

Doença neurodegenerativa rara: itinerário de portadores de doença de huntington em busca de diagnóstico e tratamento

Rare neurodegenerative disease: itinerary of huntington disease carriers in search of diagnosis and treatment

DOI:10.34119/bjhrv3n5-148

Recebimento dos originais: 08/08/2020

Aceitação para publicação: 23/09/2020

José Juliano Cedaro.

Doutor em Psicologia Escolar e do Desenvolvimento Humano. Docente do Departamento de Psicologia da Fundação Universidade Federal de Rondônia.

Instituição: Fundação Universidade Federal de Rondônia.

Endereço: BR-364, Km 9,5 – zona rural, Porto Velho – RO, 76801-059.

E-mail: cedaro@unir.com.

Vivian Susi de Assis Canizares

Doutora em Biologia de Agentes Infecciosos e Parasitários. Docente do Departamento de Psicologia da Fundação Universidade Federal de Rondônia.

Instituição: Fundação Universidade Federal de Rondônia.

Endereço: BR-364, Km 9,5 – zona rural, Porto Velho – RO, 76801-059.

E-mail: viviansusi@yahoo.com.br.

Naime Oliveira Ramos

Bacharel em Enfermagem. Membro do Grupo de Pesquisa em Genética Humana da Fundação Universidade Federal de Rondônia.

Instituição: Fundação Universidade Federal de Rondônia.

Endereço: BR-364, Km 9,5 – zona rural, Porto Velho – RO, 76801-059.

E-mail: nayme153@gmail.com.

Andonai Krauze de França

Doutor em Biologia Experimental, Docente da Fundação Universidade Federal de Rondônia e Coordenador do Grupo de Pesquisa em Genética Humana.

Instituição: Fundação Universidade Federal de Rondônia.

Endereço: BR-364, Km 9,5 – zona rural, Porto Velho – RO, 76801-059.

E-mail: andonai.krauze@gmail.com

Jamaira do Nascimento Xavier

Acadêmica do curso de graduação em Enfermagem. Membro do grupo de Pesquisa em Genética Humana.

Instituição: Fundação Universidade Federal de Rondônia.

Endereço: BR-364, Km 9,5 – zona rural, Porto Velho – RO, 76801-059

E-mail: jamairax@gmail.com

Thaynara Naiane Castro Campelo

Bacharel em Enfermagem. Instituição: Fundação Universidade Federal de Rondônia. Endereço:
BR-364, Km 9,5 – zona rural, Porto Velho – RO, 76801-059.
E-mail: thaynaracmpllo@gmail.com

Thamyris Lucimar Pastorini Gonçalves

Enfermeira. Residente de Enfermagem em Urgência e Emergência pela Universidade Estadual
de Londrina.
Instituição: Fundação Universidade Federal de Rondônia.
Endereço: BR-364, 9 - Cidade Jardim, Porto Velho – RO, 76801-059.
E-mail: pastorini.thamy@gmail.com

Janaina Gianne Araújo de Medeiros

Psicóloga. Mestranda do Programa de Pós-graduação em Psicologia da Fundação Universidade
Federal de Rondônia.
Instituição: Fundação Universidade Federal de Rondônia.
Endereço: BR-364, Km 9,5 – zona rural, Porto Velho – RO, 76801-059
E-mail: janaina2medeiros@outlook.com

RESUMO

Objetivou-se neste estudo conhecer o itinerário percorrido por pessoas portadores de doença de Huntington (DH) em busca de diagnóstico e tratamento. Fizeram parte da pesquisa cinco pessoas com DH. A porta de entrada do itinerário identificado nesta pesquisa foi a Atenção Primária em Saúde, focando nos procedimentos realizados, incluindo exames laboratoriais e encaminhamentos para outros níveis de complexidade. Quanto à atenção secundária e terciária averiguou-se que costumam ser procuradas para a realização de exames mais complexos, como ressonância magnética, tomografias, atendimentos especializados. As instituições privadas e os centros de pesquisa acadêmica aparecem quando ofertam exames e apoio terapêutico. A trajetória das pessoas portadoras de doenças raras em busca do diagnóstico correto é carregada de dificuldades e revelaram que frequentemente ficam “perdidos” dentro da rede de atenção à saúde (RAS), percorrendo caminhos sem a devida orientação quando estão na tentativa de obter alguma resolutividade para seus problemas.

