

ARTIGO ORIGINAL

PRÁTICA DE CUIDADO ÀS PESSOAS COM DOENÇA DE HUNTINGTON NA PERSPECTIVA DE FAMILIARES CUIDADORES

CARE PRACTICES FOR PEOPLE WITH HUNTINGTON'S DISEASE FROM THE PERSPECTIVE OF FAMILY CAREGIVERS

HIGHLIGHTS

1. Desconhecimento das doenças raras interfere na prática de cuidado.
2. O cuidado exige adaptações no ambiente e na rotina.
3. A dificuldade no diagnóstico leva à proatividade do familiar.

Nathalia Ivulic Pleutim¹ 
Bianca Cristina Ciccone Giacom Arruda¹ 
Guilherme Oliveira de Arruda¹ 
Rosilene Rocha Palasson¹ 
Sonia Silva Marcon² 
Elen Ferraz Teston¹ 

ABSTRACT

Objective: to learn about care practices for people with Huntington's disease. **Method:** a qualitative study using the Patient- and Family-Centered Care framework, carried out with 20 family caregivers of people with Huntington's disease. Data was collected through semi-structured interviews, in February and March 2022, via Google Meet, and after being transcribed in full, it was submitted to Content Analysis. **Results:** The practice of caring for people with Huntington's requires adapting to the environment, readjusting the routine, and improvising aids. The difficulty in obtaining a diagnosis makes family members proactive in their search for knowledge to improve care conditions. **Conclusion:** although this is a rare disease, the care actions mentioned are like those carried out for people with other chronic diseases. However, recognizing the care practices carried out by family members can help nurses plan their care.

KEYWORDS: Huntington Disease; Rare Diseases; Family; Health Care.

COMO REFERENCIAR ESTE ARTIGO:

Pleutim NI, Arruda BCCG, Arruda GO de, Palasson RR, Marcon SS, Teston EF. Care practices for people with Huntington's disease from the perspective of family caregivers. Cogitare Enferm. [Internet]. 2024 [cited "insert year, month and day"]; 29. Available from: <https://doi.org/10.1590/ce.v29i0.95987>.

¹Universidade Federal de Mato Grosso do Sul, Programa de Pós Graduação em Enfermagem, Campo Grande, MS, Brasil.

¹Universidade Estadual de Maringá, Maringá, PR, Brasil.

INTRODUÇÃO

As doenças raras, das quais 80% se originam geneticamente, acometem cerca de 65 a cada 100.000 pessoas no Brasil e constituem um problema de saúde pública. São caracterizadas por uma disparidade de sinais e sintomas, o que dificulta o diagnóstico; são progressivas e degenerativas; e impactam diretamente na qualidade de vida¹⁻².

A fim de constituir arcabouço legal e político para a atenção às pessoas e famílias que convivem com doença rara, em 2014 foi aprovada a portaria n.º 199 que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR). Esta tem como objetivo organizar a Rede de Atenção à Saúde (RAS), prever o acesso à prevenção, ao acolhimento, ao diagnóstico, ao tratamento, ao apoio até a resolução, ao seguimento e à reabilitação; acesso aos recursos, diagnósticos e tratamentos terapêuticos; e acesso às informações, ao cuidado e ao aconselhamento genético, quando indicado².

Estudo realizado na Espanha, apontou que as famílias de pessoas com doenças raras são fortemente impactadas e se deparam com necessidades distintas daquelas associadas às doenças crônicas mais frequentes³. Dentre as necessidades apontadas pelas famílias como prioritárias, tem-se o acesso aos serviços sociais e de saúde, o conhecimento sobre doença rara, as estruturas especializadas de apoio social, a aceitação e inserção social, e a preservação da vida pessoal e familiar³.

Aspectos ainda mais específicos surgem quando se direciona o olhar para uma ou outra doença rara, em específico, como a doença de Huntington (DH). A DH é uma doença neurodegenerativa, autossômica dominante de caráter hereditário, caracterizada por sintomas psiquiátricos, cognitivos e motores. A progressão provoca destruição do córtex cerebral que favorece a deterioração da capacidade cognitiva e instalação de demência⁴.

A manifestação neurológica da DH tem início insidioso e incluem disartria, disfagia, instabilidade postural, distonia, incontinência urinária e movimentos coreicos. Com a evolução da doença, ocorrem sintomas psiquiátricos, caracterizados por mudanças de personalidade e de humor, agitação, depressão, impulsividade e, em alguns casos, agressividade⁵.

A incidência da DH varia de três a 10 indivíduos por cada 100.000 na Europa e América do Norte. No Brasil, ainda não há estatísticas oficiais, mas estima-se que sejam de 13.000 a 19.000 portadores do gene⁶.

No que tange à progressão da doença, a pessoa com DH perde suas habilidades para realização das Atividades Instrumentais de Vida Diária (AIVD), como cozinhar, arrumar a casa, cuidar das finanças domésticas; e para execução das Atividades de Vida Diária (AVD), como cuidar da própria higiene. Portanto, a pessoa acometida torna-se dependente da família, provocando mudanças na rotina dos familiares frente ao progressivo desgaste físico e emocional causado pela prestação de cuidados diários a esses indivíduos⁷.

