

Perfil dos portadores da Doença de Huntington no Brasil

Profile of Huntington's Disease patients in Brazil

Perfil de los portadores de la Enfermedad de Huntington en Brasil

Recebido: 24/04/2022 | Revisado: 02/05/2022 | Aceito: 11/05/2022 | Publicado: 15/05/2022

Mariana Oliveira Ramalho Cariman

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-2962-328X>

Centro Universitário Luterano de Palmas, Brasil

E-mail: mariana.ramalhocariman@gmail.com

Luís Fernando Castagnino Sesti

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-4322-9353>

Centro Universitário Luterano de Palmas, Brasil

E-mail: luis.sesti@ceulp.edu.br

Resumo

A Doença de Huntington é uma afecção neurodegenerativa progressiva de origem genética e autossômica dominante. No Brasil não há dados oficiais sobre a prevalência da Doença de Huntington o que pode gerar dificuldades para seu diagnóstico e no acompanhamento multidisciplinar do paciente, portanto o objetivo do presente trabalho é descrever o perfil dos portadores da Doença de Huntington no Brasil apresentando dificuldades encontradas para diagnóstico e tratamento dos sintomas. A pesquisa foi realizada por meio do preenchimento de um questionário online, na ferramenta Google Formulários, por portadores da Doença de Huntington, familiares ou cuidadores. Obtivemos 80 participantes da pesquisa, 55 do sexo feminino e 24 do sexo masculino. A maior parte, 43,80%, não tem conhecimento da quantidade de repetições dos nucleotídeos CAG e 40% possui de 40 a 55 repetições, tendo estas, relação com a intensidade dos sintomas e idade do aparecimento dos mesmos. Os sintomas iniciais mais frequentes foram os motores, presentes em 41,3% dos indivíduos, seguidos de 22,5% psiquiátricos, 27,5% apresentaram alterações motoras e psiquiátricas, 3,8 % cognitivas e motoras, 2,5% somente de cognitivos e 1,3% psiquiátricas e cognitivas. A maioria dos usuários, tanto da rede particular de saúde quanto do Sistema Único de Saúde estão insatisfeitos com os serviços oferecidos para o tratamento dos sintomas desta enfermidade. É necessária maior divulgação sobre a Doença de Huntington no país afim de possibilitar a acessibilidade do diagnóstico molecular e o acompanhamento multiprofissional, melhorando assim a qualidade de vida dos pacientes.

Palavras-chave: Doença de Huntington; Epidemiologia; Brasil.

Abstract

Huntington's Disease is a progressive neurodegenerative disorder of genetic and autosomal dominant origin. In Brazil, there are no official data on the prevalence of Huntington's Disease, which can lead to difficulties in its diagnosis and in the multidisciplinary follow-up of the patient, so the objective of this study is to describe the profile of Huntington's Disease carriers in Brazil presenting difficulties for diagnosis and treatment of symptoms. The research was carried out by filling out an online questionnaire, using the Google Forms tool, by people with Huntington's Disease, family members or caregivers. We obtained 80 research participants, 55 female and 24 male. Most of them, 43.80%, are not aware of the amount of repetitions of the CAG nucleotides and 40% have 40 to 55 repetitions, which are related to the intensity of symptoms and age of onset. The most frequent initial symptoms were motor, present in 41.3% of the individuals, followed by 22.5% psychiatric, 27.5% had motor and psychiatric disorders, 3.8% cognitive and motor, 2.5% only of cognitive and 1.3% psychiatric and cognitive. Most users, both from the private health network and from the Unified Health System, are dissatisfied with the services offered to treat the symptoms of this disease. There is a need for greater dissemination of Huntington's Disease in the country in order to make molecular diagnosis accessible and multidisciplinary follow-up possible, thus improving the quality of life of patients.

Keywords: Huntington's Disease; Epidemiology; Brazil.

Resumen

La enfermedad de Huntington es un trastorno neurodegenerativo progresivo de origen genético y autosómico dominante. En Brasil, no existen datos oficiales sobre la prevalencia de la Enfermedad de Huntington, lo que puede crear dificultades para su diagnóstico y en el seguimiento multidisciplinario del paciente, por lo que el objetivo del presente trabajo es describir el perfil de los pacientes con Enfermedad de Huntington. en Brasil, presentando dificultades para el diagnóstico y tratamiento de los síntomas. La investigación se llevó a cabo mediante la cumplimentación de un cuestionario online, en la herramienta Formularios de Google, por parte de personas con Enfermedad de Huntington, familiares o cuidadores. Obtuvimos 80 participantes de investigación, 55 mujeres y 24 hombres. La mayoría, el 43,80%, desconoce el número de repeticiones de los nucleótidos CAG y el 40% tiene de 40 a 55 repeticiones, las cuales están

relacionadas con la intensidad de los síntomas y la edad de aparición. Los síntomas iniciales más frecuentes fueron los motores, presentes en el 41,3% de los individuos, seguidos de los psiquiátricos el 22,5%, el 27,5% presentó alteraciones motoras y psiquiátricas, el 3,8% cognitivo y motor, el 2,5% solo cognitivo y el 1,3% psiquiátrico y cognitivo. La mayoría de los usuarios, tanto de la red privada de salud como del Sistema Único de Salud, se encuentran insatisfechos con los servicios que se ofrecen para el tratamiento de los síntomas de esta enfermedad. Es necesaria una mayor difusión de la Enfermedad de Huntington en el país para hacer accesible el diagnóstico molecular y posibilitar el seguimiento multidisciplinario, mejorando así la calidad de vida de los pacientes.

