.^{16,17} A meta da enfermagem familiar é facilitar a adaptação da família, fortalecendo-a

para reduzir o acúmulo de estressores, utilizar seus recursos, habilidades de enfrentamento e resolução de problemas e negociar as modificações necessárias para aumentar a habilidade da família para reerguer-se de eventos ou crises estressantes em um processo de conquista do equilíbrio.⁹

Os profissionais de enfermagem podem e devem ter uma atuação relevante junto às famílias com DH. Porém, esse é um cenário que ainda precisa ser reconhecido e conquistado pela enfermagem no Brasil. Enfermeiros brasileiros já estão iniciando estudos com a finalidade de conhecer os problemas e as necessidades de saúde de clientes que vivem com a DH, procurando evidenciar recursos e serviços de saúde necessários para atender a essa demanda. Assim, deixamos aqui traçado um caminho que nos parece adequado para fundamentar o cuidado de famílias acometidas pela DH, com vistas à promoção de sua saúde.

Referências bibliográficas:

1. Who Global Report. (2003). **Innovative Care For Chronic Conditions: Building Blocks For Action**. Retrieved May 7, 2005 From [Http://www.who.int/Chronic_Conditions/En/](http://www.who.int/Chronic_Conditions/En/).
2. Bomar, P. J. Introduction to family health nursing and promoting family health. Foundations of nursing care of families in family health promotion. In: _____. **Promoting health in families: applying family research and theory to nursing practice**. Philadelphia: Saunders, 2004. p. 3 – 37.
3. Nascimento, L. C. **Crianças com câncer: a vida das famílias em constante reconstrução**. 2003. 233 f. Tese (Doutorado) – Escola de Enfermagem de Ribeirão Preto, Universidade de São Paulo, Ribeirão Preto, 2003.
4. Brasil. Ministério da Saúde. Secretaria de Assistência à Saúde. Coordenação de Saúde da Comunidade. **Saúde da família: uma estratégia para a reorientação do modelo assistencial**. Brasília: MS, 1998. 36p.
5. Brasil. Ministério da Saúde. **A implantação da unidade de saúde da família**. Brasília, 2000.
6. Cherry C. J.; Bomar, P. J. Family health promotion and health protection. In: Bomar, P. J. **Promoting health in families: applying family research and theory to nursing practice**. Philadelphia: Saunders, 2004. p. 61-89.

7. Friedman, M. M. Family nursing: focus, evolution, and goals. In: _____. **Family nursing: research, theory, and practice**. 4th ed. Stamford, CT: Appleton & Lange, 1998. Cap. 2, p. 31-48.
8. Rolland, J.S.; Williams, J.K. Toward a biopsychosocial model for 21st-century genetics. *Fam Process*, v. 44, n. 1, p. 3-2,. 2005.
9. Bomar, P. J. Family health promotion. In: Hanson, S. M. H.; Gedaly-Diff, V.; Kaakinen, J. R. *Family health care nursing: theory, practice & research*. Philadelphia: F.A. Davis Company, 2005. p. 243-264.
10. Dawson, S.; Kristjanson, L. J.; Toye, C. M.; Flett, P. Living with Huntington's disease: need for supportive care. *Nurs Health Sci*, v. 6, n. 2, p. 123-130, 2004.
11. Aubeeluck, A. Caring for the carers: quality of life in Huntington's disease. *Br J Nurs*, v. 14, n. 8, p. 452-454, 2005.
12. Skirton, H. Huntington disease: a nursing perspective. *Medsurg Nurs*, v.14, n. 3, p. 167-172, 2005.
13. Lowit, A.; van Teijlingen, E. R. Avoidance as a strategy of (not) coping: qualitative interviews with carers of Huntington's Disease patients. *BMC Fam Pract*, v. 14, p. 6:38, 2005.
14. Gusella, J.F.; Wexler, N. S.; Conneally, P. M. et al. A polymorphic DNA marker genetically linked to Huntington's disease. *Nature*, v. 306, p. 234-238, 1983.
15. Gusella, J.F.; Wexler, N. S.; Conneally, P. M. et al. Disclosure of Huntington's disease to family members: the dilemma of known but unknowing parties. *Genetic Testing*, v. 4, p. 359-364, 2000.
16. Hamilton, R.J.; Bowers, B. J.; Williams, J.K. Disclosing genetic test results to family members. *J Nurs Scholarsh*, v. 37, n. 1, p. 18-24, 2005.
17. Williams, J. K.; Schutte, D.L.; Holkup, P.A.; Evers; C.; Muilenburg, A. Psychosocial impact of predictive testing for Huntington disease on support persons. *Neuropsychiatric Genetics, American Journal of Medical Genetics*, v. 96, n. 3, p. 353-359, 2000.

