Cofen
Conselho Federal de Enfermagem

Trabalho apresentado no 22º CBCENF

Título: DOENÇA DE HUNTINGTON JUVENIL: RELATO DE CASO CLÍNICO E ATUAÇÃO DA ENFERMAGEM

Relatoria: Vivian Susi de Assis Canizares
Jamaira do Nascimento Xavier
Thamyris Lucimar Pastorini Gonçalves
Caroline Pessoa Frazão

Autores: José Juliano Cedaro
Jorge Domingos de Sousa Filho
Cristiano Lucas de Menezes Alves
Andonai Krauze de França

Modalidade: Pôster
Área: Tecnologias, Pesquisa, Cuidado e Cidadania
Tipo: Pesquisa

Resumo:

Introdução: As Doenças Raras (DR) são condições patológicas de grande impacto físico e psicossocial constituindo um grande desafio para pesquisadores e profissionais da saúde. Embora possuam característica de um evento raro, elas atingem um percentual significativo da população e já constitui um problema de saúde pública relevante. Entre as DR encontram-se as Doenças Neurodegenerativas monogênicas, como a Doença de Huntington (DH), de origem genética, autossômica dominante, cuja etiologia relaciona-se às expansões anormais do tripleto trinucleotídeo CAG, no gene HTT. As manifestações clínicas envolvem alterações motoras, cognitivas e psíquicas. Na forma juvenil (DHJ) inicia-se antes dos 21 anos e a sintomatologia é ainda mais severa já que as expansões CAG e consequentemente a toxicidade neuronal por elas provocada, aumenta acentuadamente quando a mutação se apresenta na geração seguinte. Objetivos: descrever o caso clínico de um portador da forma juvenil da Doença de Huntington. Metodologia: estudo de caso. Trata-se de um jovem de 22 anos, sexo feminino, pertencente à quarta geração de uma família acometida pela DH. Os dados foram obtidos por meio da realização de exame físico e aplicação de escalas preditivas em visitas domiciliárias, realizadas pelos pesquisadores do Laboratório de Genética Humana – LGH, da Universidade Federal de Rondônia, por 12 meses. Resultados: os primeiros sintomas iniciaram-se aos 15 anos com Síndrome de Ekbom, algia em membros inferiores e isolamento social, o que culminou em abandono dos estudos. Considerando a doença familiar e a idade, a paciente foi orientada sobre os riscos de uma gravidez e anticoncepcional injetável foi prescrito, mesmo assim aparentemente ciente, engravidou aos 17 anos. No período gestacional evidenciou-se grande instabilidade emocional caracterizada por constantes mudanças de domicílio e de companheiro e não adesão ao pré-natal, ocasionando anemia grave, infecções urinárias de repetição e pré-eclâmpsia. Os sintomas cognitivos e psiquiátricos da DHJ se agravaram, com o surgimento de desorientação no tempo e espaço, depressão, fadiga, bradicinesia, atetose, afasia e alogia. Conclusão: Considerando a gravidade e a singularidade da DHJ, a atuação do enfermeiro nesse contexto familiar é de grande relevância visto que por meio da Sistematização da Assistência de Enfermagem será possível implementar ações terapêuticas específicas e mais promissoras para a garantia da qualidade de vida dessas pessoas.