

# Assistência de Enfermagem ao Paciente com Doença de Huntington: revisão integrativa da literatura

Nursing Care for Patients with Huntington's Disease: an integrative literature review

Anne Gabrielle de Lima Gomes  
ORCID: <https://orcid.org/0009-0009-8545-1751> Enfermeira. Bacharela em Enfermagem. Centro Universitário do Rio Grande do Norte, Natal, Rio Grande do Norte, Brasil.  
E-mail: [enf.annegabrielle@gmail.com](mailto:enf.annegabrielle@gmail.com)

## RESUMO

**Objetivo:** Descrever os cuidados de enfermagem direcionados aos pacientes com Doença de Huntington. **Métodos:** Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, cuja busca ocorreu no período de março a abril de 2024, na qual foram utilizadas as bases de dados Coleciona SUS, Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde, *Medical Literature Analysis and Retrieval System Online* e *ScienceDirect*. **Resultados:** Diante da estratégia de busca, foram identificados 263 estudos; entretanto, apenas 5 estudos atenderam aos critérios de elegibilidade, com predominância do nível 4 de evidência. Desse modo, foi evidenciado que fomentar a educação em saúde do paciente e dos familiares, realizar avaliação ergonômica do ambiente e diminuir fatores estressores são cuidados de enfermagem realizados ao paciente com Doença de Huntington. No contexto das necessidades humanas básicas, as principais intervenções encontradas envolveram os aspectos psicobiológicos e psicossociais. **Considerações Finais:** Os cuidados de enfermagem específicos para pessoas com Doença de Huntington devem compor o plano de cuidados individualizado. Ademais, há competências essenciais que o enfermeiro deve desenvolver para aprimorar suas condutas.

**DESCRITORES:** Doenças Raras. Doença de Huntington. Enfermagem. Cuidados de Enfermagem. Genética.

## ABSTRACT

**Objective:** To describe nursing care directed at patients with Huntington's disease. **Methods:** This is an integrative literature review, the search for which took place from March to April 2024, using the following databases: *Coleciona SUS*, Latin American and Caribbean Literature in Health Sciences, Medical Literature Analysis and Retrieval System Online, and ScienceDirect. **Results:** Based on the search strategy, 263 studies were identified; however, only 5 studies met the eligibility criteria, predominantly at level 4 of evidence. Thus, it was evidenced that promoting health education for the patient and family members, conducting ergonomic assessments of the environment, and reducing stressors are nursing care measures provided to patients with Huntington's disease. In the context of basic human needs, the main interventions found involved psychobiological and psychosocial aspects. **Final Considerations:** Specific nursing care for people with Huntington's disease should be included in the individualized care plan. Furthermore, there are essential skills nurses must develop to improve their practices.

**DESCRIPTORS:** Rare diseases. Huntington's disease. Nursing. Nursing care. Genetics.



Este é um artigo publicado em acesso aberto (Open Access) sob a licença Creative Commons Attribution, que permite uso, distribuição e reprodução em qualquer meio, sem restrições, desde que o trabalho original seja corretamente citado.

## INTRODUÇÃO

**A** Doença de Huntington possui uma prevalência mundial de 5 a 10 casos por 100 mil habitantes na população caucasiana, 4 a 8 casos em cada 100 mil habitantes nos Estados Unidos, 46 casos por 100 mil habitantes na África do Sul e 700 casos a cada 100 mil habitantes na Venezuela<sup>1</sup>. Em nível de Brasil, não há fontes oficiais que estabeleçam esses dados; no entanto, estima-se que de 15.000 a 20.000 pessoas expressem a doença e de que 75.000 a 100.000 pessoas apresentem risco para o desenvolvimento da enfermidade<sup>2</sup>.

Quanto aos óbitos em decorrência da doença, ocorreram 1.512 no Brasil entre os anos de 2013 e 2023, sendo 828 do sexo feminino e 684 do sexo masculino, com predominância na faixa etária de 50 a 59 anos, autodeclarados brancos e residentes da região sudeste<sup>3</sup>. O número de casos é significativo, tendo em vista que se trata de uma doença rara.

De acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS), uma doença é considerada rara quando atinge até 65 pessoas em cada 100.000 habitantes<sup>4</sup>. Dada sua relevância, em 2014 foi instituída a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR), por meio da Portaria nº 199 do Ministério da Saúde. A política prevê, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), diretrizes acerca do cuidado de pessoas com doenças raras, o aconselhamento genético, o acesso à informação e aos recursos diagnósticos e terapêuticos. Desse modo, o paciente com Doença de Huntington possui estratégias nacionais específicas para o cuidado da doença, que permeia desde a atenção básica até a rede especializada<sup>5</sup>.

A doença possui caráter neurodegenerativo, hereditário e autossômico dominante. Ela advém de uma mutação no gene huntingtina, que provoca a expansibilidade do trinucleotídeo Citosina-Adenina-Guanina (CAG)<sup>6</sup>. Com a degradação progressiva dos neurônios, as manifestações clínicas da Doença de Huntington envolvem comprometimento motor, cognitivo e psíquico do indivíduo<sup>7</sup>. O diagnóstico é constatado, principalmente, pelo teste genético molecular, além da análise do histórico familiar do paciente. A doença atualmente não tem cura, mas o tratamento se baseia no controle dos sinais e sintomas<sup>8</sup>.

Outrossim, o conceito dos Determinantes Sociais da Saúde (DSS), conjunto de fatores que exercem influência na saúde do indivíduo e que levam em consideração os aspectos biopsicossociais, é relevante para compreender o paciente com Doença de Huntington, já que o acesso aos cuidados de saúde, o nível de educação e informação, a situação financeira, as condições habitacionais e a rede de suporte dos acometidos são fatores que podem impactar no processo saúde-doença e devem ser

considerados<sup>9</sup>.

