

Doença neurodegenerativa rara: sistematização da assistência de enfermagem em pacientes acometidos pela doença de Huntington

Rare neurodegenerative disease: systematization of nursing care in patients affected by Huntington's disease

Thamyris Lucimar Pastorini Gonçalves¹, Vivian Rodrigues Tadeus², Thaynara Naiane Castro Campello³, Jamaira do Nascimento Xavier⁴, Naime Ramos Oliveira⁵, Lucas Benedito Fogaça Rabito⁶, Bruna Daniella de Sousa de Lima⁷, Gabriel Guembariski Flávio⁸, Cristiano Lucas Menezes Alves⁹, Andonai Krauze de França¹⁰ Vivian Susi de Assis Canizares¹¹

1. ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-8309-6770> . Enfermeira. Residente de Enfermagem em Urgência e Emergência. Universidade Estadual de Londrina, Londrina, Paraná, Brasil.

E-mail: pastorini.thamy@gmail.com

2. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2509-6462>. Enfermeira. Universidade Federal de Rondônia, Porto Velho, Rondônia, Brasil.

E-mail: vivianrodrigues@gmail.com

3. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-8185-4547>. Enfermeira. Universidade Federal de Rondônia, Porto Velho, Rondônia, Brasil.

E-mail: thaynara.campelo@outlook.com

4. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-3642-6885>. Discente de Enfermagem. Universidade Federal de Rondônia, Porto Velho, Rondônia, Brasil.

E-mail: jamairax@gmail.com

5. ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-0566-495X>. Enfermeira Graduada. Universidade Federal de Rondônia, Porto Velho, Rondônia, Brasil.

E-mail: nayme153@gmail.com

6. ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-8651-9193>. Enfermeiro. Residente de Enfermagem em Urgência e Emergência. Universidade Estadual de Londrina, Londrina, Paraná, Brasil.

E-mail: lucas.rabito04@uel.br

7. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-8321-1780>. Enfermeira. Residente de Enfermagem em Urgência e Emergência. Universidade Estadual de Londrina, Londrina, Paraná, Brasil.

E-mail: enf.brunadaniella@uel.br

8. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-1486-7698>. Enfermeiro. Residente de Enfermagem em Urgência e Emergência. Universidade Estadual de Londrina, Londrina, Paraná, Brasil.

E-mail: gguembariski@hotmail.com

9. ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-6842-537X>. Enfermeiro. Mestre em Saúde Coletiva. Docente do Departamento de Enfermagem Universidade Federal de Rondônia, Porto Velho, Rondônia, Brasil.
E-mail: cristiano.alves@gmail.com

10. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-1612-0029>. Biólogo. Doutor em Biologia Experimental. Docente do Departamento de Medicina. Coordenador do Laboratório de Genética Humana. Universidade Federal de Rondônia, Porto Velho, Rondônia, Brasil.
E-mail: andonai.krauze@gmail.com

11. ORCID: <http://orcid.org/0000-0002-0504-9650>. Enfermeira. Doutora em Biologia de Agentes Infecciosos e Parasitários. Docente do Departamento de Psicologia. Universidade Federal de Rondônia, Porto Velho, RO.
E-mail: viviansusiac@gmail.com

CONTATO: Autor correspondente: Thamyris Lucimar Pastorini Gonçalves |
Endereço: Avenida Roberto Koch 620, apto 110. Londrina, PR. Telefone: (43)98802-9599. E-mail: pastorini.thamy@gmail.com

RESUMO

A Doença de Huntington é uma condição neurodegenerativa rara e de origem genética, que incapacita o acometido na realização das atividades de seu cotidiano ao longo do tempo e que não possui tratamento para a cura. Assim, o acompanhamento desses indivíduos, por meio da sistematização da assistência de enfermagem é essencial para redução dos impactos gerados, pois é um método que proporciona ao profissional um olhar holístico para intervir nas necessidades do afetado. O objetivo deste artigo foi elaborar e aplicar a sistematização da assistência de enfermagem a membros de uma família acometida pela Doença de Huntington. Trata-se de uma pesquisa descritiva de 3 casos clínicos da doença, a coleta de dados foi realizada entre 01/10-30/11/2018. O estudo possibilitou o desenvolvimento de ações fundamentadas nas reais necessidades dos indivíduos e facilitou o desenvolvimento dos cuidados de enfermagem. Portanto, pode ser uma das principais estratégias, por permitir que as intervenções sejam particularizadas.

DESCRITORES: Doenças raras. Doença de Huntington. Cuidados de enfermagem. Genética. Diagnósticos de enfermagem.

