

Data de Aprovação: 21/06/2024

CUIDADOS DE ENFERMAGEM REALIZADOS AO PACIENTE COM DOENÇA DE HUNTINGTON

Anne Gabrielle de Lima Gomes¹

Juliana Barbosa Medeiros²

RESUMO

Objetivo: Identificar 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 se utilizou das bases de dados: Coleciona SUS, *Medical Literature Analysis and Retrieval System Online* e *ScienceDirect*. **Resultados:** Com base na estratégia de busca, foram identificados 263 estudos, sendo que apenas 9 estudos se enquadram nos critérios de elegibilidade. Diante disso, encontrou-se que fomentar a educação do paciente e dos familiares sobre o manejo da disfagia, realizar avaliação ergonômica do ambiente, orientar o cuidador quanto ao uso de óleos hidratantes na pele pós-banho são cuidados de enfermagem realizados ao paciente com doença de Huntington. **Considerações Finais:** Em suma, pode-se inferir que existem cuidados de enfermagem direcionados para portadores da 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.

Palavras-chave: Doenças Raras; Doença de Huntington; Enfermagem; Cuidados de Enfermagem; Genética

¹Acadêmica do Curso de Enfermagem do Centro Universitário do Rio Grande do Norte (UNI-RN)
Email: agspesq@gmail.com

²Professora Orientadora do Curso de Enfermagem do Centro Universitário do Rio Grande do Norte (UNI-RN) Email: jubmedeiros2016@gmail.com

NURSING CARE PROVIDED TO PATIENTS WITH HUNTINGTON'S DISEASE

ABSTRACT

Objective: To identify nursing care aimed at patients with Huntington's disease.

Methods: This is an integrative review of the literature, whose search took place from March to April 2024, in which the following databases were used: Coleciona SUS, Medical Literature Analysis and Retrieval System Online and ScienceDirect.

Results: Based on the search strategy, 263 studies were identified, with only 9 studies meeting the eligibility criteria. In view of this, it was found that promoting the education of patients and family members on the management of dysphagia, carrying out an ergonomic assessment of the environment, guiding the caregiver regarding the use of moisturizing oils on the skin after bathing are nursing care provided to patients with the disease. of Huntington. **Final Considerations:** In short, it can be inferred that there is nursing care aimed at people with Huntington's disease and that they are important tools to compose the individualized care plan for patients with this pathology. Furthermore, this study found, in addition to care, essential skills that nurses must develop to improve their conduct.

Keywords: Rare Diseases; Huntington Disease; Nursing; Nursing Care; Genetics.

1 INTRODUÇÃO

Descrita pelo médico americano George Huntington, em 1872, a Doença de Huntington (DH) é uma doença rara, de caráter neurodegenerativo, hereditário e autossômico dominante. Na qual, advém da expansibilidade do trinucleotídeo Citosina-Adenina-Guanina (CAG) localizado no gene huntingtina (HTT), presente no cromossomo 4, que é capaz de codificar a proteína huntingtina. A mutação faz com que a proteína se acumule nos neurônios e ocorra a degeneração em regiões específicas do cérebro, principalmente no estriado e no córtex.⁽¹⁻²⁾

Com a degradação progressiva dos neurônios, as manifestações clínicas da DH permeiam no comprometimento motor, cognitivo e psíquico do indivíduo. No qual os sinais e sintomas aparecem, geralmente, na fase adulta, como coreia, bradilalia, afasia, atonia muscular, irritabilidade, comportamento depressivo, dentre outros.⁽³⁾

O diagnóstico dá-se pela análise do histórico familiar, do teste genético molecular, que detecta as expansões dos nucleotídeos CAG (acima de 36 repetições), e também por exames de neuroimagem, tomografia computadorizada ou ressonância magnética, com sinais de atrofia nas regiões do estriado e do córtex cerebral. A doença ainda não tem cura, mas o tratamento se baseia no controle das manifestações clínicas, com o uso de fármacos antidepressivos e neurolépticos.⁽⁴⁾

Além disso, outra ferramenta muito utilizada por neurologistas para estudo clínico, que permite a identificação do grau de acometimento da DH, é a Escala Unificada para Avaliação da Doença de Huntington (EUADH), que permite avaliar os aspectos motores, cognitivos, comportamentais e funcionais do paciente. No item **Capacidade Funcional** pode-se verificar a inserção dos cuidados de enfermagem, como medida inerente ao tratamento do portador da doença.⁽⁵⁾

A prevalência da doença pelo mundo é variável, cerca 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.⁽⁶⁾ Em nível de Brasil, não há fontes oficiais que estabeleçam esses dados, no entanto, estima-se que uma faixa

de 15.000 a 20.000 pessoas expressem a doença e outras 75.000 a 100.000 pessoas têm risco de ter a enfermidade.⁽⁷⁾

Entre os anos de 2017 a 2022 foram evidenciados 911 óbitos por DH no Brasil, sendo 482 indivíduos do sexo feminino e 429 do sexo masculino, com predominância na faixa etária de 40 a 60 anos, autodeclarados brancos e residentes da região sudeste.⁽⁸⁾ A taxa de mortalidade é significativa, 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. Em 30 de janeiro de 2014, foi instaurada pelo Ministério da Saúde a Portaria nº 199, que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR). 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 DH possui estratégias nacionais específicas para o cuidado da doença, que permeia desde a atenção básica até a rede especializada.⁽⁹⁾

Além disso, 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 uma ferramenta relevante para compreender o paciente com DH. Devido às modificações na rotina dos acometidos e diante do surgimento das manifestações clínicas, aspectos como trabalho, lazer, alimentação, educação e outros, devem ser considerados para prestar cuidados adequados aos indivíduos.⁽¹⁰⁾

Desse modo, ao considerar o paciente em sua totalidade, como um ser biopsicossocial, 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.⁽¹¹⁻¹²⁾ O paciente com DH enfrenta

diversas mudanças em sua vida cotidiana e é necessário a busca por cuidados adequados perante suas demandas particulares.

