

UNIVERSIDADE FEDERAL DO PIAUÍ
CAMPUS SENADOR HELVÍDIO NUNES DE BARROS
CURSO DE BACHARELADO EM ENFERMAGEM

ATAÍDE DE MACEDO VIEIRA LIMA

**AVALIAÇÃO CLÍNICA DE ENFERMAGEM EM UMA PACIENTE COM DOENÇA
DE HUNTINGTON POR MEIO DA ESCALA DE BARTHEL.**

PICOS – PI
JULHO – 2017

ATAIDE DE MACEDO VIEIRA LIMA

**AVALIAÇÃO CLÍNICA DE ENFERMAGEM EM UMA PACIENTE COM DOENÇA
DE HUNTINGTON POR MEIO DA ESCALA DE BARTHEL.**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado a Universidade Federal do Piauí, Campus Senador Helvídio Nunes de Barros, Curso de enfermagem, modalidade bacharelado, como requisito parcial para a obtenção do grau de Bacharel em enfermagem.

Orientador (a): Prof. Dr João Marcelo Castro e Sousa.

Co-orientador: Prof. Dr Felipe Cavalcanti Carneiro da Silva

PICOS - PI

JULHO- 2017

FICHA CATALOGRÁFICA
Serviço de Processamento Técnico da Universidade Federal do Piauí
Biblioteca José Albano de Macêdo

L732a Lima, Ataide de Macedo Vieira
Avaliação clínica de enfermagem em um paciente com doença de Huntington por meio da escala de Barthel. / Ataide de Macedo Vieira Lima– 2016.
CD-ROM : il.; 4 ¾ pol. (41 f.)
Trabalho de Conclusão de Curso (Bacharelado em Enfermagem) – Universidade Federal do Piauí, Picos, 2017.

Orientador(A): Prof. Dr. João Marcelo Castro e Sousa

1. Doença de Huntington. 2.Diagnóstico de Enfermagem.
3.Escala de Barthel. I. Título.

CDD 610.734

ATAIDE DE MACEDO VIEIRA LIMA

**AVALIAÇÃO CLÍNICA DE ENFERMAGEM EM UMA PACIENTE COM DOENÇA
DE HUNTINGTON POR MEIO DA ESCALA DE BARTHEL.**

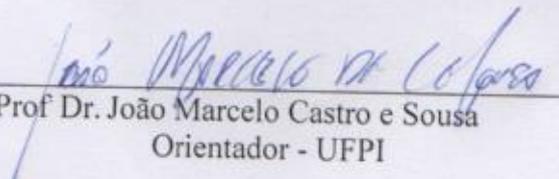
Trabalho de Conclusão de Curso apresentado a Universidade Federal do Piauí, Campus Senador Helvídio Nunes de Barros, Curso de enfermagem, modalidade bacharelado, como requisito parcial para a obtenção do grau de Bacharel em enfermagem.

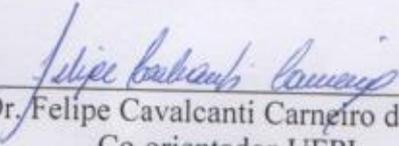
Orientador(a): Prof^o Dr^o João Marcelo Castro e Sousa.

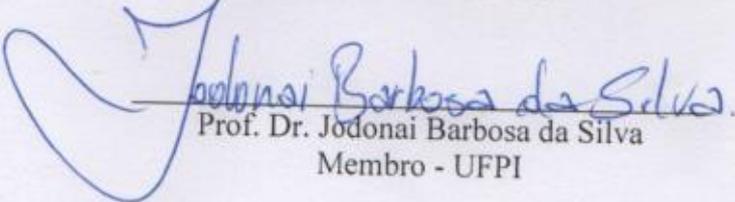
Co-orientador: Prof. Dr Felipe Cavalcanti Carneiro da Silva

Data da aprovação 07/07/2017

Banca Examinadora:


Prof. Dr. João Marcelo Castro e Sousa
Orientador - UFPI


Prof. Dr. Felipe Cavalcanti Carneiro da Silva
Co-orientador-UFPI


Prof. Dr. Jodonai Barbosa da Silva
Membro - UFPI

DEDICATÓRIA

A minha querida esposa Jayla, por tantos momentos de sua vida dedicados a mim, e as minhas filhas, Maria Fernanda e Maria Eduarda, que são a fonte de motivação pra eu lutar por meus sonhos.

AGRADECIMENTOS

A Deus, pela imensa presença em minha vida.

Aos meus queridos pais, Antônio Carlos e Raimunda Barbosa, que com apoio e dedicação possibilitaram o cumprimento de mais um objetivo em minha vida, aos meus irmãos e outros familiares pelas palavras de conforto que tanto me estimularam nos momentos difíceis.

Aos meus amigos e colegas do curso, pela boa convivência diária em sala de aula e por todos os momentos vividos juntos durante esses quatro anos.

Ao Dr. Felipe Cavalcanti Carneiro, pela idealização deste belíssimo trabalho, por sua disponibilidade na condução das técnicas, as quais guardava grande curiosidade deste a época como acadêmico de biologia, e a ele guardo profunda gratidão, ao meu orientador, Prof. Dr. João Marcelo Castro e Sousa, por me aceitar como orientado, por sua paciência, competência e por dividir comigo suas experiências que contribuíram fortemente para a realização desse trabalho.

Aos outros professores e aos coordenadores e técnicos do Curso de Bacharelado em enfermagem do Campus Senador Helvídio Nunes de Barros - Universidade Federal do Piauí, que contribuíram direta e indiretamente para minha formação acadêmica.

RESUMO

A doença de Huntington (DH) descrita também como Coreia de Huntington é uma das doenças genéticas melhor estudadas, tratando-se de uma alteração pontual no braço curto do cromossomo 4 da molécula do ácido desoxirribonucleico (ADN), que ocasiona diversas alterações fenotípicas ao indivíduo. O portador sintomático da doença de Huntington apresenta movimentos coreáticos, déficit cognitivo com alterações na fala, estresse, agressividade e rigidez corporal, apresentando ainda dificuldades na marcha e para ingerir alimentos. A enfermagem tem na saúde o papel de cuidar e consolidar ações que visem o restabelecimento do bem estar proporcionando qualidade de vida. Sendo assim, o presente trabalho objetivou estudar uma paciente com diagnóstico clínico de doença de Huntington no intuito de fazer uma avaliação clínica de enfermagem da paciente por meio da escala de Barthel, a fim de determinar o grau de dependência da paciente e elaborar um plano de cuidados. Os resultados apontaram um grau de dependência moderado e a necessidade de se condicionar o plano de cuidados aos diagnósticos de enfermagem que refletisse os resultados obtidos em cada atividade da escala de Barthel. Para tanto o presente trabalho vem inferir o papel da enfermagem no acompanhamento de pacientes com doenças genéticas e a aplicação de escalas para direcionar o enfermeiro na assistência prestada.

Palavra chave: Doença de Huntington. Diagnóstico de enfermagem. Plano de cuidados.

ABSTRACT

Huntington's disease (DH), also described as Huntington's Chorea, is one of the best studied genetic diseases. It is a punctual alteration in the short arm of chromosome 4 of the deoxyribonucleic acid (DNA) molecule, which causes several phenotypic changes to the individual . The symptomatic carrier of Huntington's disease presents choretic movements, cognitive deficits with speech alterations, stress, aggressiveness and corporal stiffness, also presenting gait difficulties and food intake. Nursing has in the health the role of caring and consolidate actions that aim at the restoration of the well being providing quality of life. Thus, the present study aimed to study a patient with clinical diagnosis of Huntington's disease in order to make a clinical evaluation of the patient through the Barthel scale, in order to determine the degree of dependence of the patient and to elaborate a care plan. The results indicated a moderate degree of dependency and the need to condition the care plan to nursing diagnoses that reflected the results obtained in each activity of the Barthel scale. Therefore, the present study inferred the role of nursing in the follow-up of patients with genetic diseases and the application of scales to direct the nurse in the care provided.

Keywords: Huntington. Nursing diagnosis. Care plan.

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO.....	9
2 REFERENCIAL TEORICO.....	11
2.1 Aspectos gerais da doença.....	11
2.1.2 Características genéticas da doença.....	12
2.2 Classificação da doença.....	13
2.3 Características moleculares	14
2.4 Aspectos clínicos	15
2.5 Prevalência da doença	15
2.6 Diagnóstico da doença.....	16
2.6.1 Diagnóstico de enfermagem	16
2.7 Tratamento da doença.....	17
2.8 A enfermagem e sua atuação nas doenças de bases genéticas	18
2.9 Aplicação de escalas de avaliação para elaboração da assistência de enfermagem	19
3 METODOLOGIA.....	21
3.1 Tipo de estudo	21
3.2 Conteúdo amostral e coleta de dados	21
3.3 Aplicação da escala de Barthel.....	22
3.4 Diagnósticos de enfermagem.....	22
4 RESULTADOS E DISCUSSÃO	23
4.1 Características da paciente.....	23
4.2 Análise e resultados da escala de Barthel	23
4.3 Plano de cuidados	25
5 CONSIDERAÇÕES FINAIS	28
REFERÊNCIAS	29
APÊNDICE	34
ANEXOS	37
ANEXO-A Escala de Barthel	37
ANEXO-B Heredrograma da família da paciente	40

1 INTRODUÇÃO

A doença de Huntington (DH) afeta cerca de 1 em 10.000 indivíduos da população em geral apresentando-se como uma desordem neurodegenerativa autossômica dominante do Sistema Nervoso Central (SNC), causada a partir de uma expansão da repetição do trinucleotídeo CAG (Citosina, Adenina, Guanina) no gene *HTT*, localizado no cromossomo 4. Os indivíduos com DH apresentam como sintomas movimentos involuntários (coreia) e distúrbios psiquiátricos e comportamentais. (THE HUNTINGTON'S DISEASE COLLABORATIVE RESEARCH GROUP, 1993).