ABSTRACT

Huntington's Disease is a rare neurodegenerative condition of genetic origin, which disables the affected person in carrying out their daily activities over time and which has no treatment for a cure. Thus, the monitoring of these individuals, through the systematization of nursing care is essential to reduce the impacts generated, since it is a method that provides the professional with a holistic point of view to intervene in the needs of those affected. The objectives of this investigation were to elaborate and apply the systematization of nursing care in members of a family affected by Huntington's Disease. It is a descriptive research of 3 clinical cases of the disease, the data collection was carried out between 10/01 - 11/30/2018. The study enabled the development of actions based on the real needs of individuals and facilitated the development of nursing care. Therefore, it can be one of the main strategies, as it allows interventions to be individualized.

DESCRIPTORS: Rare diseases. Huntington's Disease. Nursing care. Genetics. Nursing diagnosis

INTRODUÇÃO

As doenças consideradas raras, de acordo com o Ministério da Saúde, afetam 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos. Em sua maioria são condições crônicas, degenerativas e que não possuem cura ou tratamento específico, tendo como consequências altas taxas de morbimortalidade. Estima-se que exista entre seis e oito mil tipos de doenças raras (DRs), sendo que 80% delas são de origem genética. Aproximadamente 8% da população mundial é afetada por algum tipo dessas doenças; no Brasil, estima-se que exista entre 13 e 15 milhões de pessoas acometidas por elas¹.

Destaca-se assim, a Doença de Huntington (DH), uma condição neurodegenerativa rara, de caráter autossômico dominante e de origem genética. A patologia é causada pela expansão do trinucleotídeo Citosina-Adenina-Guanina (CAG), contidos no DNA. A quantidade normal do triplete CAG varia de 10 a 35 repetições, de modo, a partir de 36 há a confirmação da DH. Essa doença se manifesta entre os 30 a 60 anos de idade, sem distinção de sexo, contudo o quadro

clínico pode se apresentar mais cedo, nesse caso, com a denominação de DH Juvenil, em que se observam maiores impactos e a antecipação dos sinais e sintomas²⁻³.

Clinicamente, a DH é classificada em três estágios. No primeiro, o indivíduo afetado apresenta mudanças sutis na coordenação, denominadas de síndromes coreicas e bradilalia, como movimentos involuntários, bem como declínio cognitivo leve, irritabilidade e humor depressivo. No segundo estágio, a fala e a deglutição também são afetadas, o que resulta em disfagia, afasia, atonia muscular e as habilidades de raciocínio lógico diminuem gradualmente. No terceiro e último estágio, manifestam-se a bradicinesia, a rigidez articular e o declínio cognitivo grave, chegando até ao estado vegetativo e, conseqüentemente, ao óbito⁴.

Nesse contexto, com a progressão dos sintomas e a incapacidade crescente que o/a afetado/a apresentará para realizar as atividades laborais do seu cotidiano, a perda da autonomia se tornará o principal desafio enfrentado tanto pelo/a acometido/a quanto pela família, pois à medida que a doença avança, os cuidados exigidos são mais frequentes. Além disso, geralmente essas pessoas não possuem conhecimento e informações acerca da doença e acabam apresentando dificuldades de acesso ao diagnóstico e tratamento, agravados pela falta de equipes e profissionais de saúde qualificados⁵.

Dentre a abordagem multidisciplinar, destaca-se o profissional enfermeiro, pois é o profissional que está em constante contato com os pacientes e seus familiares, além de utilizar um método de trabalho específico para implementação do cuidado como a Sistematização da Assistência de Enfermagem – SAE².

Quando trazida para a assistência de pessoas com alguma DNR, especificamente a DH, a SAE se faz ainda mais necessária devido à sintomatologia que os acometidos apresentam. A deterioração neural, causada por esses agravos, resulta na incapacidade do indivíduo de realizar atividades da vida diária, necessitando de uma assistência individual e integral, como a SAE preconiza. Assim, o papel do enfermeiro e de sua equipe se baseará na identificação precoce de acometimentos que são resultantes da doença. Além disso, atuarão na promoção, prevenção e acompanhamento do indivíduo, a fim de promover uma melhor qualidade de vida².

Desta forma, este estudo teve como objetivo elaborar e aplicar a SAE a três pessoas portadoras da DH com o intuito de contribuir para o acompanhamento dos pacientes afetados e, sobretudo, auxiliar na redução de impactos gerados decorrentes

da evolução da doença. Assim, diante ao exposto e das ideias até aqui tecidas, apresentou-se a seguinte questão norteadora deste estudo: quais são os principais enfoques da SAE na assistência a pacientes portadores/as de DH para um cuidado contínuo e de maior qualidade?