Desse modo, ao considerar o paciente em sua totalidade, a teórica Wanda de Aguiar Horta definiu a teoria das Necessidades Humanas Básicas (NHB), diante da dinamicidade das interações do organismo, a partir de influências externas ou internas. Ela defendeu que, para a enfermagem, os três eixos de classificação de João Mohana (necessidades psicobiológicas, necessidades psicossociais e necessidades psicoespirituais) trazem uma compreensão mais abrangente do indivíduo<sup>10-11</sup>. O paciente com Doença de Huntington enfrenta diversas mudanças em sua vida cotidiana e, perante suas demandas particulares, a busca por cuidados adequados é premente.

Com base nessa teoria, Horta amplia seus estudos com a organização do Processo de Enfermagem (PE), que é dividido, inicialmente, em seis etapas: histórico, diagnóstico, plano assistencial, plano de cuidados, evolução e prognóstico de enfermagem. Atualmente, o Conselho Federal de Enfermagem (COFEN) estabelece cinco etapas para o PE: Avaliação de Enfermagem, Diagnóstico de Enfermagem, Planejamento de Enfermagem, Implementação de Enfermagem e Evolução de Enfermagem<sup>12</sup>. O enfermeiro, durante a consulta do paciente com Doença de Huntington, deve estabelecer a prescrição dos cuidados de enfermagem de acordo com as necessidades do indivíduo.

A Lei Federal nº 14.607, de 20 de junho de 2023, institui o Dia Nacional da Doença de Huntington (27/09) e um dos objetivos é o estímulo à pesquisa científica relativa à Doença de Huntington<sup>13</sup>. No entanto, há uma lacuna na literatura acadêmica nacional e internacional devido à escassez de estudos atualizados sobre a doença. Além disso, é um conteúdo pouco discutido entre a sociedade civil. Frente a esse cenário, percebe-se a relevância de buscar novos conhecimentos sobre a temática a fim de promover o diálogo e fomentar a educação em saúde com rigor científico.

Diante do exposto, no contexto da enfermagem enquanto protagonista do cuidado centrado no paciente e parte integrante da equipe multiprofissional, cabe questionar: “Quais são os cuidados de enfermagem ofertados aos pacientes com Doença de Huntington?”. Este estudo tem por objetivo descrever os cuidados de enfermagem direcionados aos pacientes com Doença de Huntington.

## **MÉTODO**

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura e, para a sua produção, é importante seguir algumas etapas: elaboração da pergunta norteadora, busca ou amostragem na literatura, coleta de dados, análise crítica dos estudos incluídos, discussão dos resultados e apresentação da revisão integrativa<sup>14-15</sup>. Utilizou-se a estratégia PICO, sigla empregada para Paciente, Intervenção, Comparação e

*Outcomes* (desfechos), para a elaboração da pergunta norteadora que é “Quais são os cuidados de enfermagem ofertados aos pacientes com Doença de Huntington?”<sup>16</sup>. Além disso, o *guideline* Prisma foi usado como ferramenta de organização do diagrama de seleção dos estudos<sup>17</sup>.

A extração dos dados foi realizada por um revisor único, que teve limitações de acesso a um rol ampliado de fontes de dados. Dessa forma, foram pesquisados e analisados artigos científicos nas bases de dados Coleciona SUS, Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS), *Medical Literature Analysis and Retrieval System Online* (MEDLINE) e *ScienceDirect*, no período de março a abril de 2024, com o uso dos seguintes Descritores em Ciências da Saúde (DeCS), em português e inglês e seguidos do operador booleano “AND”: Enfermagem (*Nursing*), Doença de Huntington (*Huntington Disease*), Cuidados de Enfermagem (*Nursing Care*).

Adotaram-se os seguintes critérios de inclusão: artigos originais, gratuitos, publicados nos últimos 25 anos e disponíveis na íntegra em português ou inglês. Excluíram-se artigos de revisão e de opinião, editoriais, cartas, resenhas, avaliações e sínteses, guias, dissertações, teses, monografias, estudos inconclusivos, duplicados, em progresso ou que não respondiam a pergunta de pesquisa.

A partir dos achados, as informações foram inseridas e organizadas em formato de tabela na plataforma online do Google, Planilhas Google, considerando-se as variáveis: ano de publicação, base de dados, periódico, autores, título, objetivo, tipo de pesquisa, principais achados e nível de evidência.

Ademais, considerou-se o Nível de Evidência (NE) dos estudos, que foram avaliados conforme a classificação: Nível 1 - evidências resultantes da meta-análise de múltiplos estudos clínicos controlados e randomizados; Nível 2 - evidências obtidas em estudos individuais com delineamento experimental; Nível 3 - evidências de estudos quase-experimentais; Nível 4 - evidências de estudos descritivos (não-experimentais) ou com abordagem qualitativa; Nível 5 - evidências provenientes de relatos de caso ou de experiência; Nível 6 - evidências baseadas em opiniões de especialistas<sup>15</sup>.