De acordo com Januário (2011) o gene *HTT* é produtor da proteína huntingtina com função não muito bem compreendida no organismo, e quando mutado produz a Huntingtina mutada (mHtt) uma proteína alterada que possui função tóxica para determinadas regiões celulares do Sistema Nervoso Central (SNC) devido a CAG codificador do aminoácido glutamina. As desordens provocadas pela mHtt que levam a degeneração neuronal ainda não são muito bem entendidas, mas sabe-se que alguns de seus mecanismos decorre da formação de agregados proteicos, anomalias na interação entre proteínas, alteração da expressão gênica, desregulação dos sistemas celulares lisossomais de autofagia e ubiquitina-proteossômico, disfunção mitocondrial e apoptose, que promovem danos, sendo responsáveis pela expressão dos sintomas da doença. (JANUÁRIO, 2011).

De acordo com Tabrizi et al. (2009), tais manifestações, juntamente com um histórico familiar positivo de DH, são os critérios utilizados para a realização do diagnóstico clínico, sendo a coreia o principal sinal da doença. No entanto, existem diversas outras síndromes relacionadas, como por exemplo, Huntington *disease like* (HDL1, HDL2) e SCA (*Spinocerebellar Ataxia*), que apresentam fenótipo idêntico ao da Doença de Huntington, porém com mutações em outros genes, dificultando tal diagnóstico. (SCHNEIDER; WALKER; BHATIA, 2007).

Desta maneira, é recomendado o diagnóstico molecular, feito a partir da análise do DNA, para confirmar se um paciente com suspeita clínica possui realmente a Doença de Huntington. O teste molecular é realizado por meio de técnicas de Biologia Molecular, envolvendo a extração do DNA de leucócitos de amostras sanguíneas dos pacientes, seguida pela amplificação da repetição CAG, por meio da Reação em Cadeia da Polimerase (PCR).

Posteriormente, ocorre a análise do DNA através da eletroforese em gel de poliacrilamida e o sequenciamento para determinar o tamanho das repetições CAG. (RASKIN et al., 2000).

De acordo com o ACMG/ASHG (1998) há 04 categorias de alelos do gene *HTT*, conforme a quantidade de repetições CAG presentes nesse mesmo gene. A primeira é o alelo normal (≤ 26 repetições), gerando um fenótipo normal; a segunda é o alelo intermediário (27-35 repetições), apresentando fenótipo normal, porém sujeito a modificações durante a meiose, principalmente na espermatogênese, processo mais suscetível a expansões CAGs; a terceira é o alelo DH com penetrância reduzida, (36-39 repetições), podendo apresentar ou não fenótipo para a DH; e a quarta é o alelo DH com penetrância completa, apresentando fenótipo para DH (≥ 40 repetições).

Apesar de existirem outras afecções neurodegenerativas com sintomas idênticos ou muito semelhantes aos da Coreia de Huntington, o presente estudo seguiu o diagnóstico clínico de uma paciente que clinicamente possui Huntington, considerando que o diagnóstico identificou histórico progresso de doença Huntington em familiares da paciente, bem como alterações com déficit motor na paciente, rigidez sem outras causas definidas, demência, coreia e alterações psiquiátricas conforme informações colhidas com familiares. Tais manifestações corroboram com o quadro de Huntington segundo Gil-Mohapel (2011).

A enfermagem tem na saúde o papel do cuidar e consolidar ações que vise o restabelecimento do bem estar proporcionando qualidade de vida. Nesse sentido, este trabalho teve como objetivo fomentar um planejamento sistemático por meio de um plano de cuidados para prevenir ou mesmo tratar os possíveis diagnósticos de enfermagem que possa apresentar a paciente atingida pela alteração genética que promove a doença de Huntington. Para tanto será utilizado dentro do processo de enfermagem a Sistematização da Assistência de Enfermagem (SAE), como molde no tratamento dos diagnósticos de enfermagem (DE) encontrados em pacientes coreáticos, avaliada a partir do Índice de Barthel, O índice de Barthel é um instrumento de método quantitativo utilizado para avaliar a capacidade funcional, medindo o grau de assistência que um indivíduo necessita em dez itens de mobilidade nas atividades de vida diária. (SULLIVAN;SCHMITZ, 2004).

Além disso, a presente pesquisa fornecerá informações relevantes para estudos posteriores que visem determinar a incidência da DH, produzirá também conhecimentos que permitam um aconselhamento genético mais eficiente às famílias em risco, por meio do qual seria possível um melhor planejamento familiar, o que auxiliaria na prevenção da transmissão de doenças genéticas para as futuras gerações.

2 REFERENCIAL TEÓRICO

2.1 Aspectos gerais da doença

O nome Doença de Huntington (DH) ou Coréia de Huntington foi dado em homenagem a George Huntington, que foi o autor da primeira publicação científica referente à doença, em abril de 1872. O termo “Coréia” (dança, do grego) foi escolhido devido às alterações motoras apresentadas pelos pacientes. No seu artigo, George descreve diversas alterações caracterizando espasmo crônico involuntário, sem ocorrer perda de sensibilidade ou consciência (CHEMALE et. al., 2000).

A DH tem características iniciais não muito insígnas, sendo descrita na literatura com diversas variáveis quanto à manifestação, onde alguns autores referem à expressão de sintomas psiquiátricos como delírios, alucinações, depressão e agitação, seguidos de sintomas motores como controle na caminhada e movimentos involuntários, e perda da capacidade intelectual, sendo esse último um dos primeiros sinais de déficit cognitivo em pacientes de Huntington Já outros como Intriari et al apud Huntington (1872), descreveram como manifestação inicial dessa doença à apresentação de leves abalos dos músculos da face, que evoluem gradativamente em violência e variedade. Notando-se ainda na região facial o descontrole do piscar pelas pálpebras, o franzimento da região da testa que posteriormente se eleva, o nariz saindo do plano normal apresentando acentuada torção para um lado e depois para o outro, a boca se volta em direções variadas, conferindo ao paciente a aparência de uma careta. De acordo com Borowky (2009), a doença é descrita por Huntington como algo que vai contra a vontade do paciente como se houvesse uma força oculta, que de certa forma brinca com a vontade própria do indivíduo, de algum modo dificultando e pervertendo seus desígnios Em suma, existe um fato peculiar onde a doença é caracterizada por distúrbios do movimento, transtornos psiquiátricos e demência.

A maioria dos pacientes sofre também de caquexia (i.e., estado patológico caracterizado por extrema magreza e mal estar geral grave), com emaciação (i.e., emagrecimento muito acentuado) a nível muscular e perda de peso, que surgem de forma inexplicável apesar de um consumo calórico elevado (SANBERG,1981). Heuser (1991) descreve também alterações endócrinas com aumento do nível de corticosteroides e diminuição do nível de testosterona, bem como também alterações metabólicas, como

Diabetes mellitus, o qual acomete de 10 a 25% dos paciente com DH segundo Markianos (2005).

2.1.2 Características genéticas da doença

Em caráter genético, trata-se ainda de uma doença hereditária degenerativa do cérebro, tem herança autossômica dominante, ou seja, o indivíduo afetado herda uma cópia do gene mutado (mHTT) de um progenitor afetado (GUSELLA, MACDONALD, 2006). Conforme Costa et al., (2013) cada filho de um afetado tem 50% de probabilidade de herdar o gene mutado e desenvolvê-la. Homens e mulheres podem, do mesmo modo, herdar o gene defeituoso e desenvolver a doença. (BITTENCOURT et al ,2010). A doença segundo Barsottini (2007), decorre de uma mutação na região do gene IT-15 ou Interesting Transcript 15, localizado no braço curto do cromossomo 4 (4p16.3) (Figura 1) entre as regiões D4S127 e D4S180, tal gene possui 67 exons (região codificante), e que codifica a proteína Huntingtina (Htt). Esta é expressa nas células de todos os mamíferos (BANO, et al, 2011) e, parece ter uma função efetiva no transporte de vesículas intracelulares, mas ainda se discute muito sua real função apesar de Cattaneo, et Al, (2005), caracterizá-la como tendo também possível atuação com outras proteínas envolvidas na transcrição e sinalização celular.

É certo que a mutação do gene gera a repetição exacerbada dos nucleotídeos CAG (citosina, adenina e timina). Conforme Vieira et al, (2001), essas repetições podem se configurar dentro da normalidade sem causar nenhum efeito ao indivíduo caso não exceda um número muito superior a trinta e quatro repetições, no entanto, um aumento das repetições dos nucleotídeos citados antecipa a manifestação da DH. As repetições do CAG em situações habituais situam-se entre 9 e 34; as pessoas acometidas tem este número aumentado; no geral as repetições podem ser superiores a 40. Quanto maior o número de repetições, mais precoce sua manifestação (VIEIRA et al., 2011).