Capítulo XVII

Orientações aos Cuidadores

Elizabeth Maria Aparecida Barasnevicus Quagliato

Maura Aparecida Viana

Cuidar, palavra derivada do latim **cogitare**, tem múltiplos significados: tratar de, assistir, ter cuidado, mas também pensar, ponderar, conceber. É o que se espera daquele que, por amor, solidariedade, contingências ou obrigação profissional, assume o sublime encargo de cuidar de outro ser humano fragilizado por uma doença.

Na fase inicial da DH, quando os sintomas motores e cognitivos ainda são leves, permitindo o convívio social e o exercício profissional, o paciente pode não depender de terceiros para as atividades da vida diária, mas a evolução da doença costuma ser de 10 a 25 anos, e as limitações progressivas acabarão causando desajustamentos familiares, se não houver conhecimentos adequados sobre a moléstia e as possibilidades de tratamento de muitos dos sintomas. Com o tempo, a presença do cuidador se faz cada vez mais necessária, até tornar-se imprescindível na fase mais avançada da DH.

Dependendo dos sinais e sintomas de cada fase da doença, varia a dependência e o relacionamento entre o portador da DH e seus familiares/cuidadores. Cada fase exige cuidados especiais.

Cuidados na fase inicial da DH

Não é possível prever em que idade vão surgir os primeiros sintomas e sinais da DH, nem o ritmo de sua evolução. Na forma adulta, manifestam-se, em média, por volta dos 39 anos, mas além do início em

idades variáveis, pode haver sinais motores sutis e alterações de personalidade cinco ou mais anos antes que a doença se torne evidente. O ritmo da evolução da doença também varia: pacientes com a forma juvenil da DH, com herança genética paterna, podem apresentar progressão mais rápida.

Na fase inicial da DH, os pacientes parecem ter o índice de massa corpórea já inferior ao normal para sua faixa etária - e à medida que a doença evolui, acentua-se a perda de peso. São, pois, muito importantes, desde essa fase, os cuidados nutricionais. A dieta do portador de DH deve ser adequada ao seu consumo energético e reavaliada com frequência.

Com a evolução da DH, ocorrem em 90% dos pacientes os movimentos coreicos. Discretos, a princípio, não comprometem as atividades, e geralmente incomodam mais aos observadores do que ao próprio paciente: podem ser confundidos com inquietude e incorporados aos gestos habituais. Nesse estágio, não há necessidade ainda de se tratar a coreia: o foco das preocupações deve ser o impacto emocional causado pelo diagnóstico tanto no portador da DH como em seus familiares.

Em se tratando de um mal genético ainda sem cura, o diagnóstico tem o peso de uma sentença: ao perceber em si os sintomas que vitimaram outros membros da família, o portador experimenta os mais diversos sentimentos: da negação à revolta, da resignação à rebeldia, tudo se passa sem cronograma definido. É vital, nessa angústia, o apoio psicológico e a participação da família, o esclarecimento das dúvidas existentes.

Um dos sinais motores mais precoces na DH é o comprometimento do movimento dos olhos - o paciente precisa girar a cabeça ou piscar para visualizar objetos. Isso não significa que tenha

perdido a capacidade de enxergar, mas sim que precisa de mais tempo para focalizar o que quer ver.

Já desde a fase inicial, sintomas cognitivos e psiquiátricos causam o declínio funcional do paciente, que perde a capacidade de concentração e planejamento. O raciocínio torna-se lento e tarefas simples, como arrumar a mala para uma viagem de três dias à praia, podem representar uma grande dificuldade. Os familiares devem deixar que o paciente realize tais tarefas por si próprio, mas facilitá-las na medida do possível, como, por exemplo, deixando as roupas onde ele possa encontrá-las sem esforço.