Palabras clave: Enfermedad de Huntington; Epidemiología; Brasil.

1. Introdução

A Doença de Huntington (DH) foi evidenciada pelo médico George Huntington em 1872 (Huntington, 1872). É uma enfermidade neurodegenerativa progressiva, que afeta o sistema nervoso central, de origem genética e autossômica dominante (Perandones et al., 2010), causada pela expansão indevida da trinca de nucleotídeos CAG, localizada no gene HTT, no cromossomo 4 (Cazeneuve & Durr, 2014).

Entre os sinais e sintomas da DH estão os motores, principalmente a coreia, alterações psiquiátricas e cognitivas (Ross, 2014). Ainda não há cura para essa afecção, o tempo de sobrevida após o início dos sintomas é de 14 a 27 anos (Haddad, 2009). O diagnóstico clínico inclui uma avaliação minuciosa dos sintomas e verificação da presença da doença em outros membros da família. O diagnóstico laboratorial é realizado por meio do teste genético (Perandones et al., 2010).

A epidemiologia consiste em analisar os aspectos de padrões de uma doença, encontrando a causa desta e formas de prevenção. No que tange às doenças genéticas, a epidemiologia tem como principal caráter o molecular, pois os genes mutantes são passados da geração atual para a seguinte e assim sucessivamente (Kay et al., 2014).

No Brasil não há dados oficiais sobre a prevalência da DH, mas a Associação de Brasil Huntington estima que existam 14.700 a 21.000 portadores do gene mutante e 73.500 a 105.000 descendentes dos portadores do gene mutante e que estão, portanto, em risco. Há 3.416 famílias cadastradas na Associação Brasil Huntington (Associação Brasil Huntington, 2021).

A falta de dados públicos epidemiológicos sobre a DH pode gerar dificuldades para o diagnóstico, no planejamento relacionado à demanda de profissionais para um acompanhamento multidisciplinar do paciente e na distribuição de medicamentos por parte do SUS. Destarte, o objetivo do presente trabalho é descrever o perfil dos portadores da DH no Brasil, definindo o assim o perfil epidemiológico da doença no país e apontando as dificuldades do acesso ao diagnóstico e tratamento dos sintomas dos pacientes tanto na rede pública quanto na rede privada de saúde.

2. Material e Métodos

Foi realizada uma pesquisa de campo, básica, de corte transversal e abordagem quali-quantitativa, de natureza observacional, com objetivo exploratório, utilizando a técnica de questionário virtual já descrita por Pereira et al. (2018), na ferramenta Google Formulários. O convite para a participação da pesquisa, juntamente com o link para o preenchimento do questionário foi divulgado nas redes sociais e site da Associação Brasil Huntington.

Foram incluídos os brasileiros diagnosticados com a DH. Foram excluídos os indivíduos que, responderam ao questionário de forma incorreta. Caso o indivíduo portador da DH não estivesse em condições para responder o questionário de forma correta, o questionário foi preenchido por um membro da família, cuidador ou amigo.

A pesquisa foi iniciada após a aprovação do projeto de pesquisa no Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) com Seres Humanos, do Centro Universitário Luterano de Palmas (CEULP/ULBRA), com número do parecer 4.983.228, conforme as normas estipuladas na Resolução CNS 466/12 (Brasil, 2012) do Ministério da Saúde.

Para análise de dados das respostas, as mesmas foram tabuladas na ferramenta Google Planilhas. Para as questões objetivas foi utilizado um tratamento estatístico, com técnicas matemáticas que incluem cálculos de média e porcentagens

citadas por Pereira et al. (2018). Nas questões discursivas foram usadas as técnicas: análise do discurso e análise do conteúdo, já relatadas com Pereira et al. (2018). Em questões que foram analisadas pela técnica análise do discurso as respostas dos indivíduos foram apresentadas de forma textual. Nas questões em que se utilizou a análise do conteúdo foram feitas categorizações das respostas dadas pelos participantes da pesquisa, pelos autores, e estas foram apresentadas no artigo em forma de porcentagem.

3. Resultados e Discussão

O estudo foi composto por 80 participantes da pesquisa. Destes, 10 foram portadores da DH e 70 foram constituídos majoritariamente por filhos(as) e por esposos(as), o restante foi composto por tios(as), irmãs(ãos), netos(as), sobrinhos(as) e cuidadores(as) do paciente.