MÉTOD

Trata-se de um estudo descritivo de casos clínicos realizados por meio da elaboração da SAE, baseado na Teoria das Necessidades Humanas Básicas (NHB), de Wanda Aguiar Horta, a qual se fundamenta nas necessidades psicobiológicas, psicossociais e psicoespirituais dos indivíduos e que, podem influenciar no comportamento humano. A partir dela, o enfermeiro pode avaliar e priorizar as principais queixas do paciente para elencar as ações da assistência que serão prestadas e, assim, contribuir com a promoção, prevenção, recuperação e reabilitação da saúde da pessoa enferma⁶.

Segundo o modelo de Horta, o enfermeiro realiza o histórico de enfermagem, destaca os problemas identificados e, com base neles, elabora a prescrição de cuidados, que é implementada pela equipe de enfermagem. Posteriormente, o enfermeiro avalia a resolubilidade dos cuidados que foram prestados e modifica as intervenções, se houver necessidade, de acordo com as queixas apresentadas⁶.

Foram consideradas as seguintes etapas para realização do estudo: histórico de enfermagem, identificação dos principais problemas encontrados nos indivíduos afetados, elaboração dos diagnósticos e intervenções de enfermagem conforme a classificação diagnóstica da NANDA –I (2015-2017). Os/As sujeitos deste estudo foram três pessoas de uma mesma família com diagnóstico molecular confirmado de DH, residentes em área rural no município de Porto Velho, Rondônia.

A coleta de dados foi realizada de 01/10 a 30/11/2018 por meio de visitas domiciliares periódicas. As informações foram obtidas por meio da aplicação de um formulário previamente estruturado e testado para este fim e pela Escala de Katz (EK).

A seleção dos participantes foi realizada por meio dos escores obtidos da escala de Atividades de Vida Diária (AVD) de Katz, que pontua a partir de escores, quais as atividades do dia-a-dia, os indivíduos conseguem realizar de forma independente: A - independente para todas as atividades; B- independente para todas as atividades menos uma; C- independente para todas as atividades, menos banho e

mais um adicional; D- independente para todas as atividades, menos banho, vestir-se e mais uma adicional; E- Independente para todas as atividades, menos banho, vestir-se, ir ao banheiro e mais uma adicional; F- Independente para todas as atividades, menos banho, vestir-se, ir ao banheiro, transferência e mais uma adicional; G- Dependente para todas as atividades e outro que seja dependente em pelo menos duas funções, mas que não se classifica em C, D, E F⁷.

Com a obtenção do grau de independência nas AVD por meio da Escala de Katz (EK), foi possível fazer a relação entre o estágio da DH e a dependência de outrem⁷. Sendo assim, os escores A, B e C foram associados ao estágio inicial da doença, D e E ao estágio intermediário e F e G ao estágio final.

Este estudo está inserido em um projeto matriz, coordenado por pesquisadores/as vinculados/as ao grupo de pesquisa do Laboratório de Genética Humana da Universidade Federal de Rondônia, submetido e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa com seres humanos (CEP) sob parecer 1.849.777 e CAEE 59260516.0.0000.5300 e atendeu aos princípios éticos exigidos pela Resolução 466/12 do Conselho Nacional de Saúde.

RESULTADOS

Relato dos Casos Clínicos

Os três casos abordados neste estudo pertencem a uma família com vários membros acometidos pela DH. Os casos serão descritos no quadro a seguir:

Quadro 1. Relato dos casos clínicos.

CASO 1
<p>- Sexo feminino, possui 38 anos de idade, é portadora de DH com diagnóstico confirmado no ano de 2015, por meio da análise molecular com 44 repetições CAG. Os sintomas se iniciaram há sete anos e a apresenta alto grau de comprometimento neuropsicomotor.</p> <p>-Sintomas: dislalia, disartria, espasticidade, distonia, bradiscinesia, irritabilidade, agressividade, coreia e demência. Destaca-se ainda que, a afetada na maior parte do dia fica restrita ao leito, pois devido o elevado nível de comprometimento motor, não consegue deambular de forma satisfatória e necessita</p>

de cuidados integrais, como cuidados com a pele, auxílio para o banho, alimentação e mudança constante de decúbito no leito, entre outros.

- Durante a aplicação da escala AVD foi identificado que a paciente possui dependência total de terceiros, neste caso, quem realiza a maior parte dos cuidados é o seu pai. É divorciada e mãe de três filhos.