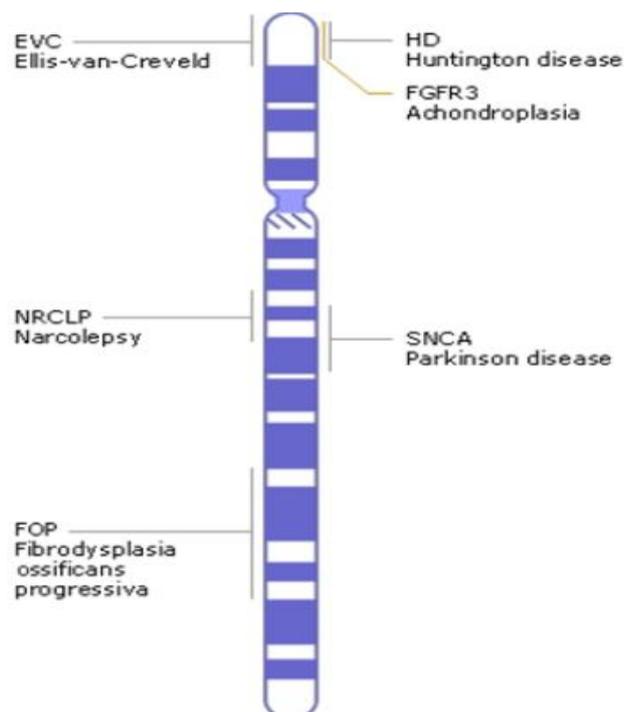
Esse fato acarreta também uma adulteração das diversas estruturas intracelulares, originando disfunção das células nervosas (neurônios) em algumas regiões do cérebro (BITTENCOURT et al., 2010), que segundo Bloch (1990), trata-se de sua função tóxica as múltiplas alterações celulares desencadeadas pela DH, pois a huntingtina modificada ou mutante como é chamada seria mais resistente à degradação proteica, e as cadeias poliglutamínicas expandidas levam à fragmentação dessa proteína, com a formação de agregados citoplasmáticos que causariam a degeneração axonal (SEQUEIRA, 2004).

A mutação causa a destruição de neurônios em uma parte do cérebro chamada corpo estriado (núcleo caudado + putâmen) que produz o neurotransmissor GABA. A redução de liberação desse neurotransmissor resulta em movimentos involuntários e a degeneração mental progressiva. (ANDRICH, 2006).

2.2 Classificação da doença

De acordo com Gil-Mohapel (2011) a DH pode ser classificada em DH de fase adulta quando acomete pessoas na faixa de 30 a 50 anos sendo a forma mais comum da doença, e a forma juvenil que apresenta um pequeno número de casos e começa na infância ou na adolescência. Quando na adolescência a DH pode ser decorrente do chamado fenômeno de antecipação segundo Barsottini, (2007), surge após sucessivas gerações de paciente com DH a manifestação aparece ainda mais cedo. De acordo com Martelli, (2014) sua evolução é longa podendo perdurar de 20 a 30 anos para incapacitação do indivíduo, mas o óbito, quase na totalidade dos casos, ocorre em consequência da imobilidade e de infecções que originam complicações respiratórias e/ou cardiovasculares de acordo com Chiu (1982). Segundo Ho et al., (2009), 15 ou 20 anos após o aparecimento dos primeiros sintomas.

Figura 1 – Cromossomo 4 e a região do gene Huntintina.



Fonte MANDAL, 2014.

2.3 Características moleculares

Segundo Chemale et. al, (2000) alterações ocasionadas por mutação no cromossomo 4 podem expressar outras doenças como o Mal de Parkinson. Entretanto, na DH foi identificado uma expansão instável do tripleto de bases nitrogenadas CAG (ci-tosina-adenina-guanina), na região codificante (éxon 1) do gene HD (do inglês ‘Huntington’s disease’, também designado gene IT15 ou ‘Interesting Transcript 15’), que codifica a proteína huntingtina (BARSOTTINI, 2007), e que de acordo com Chemale et. al, (2000), esta proteína está presente não só no cérebro como em diferentes tecidos do organismo.

A agregação da huntingtina mutante pode ser um dos fatores desencadeadores de lesão celular na DH, pois sua forma mutante é um substrato de enzimas proteolíticas, nomeadas de caspases e calpaínas (enzimas existentes em processos apoptóticos) que apresentam atividades aumentadas em cérebros de pacientes com DH (Gafni 2002). A via de ativação desse processo pode ser ocasionado por fragmentos de huntingtina mutante que podem induzir de forma direta a abertura do poro de permeabilidade transitória mitocondrial (MPTP, do inglês ‘*mitochondrial permeability transition pore*’), conduzindo à libertação de citocromo c, que, por sua vez, medeia à ativação de caspases, que clivam a huntingtina mutante (Choo 2004). Apesar disso, não se pode afirmar que a morte celular na DH seja um processo puramente apoptótico embora a ativação de determinadas vias apoptóticas possa contribuir com a patologia (Hickey 2003). Além disso, existem evidências de processos autofágicos, com o intuito de eliminar a huntingtina mutada, que medeiam a morte celular na DH. Foi observado em cérebros de pacientes com DH, um acúmulo de lipofuscina, organelas endossomais/lisossomais, e corpos multivesiculares típicos de processos autofágicos (Sapp et al 1990). Segundo Kuemmerle (1999), várias proteínas interagem de forma anormal com a huntingtina mutante e são recrutadas para os agregados proteicos, causando a desregulação de importantes vias intracelulares. Contudo, as inclusões de huntingtina mutante podem apenas representar um efeito secundário da disfunção celular, podendo mesmo exercer um efeito protetor durante as fases iniciais da doença. De fato, é possível que as inclusões representem um meio da célula sequestrar fragmentos e oligômeros tóxicos de huntingtina mutante.

2.4 Aspectos clínicos

Clinicamente, verifica-se na DH uma atrofia seletiva e progressiva do estriado e do córtex cerebral e esta progressão é dividida em três estágios. No primeiro estágio, o Huntiniano apresenta mudanças sutis na coordenação, como movimentos involuntários, dificuldade para pensar e humor depressivo. No segundo estágio do DH, a fala e a deglutição são afetadas e as habilidades de raciocínio lógico diminuem gradualmente. No terceiro estágio o Huntiniano torna-se totalmente dependente, chegando até o estado vegetativo. Entretanto, a sua consciência permanece preservada (SILVA et.al, 2014).

A maioria dos pacientes sofre também de caquexia (i.e., estado patológico caracterizado por extrema magreza e mau estar geral grave), com emaciação (i.e., emagrecimento muito acentuado) a nível muscular e perda de peso, que surgem de forma inexplicável apesar de um consumo calórico elevado. (SANBERG,1981)

A nível celular e metabólico, a DH se caracteriza também pela presença de inclusões neuronais intranucleares (NIIs, do inglês '*neuronal intranuclear inclusions*') e por agregados proteicos em neurites distróficas nos neurónios estriatais e corticais (Sapp et al 1990). Curiosamente, a frequência de neurónios corticais que contêm NIIs aumenta drasticamente nos casos juvenis da DH, enquanto os agregados estriatais estão praticamente ausentes nestes pacientes, indicando uma dissociação entre a agregação da huntingtina e o padrão seletivo de neurodegeneração estriatal (DIFIGLIA et al 1990).

2.5 Prevalência da doença

A DH foi à primeira doença genética a ser mapeada em humanos. Ainda assim, persistem dúvidas quanto ao padrão seguido pela mesma, ou seja, o processo exato pelo qual a proteína huntingtina degrada as células ainda não está completamente elucidado. É uma doença progressiva e letal caracterizada pela tríade de distúrbios do movimento, comportamentais e demência (MARTELLI, 2014).

A prevalência da DH segundo Wild e Tabrizi (2007), é de 4 a 10 por cada 100.000 pessoas observadas em todo mundo, sendo que geralmente se manifesta entre 30 a 50 anos. Entretanto, pode acontecer o fenômeno de antecipação (Huntington juvenil), acometendo jovens e crianças.

No Brasil, sua prevalência é desconhecida e os artigos científicos a cerca do tema são raros. Como a variabilidade dos sintomas é muito grande, o diagnóstico torna-se extremamente moroso, principalmente devido à existência de outras doenças com sintomatologia semelhante. Portanto, através da difusão do conhecimento a cerca do tema, estima-se que se consiga obter o diagnóstico precoce da doença, propiciando assim melhora na qualidade de vida do paciente com DH.

2.6 Diagnóstico da doença

A respeito do diagnóstico, Ximenes et Al., (2009) coloca que para ser confirmado a DH em um individuo é necessário análise do histórico familiar detalhado por meio de anamnese ou achados na família onde se confirme sintomas como déficit motor progressivo associado à coreia ou rigidez sem outra causa definida, alterações psiquiátricas com demência progressiva, sem outra causa. Além disso, associar uma série de exames que deem fundamento aos achados tais como, exames de imagem (neuroimagem) permitindo assim um diagnóstico clínico. Testes genéticos são de extrema relevância devido à limitação clínica para diferenciação de outras doenças tais como Parkinson Alzheimer e a demência, além de que as decisões pela investigação genética e o aconselhamento antes e após o teste são importantes devido ao impacto causado na estrutura familiar, uma vez que as pessoas que carregam o gene irão definitivamente desenvolver a doença (XIMENES, 2009).

Os testes genéticos podem confirmar se o individuo tem DH nos casos em que já se observa manifestações típicas da doença, mas também evidenciam e aumenta o número os pré-sintomáticos, mas não são capazes de prever o inicio da DH nem sua gravidade. Em caso de confirmação positiva dos testes genéticos, pode-se iniciar precocemente cuidados que promovam o bem estar do portador do gene mutante através de aconselhamento genético, bem como intervenções preventivas para distúrbios mentais evitáveis como a depressão e o suicídio (LILANE 2005).

2.6.1 Diagnostico de enfermagem

O diagnostico de enfermagem expressam a necessidade de cuidados, (CRUZ DALM, 2001) e são os focos clínicos da ciência de enfermagem (GORDON , SWEENEY, 1979). O

diagnóstico de enfermagem tem vários objetivos, dentre eles, o de padronizar a assistência de enfermagem oferecendo uma linguagem comum a todos os enfermeiros por criar regras sobre determinados termos (CRUZ DALM 2000).

Os diagnósticos de enfermagem foram elaborados a partir de uma versão on line atualizada da NANDA (North American Nursing Diagnosis Association) publicada sobre o título de Nursing Diagnoses: Definitions & Classifications 2015-2017. A NANDA é uma das organizações que regulam e definem os diagnósticos de enfermagem, sendo a mais aplicada na América do Norte.

