



REVISÃO SISTEMÁTICA: QUALIDADE DE VIDA DE PACIENTES COM DOENÇA DE HUNTINGTON E SEUS CUIDADORES

*Amanda Gorla Cobra*¹; *Luana Francisca Gonchorek*²; *Clarissa Torresan*³

¹Acadêmica do Curso de Medicina, Centro Universitário de Maringá - UNICESUMAR.
amandagcobra@gmail.com

²Acadêmica do Curso de Medicina, Centro Universitário de Maringá – UNICESUMAR.
luanagonchorek@outlook.com

³Orientadora, Doutora, Professora do Centro Universitário de Maringá - UNICESUMAR.
clarissa.toressan@unicesumar.edu.br

RESUMO

A Doença de Huntington (HD) é uma doença neurogenética e sem cura, onde o paciente desenvolve progressivamente distúrbios motores, cognitivos e psiquiátricos. Com a evolução da doença, os pacientes tornam-se dependentes de cuidadores, e isso interfere na qualidade de vida de todos os envolvidos. A qualidade de vida mostra-se um importante preditor para saúde e prognóstico do paciente e seus cuidadores. Nesse estudo, objetivamos avaliar a qualidade de vida de pacientes com HD e seus cuidadores. Foram consultadas as principais bases de dados relacionadas com a HD, abrangendo o período de janeiro 2007 a janeiro 2017. Os descritores “qualidade”, “vida”, “Huntington”, foram utilizados, sendo selecionados, ao final, 19 artigos. De modo geral, pacientes apresentaram nível mais baixo de qualidade de vida do que seus cuidadores, e a maioria dos pacientes apresentou ansiedade. Os pacientes demonstraram preocupação com sua saúde física; distúrbios do sono e transtornos sexuais acarretam na diminuição da qualidade de vida. Cuidadores apresentaram níveis mais baixos de sintomas físicos e qualidade de vida melhor do que a dos pacientes. Entretanto, a qualidade de vida cuidador/paciente está correlacionada. Avaliações de indivíduos considerados em risco para a HD foram analisados em alguns estudos. Foi observado que esses indivíduos apresentavam níveis de ansiedade altos, influenciando diretamente em sua qualidade de vida.

PALAVRAS-CHAVE: Condições de vida; Doença genética; Neurodegenerativa.

1 INTRODUÇÃO

A Doença de Huntington (HD) é uma doença neurogenética sem cura, causada por uma mutação autossômica dominante no gene HD, que afeta aproximadamente 1 em 10.000 indivíduos na América do Norte (LI et al, 1995). A mutação no gene HD ocorre devido a uma expansão do trinucleotídeo CAG (que codifica a glutamina) no primeiro éxon do gene, ocasionando uma expansão na região codificadora da proteína. Os indivíduos com alelos que codificam mais de 30 glutaminas na proteína já apresentam predisposição à doença. Alelos com mais de 39 repetições sempre resultam na doença, que apresenta penetrância completa. Levando os últimos em consideração, a prole de um genitor que carrega o gene HD mutado tem 50% de chance de herança (NUSSBAUM et al., 2016).

O gene HD codifica a proteína muscular huntingtina. A proteína anormal tende a se acumular no núcleo celular sob a forma de agregados, que são neurotóxicos e levam a morte neuronal. Isso torna a HD insidiosa e progressiva. Um indivíduo que herda a mutação desenvolverá, gradualmente, distúrbios motores, cognitivos e psiquiátricos (PAULSEN, 1999), muitas vezes levando a um diagnóstico em torno de 40 anos (HO et al., 2001).

Antes de um diagnóstico de HD (que se baseia unicamente em sintomas motores inequívocos e clinicamente significativos), os sintomas cognitivos, comportamentais e motores podem ser inexistentes ou extremamente sutis (paciente HD prodrômico). A HD é fatal, sendo a expectativa de vida média de 15 a 20 anos após o início dos sintomas (HO et al., 2001).