- Obteve **escore G na EK**, estando no estágio final da DH.

CASO 2

- **Sexo masculino**, com 33 anos de idade, também portador de DH e com diagnóstico molecular confirmado também em 2015, apresentando 43 repetições CAG. É separado e possui duas filhas que residem com a mãe.

- **Sintomas:** apresenta os mesmos sintomas que o caso 2, porém em menor intensidade. Durante as visitas domiciliares, identificou-se que o paciente apesar de apresentar comprometimento motor e cognitivo, necessita de ajuda de terceiros, porém ainda consegue realizar algumas de suas atividades de vida diária, mesmo que com muita dificuldade, que na maioria das vezes representa um fator de risco, já que ele se expõe a situações de vulnerabilidade, como por exemplo, pilotar motos em seu dia a dia.

- Obteve **escore B na EK**, o que o classifica como estágio inicial da doença.

CASO 3

- **Sexo masculino**, 26 anos de idade, portador de DH com 46 repetições CAG, diagnosticado em 2016.

- **Seus sintomas** manifestaram-se antes dos 20 anos de idade, caracterizando a DH juvenil.

- Manifesta acentuado grau de comprometimento psíquico e cognitivo, destacando-se nele irritabilidade, agressividade, alucinações, delírios e, por vezes, surtos psicóticos, necessitando de cuidados específicos. Vale ressaltar que o mesmo não apresenta comprometimento motor grave, porém, devido às alterações cognitivas e psíquicas, não consegue realizar as AVD e também depende do pai para realizar as atividades.

- Obteve **escore G na EK** e apresenta estágio intermediário da DH.

Fonte: Elaborado pelos autores (2019).

Sistematização da Assistência de Enfermagem

Diante dos casos descritos, foram elencados os principais problemas identificados a partir dos sintomas apresentados por cada acometido, bem como os diagnósticos e intervenções de enfermagem.

Quadro 2. Principais diagnósticos de enfermagem e intervenções para os casos.

CASO 1	
Problemas identificados: engasgos frequentes (disfagia); desorientação quanto ao tempo e espaço; dificuldade de comunicação (dislalia e disartria); dificuldade de deambular (coreia; espasticidade); restrita ao leito	
Diagnósticos de enfermagem	Intervenções
Deglutição prejudicada relacionada a problemas neurológicos, caracterizada por engasgos antes de deglutir.	-Solicitar avaliação da fonoaudiologia e nutrição; -Orientar o/a cuidador/a quanto à observação da deglutição e o esvaziamento da boca durante as refeições; - Monitorar o reflexo de tosse durante as visitas; -Orientar o/a cuidador/a quanto à preparação de alimentos pastosos e ingestão fracionada em pequenas porções; -Orientar o/a cuidador/a quanto à utilização de utensílios apropriados para ingestão de líquidos.
Déficit no autocuidado para higiene corporal relacionado à alteração na função cognitiva e prejuízo musculoesquelético, evidenciado por capacidade prejudicada de realizar higiene corporal.	-Solicitar avaliação da terapia ocupacional; -Orientar o/a cuidador/a quanto à assistência no banho de aspersão: para evitar desequilíbrios e quedas; -Orientar o/a cuidador/a quanto à assistência no banho: higienização adequada da região genital e realização de higiene oral com pasta de dente e/ou enxaguante bucal; -Orientar o/a cuidador/a a manter cuidado especial com as unhas, períneo, olhos e dar preferência ao uso de roupas confortáveis;

	<ul style="list-style-type: none"> - Investigar se o/a paciente tem material para higiene pessoal.
<p>Mobilidade física prejudicada relacionada à rigidez muscular e prejuízo neuromuscular evidenciada por alterações na marcha, dificuldade para virar-se e presença movimentos descoordenados.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Orientar o/a cuidador/a quando ao uso de auxiliares de deambulação para o indivíduo; - Durante as visitas, determinar a capacidade atual da paciente em transferir-se; - Orientar o/a cuidador/a a avaliar a paciente ao término da transferência quanto ao alinhamento corporal correto e conforto adequado; - Orientar o/a cuidador/a quanto o uso de protetores anti-impacto ao redor do leito; -Encaminhamento para atendimento multidisciplinar: psicologia, fonoaudiologia, fisioterapia e terapia ocupacional; -Avaliação ergonômica do ambiente para evitar acidentes e traumas.
<p>Risco de integridade da pele prejudicada relacionado à imobilidade, pressão sobre saliência óssea e nutrição inadequada.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Orientar o/a cuidador/a quanto ao uso de óleos hidratantes na pele pós-banho; - Orientar o uso de 9 coberturas gelatinosas para proteção das extremidades ósseas e prevenção de Lesão por Pressão (LP); - Orientar quanto ao auxílio na mudança de decúbito e deambulação; - Orientar quanto à realização de massagens de conforto e uso de coxins improvisados.
CASO 2	
Problemas Identificados: alteração de humor e dificuldade na marcha.	
Diagnósticos de enfermagem	Intervenções
<p>Mobilidade física prejudicada relacionada ao controle muscular diminuído, caracterizado por movimentos descoordenados e tremor induzido pelo movimento.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Providenciar encaminhamento para fisioterapia para avaliação de exercícios passivos e ativos; - Orientar o/a cuidador/a quanto ao auxílio em caminhadas de pelo menos 30 minutos, nas redondezas de casa;