Dos participantes da pesquisa 55 (68,75%) foram do sexo feminino, 24 (30%) foram do sexo masculino e 1 indivíduo (2,75%) não respondeu. Os dados referentes ao sexo concordam com estudos feitos com portadores da DH no Brasil, como o de Silva & Lima (2000) que em seu estudo a respeito do “Diagnóstico molecular da doença de Huntington em pacientes brasileiros” com 42 pessoas, das quais 66,66% são do sexo feminino e 33,33% do sexo masculino e com Pereira (2015) que produziu o trabalho sobre “Estudo molecular da Doença de Huntington e correlações com as manifestações clínicas” com 25 indivíduos, dos quais 60% foram do sexo feminino e 40% do sexo masculino. Entretanto a pesquisa feita por Santos et al. (2021) sobre a “Caracterização funcional dos casos de doença de Huntington em um município brasileiro” com 20 participantes, obteve 60% destes do sexo masculino e 40% do sexo feminino.

Uma das características da DH, como uma doença de origem genética e autossômica dominante, é apresentar-se igualmente em ambos os sexos. A maior quantidade de participantes de pesquisas diagnosticados com a DH ser do sexo feminino pode ser explicada pela diferença comportamental entre o sexo feminino e o masculino em relação à procura por serviços de saúde. O estudo feito por Levorato et al. (2014) na população brasileira em geral demonstra que as mulheres buscam o serviço de saúde 1,9 vezes mais em relação aos homens.

A média de idade foi de 49 anos, onde o mais novo tem 19 e o mais velho 76 anos. No que tange às regiões do país, 3,75% dos indivíduos foram da região Norte, 10% do Nordeste, 21,25% do Centro-Oeste, 47,5% do Sudeste e 17,5% da região Sul. A maior parte dos portadores do gene mutante são pessoas caucasianas e por esse motivo há um maior número de casos nos países Europeus e os imigrantes advindos do continente europeu aparentam influenciar na prevalência da enfermidade em outros locais (Kay et al., 2014). Durante o século XIX o Parlamento Brasileiro incentivou a imigração europeia para o país, que ocorreu mais facilmente para as regiões Sul e Sudeste (Reis & Andrade), o que pode justificar a maior presença de participantes da pesquisa dessas regiões.

Até 35 repetições dos nucleotídeos CAG no gene HTT são consideradas normais em um indivíduo. De 36 a 39 repetições a pessoa portadora da mutação tem a possibilidade de não desenvolver a doença. A partir de 40 repetições o paciente apresentará o quadro clínico da doença. Quando o indivíduo apresenta mais de 70 expansões a doença se manifesta na juventude e dificilmente um indivíduo apresenta mais de 100 repetições (Persichetti, 1994).

Acredita-se que a variação dos tipos e intensidade de sintomas motores, psiquiátricos e cognitivos esteja relacionado ao número de expansões da trinca CAG nos portadores do gene mutante, bem como com a idade do início dos sintomas. De forma que quanto maior o número de expansões, mais severos serão os sintomas e mais cedo os mesmos aparecerão no paciente (Andrew et al., 1993). A Tabela 1 exhibe o número de repetições dos nucleotídeos CAG, no gene HTT, dos participantes da pesquisa.

Tabela 1 - Número de repetições dos nucleotídeos CAG no gene HTT dos participantes da pesquisa.

Intervalo de repetições do trinucleotídeo CAG	Participantes (%)
36 a 39	11,30
40 a 55	40
56 a 69	3,80
70 a 99	0
A partir de 100	0
Não sabe	43,80
Não responderam	1,1

Fonte: Autores.

A média de idade do início dos sintomas foi de 43 anos, sendo a menor idade igual a 12 e a maior idade 70 anos. Na maior parte dos participantes o início dos sintomas se deu na idade adulta, corroborando com a observação de Huntington (1872) e por volta dos 40 anos, concordando com Harper (1991). O resultado foi similar ao de Silva (2015), que realizou uma pesquisa com brasileiros portadores da DH e obteve uma média de 42 ± 10 anos de idade em que se iniciaram os sintomas, sendo a menor idade igual a 18 e a maior 67 anos. Concorda igualmente com o estudo de Santos (2021), também realizado com portadores do gene mutante no Brasil, em que a média da idade do surgimento dos sintomas foi de 39,7 anos, no qual a menor idade foi 19 anos e a maior 67 anos. A Tabela 2 explicita o percentual dos tipos de alterações percebidas inicialmente por portadores do gene mutante ou familiares.