A partir dessa teoria, Horta amplia seus estudos com a organização do Processo de Enfermagem (PE). No qual 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.⁽¹³⁾ O enfermeiro, durante a consulta do paciente com DH, deve estabelecer a prescrição dos cuidados de enfermagem perante 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 DH.⁽¹⁴⁾ No entanto, na literatura científica há uma escassez de estudos atualizados sobre a doença. Além disso, é um conteúdo pouco discutido entre a sociedade civil. Frente a esse cenário, a equipe de enfermagem exerce papel fundamental na transmissão de informações com criticidade e evidência científica. Por isso, há uma grande necessidade de buscar novos conhecimentos e até mesmo ampliar os já existentes com relação aos cuidados de enfermagem para pacientes com DH.

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

2 DESENVOLVIMENTO

2.1 MÉTODOS

2.1.1 Tipo de estudo

O presente estudo 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.⁽¹⁵⁻¹⁶⁾

Diante disso, foi utilizada a estratégia PICO, sigla empregada para Paciente, Intervenção, Comparação e *Outcomes* (desfechos), na elaboração da pergunta norteadora para esse estudo que é “Quais são os cuidados de enfermagem ofertados aos pacientes com DH?”.⁽¹⁷⁾ Ademais, o *guideline* Prisma foi utilizado pela autora como ferramenta para organizar o diagrama de seleção de estudos.⁽¹⁸⁾

2.1.2 População e Amostra

Ademais, foram pesquisados e analisados artigos científicos nas seguintes bases de dados: Coleção SUS, *Medical Literature Analysis and Retrieval System Online* (MEDLINE) e *ScienceDirect.*, no período de março a abril de 2024. Para a busca de dados empregou-se o uso de Descritores em Ciência da Saúde (DeCS), em português e inglês, seguidos dos respectivos operadores booleanos: “Enfermagem (Nursing)” AND “Doença de Huntington (Huntington Disease)” AND “Cuidados de Enfermagem (Nursing Care)”.

2.1.3 Critérios de seleção

Foram adotados como critérios de inclusão: artigos originais, gratuitos, publicados nos últimos 25 anos e disponíveis na íntegra em português ou inglês. Ademais, 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 respondam à pergunta norteadora elaborada para esta pesquisa.

2.1.4 Análise dos dados e estatística

A análise dos dados ocorreu por meio da estatística descritiva, atribuindo-se criticidade, conforme rigor em concordância à metodologia estabelecida. A partir dos achados, os dados foram inseridos e organizados em formato de tabela na plataforma online da Google, o *Planilhas Google*, considerando-se as variáveis: ano de publicação; nome do periódico; autores; título; objetivo; tipo de pesquisa; resultados; base de dados e nível de evidência.

Ademais, considerou-se o Nível de Evidência (NE) dos estudos, sendo 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.⁽¹⁶⁾

Após a análise crítica dos resultados, estabeleceu-se uma discussão acerca do que revela a literatura atual e quais as suas implicações, a identificação das limitações e entraves do estudo, além do estabelecimento de propostas e sugestões que possam contribuir para a prática e na ampliação de novas pesquisas.

2.1.5 Aspectos éticos

Vale ressaltar que por se tratar de uma pesquisa com uso de dados secundários, não foi preciso encaminhar um protocolo de pesquisa para a avaliação por parte do Comitê de Ética e Pesquisa (CEP), conforme às Normas e Diretrizes Regulamentadoras de Pesquisa Envolvendo Seres Humanos - Resolução CNS 510/2016.

2.2 RESULTADOS

Com base na estratégia de busca foram identificados 263 estudos, sendo que 02 foram excluídos por repetição e mais 252 por não atenderem aos critérios de inclusão. Dessa forma, 9 estudos foram lidos por completo na íntegra e incluídos nesta revisão. O diagrama de seleção dos artigos foi estruturado conforme o modelo Prisma 2020 (Figura 1).⁽¹⁸⁾