Diante desse contexto de cuidado, o modo de cuidar ancorado nos pressupostos do Cuidado Centrado no Paciente e na Família (CCPF) surge como uma abordagem para o planejamento do cuidado às pessoas com condição crônicas, e se baseia em parcerias mutuamente benéficas entre os profissionais de saúde, os pacientes e as famílias⁸. Assim, estudos realizados com familiares das pessoas com DH e que abordem suas necessidades no processo de cuidado podem contribuir com a construção do conhecimento em relação à identificação dos pontos de apoio e às fragilidades no processo de cuidado.

O presente estudo tem como objetivo conhecer as práticas de cuidado às pessoas com doença de Huntington.

MÉTODO

Trata-se de um estudo descritivo, exploratório, de natureza qualitativa, fundamentado no referencial teórico do Cuidado Centrado no Paciente e na Família⁸. A construção do relatório do estudo seguiu as recomendações dispostas no *Consolidated Criteria for Reporting Qualitative Research* (COREQ). A pesquisa foi realizada a nível nacional, em parceria com a Associação Brasileira de Huntington (ABH)⁹, que auxiliou na divulgação do projeto de pesquisa aos familiares de pessoas com DH cadastrados na referida entidade do Brasil.

Foram adotados como critérios de inclusão: familiares de pessoas com DH que realizavam o cuidado direto, maiores de 18 anos e que entraram em contato com a pesquisadora principal manifestando o interesse de participação na pesquisa. Por sua vez, foram excluídos aqueles familiares que também tinham diagnóstico ou a triagem para a DH.

A coleta de dados foi realizada entre os meses de fevereiro e maio de 2022. Iniciou-se com a divulgação da pesquisa em redes sociais (*Instagram, Whatsapp*) e pela ABH às pessoas cadastradas na associação, por meio de carta aberta com informações sobre a pesquisa. Em seguida, foi disponibilizado aos interessados em participar da pesquisa o link (https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSeKt_2MlqkaCVsSfo767PB4p9ili9735bL_DIDAp9cxfD3MOTg/viewform), o qual direcionou a um formulário de pesquisa (*Google forms*) com questões referentes aos critérios de inclusão e exclusão. Atendidos os critérios de inclusão mediante confirmação pelo formulário, foram direcionados ao Termo de Consentimento Livre Esclarecido e informados de que se aceitassem participar do estudo, deveriam preencher os campos de *e-mail* e número do celular, para que fosse possível o contato e encaminhamento do TCLE via *e-mail* assinado pelos pesquisadores.

Em seguida, aqueles que atenderam aos critérios e manifestaram interesse em participar da pesquisa foram contatados via *WhatsApp* para o agendamento prévio da entrevista, de acordo com a disponibilidade do participante. Nessa mesma ocasião de contato via *WhatsApp*, foi enviado um link que direcionava o participante ao preenchimento de um questionário via *Google Forms*, elaborado pelas pesquisadoras principais, cujo intuito foi a caracterização dos familiares cuidadores participantes. Para tanto, utilizou-se das seguintes variáveis: sexo, idade, situação conjugal, escolaridade, renda familiar, antecedentes e grau de parentesco com as pessoas com DH, tempo decorrido desde o diagnóstico, e sintomas mais frequentes.

Após a divulgação sobre a pesquisa, 40 pessoas entraram em contato telefônico ou por *e-mail* com a pesquisadora principal, manifestando interesse em participar do estudo. No entanto, após três tentativas de realizar retorno por contato telefônico, 12 não atenderam, cinco não tinham disponibilidade para entrevista e três não se adequaram aos critérios de inclusão por não conviverem diariamente com o familiar com DH. Assim, a pesquisa contou com a participação de 20 familiares de pessoas diagnosticadas com DH.

A entrevista foi realizada por meio da plataforma *Google Meet* ou chamada de vídeo via *WhatsApp*, de acordo com a preferência do participante, e contou com a seguinte questão de apoio "Quais as práticas de cuidado utilizadas por cuidadores familiares às pessoas com Doença de Huntington?". Ademais, foram elaboradas questões de apoio que contemplavam a maneira com a qual o familiar cuidador se prepara para realizar as ações de cuidado no dia a dia, como são realizados esses procedimentos e quais os fatores que dificultam e/ou facilitam. Foi solicitado abertura de câmera aos participantes com o intuito de promover acolhimento; no entanto, a gravação foi apenas de áudio. Estas foram conduzidas por uma estudante de graduação em Enfermagem, que treinou a técnica da entrevista com integrantes do grupo de pesquisa. Ademais, após a realização da primeira entrevista, a discente apresentou a transcrição cuja leitura não apontou necessidade de ajustes. A pesquisadora principal não possuía vínculo anterior ao estudo com os entrevistados.

As entrevistas tiveram duração média de 40 minutos e posteriormente foram transcritas na íntegra; e os dados foram submetidos à Análise de Conteúdo, que seguiu as etapas de pré análise, exploração do material, tratamento dos dados obtidos e inferência¹⁰. As entrevistas transcritas não foram apresentadas às participantes para validação, mas foram submetidas à avaliação da orientadora do estudo, para verificação de possíveis equívocos na análise, o que não foi verificado. Foram obtidos 73 códigos que deram origem a 13 núcleos de sentido, os quais foram agrupados, considerando os polos de atração da comunicação, e formaram duas categorias.