Outro sintoma frequente na fase inicial da DH é a depressão. O paciente torna-se sonolento, triste, sente-se culpado, perde o antigo prazer em determinadas atividades, sua libido diminui. É caso para tratamento com medicações antidepressivas, pois a incidência de suicídio é elevada, não só entre os pacientes como também entre portadores ainda sem sintomas.

Surge nesse período a questão de decidir se o paciente deve continuar a trabalhar ou aposentar-se. Essa difícil decisão deve depender da capacidade individual e do grau de interferência dos sintomas motores e psíquicos na atividade profissional. O paciente deve ser incentivado a trabalhar sempre que possível, ainda que em meio-período e ganhando menos. É muito tênue a linha que separa dificuldade e incapacidade: o paciente, o médico e os familiares é que devem defini-la.

Cuidados na fase intermediária da DH

Os sintomas coreicos, embora não sejam, em geral, incapacitantes, tornam-se progressivamente mais acentuados. Quando começarem a interferir com as atividades da vida diária, deverão ser tratados com medicamentos eventualmente sedativos. Quando a DH se

manifesta no adulto, alguns sintomas costumam ser mais incapacitantes do que a própria coreia: rigidez, lentidão motora, instabilidade postural, distonia (contrações musculares involuntárias levando a uma torção). A combinação de coreia, instabilidade postural e distonia dificulta a marcha e, para evitar quedas, o paciente tem de andar acompanhado.

Acentua-se a dificuldade para articular palavras. A voz começa a perder a intensidade, o ritmo torna-se irregular, e para ser entendido o paciente precisa falar mais alto. A fim de facilitar a comunicação e evitar constrangimentos, os familiares devem levar o paciente a elevar calmamente o volume da voz, e ouvi-lo com toda atenção, de frente para ele, sempre que conversarem.

Como a deglutição já está comprometida, é preciso evitar alimentos difíceis de mastigar ou engolir. À medida que o paciente vai perdendo a capacidade de alimentar-se sozinho, a dieta deve ir sendo adaptada a suas dificuldades. Os alimentos oferecidos não devem exigir grande esforço para serem consumidos e tudo deve ser feito para que o paciente não perca peso. No aspecto da deglutição, como no da fala, a orientação fonoaudiológica pode ser de grande proveito.

Escovar os dentes, abotoar a roupa, dar laços, tornam-se tarefas difíceis: o vestuário deve ser simplificado para preservar a independência do paciente, ao vestir-se, durante o maior tempo possível.

Mais cedo ou mais tarde, os sintomas cognitivos acabam evoluindo até a demência. Haverá um momento em que o paciente já não será capaz de administrar sua vida financeira (pagar contas, controlar ganhos e gastos, poupar, comprar) - e os familiares já deverão estar preparados para providenciar uma interdição e nomear um responsável legal.

É preciso ter em mente que mesmo quando já não conseguir

articular palavras, o paciente ainda entende o que se diz ao seu redor. Seu discernimento em geral é preservado, e ele percebe o agravamento dos seus sintomas.

Vai se tornando apático e cada vez menos participa de atividades sociais. Às vezes apresenta sintomas obsessivo-compulsivos (como lavar repetidamente as mãos) ou entrega-se a rituais e ilusões paranoides (pode imaginar que o cônjuge o trai, que todos leem seus pensamentos). Os familiares e cuidadores não devem deixar que essas atitudes comprometam seu relacionamento pessoal com o paciente, reconhecendo nelas apenas sintomas da DH que podem ser tratados, como a coreia. Quando necessário, devem recorrer com toda urgência ao auxílio de um psiquiatra.

O paciente de DH demora a adormecer: tem sonolência diurna e insônia noturna, despertando com frequência. Essas alterações do sono podem prejudicar a dinâmica da casa, mas estão geralmente relacionadas com sintomas afetivos, como a depressão, e poderão melhorar com tratamento.

Cuidados na fase avançada da DH

Com a evolução da DH, agravam-se os sintomas motores, cognitivos e comportamentais, onerando cada vez mais o cuidador. As funções sociais já se encontram totalmente comprometidas nessa fase, e as tarefas mais rotineiras como higiene e vestuário, ou até mesmo a locomoção passam a exigir cuidados.