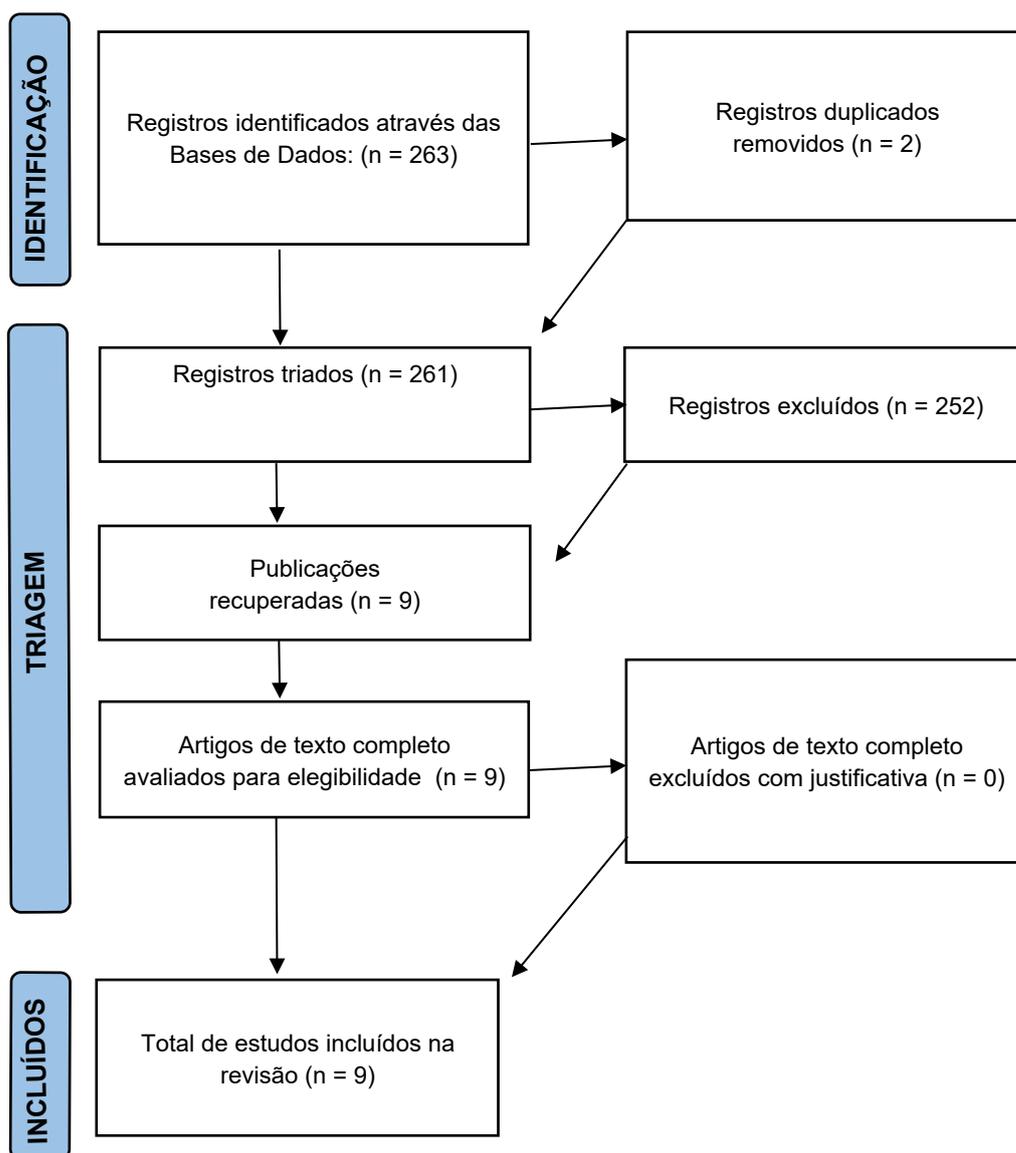


Figura 1. Diagrama Prisma de seleção dos estudos

Os nove artigos incluídos foram caracterizados sequencialmente, conforme o quadro 1 no qual apresenta identificação, título, autores/local/ano de publicação,

periódico, objetivo e NE de cada publicação escolhida, respectivamente. O item **identificação** foi acrescentado com a finalidade de fazer menção sobre os artigos selecionados ao longo dessa pesquisa. Desse modo, inserem-se os identificadores: A1 até A9, ordenadamente. Quanto ao NE avaliado nos estudos, todos os artigos apresentam nível 4, a definição dos níveis encontram-se na metodologia dessa pesquisa.

Quadro 1. Características dos artigos incluídos na revisão integrativa

| Identificação | Título | Autores/ Local/Ano de publicação | Periódico | Objetivo | NE |
|----------------------|--|---|--|--|-----------|
| A1 | Doença neurodegenerativa rara: sistematização da assistência de enfermagem em pacientes acometidos pela doença de Huntington ⁽¹⁹⁾ | 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. | 4 |
| A2 | Dysphagia, Fear of Choking and Preventive Measures in Patients with Huntington's Disease: The Perspectives of Patients and Caregivers in Long-Term | Kalkers, K <i>et al.</i> ; Holanda; 2022. | The Journal of nutrition, health and aging | Explorar a prevalência da disfagia e do medo de engasgo em doentes com DH e medidas preventivas. | 4 |