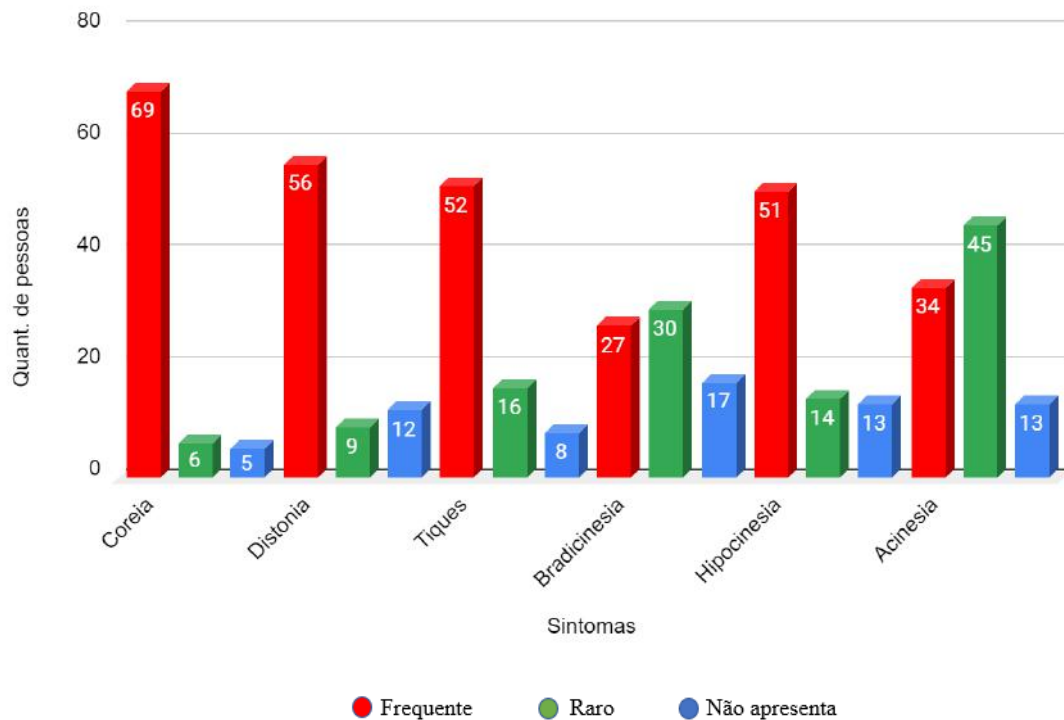
Tabela 2 - Percentual de Sintomas Iniciais.

Tipo de alterações dos sintomas iniciais	Participantes (%)
Alterações cognitivas	2,5
Alterações motoras	41,3
Alterações psiquiátricas	22,5
Alterações cognitivas e alterações motoras	3,8
Alterações motoras e alterações psiquiátricas	27,5
Alterações psiquiátricas e alterações cognitivas	1,3
Não responderam	1,1

Fonte: Autores.

Os resultados obtidos condizem com Ross (2014), que afirma que os indivíduos portadores da DH relatam que os primeiros sintomas são os motores. Porém depois do acompanhamento de muitas pessoas afetadas pela doença identificou-se que embora estes sejam os primeiros sintomas percebidos é frequente também a descrição, por parte de familiares, de mudanças significativas no comportamento do paciente em um período anterior ao aparecimento das alterações motoras. A Figura 1 demonstra a frequência das alterações motoras, presentes nos participantes da pesquisa.

Figura 1 - Frequência das Alterações Motoras.



Dados obtidos a partir do total de participantes que responderam a essas questões. Fonte: Autores.

A maior parte dos participantes da pesquisa, um total de 86,25%, apresentaram a coreia de forma frequente. O que está de acordo com Huntington (1872), primeiro pesquisador a escrever um artigo descrevendo a DH, e com Ross (2014) que confirma que a coreia é o sintoma mais característico dessa enfermidade.

A distonia é constantemente presente nos portadores da DH, coexistindo com a coreia (Ross, 2014). Como se pode observar os sintomas coreia e distonia se manifestaram com maior intensidade e em um maior número de pessoas quando comparado a outras alterações motoras presentes no gráfico. O tique também pode se manifestar junto com a coreia (Ross, 2014), foi o terceiro sintoma mais existente de forma frequente. Dos sintomas bradicinesia, hipocinesia e acinesia, ao menos um está presente em todos os portadores da DH (Ross, 2014). Nota-se então que os sintomas associados à coreia se apresentaram de forma mais frequente e em mais indivíduos. Na tabela 3 consta a frequência e o percentual das alterações psiquiátricas dos participantes desta pesquisa.

Tabela 3 - Frequência e percentual das alterações psiquiátricas.

Sintomas	Frequência	Participantes	Participantes (%)
Apatia	Frequente	60	75
	Raro	13	16,25
	Não apresenta	5	6,25
	Não responderam	2	2,5
Comportamentos obsessivo-compulsivos	Frequente	38	47,5
	Raro	25	31,25
	Não apresenta	13	16,25
	Não responderam	4	5
Comportamentos perseverativos	Frequente	45	56,25
	Raro	24	30
	Não apresenta	7	8,75
	Não responderam	4	5
Depressão	Frequente	48	60
	Raro	13	16,25
	Não apresenta	16	20
	Não responderam	3	3,37
Distúrbios do comportamento sexual	Frequente	18	22,5
	Raro	18	22,5
	Não apresenta	38	47,5
	Não responderam	6	7,5
Mania	Frequente	32	40
	Raro	24	30
	Não apresenta	19	23,75
	Não responderam	5	6,25
Sintomas psicóticos	Frequente	36	45
	Raro	21	26,25
	Não apresenta	17	21,25
	Não responderam	6	7,5

Fonte: Autores.