Os resultados foram interpretados e discutidos à luz dos pressupostos centrais do CCPPF: dignidade e respeito; compartilhamento de informações; participação familiar nos cuidados e na tomada de decisão; e a colaboração entre pacientes, famílias, profissionais de saúde e gestores no desenvolvimento de políticas públicas, na educação profissional e na pesquisa, bem como na prestação de cuidados⁸.

A pesquisa seguiu todos os preceitos éticos previsto na legislação vigente e foi aprovada pelo Comitê de Ética e Pesquisa com parecer n.º 5.247.124.

RESULTADOS

Os entrevistados apresentaram características dispostas no Quadro 1. Em relação à escolaridade, 12 referiram ensino superior completo, quatro incompletos e quatro ensino médio completo.

Quadro 1 - Caracterização dos participantes familiares com DH. Campo Grande, MS, Brasil, 2023.

Entrevistado	Sexo	Grau de Parentesco	Idade	Estado Civil
E1	Feminino	Filho	50	Divorciado
E2	Feminino	Irmão	32	Solteiro
E3	Feminino	Filho	54	União estável
E4	Feminino	Filho	28	Solteiro
E5	Feminino	Esposa	32	Casada
E6	Feminino	Tio	59	União estável
E7	Feminino	Esposa	43	Casado
E8	Feminino	Esposa	49	Casado
E9	Feminino	Filho	46	Casado
E10	Feminino	Filho	29	União estável
E11	Feminino	Mãe	70	Solteiro
E12	Feminino	Filho	33	Solteiro
E13	Feminino	Filho	29	Solteiro
E14	Feminino	Esposa	42	Casado
E15	Feminino	Filho	31	Casado
E16	Feminino	Filho	43	União estável
E17	Feminino	Filho	41	Casado
E18	Feminino	Filho	41	Solteiro

E19	Masculino	Filho	19	Solteiro
E20	Feminino	Esposa	34	Casado

Fonte: Os autores (2023).

Os estados de residência dos participantes foram: Distrito Federal, Minas Gerais, Alagoas, Mato Grosso do Sul, Rio de Janeiro, Espírito Santo, Piauí, Rio Grande do Sul, Bahia, Goiás e São Paulo, no qual residiam cinco dos 20 indivíduos. A maior parte dos antecedentes dos participantes, que tinham diagnóstico de DH, eram avós (n=nove; 40,9%), mas que ao mesmo tempo possuem outros familiares como mãe, pai, filhos, sobrinhos com a mesma doença.

Após a análise dos dados, identificou-se os núcleos do sentido que foram agrupados em duas categorias: **"Práticas de cuidado realizadas pelos familiares cuidadores de pessoas com DH"**, e **"O desconhecimento da DH e suas implicações na prática do cuidado"**.

Práticas de cuidado realizadas pelos familiares cuidadores de pessoas com DH

De acordo com o relato dos familiares participantes, as práticas de cuidado e estratégias adotadas estavam consonantes às demandas apresentadas e influenciadas pelo avanço da doença.

Durante o almoço comecei a anotar que, quando comia o feijão, engasgava muito e tomamos a decisão de triturar e fazer a papa do feijão. (E17)

Ela começou a ter mais quedas. Em todos esses anos, minha mãe quebrou joelho, rótula, planalto, bacia, costela, ombro, clavícula. Foram quedas feias. Teve uma queda de cabeça também. (E9)

Se vestir, ela se veste! Às vezes, coloca uma blusa virada, mas vai do jeito dela. No banho, fica mais difícil para ela lavar o cabelo, a questão de higienização é mais difícil, em vez de se limpar se suja mais. (E10)

Frente a isso, algumas ações foram adotadas pelos familiares cuidadores como as de prevenção de quedas, auxílio durante alimentação e banho, o manejo de dispositivos invasivos, lidar com alteração de humor repentina e providenciar atividades de lazer.

A gente aprende a colocar sapatos presos nos pés, para não soltar dos pés, sempre fechado. Aprende a colocar na cama, na lateral, aqui não tem cama hospitalar, mas adaptamos, do lado da parede colocamos colchão, para não bater o joelho na parede. 'Para não furar a parede de casa, do banheiro, usar a "ventosa dupla", ela prende na parede e aguenta até 60 kg, compra em loja de construção civil.' Meu marido quem teve a ideia. Consegue levantar, ficar em pé para fazer os exercícios, e a pessoa não tem gasto grande. Vai passear e consegue levar. (E3)

E eu só visto ela quando está sentada na cama, porque não tenho coragem de trocar com ela em pé, que qualquer descuido é fatal, aí visto a calcinha, fralda, o pijama, a roupa sentada! Em pé eu não ponho de jeito nenhum! (E6)

A sobrecarga devido às elevadas demandas de cuidado pelas pessoas com DH implicou na necessidade de busca de apoio psicológico pelos familiares cuidadores. Este contribuiu para construção de um espaço de fala/escuta e de promoção de sentimentos de amparo.