Com a evolução da doença, os pacientes passam a ser dependentes de cuidadores, que na sua maioria são familiares ou parceiros. Estes, que antes do diagnóstico do paciente levavam uma



Encontro Internacional
de Produção Científica
24 a 26 de outubro de 2017

ISBN 978-85-459-0773-2

vida normal dentro de seus padrões sociais e culturais, se veem obrigados a se adaptar à nova realidade que, como se sabe, é uma realidade que tende a decair em relação à qualidade de vida dos envolvidos com o passar dos anos. Portanto, cuidadores sofrem com a rotina de ter que ajudar cada vez mais o paciente, são desgastados pela rotina que se alterou ao longo do tempo e também pela falta que o seu parceiro/familiar passa a fazer com suas limitações individuais. As medidas auto-relatadas de EQ-5D (*Estimar os parâmetros de valorização dos estados de Saúde*), e SF-12v2 (*Medical Outcome Study 12 Item Short Form Health Survey*) mostram que, como esperado, os pacientes obtiveram resultados pior do que proxies em todos os índices de HrQoL (Health-related Quality Of Life). A saúde física dos cuidadores (SF-12v2 PCS) estava perto da média dos dados normativos disponíveis, mas sua saúde mental (MCS) caiu abaixo da normalidade da população (HOCAOGLU et al., 2012a).

Sabendo que a qualidade de vida é um importante preditor para saúde e prognóstico do paciente e seus cuidadores, essa revisão de artigo tem como objetivo, através de ferramentas diagnósticas, como o SF 36 (*Medical Outcomes Study 36 - Item Short - Form Health Survey*) e questionários de qualidade de vida, elencar quais aspectos afetam a qualidade de vida dos pacientes diagnosticados com a HD e a de seus cuidadores.

Portanto objetivamos avaliar a qualidade de vida desses indivíduos, levando em consideração o desgaste emocional e físico que esta doença pode proporcionar.

2 MATERIAIS E MÉTODOS

Foram consultadas pelo site da Bireme (Centro Latino-Americano e do Caribe de Informações em Ciências da Saúde) as seguintes fontes literárias para a revisão sistemática bibliográfica: *Lilacs* (Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde) e *Medline* (*Medical Literature Analysis and Tetrietal System On-Line*), abrangendo o período de janeiro de 2007 a janeiro de 2017. Para a busca, foram utilizados os descritores “qualidade”, “vida” e “Huntington”.

Foram encontrados sessenta e oito (68) artigos, porém apenas cinquenta e quatro (54) com textos completos. Destes, foram filtrados como assuntos principais: “Doença de Huntington” e “Qualidade de vida”, o que acarretou em quarenta e três (43) artigos, que foram tabelados e analisados tematicamente. Vinte e quatro (24) artigos foram excluídos da análise por não abordarem de forma específica “a qualidade de vida em pacientes com Doença de Huntington e/ou seus cuidadores”.

Os dezenove (19) artigos restantes passaram por nova leitura, sendo analisados os aspectos mais relevantes para a melhor qualidade de vida de pacientes com a Doença de Huntington e seus cuidadores.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Nesse estudo levamos em consideração dois (2) grupos distintos: pacientes com HD (prodrômicos e manifesto) e seus cuidadores.

Dentre os estudos, o SF 36 registrou níveis mais baixos de qualidade de vida para pacientes manifesto em relação aos outros grupos. Além disso, eventos adversos, como humor deprimido, distúrbios psicológicos e ansiedades, são maiores em pacientes manifesto e portadores da mutação (indivíduos que sabem que irão desenvolver a doença). Observou-se que até 70% dos pacientes manifesto podem apresentar quadros de ansiedade.



Encontro Internacional
de Produção Científica
24 a 26 de outubro de 2017

ISBN 978-85-459-0773-2

Além disso, o SF 36 reportou resultados positivos em relação à cognição e mobilidade em pacientes adeptos aos exercícios físicos regulares, o que também se correlaciona com potenciais benefícios na saúde e no curso da doença.

Ainda que os níveis de transtornos psicológicos, inclusive relatos de tentativa de suicídios, sejam significativos, o questionário HrQOL relatou que os pacientes parecem se preocupar mais com a saúde física (dificuldade de fala e deglutição, coreia, mobilidade, atividade de vida diária) e planejamento do final da vida, do que com a saúde mental propriamente dita. Controversamente, no SF 36, o UHDRS (*The Unified Huntington's Disease Rating Scale*) e BDI (Inventário de depressão de Beck) o humor depressivo era um dos principais aspectos associados à qualidade de vida, juntamente com a capacidade funcional.