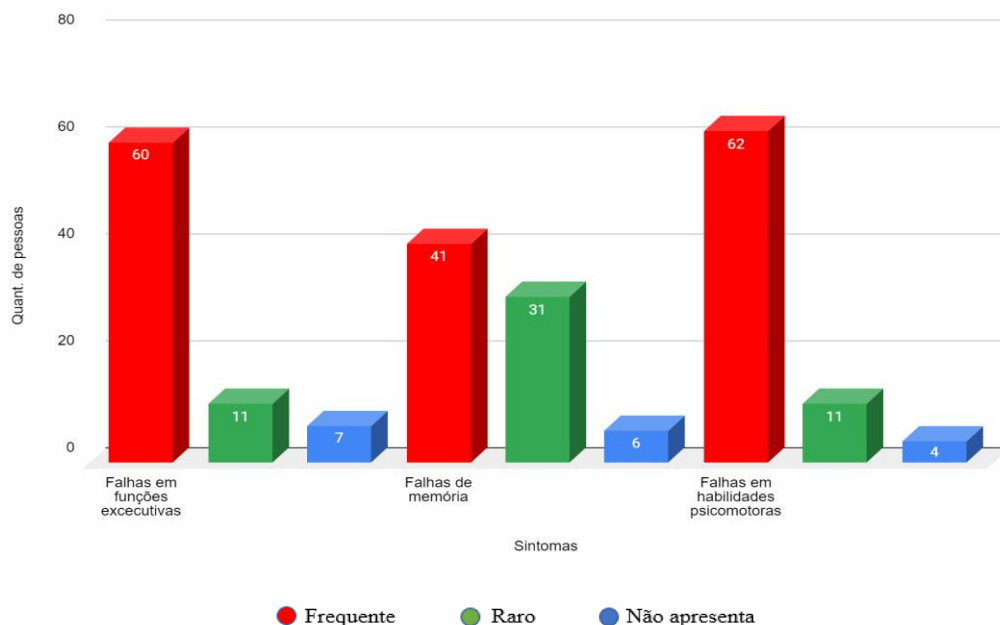
A apatia, irritabilidade e depressão foram os sintomas mais presentes nos participantes de pesquisa de modo frequente, o que está de acordo com Craufurd; Snowden (2014) que afirmaram que esses são os sintomas mais comuns e problemáticos nos pacientes. O estudo de Van Duijn *et al.* (2007) aponta que esses três sintomas estão presentes em cerca de 33% a 76% dos portadores da Doença, e comportamentos obsessivos compulsivos e psicose de 10% a 52% e 3% a 11% respectivamente. Os comportamentos perseverativos aparecem nos estágios mais avançados da enfermidade segundo Beglinger et al. (2007).

Diferente dos demais resultados referentes a outras alterações psiquiátricas, a maior parte dos participantes da pesquisa não apresenta distúrbios do comportamento sexual. Em uma pesquisa feita por Dewhurst; Oliver; Mcknight (1970), os autores constataram que 30, de 102 pacientes apresentaram um comportamento sexual anormal o que corresponde a 29,41%, no presente

estudo 18 de 80 pacientes possuem distúrbios sexuais, o equivalente a 22,55%. Uma análise feita por Craufurd, Thompson & Snowden (2001) 62% dos pacientes obtiveram perda de libido e 6% tinham um comportamento sexualmente desinibido ou exigente.

Atualmente há uma incerteza quanto a maior prevalência da mania nas pessoas afetadas pela enfermidade ROSS (2014). Um estudo de van Duijn et al. (2008) na Holanda encontrou 3 casos de mania em 140 portadores da doença, levando a interpretação de que esse sintoma não está mais presente nos pacientes do que na população em geral. Uma pesquisa feita por Santos e Siqueira (2010) na população brasileira apontou que entre o conjunto de distúrbios delirantes, no qual se inclui esquizofrenias, manias e outros quadros psicóticos as prevalências variaram entre 1% e 4%. No atual estudo 32 dos 80 participantes desta pesquisa afirmaram que apresentam esse sintoma, correspondendo a 40% do total. A figura 2 demonstra a frequência das alterações cognitivas

Figura 2 - Frequência das Alterações Cognitivas.



Dados obtidos a partir do total de participantes que responderam a essas questões. Fonte: Autores.

A maior parte dos participantes apresenta de forma frequente falhas em funções executivas relatadas em 75% dos indivíduos, falhas de memória demonstradas em 51,25% das pessoas, e falhas em habilidades psicomotoras descritas em 77,57%. A segunda maior parte dos participantes da pesquisa apresenta os sintomas de forma rara e a minoria não apresenta nenhum desses sintomas.

As alterações cognitivas estão diretamente relacionadas. Falhas em memória são constantemente descritas nos portadores da DH (Cleret de Langavant et al., 2013). Existem falhas na memória declarativa e na memória procedural, que é a memória relacionada a habilidades e aprendizados de hábitos (Snowden, 2017), se relacionando diretamente com as falhas nas funções executivas. As falhas psicomotoras são preditores da progressão da DH (Snowden, 2017) e por conseguinte da capacidade funcional no dia a dia do paciente (Eddy & Rickards, 2015).

Neste estudo não é possível relacionar a intensidade dos sintomas com o número de trinucleotídeos CAG expandidos nos portadores da doença, visto que 43,8% não foram informados sobre esse dado. Portanto, estabelecer relações entre a frequência das alterações com o número de expansões não iria produzir resultados confiáveis.

