

## Conhecimento familiar sobre a doença de Huntington

### Family knowledge about Huntington's disease

**Édina Fernanda Baranoschi**

[edinabaranoschi@hotmail.com](mailto:edinabaranoschi@hotmail.com)

Universidade Tecnológica Federal do Paraná, UTFPR, Câmpus Dois Vizinhos, Paraná, Brasil.

**Lucimara Ascari Barbosa**

[luascaribarboza@gmail.com](mailto:luascaribarboza@gmail.com)

Universidade Tecnológica Federal do Paraná, UTFPR, Câmpus Dois Vizinhos, Paraná, Brasil.

**Nédia de Castilhos Ghisi**

[nediaghisi@utfpr.edu.br](mailto:nediaghisi@utfpr.edu.br)

Universidade Tecnológica Federal do Paraná, UTFPR, Câmpus Dois Vizinhos, Paraná, Brasil.

#### RESUMO

A Doença de Huntington (HD) é uma doença genética rara degenerativa que acomete cerca de 5 a 10 pessoas a cada 100.000. A HD não possui tratamento e o seu diagnóstico é feito pela contagem das repetições dos nucleotídeos CGA no gene através de uma Reação em Cadeia da Polimerase (PCR). Esta doença é pouco conhecida pela população, e por este motivo, o presente estudo constituiu de um questionário sobre a HD aplicado em uma família afetada pela doença. Este estudo teve o propósito de montar um heredograma familiar e avaliar o conhecimento da família acerca do diagnóstico e tratamento concedido pelos médicos. Ainda pretendeu-se constatar quais eram os sintomas que os pacientes apresentavam, e para isso utilizou-se um questionário constituído por onze perguntas respondidas pelos familiares. De forma geral as informações obtidas através dos familiares sobre os primeiros sintomas, comportamento, idade de início da HD nos pacientes, entre outros, coincidiram com a literatura. Os resultados mostraram que a HD está a quatro gerações na família e afeta os pacientes de formas similares, ou seja, os pacientes apresentam os mesmos sintomas visíveis. Os sintomas mais comuns manifestados pelos pacientes eram depressão, perda progressiva dos movimentos, entre outros. A HD ainda é uma doença pouco conhecida e era normal os médicos confundirem tal doença com Parkinson e Esquizofrenia, fazendo com que os familiares gastassem todos os seus bens para uma possível cura.

**PALAVRAS-CHAVE:** Questionário. Sintomas. hereditariedade. Diagnóstico.

#### ABSTRACT

Huntington's disease (HD) is a rare genetic degenerative disease that affects about 5 to 10 people in every 100,000. HD has no treatment and its diagnosis is made by counting the repeats of CGA nucleotides in the gene through a Polymerase Chain Reaction (PCR). This disease is little known by the population, and for this reason, the present study consisted of a questionnaire about HD applied in a family affected by the disease. This study had the purpose of assembling a family heredogram and evaluating the knowledge about the diagnosis and medical treatment. It was still intended to verify the symptoms presented by the patients, and a questionnaire consisting of eleven questions was used to answer the questions. In general, the information obtained through the relatives about the first symptoms, behavior, age of onset of HD in patients, among others, coincided with the literature. The results showed that HD is four generations in the family and affects patients in similar ways, that is, patients have the same visible symptoms. The most common symptoms manifested by the patients were depression, progressive loss of movement, among others. HD is still a poorly understood disease and it was normal for doctors to confuse it with Parkinson's and Schizophrenia, causing family members to spend all their assets for a possible cure.

**KEYWORDS:** Questions. Symptoms. Heredity. Diagnosis.

**Recebido:** 31 ago. 2018.

**Aprovado:** 21 set. 2018.

#### Direito autoral:

Este trabalho está licenciado sob os termos da Licença Creative Commons-Atribuição 4.0 Internacional.



## INTRODUÇÃO

A Doença de Huntington (HD) é uma doença degenerativa que afeta o cérebro causando uma desordem, e infelizmente é caracterizada como doença hereditária, ou seja, herdada geneticamente (WOLFF e MCLNNES, 2003).