Palavras-chave: Doenças raras. Serviços de saúde. Saúde pública.

ABSTRACT

The objective of this study was to find out the journey of huntington (HD) disease carriers who are seeking a diagnosis and treatment. Five people with HD were part of the research. The first stop in their journey, identified in this research, was in accessing Primary Health Care. The study focussed on the procedures performed, including laboratory tests and associated referrals. It has been found that patients are usually referred to secondary and tertiary care such as large-scale hospitals, for more complex exams as magnetic resonance imaging, CT scans, specialized care. Private institutions and academic research centers appear in the study when they offer testing and therapeutic support. The trajectory of people with rare diseases in search of the correct diagnosis is fraught with difficulties and the study has revealed that the patients are often "lost" within the health care network, as a result of unguided directions when they are trying to find solution for their problems.

Keywords: Rare diseases. Health Services. Public health.

1 INTRODUÇÃO

A Doença de Huntington é uma doença autossômica dominante, causada pela repetição anormal (40 repetições ou mais) do trinucleotídeo Citosina-Adenina-Guanina (CAG), no cromossomo 4p16.3, no gene HTT¹. É de caráter hereditário, crônico e progressivo, causando degeneração e perda neuronal. Os indivíduos acometidos por tal afecção geralmente apresentam déficit motor, cognitivo e comportamental².

Até o momento não há cura ou mesmo controle do avanço dessa patologia. Por outro lado, sabe-se que o diagnóstico precoce permite a implementação de estratégias terapêuticas que proporcionam melhor qualidade de vida aos seus portadores, além de prevenir comorbidades e outras complicações^{2,3}.

No Brasil a DH possui pouca abordagem em pesquisas científicas e consequentemente também é pouco conhecida pelos profissionais da saúde. Com a publicação em 2014 das Portarias nº 199 e nº 981 do Ministério da Saúde, passou a ver maior destaque as patologias raras, assim como a implantação de serviços especializados no diagnóstico, tratamento/acompanhamento dos pacientes e desenvolvimento de atividades e pesquisas⁴.

Apesar de se tratar de condições patológicas sem perspectiva de cura, o diagnóstico precoce é indispensável. Entretanto, observa-se que isso nem sempre ocorre, seja por desconhecimento da família quanto à necessidade de buscar ajuda médica, seja pela deficiência dos serviços de saúde em oferecer equipe capacitada para tal⁵.

No Brasil, com a universalização da assistência pública à saúde, o usuário deveria ter acesso aos serviços adequados por meio da atenção primária à saúde (APS), o qual é caracterizado por ser o primeiro nível de complexidade, no qual as demandas devem ser acolhidas, avaliadas por uma equipe da Estratégia da Saúde da Família (ESF) e se necessário encaminhadas aos demais níveis de atenção visando a resolutividade do problema^{6,4}.

Devido a tais fatos é importante que se investigue os caminhos percorridos por esses usuários e seus familiares no percurso da história do tratamento, pois trata-se de um item fundamental para a avaliação da efetividade da assistência, além de auxiliar a qualificação e acreditação do serviço⁷.

Desse modo, esse trabalho teve como objetivo investigar o percurso trilhado por portadores e familiares com DH, considerando a importância de criar estratégias de acolhimento e diagnóstico precoce aos seus portadores, evitando assim maior sofrimento até a elucidação do diagnóstico.

2 METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo, do tipo exploratório e abordagem qualitativa. Busca compreender o funcionamento e a vida de um determinado grupo social, que para esta pesquisa são os familiares e pessoas portadores de DH.

O estudo descritivo procura investigar e descrever dados de uma população específica, por meio de instrumentos como questionários e por observação sistemática, procurando, assim, explicar e interpretar os fatos que ocorrem. Em relação ao estudo exploratório, permite-se delimitar o tema da pesquisa, possibilitando a formulação de hipóteses ou ainda criar enfoques para o estudo⁸.