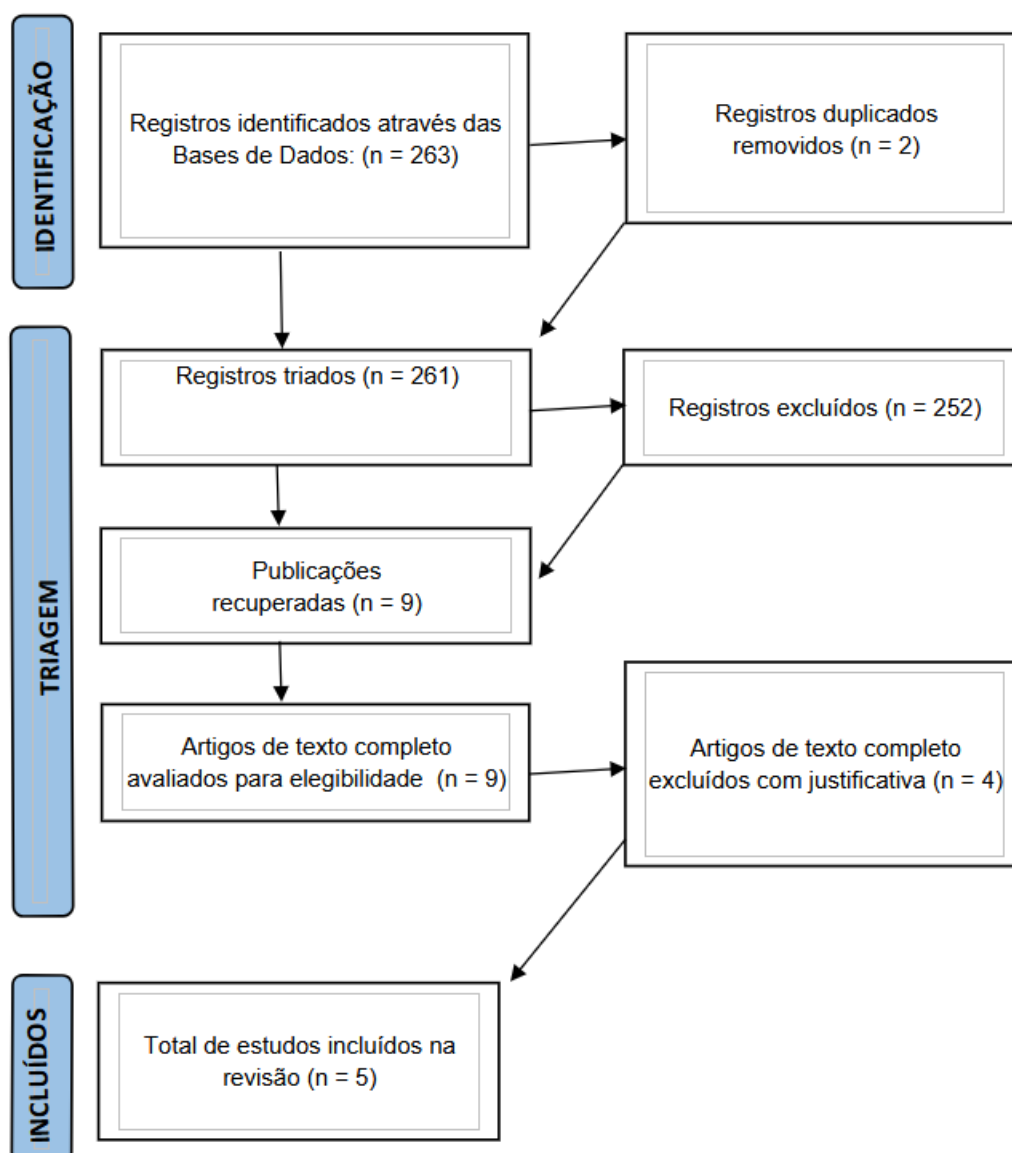
Os dados foram organizados de forma categórica e apresentados em tabela descritiva, permitindo a análise qualitativa das informações conforme o objetivo da pesquisa. Em seguida, procedeu-se com a avaliação dos resultados, suas implicações e a identificação das limitações de cada estudo.

Vale ressaltar que, por se tratar de uma pesquisa com uso de dados secundários, não foi necessário encaminhar ao Comitê de Ética e Pesquisa (CEP), conforme as normas e diretrizes regulamentadoras de pesquisa envolvendo seres humanos, Resolução nº 510/2016 do Conselho Nacional de Saúde.

## RESULTADOS

Com base na estratégia de busca, foram identificados 263 estudos, sendo que 2 foram excluídos por repetição e 252 por não atenderem aos critérios de inclusão. Em seguida, 9 estudos foram selecionados para leitura do texto completo. No entanto, 4 foram excluídos por não apresentarem uma metodologia bem definida e apenas 5 foram incluídos no estudo, conforme os critérios estabelecidos. O diagrama de seleção dos artigos foi estruturado conforme o modelo Prisma 2020 (Figura 1).

**Figura 1.** Diagrama de seleção dos artigos – Prisma 2020



Fonte: Elaborado pela autora (2024)

O Quadro 1 caracteriza sequencialmente os 5 artigos incluídos na revisão. Ele apresenta os itens identificação, título, autores/local/ano de publicação, periódico, objetivo, principais achados e NE de cada publicação escolhida, respectivamente. O item Identificação foi acrescentado com a finalidade de fazer menção aos artigos selecionados ao longo dessa pesquisa. Desse modo, foram inseridos os identificadores A1 até A5, ordenadamente.

Quanto ao NE, todos os artigos incluídos apresentaram nível 4. Logo, identificou-se que a maioria dos estudos revelaram evidências descritivas ou qualitativas, permitindo inferir um padrão de cuidados mediante a observação. Sendo assim, é imprescindível a busca por estudos mais robustos que ajudem a avaliar a eficácia intervencionista.

**Quadro 1.** Características dos artigos incluídos na revisão integrativa

<b>Identificação</b>	<b>Título</b>	<b>Autores/Local/ Ano de publicação</b>	<b>Periódico</b>	<b>Objetivo</b>	<b>Principais achados</b>	<b>NE</b>
A1	<i>Family caregivers' views on coordination of care in Huntington's disease: a qualitative study</i> <sup>18</sup>	Røthing, M; Malterud, K; Frich, JC; Noruega; 2015.	<i>Scand J Caring Sci</i>	Explorar as experiências e expectativas dos cuidadores familiares de pessoas com Doença de Huntington em relação à colaboração com profissionais de saúde.	Os cuidadores familiares devem ser reconhecidos por suas competências e envolvidos como colaboradores em parceria com profissionais de saúde para melhorar a coordenação do cuidado do paciente.	4
A2	<i>Myotonic Dystrophy and Huntington's Disease Care: "We Like to Think We're Making a Difference"</i> <sup>19</sup>	LaDonna, K.A et al.; Canadá; 2016.	<i>Can J Neurol Sci</i>	Analisar como os profissionais de saúde percebem e prestam cuidados aos indivíduos com Distrofia Miotônica ou Doença de Huntington ao longo do curso da doença.	O estudo preconiza que enfermeiros são essenciais para a implementação de uma abordagem holística de cuidados.	4

