

## ATENÇÃO FARMACÊUTICA NO ACOMPANHAMENTO DE PACIENTES COM SÍNDROME DE HUNTINGTON: UMA REVISÃO DA LITERATURA

PHARMACEUTICAL CARE IN THE MONITORING OF PATIENTS WITH HUNTINGTON SYNDROME: A REVIEW OF THE LITERATURE

ATENCIÓN FARMACÉUTICA EN EL SEGUIMIENTO DE PACIENTES CON SÍNDROME DE HUNTINGTON: UNA REVISIÓN DE LA LITERATURA

Indara Monteiro Nunes<sup>1</sup>  
Avelina de Nazaré Ferreira Moreira<sup>2</sup>  
Tatiane Cristina Mota<sup>3</sup>  
Larissa Bronze Moraes Damasceno<sup>4</sup>  
Vanessa Kelly Fonseca Bastos Amaral<sup>5</sup>  
Gleicy Kelly China Quemel<sup>6</sup>

**RESUMO:** A doença de Huntington (DH) é uma desordem neurodegenerativa hereditária que afeta as células nervosas do cérebro, seu aparecimento se caracteriza por movimentos involuntários, alterações na coordenação motora e perda de habilidades cognitivas. Ainda são poucos os estudos que discutem sobre a DH, sendo de grande importância trabalhos que se comprometam para esta finalidade. Desta forma, o objetivo deste estudo foi avaliar a importância da atenção farmacêutica no acompanhamento de pacientes com a síndrome de Huntington. O desenvolvimento do trabalho foi baseado em um estudo qualitativo de revisão bibliográfica integrativa da literatura por meio de artigos científicos e monografias publicados entre 2014 e 2024 sobre o tema com apoio da análise documental de Bardin (2011). Quanto aos resultados, e foram utilizados 44 estudos na construção desta revisão bibliográfica, sendo 29 destes explorados nos resultados e discussão. Após a análise minuciosa dos trabalhos, observou-se que os pacientes com a síndrome de Huntington enfrentam desafios motores, cognitivos e emocionais que exigem cuidados multidisciplinares e ajustes terapêuticos contínuos. Além disso, a terapia gênica surge como uma abordagem promissora no tratamento da DH, visando corrigir a mutação genética causadora da doença. Quanto a atenção farmacêutica, foi percebido que a mesma apresenta um papel importantíssimo na melhoria da qualidade de vida dos pacientes com Huntington, uma vez que otimiza o tratamento medicamentoso e colabora para o controle dos efeitos adversos. Portanto, o acompanhamento farmacêutico é fundamental para otimizar o tratamento dos pacientes com DH, promovendo melhor adesão terapêutica e educação contínua sobre a doença. Vale ressaltar ainda, que este suporte contribui sobremaneira para a qualidade de vida e bem-estar, tanto dos pacientes, como de seus familiares e cuidadores.

4384

**Palavras-chave:** Síndrome de Huntington. Atenção farmacêutica. Terapia farmacológica e não-farmacológica. Condição genética dominante.

<sup>1</sup>Discente do Curso de farmácia, Centro Universitário da Amazônia (UNIESAMAZ), Brasil. ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-0997-6205>.

<sup>2</sup>Discente do Curso de farmácia, Centro Universitário da Amazônia (UNIESAMAZ), Brasil. ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-0093-3161>.

<sup>3</sup>Docente de Ensino Superior; Pós-Doc. em Ciências Farmacêuticas (UFPA); PhD. em Neurociência e Biologia Celular (UFPA); Mestre em Neurociências e Biologia Celular (UFPA); Brasil. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-1096-2145>.

<sup>4</sup>Discente do Curso de farmácia, Centro Universitário da Amazônia (UNIESAMAZ), Brasil. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-9495-8468>.

<sup>5</sup>Discente do Curso de farmácia, Centro Universitário da Amazônia (UNIESAMAZ), Brasil. ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-7314-2788>.

<sup>6</sup>Licenciada em Química, Mestre em Ciências Ambientais e Docente do Curso de farmácia, Centro Universitário da Amazônia (UNIESAMAZ), Brasil. ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-1280-560X>.

**ABSTRACT:** Huntington's disease (HD) is a hereditary neurodegenerative disorder that affects the brain's nerve cells. Its onset is characterized by involuntary movements, changes in motor coordination, and loss of cognitive abilities. There are still few studies that discuss HD, and studies that commit to this purpose are of great importance. Thus, the objective of this study was to evaluate the importance of pharmaceutical care in the monitoring of patients with Huntington's syndrome. The development of the work was based on a qualitative study of integrative bibliographic review of the literature through scientific articles and monographs published between 2014 and 2024 on the subject, supported by the documentary analysis of Bardin (2011). As for the results, 44 studies were used in the construction of this bibliographic review, 29 of which were explored in the results and discussion. After a thorough analysis of the studies, it was observed that patients with Huntington's syndrome face motor, cognitive, and emotional challenges that require multidisciplinary care and continuous therapeutic adjustments. Furthermore, gene therapy appears to be a promising approach in the treatment of HD, aiming to correct the genetic mutation that causes the disease. Regarding pharmaceutical care, it was found to play a very important role in improving the quality of life of patients with Huntington's disease, since it optimizes drug treatment and helps to control adverse effects. Therefore, pharmaceutical monitoring is essential to optimize the treatment of patients with HD, promoting better therapeutic adherence and ongoing education about the disease. It is also worth noting that this support greatly contributes to the quality of life and well-being of both patients and their families and caregivers.