A UHDRS, TFC (Capacidade total funcional), PSQI (*Pittsburgh Sleep Quality Index*), ISS (*Injury Severity Score*) e BDI registraram alta prevalência de distúrbios do sono em pacientes manifesto, fazendo com que esses pacientes apresentem uma menor qualidade de vida. Os transtornos sexuais também são achados comuns e de amplo espectro em pacientes manifesto da HD. Os quadros de transtornos sexuais variam desde alteração do desejo sexual à parafilia, sendo o comportamento sexual hipoativo o mais prevalente.

Através do HrQOL, se percebeu que a qualidade de vida do cuidador é diretamente proporcional à gravidade da doença e, conseqüentemente, à qualidade de vida do paciente. No EQ-5D e SF12v2, como esperado, os pacientes obtiveram pontuações inferiores em todos os aspectos de qualidade de vida.

Observa-se que, na maioria das vezes, os cuidadores são os próprios cônjuges e isso ocasiona grandes alterações no convívio do casal. O SF 36 avaliou que o cuidador, quando cônjuge, tem uma expectativa mais fantasiada em relação ao futuro da doença, enquanto que o paciente tem percepções mais reais da evolução da doença, sendo ainda a sua qualidade de vida associada às suas próprias percepções.

O POMS-SF (*Short form of the Profile of Mood States*) avaliou a qualidade de vida de pacientes e cuidadores. Os resultados demonstraram que os cuidadores de paciente com ELA (Esclerose Lateral Amiotrófica) e HD têm níveis mais elevados de ansiedade, depressão e confusão, quando comparados aos cuidadores de pacientes com Doença de Parkinson e Esclerose Múltipla.

Os cuidadores apresentaram níveis mais baixos de sintomas físicos do que os pacientes, o que já era esperado. Ainda relataram que, apesar da rotina desgastante, apresentam níveis relativamente altos de satisfação com a vida e níveis variáveis de sintomas depressivos e de saúde física.

Alguns estudos também avaliaram a qualidade de vida de indivíduos considerados em risco para HD (devido à herança autossômica dominante da doença). Esses, demonstraram níveis de ansiedade elevados. Como podem ser portadores ou não da mutação, os testes genéticos que podem acabar com essa incerteza, podem vir a diminuir os níveis de ansiedade, aumentando a qualidade de vida. Por outro lado, indivíduos com o resultado do teste genético positivo tendem a apresentar níveis de stress/ansiedade maiores.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Com essa revisão, podemos inferir que a qualidade de vida dos pacientes manifesto é dependente de diferentes variáveis, dentre elas: o grau de disfunção cognitiva, as limitações físicas, as alterações do humor e o suporte familiar. Como a HD é uma doença neurodegenerativa e cada paciente se encontra em um contexto social distinto, a qualidade de vida é diferente entre eles,



Encontro Internacional
de Produção Científica
24 a 26 de outubro de 2017

ISBN 978-85-459-0773-2

sendo que tende a declinar ao longo do tempo. Algumas medidas, como exercícios físicos e apoio do cônjuge, podem ser decisivas para uma qualidade de vida satisfatória ao longo da vida.

Em relação aos cuidadores, como esperado, apresentam uma qualidade de vida superior aos pacientes. Entretanto, a mesma é inferior quando comparada a cuidadores de pacientes com Esclerose Múltipla e Doença de Parkinson.

Dentre os indivíduos em risco para desenvolver a HD, a ansiedade é um fator determinante da qualidade de vida. E, nem sempre, os testes genéticos HD melhoram a qualidade de vida desses indivíduos.