A3	Doença neurodegenerativa rara: caracterização dos portadores de doença de Huntington e ataxia espinocerebelar na Amazônia ocidental, Brasil <sup>20</sup>	Ramos, NO <i>et al.</i> ; Brasil; 2018.	Rev. Saúde Pública Paraná (Online)	Caracterizar portadores de doenças neurodegenerativas raras e familiares quanto aos seus aspectos sociais, clínicos e assistenciais.	Verificou-se a necessidade de elaboração e implementação do processo de enfermagem no atendimento aos pacientes.	4
A4	<i>Dysphagia, Fear of Choking and Preventive Measures in Patients with Huntington's Disease: The Perspectives of Patients and Caregivers in Long-Term Care</i> <sup>21</sup>	Kalkers, K <i>et al.</i> ; Holanda; 2022.	<i>The Journal of nutrition, health and aging</i>	Explorar a prevalência da disfagia e do medo de engasgo em doentes com Doença de Huntington e medidas preventivas.	A prevalência da disfagia é muito alta em pacientes com Doença de Huntington. Diante disso, uma combinação de medidas para o manejo da disfagia foi utilizada por cuidadores formais e informais.	4
A5	Doença neurodegenerativa rara: sistematização da assistência de enfermagem em pacientes acometidos pela doença de Huntington <sup>7</sup>	Gonçalves, TLP <i>et al.</i> ; Brasil; 2022.	Rev. Saúde Pública Paraná (Online)	Elaborar e aplicar a Sistematização da Assistência de Enfermagem a 3 pessoas portadoras da Doença de Huntington.	O processo de enfermagem é uma ferramenta que promove a singularidade do cuidado prestado, possibilitando que intervenções sejam realizadas de acordo com estágio da doença e suas respectivas necessidades.	4

Fonte: Elaborado pela autora (2024)

A revisão mostrou que há uma predominância de estudos publicados nos continentes americano e europeu. Entretanto, a disseminação de pesquisas sobre a Doença de Huntington possui uma característica global, tendo em vista que alguns países já traçaram o perfil da doença, como Índia<sup>22</sup> (Ásia), Mali<sup>23</sup> (África), Austrália<sup>24</sup> (Oceania) e outros.

O Quadro 2 expõe os principais cuidados de enfermagem evidenciados a partir dos artigos selecionados, onde foram classificados no contexto das NHB descritas por Wanda Horta. A maioria das intervenções detectadas na revisão compõe os eixos das necessidades psicobiológicas e psicossociais; no entanto, não foi encontrado nenhum cuidado dentro das necessidades psicoespirituais.

**Quadro 2.** Principais cuidados de enfermagem para pacientes com Doença de Huntington com base nas Necessidades Humanas Básicas

<b>Cuidados de Enfermagem realizados ao paciente com Doença de Huntington com base nas NHB</b>		
Necessidades Psicobiológicas	Nutrição e Hidratação	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Orientar o/a cuidador/a quanto à observação da deglutição e o esvaziamento da boca durante as refeições; (A5)</li> <li>- Monitorar o reflexo de tosse durante as visitas; (A3 e A5)</li> <li>- Para evitar aspiração, capacitar o/a cuidador/a na identificação e realização dos primeiros socorros, como a manobra de Heimlich; (A5)</li> <li>- Orientar o/a cuidador/a quanto à utilização de utensílios apropriados para ingestão de líquidos; (A5)</li> <li>- Investigar as preferências alimentares do paciente durante as visitas; (A5)</li> <li>- Registrar a aceitação da dieta e se o paciente negar, anotar o motivo; (A5)</li> <li>- Orientar quanto à importância de uma alimentação saudável, considerando a disponibilidade dos alimentos e a situação financeira da família; (A5)</li> <li>- Orientar o(a) cuidador(a) quanto à supervisão durante o ato de comer e beber; (A4)</li> <li>- Fomentar a educação do paciente e dos familiares sobre o manejo da disfagia; (A4)</li> <li>- Dialogar com o(a) paciente quanto a aceitação do risco disfagia; (A4)</li> <li>- Orientar o(a) cuidador(a) quanto à fixação do prato na mesa durante as refeições; (A4)</li> <li>- Orientar o(a) cuidador(a) quanto ao corte da comida em pedaços pequenos; (A4)</li> <li>- Orientar o(a) cuidador(a) quanto à adaptação de consistências de alimentos ou bebidas; (A4)</li> <li>- Orientar o(a) cuidador(a) quanto ao ajuste da</li> </ul>

	<p>postura alimentar; (A2)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Estimular a ingestão de água durante as visitas e orientar o/a cuidador/a e paciente quanto à importância desse ato; (A5)</li> <li>- Orientar quanto à ingestão hídrica fracionada, pelo menos 2L por dia. (A3)</li> </ul>
Eliminações	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Orientar o cuidador quanto à troca das roupas/fraldas sempre que sujas; (A3)</li> <li>- Manter pele seca; (A3)</li> <li>- Orientar o cuidador quanto à redução de alimentos irritantes vesicais; (A3)</li> <li>- Orientar quanto à ingestão de alimentos que contenham fibras. (A3)</li> </ul>
Cuidado corporal	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Realizar exame físico; (A2)</li> <li>- Avaliar sinais vitais, deglutição, fala e perspectiva funcional; (A2)</li> <li>- Explicar sobre a importância da realização da higiene corporal; (A3)</li> <li>- 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; (A5)</li> <li>- Orientar o(a) cuidador(a) a manter cuidado especial com as unhas, períneo, olhos e dar preferência ao uso de roupas confortáveis; (A5)</li> <li>- Orientar o/a cuidador/a quanto à supervisão do paciente no uso de produtos de higiene como shampoo, condicionador e sabonete; (A5)</li> <li>- Investigar se o/a paciente tem material para higiene pessoal. (A5)</li> </ul>
Locomoção	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Orientar o/a cuidador/a quanto ao uso de auxiliares de deambulação para o indivíduo; (A5)</li> <li>- Orientar o/a cuidador/a quanto à eliminação de barreiras físicas na residência; (A5)</li> <li>- Durante as visitas, determinar a capacidade atual do paciente em transferir-se; (A5)</li> <li>- Orientar o/a cuidador/a a avaliar o paciente ao término da transferência quanto ao alinhamento corporal correto e conforto adequado; (A5)</li> <li>- Orientar o/a cuidador/a quanto ao uso de protetores anti-impacto ao redor do leito; (A5)</li> <li>- Orientar o/a cuidador/a quanto ao uso de sapatos adequados; (A5)</li> <li>- Avaliação ergonômica do ambiente para evitar acidentes e traumas; (A5)</li> <li>- Encaminhamento para atendimento multidisciplinar: psicologia, fonoaudiologia, fisioterapia e terapia ocupacional. (A5)</li> </ul>
Integridade da pele	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Orientar o/a cuidador/a quanto ao uso de óleos hidratantes na pele pós-banho; (A5)</li> </ul>