A HD foi descrita por George Huntington em 1872 (PEREIRA, 2015). Anos depois, em 1983 foi descoberto o gene que causa a doença, com loci do gene situado no cromossomo 4. Somente no ano de 1993 foi descoberto uma repetição anormal dos nucleotídeos citosina, adenosina e guanina (CAG), ou seja, nos indivíduos não afetados pela doença o número de repetições é menor que 20, já nos indivíduos afetados supera o número de 36 repetições. Estima-se que aproximadamente a cada 100.000 indivíduos 5 a 10 possuem Huntington (CHEMALE et al., 2000), sendo assim uma doença pouco conhecida pela população, devido a sua recente descoberta e raridade.

Os indivíduos afetados pela doença apresentam movimentos involuntários, estes chamados de coreicos. Além disso, apresentam muitas alterações psiquiátricas e comportamentais. Segundo Fernandes (2012, p.5), normalmente, os doentes ficam ansiosos, irritadiços, introvertidos, distraídos, apresentam um embotamento afetivo e podem demonstrar um sentimento de inferioridade e insucesso. Alguns autores consideram que este estado depressivo pode, por vezes, levar ao suicídio, sendo a taxa de suicídio em doentes de Huntington superior, relativamente à da população em geral (FERNANDES, 2012, P.5). O diagnóstico da HD é feito pela contagem das repetições de CGA no gene através de uma Reação em Cadeia da Polimerase (PCR), sendo responsável pela idade de manifestação e o grau dos sintomas, quanto maior o número, mais grave os sintomas e mais cedo a manifestação. Esse teste é feito quando o indivíduo apresenta os sintomas visíveis da doença e possui casos na família (PEREIRA, 2015). Infelizmente não existe cura para a doença, apenas tratamento para amenizar os sintomas.

Os primeiros sintomas da HD se manifestam nos indivíduos de aproximadamente 30 anos de idade. Geralmente os indivíduos afetados possuem uma família que muitas vezes não tem conhecimento sobre a doença e acabam ficando sem orientação de como agir em tal situação. O indivíduo afetado fica totalmente dependente das pessoas a sua volta, conseqüentemente fazendo com que a qualidade de vida dessas pessoas diminua muito. Existem programas voluntários para oferecer apoio aos familiares do indivíduo com HD, como a ABH – Associação Brasil Huntington (QUAGLIATO e MARQUES, 2009), mas devido ao pouco conhecimento dos envolvidos, poucos vão procurar ajuda, especialmente em regiões mais retiradas do Brasil.

As pessoas que convivem e cuidam dos pacientes com HD são muito importantes para os estudos da doença, pois acompanham de perto as fases da HD desde o seu primeiro sintoma visível. Destaca-se também que a doença gera uma demência progressiva, ficando assim o paciente, com o avanço da doença, incapacitado mentalmente (GIL-MOHAPEL e REGO, 2010).

## MÉTODOS

O presente estudo foi realizado em uma família do Sudoeste do Paraná, com casos clinicamente confirmados da doença de Huntington, na oportunidade foram realizadas entrevistas em forma de questionário constituído de 11 perguntas sobre a HD, mostradas no (Quadro 1). Os primeiros contatos realizados com a família foram através de um probando vinculado a um projeto de aconselhamento genético desenvolvido na UTFPR – Câmpus Dois Vizinhos, que se dispôs a auxiliar.

A formulação do questionário foi realizada pelos próprios autores do trabalho, com a ajuda dos probandos, sendo direcionadas as pessoas que mais conviveram com os afetados. Os entrevistados foram contatados via telefone e aos que aceitaram participar foram feitas visitas a domicílio. Sendo aplicado para os membros de uma mesma família, mas que residem em locais diferentes. As entrevistas foram efetuadas em dois dias distintos com uma pessoa por vez em diferentes locais, com intuito dos entrevistados não terem acesso as respostas uns dos outros. Logo após foi possível montar um heredograma da família para verificar tanto a evolução como o declínio da doença ao longo do tempo.