| | | | | | |
|----|---|--|------------------------------------|---|---|
| | Care ⁽²⁰⁾ | | | | |
| A3 | Adult-onset Huntington disease: An update ⁽²¹⁾ | Urrutia, NL; Estados Unidos da América; 2019. | Nursing | Oferecer uma perspectiva sobre a apresentação clínica, prognóstico, diagnóstico e tratamento da DH com início na idade adulta. | 4 |
| A4 | Doença neurodegenerativa rara: caracterização dos portadores de doença de Huntington e ataxia espinocerebelar na Amazônia ocidental, Brasil ⁽²²⁾ | 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. | 4 |
| A5 | Myotonic Dystrophy and Huntington's Disease Care: "We Like to Think We're Making a Difference" ⁽²³⁾ | LaDonna, K.A <i>et al.</i> ; Canadá; 2016. | Can J Neurol Sci | Analisar como os profissionais de saúde percebem e prestam cuidados aos indivíduos com Distrofia Miotônica ou DH ao longo do curso da doença. | 4 |
| A6 | Family caregivers' views on coordination of care in Huntington's disease: a | Røthing, M; Malterud, K; Frich, JC; Noruega; 2015. | Scand J Caring Sci | Explorar as experiências e expectativas dos cuidadores familiares de pessoas com DH no que diz respeito | 4 |

| | | | | | |
|----|--|---|---------------------|--|---|
| | qualitative study ⁽²⁴⁾ | | | à colaboração com profissionais de saúde. | |
| A7 | Coordinated multidisciplinary care for ambulatory Huntington's disease patients. Evaluation of 18 months of implementation ⁽²⁵⁾ | Veenhuizen, RB <i>et al.</i> ; Holanda; 2011. | Orphanet J Rare Dis | Delinear o tratamento da DH por meio de um projeto multidisciplinar realizado em um ambulatório especializado. | 4 |
| A8 | Essential nursing competencies for genetics and genomics: implications for critical care ⁽²⁶⁾ | Howington, L; Riddlesperger, K; Cheek, DJ; Estados Unidos da América; 2011. | Crit Care Nurse | Compreender as implicações da genética e da genômica para os enfermeiros de cuidados intensivos; Identificar as competências genéticas essenciais para enfermeiros; Diferenciar causas genéticas para doenças e enfermidades crônicas específicas. | 4 |
| A9 | Psychiatric management of Huntington's disease in extended care settings ⁽²⁷⁾ | Wood, BE; Kim, KK; Harpold, GJ; Estados Unidos da América; 2002. | Psychiatr Serv | Descrever os cuidados aplicados em pacientes com DH portadores de distúrbios psiquiátricos em Instituições de Longa | 4 |

| | | | | | |
|--|--|--|--|--------------|--|
| | | | | Permanência. | |
|--|--|--|--|--------------|--|

A revisão mostrou que há uma predominância de estudos publicados nos continentes americano e europeu. Entretanto, a disseminação de pesquisas sobre a DH possui uma característica global, tendo em vista que alguns países já traçaram o perfil da doença, como: Índia (Ásia), Mali (África), Austrália (Oceania) e outros.⁽²⁸⁻³⁰⁾

Os achados evidenciados a partir dos artigos selecionados foram classificados no contexto das NHB descritas por Wanda Horta, de acordo com o quadro 2, para que haja uma sistematização sob a ótica dessa teoria. A maioria dos cuidados identificados na revisão compõe os eixos das necessidades psicobiológicas e psicossociais, no entanto não foi encontrado nenhum cuidado dentro das necessidades psicoespirituais.

Quadro 2. Principais resultados dos Cuidados de Enfermagem para pacientes com DH a partir das Necessidades Humanas Básicas

| Cuidados de Enfermagem realizados ao paciente com DH com base nas NHB | | |
|--|-----------------------|--|
| Necessidades Psicobiológicas | Nutrição e Hidratação | <ul style="list-style-type: none"> - Orientar o/a cuidador/a quanto à observação da deglutição e o esvaziamento da boca durante as refeições; (A1) - Monitorar o reflexo de tosse durante as visitas; (A1 e A4) - Para evitar aspiração, capacitar o/a cuidador/a na identificação e realização dos primeiros socorros, como a manobra de Heimlich; (A1) - Orientar o/a cuidador/a quanto à utilização de utensílios apropriados para ingestão de líquidos; (A1) - Investigar as preferências alimentares do paciente durante as visitas; (A1) - Registrar a aceitação da dieta e se |

| | | |
|--|--|--|
| | | <p>o paciente negar, anotar o motivo; (A1)</p> <ul style="list-style-type: none">- Orientar quanto à importância de uma alimentação saudável, considerando a disponibilidade dos alimentos e a situação financeira da família; (A1)- Orientar o(a) cuidador(a) quanto à supervisão durante o ato de comer e beber; (A2)- Fomentar a educação do paciente e dos familiares sobre o manejo da disfagia; (A2)- Dialogar com o(a) paciente quanto a aceitação do risco disfagia; (A2)- Orientar o(a) cuidador(a) quanto à fixação do prato na mesa durante as refeições; (A2)- Orientar o(a) cuidador(a) quanto ao corte da comida em pedaços pequenos; (A2)- Orientar o(a) cuidador(a) quanto a adaptação de consistências de alimentos ou bebidas; (A2)- Orientar o(a) cuidador(a) quanto ao ajuste da postura alimentar; (A2)- Mensurar e avaliar o peso do paciente; (A3)- Estimular a ingestão de água durante as visitas e orientar o/a cuidador/a e paciente quanto à importância desse ato; (A1)- Orientar quanto à ingestão hídrica fracionada, pelo menos 2L por dia. (A4) |
|--|--|--|