		<ul style="list-style-type: none"> <li>- Orientar o uso de coberturas gelatinosas para proteção das extremidades ósseas e prevenção de Lesão por Pressão (LPP); (A5)</li> <li>- Orientar quanto ao auxílio na mudança de decúbito e deambulação; (A5)</li> <li>- Orientar quanto à realização de massagens de conforto e uso de coxins improvisados. (A5)</li> </ul>
	Humor	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Diminuir os fatores estressores; (A5)</li> <li>- Providenciar encaminhamento para consulta com psiquiatra; (A5)</li> <li>- Orientar quanto à importância do uso correto e contínuo das medicações prescritas. (A5)</li> </ul>
	Sono e Repouso	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Orientar o/a cuidador/a quanto à importância da regulação do sono. Em caso de insônia, evitar cochilos durante a manhã ou tarde, dando preferência para o sono no período noturno; (A3 e A5)</li> <li>- Limitar ruídos e excesso de luminosidade; (A5)</li> <li>- Orientar o/a cuidador/a quanto à importância da realização de atividades supervisionadas que possam estimular o gasto de energia. (A3 e A5)</li> </ul>
	Atividade sexual e reprodutiva	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Orientar quanto ao planejamento familiar. (A5)</li> </ul>
Necessidades Psicossociais	Rede Social e Gregária	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Orientar os cuidadores para acompanhamento com uma equipe multidisciplinar, com o objetivo de manter a integridade física e emocional de toda família; (A5)</li> <li>- Orientar sobre aconselhamento genético aos familiares; (A5)</li> <li>- Estabelecer uma troca contínua de conhecimentos entre os familiares e cuidadores; (A1)</li> <li>- Preparar os familiares para os desafios futuros e analisar os possíveis impactos que a doença pode ter no seu duplo papel como membro da família e cuidador; (A1)</li> <li>- Informar e convidar os familiares e cuidadores para participar de consultas e reuniões com os profissionais de saúde; (A1)</li> <li>- Ouvir com atenção as sugestões dos familiares e analisar a viabilidade dentro do plano terapêutico. (A1)</li> </ul>
	Aceitação	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Fornecer orientações e esclarecimentos sobre a doença e como realizar as atividades de vida diária; (A2)</li> <li>- Proporcionar esperança aos pacientes em cada fase do processo da sua doença por meio da educação, defesa, apoio e gestão de cuidados; (A2)</li> <li>- Prevenir e gerir crises; (A2)</li> <li>- Fornecer apoio. (A2)</li> </ul>

Fonte: Elaborado pela autora (2024)

Além disso, outros resultados foram obtidos, com ênfase no processo de trabalho técnico-científico do enfermeiro, os quais podem influenciar na prestação dos cuidados, a saber: ser um “porta-voz” da Doença de Huntington, participando de eventos, ministrando palestras em grupos de apoio ou conferências de educação de pacientes; conectar pessoas a recursos; e motivar a equipe diante do cenário de esgotamento profissional.

## **DISCUSSÃO**

Com o intuito de estabelecer uma análise crítica dos resultados encontrados, organizaram-se três categorias temáticas: Cuidados de Enfermagem na Doença de Huntington, Competências do Enfermeiro para Cuidar do Paciente com Doença de Huntington e Assistência de Enfermagem ao paciente com doença de Huntington na Realidade Brasileira.

### **Cuidados de Enfermagem na Doença de Huntington**

A gestão dos cuidados desenvolvidos e das ações prestadas aos pacientes com doenças raras surge mediante as necessidades encontradas ao longo da progressão do processo patológico. No caso da Doença de Huntington, quanto mais avançado o estágio da doença, maior é a exigência de cuidados de enfermagem<sup>25</sup>.

Durante a consulta de enfermagem, é impreterível a elaboração de um plano de cuidados singular para o indivíduo com doença rara, seja para o ambiente hospitalar, ambulatorial ou doméstico. A partir daí, o planejamento de enfermagem pode ser fundamentado sob a ótica das NHB para a prescrição de condutas direcionadas ao paciente com Doença de Huntington<sup>7</sup>.

Diante do exposto, identificou-se que no eixo das Necessidades Psicobiológicas houve a maior quantidade de resultados encontrados, sendo o tópico Nutrição e Hidratação aquele que se destaca com mais cuidados elencados pelos artigos A2, A3, A4 e A5. Isso revela que os aspectos físicos são os mais afetados pela evolução da doença. Tal fato também é constatado em outro estudo de revisão com ênfase nos cuidados paliativos do paciente com Doença de Huntington<sup>26</sup>.

Vale ressaltar que os sintomas neuropsiquiátricos necessitam de cuidados específicos, como abordado no tópico Humor. Nesse caso, os profissionais de enfermagem devem estar conscientes do seu papel e podem atuar por meio da

identificação precoce e redução dos riscos desses sintomas<sup>27-28</sup>. Em contraponto, pesquisas relatam que poucos profissionais de saúde têm acesso ao conhecimento sobre a Doença de Huntington em seu processo formativo, circunstância que dificulta a continuidade do cuidado<sup>29</sup>.