Em 2021, conheci a associação brasileira de Huntington e me inscrevi para começar a fazer a terapia, e comecei a falar mais. Foi aí que vi que tinha milhares e milhares de pessoas passando pelo Huntington também. Aí não me senti tão só. (E5)

Em 2020, eu surtei, fiquei muito ruim. Parecia que ninguém falava comigo, ninguém vinha falar comigo, ninguém procurava saber, nem ajudar. Então, aí fiquei muito ruim e mandei mensagem no e-mail da ABH e pedi socorro, falei e expliquei que era filha única e logo entraram em contato comigo para começar as terapias. Pensa numa terapia que me ajudou, porque eu pensava em suicídio e eu sempre cresci com aquilo, 'Quem se mata, não tem salvação!' e tinha muito medo. (E12)

Os familiares cuidadores apontaram a necessidade de exercitar a paciência frente às alterações de humor do familiar com DH e utilizar de estratégias de enfrentamento e reflexões diárias para o convívio com a doença:

É muito difícil, mas, às vezes, a gente tem que entender que as coisas precisam ser na hora deles e não na nossa. Porque senão, ficam irritados e você vai se irritar com eles, com a situação em si. E entender que é uma pessoa, que está na sua frente e você tem que dar o melhor de você para pessoa no momento. E não se sentir culpado quando você perder a paciência, não tiver forças nem energias. Vão ter dias bons e ruins. (E4)

Vai passear! Dar uma volta na praça, aproveita os momentos, faça coisas diferentes e não fica preso na doença. Tem que viver! A gente tem vida além do Huntington, não se limita. O que puder fazer, faça. (E8)

Contudo, diante da rotina vivida, os familiares destacaram lacunas em relação ao preparo para realização dessas ações de cuidado:

A gente vai fazendo algo no dia e aprendendo na "marra", só que não tem onde recorrer e procurar se tivesse seria muito bom! (E13)

[...] tem muita coisa que é simples. A gente que não tem o conhecimento, não aplica por causa disso. Por exemplo, um dia cheguei ao hospital para acompanhar meu marido em uma cirurgia e as enfermeiras estavam fazendo mudança de decúbito, e eu falei 'Meu Deus, é isso que está faltando para minha mãe', antes de comprar colchão, é isso que ela precisa. (E16)

O banho eu já consigo dar, só não sei se está certo [risos]. Mas acho que com dicas de como dar o banho, se está certo a forma que eu troco a fralda. Por exemplo, os remédios, tá certo eu colocar na mão dela ou seria melhor colocar direto na boca? São dúvidas que a gente tem, sabe? (E9)

O desconhecimento da DH e suas implicações na prática do cuidado

A análise dos relatos indicou a influência do desconhecimento em relação à DH, tanto pelos profissionais quanto pelos familiares, na prática de cuidado.

Apresenta a 20 anos sintomas, mas era tratado como outra coisa. O neurologista não tinha feito nenhum tipo de exame. Quando nós chegamos à nova neurologista, ela já falou assim 'Olha, eu acho que sua mãe não tem síndrome das pernas inquietas. Vamos fazer um exame, de mapeamento genético', ela chegou a perguntar de antecedentes na família, mas não sabíamos [...]. Então, ela foi a primeira diagnosticada da família. (E1)

No começo, não chegávamos a nada, demorou quase dez anos para descobrirem. Fazia teste de Parkinson, Alzheimer e não dava nada! E levávamos em muitos médicos, até que uma médica do Pará que diagnosticou. (E3)

Mas antes deram o diagnóstico de "coréia", que na verdade são os primeiros sintomas da DH, não falaram nada a mais. Ela chegou a passar com uma psiquiátrica, que falou transtorno de bipolaridade, mas era porque já apresentava alteração de humor e depois não veio mais nada. Só uma neurologista, que por acaso falou para gente fazer o teste genético. (E4)

Compreensão do comportamento dos indivíduos no momento do atendimento:

Muitos parecem que ainda não estão preparados para atender essa doença. Uma vez eu fui internar ela e o médico, enfermeira falavam assim para ela 'Fica calma' e eu falava 'Ela não está nervosa', e eles continuavam 'Para de se mexer só um minutinho para gente colocar a sonda', e nossa me deu um desespero! Que eu não aguentei e falei 'Ela não para porque ela não quer, mas porque não consegue'. Até pode conhecer, 'Sabe que é genética, degenerativa, tal tal.' Mas o conhecimento mesmo na prática, de como o paciente se comporta, eu acho que não tem. (E1)

[...] é muito assustador chegar num local e falar 'Meu esposo tem DH.' E a pessoa ir procurar no Google, é muito assustador. É uma coisa que você fica assim, 'Como assim?'. Em todos os lugares que eu passei 100%, a única pessoa que sabia o que era DH foi a neurologista que examinou ele, infelizmente [...] A questão da DH é 'um bicho de sete cabeças', várias perguntas sem respostas. (E5)

Porque quando eu falo de Huntington a pessoa nunca ouviu falar na vida, e eu falo assim 'Você pensa aí em um Alzheimer misturado com Parkinson sem perda de memória', aí a pessoa, 'É isso?'. É isso! E muita gente não conhece, não sabe o que vai acontecer. (E7)

Alguns familiares referiram acontecimentos ocorridos em ambientes hospitalares que contribuíram para insegurança em relação ao tratamento:

E o que eu acho frustrante no aspecto de exames, é ficar pedindo exame daquilo a cada seis meses e não vai mudar nada, é degenerativo a doença. Não tem outra saída, melhorar não vai. E isso me deixa pensativa, às vezes, em saber o que funciona ou não, até os próprios remédios que ela está tomando. 'Se tirar todos eles, o que acontece?', porque não acho que eles estão fazendo um serviço tão grande. E eu fico pensando, 'Será que vale a pena?' (E10)

E ainda tem uns [profissionais] que olham meio estranho. E é muito ruim, a gente se sente meio abandonado, imagina você no hospital era para se sentir amparada, ter conhecimento do que está acontecendo, e eu sei que muitas pessoas passam por isso. (E16)

Como consequência, a oferta de orientações pelos profissionais às famílias fica comprometida.