| | | |
|--|------------------|--|
| | Eliminações | <ul style="list-style-type: none"> - Orientar o cuidador quanto à troca das roupas/fraldas sempre que sujas; (A4) - Manter pele seca; (A4) - Orientar o cuidador quanto à redução de alimentos irritantes vesicais; (A4) - Orientar quanto à ingestão de alimentos que contenham fibras; (A4) |
| | Cuidado corporal | <ul style="list-style-type: none"> - Explicar sobre a importância da realização da higiene corporal; (A4) - 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; (A1) - Orientar o(a) cuidador(a) a manter cuidado especial com as unhas, períneo, olhos e dar preferência ao uso de roupas confortáveis; (A1) - Orientar o/a cuidador/a quanto à supervisão do paciente no uso de produtos de higiene como shampoo, condicionador e sabonete; (A1) - Investigar se o/a paciente tem material para higiene pessoal. (A1) |
| | Locomoção | <ul style="list-style-type: none"> - Orientar o/a cuidador/a quanto ao uso de auxiliares de deambulação para o indivíduo; (A1) - Orientar o/a cuidador/a quanto a eliminação de barreiras físicas na residência; (A1) - Durante as visitas, determinar a capacidade atual da paciente em |

| | | |
|--|---------------------|--|
| | | <p>transferir-se; (A1)</p> <ul style="list-style-type: none"> - Orientar o/a cuidador/a a avaliar a paciente ao término da transferência quanto ao alinhamento corporal correto e conforto adequado; (A1) - Orientar o/a cuidador/a quanto o uso de protetores anti-impacto ao redor do leito; (A1) - Orientar o/a cuidador/a quanto ao uso de sapatos adequados; (A1) - Avaliação ergonômica do ambiente para evitar acidentes e traumas; (A1) -Encaminhamento para atendimento multidisciplinar: psicologia, fonoaudiologia, fisioterapia e terapia ocupacional. (A1) |
| | Integridade da pele | <ul style="list-style-type: none"> - Orientar o/a cuidador/a quanto ao uso de óleos hidratantes na pele pós-banho; (A1) - Orientar o uso de coberturas gelatinosas para proteção das extremidades ósseas e prevenção de Lesão por Pressão (LPP); (A1) - Orientar quanto ao auxílio na mudança de decúbito e deambulação; (A1) - Orientar quanto à realização de massagens de conforto e uso de coxins improvisados. (A1) |
| | Humor | <ul style="list-style-type: none"> - Diminuir os fatores estressores; (A1) - Providenciar encaminhamento para consulta com psiquiatra; (A1) - Orientar quanto à importância do uso correto e contínuo das |

| | | |
|----------------------------|--------------------------------|--|
| | | <p>medicações prescritas; (A1)</p> <ul style="list-style-type: none"> - Sugerir o uso de equipamentos adaptativos e especializados para promover segurança e conforto de pacientes com comportamento agressivo; (A9) - Realizar coleta de dados objetivos, junto aos demais profissionais, para avaliar indicadores comportamentais e funcionais dos pacientes; (A9) - Gerenciar o plano de cuidados de suporte ao paciente. (A9) |
| | Sono e Repouso | <ul style="list-style-type: none"> - 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; (A1 e A4) - Limitar ruídos e excesso de luminosidade; (A1 e A3) - Orientar o/a cuidador/a quanto à importância da realização de atividades supervisionadas que possam estimular o gasto de energia. (A1 e A4) |
| | Atividade sexual e reprodutiva | <ul style="list-style-type: none"> - Orientar quanto ao planejamento familiar. (A1) |
| Necessidades Psicossociais | Rede Social e Gregária | <ul style="list-style-type: none"> - Avaliar os pacientes e sua dinâmica familiar quanto a possíveis problemas de enfrentamento, negligência ou abuso; (A3) - Consultar os familiares sobre as decisões de tratamento, conforme desejado pelo paciente; (A3) - Orientar o cuidador quanto o apoio |

| | | |
|--|-----------|--|
| | | <p>e defesa à beira do leito; (A3)</p> <ul style="list-style-type: none"> - Estabelecer vínculos entre os profissionais de saúde e os familiares; (A3) - Ministras orientações sobre o tratamento e os cuidados informais para realização em domicílio; (A3) - Orientar aos cuidadores para acompanhamento com uma equipe multidisciplinar, com o objetivo de manter a integridade física e emocional de toda família; (A1) - Orientar sobre aconselhamento genético aos familiares; (A1) - Estabelecer uma troca contínua de conhecimentos entre os familiares e cuidadores; (A6) - 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; (A6) - Informar e convidar os familiares e cuidadores para participar de consultas e reuniões com os profissionais de saúde; (A6) - Ouvir com atenção as sugestões dos familiares e analisar a viabilidade dentro do plano terapêutico. (A6) |
| | Segurança | <ul style="list-style-type: none"> - Iniciar as precauções contra quedas; (A3) - Incentivar o uso seguro de dispositivos de assistência; (A3) - Incentivar a participação do paciente no autocuidado, quando for |

| | | |
|--|-----------|--|
| | | <p>possível; (A3)</p> <ul style="list-style-type: none"> - Realizar rondas frequentes nos leitos; (A3) - Atentar-se aos alarmes; (A3) - Manter posicionamento baixo da cama; (A3) - Conversar com o cuidador sobre a colocação do quarto do paciente próximo a áreas de tráfego intenso; (A3) - Evitar uso de tapetes. (A3) |
| | Aceitação | <ul style="list-style-type: none"> - Fornecer orientações e esclarecimentos sobre a doença e como realizar as atividades de vida diária; (A5) - Proporcionar esperança aos pacientes em cada fase do processo da sua doença através da educação, defesa, apoio e gestão de cuidados; (A5) - Prevenir e gerir crises; (A5) - Fornecer apoio. (A5) |