O eixo das Necessidades Psicossociais revela outra ótica de fatores que influenciam o paciente com Doença de Huntington, trazendo para esse cenário, principalmente, a Rede Social de apoio, cuidado e convívio desse indivíduo, com abordagem nos artigos A1, A3 e A5. Em vista disso, uma pesquisa qualitativa mostra que o papel do cuidador é moldado pelas demandas do paciente envolvido<sup>30</sup>. Nesse sentido, é imperioso estabelecer um elo de confiança, escuta qualificada e educação em saúde na tríade profissional-paciente-cuidador, que participam diretamente na eficácia do cuidado.

Destaca-se, nessa circunstância, a experiência de cuidado vivenciada pelos familiares dos pacientes com a doença, que por vezes são tomados por sentimentos de medo de desenvolver a enfermidade, sobrecarga físico-emocional e desesperança<sup>31-32</sup>.

Outrossim, mesmo não sendo identificado nenhum cuidado de enfermagem diante do eixo das Necessidades Psicoespirituais na revisão, não significa que não haja atividades desempenhadas nesse aspecto. Um estudo apresentou que um senso de significado e propósito pode aumentar o bem-estar do paciente com Doença de Huntington; logo, isso ajuda a reduzir fatores estressores<sup>33</sup>.

Salienta-se que, além da terapia farmacológica convencional para manejo da sintomatologia da doença, outras intervenções podem ser introduzidas na prática clínica. Sendo assim, o enfermeiro pode utilizar de algumas Práticas Integrativas e Complementares (PICs), como a arteterapia e a musicoterapia, que apresentaram resultados positivos para a expressão de sentimentos e a redução do estresse do paciente<sup>34</sup>.

### **Competências do Enfermeiro para Cuidar do Paciente com Doença de Huntington**

Além das competências próprias do enfermeiro, o gestor dos cuidados para o paciente com Doença de Huntington deve abordar em sua conduta profissional o papel de líder, pois por vezes será necessário motivar sua equipe frente ao esgotamento e também treiná-la para implementar cuidados adequados,

considerando sempre a humanização<sup>28</sup>.

No que se refere à sistematização do cuidado, o enfermeiro poderá utilizar instrumentos como o ecomapa, para compreender a rede de apoio e o meio em que o paciente vive, e também o genograma, a fim de direcionar os familiares ao aconselhamento genético<sup>20</sup>.

Ademais, o enfermeiro, enquanto educador, deve estar disponível para sanar as dúvidas e anseios de familiares e pacientes, podendo utilizar-se de materiais educativos sobre os cuidados<sup>7,19,20,32</sup>. Nesse sentido, também é importante para esse profissional a educação continuada em genética e doenças raras, com o objetivo de se especializar no cuidado por meio de informações atualizadas<sup>35</sup>.

Paralelamente, é relevante que o enfermeiro estabeleça um elo com a equipe multidisciplinar, com o propósito de atender integralmente as demandas do paciente<sup>7,19,35</sup>.

### **Assistência de Enfermagem ao paciente com Doença de Huntington na Realidade Brasileira**

Dois dos estudos selecionados nessa revisão (A3 e A5) relataram os cuidados de enfermagem no cenário brasileiro, sendo um deles (A3) com foco na Atenção Básica (AB)<sup>36</sup>. Diante disso, faz-se mister a qualificação dos profissionais que atuam na AB para acolher os pacientes com Doença de Huntington, tendo em vista que esse nível de atenção à saúde é a “porta de entrada” na linha de cuidados do paciente com doenças raras no país<sup>5</sup>.

Nesse contexto, vale ressaltar a necessidade de fortalecimento da PNAIPDR, por meio de ações que minimizem a falta de conhecimento de indivíduos com Doença de Huntington ou com predisposição da doença sobre a assistência prestada pelo Sistema Único de Saúde, com foco nas doenças raras, assegurando o fluxo assistencial adequado e a necessidade de elaboração de protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas específicas<sup>5,20</sup>. Por conseguinte, também é crucial a ampliação de novos Centros de Referência em Doenças Raras nas capitais do país, considerando que atualmente apenas quinze estados são contemplados por esse serviço especializado<sup>37</sup>.

Uma pesquisa realizada no Brasil trouxe o relato de uma série de casos da Doença de Huntington Juvenil na região amazônica<sup>38</sup>. Tal fato revela a exigência de reavaliar a expansão do rol de doenças identificadas no Programa Nacional de

Triagem Neonatal com a inserção da Doença de Huntington, para que haja a vigilância ativa das manifestações clínicas e a detecção precoce da doença desde a infância<sup>39</sup>.

## CONCLUSÃO

Diante do exposto, entende-se que atividades de orientação, avaliação, escuta qualificada e educação em saúde permeiam os cuidados de enfermagem direcionados aos pacientes com Doença de Huntington, e que são ferramentas importantes para compor o plano de cuidados individualizado do paciente com essa patologia. Ademais, esse estudo encontrou, além de cuidados, competências essenciais que o enfermeiro deve desenvolver para aprimorar suas condutas, frente às necessidades do indivíduo.

Todavia, as limitações que essa revisão apresenta são a partir da escassez de estudos sobre os cuidados de enfermagem. Esta revisão teve como escopo 25 anos de publicações e poucos artigos disponíveis gratuitamente na íntegra, com um nível de evidência relativamente baixo.

Em consequência disso, é imprescindível o desenvolvimento de estudos mais robustos, com NE 1 e 2, para nortear decisões clínicas críticas que colaborem para a prática do cuidado e a formação da equipe de enfermagem diante da Doença de Huntington.

Apesar das limitações, esse estudo revelou uma série de cuidados que são aplicáveis na prática clínica do profissional de enfermagem, desde um cenário de alta complexidade até o atendimento domiciliar. Além do mais, a maioria das pesquisas foi realizada por enfermeiros, fato que corrobora a assistência baseada em evidências e consolida a enfermagem como ciência do cuidado. Os resultados também apresentaram contribuições válidas para a ampliação e fortalecimento de políticas públicas em saúde.