A coreia vai sendo gradualmente substituída por sintomas motores como a acinesia (lentidão extrema) e a rigidez. O andar torna-se cada vez mais difícil, e a posição em pé pode provocar distensão dos artelhos e tremores em flexo-extensão involuntária dos pés (clônus).

A fala torna-se ininteligível, e a língua sai constantemente da boca. Ao dirigir-se ao paciente, o cuidador deve postar-se à sua frente,

falar com calma, utilizar gestos e linguagem corporal, abordando de preferência assuntos práticos que lhe prendam a atenção. Ao ouvi-lo, deve dar-lhe tempo para a resposta, e tentar não completar suas frases ou palavras, a menos que isso seja imprescindível. Quando o paciente tiver muita dificuldade em articular os sons, a comunicação pode ser facilitada pelo uso de cartolinas com figuras e palavras.

A alimentação deve ser feita com muita calma, e os alimentos oferecidos devem ter consistência de purê ou sopa grossa. Após a refeição, qualquer resíduo deverá ser retirado da boca, e o paciente deverá permanecer sentado por 15 minutos, pelo menos. Para diminuir o risco de engasgo, nunca se deve administrar alimento ou água ao paciente deitado.

A rotina favorece muito a orientação do paciente no tempo e no espaço. O cuidador deverá lembrar-lhe sempre o dia e a hora em que se encontra, e escrever lembretes com as atividades do dia, bem como as instruções para a realização de tarefas simples, como telefonar ou fazer um café. Estará assim ajudando o paciente a permanecer independente por mais tempo.

Uma das rotinas mais importantes é a do sono. O ambiente deve ser calmo e silencioso ao se aproximar a hora de dormir, e qualquer estímulo deve ser evitado, inclusive o consumo de cafeína após as 14 horas. Exercícios diurnos auxiliam o sono noturno. Para prevenir a desorientação, podem ser mantidas na casa algumas luzes fracas de sinalização.

Como no caso de qualquer doença neurodegenerativa, os cuidados deverão ser adaptados à fase da moléstia. Mesmo na fase mais avançada, devem ser estimuladas as atividades que o paciente ainda é capaz de realizar, e é preciso usar de diplomacia nas situações passíveis de conflito.

A estabilidade domiciliar reduz os problemas comportamentais. O ambiente deve ser o mais sereno possível, pois o paciente ficará ansioso se for pressionado, apressado ou solicitado a realizar uma atividade muito complexa. Muita gente ou ruídos ao seu redor também podem irritá-lo e impedir que ele pense com clareza.

A casa deve ter aspecto familiar e seguro. Os móveis devem estar sempre no mesmo lugar; tapetes, objetos quebráveis, espelhos devem ser eliminados. Remédios e substâncias potencialmente tóxicas devem ser trancados. Não deve haver aparelhos elétricos conectados, e as tomadas devem ter proteção para evitar choques. As escadas devem ter corrimãos e barras estrategicamente colocadas para evitar quedas.

A atividade física favorece a força muscular, a energia, a circulação, o equilíbrio e o humor. O exercício acalma o paciente e torna-o mais flexível, tornando-se uma atividade prazerosa também para o cuidador, quando se exercitam juntos.

Quando o paciente já não consegue mais se alimentar, deve ser submetido a uma gastrostomia, procedimento que lhe permitirá uma nutrição adequada sem que se arrisque à aspiração brônquica de alimentos.

É importante para o cuidador ter sempre presente que:

- os distúrbios de comportamento são causados pela doença;
- a repetição de assuntos, a perda de objetos pessoais, as ideias de roubo - podem ser causados pela desatenção ou déficit de memória;
- a agitação do paciente, sem motivo aparente, pode ser devida a alguma dor ou problema físico que ele não consegue descrever, de modo que todas as possibilidades devem ser cuidadosamente consideradas;
- os comportamentos agressivos ocorrem em função da doença, não visam ao cuidador, e é preciso manter a calma.

Cuidando dos cuidadores

Cuidar de um paciente com DH é tarefa difícil e desgastante. O cuidador está sujeito a problemas emocionais, psicológicos e físicos, e necessita de apoio, suporte e informação. Sentimentos de impotência, solidão, desespero, mágoa e culpa são comuns nos que se dedicam a cuidar. Quem quiser tornar-se um cuidador física e psicologicamente forte, não poderá dispensar o lazer, os exercícios físicos e os contatos sociais - e deverá compartilhar suas emoções.