	- Orientar quanto ao uso de apoiadores nas paredes de casa e/ou uso de bengalas para auxílio na deambulação.
Regulação do humor prejudicada relacionado à doença crônica caracterizada por agressividade, ansiedade e agitação.	- Diminuir os fatores estressores como ruídos; - Providenciar encaminhamento para consulta com psiquiatra; - Orientar quanto à importância do uso correto e contínuo das medicações prescritas.
CASO 3	
Problemas Identificados: insônia, higiene insatisfatória, baixo peso e dor nos membros inferiores.	
Diagnósticos de enfermagem	Intervenções
Déficit no autocuidado para banho relacionado a prejuízo neuromuscular caracterizado por odor fétido, presença moderada de sujidade em couro cabeludo.	- Explicar sobre a importância da realização higiene corporal; - Orientar o/a cuidador/a quanto à supervisão do paciente no uso de produtos de higiene como <i>shampoo</i> , condicionador e sabonete.
Insônia relacionada à ansiedade caracterizada por realização de movimentos repetitivos de ida e volta ao mesmo ambiente e relatos de insônia.	- Orientar o/a cuidador/a quanto à importância de regulação do sono, evitando cochilos durante a manhã ou tarde, dando preferência para o sono no período noturno; - Orientar o/a cuidador/a quanto à importância da realização de atividades supervisionadas que possam estimular o gasto de energia como caminhada; - Orientar o/a cuidador/a quanto ao uso correto das medicações médicas prescritas; -Certificar que possui avaliações com psiquiatra, psicóloga e terapeuta ocupacional.

<p>Nutrição desequilibrada: menor do que as necessidades corporais relacionadas à ingestão alimentar insuficiente evidenciada por perda excessiva de peso.</p>	<ul style="list-style-type: none"> - Investigar as preferências alimentares do paciente durante as visitas; - Registrar a aceitação da dieta e se o paciente negar, anotar o motivo; - Orientar quanto à importância de uma alimentação saudável, considerando a disponibilidade dos alimentos e a situação financeira da família; - Estimular a ingestão de água durante as visitas e orientar o/a cuidador/a e paciente quanto à importância da mesma; <p>Solicitar avaliação da nutricionista.</p>
---	---

Fonte: Elaborado pelos autores (2019).

DISCUSSÃO

A identificação do início dos primeiros sintomas permitiu identificar o acometimento precoce em um dos três casos estudados. A DH geralmente se manifesta entre os 35 e 44 anos de idade, com uma expectativa de vida de 15 a 18 anos após o diagnóstico da doença⁸. Contudo, há uma relação entre o número de repetições do trinucleotídeo CAG com a diminuição da sobrevida após o início dos sintomas e a rapidez na evolução destes, ou seja, quanto maior o número de repetições CAG mais precocemente os sintomas irão se manifestar no indivíduo afetado, como é o caso da DH juvenil identificada no estudo (caso 3)⁵. Destaca-se assim, as diferentes faixas etárias que os pacientes do estudo se encontram e o número de repetição CAG que cada um deles apresenta.

Por ser uma doença autossômica dominante, ou seja, manifestar-se em todas as gerações, pelo menos uma pessoa de cada geração da família estudada herdou uma cópia normal do gene e uma cópia afetada, corroborando, assim, com a literatura. Portanto, o conhecimento não somente das questões sintomatológicas da doença, mas também referentes ao manejo das condições genéticas permitem que o profissional use de ferramentas, como, o planejamento reprodutivo na identificação de risco e encaminhamento e/ou acompanhamento correto dos pacientes afetados e sua família².