A pesquisa foi composta por indivíduos com suspeita clínica ou com confirmação de DH, maiores de 18 anos e que no período da coleta de dados estiveram em acompanhamento pelo Grupo de Pesquisa do Laboratório de Genética Humana – LGH, da Fundação Universidade Federal de Rondônia.

Como critérios de inclusão optou-se por inserir os indivíduos que apresentassem sintomas clínicos e/ou comprovação molecular da doença.

Para os critérios de exclusão considerou-se os sujeitos que não pudessem manter uma comunicação mínima ou que não tivessem um cuidador que o acompanhasse desde o início do surgimento dos primeiros sintomas.

A coleta de dados ocorreu em três etapas. Na primeira delas relacionou-se os pacientes com suspeita clínica e/ou confirmação diagnóstica da DH por meio dos dados já existentes no LGH. Na segunda etapa buscou-se esses indivíduos por meio de ligações telefônicas. Nessa etapa foram fornecidas explicações sobre o objetivo da investigação e realizado agendamento de uma visita domiciliar, quando consentida. Por fim, na terceira etapa, realizou-se a coleta de dados no dia e horário acertado na etapa anterior, aplicando-se um instrumento elaborado pelos pesquisadores, composto por duas perguntas norteadoras:

- 1- Relacione os primeiros sintomas que você apresentou da doença e descreva as medidas adotadas no momento.
- 2- Relacione o caminho percorrido por você no serviço de saúde (locais onde procurou atendimento ou foi atendido), desde o primeiro momento até a obtenção do diagnóstico.

Tal instrumento visava estimular o paciente a refletir sobre a história progressiva da doença, focando nas observações a respeito dos primeiros sinais e sintomas, seguindo uma linha do tempo, até a descrição da condição que se encontrava naquele momento. Além disso, o instrumento

também contemplava dados de identificação, socioeconômicos, como estado civil, religião, escolaridade nível e outras informações relevantes para o caso.

As entrevistas foram gravadas por meio de aplicativo de celular, sob o consentimento do entrevistado e, em seguida, foram transcritas. Os dados obtidos foram analisados pelo software MAXQDA.

Esta pesquisa faz parte de um projeto maior denominado “Screening mutacional, espectro clínico de pacientes com suspeita de Doenças Neurodegenerativas Raras (DNR) e seus aspectos psicossociais, na Amazônia Ocidental, Brasil”, tendo sido aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa – CEP, conforme o parecer 1.849.777, seguindo parâmetros da Resolução 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

3.1 PRIMEIROS SINTOMAS

Foram realizadas cinco entrevistas com pessoas portadoras de DH. Para melhor visualização dos dados, os indivíduos que fizeram parte deste estudo serão representados pelas letras A, B, C, D e E.

A manifestação clínica da DH tem relação direta com o aumento da expansão do trinucleotídeo CAG na região codificadora do gene. Esta correlação entre o número de repetições e a idade de início da afecção ocasiona uma antecipação da doença, ou seja, quanto mais repetições o indivíduo vier a apresentar mais precoce será o aparecimento dos sintomas⁹.

Neste estudo foi possível observar que os primeiros sintomas começaram a surgir a partir dos 30 anos, com dois casos da forma juvenil (Quadro 1).

Quadro 1 – Apresentação do sexo e idade (em anos) do surgimento dos primeiros sintomas da DH dos sujeitos da pesquisa.

Doença de Huntington		
Indivíduo	Sexo	Idade(anos)
A	Feminino	15
B	Masculino	16
C	Feminino	30
D	Masculino	31
E	Feminino	35

Laboratório de Genética Humana - Unir, 2018

Os primeiros sintomas da DH geralmente são evidenciados a partir dos 40 anos. Contudo, no Brasil essa média é variável, evidenciando-se um número relevante de casos com início por

volta dos 30 anos e ainda a forma juvenil, com manifestação dos primeiros sintomas antes dos 20 anos, afetando homens e mulheres⁹.