À medida que a DH progride e o paciente requer cuidados constantes, os cuidadores, especialmente familiares, perdem contato com os amigos, afastam-se das atividades sociais. Abandonam parcial ou integralmente sua atividade profissional e podem incorrer em problemas financeiros.

As alterações de personalidade e comportamento do paciente com DH podem ser um desafio para um cuidador não preparado. A falta de treino adequado para cuidadores é um dos principais obstáculos à qualidade dos cuidados domiciliares.

Conseguindo superar essa condição, o cuidador descobrirá como adaptar o ambiente da casa, fazendo com que sua tarefa se torne menos difícil e desgastante.

Existem grupos de apoio e equipes profissionais a que familiares e cuidadores podem recorrer para discutir aspectos práticos e obter auxílio nos cuidados domiciliares. Caso sintam necessidade de descanso ou de férias, poderão mesmo internar o paciente por alguns dias em clínicas de permanência temporária.

É importante que o cuidador converse com as pessoas com quem tem mais afinidade e contato sobre os sentimentos hostis que eventualmente venha a experimentar em certas situações, quando o paciente se torna agressivo por efeito da doença.

Quando já não for possível oferecer ao paciente, em casa, os cuidados de que ele necessita, a família deverá encaminhá-lo a uma instituição especializada que esteja dentro de suas possibilidades.

Referências bibliográficas:

1. Watts RL & Koller. Movement Disorders - Neurologic Principles & Practice. McGraw-Hill Ed; 2ª edição, 2004; págs: 589-602
2. Quagliato EMAB & Viana MA em Dias ELF, Wanderley JS & Mendes RT eds. Orientações para cuidadores informais na assistência domiciliar. Ed UNICAMP, 2ª ed, 2005; cap.12; 120-138

Capítulo XVIII

Aspectos jurídicos

Antônio Lopes Monteiro

1. Introdução

Neste capítulo abordaremos apenas os tópicos mais importantes, relacionados com situações envolvendo os direitos dos portadores da doença de Huntington (DH) e, ao mesmo tempo, os deveres legais dos responsáveis por eles. Não se trata aqui de defender os privilégios de uns em prejuízo de outros. O que importa é que todos estejam preparados, para que, no momento em que a doença se manifestar, paciente e familiares não se percam em face da situação, e tomem as decisões corretas da melhor forma possível, a fim de não agravar ainda mais a vida familiar.

A Constituição de 1988, a chamada “cidadã”, afirma que “a saúde é um direito de todos e dever do Estado...”³ Assim sendo, não devemos ter medo de exigir um tratamento adequado e digno para os nossos doentes, incluindo aí o fornecimento gratuito de medicamentos. Se preciso for, pode-se mesmo recorrer à Justiça contra a Secretaria de Estado da Saúde. Os juizes de primeira instância estão muito sensíveis às questões da Saúde e vêm obrigando o poder público a cumprir esse mandamento constitucional.

Dizia Rui Barbosa que a regra da igualdade não consiste senão em quinhoar desigualmente aos desiguais, na medida em que se

³ Art. 196 – A saúde é direito de todos e dever do Estado, garantido mediante políticas sociais e econômicas que visem à redução do risco de doença e de outros agravos e ao acesso universal igualitário às ações e serviços para sua promoção, proteção e recuperação”.

desigualam.⁴ Na mesma linha de pensamento, não vamos continuar nos aquietando diante de uma doença que tem sido agravada pelo descaso e despreparo por parte não só das autoridades mas da sociedade civil como um todo.

2. Direito do Trabalho

Já que nada favorece o portador de DH no campo trabalhista, também não pode haver nenhuma discriminação contra ele a partir do momento em que apresente os primeiros sintomas. Quando um trabalhador ficar sabendo que tem DH, deverá agir como se estivesse sendo acometido por qualquer outra doença. Como as primeiras manifestações muitas vezes se assemelham às de distúrbios psiquiátricos, pode acontecer de o trabalhador entrar em conflito com a chefia. Nessas condições, a rescisão do contrato de trabalho, talvez considerada um "mal menor", seria a pior medida a ser tomada. Como agiria no caso de qualquer outra moléstia, o trabalhador - sempre sob orientação do seu médico - deve continuar trabalhando enquanto não houver comprometimento de suas tarefas. Se houver risco de ser demitido por mau desempenho de suas funções, deverá ser antes encaminhado à Previdência Social.⁵