Além disso, outros resultados foram obtidos, com ênfase no processo de trabalho técnico-científico do enfermeiro, que influenciam diretamente na prestação dos cuidados, a saber: Organizar o plano de cuidados para pacientes em situação domiciliar; Esclarecer sobre regulamentos relativos aos cuidados; Realizar exame físico; Avaliar sinais vitais, deglutição, fala e perspectiva funcional; Ser um “porta-voz” da DH, participando de eventos, ministrando palestras em grupos de apoio ou conferências de educação de pacientes; Conectar pessoas a recursos; Motivar a equipe diante do cenário de esgotamento profissional; Compreender a natureza genética da DH; Promover educação permanente sobre genética; Conhecer os protocolos de administração de medicamentos, efeitos colaterais e mecanismo de

ação dos fármacos mais utilizadas no tratamento da DH; e Planejar alta hospitalar de pacientes internados. Essas atividades foram mencionadas nos artigos A5, A7 e A8.

2.3 DISCUSSÃO

Com o intuito de estabelecer uma análise crítica dos resultados encontrados, inseriu-se abaixo cinco tópicos para debate: Cuidados de Enfermagem na Doença de Huntington, Competências do Enfermeiro para Cuidar da Doença de Huntington, Assistência de Enfermagem na Realidade Brasileira, Limitações do Estudo e Contribuições para a prática.

2.3.1 Cuidados de Enfermagem na Doença de Huntington

Com relação aos cuidados de enfermagem para os portadores da DH, o eixo **Necessidades Psicobiológicas** teve a maior quantidade de resultados encontrados. Sendo o tópico **Nutrição e Hidratação** aquele que se destaca com mais cuidados elencados pelos artigos A1, A2, A3 e A4. Isso revela que os aspectos físicos são os mais afetados pela progressão da doença, tal fato também é constatado em outro estudo de revisão com ênfase nos cuidados paliativos do paciente com DH.⁽³¹⁾

Além disso, 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. Em contraponto, uma pesquisa relata que poucos prestadores de cuidados têm uma exposição considerável sobre a DH em seu processo formativo, circunstância que dificulta a continuidade do cuidado.⁽³²⁾

O eixo **Necessidades Psicossociais** revela outra ótica de fatores que influenciam o paciente com DH, trazendo para esse cenário, principalmente, a Rede Social de apoio, cuidado e convívio desse indivíduo com abordagem nos artigos A1,

A3 e A6. Diante disso, uma pesquisa qualitativa mostra que o papel do cuidador é moldado pelas deficiências do membro da família afetado.⁽³³⁾ Nesse sentido, é imperioso estabelecer um elo de confiança, escuta qualificada e educação em saúde na tríade paciente-profissional-cuidador, que participam diretamente da eficiência do cuidado.

Outrossim, mesmo não sendo identificado nenhum cuidado de enfermagem diante do eixo **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 DH, logo, isso ajuda a reduzir fatores estressores.⁽³⁴⁾

2.3.2 Competências do Enfermeiro para Cuidar da Doença de Huntington

Além das competências próprias do enfermeiro, o gestor dos cuidados para o paciente com DH deve abordar em sua conduta profissional o papel de líder, que por vezes será necessário motivar sua equipe frente ao esgotamento e também treiná-la para implementar cuidados adequados, considerando sempre a humanização.⁽²⁷⁾

No que tange a sistematização do cuidado, o enfermeiro precisa ter organização para elaborar o plano de cuidados individualizado, seja no ambiente hospitalar, ambulatorial ou doméstico.⁽²⁵⁾ Além disso, é interessante se utilizar de ferramentas como o genograma e o ecomapa para traçar o perfil desses pacientes.
(22)

Ademais, deverá lembrar-se de sua função enquanto educador, para sanar as dúvidas e anseios de familiares e pacientes, podendo ser empregado o uso de materiais educativos sobre os cuidados.^(19, 20, 23, 35) Assim como também é importante para esse profissional, a educação continuada em genética e doenças raras, a fim de se especializar no cuidado com informações atuais.⁽²⁶⁾

Contudo, é interessante que o enfermeiro estabeleça uma conexão, mediante as necessidades do paciente, com a equipe multiprofissional no propósito de atender integralmente as demandas.^(19, 23, 25)

2.3.3 Assistência de Enfermagem na Realidade Brasileira

Dois dos estudos selecionados nessa revisão (A1 e A4) relatam os cuidados de enfermagem para o cenário brasileiro, sendo um deles (A4) com foco na Atenção Básica (AB).⁽³⁶⁾ Diante disso, faz-se mister a qualificação dos profissionais que atuam na AB para acolher os pacientes com DH, tendo em vista que esse nível de atenção à saúde é considerado a porta de entrada para o cuidado.⁽²²⁾