Espera-se que menos 10% dos casos de DH ocorram em pessoas menores de 20 anos, sendo registrados casos até mesmo antes dos sujeitos completarem 14 anos¹⁰. Como pôde-se observar nesta pesquisa, os primeiros sintomas surgiram em ambos A e B aos 15 e 16 anos, indicando ser uma forma juvenil da patologia.

E relação aos sintomas prodrômicos da patologia, Martelli (2014) descreveu como os primeiros sinais, inquietação dos dedos das mãos e dos pés, após um período de stress ou durante marcha e dificuldades na resolução de problemas, irritabilidade e depressão. Neste estudo observou-se que alguns dos primeiros sintomas condiz com o estudo de Martelli (2014), principalmente o déficit psicomotor, falta de cuidados pessoais e perda de iniciativa.

Foi possível observar ainda diferentes estágios da afecção estudada, que para um melhor entendimento e análise dos dados foram categorizados como Sintomas Basais, Estágio 1 e Estágio 2.

Os Sintomas Basais foram considerados como os primeiros sintomas da doença, relatados durante a entrevista. Nesta categoria encontra-se cefaleia, vertigem, afasia, mialgia, artralgia, distúrbios psiquiátricos, como depressão ou transtornos de ansiedade e desequilíbrio (Quadro 2).

Cefaleia frequente e vertigem foram citadas como os primeiros sintomas ao surgimento da patologia, logo após os distúrbios psiquiátricos, seguindo-se por queixas de algias musculares.

As queixas de algias nos membros inferiores foram apresentadas em todos os casos, sendo mialgia e artralgia, as quais foram citadas durante a entrevista como *“dor nas pernas”*, acarretando desconforto e dificuldade para deambular, além de ser um potencial problema para quem exerce atividade laboral, seja em casa ou no trabalho.

Os comprometimentos mais severos vão se agravando com a progressão da doença, em uma fase intermediária, o qual denominaremos estágio 1. Neste estágio, foi possível observar dislalia, disartria, coréia, atrofia muscular e momentos de desorientação dentre os participantes da pesquisa (A, B, C). É também neste estágio que a dependência de cuidadores integralmente é necessária.

Quadro 2 - Sintomas basais dos portadores de DH.

Sintomas basais	Indivíduo				
	A	B	C	D	E
Cefaleia frequente	x	x		x	x
Afasia		x		x	x
Vertigem	x		x	x	x
Mialgia	x	x	x	x	x
Artralgia	x	x	x	x	x
Distúrbios Psiquiátricos	x	x			x
Desequilíbrio		x		x	x

Laboratório de Genética Humana - Unir, 2018.

A demência severa, junto a outros agravamentos surgem tardiamente, citada como fase tardia por Martelli (2014). Neste estudo denominaremos como estágio 2. Especificamente neste estágio acentuam-se o déficit cognitivo, incontinência urinária e intestinal, perda dos movimentos dos membros inferiores e superiores e frequentes broncoaspirações.

Infelizmente durante a coleta de dados, todos indivíduos necessitavam de cuidados integrais, pois o avanço da doença era notório. Foram assim categorizados pelos pesquisadores como estágio 1, por apresentarem as manifestações citadas anteriormente. Exclusivamente E, apresentava estágio 2 da doença, com elevado comprometimento motor e cognitivo.

A DH é caracterizada pelos distúrbios psiquiátricos, déficit cognitivo e deterioração da capacidade física, causando demência e posteriormente levando o indivíduo a óbito¹¹. Essa patologia possui manifestações com sinais e sintomas comuns, podendo ser confundidos com diversas doenças, causando dificuldade para a realização do diagnóstico precoce e correto e seu tratamento, implicando em sofrimento para a pessoa afetada, bem como para sua família e outros cuidadores⁴.

Destaca-se que a DH, assim como as demais doenças neurodegenerativas raras, é crônicas e o prognóstico costuma não ser favorável, pois costumam levar seus portadores à degeneração e a várias outras incapacidades, tornando-os vulneráveis e dependentes de cuidados de outrem. Portanto, quanto mais precoce o diagnóstico é estabelecido, maior é a chance de a pessoa iniciar o tratamento visando à diminuição da progressão da doença e melhora na qualidade de sua vida⁴.