A experiência tem demonstrado que, dos primeiros sintomas da doença até a incapacidade para o trabalho, poderá transcorrer um período relativamente longo, cuja duração dependerá em grande parte da atividade exercida, do tratamento seguido, do acompanhamento, sobretudo psicológico, e do apoio familiar. Cabe ao próprio trabalhador e a seus familiares decidir se deve "abrir o jogo" com a direção da

⁴ Discurso *Oração aos Moços* quando paraninfo na Faculdade de Direito de São Paulo, em 1920.

⁵ Vide no item a seguir a orientação adequada para requerer o auxílio-doença ou a aposentadoria por invalidez.

empresa. Muitas companhias, hoje em dia, adotam políticas especiais dentro da chamada "responsabilidade social da empresa", e podem até colaborar com a família do trabalhador. O que não se deve fazer jamais é pedir demissão quando aparecerem as primeiras dificuldades. Na fase inicial da DH, o trabalho é um fator de terapia, e o trabalhador pode ser readaptado para outras funções até o afastamento definitivo. É possível pensar, também, em um "acordo" por necessidade financeira, ligado ao levantamento do FGTS e do PIS/PASEP. Essa providência, porém, não é recomendada, a não ser em última hipótese, e mesmo assim, sob a orientação específica de alguém que entenda de questões trabalhistas e previdenciárias.⁶

Deve-se ter sempre em mente que o trabalhador em gozo de benefício previdenciário - auxílio-doença ou aposentadoria por invalidez - não pode ter seu contrato de trabalho rescindido. Este é um dado importante a considerar em qualquer tomada de posição.

3. Previdência Social

A partir da Constituição de 1988, já não se fala em "Previdência Social" apenas, como até então, mas em "Seguridade Social". É uma conceituação mais ampla, que, segundo o artigo 194 da CF, envolve "... um conjunto integrado de ações de iniciativa dos Poderes Públicos e da sociedade, destinadas a assegurar os direitos relativos à saúde, à previdência e à assistência social". Neste contexto, os direitos à Previdência Social, ou inerentes a qualquer outro regime previdenciário, em princípio não são diferentes para os portadores de DH. Mas a experiência mostra que a situação peculiar do doente e da sua família merece atenção especial, a fim de não criar situações que certamente trariam prejuízos a todos.

⁶ A DH ainda não dá direito ao saque do FGTS. Somente quando da aposentadoria por invalidez como nos demais casos.

3.1. Auxílio-doença

Todo segurado da Previdência Social que apresente incapacidade temporária para o trabalho tem direito ao benefício auxílio-doença, previsto nos artigos 59/67 da Lei n. 8.213/91 que "dispõe sobre os Planos de Benefícios da Previdência Social e dá outras providências".

É um requisito, para ter direito ao auxílio-doença, que o segurado tenha 12 meses de carência, ou seja, que já tenha contribuído no mínimo durante esse tempo para o Regime Geral da Previdência Social. E aqui já encontramos uma primeira diferença em relação aos demais segurados. É que existem algumas doenças cujo portador fica dispensado dessa carência. São doenças que apresentam caráter de estigma, deformação, mutilação, deficiência, ou outro fator que lhes confira especificidade - e gravidade que mereça tratamento particularizado. A lei diz que a lista dessas doenças será elaborada pelos Ministérios da Saúde e da Previdência Social, e da lista atual não consta a DH. Não obstante, a DH se encaixa nos critérios adotados pela lei.

Do ponto de vista prático, e ressaltando o dito no início do item 2 acima, o segurado, a partir do momento em que não tiver mais condições de exercer sua atividade laborativa, deve requerer junto à Previdência Social, o auxílio-doença. Se, eventualmente, tiver perdido a condição de segurado, ou porque não conseguiu seguir a orientação já dada, ou porque ficou desempregado e não continuou contribuindo a qualquer outro título, por exemplo, como facultativo (art. 13 da lei e art. 11, § 1º, inciso V do regulamento – Dec. n. 3.048/99)⁷, deve refiliar-se à

⁷ O art. 15 da Lei n. 8.213/91 prevê que o segurado continua com todos os direitos inerentes a essa qualidade, mesmo depois de deixar de contribuir por certo período. A esse instituto chama-se "período de graça". As situações e os meses que a pessoa mantém todos os direitos porque continua como segurado são apenas as disciplinadas nesse artigo. A data fatal da perda da qualidade de segurado é o dia 16 do mês seguinte ao último mês do período de graça.