Tem o neurologista que acompanha o psiquiatra, psicólogo. Mas não houve momento de orientação sobre como cuidar dela. (E10)

Difícil achar profissional que orienta. Não tive muito preparo, a gente embala na rotina. (E16)

É muito difícil assim falar de um momento específico, porque foi mais no dia a dia na correria que fomos aprendendo, e acaba que eu que acabo orientando os médicos, cuidadoras do que ao contrário. (E20)

Os familiares destacaram também a influência do desconhecimento em relação à doença no acesso às questões relacionadas aos direitos do cidadão, como, por exemplo, a aposentadoria e o afastamento pelo INSS:

Teve uma época que a gente parou de dar os remédios, porque ela iria passar pela perícia do INSS, e como a DH é uma doença mais comportamental e sutil no começo ficamos com medo do INSS não aceitar a aposentadoria, o auxílio-doença. Isso foi sugestão do próprio médico. (E17)

Quando ela foi aposentar foi muito triste, eles não permitem entrar acompanhante durante esse processo, e eu pedi para o médico e com muita insistência ele deixou eu entrar. Nisso, ele começou a perguntar, 'Como é seu nome?', ela olhou para mim e eu disse 'Diga mamãe, seu nome!' e ela falou do jeitinho dela com dificuldade. Então, perguntou 'O que a senhora sente?', ela tadinha olhou para mim e ficou calada.... Aí ele disse, 'Diga, dona fulana...' o que a sua mãe tem, aí fui explicar 'É isso, isso, isso, e chorando...'. Quando terminei ele falou, 'Pois vá tranquila, que eu irei pedir a aposentadoria dela'. (E18)

Por vezes, diante da escassez de orientações, os familiares buscam recursos para direcionar suas ações de cuidado:

Eu fui procurar saber, li em artigos, entrei na página da ABH, fiz o cadastro. Sempre fico procurando algo que vai de encontro com o que ela apresenta. (E1)

Mas procurei depoimentos de pessoas que tinham grupos, associações. 'Agora recente, siga o Instagram, tento me inteirar do assunto'. (E2)

No Google [risos]. Tudo que sai eu tô lendo um pouquinho. E no dia a dia você vai 'pegando'. (E12)

DISCUSSÃO

As práticas de cuidado às pessoas com doenças raras são construídas a partir de suas vivências de pessoas e suas famílias perante as circunstâncias provenientes da doença, como, por exemplo, práticas de higiene pessoal, alimentação, vestimenta, lazer. Estas condições irão cursar por toda a vida e podem evoluir para diferentes níveis de complexidade, o que causa mudança das necessidades de cuidado e das ações prestadas¹¹.

No caso da DH, as ações de cuidado acompanham o estágio da doença que o indivíduo está e visam manter a integridade física e mental, prevenir complicações e até minimizar o risco de óbito¹², o que gera a necessidade de ampla variedade de abordagens e iniciativas de cuidado¹³.

Neste contexto, é evidente o protagonismo do familiar cuidador e os princípios do CCPF reiteram a magnitude do vínculo familiar. Além de propor que a assistência prestada pelos profissionais de saúde tenha o enfoque no cuidado personalizado, coordenado, capacitante e que seja subsidiada pelo que é importante para a pessoa que recebe o cuidado⁸.

Um estudo de abordagem compreensiva, desenvolvido junto à família de pessoas com doenças raras, demonstrou a vivência das famílias durante o processo de adoecimento, e como suas ações implicam praticamente na busca por amparo¹¹. Quando se trata da DH, essa procura resulta nas estratégias estabelecidas pelas famílias, como, por exemplo, adaptar o ambiente, fazer uso de ferramentas que facilitam uma determinada atividade, realizar o controle diário da assistência através de um caderno, mudar a alimentação, vestir

o indivíduo sentado para diminuir o risco de queda, estar atento aos sinais de engasgo, adaptar colchões e entre outras técnicas¹⁴.

Destaca-se que a experiência do cuidado leva o núcleo familiar a identificar possíveis complicações, o que gera a necessidade de ações de prevenção de agravos. Esse processo torna-se constante, uma vez que viver com uma doença degenerativa demanda ajustes frequentes daqueles que se comprometem com o cuidado diário do indivíduo. Nesse contexto, o processo de cuidado deve ser embasado na compaixão e respeito e pautado na preservação da dignidade¹⁴.

Para tanto, o vínculo estabelecido entre o profissional de saúde e o familiar cuidador necessita ser fortalecido, a fim de que o planejamento e as ações de cuidado levem em consideração os aspectos e as necessidades individuais da pessoa e sua família⁸. Assim como nas demais condições crônicas que geram a dependência de cuidado, a valorização da família como núcleo do cuidado torna-se fundamental para execução das funções do dia a dia¹⁵. Ainda, conhecer a forma como o cuidado é organizado e a interação da equipe com os pacientes e familiares cuidadores contribuem com a qualidade do cuidado ofertado e converge com a abordagem baseada em evidência do CCPCF⁸.