Entre os pesquisados, as medidas adotadas em busca da diminuição dos sintomas foram em primeiro momento a procura de atendimento médico, em segundo foi a utilização de medicações por conta própria para alívio das algias musculares e cefaleias, utilizando-se dipirona ou paracetamol e por último massagens para tentar aliviar as algias musculares.

A busca por um suporte social está dentre as principais medidas adotadas pelos familiares de um doente, sendo uma das formas de enfrentamento de uma situação na tentativa da resolução

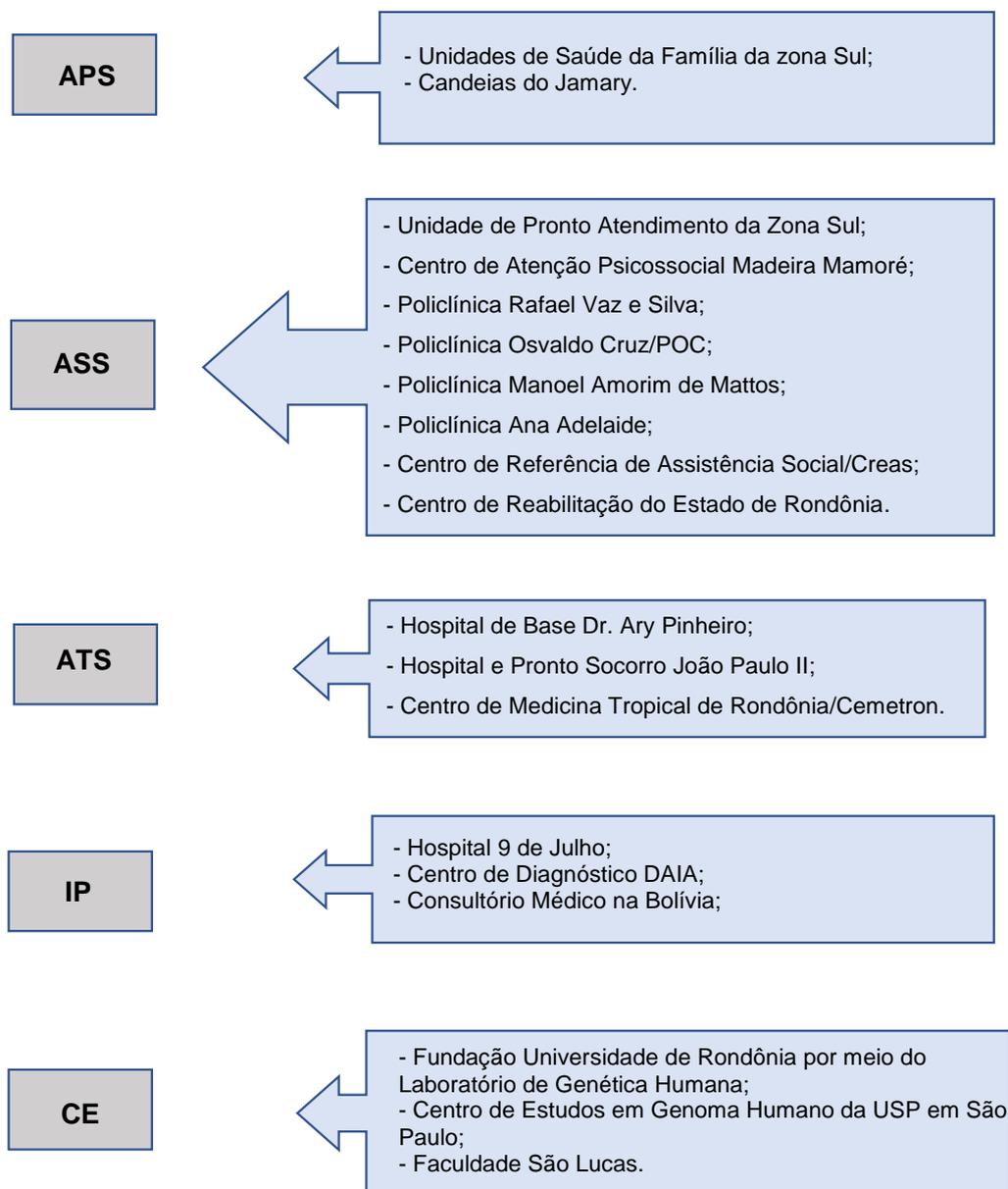
do problema. Além disso, a procura por um suporte é um caminho que o paciente e/ou familiar busca na tentativa de obter informações sobre a enfermidade apresentada no momento ¹².