Atualmente, a DH tem se tornado um grande desafio para os profissionais de saúde, pois além de exigir cuidados e conhecimentos específicos acerca da patologia, é necessário também uma assistência total aos pacientes e familiares. Neste caso, foi possível identificar no presente estudo, a sobrecarga de trabalho por parte do cuidador (o pai), uma vez que, o afetado ao longo da progressão da doença necessita de cuidados integrais⁹.

Nessa perspectiva, a literatura aponta também que é essencial o acompanhamento do cuidador, pelos profissionais de saúde com o objetivo de manter a integridade física e emocional de toda família, para uma melhor a qualidade de vida¹⁰.

Destaca-se, assim, a importância de uma abordagem multidisciplinar aos pacientes afetados nos três casos abordados aqui, para atender as diferentes necessidades apresentadas à medida que a doença progride, desde a terapia sintomática, apoio psicológico aos pacientes e cuidadores e aconselhamento genético aos familiares até aos cuidados paliativos¹¹.

Neste contexto, a elaboração da SAE possibilitou o desenvolvimento de ações fundamentadas nas reais necessidades apresentadas por cada indivíduo, de acordo com o estágio da doença em que se encontravam. Observa-se que o indivíduo do “Caso 1” se encontra no estágio final da doença e necessita de cuidado integral. Já o indivíduo do “Caso 3”, no estágio intermediário e apresenta dependência para a realização de algumas atividades. E, por fim, o “Caso 2” encontra-se no estágio inicial, mas já com dificuldades manifestas para a execução das AVD.

Em se tratando dos diagnósticos elencados como prioridades, no momento do desenvolvimento deste trabalho, observou-se a necessidade da implementação de intervenções conforme a evolução clínica da DH e suas peculiaridades, a saber: a presença de diferentes manifestações de acometimento neurológico, necessitando, desta forma, uma abordagem multifocal e específica¹².

Para a elaboração da SAE, faz-se necessário conhecer essas especificidades para o alcance dos objetivos esperados, ou seja, a partir de diagnósticos padronizados é preciso elaborar estratégias de intervenções considerando a complexidade da DH e a necessidade de envolver não apenas os indivíduos afetados, mas o/a cuidador/a e toda a sua família no plano assistencial, pois os/as pacientes se tornarão cada vez mais dependentes destes para a manutenção das suas necessidades humanas básicas^{2,13}.

Dentre os sintomas manifestados no estágio final da DH estão a dificuldade para deglutir e a incapacidade de se alimentar devido à rigidez articular e coréia, apresentados pelo indivíduo do “Caso 1”. A disfagia é um dos sintomas mais graves da DH, haja vista que pode levar à broncoaspiração, com potencial para desencadear pneumonia e, até o óbito. Assim, além da dieta pastosa é preciso orientar o/a cuidador/a e a família sobre como oferecer os alimentos, e, no caso de aspiração, capacitá-lo na identificação e realização dos primeiros socorros¹⁴⁻¹⁵.

O enfermeiro deve promover ações educativas para preparar o cuidador, como saber identificar os sinais e treiná-lo para realizar manobras como a de Heimlich, técnica utilizada para primeiros socorros em casos de emergência para desobstrução das vias aéreas por corpo estranho e que tem como objetivo expelir o objeto da traqueia da vítima. Assim, é indispensável à realização de educação em saúde aos familiares e cuidadores¹⁶.

No estágio intermediário da DH, o/a enfermeiro/a deve se atentar para fornecer orientações que visem minimizar os riscos decorrentes à dificuldade na marcha devido à descoordenação motora, movimentos coreicos e espasmos musculares. Aspectos relacionados à segurança na residência também devem ser abordados, objetivando a prevenção do risco de quedas. O uso de andador, a eliminação de barreiras físicas, o acolchoamento das paredes próximas à cama, uso de sapatos adequados e a prática de exercícios ativos e passivos para retardar a progressão dos sintomas motores são exemplos de estratégias de segurança que podem ser implementadas¹⁷.

Nos estágios iniciais, como o observado no “Caso 2”, os sintomas motores podem ser sutis com predominância dos sintomas psiquiátricos e cognitivos. Desta forma, ressalta-se a importância do acompanhamento psicológico, além de orientações de forma clara e objetiva para o indivíduo e sua família sobre a sintomatologia inicial, incluindo a possibilidade da ocorrência de episódios de surto psicótico e confusão mental³.