Dos participantes da pesquisa, 39,7% tiveram pai afetado pela doença e 35,9% teve a mãe afetada pela doença, 12,8% tem outros parentes de segundo, terceiro e quarto grau diagnosticados com a doença, 9% não tem parentes diagnosticados com a DH e 2,6% não tem conhecimento de familiares afetados pela doença.

A maior parte da transmissão dessa afecção ser paterna concorda com os dados de Lima e Silva et al. (2000) onde em 25 famílias brasileiras estudadas a DH, ela foi transmitida paternalmente em 18 casos e maternalmente em 11. Está de acordo com a pesquisa de Silva (2015) em que 31 indivíduos brasileiros informaram que o alelo mutado foi de origem materna, e outros 36 de origem paterna. Corroborando com Pereira (2015) em seu estudo com portadores brasileiros dessa enfermidade a transmissão paterna foi encontrada em 10 (58,8%) pacientes e materna em 5 (41,1%). E está em concordância também com Santos (2021) em sua pesquisa feita em um município brasileiro com 20 indivíduos, destes a transmissibilidade foi paterna em 12 pessoas, materna em 3, paterna e materna em 3 indivíduos e 2 tiveram primos afetados pela DH.

Em relação ao diagnóstico da DH, 48,1% dos participantes da pesquisa tiveram dificuldade para o diagnóstico da doença, tanto clínico quanto laboratorial, 19% não tiveram problema para o diagnóstico, pois membros da família já haviam sido diagnosticados anteriormente e 8,9% não tiveram dificuldades para o diagnóstico.

Dentre problemas mais relatados estão a falta de conhecimento da doença por parte dos profissionais da área da saúde, levando a demora para que a possibilidade de que a enfermidade possa ser a DH seja levada em consideração e, portanto, a demora no diagnóstico, custo elevado do teste molecular, pouca quantidade de laboratórios que realizam o exame específico e por fim os sintomas iniciais serem semelhantes aos de outras afecções, como por exemplo a Alzheimer.

O estudo feito por Santos et al., (2015) feito em 19 laboratórios brasileiros que disponibilizam o teste diagnóstico e preditivo para a DH em suas páginas virtuais, 89,9% são laboratórios privados e apenas 10,1% são vinculados a alguma instituição pública de ensino superior. Desses, 11 realizam o teste genético em suas dependências e 8 terceirizam o exame. Na região Sul estão localizados 45% dos laboratórios, no Sudeste 41%, no Nordeste 9% e 5% no Centro-Oeste.

A proporção da localização dos laboratórios nas regiões do Brasil condiz com a proporção dos portadores da DH que participaram do presente estudo nessas regiões, exceto no Centro-Oeste. Na região Norte, que apresentou a menor porcentagem de portadores da DH, não foram identificados laboratórios que diagnosticassem esta afecção na pesquisa de Santos et al. (2015).

Até 2013 esse tipo de exame não era disponível pelo Sistema Único de Saúde (SUS). Em 30 de janeiro de 2014 foi instituída a Portaria 199/2014, onde a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras estabeleceu as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito SUS, que deu abertura a incentivos financeiro de custeio e por conseguinte para o diagnóstico da DH.

No que tange ao serviço de aconselhamento genético, 73,8% das famílias afetadas pela doença não tiveram acesso a esse serviço e 26,2% obtiveram. Na DH o aconselhamento genético é feito com o intuito de demonstrar as possibilidades reprodutivas do casal, uma vez que não há tratamento que modifique o curso da enfermidade e a informação precoce cause danos ao bem-estar do indivíduo e possa fazer com que o paciente sofra discriminação genética (Guedes & Diniz, 2009).

Quanto à utilização de alguma técnica de Reprodução Humana por parte dos progenitores dos participantes da pesquisa, 12 realizaram a Relação Sexual Programada e 1 a Fertilização *in vitro*. A fertilização *in vitro* pode ser usada por casais em que um dos componentes é afetado por uma doença genética para a prevenção dessa. (Filho, 2009). É utilizado o Diagnóstico Genético Pré-Implantacional como forma de diagnóstico nos embriões gerados *in vitro* com o intuito de selecionar somente os que forem livres de condições indesejáveis para a transferência para o útero (Filho, 2009). Esse diagnóstico tem o índice de segurança de acerto de 95% no caso de doenças hereditárias (Filho, 2009).

No que corresponde ao tratamento dos sintomas da DH, 57,7% das pessoas utilizam a rede particular de saúde e 42,3% o SUS. Dos usuários que fazem tratamento particular 79% estão insatisfeitos com os serviços prestados e 21% satisfeito. Em relação aos usuários do SUS 58,1% estão insatisfeitos e 41,9% afirmaram estar satisfeitos. Nota-se uma quantidade maior de

peças satisfeitas com o acompanhamento multidisciplinar dos pacientes que utilizam o Sistema Único de Saúde quando comparado aos que utilizam a rede particular de saúde, o que pode ser atribuído a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras feita pelo Ministério de Saúde.