REFERÊNCIAS

- AUBEELUCK, A. et al. Further evidence of reliability and validity of the Huntington's disease quality of life battery for carers: Italian and French translations. **Quality of Life Research**, v. 22, n. 5, p. 1093–1098, 2013.
- AUBEELUCK, A. V.; BUCHANAN, H.; STUPPLE, E. J. N. "All the burden on all the carers": Exploring quality of life with family caregivers of Huntington's disease patients. **Quality of Life Research**, v. 21, n. 8, p. 1425–1435, 2012.
- BUSSE, M. et al. A Randomized Feasibility Study of a 12-Week Community-Based Exercise Program for People With Huntington's Disease. **Journal of Neurologic Physical Therapy**, v. 37, n. 4, p. 149–158, 2013.
- CARLOZZI, N. E.; TULSKY, D. S. Identification of health-related quality of life (HRQOL) issues relevant to individuals with Huntington disease. **Journal of health psychology**, v. 18, n. 2, p. 212–25, 2013.
- CHISHOLM, L. Z. et al. Psychological well-being in persons affected by Huntington's disease: A comparison of at-risk, prodromal, and symptomatic groups. **Journal of Health Psychology**, v. 18, n. 3, p. 408–418, 2013.
- CLAY, E. et al. Validation of the first quality-of-life measurement for patients with Huntington's disease. **International Clinical Psychopharmacology**, v. 27, n. 4, p. 208–214, 2012.
- DALE, M.; VAN DUIJN, E. Anxiety in Huntington's Disease. **The Journal of Neuropsychiatry and Clinical Neurosciences**, v. 27, n. 4, p. 262–271, 2015.
- GARCIA, F. A. et al. Doença de Huntington: uma revisão bibliográfica p. 1–14, 2013.
- HO, A. K. et al. Health-related quality of life in Huntington's disease: A comparison of two generic instruments, SF-36 and SIP. **Movement Disorders**, v. 19, n. 11, p. 1341–1348, 2004.
- HO, A. K. et al. Health-related quality of life in Huntington's disease: Which factors matter most? **Movement Disorders**, v. 24, n. 4, p. 574–578, 2009.
- HOCAOGLU, M. B.; GAFFAN, E. A.; HO, A. K. Health-related quality of life in Huntington's disease patients: A comparison of proxy assessment and patient self-rating using the disease-specific



Encontro Internacional
de Produção Científica
24 a 26 de outubro de 2017

ISBN 978-85-459-0773-2

Huntington's disease health-related quality of life questionnaire (HDQoL). **Journal of Neurology**, v. 259, n. 9, p. 1793–1800, 2012a.

HOCIOGLU, M. B.; GAFFAN, E. A.; HO, A. K. The Huntington's Disease health-related Quality of Life questionnaire (HDQoL): A disease-specific measure of health-related quality of life. **Clinical Genetics**, v. 81, n. 2, p. 117–122, 2012b.

KAPTEIN, A. A. et al. Quality of life in couples living with Huntington's disease: The role of patients' and partners' illness perceptions. **Quality of Life Research**, v. 16, n. 5, p. 793–801, 2007.

LICKLEDERER, C.; WOLFF, G.; BARTH, J. Mental health and quality of life after genetic testing for huntington disease: A long-term effect study in Germany. **American Journal of Medical Genetics, Part A**, v. 146, n. 16, p. 2078–2085, 2008.

MANUSCRIPT, A. NIH Public Access. **Growth (Lakeland)**, v. 23, n. 1, p. 1–7, 2008.

MCCABE, M. P.; FIRTH, L.; O'CONNOR, E. A comparison of mood and quality of life among people with progressive neurological illnesses and their caregivers. **Journal of Clinical Psychology in Medical Settings**, v. 16, n. 4, p. 355–362, 2009.

NUSSBAUM, ROBERT L.; MCINNES, RODERICK R.; WILLARD, HUNTINGTON F. Thompson & Thompson – Genética Médica. Oitava Edição. Editora Elsevier, 2016.

SCHMIDT, E. Z.; BONELLI, R. M. Sexuality in Huntington's disease. **Wiener Medizinische Wochenschrift**, v. 158, n. 3–4, p. 78–83, 2008.

VIDENOVIC, A. et al. Daytime somnolence and nocturnal sleep disturbances in Huntington disease. **Parkinsonism and Related Disorders**, v. 15, n. 6, p. 471–474, 2009.