Apesar de a literatura evidenciar que a DH tem seus sinais e sintomas pré-determinados⁴, no presente estudo, os estágios e as manifestações da doença aconteceram de forma singular em cada indivíduo. Ademais, destaca-se a necessidade de uma caracterização socioeconômica e cultural dessas pessoas, para que seja possível refletir sobre as reais necessidades que os acometidos apresentam,

e assim ocorra a realização dos cuidados de acordo com a realidade social que se encontram¹⁴.

De acordo com pesquisas, a capacidade funcional desses indivíduos pode ser prejudicada por vários aspectos sociodemográficos, entre eles sexo, idade, renda e escolaridade. Baixos níveis educacionais e piores condições econômicas também podem contribuir para um maior risco de dependência, influenciando, assim, nas atividades de vida diária dessa população. Portanto, é essencial que haja um planejamento de programas e políticas públicas que colaborem com a manutenção e recuperação da funcionalidade de tais indivíduos, juntamente com uma abordagem multidisciplinar¹⁸.

Neste contexto, a SAE se destaca como uma das ferramentas metodológicas originais e autônomas para a prática de enfermagem e sua aplicação é ideal para a organização do pensamento crítico-reflexivo por meio das etapas adotadas neste trabalho, pois há a necessidade do conhecimento técnico-científico por parte dos profissionais de saúde, visto que os acometidos por esta patologia requerem cuidados diferenciados das demais DNRs¹⁹.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Pode-se concluir que a assistência de enfermagem associada ao cuidado da equipe multidisciplinar ao indivíduo acometido pela DH é uma das principais estratégias de cuidado. Assim, o uso da SAE torna essa atenção particularizada, permitindo que intervenções sejam feitas de acordo com o estágio da doença e com as necessidades do momento.

Embora existam semelhanças entre os diagnósticos de enfermagem, as estratégias de cuidados e intervenções foram completamente distintas. Dessa maneira, acredita-se que este estudo possa também promover reflexões acerca da necessidade de produções embasadas em evidências científicas e despertar, assim, o interesse dos órgãos públicos de saúde para esse problema que tem sua magnitude ainda não mensurada.

Diante disso, ressalta-se a relevância do aprofundamento científico sobre a assistência à saúde prestada ao portador da DH no Brasil, pois embora não existam dados oficiais, constata-se a existência de um expressivo número de famílias

acometidas por esta patologia. Neste contexto deve ainda ser considerado que, por se tratar de uma patologia hereditária, várias gerações de uma mesma família serão acometidas, o que gera um impacto ainda maior na sociedade, principalmente dentro do Sistema Único de Saúde (SUS).

REFERÊNCIAS

1. Aureliano VA. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. Rev. Ciênc. Saúde Colet. 2018;23(2):369-380. doi: <https://doi.org/10.1590/1413-81232018232.21832017>
2. Ramos NO, Canizares VSA, França AK, Campelo TNC, Cedaro JJ. Doença Neurodegenerativa Rara: caracterização dos portadores de Doença de Huntington e Ataxia Espinocerebelar na Amazônia Ocidental, Brasil. Rev. Saúde Pública Paraná (Online) 2018 Dez;1(2):22-23. doi: <https://doi.org/10.32811/25954482-2018v1n2p63>
3. Castilhos RM, Augustin MC, Santos JA, Perandones C, Saraiva-Pereira ML, Jardim LB. Genetic aspects of Huntington's disease in Latin America. A systematic review. Clin Genet. 2016 Mar;89(3):295-303. doi: <https://doi.org/10.1111/cge.12641>
4. Intriari ACU, Filho HB, Sabino MRLS, Ismail M, Furtado CC. Huntington: Distúrbio no cromossomo 4. Rev. UNILUS Ensino e Pesquisa. 2015 [citado 10 de janeiro de 2022];12(29):22-34. Disponível em: <https://www.archhealthinvestigation.com.br/ArcHI/article/download/687/1062>.
5. Luz GS, Silva MRS, Demontigny F. Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com Doenças Raras. Texto Contexto Enferm. 2016;25(4):1-9. doi: <https://doi.org/10.1590/0104-07072016000590015>
6. Ubaldo I, Matos E, Salum NC. Diagnósticos de enfermagem da nanda-i com base nos problemas segundo teoria de Wanda Horta. Cogitare Enferm. 2015 Out-Dez;20(4):687-694. doi: <http://dx.doi.org/10.5380/ce.v20i4.40468>
7. Antúnez SF, Lima NP, Bierhals IO, Gomes AP, Vieira LS, Tomasi E. Incapacidade funcional para atividades básicas e instrumentais da vida diária: um estudo de base populacional com idosos de Pelotas, Rio Grande do Sul, 2014. Epidemiol. Serv. Saúde (online). 2018;27(2):178-82. doi: <http://dx.doi.org/10.5123/s1679-49742018000200005>
8. Martelli A. Aspectos clínicos e fisiopatológicos da Doença de Huntington. Arch Health Invest. 2014 Jul-Ago [citado em 1 de janeiro de 2022];3(4):32-39. Disponível em: <https://www.archhealthinvestigation.com.br/ArcHI/article/view/687>
9. Silva AH, Camelo ER, Melo LCO, Souza SF, Silva GG, Pereira FG. Huntington: dificuldades enfrentadas pela família. J Health Sci Inst. 2014; 32(2):168-72.