Quadro 1 – Perguntas realizados aos participantes durante as entrevistas

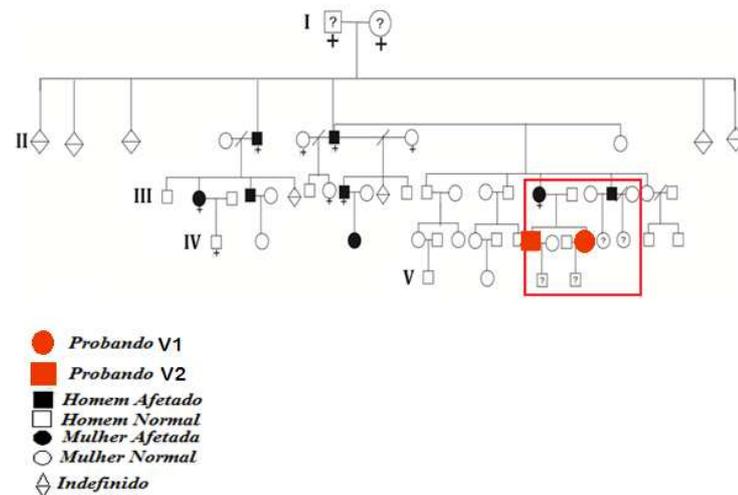
1. Depois dos primeiros sintomas visíveis, quanto tempo aproximado o paciente conseguiu ser independente?
2. Ele(a) tinha filhos? Como eles estão hoje?
3. Era de rotina consultas com médicos sobre a doença? O que os médicos diziam que se tratava?
4. Era feito uso de medicamentos para controle ou tratamento?
5. Havia outros casos na família materna ou paterna do paciente? Antes ou depois?
6. Qual era o sintoma mais visível? O paciente reclamava de alguma dor em locais específicos?
7. Qual a idade aproximada do início?
8. Qual era a personalidade do paciente agressiva, paciente, depressiva?
9. Qual foi a primeira pessoa que apresentou os sintomas? E quais eram?
10. Qual a idade em que o paciente entrou em óbito?
11. Você sabia do que se tratava? Alguém os orientou sobre qual era a doença?

Fonte: Autoria própria (2018).

## RESULTADOS

Depois de aplicar o questionário com os participantes da pesquisa foi possível montar um heredograma (Figura 1). Durante a aplicação foi possível verificar o quanto a família é desprovida de informação sobre a doença e como os casos, apesar de semelhantes, possuem particularidades no desenvolvimento. Os familiares relataram que a doença já existia há muito tempo, ou seja, a doença vinha de gerações passadas. O genitor mais antigo, descrito pelos entrevistados, com os sintomas da doença seria a tataravó dos probandos. Desde então a doença vem se espalhando, mas como mostra o heredograma o número de casos é menor a cada geração, assim como a quantidade de filhos por casal.

Figura 1- Heredograma da Família participante das entrevistas, identificados em laranja como Probandos V1 e V2.



Fonte: Autoria própria (2018).

Os primeiros sintomas descritos são semelhantes, se apresentavam por volta dos 25 a 35 anos de idade onde o afetado ficava reservado tentando se isolar do convívio com as pessoas, depois tremores, depressão, vômito, insônia, dificuldades na deglutição, até a perda dos movimentos ficando predominantemente dependente de outras pessoas para a sobrevivência.

Os familiares relataram que nos primeiros casos de um a dois anos do aparecimento o afetado já estava acamado, vivendo em média 10 anos e ficando totalmente dependente da família. Nessa época, alguns médicos repassavam diagnósticos de esquizofrenia e outros diagnosticavam como Parkinson.

Duas das entrevistadas relata ser esposa de um afetado, cuja a causa de óbito foi devido à doença. As mesmas relatam sintomas bem parecidos com os dos outros casos, os cônjuges sempre foram pessoas dóceis, prestativas e amorosas com a família, mas que com a idade de 25 anos aproximadamente seu humor começou a mudar, assim como espasmos foram surgindo dificultando os movimentos. Uma delas destacou com palavras singelas e emocionadas: “Ele parecia embebedado, dando um

passo para frente e outro para trás”, e relatam que em muitas ocasiões as pessoas riam, por não ter conhecimento acreditavam que ele havia ingerido bebida alcoólica. A situação chegou a um ponto extremo de internamento em hospital psiquiátrico por alguns meses, pois a família tinha medo de seus atos nos momentos de ira.