Salienta-se que as particularidades de uma doença genética como a DH, em decorrência das complicações oriundas da evolução da doença, exigem a expansão das ações de cuidado e geram incertezas quanto aos benefícios dos tratamentos terapêuticos¹⁵. Entre as doenças raras, identificam-se três eventos, representados pelo acrônimo "DOR" que são o "desconhecimento científico" (D), que envolve a inabilidade dos profissionais em diferenciar as doenças. A "Omissão institucional" (O) está fundada na escassez de instituições que apoiem as pessoas diagnosticadas e suas famílias, o que acompanha a "representação social inexistente" (R) que contribui para as barreiras em garantir o acesso a direitos constitucionais¹⁶. CONSIDERAÇÕES FINAIS

A partir deste estudo observou-se que a pandemia de COVID-19 acarretou algumas dificuldades para o atendimento e tratamento das pessoas afetadas pela hanseníase. As dificuldades vivenciadas pelas pessoas ocasionaram a interrupção no tratamento por falta de medicação, tratamento realizado de forma inadequada por falta de orientação e dificuldades para realizar avaliação médica na APS, devido à ausência desse profissional. Tal situação, contribui para o retrocesso no controle da doença, o aumento na transmissão, e o impacto negativo da APS.

Foi possível perceber que as pessoas acometidas pela hanseníase apresentam déficit de conhecimento acerca da própria doença, e devido ao contexto histórico da doença, sentem-se discriminadas pela sociedade.

Com a implantação de regimes de isolamento social como forma de se evitar o contágio pelo novo Coronavírus, além de outras estratégias, como a reorganização de unidades de saúde para melhor acolhimento dos afetados pela pandemia, observou-se uma menor aderência por parte da população aos cuidados com outras afecções, especialmente doenças crônicas tal qual a doença de Hansen.

Desse modo, o caminho até o desfecho do diagnóstico é longo, pelo fato de existir muitas doenças genéticas, variação nos sinais e sintomas e inexistência de cura¹⁷, o que gera a necessidade de planejar o cuidado com base na promoção da qualidade de vida¹⁸. Insere-se no planejamento do cuidado o princípio que rege sua propriedade capacitante, dedicada a promover independência⁸. Observou-se que, embora a apropriação do conhecimento, orientações qualificadas e a presença de algumas figuras profissionais fossem escassas, os cuidadores demonstraram autonomia ao buscarem as informações necessárias por meios próprios.

O desconhecimento dos profissionais em relação à DH é presente e influencia o manejo e no cuidado às famílias e às pessoas com essa doença¹⁹. Assim, contribui com o sentimento de insegurança e abandono por parte dos familiares, por não terem informações suficientes que cessem a angústia e ansiedade quanto à percepção das situações que podem vivenciar no decorrer da evolução da doença e quanto aos benefícios do tratamento²⁰. Situações em que o profissional está tomado por incertezas quanto à conduta assistencial, podem gerar um cuidado inseguro, que reflete na qualidade do cuidado²¹ cujas premissas do CCPF não são consideradas em sua completude.

É necessário, portanto, que as instituições de cuidado e os serviços de saúde, bem como as políticas regulatórias, utilizem de filosofias de cuidado como o CCPF, que prevê, dentro dos seus quatro princípios, o compartilhamento de informações adequadas e completadas, que contribuam com os cuidados ofertados e com as tomadas de decisões. Do mesmo modo, a colaboração mútua no desenvolvimento do conhecimento, da gestão de saúde, de pesquisa, de educação profissional e de políticas públicas e programas existentes⁸ são estratégias de grande valia.

Verifica-se nas entrevistas com os familiares a menção do neurologista e de profissionais com formação específica na área de saúde mental, como referências no processo de cuidado. A ausência da menção do enfermeiro deve ser considerada, em especial por constituir um profissional que está em contato frequente com os indivíduos e suas famílias, e por ter dentre suas atribuições a promoção da saúde por meio da oferta de orientações quanto ao autocuidado e à gestão do cuidado prestado²²⁻²³.

Como limitação do estudo, destaca-se a realização das entrevistas na modalidade remota, uma vez que nem todos os indivíduos interessados possuíam acesso à internet. Todos os participantes tiveram suas câmeras ligadas durante o tempo todo da entrevista; no entanto, devido a problemas de conexão em alguns momentos, as chamadas tiveram que ser reiniciadas, o que pode ter interferido na manutenção da linha de raciocínio estabelecida no momento.

CONCLUSÃO

O conhecimento e a informação que a família possui sobre a doença de Huntington, norteiam as estratégias utilizadas para o cuidado. Embora seja uma condição rara, as demandas de cuidado ao longo da evolução da doença, demonstram ser semelhantes ao de outras doenças crônicas, como: o auxílio durante o banho, a alimentação, a higiene bucal e os cuidados com dispositivos invasivos.

Nesse contexto, destaca-se o papel da enfermagem na oferta de orientações aos familiares/cuidadores de pessoas com condições raras e o acompanhamento das práticas diárias de cuidado. Os resultados do presente estudo oferecem subsídios para o planejamento das ações de cuidado pelos enfermeiros, que incluam aspectos vivenciados pelos familiares de pessoas com doença rara e possam disparar reflexões quanto a operacionalização de políticas públicas que abordem as condições raras.

AGRADECIMENTOS

O presente estudo foi realizado com apoio da Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior, Brasil (CAPES), Código de Financiamento 001.