Observa-se que em ambas as redes de saúde a maior parte dos pacientes estão insatisfeitos com os serviços disponíveis para os portadores da DH. A queixa mais constante e em comum para ambos os âmbitos é o desconhecimento dos profissionais da área da saúde sobre a doença e, conseqüentemente, a falta de profissionais especializados e capacitados para lidar com a mesma. A reclamação entre os usuários da rede privada de saúde são os valores elevados.

4. Conclusão

Os dados acerca do perfil epidemiológico dos portadores da Doença de Huntington no Brasil obtidos nesta pesquisa estão em concordância com os estudos já realizados anteriormente, tanto no âmbito nacional quanto no internacional. Apesar da criação da Portaria 199/204, que estabeleceu as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito SUS com a abertura a incentivos financeiro de custeio e, por conseguinte, para o diagnóstico da DH, ainda se observa grande dificuldade para o seu diagnóstico molecular, o que impossibilita um estudo epidemiológico preciso no país.

É preciso maior divulgação sobre a DH, tanto para a população geral, quanto para profissionais da saúde e futuros profissionais da saúde, para que o conhecimento sobre sua existência melhore a acessibilidade do diagnóstico molecular e o acompanhamento multiprofissional, melhorando assim a qualidade de vida dos pacientes. Espera-se que este trabalho possa auxiliar na possível elaboração de políticas públicas que contribuam para a solução dos problemas já mencionados.

Sugere-se que futuros trabalhos sobre o tema sejam feitos com um número amostral maior. Aconselha-se também que além da aplicação de questionários respondidos diretamente pelo participante da pesquisa ou algum familiar sobre dados básicos e fatos do ponto de vista destes, seja feita a aplicação de questionários já reconhecidos internacionalmente, como questionário de Qualidade de Vida Relacionado à Saúde da doença de Huntington (HDQoL) e Avaliação dos Problemas de Comportamento, do inglês Problem Behaviors Assessment (PBA-s), por profissionais capacitados, traçando assim um perfil mais preciso sobre os portadores da DH no Brasil.

Referências

- Andrew, S. E., Paul Goldberg, Y., Kremer, B., Telenius, H., Theilmann, J., Adam, S., & Hayden, M. R. (1993). *The relationship between trinucleotide (CAG) repeat length and clinical features of Huntington's disease*. *Nature genetics* (4a ed., 398-403).
- Associação Brasil Huntington. (2021). *Famílias cadastradas na ABH - Associação Brasil Huntington* [Families registered with ABH - Associação Brasil Huntington.]. www.abh.org.br
- Ross, R. A. C. (2014). Clinical Neurology. In Bates, G.; Tabrizi, S.; Jones, L., *Huntington 's disease*. (4a ed., 31-52). Oxford University Press. 10.1093/med/9780199929146.001.0001
- Cazeneuve, C.; Durr, A. (2014). Genetic and Molecular Studies. In Bates, G.; Tabrizi, S.; Jones, L., *Huntington 's disease*. (4ª ed. pp. 31-52). Oxford University Press. 10.1093/med/9780199929146.001.0001
- Craufurd, D.; Snowden, J. S. (2014) Neuropsychiatry and neuropsychology. In Bates, G.; Tabrizi, S.; Jones, L., *Huntington 's disease*. (4ª ed. pp. 31-52). Oxford University Press. 10.1093/med/9780199929146.001.0001
- Cleret de Langavant, L., Fenelon, G., Benisty, S., Boisse, M. F., Jacquemot, C., & Bachoud-Levi, A. C. (2013). *Awareness of memory deficits in early stage Huntington's disease*. *PloS one*, 8(4), e61676. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0061676>
- Craufurd, D., Thompson, J. C., & Snowden, J. S. (2001). *Behavioral changes in Huntington disease*. *Cognitive and Behavioral Neurology*, 14(4), 219-226.
- Dewhurst, K., Oliver, J. E., & McKnight, A. L. (1970). *Socio-psychiatric consequences of Huntington's disease*. *The British Journal of Psychiatry*, 116(532), 255-258. <https://doi.org/10.1192/bjp.116.532.255>
- de Lima Santos, G., Schnadelbach, A. S., & de Azevedo Moreira, L. M. (2015). *Aspectos atuais da realização de testes moleculares para a doença de Huntington em centros de pesquisa e laboratórios brasileiros* [Current aspects of carrying out molecular tests for Huntington's disease in Brazilian research centers and laboratories]. *Revista de Ciências Médicas e Biológicas*, 14(1), 51-56. <https://doi.org/10.9771/cmbio.v14i1.12241>