Previdência Social readquirindo a condição de segurado. Após alguns meses pode requerer o benefício. Vale salientar que, nestes casos, como se cuida de refiliação e não de filiação, não se aplica a restrição do parágrafo único do art. 59 da lei. Importância fundamental para que tudo ocorra bem, é que o segurado ao submeter-se à perícia do INSS para efeitos da concessão do benefício, leve um relatório de seu médico assistente, até porque os peritos da Previdência Social não necessariamente conhecem detalhes da DH. Aconselha-se, inclusive, que, a próprias expensas, se faça acompanhar de seu médico, para facilitar o diálogo com o médico perito. Alerta-se que o art. 42, § 1º da lei, permite esta conclusão, pois se é possível ao segurado fazer-se acompanhar pelo médico “de sua confiança” quando do exame médico-pericial para a concessão da aposentadoria por invalidez que é o “mais” (incapacidade total e permanente), a *fortiori* será permitido quando da perícia visando ao auxílio-doença, que é o “menos” (incapacidade temporária). Afinal nunca se sabe em que exame o perito vai entender que é caso de incapacidade total. Se não for concedido dentro destes parâmetros deve-se interpor recurso à Junta de Recursos da Previdência Social e se ainda persistir o não deferimento, à Câmara de Julgamento. Em último caso deve-se recorrer à Justiça (juizados especiais federais).

O valor do auxílio-doença é de 91% do salário-de-benefício, o que, no fundo, equivale ao mesmo valor líquido que o trabalhador recebia enquanto estava trabalhando (isso para aqueles segurados que recebem até o valor máximo de contribuição). Esse valor é atualizado anualmente pelo INPC. O valor mínimo do benefício é o de um salário mínimo.

O auxílio-doença é, por definição, um benefício temporário, que cessa com a alta médica. No caso do portador de DH, porém,

principalmente se já apresentava sintomas adiantados da doença na ocasião em que requereu o benefício, dificilmente haverá um retorno ao trabalho. É o caso, pois, de se converter esse benefício em aposentadoria por invalidez.

3.2 - Aposentadoria por Invalidez

Do ponto de vista estritamente técnico, a aposentadoria por invalidez é um benefício devido ao segurado que esteja total e permanentemente incapacitado para o trabalho. No caso do portador de DH, a evolução natural da doença exige a conversão do auxílio-doença em aposentadoria por invalidez no prazo de poucos meses. O segurado não volta mais ao trabalho. Convém, pois, que tudo seja feito o mais rápido possível. Primeiro, porque o valor do benefício na aposentadoria por invalidez, é de 100% do salário-de-benefício (9% a mais do que o auxílio-doença) e, depois, porque se evita o desgaste do exame médico-pericial periódico. Vale ressaltar, e aqui com certa ênfase, a conveniência de o paciente fazer-se acompanhar de seu médico assistente. Como já mencionado, o art. 42 - § 1º da lei permite, de forma expressa, essa possibilidade.

O valor do benefício, 100% do salário-de-benefício, passará a ser de 125% a partir do momento em que o segurado precisar permanentemente de terceira pessoa para atender às necessidades habituais do dia-a-dia. É a chamada “Grande Invalidez”. E essa é a evolução quase que fatal para o portador de DH. Como é o perito do INSS quem vai definir e confirmar ou não essa situação, os familiares devem estar atentos para requererem a visita do médico-perito, já que isso implica no aumento de um quarto do valor do benefício.