Disponível em: https://repositorio.unip.br/wp-content/uploads/tainacan-items/34088/36120/V32_n2_2014_p168a172.pdf

10. Boaventura LC; Borges HC; Ozaki AH. Avaliação da sobrecarga do cuidador de pacientes neurológicos cadeirantes adultos. Rev. Ciênc. saúde colet. 2016 Out;21(10):3193-3202. doi: <https://doi.org/10.1590/1413812320152110.15202016>
11. Maciel ROH, Cardoso FEC, Chaná-Cuevas P, Cosentino C, Fernández W, Rieder CRM, et al. Care of patients with Huntington's disease in South America: a survey. Arq. Neuro-Psiquiatr. 2013 Jun;71(6):368-370. doi: <https://doi.org/10.1590/0004-282X20130040>
12. Agostinho LA, Spitz PM, Pereira JS, Paiva CLA. Clinical and genetic investigation of a Brazilian Family with Huntington's disease. Rev. Funct. Neurol. 2016. Jul-Sep; 31(3):135-142. Disponível em: https://www.researchgate.net/publication/320962998_Clinical_and_genetic_investigation_of_a_Brazilian_family_with_Huntington%27s_disease
13. Ferraz CCB, Ortega FB, Reis MG, Cheade MFM. Sistematização da Assistência de Enfermagem ao Paciente com Doença de Huntington: relato de experiência. Rev. Enferm UFPE on line. 2013;7(7):4796-800. doi: <https://doi.org/10.5205/reuol.4656-38001-2-SM.0707201329>
14. Luchesi KF, Campos BM, Mutuuti CT. Identificação das alterações na deglutição: percepção de pacientes com doenças neurodegenerativas. CoDAS [Internet]. 29 de novembro de 2018 [citado 6 de janeiro de 2022];30(6):1-10. doi: <http://dx.doi.org/10.1590/2317-1782/20182018027>
15. Oliveira SR, Almeida CE, Azevedo MN, Almeida PAM, Oliveira CGJ. Reflexões sobre as bases científicas e fundamentação legal para aplicação da sistematização do cuidado de enfermagem. Rev. Uniabeu [Internet]. 2016 [citado 6 de janeiro de 2022];8(20):350-62. Disponível em: <https://revista.uniabeu.edu.br/index.php/RU/article/view/1912> .
16. Intriari ACU; Barbosa Filho H; Sabino MRLS; Ismail M; Furtado CC. Huntington: Distúrbio no cromossomo 4. UNILUS Ensino e Pesquisa. 2015 Out-Dez;12(29):22-34. Disponível em: <http://revista.lusiada.br/index.php/ruep/article/view/687/u2015v12n29e687>
17. Oliveira RG, Rodrigues DC, Palva-Oliveira EL, Colombiano JMR; Palva CLA, Agostinho LA. Avaliação funcional em indivíduos com Doença de Huntington: uma série de casos. Revista Bras. Neurol. (Online). 2018 [citado 5 de janeiro de 2022];54(3):5-8. Disponível em: <https://revistas.ufrj.br/index.php/rbn/article/view/21052>
18. Rodrigues FFL, Santos MA, Teixeira CRS, Gonela JT, Zanetti ML. Relação entre conhecimento, atitude, escolaridade e tempo de doença em indivíduos com diabetes mellitus. Acta Paul Enferm. 2012;25(2):284-90. doi: <https://doi.org/10.1590/S0103-21002012000200020>

19. Oliveira SR, Almeida CE, Azevedo MN, Almeida PAM, Oliveira CGJ. Reflexões sobre as bases científicas e fundamentação legal para aplicação da sistematização do cuidado de enfermagem. UNIABEU Belford Roxo. 2015 Set-Dez; 8(20):350-362. Disponível em: <https://revista.uniabeu.edu.br/index.php/RU/article/view/1912>

RECEBIDO: 10/12/2021
ACEITO: 24/05/2022