Quando questionados sobre os médicos, todos os entrevistados relataram o mesmo, que não se tinha conhecimento, que diziam ser loucura, passada de pai para filho. As mesmas mulheres que falam sobre os cônjuges tiveram cada uma dois filhos afetados, mas que nesses casos já sabiam do que se tratava, mas com a falta de recurso os portadores passaram pelos mesmos sintomas dos pais, só que com os medicamentos conseguiram ter uma qualidade de vida um pouco melhor. Hoje os filhos dessas já estão vinculados a um projeto de aconselhamento, na procura de um diagnóstico precoce para a obtenção de uma melhor qualidade de vida e um planejamento familiar evitando novos casos.

## DISCUSSÃO

O conhecimento da HD há um tempo atrás era reduzido, desta forma os familiares relataram que os pacientes faleciam sem o diagnóstico. Alguns pacientes tinham acompanhamento médico e uso controlado de medicamentos, porém esses medicamentos eram apenas para controle de depressão, dor, náuseas, entre outros. Apesar das várias pesquisas que oferecem esperança a pacientes e familiares, como aquelas baseadas em técnicas super inovadoras (ex. CRISPR/Cas9, RNAi, etc), os tratamentos são ainda somente paliativos, e efetivamente esta doença não tem cura. Desta maneira, destaca-se a importância da disseminação do conhecimento e do aconselhamento genético de famílias portadores destas cargas genéticas, para que possam ser orientadas e assim minimizar novos casos destas doenças.

Os pacientes geralmente recebiam e até hoje recebem medicamentos “faixa preta”, para controle dos espasmos. E como controle emocional, uma vez que os mesmos ficavam muito nervosos, irritados, agressivos com as pessoas ao redor e a única forma de acalmá-los é o tratamento paliativo. De acordo com o Instituto Humanitas Unisinos (2017), na maioria das vezes a HD é confundida com Parkinson ou Alzheimer antes de ser corretamente diagnosticada, a doença de Huntington compõe o conjunto das doenças genéticas hereditárias raras que atingem um a cada dez mil seres humanos, e é pouco conhecida entre a população mundial.

A doença de Huntington caracteriza-se pelos sintomas psiquiátricos como a depressão relatada pelos familiares e alterações motoras e cognitivas (JANUÁRIO, 2011), cada pessoa afetada pela doença de Huntington reage com sintomas diferentes, sendo que os primeiros sintomas mais comuns a aparecerem no paciente é irritabilidade e desânimo (COSTA et al., 2013).

A HD provoca diversos problemas no paciente, desde casos mais moderados como irritabilidade, emagrecimento até os mais severos, sendo problemas respiratórios ou cardíacos (GIL-MOHAPEL e REGO, 2010).

Ainda pode afetar indivíduos de diversas idades, isso faz a doença se dividir em etapas, sendo estas comum (adultos), precoce (crianças) e tardia (idosos) (FERNANDES, 2012). De acordo com o relato obtido dos familiares todos os pacientes se enquadraram na etapa comum e foram acometidos por demência e, pôr fim, a perda dos movimentos, o qual foi acontecendo progressivamente. Também é possível verificar que em todos os casos o que levou os pacientes à morte são outras doenças adquiridas pela má alimentação, pois a doença afeta a deglutição e os pacientes acabam não ingerindo todas os elementos necessários para o corpo. Além da falta de movimento que levam a problemas respiratórios.

### CONSIDERAÇÕES FINAIS

Em virtude do que foi mencionado, a doença de Huntington é pouco conhecida pelas pessoas e era comum passar despercebida também pelos médicos. No entanto, a medicina teve avanços no conhecimento da HD e atualmente o diagnóstico é feito com mais facilidade e a custos menores. De acordo com o relato dos familiares entrevistados, podemos afirmar que a doença se manifesta de forma diferente em cada indivíduo afetado, porém no estágio final da doença todos apresentam os mesmos sintomas comuns da HD.