Em relação a automedicação citada como uma das medidas adotadas para a diminuição dos sintomas. No Brasil, infelizmente não é exigido prescrições médicas para a dispensação de medicações como os Anti-inflamatórios Não Esteroidais (AINES), estimulando a compra destes em uma situação de dor, sendo o principal incentivo para a automedicação ao adquirir um analgésico ¹³.

3.2 ITINERÁRIO IDENTIFICADO

Os serviços de saúde percorridos pelos indivíduos deste estudo foram categorizados em APS (Atenção Primária à Saúde), ASS (Atenção Secundária à Saúde), ATS (Atenção Terciária à Saúde), IP (Instituição Privada) e CE (Centro de Estudos) (Figura 1).

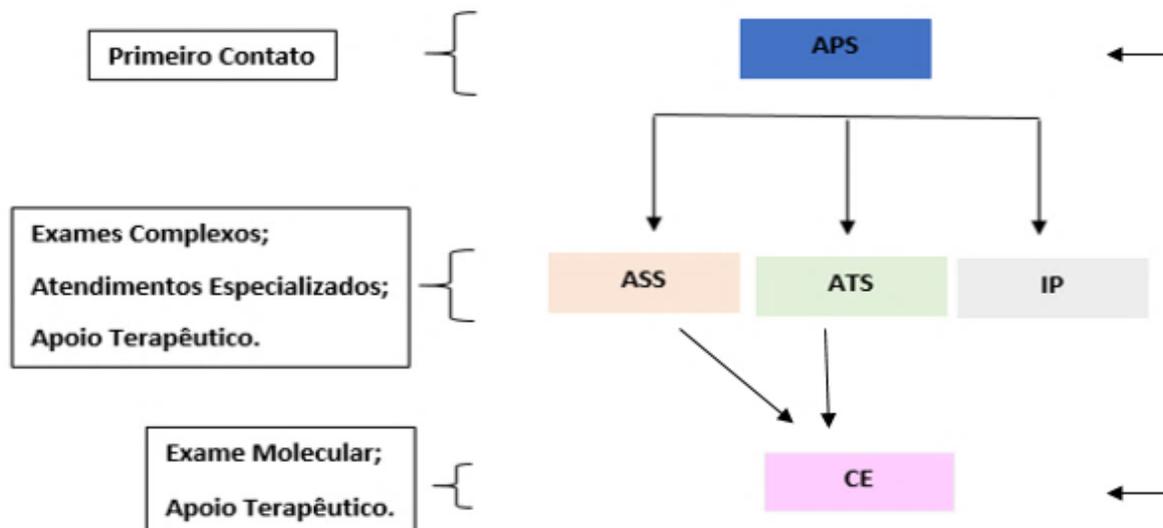
Figura 1 - Relação dos serviços percorridos pelos indivíduos e famílias desta pesquisa.



Elaborado por Laboratório de Genética Humana – Unir

A porta de entrada do itinerário identificado nesta pesquisa foi a APS (Figura 2), porém mesmo sendo o primeiro contato, não foi a principal protagonista na elucidação do diagnóstico. Sua participação se restringiu a realização de exames laboratoriais mais simples e encaminhamentos para níveis de complexidade maiores.

Figura 2 - Representação dos serviços procurados pelos indivíduos durante a busca pelo diagnóstico.



Legenda: APS: Atenção Primária à Saúde; ASS: Atenção Secundária à Saúde; ATS: Atenção Terciária à Saúde; IP: Instituição Privada; CE: Centro de Estudos.

Elaborado por Laboratório de Genética Humana - Unir

Quanto à atenção secundária e terciária, foram procuradas para a realização de exames mais complexos como ressonância magnética, tomografias, atendimentos especializados com neurologista ou psiquiatra, além de internações. Enquanto as instituições privadas e os centros de estudos tiveram sua participação na oferta de serviços e apoio terapêutico.