## REFERÊNCIAS

1. Rodrigues MM, Bertolucci PHF. Neurologia para o clínico-geral. 1. ed. São Paulo: Manole; 2014.
2. Associação Brasil Huntington [internet]. Perguntas frequentes. São Paulo: Associação Brasil Huntington. [atualizada em 2023 ago 20; acesso em 20 ago 2023]. Disponível em: <https://abh.org.br/perguntas-frequentes/>

3. Ministério da Saúde [internet]. DATASUS (Departamento de Informática do SUS). Brasília: Ministério da Saúde. [atualizada em 2023 set 19; acesso em 19 set 2023]. Disponível em: <https://datasus.saude.gov.br/>
4. Kaplan W, Laing R. Priority Medicines for Europe and the World. World Health Organization [internet]. 7 October 2004 [acesso em 19 set 2023]. Disponível em: [https://apps.who.int/iris/bitstream/10665/68769/1/WHO\\_EDM\\_PAR\\_2004.7.pdf](https://apps.who.int/iris/bitstream/10665/68769/1/WHO_EDM_PAR_2004.7.pdf)
5. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. [Internet]. 2014 Jan [acesso em 16 mar 2024]. Disponível em: [https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199\\_30\\_01\\_2014.html](https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html)
6. Cazenueve C, Durr A. Genetic and Molecular Studies. Oxford University Press [internet]. 2014 [acesso em 14 jan 2023]. Disponível em: <https://doi.org/10.1093/med/9780199929146.001.0001>
7. Goncalves TLP, Tadeus VR, Campello TNC, Xavier JN, Oliveira NR, Rabito LBF, et al. Doença neurodegenerativa rara: sistematização da assistência de enfermagem em pacientes acometidos pela doença de Huntington. Revista de Saúde Pública do Paraná [Internet]. 2022 Jun 6 [acesso em 02 fev 2023]. Disponível em: <http://revista.escoladesaude.pr.gov.br/index.php/rspp/article/view/613>
8. Diccini, S. Enfermagem em neurologia e neurocirurgia. 2. ed. Rio de Janeiro: Editora Atheneu; 2017. p. 552.
9. Buss PM, Pellegrini Filho A. A saúde e seus determinantes sociais. Physis: revista de saúde coletiva [Internet]. 2007 [acesso em 04 nov 2023]. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/physis/a/msNmfGf74RqZsbpKYXxNKhm/?lang=pt#/>
10. Horta WA. Processo de Enfermagem. 1. ed. São Paulo: EPU; 1979. p.99.
11. Marques DKA, Moreira GAC, Nóbrega MML. Análise da teoria das necessidades humanas básicas de Horta. Rev. enferm. UFPE online [Internet]. 2008 [acesso em 14 out 2023]. Disponível em: <https://periodicos.ufpe.br/revistas/revistaenfermagem/article/view/5362/4581/>
12. Resolução COFEN nº 736, de 17 de janeiro de 2024. Dispõe sobre a implementação do Processo de Enfermagem em todo contexto socioambiental onde ocorre o cuidado de enfermagem [Internet]. 2024 Jan [acesso em 15 abr 2024]. Disponível em: <https://www.cofen.gov.br/resolucao-cofen-no-736-de-17-de-janeiro-de-2024/>
13. Brasil. Lei nº 14.607, de 20 de junho de 2023. Institui o Dia Nacional da Doença de Huntington [Internet]. 2023 Jun 20 [acesso em 15 abr 2024]. Disponível em: [https://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/\\_Ato2023-2026/2023/Lei/L14607.htm](https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_Ato2023-2026/2023/Lei/L14607.htm)
14. Ganong LH. Integrative reviews of nursing research. Res Nurs Health [Internet]. 1987 [acesso em 14 out 2023]. Disponível em: <https://doi.org/10.1002/nur.4770100103>.

15. Souza MT, Silva MD, Carvalho R. Revisão integrativa: o que é e como fazer. Einstein [Internet]. 2010 Mar [acesso em 14 out 2023]. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/s1679-45082010rw1134>.
16. Santos CM, Pimenta CA, Nobre MR. A estratégia PICO para a construção da pergunta de pesquisa e busca de evidências. Rev Latino Am Enfermagem [Internet]. 2007 [acesso em 14 out 2023]. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/rlae/a/CfKNnz8mvSqVjZ37Z77pFsy/?format=pdf&lang=pt>
17. Page MJ, McKenzie JE, Bossuyt PM, Boutron I, Hoffmann TC, Mulrow CD, et al. The PRISMA 2020 statement: An updated guideline for reporting systematic reviews. BMJ. 2021 [acesso em 14 out 2023]. Disponível em: <https://www.bmj.com/content/372/bmj.n71>
18. Røthing M, Malterud K, Frich JC. Family caregivers' views on coordination of care in Huntington's disease: a qualitative study. Scandinavian journal of caring sciences [Internet]. 2015 [acesso em 16 mar 2024]. Disponível em: <https://doi.org/10.1111/scs.12212>
19. LaDonna KA, Watling CJ, Ray SL, Piechowicz C, Venance SL. Myotonic Dystrophy and Huntington's Disease Care: "We Like to Think We're Making a Difference". The Canadian journal of neurological sciences [Internet]. 2016 [acesso em 16 mar 2024]. Disponível em: <https://doi.org/10.1017/cjn.2016.257>
20. Ramos N, Canizares VS, França A, Campelo TN, Cedaro J. Doença neurodegenerativa rara caracterização dos portadores de Doença de Huntington e ataxia espinocerebelar na Amazônia Ocidental, Brasil. Revista de Saúde Pública do Paraná [Internet]. 2018 dez 14 [acesso em 16 mar 2024]. Disponível em: <http://revista.escoladesaude.pr.gov.br/index.php/rspp/article/view/74>
21. Kalkers K, Schols JMGA, Van Zwet EW, Roos RAC. Dysphagia, Fear of Choking and Preventive Measures in Patients with Huntington's Disease: The Perspectives of Patients and Caregivers in Long-Term Care. The journal of nutrition, health & aging [Internet]. 2022 [acesso em 16 mar 2024]. Disponível em: <https://doi.org/10.1007/s12603-022-1743-6>
22. Raju S, Kukkle P. Huntington's disease: The Indian perspective. Annals of Movement Disorders [Internet]. 2021 [acesso em 16 mar 2024]. Disponível em: [https://doi.org/10.4103/AOMD.AOMD\\_47\\_20](https://doi.org/10.4103/AOMD.AOMD_47_20)
23. Bocoum A, Coulibaly T, Ouologuem M, Cissé L, Diallo SH, Maiga BB, et al. Clinical and Genetic Aspects of Huntington's Disease in the Malian Population. Journal of Huntington's disease [Internet]. 2022 [acesso em 16 mar 2024]. Disponível em: <https://doi.org/10.3233/JHD-220529>
24. Sun E, Kang M, Wibawa P, Tsoukra V, Chen Z, Farrand S, et al. Huntington's disease: Mortality and risk factors in an Australian cohort. Journal of the neurological sciences [Internet]. 2022 [acesso em 16 mar 2024]. Disponível em: <https://doi.org/10.1016/j.jns.2022.120437>