Nesse contexto, vale salientar a necessidade de fortalecimento da PNAIPDR, por meio de ações que minimizem a falta de conhecimento de indivíduos portadores da DH ou com predisposição da doença sobre a assistência prestada pelo Sistema Único de Saúde (SUS) com foco nas doenças raras. Assim como, é crucial a ampliação de novos Centros de Referência em Doenças Raras nas capitais do país, considerando que atualmente apenas doze estados são contemplados por esse serviço especializado.⁽⁹⁾

Ademais, uma pesquisa realizada no Brasil trouxe o relato de uma série de casos da DH Juvenil na região amazônica.⁽³⁷⁾ Tal fato revela a exigência de expandir o rol de doenças identificadas no Programa Nacional de Triagem Neonatal com a inserção da DH, para que haja o cuidado necessário dos sinais e sintomas desde cedo.⁽³⁸⁾

2.3.4 Limitações do Estudo

Todavia, as limitações que essa revisão apresenta são a partir da escassez de estudos sobre os cuidados de enfermagem, no qual teve como escopo vinte e cinco anos de publicações e poucos artigos disponíveis gratuitamente na íntegra, com um nível de evidência relativamente baixo.

2.3.5 Contribuições para a prática

Apesar das limitações, esse estudo revelou uma série de cuidados que são aplicáveis na assistência do profissional de enfermagem, desde um cenário de alta

complexidade até o atendimento domiciliar. Além do mais, a maioria das pesquisas foram realizadas por enfermeiros, fato que corrobora a prática clínica baseada em evidências e consolida a enfermagem como ciência do cuidado.

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Em suma, diante do exposto, pode-se inferir que atividades de orientação, avaliação, escuta qualificada e educação em saúde permeiam os cuidados de enfermagem direcionados aos portadores da DH, 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 as necessidades do paciente.

Além do mais, por se tratar de uma doença rara, mas com disseminação mundial, é imprescindível a ampliação de novos estudos que colaborem para o desenvolvimento da equipe de enfermagem frente a conjuntura da DH, considerando o perfil sociodemográfico dos portadores nas mais variadas regiões do globo.

REFERÊNCIAS

1. Cazeneuve C, Durr A. (2014). Genetic and Molecular Studies. In Bates, G.; Tabrizi, S.; Jones, L, Huntington 's disease. (4^a ed. pp. 31-52). Oxford University Press. 10.1093/med/9780199929146.001.0001
2. Vonsattel JPG, DiFiglia M. Huntington Disease. Journal of Neuropathology and Experimental Neurology. 1998 May;57(5):369–84.
3. 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 [cited 2022 Oct 16];5(2). Available from: <http://revista.escoladesaude.pr.gov.br/index.php/rspp/article/view/613>
4. Diccini, S. Enfermagem em neurologia e neurocirurgia, 2 ed. Rio de Janeiro: Editora Atheneu, 2017. 552 p.
5. 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]. 2004Dec;62(4):977–82. Available from: <https://doi.org/10.1590/S0004-282X2004000600009>
6. Rodrigues MM, Bertolucci PHF. Neurologia para o clínico-geral, 1 ed. São Paulo: Manole, 2014. 684 p.
7. Perguntas frequentes. Associação Brasil Huntington, São Paulo, 2023. Disponível em: <<https://abh.org.br/perguntas-frequentes/>>. Acesso em: 20 ago. 2023.
8. Brasil. Ministério da Saúde. DATASUS (Departamento de Informática do SUS). c2023. Disponível em: <<https://datasus.saude.gov.br/>>. Acesso em: 19 set. 2023.
9. Brasil. 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. Diário Oficial da República Federativa do Brasil. Brasília, DF, jan. 2014.

10. Buss PM, Pellegrini Filho A. A saúde e seus determinantes sociais. *Physis: revista de saúde coletiva*, v. 17, p. 77-93, 2007. Disponível em: <[https://www.scielo.br/j/physis/a/msNmfGf74RqZsbpKYXxNKhm/?lang=pt#/>. Acesso em: 04 nov. 2023.](https://www.scielo.br/j/physis/a/msNmfGf74RqZsbpKYXxNKhm/?lang=pt#/)
11. Horta WA. *Processo de Enfermagem*. São Paulo (SP): EPU; p.99, 1979.
12. Marques DKA, Moreira GAC, Nóbrega MML. Análise da teoria das necessidades humanas básicas de Horta. *Rev. enferm. UFPE online*, p. 481-488, 2008. Disponível em: <[https://periodicos.ufpe.br/revistas/revistaenfermagem/article/view/5362/4581/>. Acesso em: 14 out. 2023.](https://periodicos.ufpe.br/revistas/revistaenfermagem/article/view/5362/4581/)
13. Resolução COFEN nº. 736/2024: Dispõe sobre a implementação do Processo de Enfermagem em todo contexto socioambiental onde ocorre o cuidado de enfermagem. Disponível em: <https://www.cofen.gov.br/resolucao-cofen-no-736-de-17-de-janeiro-de-2024/>. Acesso em: 22 de março de 2024.
14. Brasil. Lei nº 14.607, de 20 de junho de 2023. Institui o Dia Nacional da Doença de Huntington. *Diário Oficial da União*. 2023 Jun 20.
15. Ganong LH. Integrative reviews of nursing research. *Res Nurs Health*. 1987;10(1):1-11. doi: 10.1002/nur.4770100103. PMID: 3644366.
16. Souza MT, Silva MD, Carvalho R. Revisão integrativa: o que é e como fazer. *einstein* (São Paulo), São Paulo, v. 8, n. 1, p. 102-106, mar. 2010. <https://doi.org/10.1590/s1679-45082010rw1134>.
17. Santos CM, Pimenta CA, Nobre MR. A estratégia PICO para a construção da pergunta de pesquisa e busca de evidências. *Rev Latino Am Enfermagem*. 2007;15(3):508-11.
18. 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; 372.
19. Gonçalves TLP, Tadeus VR, Campello TNC, Xavier JN, Oliveira NR, Rabito LBF, Lima BDS, Flávio GG, Alves C, França AK, Canizares VSA. Doença neurodegenerativa rara: sistematização da assistência de enfermagem em pacientes acometidos pela doença de Huntington. *Revista de Saúde Pública do*