A demora no diagnóstico foi a queixa mais apresentada durante a entrevista, sendo que o indivíduo E teve um período médio de um ano e meio até a resolução do seu diagnóstico, enquanto os demais relataram o período médio de um ano mesmo tendo antecedentes familiares.

Foi relatado por todos os entrevistados a demora para receberem a assistência no sistema de saúde, muitas vezes por decorrência de enfrentarem uma enorme lista de espera, com muitas situações de reagendamentos dos procedimentos, levando a ter que esperar de seis meses a um ano para obter uma consulta de um especialista ou pela a realização de exames mais complexos. E como são pessoas com poucos recursos financeiros, muitos em vulnerabilidade social extrema, não tinham condições que recorrerem à rede privada de atendimento à saúde.

A trajetória das pessoas portadoras de doenças raras em busca do diagnóstico correto é carregada de dificuldades. Frequentemente encontram-se perdas na rede de atenção à saúde (RAS), percorrendo caminhos diversos na tentativa de sanar suas dúvidas e problemas, muitas vezes devido à falta de conhecimento dos serviços de saúde em relação às DNR ¹⁵.

A fragmentação do usuário, isto é, visto em partes por cada especialista, que não conversam entre si, bem como a ausência de um olhar holístico é perceptível. Há relatos em que o atendimento

a uma mulher foi limitado a sua condição de gestante, sendo negligenciado todas as suas outras condições de saúde.

Geralmente a integralidade do cuidado não é garantida a esses indivíduos, seja pela falta de profissionais capacitados, seja pela falta de recursos tecnológicos para atendê-los¹⁵. A peregrinação do usuário, pode durar meses ou anos na RAS, causando frustração e fadiga para os portadores de DNR e seus familiares até a conclusão do diagnóstico⁴, havendo a necessidade de apoio ao enfrentamento das diversas dificuldades que abrangem essas pessoas, por meio de ações multiprofissionais visando o auxílio e direcionamento apropriado desde o início da doença¹⁶.

Os Centros de Referência em Doença Rara (DR) geralmente são centralizados nas metrópoles do país e isso contribui ainda mais na peregrinação dessas pessoas. Portanto, é necessária a criação de linhas de cuidado e fluxogramas para a orientação dos portadores de DR, principalmente com treinamento dos profissionais de saúde, pois é o principal responsável por passar as informações e guiar o usuário desde a APS até os serviços de referência especializada¹⁵.

Em 2014, o Ministério da Saúde instituiu a política nacional de atenção integral às pessoas com doenças raras, por meio da Portaria 199/2014, a qual está garante a atenção integral aos portadores de DR no âmbito do SUS, além de incentivos financeiros⁴. Visto que anteriormente o Brasil não possuía políticas ou qualquer outro programa voltado para essa população específica, espera-se que ações efetivas voltadas para esta temática avancem no país, incluindo descentralização e expansão dos centros de referência em DR.

4 CONCLUSÃO

A identificação da doença ao surgimento dos primeiros sintomas antecipa a introdução do paciente às medidas terapêuticas, pois elas auxiliariam na diminuição da progressão da patologia, ofertando uma melhor qualidade de vida para essas pessoas.

Contudo, verificamos que entre as medidas adotadas pelos portadores de DH e seus familiares pesquisados restringiram-se à automedicação ou até massagens para tentar aliviar a dor, seja pela falta de conhecimento quanto a outras medidas que pudessem beneficiá-los, seja pela dificuldade de acesso aos meios que viessem garantir a assistência adequada. Destaca-se ainda a procura por um serviço de saúde na tentativa de buscar informações acerca da afecção e apoio social para o enfrentamento do problema.

Percebeu-se que os indivíduos da pesquisa percorreram todos os níveis de atenção à saúde, iniciando pela APS e deslocando-se por outros pontos da RAS na tentativa da elucidação do diagnóstico, como também para tentar apoio terapêutico. Muitos deles acabaram sendo acolhidos

em centros de estudos vinculados a instituições de ensino superior, pois muitas vezes estes lugares prestam serviços que não estão disponíveis na RAS.