REFERÊNCIAS

1. Hsiang NAF, Huang WAE. The impact of the rare disease and Orphan Drug Act in Taiwan. *J Food Drug Anal.* [Internet]. 2021 [cited 2024 Apr. 09]; 29(4):717-25. Available from: <https://doi.org/10.38212/2224-6614.3383>
2. Ministério da Saúde (BR). Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. Diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no sistema único do SUS. Brasília: Ministério da Saúde, 2014. [cited 2022 Apr. 07]. Available from: https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_integral_pessoa_doencas_raras_SUS.pdf
3. Gimenez LAS, Páramo LCI. Rare diseases: need and impact for patients and families: a cross-sectional study in the Valencian Region, Spain. *Int J Environ Res Public Health.* [Internet]. 2022 [cited 2023 Apr. 09]; 19(6). Available from: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/mdl-36012000>
4. Padron GPA, Diaz RLA. Cerebellar degeneration signature in huntington's disease. *Cerebellum.* [Internet]. 2021 [cited 2023 Apr. 09]; 20(6):942-45. Available from: <https://doi.org/10.1007/s12311-021-01256-5>
5. Crestani, GLR. Huntington's disease: the oretical essay on the history of this neurological dysfunction of genetic origin. *Núcl. Conhecimento* [Internet]. 2021 [cited 2022 June 01]; 12:175-84. Available from: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/saude/disfuncao-neurolgica>
6. Medina MDA, Mahjoub YMD, Shaver LSM. Prevalence and incidence of huntington's disease: na updated systematic review and meta-analysis. *Mov Disord.* [Internet]. 2022 [cited 2024 Apr. 09]; 37(12):2327-35. Available from: <https://doi.org/10.1002/mds.29228>
7. Estevez CFA, Elmalem MAS, Paputsi MA, Rees ADE, Hobbs NZ, Ross RAC. Progressive alterations in White matter microstructure across the time course of Huntington's disease. [Internet]. 2023 [cited 2024 Apr. 09]; 13(4):e2940. Available from: <https://doi.org/10.1002/brb3.2940>
8. Institute For Patient And Family Centered Care (IPFCC). Advancing the practice patient and family-centered care another ambulatory settings. [Internet]. 2016 [cited 2022 Feb. 12]. Available from: <https://ipfcc.org/resources/GettingStarted-AmbulatoryCare.pdf>.
9. Associação Internacional de Huntington [Internet]. Chicago: The International Huntington Association; 2024. [cited 2022 Mar. 20]. Available from: <https://huntington-disease.org/>
10. Bardin L. Análise de Conteúdo. São Paulo: Edições 70; 2020.
11. Soares LS, Araújo LFS, Bellato R. Care in the rare illness situation: family experience and problem-solving capacity of health services. *Saudesoc.* [Internet]. 2016 [cited 2022 Apr. 13]; 1017-30. Available from: <https://doi.org/10.1590/S0104-12902016162301>
12. Bachoud AC, Ferreira JE. International Guidelines for the Treatment of Huntington's Disease. *Front Neurol.* [Internet]. 2019 [cited 2024 Apr. 13]; 10:710. Available from: <https://doi.org/10.3389/fneur.2019.00710>
13. Karagas NE, Rocha NP. Irritability in huntington's disease. *J Huntingtons.* [Internet]. 2020 [cited 2024 Apr. 09]; 9(2):107-13. Available from: <https://doi.org/10.3233/JHD-200397>

14. Stoker TA, Mason SP. Huntington's disease: diagnosis and management. *Pract Neurol*. [Internet]. 2021 [cited 2024 Apr. 09]; 22(1):32-41. Available from: <https://doi.org/10.1136/practneurol-2021-003074>
15. Lima Filho CAD, Silva MVBD, Santana RDO, Barbosa ACPF, Oliveira FFD, Silva MKCD, et al. Educação em saúde como estratégia prestada por enfermeiros a pacientes com hipertensão na perspectiva dos cuidados primários. *Arq. ciências saúde*. [Internet]. 2023 [cited 2024 Apr. 14]; 1027-37. Available from: <https://revistas.unipar.br/index.php/saude/article/view/9412>
16. Londoño LEV, Moro CVG. Huntington's disease: a difficult relation ship between patient and righ th ealth in Colombia. *Rev. Cienc. Salud*. [Internet]. 2021 [cited 2022 May 01]; 19(2):20-38. Available from: <https://doi.org/10.12804/revistas.urosario.edu.co/revsalud/a.10288>
17. Machado BA, Dahdah DLS. Care givers of family members with chronic illnesses: coping strategies used in everyday life. *São Carlos: Cad. Bras*. [Internet]. 2018 [cited July 12]; 26:299-313. Available from: <https://doi.org/10.4322/2526-8910.ctoAO1188>
18. Iriart JL, Nucci MP. From the search for diagnosis treatment uncerta inties: challeng of care for rare genetic diseases in Brazil. *Ciênc saúde coletiva*. [Internet]. 2019 [cited 2022 June 12]; 3637-50. Available from: <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.01612019>
19. Ferreira VF, Martins WS, Andrade JA. Communication and guidance in the transition of home care in post-discharge patients. *RSD*. [Internet]. 2022 [cited 2022 Sept. 16]; (11). Available from: <https://doi.org/10.33448/rsd-v11i8.31341>
20. Oliveira RC, Mendes Á. Management of information with in portuguese families with Huntington disease: a transgenerational process for putting the puzzle together. *Eur J Hum Genet*. [Internet]. 2020 [cited 2024 Apr. 09]; 28(9):1210-17. Available from: <https://doi.org/10.1038/s41431-020-0630-z>
21. Cedaro JS, Canizares V, Ramos N. Rare neurodegenerative disease: itinerary of Huntington disease carriers in Search of diagnosis and treatment. *Braz. J. Hea*. [Internet]. 2020 [cited 2022 Sept. 27]; (3):13182-97. Available from: <https://doi.org/10.34119/bjhrv3n5-148>
22. Grimstvedt TA, Miller JU, Van WMR, Feragen KJB. Speech and language difficulties in Huntington's disease: a qualitative study of patients' and professional caregivers' experiences. *Int J Lang Commun Disord*. [Internet]. 2021 [cited 2024 Apr. 09]; 56(2):330-45. Available from: <https://doi.org/10.1111/1460-6984.12604>
23. Pinheiro HR, Fonseca AP. Profile and functional capacity in huntington's disease subjects. *J. Health BioSci*. [Internet]. 2020 [cited 2022 Apr. 12]; 1-5. Available from: <http://doi.org/10.12662/2317-3076jhbs.v8i1.2699.p1-5.2020>