A NANDA vem contribuindo de forma significativa para o desenvolvimento e refinamento dos diagnósticos de enfermagem, tem desenvolvido um sistema conceitual para classificar os diagnósticos em uma taxonomia. (NORTH AMERICAN NURSING DIAGNOSIS ASSOCIATION, 1979)

2.7 Tratamento da doença

O tratamento para DH nem sempre é eficaz como coloca Gil-Mohapel (2011), pois apesar de existirem inúmeras estratégias terapêuticas estas não contemplam os diversos mecanismos que levam a neurodegeneração. As terapêuticas empregadas tratam de forma isolada os fatores neurodegenerativos limitando-se a um mecanismo de ação restrito quando se sabe que existem diversas vias que destroem neurônios e afetam a função motora do indivíduo ocasionando os movimentos coreáticos, e reduzindo a capacidade física e posteriormente mental. Gil-Mohapel (2011) emprega, ainda, a necessidade de se discutir e conhecer a patofisiologia da doença, pois somente assim atuaríamos de forma precoce prevenindo o desenrolar dos mecanismos destruidores neuronais, bem como coadunar estratégias nos vários processos que corroboram para a debilidade motora e mental, ao invés de atuar de forma restrita em cada mecanismo de ação, como ocorre com o uso de inibidores de acetilcolinesterase tal como a rinvastigmina. Segundo Schwendimann et al., (2007) esse inibidor até tem mostrados resultados preliminarmente satisfatórios no tratamento da disfunção cognitiva, no entanto, seu uso ainda não é completamente aceitável visto que trata de forma isolada um problema que globalmente afeta a rede neuronal.

KIM SU (2007) afirma já existirem estudos para uma terapêutica baseada na substituição da rede neuronal afetada por células tronco, mas ainda muito imprecisos e muito distantes de

uma aplicação prática em humanos. No entanto já foram realizadas técnicas cirúrgicas com transplante de células estriais fetais, que mostraram resultados promissores visualizados em análise de imagem funcional revelando um retorno da atividade metabólica dos pacientes. Atualmente o que se existe de mais concreto são terapêuticas com drogas de efeito neuroprotetoras tais como o riluzole (efeito antiglutamatérgico), a minociclina (tetraciclina com efeito inibidor das caspases) e a coenzima Q10 (efeito antioxidante e co-fator envolvido em mecanismos mitocondriais) (SCHWENDIMANN et al 2007).

Existem diversos estudos para se tentar aproximar de um prognóstico melhor para a DH com é o caso de trabalhos que analisam o estadiamento da doença pós-mortem, onde Vonsattel e colaboradores (1985) desenvolveram uma escala de avaliação dos diferentes estágios da DH que permite definir a gravidade da degeneração da doença. A escala consiste em padrões de degeneração estriatal constatada em tecidos pós morte e é classificada em 5 graus (0 a 4). O grau 0 é de improvável detecção em um cérebro normal, ainda que uma perda neuronal de 30 a 40% possa estar presente no núcleo caudado. No grau 1, são observadas algumas mudanças como diminuição neuronal, atrofia e astrogliose no núcleo caudado. Já os graus 2 e 3, são identificados por gradativa e severa atrofia do estriado. O grau 4 é o quadro mais grave de atrofia estriatal, com dano neuronal de até 95% (VONSATTEL et al., 1985). Além disso, foi definida uma conexão positiva entre o número de repetições CAG e a escala de Vonsattel, na qual um maior número de repetições está coligado a lesões mais proferidas no estriado e a um grau mais alto nesta escala (VONSATTEL e DIFIGLIA, 1998).

2.8 A enfermagem e sua atuação nas doenças de bases genéticas

As terapêuticas são de suma importância para minimizar os efeitos causados pela neurodegeneração, mas atuam de formas restritas nos mecanismos de ação conforme já fora comentado e, até que se encontre uma droga eficaz no tratamento, faz-se necessário compreender cada mecanismo de ação, bem como as bases genéticas para se direcionar o melhor tratamento possível ao paciente com DH. É nesse sentido que entra a enfermagem e o processo de enfermagem com implementação de atos que visem à melhoria na qualidade de vida do paciente. Para tanto é de fundamental importância ao enfermeiro a compreensão das doenças de bases genéticas tendo em vista ainda muito aquém do necessário, pois conforme Gwen W et. al (2006) a enfermagem é a maior profissão na prestação de cuidados, mas que se encontra sem o conhecimento necessário para atuar em genética, tanto na prestação de

serviços quanto no envolvimento de pesquisas em genética, tendo ainda alta dependência de geneticistas ou de profissional médico para implementar ações de cuidar do paciente com o distúrbio genético.

GWEN W et. al (2006) cita ainda que enfermeiros precisam desenvolver a padronização da prática baseada em evidências e teorias de enfermagem para o exercício da enfermagem em genética, incorporando pesquisas de enfermagem junto ao conhecimento de genética clínica e pesquisas em genética. Com o conhecimento de enfermagem, membros da profissão vão contribuir para a melhoria de modelos contemporâneos de prestação de serviços de genética e melhor concretizar sua própria prática humanística centrada na família. Essa prática centrada na família é relatada em estudos de famílias com DH que analisam as dificuldades enfrentadas para lidar com a DH dentro do seio familiar. Silva et. al (2014), analisaram a conduta familiar diante das manifestações inerentes dos pacientes com DH tais como: crise convulsiva e insônia, o estresse, a agressividade, tentativa de suicídio, frustração, raiva, angústia, e manifestações da própria família diante da falta de liberdade, do medo de desenvolver a doença e do sentimento de compaixão. Todas essas manifestações inerentes ao paciente tem uma explicação que se inicia com entendimento das bases genéticas da doença, pois como já fora comentado anteriormente as alterações decorrentes da huntingtina modificada incorrem por que a mesma é tóxica para determinadas regiões celulares do Sistema Nervoso Central (SNC) e afetam o indivíduo como todo, sendo fundamental o entendimento da genética da doença bem como a interpretação do diagnóstico por parte da enfermagem para atuar de forma eficaz no manejo dos huntintinianos.

2.9 Aplicação de escalas de avaliação para elaboração da assistência de enfermagem

A partir da compreensão da doença a enfermagem deve atuar nas incapacidades que promove a DH, para tanto, implementar diagnósticos que identifiquem no paciente a sua real necessidade condicionando a um tratamento eficaz. Existem ferramentas ou escalas que avaliam o grau de incapacidade e que poderiam ser aplicadas a DH, como o caso da escala de Barthel que mensuram a incapacidade medindo o grau de assistência a ser prestada conforme O'sullivan (2004). Assim, este estudo buscou a partir do diagnóstico clínico, fomentar ações de assistência a paciente acometida bem como, fornecer aconselhamento genético aos familiares e orientações que condicionassem um melhor tratamento e superação da doença por meio da aplicabilidade dos diagnósticos de enfermagem.

Os diagnósticos de enfermagem fazem parte do chamado processo de enfermagem que é normatizado pela resolução do Cofen nº 358/2009 que dispõe sobre a Sistematização da Assistência de Enfermagem e a implementação do Processo de Enfermagem em ambientes, públicos ou privados, em que ocorre o cuidado profissional de Enfermagem. Tal resolução traz em seu artigo primeiro que o processo de enfermagem deve ser realizado de modo deliberativo e sistemático em todos os ambientes. Entende-se por ambientes conforme o inciso primeiro deste artigo primeiro, os lugares tais como instituições prestadoras de serviços de internação hospitalar, instituições prestadoras de serviços ambulatoriais de saúde, domicílios, escolas, associações comunitárias, fábricas, entre outros. Sendo assim a partir dessa resolução todo trabalho prestado ao paciente deve ser sistematizado de forma a se traçar metas e objetivos.

Para que se alcancem os objetivos desejados à resolução 359/2009 traz no artigo segundo a organização do processo de enfermagem o qual é dividido em cinco etapas: coleta de dados de enfermagem, diagnóstico de enfermagem, planejamento de enfermagem, implementação e avaliação.

O presente trabalho se utilizará do processo de enfermagem para implementar diagnósticos assistenciais que corroborem um plano de cuidados que vá de encontro as necessidades da paciente.

3 METODOLOGIA

3.1 Tipo de estudo

O presente trabalho teve enfoque quantitativo e qualitativo, buscou promover a partir do diagnóstico clínico de doença de Huntington, os cuidados de enfermagem utilizando para tanto a escala de Barthel como método de avaliação das habilidades psicomotora e da motricidade global, aplicável na identificação de possíveis diagnósticos de enfermagem, retratando os cuidados mais necessários a paciente com DH.

3.2 Conteúdo amostral e coleta de dados

O desenvolvimento deste trabalho se deu a partir da iniciativa familiar de uma paciente com diagnóstico clínico de Huntington que após perceber a manifestação doença de Huntington em várias pessoas de sua família, decidiu por obter mais informações sobre a DH nos aspectos genéticos e nos cuidados para o enfrentamento da doença.

A avaliação da manifestação da doença em várias pessoas da família de acordo informações colhidas foi estudada por RODRIGUES (2017) por meio da elaboração de um heredograma conforme o anexo B, que refletisse os indivíduos da família que tiveram a DH.

Os dados para avaliação do índice de Barthel foram coletados a partir de informações colhidas junto a parentes ou cuidadores da paciente, que responderam ao questionário que avalia o nível de independência do sujeito para a realização de dez atividades básicas de vida diária (ABVD): comer, higiene pessoal, uso dos sanitários, tomar banho, vestir e despir controle de esfínteres, deambular, transferência da cadeira para a cama, subir e descer escadas (SEQUEIRA, 2007).

O pesquisador explicou para a representante legal da paciente a metodologia da pesquisa e informou sobre a necessidade da assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), tendo como base a Resolução 196/96 do Ministério da Saúde, que trata da ética em pesquisa com seres humanos.