Sabe-se que tanto os indivíduos afetados, quanto seus familiares, estarão em uma relação constante com o sistema de saúde pelas características de progressividade e debilidades que essas afecções podem causar em seus portadores. Portanto, o entendimento desse itinerário tem sua importância permitindo conhecer o cenário o qual essas pessoas estão inseridas, como também suas fragilidades.

Dessa forma, sugere-se um fluxograma a ser seguido pelos serviços de saúde em que não há um centro de referência em DR, pretendendo auxiliar na diminuição da peregrinação do usuário e seus familiares.

REFERÊNCIAS

1. Roos, RAC. Huntington's disease: a clinical review. *Orphanet J Rare Dis.*2010,5 (40):1-8.
2. Coppedè, F., Migliore, L. DNA damage in neurodegenerative diseases. *Mutation Research - Genome instability and disease.*2015;(776):84-97.
3. Kristjanson LJ, Toye C, Dawson S. New dimensions in palliative care: a palliative approach to neurodegenerative diseases and final illness in older people. *Med J Aust* 2003; 179(6 Suppl): S41.
4. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio.2014.
5. Silva SF. Organização de redes regionalizadas e integradas de atenção à saúde: desafios do Sistema Único de Saúde (Brasil). *Ciênc. Saúde Coletiva.*2011;16(6):2753-2762.
6. Henrique, BD, Rocha, RL, Madeira, AMF. Saúde do adolescente: o significado do atendimento para os profissionais da atenção primária do município de Viçosa, MG. *Rev. Med. Minas Gerais.* 2010;20(3):300-309.
7. Cabral, ALLV, Martinez-Hemaez, A, Andrade, ELG, Cherchiglia, ML. Itinerários terapêuticos: o estado da arte da produção científica no Brasil. *Cienc. Saúde Coletiva.* 2011;16(11):4433-42.
8. Prodanov, CC, Freitas, EC. Metodologia do trabalho científico: métodos e técnicas da pesquisa e do trabalho acadêmico. Uni. Feevale. Rio Grande do Sul: Novo Hamburgo, 2013.
9. Martelli, A. Aspectos clínicos e fisiopatológicos da Doença de Huntington. *Arch Health Invest.* 2014;3(4):32-39.
10. Molón, LR, Sáez, RMY, Alcocer, MIL. Juvenile Huntington's disease: a case report and literature review. *Actas Esp Psiquiatr.*2010,38(5):285-294.
11. Ross, CA, Tabrizi, SJ. Huntington's disease: from molecular pathogenesis to clinical treatment. *The Lancet Neurology.*2011,10(1):83-98.
12. Pompeo, DA, Carvalho, A, Olive, AM, Souza, MGG, Galera, SAF. Estratégias de enfrentamento de familiares de pacientes com transtornos mentais. *Rev. Latino-Am. Enfermagem.* 2016,24:2799.
13. Demétrio, GS, Rodriguez, GG, Traebert, J, Piovezan, AP. Prevalência de automedicação para tratamento de dor em município do sul do Brasil. *Arq. Catarin. Med.* 2012, 41(3):54-59.
14. Ramos NO, Canizares VSA, França AK, Campelo TNC, Cedaro JJ. Doença neurodegenerativa rara caracterização dos portadores de Doença de Huntington e ataxia espino cerebelar na Amazônia Ocidental, Brasil. *R. Saúde Pública.* 2018 Dez;1(2):63-74

15. Ertel, D. Pacientes chegam a aguardar dois anos por exames pelo SUS. Jornal NH. 2016.
16. Luz S, Silva, MRS, Demontigny, F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. Acta Paul. Enferm. 2015, 28(5):395-400.
17. Barbosa, LA, Sá, NM. Linhas de Cuidado e Itinerários Terapêuticos para Doenças Raras no Distrito Federal. Tempus, Actas de saúde coletiva, Brasília, 2016,10(3):69-80.

FLUXOGRAMA DE INVESTIGAÇÃO CLÍNICO-GENÉTICA DE ENERMAGEM PRA DNR