### REFERÊNCIAS

CHEMALE, Fernando A. et. Al. **Doença de Huntington**. Disponível em: <http://www.luzimarteixeira.com.br/wp-content/uploads/2010/07/doenca-de-huntington-2.pdf> Acesso em: 01 de agosto de 2018.

COSTA, Francielli A. G. et. Al. **Doença de Huntington: uma revisão bibliográfica**. Disponível em: [http://cac.php.unioeste.br/eventos/conape/anais/ii\\_conape/Arquivos/medicina/Artigo6\\_8.pdf](http://cac.php.unioeste.br/eventos/conape/anais/ii_conape/Arquivos/medicina/Artigo6_8.pdf) Acesso em: 20 de Julho de 2018.

FERNANDES, Sabrina. **Investigação do mtDNA nas doenças de Huntington e Parkinson**. Disponível em: <https://core.ac.uk/download/pdf/43573833.pdf> Acesso em: 01 de agosto de 2018.

GIL-MAHAPEL, Joana M. e REGO, Ana C. **Doença de Huntington: Uma Revisão dos Aspectos Fisiopatológicos**. Disponível em: <http://www.revistaneurociencias.com.br/edicoes/2011/RN1904/revisao%2019%2004/595%20revisao.pdf> Acesso em: 27 de agosto de 2018.

INSTITUTO HUMANITAS UNISISO. **Papa Francisco abraçou a causa dos portadores de Huntington**: Entrevista especial com Vita Aguiar de

Oliveira e Kenneth Serbin. Disponível em:  
<http://www.ihu.unisinos.br/159-noticias/entrevistas/568222-papa-francisco-abracou-a-causa-dos-portadores-de-huntington-entrevista-especial-com-vita-aguiar-de-oliveira-e-kenneth-serbin> Acesso em: 20 de julho de 2018.

JANUÁRIO, Cristina. **Doença de Huntington Onde estamos agora?** Disponível em:  
<https://estudogeral.sib.uc.pt/bitstream/10316/18242/3/Doen%C3%A7a%20de%20Huntington.pdf> Acesso em: 19 de julho de 2018.

PEREIRA, Lorraine P. **Estudo molecular da Doença de Huntington e correlações com as manifestações clínicas.** Disponível em:  
[http://portais4.ufes.br/posgrad/teses/tese\\_7481\\_disserta%E7%E3olorrai ne%20-%20FINAL.pdf](http://portais4.ufes.br/posgrad/teses/tese_7481_disserta%E7%E3olorrai ne%20-%20FINAL.pdf) Acesso em: 01 de agosto de 2018.

QUAGLIATO, Elizabeth M.A.B. e MARQUES, Maria G.N. **Doença de Huntington: Guia para Famílias e Profissionais de Saúde.** Disponível em:  
[http://abh.org.br/wp-content/uploads/biblioteca/Livros/livro\\_abh\\_guiia\\_para\\_familias\\_e\\_profissionais\\_de\\_saude.pdf](http://abh.org.br/wp-content/uploads/biblioteca/Livros/livro_abh_guiia_para_familias_e_profissionais_de_saude.pdf) Acesso em: 27 de agosto de 2018.

WOLFF, Marilyn J. e MCLNNE, Andrew. **Doença de Huntington.** Disponível em: [http://abh.org.br/wp-content/uploads/biblioteca/guias-e-manuais/guia\\_familiar\\_hdsa\\_ed\\_2003.pdf](http://abh.org.br/wp-content/uploads/biblioteca/guias-e-manuais/guia_familiar_hdsa_ed_2003.pdf) Acesso em: 30 de julho de 2018.

#### AGRADECIMENTOS

Os agradecimentos destinam-se à Fundação Araucária, pela bolsa, pois sem a mesma o projeto não teria sido concluído. Os agradecimentos também vão para a Universidade Tecnológica Federal do Paraná que contribui para a realização deste trabalho.