3.3 Aplicação da escala de Barthel

O Índice de Barthel, O'Sullivan e Schmitz (2004) relatam que é um método quantitativo utilizado para avaliar a capacidade funcional, medindo o grau de assistência que um indivíduo necessita em dez itens de mobilidade nas atividades de vida diária. Cada item de desempenho é avaliado em uma escala ordinal, com um número específico de pontos assinalados para cada julgamento clínico. Os escores atribuídos variam entre 0 (dependente), 5 (necessidade de ajuda ou supervisão), 10 (parcialmente dependente) e 15 (independente), sendo que este último somente é considerado na transferência da cadeira para a cama e na deambulação (marcha). Ao todo, somam-se 100 pontos, traduzindo o nível de dependência da pessoa (0-15 = dependência total; 20-35 = dependência grave; 40-55 = dependência moderada; 60-95 = dependência leve; 100 = independência), mostrando que quanto mais próximo de 100, maior a capacidade funcional do sujeito. (JULIANE WALTER et.al 2009). A interpretação do valor que sugere um grau de dependência é subjetiva, visto que há interpretações que consideram até 20 pontos como dependência total, de 21 a 60 dependência grave, de 61 a 90 dependência moderada e de 91 a 99 independência total, segundo dados colhidos da pesquisa de Azeredo : Matos (2003), mas que para o presente trabalho será utilizado a primeira interpretação. A escala conforme fora aplicada encontra-se em anexo para melhor entendimento.

A paciente com diagnóstico clínico foi submetida à aplicação da escala de Barthel, a qual foi analisada em forma de gráfico os resultados apresentados, sendo que a pontuação obtida pelo participante da pesquisa em cada atividade da escala foi analisada de forma individual, embora o grau de dependência seja dado a partir de uma avaliação global do indivíduo gerando um valor que determina sua dependência. No entanto, o estudo minucioso de cada valor individualmente dá margem para posteriormente se determinar os possíveis diagnósticos de enfermagem para melhor apuração clínica que resultassem em um plano de cuidados.

3.4 Diagnósticos de enfermagem

Os diagnósticos de enfermagem foram elaborados de acordo com resultados encontrados na aplicação da escala de Bathel e agrupados conforme seu grupo de domínio da NANDA, para que se criasse a partir deles um plano de cuidados.

4 RESULTADOS E DISCUSSÃO

4.1 Características da paciente

A paciente do presente estudo tinha 39 anos, divorciada, mãe de dois filhos, apresentava diversos sintomas para DH como movimentos coreáticos, déficit cognitivo com alterações na fala, estresse, agressividade e rigidez corporal, apresentando ainda dificuldades na marcha e para ingerir alimentos. Até metade de sua segunda década de vida mantinha rotina normal, mas após sua última gestação nesse período, surgiram dificuldades em movimentos básicos como pegar objetos e na marcha, estas alterações se acentuaram com o tempo, tornando a coréia (movimentos involuntários e de torção) evidente. A partir daí teve cogitada a hipótese de diagnóstico clínico para DH que foi fortalecida pela anamnese, onde se revelou que as mesmas alterações estavam presentes em outros indivíduos da família.

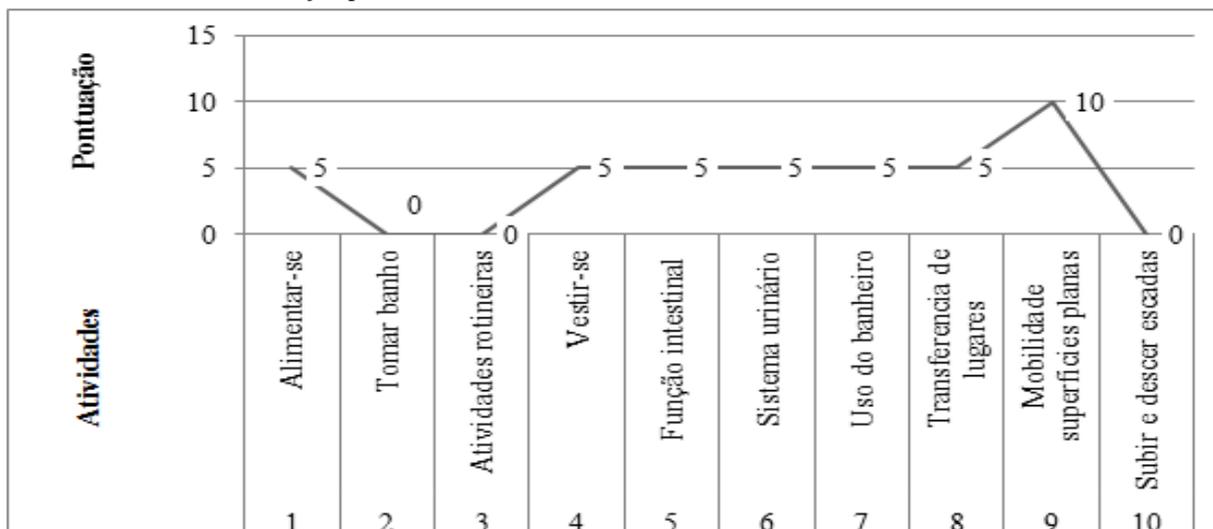
Atualmente a paciente vive sob, tutela de sua irmã e o desvelo de uma cuidadora que realiza diariamente acompanhamento nas atividades básicas como preparo e oferta de alimento, asseio, e cuidados do lar.

4.2 Análise e resultados da escala de Barthel

A escala de Barthel foi utilizada para mensurar o grau de dependência da participante da pesquisa, bem como na elaboração de um plano de cuidados, sendo que seus resultados foram obtidos por informações da cuidadora em virtude da paciente ser incapaz de fornecer informações devido alteração na fala e na compreensão das perguntas.

A figura 2 mostra os resultados das informações prestadas pela cuidadora, onde se pôde observar que em três ramos de atividade tais como tomar banho (2), atividades de rotina (3), e de subir ou descer escadas (10), a participante não obteve qualquer pontuação revelando alto grau de dependência para realizar tais funções. Já nas atividades como alimentar-se (1), vestir-se (4) controle da função intestinal (5), da função vesical (6), uso do banheiro (7) e de transferência de lugares (8), a participante obteve uma pontuação igual a cinco pontos em cada atividade, onde no somatório geral atingiu um valor de 25 pontos, denotando que apesar da incapacidade ainda consegue realizar tais funções mesmo que parcialmente.

Figura 2: Pontuação obtida nos ramos de atividade da escala de Barthel com base nas informações prestadas pela cuidadora. Fonte: Comunicação pessoal



Apesar do resultado nas atividades 1,4, 5, 6, 7 e 8 obter-se uma pontuação que do ponto de vista das atividades que não pontuaram parecer bom, esse dado oferece certo risco a saúde da participante, pois algumas atividades tais como uso do banheiro e transferência de lugares exigem de qualquer pessoa uma resistência que não sujeite o indivíduo a quedas que possam incorrer em traumas, seja ele lesivo como uma pequena escoriação, seja fraturas de ossos, as lesões decorrentes de quedas ocorrem entre 15% a 50% dos eventos, resultando em grande variedade de danos (SCHWENDIMANN et al., 2006), pois em ambientes como banheiros o piso molhado exige certa habilidade para não cair, embora pessoas saudáveis não percebam isso, existem estudos que avaliam o risco de quedas como Hitcho (2004) avaliou que 10% de quedas ocorrem em banheiros e cerca de 80% dentro do próprio quarto. Também é fatídico lembrar que a escala não considera as atividades isoladas, mas em um somatório geral para avaliação global do paciente, embora no presente trabalho esteja analisado a pontuação obtida em cada atividade.

Dentre as dez atividades que constituem a escala de Barthel, apenas o item mobilidade em superfícies planas (9) a participante obteve uma pontuação considerada o mais próximo do satisfatório se avaliando de forma isolada a pontuação deste item, mas no quadro geral o que define o grau de dependência e independência do indivíduo é a pontuação total obtida no somatório das de atividades da escala. Sobre a atividade (9) é salutar informar que no período em que foi feita a visita para coleta de dados, a paciente apresentava várias escoriações na região da face e do ombro decorrentes de quedas pela redução da capacidade motora para deambular pelos cômodos da residência.

No somatório total da escala de Barthel a participante obteve uma pontuação igual a 40 pontos, revelando dependência moderada conforme, O'Sullivan e Schmitz (2004) pontuação de 40 a 55 pontos, situa a paciente em um nível de dependência moderada necessitando de assistência quase integral para funções básicas do cotidiano conforme as dez atividades descritas na escala de Barthel. É importante citar que o encorajamento a realização das funções básicas cotidianas são de suma importância para manutenção do bem estar e autoestima da pessoa com DH, uma vez que além de promover a manutenção por um tempo mais prolongado da independência, favorece ao portador de Huntington qualidade de vida, conforme cita Guccione, (2002) a realização de atividades do que o paciente sempre costumava fazer pode melhorar a autoestima e assim a qualidade de vida.

O encorajamento a manutenção da independência melhora não somente o ânimo da pessoa com Huntington, mas também previne conforme Nettina, (2007) alterações como fraqueza muscular ou encurtamentos de membros e tronco, por conta da movimentação ativa do tecido muscular e esquelético do indivíduo durante atividades do dia a dia.

Foi perceptível durante a visita para coleta de dados da paciente que ao questionar a cuidadora sobre as atividades básicas, esta relatou que a paciente se machucava muito ao tentar se levantar para ir aos cômodos da casa, sendo assim, a cuidadora sempre pedia para que ela se mantivesse sempre na cama e não saísse do quarto. Essa atitude visava evitar traumas, embora vá de encontro com o que muitos autores como Henderson, Joppert (2017) dentre outros, citam sobre a promoção da independência, tendo em vista que atitudes simples como adaptar os lugares da casa com a retiradas de objetos do caminho ou mesmo contornar cantos de paredes poderiam se não evitar, ao menos amenizar possíveis traumas.