PRÁTICA DE CUIDADO ÀS PESSOAS COM DOENÇA DE HUNTINGTON NA PERSPECTIVA DE FAMILIARES CUIDADORES

RESUMO:

Objetivo: conhecer as práticas do cuidado às pessoas com doença de Huntington. **Método:** estudo qualitativo, que utilizou o referencial do Cuidado Centrado no Paciente e na Família, realizado com 20 familiares cuidadores de pessoas com Huntington. A coleta de dados ocorreu mediante entrevista semiestruturada, nos meses de fevereiro e março de 2022, via Google Meet, e após transcritas na íntegra foram submetidas à Análise de Conteúdo. **Resultados:** a prática de cuidado às pessoas com Huntington necessita de adaptações no ambiente, de reajuste na rotina e improvisação de instrumentos de auxílio. A dificuldade para obtenção do diagnóstico gera a proatividade do familiar em busca de conhecimento para melhorar as condições de cuidado. **Conclusão:** embora trate-se de uma doença rara, as ações de cuidado referidas são semelhantes àquelas realizadas para pessoas com outras doenças crônicas. Contudo, o reconhecimento das práticas de cuidado realizadas pelos familiares pode oferecer subsídios para o planejamento da assistência pelos enfermeiros.

DESCRIPTORIOS: Doença de Huntington; Doenças Raras; Família; Atenção à Saúde.

PRÁCTICAS ASISTENCIALES PARA PERSONAS CON ENFERMEDAD DE HUNTINGTON DESDE LA PERSPECTIVA DE LOS CUIDADORES FAMILIARES

RESUMEN:

Objetivo: conocer las prácticas de atención a las personas con enfermedad de Huntington. **Método:** estudio cualitativo utilizando el marco de Atención Centrada en el Paciente y la Familia, realizado con 20 cuidadores familiares de personas con enfermedad de Huntington. Los datos se recogieron mediante entrevistas semiestructuradas, en febrero y marzo de 2022, a través de Google Meet, y tras ser transcritos en su totalidad, se sometieron a Análisis de Contenido. **Resultados:** la práctica de la atención a las personas con Huntington requiere adaptar el ambiente, reajustar la rutina e improvisar ayudas. La dificultad en obtener un diagnóstico genera proactividad por parte de los familiares en la búsqueda de conocimientos para mejorar las condiciones de atención. **Conclusión:** aunque se trate de una enfermedad rara, las acciones de cuidado mencionadas son similares a las que se llevan a cabo para personas con otras enfermedades crónicas. No obstante, reconocer las prácticas de atención que llevan a cabo los familiares puede ayudar a las enfermeras a planificar su asistencia.

DESCRIPTORIOS: Enfermedad de Huntington; Enfermedades Raras; Familia; Atención a la Salud.

Recebido em: 20/10/2023

Aprovado em: 14/05/2024

Editora associada: Dra. Luciana Nogueira

Autor Correspondente:

Nathalia Ivulic Pleutim

Universidade Federal de Mato Grosso do Sul

Av. Costa e Silva, s/nº, Bairro Universitário, CEP 79.070-900, Campo Grande, MS, Brasil.

E-mail: nathalia.ivulic@hotmail.com

Contribuição dos autores:

Contribuições substanciais para a concepção ou desenho do estudo; ou a aquisição, análise ou interpretação de dados do estudo - Pleutim NI, Arruda BCCG, Arruda GO de, Palasson RR, Marcon SS, Teston EF. Elaboração e revisão crítica do conteúdo intelectual do estudo - Pleutim NI, Arruda BCCG, Arruda GO de, Palasson RR, Marcon SS, Teston EF. Responsável por todos os aspectos do estudo, assegurando as questões de precisão ou integridade de qualquer parte do estudo - Pleutim NI, Arruda BCCG, Arruda GO de, Palasson RR, Marcon SS, Teston EF. Todos os autores aprovaram a versão final do texto.

ISSN 2176-9133



Este obra está licenciada com uma [Licença Creative Commons Atribuição 4.0 Internacional](https://creativecommons.org/licenses/by/4.0/).