4. Assistência Social

Diz a Constituição que a assistência social será prestada a quem

dela necessitar (art. 203). Interessa-nos aqui falar sobre o benefício de prestação continuada (BPC) também conhecido como “LOAS” em referência à Lei n. 7.842/93 (Lei Orgânica da Assistência Social). Além do idoso (para este efeito, a pessoa a partir dos 65 anos, cf.art. 4º da Lei n. 10.741/03 - estatuto do idoso) - tem também direito ao BPC a pessoa portadora de necessidades especiais. É o nosso caso. Um e outro devem provar, contudo, que não recebem benefício algum da Previdência Social, e que nem eles nem a entidade familiar em que estão inseridos têm como prover seu sustento. A Lei n. 7.842/93 considera essa situação caracterizada quando a renda familiar *per capita* for de até $\frac{1}{4}$ do salário mínimo. A jurisprudência, contudo, vem abrandando esse requisito que, muitas vezes, dificulta demais o acesso ao benefício, ou seja, mesmo que a renda *per capita* seja superior àquele valor, os juizes têm concedido o benefício sob o argumento de que a lei não pode restringir o acesso a um direito constitucional nos casos em que o cidadão realmente precisa.

Quem paga o BPC é o INSS e, portanto, é junto às agências desse órgão que o benefício deve ser requerido. No site www.previdencia.gov.br encontram-se as instruções e o modelo de requerimento. Trata-se de um benefício que não dá direito ao abono anual (13º) e não é transferível para outra pessoa. Extingue-se com a morte do beneficiário.

5. Direito Civil

Neste item abordaremos apenas a questão da interdição do portador de DH. Não é incomum que, algum tempo após a manifestação mais aguda dos sintomas, a pessoa comece a apresentar sinais de demência, a ponto de não mais conseguir gerir sua vida civil, ou fazê-lo de forma a comprometer seus negócios. É o caso, pois, de se pensar numa eventual interdição, até para proteger os interesses do próprio

doente. Às vezes uma procuração passada em cartório pode resolver quase todos os problemas de forma menos trágica. Contudo, a interdição dá mais garantias ao doente.

A interdição é um instituto do Direito da Família, que visa primordialmente a proteger o maior incapaz para que não seja prejudicada a execução de suas obrigações sociais, comerciais e familiares, e para que haja proteção efetiva de seus bens e de sua pessoa. Regem este instituto os arts. 1.767/1.783 do Código Civil e os arts. 1.177/1.186 do Código de Processo Civil. A interdição deve ser promovida pelos pais ou tutores, pelo cônjuge, ou por qualquer parente e pelo Ministério Público. Se for promovida pelos primeiros, sempre através de advogado, o Ministério Público funcionará como defensor dos interesses do interditando. Se for o Ministério Público a promover a ação, o juiz nomeará um curador especial (advogado) para zelar pelos interesses da pessoa a ser interditada. O interditando também poderá nomear advogado para defender-se. Igualmente, qualquer parente sucessível pode constituir advogado para essa finalidade, arcando com os respectivos honorários (art. 1.182, § 3º do CPC).

O juiz poderá nomear um curador provisório. Ouvirá a pessoa que está sendo interditada e nomeará um médico perito para proceder ao seu exame. É de suma importância, pois, a perícia médica. Outras provas também podem ser produzidas. Ao final, se for caso de interdição, o juiz nomeará o curador que, preferentemente, deve obedecer à ordem do art. 1.775 do Código Civil: cônjuge ou companheiro; pai ou mãe, ou, na falta deles, o descendente que se mostrar mais apto, sendo que, entre todos, os mais próximos precedem os mais remotos. Mas o juiz pode nomear outra pessoa.

A sentença de interdição produz efeito desde logo, mesmo sujeita a grau de recurso. Será inscrita no cartório de registro civil, e dela

constarão o nome do curador e os limites da curatela (o que significa que a interdição pode ser parcial, apenas para alguns efeitos).

O curador terá um ônus difícil, pois, além de “tomar conta” do interdito, deverá prestar contas em juízo e estará sujeito a fiscalização pelo Ministério Público. A prestação de contas, sobretudo quando o interdito não está internado, não é tarefa das mais fáceis, e mais difícil ainda se torna se ele tem bens, rendimentos, aposentadoria, etc.

Conclusão

Por não ser uma doença muito conhecida no Brasil, a DH ainda não foi contemplada com alguns benefícios de natureza fiscal como, por exemplo, isenção de imposto de renda, ou de outros impostos na aquisição de alguns bens. Nestes casos, não se pode ampliar o sentido da lei, pois se trata de norma que, por sua natureza, deve ser interpretada restritivamente.