25. Tumas V, Camargos ST, Jalali PS, Galesso A de P, Marques Jr W. Internal consistency of a Brazilian version of the unified Huntington's disease rating scale. *Arq Neuro-Psiquiatr* [Internet]. 2004 dez [acesso em 07 fev 2023]. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S0004-282X2004000600009>
26. Boersema-Wijma DJ, van Duijn Erik, Heemskerk AW, van der Steen JT, Achterberg WP. Palliative care in advanced Huntington's disease: a scoping review. *BMC Palliat Care* [Internet]. 2023 mai 3 [acesso em 17 ago 2024]. Disponível em: <https://doi.org/10.1186/s12904-023-01171-y>
27. Gibson JS, Isaacs DA, Claassen DO, Stovall JG. Lifetime neuropsychiatric symptoms in Huntington's disease: Implications for psychiatric nursing. *Archives of Psychiatric Nursing* [Internet]. 2021 jun 1 [acesso em 17 ago 2024]. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0883941721000492>
28. Wood BE, Kim KK, Harpold GJ. Psychiatric management of Huntington's disease in extended care settings. *Psychiatric services* [Internet]. 2002 [acesso em 16 mar 2024]. Disponível em: <https://doi.org/10.1176/appi.ps.53.6.703>
29. Howington L, Riddlesperger K, Cheek DJ. Essential nursing competencies for genetics and genomics: implications for critical care. *Critical care nurse* [Internet]. 2011 [acesso em 16 mar 2024]. Disponível em: <https://doi.org/10.4037/ccn2011867>
30. Røthing M, Malterud K, Frich JC. Caregiver roles in families affected by Huntington's disease: a qualitative interview study. *Scandinavian Journal of Caring Sciences* [Internet]. 2013 nov 18 [acesso em 17 ago 2024]. Disponível em: <https://doi.org/10.1111/scs.12098>
31. Williams JK, Skirton H, Barnette JJ, Paulsen JS. Family carer personal concerns in Huntington disease. *Journal of Advanced Nursing* [Internet]. 2011 Jun 12;68(1):137–46. [acesso em 17 ago 2024]. Disponível em: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC3175316/>
32. Pleutim NI, Arruda BCCG, de Arruda GO, Palasson RR, Marcon SS, Teston EF. Prática De Cuidado Às Pessoas Com Doença De Huntington Na Perspectiva De Familiares Cuidadores. *Cogitare Enferm.* [Internet]. 2024 ago 9 [acesso em 17 out 2024]. Disponível em: <https://revistas.ufpr.br/cogitare/article/view/93093>
33. Sokol LL, Troost JP, Kluger BM, Applebaum AJ, Paulsen JS, Bega D, et al. Meaning and purpose in Huntington's disease: a longitudinal study of its impact on quality of life. *Ann Clin Transl Neurol.* [Internet]. 2021 [acesso em 17 ago 2024]. Disponível em: <https://doi.org/10.1002/acn3.51424>
34. Samperi SV, Kwong P, McGill T, Tsui DS. Huntington's Disease: A Nursing Perspective. *Australasian Journal of Neuroscience* [Internet]. 2021 out [acesso em 17 ago 2024]. Disponível em: <https://reference-global.com/2/v2/download/pdf/10.21307/ajon-2021-007>
35. Veenhuizen RB, Kootstra B, Vink W, Posthumus J, Van BP, Zijlstra M, et al. Coordinated multidisciplinary care for ambulatory Huntington's disease patients.

- Orphanet journal of rare diseases [Internet]. 2011 [acesso em 16 mar 2024]. Disponível em: <https://doi.org/10.1186/1750-1172-6-77>
36. Ministério da Saúde. Portaria nº 2.436, de 21 de setembro de 2017. Aprova a Política Nacional de Atenção Básica, estabelecendo a revisão de diretrizes para a organização da Atenção Básica, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) [Internet]. 2017 set [acesso em 17 out 2024]. Disponível em: [https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2017/prt2436\\_22\\_09\\_2017.html](https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2017/prt2436_22_09_2017.html)
37. Ministério da Saúde. Serviços Habilitados [Internet]. 2025 [acesso em 12 jan 2025]. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras/publicacoes/servicos-habilitados.xlsx/view>
38. Brito DV, Coletta MVD, Takano SA, Ferreira GBM, Fantin, C. Juvenile Huntington's disease in northern Brazil: a case series report. Rev. Ciênc. Méd. Biol. [Internet]. 2022 [acesso em 16 mar 2024]. Disponível em: <https://periodicos.ufba.br/index.php/cmbio/article/view/48469/27814>
39. Ministério da Saúde. Portaria nº 822, de 06 de junho de 2001. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa Nacional de Triagem Neonatal – PNTN [Internet]. 2001 jun 06 [acesso em 16 mar 2024]. Disponível em: [https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2001/prt0822\\_06\\_06\\_2001.html](https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2001/prt0822_06_06_2001.html)

RECEBIDO: 10/06/2025  
APROVADO: 24/03/2026