4.3 Plano de cuidados

O plano de cuidados foi elaborado de forma que se pudesse visualizar facilmente em um único plano a assistência a ser prestada de acordo com cada diagnóstico (Quadro 01). Tais diagnósticos repercutiram a partir dos principais achados clínicos de enfermagem na paciente no dia da avaliação com a escala de Barthel. De um modo geral a paciente apresentou um diagnóstico para quase todas as áreas de domínio conforme a NANDA, mas se presou por considerar aqueles que eram de maior relevância ou urgência para o atendimento as necessidades da paciente. O quadro 1 apresenta os diagnósticos de enfermagem da paciente e a constituição do plano de cuidados.

Quadro 1: Plano de cuidados para os diagnósticos encontrados na avaliação da escala de Barthel.

Domínio	Diagnóstico de enfermagem	Definição	Características definidoras /fatores de risco	Intervenção de enfermagem
Promoção da saúde	Manutenção ineficaz da saúde	Incapacidade de identificar, controlar e/ou buscar ajuda para manter a saúde.	Incapacidade de assumir a responsabilidade de atender as práticas básicas de saúde relacionado à habilidade de comunicação prejudicada e habilidades motoras finas e grossas prejudicadas.	1-Orientar a família a reconhecer as necessidades básicas da paciente dando suporte nestas; 2- Orientar a família na manutenção das condições de higiene corporal.
Nutrição	Deglutição prejudicada	Funcionamento anormal do mecanismo da deglutição associado a déficits na estrutura ou função oral, faríngea ou esofágica	Fase oral anormal, segundo o estudo da deglutição, relacionado a prejuízo neuromuscular.	1-Orientar a família a ofertar alimento semi-sólido; 2- Orientar família a dar suporte durante as refeições.
Eliminação e troca	Risco de motilidade gastrointestinal disfuncional	Vulnerabilidade à redução na frequência normal de defecação, acompanhada de passagem difícil ou incompleta de fezes, que pode comprometer a saúde.	Estilo de vida sedentário e imobilidade.	1-Orientar a família da necessidade de um profissional fisioterapeuta; 2- Orientar a família a na manutenção de atividades sob supervisão ou suporte como pequenas caminhadas no domicílio ou peri domicílio.
Atividade/Repouso/ Insônia	Deambulação prejudicada	Limitação do movimento independente de andar em um determinado ambiente.	1- Capacidade prejudicada para percorrer as distâncias necessárias, relacionado a equilíbrio prejudicado. 2-Capacidade prejudicada de subir escadas, relacionado a prejuízo neuromuscular.	1-Orientar família a dar suporte durante deambulação. 2-Orientar a família da necessidade de profissional fisioterapeuta.
Percepção/ Cognição	Comunicação verbal prejudicada	Capacidade diminuída, retardada ou ausente para receber, processar, transmitir e/ou usar um sistema de símbolos.	Fala arrastada, relacionado a prejuízo no sistema nervoso central.	1-Orientar a família a perceber as necessidades da paciente.
Papeis e relacionamentos	Desempenho de papel ineficaz	Padrão de comportamento e autoexpressão que não combina com o contexto, as normas e as expectativas do ambiente.	Desempenho de papel ineficaz, relacionado a defeito neurológico.	1-Orientar a família da importância destes no enfrentamento da doença da mãe, bem como manutenção dos laços afetivos.

Enfrentamento/ Tolerância ao estresse	Enfretamento ineficaz	Incapacidade de realizar uma avaliação válida dos estressores, escolhas inadequadas das respostas praticadas e/ou incapacidade de utilizar os recursos disponíveis.	Fadiga relacionada a recursos inadequados e ineficazes.	1-Orientar a família a buscar apoio em órgãos públicos como UBS e NASF para realização de atividades que demandam recursos dispendiosos.
Segurança e proteção.	Dentição prejudicada	Ruptura nos padrões de desenvolvimento/erupção dentários ou na integridade estrutural de cada dente.	Ausência de dentes, relacionado a barreiras ao autocuidado.	1-Orientar a família a ofertar alimentos semi-sólidos; 2- Orientar família a buscar serviço odontológico em UBS. 3-Orientar família no apoio e suporte ao asseio dentário.
	Integridade da pele prejudicada.	Epiderme e/ou derme alterada.	Alteração da integridade pele decorrente de fator mecânico.	1-Realizar curativo na região das feridas.
	Risco de integridade da pele prejudicada.	Vulnerabilidade à alteração na epiderme e/ou derme, que pode comprometer a saúde.	Fatores mecânicos	2-Orientar a família a posicionar moveis no domicilio de forma a evitar contusões por trombadas, bem como realizar contorno nos cantos de paredes e evitar piso molhado.
	Risco de quedas	Vulnerabilidade ao aumento da suscetibilidade a quedas, que pode causar dano físico e comprometer a saúde.	1-História de quedas; 2-Alteração na função cognitiva; 3-Dificuldades na marcha; 4-Equilíbrio prejudicado; 5-Mobilidade prejudicada;	1-Orientar a família a supervisionar o paciente durante o deambular; 2- Orientar a família a oferecer suporte;
	Risco de ulcera por pressão	Vulnerabilidade à lesão localizada na pele e/ou tecido subjacente, normalmente sobre saliência óssea, em consequência de pressão, ou pressão combinada com forças de cisalhamento.	1-Alteração na função cognitiva; 2-Atrito em superfície; 3-Conhecimento insuficiente do cuidador sobre prevenção de úlcera de pressão; 4-Déficit no autocuidado 5- Histórias de traumas 6-Redução na mobilidade; 7-Pressão sobre proeminência óssea	1-Orientar a família a utilizar colchão de água no leito da paciente; 2-Orientar o cuidador sobre os riscos que provocam úlceras;

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Com base nos resultados obtidos, conclui-se que a enfermagem tem um papel fundamental na assistência a pacientes com doenças genéticas como a doença de Huntington que promove transtornos neurodegenerativos. Para tanto, é dever do profissional de enfermagem compreender os processos envolvidos nas doenças genéticas, bem como a compreensão molecular que permitam dar mais entendimento as mesmas. Além disso, pode-se concluir que a aplicação de escalas permite ao enfermeiro o direcionamento de uma assistência de enfermagem voltada reabilitação da saúde do enfermo a partir da elaboração de plano de cuidados que vá de encontro à resolutividade dos diagnósticos.

REFERÊNCIAS

AZEREDO Z, MATOS E. Grau de Dependência em Doentes que sofreram AVC. **RFML** 2003; Série III; 8 (4): 199-204

ANDRICH, Jürgen; EPPLEN, Jörg T. Dança mortal. **Revista viver mente&cérebro**, março de 2006.

AMERICAN COLLEGE OF MEDICAL GENETICS/AMERICAN SOCIETY OF HUMAN GENETICS (ACMG/ASHG) HUNTINGTON'S DISEASE GENETIC TESTING WORKING GROUP. Laboratory Guidelines for Huntington Disease Genetic Testing. **The American Journal of Human Genetics**, v. 62, n. 5, p. 1243-1247, 1998.

Bano D, Zanetti F, Mende Y, Nicotera P. **Neurodegenerative processes in Huntington's disease**. **Cell Death Dis.** 2011;2:e228. PubMed PMID: 22071633. Pubmed Central PMCID: 3223696. Epub 2011/11/11.eng

BOROWSKY, B.; TOBIN, A. J. H.; ROSAS, D.; JOHNSON, H.; REILMANN, R.; LANDWEHRMEYER, B.; STOUT, J. C. Biological and clinical manifestations of Huntington's disease in the longitudinal TRACK-HD study: cross-sectional analysis of baseline data. **The Lancet Neurology**, v. 8, n. 9, p. 791-801, 2009.

BARSOTTINI OGP. **Doença de Huntington. O que é preciso saber?** Einstein: Educ Contin Saúde. 2007; 5:83-88.

BITTENCOURT, ADRIANA; et al. Percepções sobre a doença de Huntington e realização de testes preditivos em indivíduos com história da doença na família. **Revista de Ciências Médicas e Biológicas**, p. 126-129, 2010.

BLOCH M, HAYDEN MR. **Opinion: predictive testing for Huntington disease in childhood: challenges and implications**. **Am J Hum Genet.** 1990 Jan;46(1):1-4. PubMed PMID: 2136787. Pubmed Central PMCID: 1683548. Epub 1990/01/01.eng.

BRASIL. Resolução Cofen de nº 358 de 15 de outubro de 2009 **Dispõe sobre a Sistematização da Assistência de Enfermagem e a implementação do Processo de Enfermagem em ambientes, públicos ou privados, em que ocorre o cuidado profissional de Enfermagem, e dá outras providências.**

Costa MC, Magalhaes P, Guimaraes L, Maciel P, Sequeiros J, Sousa A. **The CAG repeat at the Huntington disease gene in the Portuguese population: insights into its dynamics and to the origin of the mutation**. **J Hum Genet.** 2006;51(3):189-95. PubMed PMID: 16372132. Epub 2005/12/24. eng.

CHEMALE, F.A. et al. **Doença de Huntington**. Dissertação entregue para conclusão de curso na Disciplina de Genética e Evolução da Fundação Faculdade Federal de Ciências Médicas de Porto Alegre. Departamento de ciências Morfológicas, 2000, 37 fl. Disponível em: <<http://www.luzimarteixeira.com.br/wp-content/uploads/2010/07/doenca-de-huntington-2.pdf>> Acesso em: 10 de outubro de 2016.

CHIU E, ALEXANDER L. **Causes of death in Huntington's disease**. Med J Aust 1982;1:153.

CRUZ DALM. **Fenômenos e intervenções de enfermagem: desatando nós conceituais**. In: Garcia TR, Nóbrega MML, organizadoras. Sistema de Classificação da Prática de Enfermagem. João Pessoa (PB): ABEn; 2000

CRUZ DALM. **A inserção do diagnóstico de enfermagem no processo assistencial**. In: Cianciarullo TI, Gualda DMR, Melleiro MM, Anabuki MH, organizadoras. Sistema de assistência de enfermagem: evolução e tendências. São Paulo: Ícone; 2001.