- Paraná [Internet]. 6jun.2022;5(2). Available from: <http://revista.escoladesaude.pr.gov.br/index.php/rspp/article/view/613>
20. 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*, 26(4), 332–338.2022. <https://doi.org/10.1007/s12603-022-1743-6>
 21. Urrutia NL. (2019). Adult-onset Huntington disease: An update. *Nursing*, 49(7), 36–43. <https://doi.org/10.1097/01.NURSE.0000559914.46449.29>
 22. 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]. 14Dez.2018;1(2):63-4. Available from: <http://revista.escoladesaude.pr.gov.br/index.php/rspp/article/view/74>
 23. LaDonna, K. A., Watling, C. J., Ray, S. L., Piechowicz, C., & Venance, S. L. (2016). Myotonic Dystrophy and Huntington's Disease Care: "We Like to Think We're Making a Difference". *The Canadian journal of neurological sciences. Le journal canadien des sciences neurologiques*, 43(5), 678–686. <https://doi.org/10.1017/cjn.2016.257>
 24. Røthing, M., Malterud, K., & Frich, J. C. (2015). Family caregivers' views on coordination of care in Huntington's disease: a qualitative study. *Scandinavian journal of caring sciences*, 29(4), 803–809. <https://doi.org/10.1111/scs.12212>
 25. Veenhuizen, R. B., Kootstra, B., Vink, W., Posthumus, J., van Bekkum, P., Zijlstra, M., & Dokter, J. (2011). Coordinated multidisciplinary care for ambulatory Huntington's disease patients. Evaluation of 18 months of implementation. *Orphanet journal of rare diseases*, 6, 77. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-6-77>
 26. Howington, L., Riddlesperger, K., & Cheek, D. J. (2011). Essential nursing competencies for genetics and genomics: implications for critical care. *Critical care nurse*, 31(5), e1–e7. <https://doi.org/10.4037/ccn2011867>

27. Wood, B. E., Kim, K. K., & Harpold, G. J. (2002). Psychiatric management of Huntington's disease in extended care settings. *Psychiatric services (Washington, D.C.)*, 53(6), 703–705. <https://doi.org/10.1176/appi.ps.53.6.703>
28. Raju S, Kukkle P. Huntington's disease: The Indian perspective. *Annals of Movement Disorders* 4(1):p 4-9, Jan–Apr 2021. | DOI: 10.4103/AOMD.AOMD_47_20
29. Bocoum A, Coulibaly T, Ouologuem M, Cissé L, Diallo SH, Maiga BB *et al.* The H3Africa consortium. Clinical and Genetic Aspects of Huntington's Disease in the Malian Population. *Journal of Huntington's disease*, 11(2), 195–201. 2022. <https://doi.org/10.3233/JHD-220529>
30. 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*, 442, 120437. 2022. <https://doi.org/10.1016/j.jns.2022.120437>
31. Boersema-Wijma DJ, Erik van Duijn, Anne-Wil Heemskerk, Jenny, Achterberg WP. Palliative care in advanced Huntington's disease: a scoping review. 2023 May 3;22(1).
32. 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 [cited 2021 Nov 23];35(3):284–9. Available from: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0883941721000492>
33. Røthing M, Malterud K, Frich JC. Caregiver roles in families affected by Huntington's disease: a qualitative interview study. *Scandinavian Journal of Caring Sciences*. 2013 Nov 18;28(4):700–5.
34. Sokol LL, Troost JP, Kluger BM, Applebaum AJ, Paulsen JS, Bega D, et al. Significado e propósito na doença de Huntington: um estudo longitudinal do seu impacto na qualidade de vida. *Ann Clin Transl Neurol*. 2021;8(8):1668–79.
35. Schwartz RR. Ripples from a stone skipping across the lake: a narrative approach to the meaning of Huntington's disease. *Journal of neuroscience Nursing*, 42(3), 157-168. 2010.

36. Brasil. 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). Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2017. [internet]. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2017/prt2436_22_09_2017.html
37. 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.(Impr.), 302-307. 2022.
38. Brasil. 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. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2001. [internet]. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2001/prt0822_06_06_2001.html