- dos Reis, C. E., & de Andrade, S. R. A imigração europeia nos discursos da elite política brasileira [European Immigration in the speech of the Political Elite].
- Eddy, C. M., & Rickards, H. E. (2015). *Cognitive deficits predict poorer functional capacity in Huntington's disease: But what is being measured?*. *Neuropsychology*, 29(2), 268. <https://doi.org/10.1037/neu0000134>
- Furtado, S., Suchowersky, O., Rewcastle, N. B., Graham, L., Klimek, M. L., & Garber, A. (1996). *Relationship between trinucleotide repeats and neuropathological changes in Huntington's disease*. *Annals of neurology*, 39(1), 132-136. <https://doi.org/10.1002/ana.410390120>
- Guedes, C.; Diniz, D. Aconselhamento Genético e Bioética [Genetic Counseling and Bioethics]. (2009). In Quagliato, E. M.A.B.; Maeques, M.G.N. *Doença de Huntington: guia para famílias e profissionais de saúde* [Huntington's Disease: A Guide for Families and Healthcare Professionals]. (1ª ed., pp. 69-79). Associação Brasil Huntington.
- Haddad, M.S. (2009) Introdução e Aspectos Clínicos [Introduction and Clinical Aspects]. In Quagliato, E. M.A.B.; Maeques, M.G.N. *Doença de Huntington: guia para famílias e profissionais de saúde* [Huntington's Disease: A Guide for Families and Healthcare Professionals]. (1ª ed., pp. 20-29). Associação Brasil Huntington.
- Harper, P. S. The natural history of Huntington's disease. (1991). In *Huntington's disease* (pp. 127-139). W.B. Saunders Company Ltd.
- Huntington, G. *On chorea*. (1872). *Medical and Surgical Reporter*, 26, 317-321.
- Kay, C.; Fisher, E.; Hayden, M. R. (2014). Epidemiology. In Bates, G.; Tabrizi, S.; Jones, L, *Huntington's disease*. (4ª ed. pp. 31-52). Oxford University Press.
- Lavorato, C. D., Mello, L. M. D., Silva, A. S. D., & Nunes, A. A. (2014). *Fatores associados à procura por serviços de saúde numa perspectiva relacional de gênero* [Factors associated with the demand for health services in a gender relational perspective]. *Ciência & saúde coletiva*, 19, 1263-1274. <https://doi.org/10.1590/1413-81232014194.01242013>
- Lima e Silva, T. C., Serra, H. G., Bertuzzo, C. S., & LOPES-CENDES, I. S. C. I. A. (2000). *Molecular diagnosis of Huntington disease in Brazilian patients*. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, 58, 11-17. <https://doi.org/10.1590/S0004-282X200000100002>
- Perandones, C.; Radrizzani, M.; Micheli, F. E. (2010). Molecular Mechanisms Involved in the Pathogenesis of Huntington Disease. In Visser, T. J. *Huntington's Disease: Etiology and Symptoms, Diagnosis and Treatment*. (Xª ed., pp. 1-38). Nova Science.]
- Pereira, A. S., Shitsuka, D. M., Parreira, F. J., & Shitsuka, R. (2018). Metodologia da pesquisa científica [Scientific research methodology]. (1ª ed) Santa Maria/RS. Ed. UAB/NTE/UFMSM.
- Pereira, L. P (2015). *Estudo molecular da Doença de Huntington e correlações com as manifestações clínicas* [Dissertação de mestrado não publicada]. Universidade Federal do Espírito Santo.
- Persichetti, F., Srinidhi, J., Kanaley, L., Ge, P., Myers, R. H., D'Arrigo, K., ... & Bird, E. D. (1994). *Huntington's disease CAG trinucleotide repeats in pathologically confirmed post-mortem brains*. *Neurobiology of disease*. 1(3), 159-166. <https://doi.org/10.1006/nbdi.1994.0019>
- Ross, R. A. C. (2014). Clinical Neurology. In Bates, G.; Tabrizi, S.; Jones, L, *Huntington's disease*. (4ª ed. pp. 31-52). Oxford University Press. 10.1093/med/9780199929146.001.0001
- Santos, É. G. D., & Siqueira, M. M. D. (2010). *Prevalência dos transtornos mentais na população adulta brasileira: uma revisão sistemática de 1997 a 2009* /Prevalence of mental disorders in the Brazilian adult population: a systematic review from 1997 to 2009]. *Jornal Brasileiro de Psiquiatria*, 59(3), 238-246. <https://doi.org/10.1590/S0047-20852010000300011>
- Santos, J. V. S., dos Reis Neto, J. A., Bandeira, K. P., & da Silva Reis, M. C. (2021). Caracterização funcional dos casos de doença de Huntington em um município brasileiro. *Research, Society and Development*, 10(7). <http://dx.doi.org/10.33448/rsd-v10i7.16688>
- Silva, I. dos S. da. (2015). *Investigação das repetições trinucleotídicas dos genes HTT e TBP em uma coorte de indivíduos brasileiros: correlação com a idade de início da doença de Huntington* [Dissertação de mestrado não publicada]. Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro.
- Snowden, J. S. (2017). *The neuropsychology of Huntington's disease*. *Archives of Clinical Neuropsychology*, 32(7), 876-887. <https://doi.org/10.1093/arclin/acx086>
- Van Duijn, E., Kingma, E. M., & Van der Mast, R. C. (2007). *Psychopathology in verified Huntington's disease gene carriers*. *The Journal of neuropsychiatry and clinical neurosciences*, 19(4), 441-448. <https://doi.org/10.1176/jnp.2007.19.4.441>