CATTANEO E, ZUCCATO C, TARTARI M. Normal huntingtin function: an alternative approach to Huntington's disease. Nat **Rev Neurosci**. 2005 Dec;6(12):919-30. PubMed PMID: 16288298. Epub 2005/11/17.eng.

CHOO YS, JOHNSON GV, MACDONALD M, DETLOFF PJ, LESORT M. **Mutant huntingtin directly increases susceptibility of mitochondria to the calcium-induced permeability transition and cytochrome c release**. Hum Mol Genet 2004;13:1407-20.

DIAGNÓSTICOS DE ENFERMAGEM DA NANDA : definições e classificação 2015-2017 [recurso eletrônico] / [NANDA International] ; organizadoras: T. Heather Herdman, Shigemi Kamitsuru ; tradução: Regina Machado Garcez ; revisão técnica: Alba Lucia Bottura Leite de Barros ... [et al.]. – Porto Alegre : Artmed, 2015.

DIFIGLIA M, SAPP E, CHASE KO, DAVIES SW, BATES GP, VONSATTEL JP, et al. **Aggregation of huntingtin in neuronal intranuclear inclusions and dystrophic neurites in brain**. Science 1997;277:1990-3.

GIL-MOHAPEL JM, REGO AC. Doença de Huntington: Uma Revisão dos Aspectos Fisiopatológicos. **Rev Neurocienc**. 2011;

GAFNI J, ELLERBY LM. **Calpain activation in Huntington's disease**. J Neurosci 2002;22:4842-9.

GUSELLA JF, MACDONALD ME. **Huntington's disease: seeing the pathogenic process through a genetic lens**. TrendsBiochemSci.31(9):p.533-40, 2006.

GUCCIONE, ANDREW A. **Fisioterapia geriátrica**. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan. 2.ed.v.1.2002.470p.

GWEN W. ANDERSON, RITA LACK MONSEN, MARY VARNEY RORTY. **Enfermagem e genética: uma crítica feminista rumo ao trabalho em equipes transdisciplinares** *Estudos Feministas*, Florianópolis, 14(2): 423-443, maio-agosto/2006

Ho LW, Carmichael J, Swart J, Wyttenbach A, Rankin J, Rubinsztein DC. The molecular biology of Huntington's disease. *Psychol Med* 2001;31:3-14. <http://dx.doi.org/10.1017/S0033291799002871>

GORDON M, SWEENEY MA. **Methodological problems and issues in identifying and standardizing nursing diagnosis.** *Adv Nurs Sci* 1979; 2(1):1-15.

HEUSER IJ, CHASE TN, MOURADIAN MM. **The limbic-hypothalamic-pituitary-adrenal axis in Huntington's disease.** *Biol Psychiatry* 1991;30:943-52.

HITCHO EB, KRAUSS MJ, BIRGE S, DUNAGAN WC, FISCHER I, JOHNSON S, et al. **Characteristics and circumstances of falls in a hospital setting: a prospective analysis.** *J Gen Intern Med.* 2004;19(7):732-9

HICKEY MA, CHESSELET MF. **Apoptosis in Huntington's disease.** *Prog. Neuropsychopharmacol Biol Psychiatry* 2003;27:255-65. [http://dx.doi.org/10.1016/S0278-5846\(03\)00021-6](http://dx.doi.org/10.1016/S0278-5846(03)00021-6)

HO., A.K. Gilbert A.S. Mason S.L. Goodman A.O. Barker R.A. **Health related quality of life in Huntington's Disease which factors matter most?** *Disord.* 2009, 24(4):574-B

INTRIERI, A. C. U. et al. Huntington: distúrbio no cromossomo 4. **Revista UNILUS Ensino e Pesquisa v. 12, n. 29, out./dez. 2015**

JANUÁRIO, C. **Doença de Huntington: Onde estamos agora?**. 2011. 148 f. Tese (Doutorado em Medicina) Universidade de Coimbra, Coimbra, 2011.

JOPPERT, D. Competeências funcionais essenciais da reabilitação neurofuncional para facilitação da conquista para cidadania. Disponível em <http://tudo para fisioterapeutas.uniblogue .com.br>. Acesso em 01.06.2017.

JULIANE WALTER; MAGALI T. Q. GRAVE; EDUARDO PÉRICO: **Avaliação das habilidades psicomotoras e da motricidade global em paciente portadora da Doença de Huntington.** *ConScientiae Saúde*, vol. 8, núm. 4, 2009, pp. 655-663 Universidade Nove de Julho São Paulo, Brasil

LILANI A. **Ethical issues and policy analysis for genetic testing: Huntington's disease as a paradigm for diseases with a late onset.** *Hum Reprod Genet Ethics.*2005; 11(2):28-34.

MANDAL, A. **O que é o Cromossoma 4?** Internet, 2014. Disponível em: <[http://www.news-medical.net/health/What-is-Chromosome-4-\(Portuguese\).aspx](http://www.news-medical.net/health/What-is-Chromosome-4-(Portuguese).aspx)> Acesso em: 20 de novembro de 2016.

MARTELLI, A. **Aspectos Clínicos e Fisiopatológicos da Doença de Huntington.** Arch Health Invest, v.3, n.4, p. 32-39, 2014.

MARKIANOS M, PANAS M, KALFAKIS N, VASSILOPOULOS D. **Plasma testosterone in male patients with Huntington's disease: relations to severity of illness and dementia.** Ann Neurol 2005;57:520-5.

NETTINA, S. M. Doença de Huntington. ed. Rio de Janeiro: **Guanabara Koogan**, 2007

NORTH AMERICAN NURSING DIAGNOSIS ASSOCIATION. **Nursing Diagnoses: definitions and classification:** 1999/2000. Philadelphia: NANDA; 1999

O'SULLIVAN, SUSAN B.; SCHMITZ, Thomas J. **Fisioterapia: avaliação e tratamento.** 4. ed. São Paulo: Manole, 2004

Raskin A, Setcos JC, Vreven J, Wilson NH. **Clin Oral Investig.** 2000 Sep;4(3):148-52.

RODRIGUES M.T. **Relato de caso de uma família com suspeita de doença de Huntington.** Universidade Federal do Piauí, Trabalho de conclusão de curso. Picos-PI, 2017.

SANBERG PR, FIBIGER HC, MARK RF. **Body weight and dietary factors in Huntington's disease patients compared with matched controls.** Med J Aust 1981;1:407-9.

SCHNEIDER, S. A.; WALKER, R. H.; BHATIA, K. P. **The Huntington's disease-like syndromes: what to consider in patients with a negative Huntington's disease gene test.** Nature clinical practice Neurology, v. 3, n. 9, p. 517-525, 2007.

SAPP E, PENNEY J, YOUNG A, ARONIN N, VONSATTEL JP, DIFIGLIA M. **Axonal transport of N-terminal huntingtin suggests early pathology of corticostriatal projections in Huntington disease.** J Neuropathol Exp Neurol 1999;58:165-73.

SILVA, A.H. et al. **Huntington: Dificuldades Enfrentadas pela Família.** J Health Sci Inst, v.32, n.2, p. 168-172, 2014.

SEQUEIRA, C. (2007). **Cuidar de idosos dependentes.** Coimbra: Quarteto Editora Shannon K. Huntington's disease and other choreas. Continuum: Lifelong Learning Neurol. 2004; 10:65-89.

SCHWENDIMANN R, BÜHLER H, DE GEEST S, MILISEN K. **Falls and consequent injuries in hospitalized patients: effects of an interdisciplinary falls prevention program.** BMC Health Serv Res. 2006;6:69.

TABRIZI S.J.; LANGBEHN, D. R.; LEAVITT, B. R.; ROOS, R. A. C.; DURR, A.; CRAUFURD, D.; KENNARD, C.; HICKS, S. L.; FOX, N. C.; SCAHILL, R. I.; TOMMASO M, DIFRUSCOLO O, SCIRUICCHIO V, SPECCHIO N, LIVREA P. **Two years follow-up of rivastigmine treatment in Huntington disease.** Clin Neuropharmacol. 2007;30(1):43-6.

THE HUNTINGTON'S DISEASE COLLABORATIVE RESEARCH GROUP. **A novel gene containing a trinucleotide repeat that is expanded and unstable on Huntington's disease chromosomes.** Cell, v. 72, n. 6, p. 971-983, 1993.

THE HUNTINGTON'S DISEASE COLLABORATIVE RESEARCH GROUP. **A novel gene containing a trinucleotide repeat that is expanded and unstable on Huntington's disease chromosomes.** Cell, v. 72, n. 6, p. 971-983, 1993.

KIM SU. **Genetically engineered human neural stem cells for brain repair in neurological diseases.** Brain Dev. 2007;29(4):193-201.

WILD, EDWARD J; TABRIZI, SARAH J **Huntington's disease phenocopy syndromes**
Current Opinion in Neurology: December 2007 - Volume 20 - Issue 6 - p 681-687

KUEMMERLE S, GUTEKUNST CA, KLEIN AM, LI XJ, LI SH, BEAL MF, et al. **Huntington aggregates may not predict neuronal death in Huntington's disease.** Ann Neurol 1999;46:842-9.

VONSATTEL J.P; MYERS RH; STEVENS TJ; FERRANTE RJ; BIRD ED; RICHARDSON EP, JR. **Neuropathological classification of Huntington's disease.** J NeuropatholExpNeurol, 44(6): 559-77, 1985.

XIMENES, B.A.A., HENRIQUE E. Doença de Huntington: aspectos diagnósticos e implicações éticas. **Rev. Ciências med.** 18(5/6) 287-291 2009.

APÊNDICE

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO

Título do Projeto:

Pesquisador Responsável:

Instituição a que pertence o Pesquisador Responsável:

Telefones para contato: (____) _____ - (____) _____ - (____)

Nome do voluntário:

Idade: _____ anos

R.G.

Responsável legal (quando for o caso):

R.G. Responsável legal:

“ O Sr. (ª) está sendo convidado(a) a participar do projeto de pesquisa

“

”

de responsabilidade do pesquisador

O projeto visa realizar um estudo de caso com fins de compreender os aspectos relacionados à doença de Huntington (DH) no tocante a diagnóstico clínico e molecular, tratamento, dentre outros, para se elaborar um plano de cuidados de enfermagem que promova o bem estar da paciente, bem como forneça subsídios para outros profissionais entenderem a doença de Huntington.

- A metodologia envolverá a análise do DNA da paciente, a fim de encontrar alterações que promovam a DH, bem como aplicar uma escala de avaliação da capacidade para implementação de cuidados de enfermagem.
- Este estudo atenuará quaisquer riscos a saúde ou integridade da paciente, embora se reconheça que existem fatores que fogem ao controle do pesquisador com por exemplo dano emocional, mas será orientado ao participante que está poderá a qualquer momento desistir da sua participação sem quaisquer ônus.
- Em contrapartida aos danos este estudo vem trazer como benefício a possibilidade de exclusão de outras doenças genéticas a partir da análise do DNA, aconselhamento genético na eventualidade de confirmação positiva de DH, embora já se tenha diagnóstico clínico médico, trará também um plano de cuidados que poderá ser aplicado a paciente ofertando redução dos danos decorrentes das alterações promovidas pela DH.
- A pessoa(s) participante(s) da pesquisa poderá procurar o pesquisador através do contato disponível neste documento para sanar quaisquer dúvidas a respeito do estudo, bem como, possuem toda a liberdade de desistir a qualquer momento sem qualquer ônus.
- A participação é voluntária sem custo adicional ao participante e seus dados serão mantidos sob sigilo como forma de garantir a confidencialidade das informações geradas e a privacidade do sujeito da pesquisa.

Eu, _____, RG nº _____
 declaro ter sido informado e concordo em participar, como voluntário, do projeto de pesquisa
 acima descrito.

Eu, _____, RG nº _____,
 responsável legal por _____, RG nº _____
 declaro ter sido informado e concordo com a sua participação,
 como voluntário, no projeto de pesquisa acima descrito.

Picos, _____ de _____ de _____
 Nome e assinatura do paciente ou seu responsável legal

 Nome e assinatura do responsável por obter o consentimento

 Testemunha

 Testemunha

Informações relevantes ao pesquisador responsável:

Res. 196/96 – item IV.2: O termo de consentimento livre e esclarecido obedecerá aos seguintes requisitos:

- a) ser elaborado pelo pesquisador responsável, expressando o cumprimento de cada uma das exigências acima;
- b) ser aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa que referenda a investigação;
- c) ser assinado ou identificado por impressão dactiloscópica, por todos e cada um dos sujeitos da pesquisa ou por seus representantes legais; e
- d) ser elaborado em duas vias, sendo uma retida pelo sujeito da pesquisa ou por seu representante legal e uma arquivada pelo pesquisador.

Res. 196/96 – item IV.3:

c) nos casos em que seja impossível registrar o consentimento livre e esclarecido, tal fato deve ser devidamente documentado, com explicação das causas da impossibilidade, e parecer do Comitê de Ética em Pesquisa.

Casos especiais de consentimento:

1. Pacientes menores de 16 anos – deverá ser dado por um dos pais ou, na inexistência destes, pelo parente mais próximo ou responsável legal;
2. Paciente maior de 16 e menor de 18 anos – com a assistência de um dos pais ou responsável;
3. Paciente e/ou responsável analfabeto – o presente documento deverá ser lido em voz alta para o paciente e seu responsável na presença de duas testemunhas, que firmarão também o documento;
4. Paciente deficiente mental incapaz de manifestação de vontade – suprimento necessário da manifestação de vontade por seu representante legal.

ANEXOS

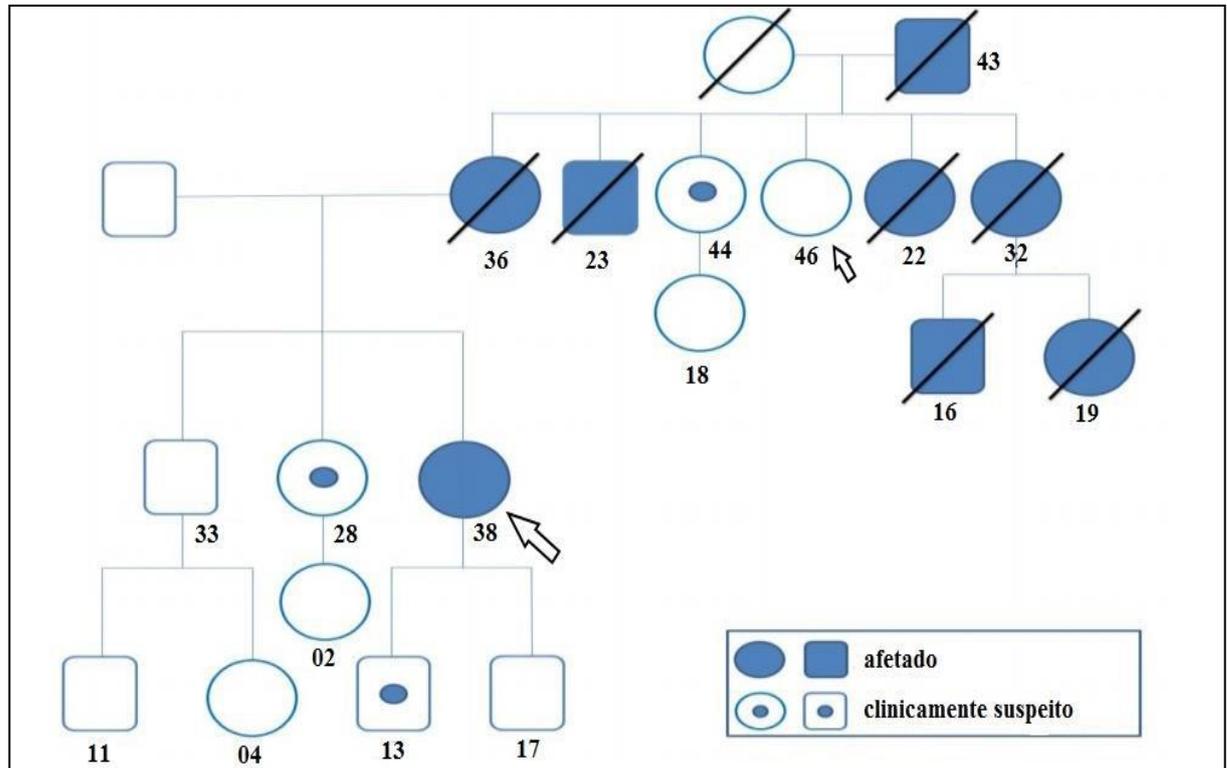
ANEXO-A Escala de Barthel

Escala de Barthel

ATIVIDADE	PONTUAÇÃO
ALIMENTAÇÃO 0 = incapacitado 5 = precisa de ajuda para cortar, passar manteiga, etc, ou dieta modificada 10 = independente	
BANHO 0 = dependente 5 = independente (ou no chuveiro)	
ATIVIDADES ROTINEIRAS 0 = precisa de ajuda com a higiene pessoal 5 = independente rosto/cabelo/dentes/barbear	
VESTIR-SE 0 = dependente 5 = precisa de ajuda mas consegue fazer uma parte sozinho 10 = independente (incluindo botões, zipers, laços, etc.)	
INTESTINO 0 = incontinente (necessidade de enemas) 5 = acidente ocasional 10 = continente	
SISTEMA URINÁRIO 0 = incontinente, ou cateterizado e incapaz de manejo 5 = acidente ocasional 10 = continente	

<p>USO DO TOILET 0 = dependente 5 = precisa de alguma ajuda parcial 10 = independente (pentear-se, limpar-se)</p>	
<p>TRANSFERÊNCIA (DA CAMA PARA A CADEIRA E VICE VERSA) 0 = incapacitado, sem equilíbrio para ficar sentado 5 = muita ajuda (uma ou duas pessoas, física), pode sentar 10 = pouca ajuda (verbal ou física) 15 = independente</p>	
<p>MOBILIDADE (EM SUPERFICIES PLANAS) 0 = imóvel ou < 50 metros 5 = cadeira de rodas independente, incluindo esquinas, > 50 metros 10 = caminha com a ajuda de uma pessoa (verbal ou física) > 50 metros 15 = independente (mas pode precisar de alguma ajuda; como exemplo, bengala) > 50 metros</p>	
<p>ESCADAS 0 = incapacitado 5 = precisa de ajuda (verbal, física, ou ser carregado) 10 = independente</p>	

ANEXO-B Heredograma de família com suspeita de Huntington





TERMO DE AUTORIZAÇÃO PARA PUBLICAÇÃO DIGITAL NA BIBLIOTECA
"JOSÉ ALBANO DE MACEDO"

Identificação do Tipo de Documento

- () Tese
() Dissertação
(X) Monografia
() Artigo

Eu, Ataide de Macêdo Vieira Lima,
autorizo com base na Lei Federal nº 9.610 de 19 de Fevereiro de 1998 e na Lei nº 10.973 de
02 de dezembro de 2004, a biblioteca da Universidade Federal do Piauí a divulgar,
gratuitamente, sem ressarcimento de direitos autorais, o texto integral da publicação
Avaliação Clínica de encefalograma de uma paciente
com doença de Huntington por meio da escala de Barthel.
de minha autoria, em formato PDF, para fins de leitura e/ou impressão, pela internet a título
de divulgação da produção científica gerada pela Universidade.

Picos-PI 03 de Outubro de 2014.

Ataide de Macêdo Vieira Lima
Assinatura

Assinatura