**Keywords:** Huntington's syndrome. Pharmaceutical care. Pharmacological and non-pharmacological therapy. Dominant genetic condition.

**RESUMEN:** La enfermedad de Huntington (EH) es un trastorno neurodegenerativo hereditario que afecta a las células nerviosas del cerebro. Su aparición se caracteriza por movimientos involuntarios, cambios en la coordinación motora y pérdida de capacidades cognitivas. Aún existen pocos estudios que aborden la EH, y los trabajos que se comprometan con este propósito son de gran importancia. Por tanto, el objetivo de este estudio fue evaluar la importancia de la atención farmacéutica en el seguimiento de los pacientes con síndrome de Huntington. El desarrollo del trabajo se basó en un estudio cualitativo de revisión bibliográfica integradora de la literatura a través de artículos científicos y monografías publicadas entre 2014 y 2024 sobre el tema con apoyo del análisis documental de Bardin (2011). En cuanto a los resultados, en la construcción de esta revisión bibliográfica se utilizaron 44 estudios, de los cuales 29 fueron explorados en los resultados y discusión. Luego de un análisis exhaustivo del trabajo, se observó que los pacientes con síndrome de Huntington enfrentan desafíos motores, cognitivos y emocionales que requieren atención multidisciplinaria y ajustes terapéuticos continuos. Además, la terapia génica surge como un enfoque prometedor en el tratamiento de la EH, cuyo objetivo es corregir la mutación genética que causa la enfermedad. En cuanto a la atención farmacéutica, se constató que juega un papel muy importante en la mejora de la calidad de vida de los pacientes con Huntington, ya que optimiza el tratamiento farmacológico y ayuda a controlar los efectos adversos. Por tanto, el seguimiento farmacéutico es fundamental para optimizar el tratamiento de los pacientes con EH, promoviendo una mejor adherencia terapéutica y una educación continua sobre la enfermedad. También cabe destacar que este apoyo contribuye en gran medida a la calidad de vida y el bienestar tanto de los pacientes como de sus familiares y cuidadores.

**Palabras clave:** Síndrome de Huntington. Atención farmacéutica. Terapia farmacológica y no farmacológica. Condición genética dominante.

## INTRODUÇÃO

A Síndrome de Huntington, mais popularmente conhecida, como, Doença de Huntington (DH), é uma condição médica neurodegenerativa hereditária, caracterizada por

uma alteração progressiva das células nervosas no encéfalo. É uma condição autossômica dominante de penetrância completa, causada por uma mutação genética no cromossomo 4, mais especificamente, no gene que codifica a proteína Huntingtina. Os sintomas da doença geralmente começam a se manifestar entre os 30 e 50 anos de idade, embora possam ocorrer em idades mais jovens ou mais avançadas (Cazeneuve; Durr, 2014).

Um dos sintomas mais característicos do Huntington é a coreia, que consiste em movimentos involuntários e incontrolláveis, semelhantes aos da dança. Esses movimentos podem interferir nas atividades diárias e no progresso motor do paciente. Além da coreia, outros sintomas motores incluem dificuldades musculares e alterações na marcha e no equilíbrio (Cariman *et al.* 2022). As primeiras manifestações da DH surgem geralmente na idade adulta e a evolução é inevitavelmente fatal. A doença manifesta-se por uma tríade de sintomas motores, psiquiátricos e cognitivos, sendo a coreia o mais característico. Com a evolução da doença, o quadro coreico é substituído ou associado a outros sintomas tais, como, distonia, parkinsonismo e espasticidade (Rosenblatt *et al.*, 2012).

De acordo com Tabrizisan *et al.* (2013), a doença progride ao longo do tempo e torna-se fatal entre 15 a 20 anos após o aparecimento dos primeiros sinais e sintomas da patologia, período este, em que os sintomas cognitivos e psiquiátricos também se tornam mais evidentes. Os pacientes podem experimentar dificuldades de memória, raciocínio e planejamento, bem como mudanças de humor, irritabilidade, depressão e ansiedade. Esses sintomas têm um impacto significativo na qualidade de vida do paciente e nas relações familiares e sociais.

4386

O diagnóstico precoce da Síndrome de Huntington é crucial para garantir que os pacientes recebam apoio e cuidado adequado desde o início da doença (Priller *et al.*, 2013). Isso também permite que os pacientes e suas famílias façam planos para o futuro e tomem decisões importantes sobre tratamento e cuidados paliativos (Grimm *et al.*, 2017).

Apesar de não haver cura para o Huntington, existem tratamentos paliativos disponíveis para ajudar a aliviar os sintomas e a melhorar a qualidade de vida dos pacientes (Frank, 2014). O tratamento envolve a associação de intervenções farmacológicas, por meio de medicamentos para controlar os movimentos involuntários, tendo o médico e o farmacêutico como grandes aliados; e não-farmacológicas, através do acompanhamento complementar do paciente por profissionais da área de terapia ocupacional, fisioterapia, psicologia e nutrição, a fim de manter a funcionalidade física e a qualidade de vida dos pacientes (Quarrell *et al.*, 2013).

Dentro deste contexto, a importância da atenção farmacêutica na doença de Huntington é fundamental para garantir o manejo eficaz dos sintomas e promover uma melhor qualidade de vida aos pacientes afetados por essa condição neurodegenerativa progressiva tão debilitante (Lopes *et al.*, 2020).

O profissional farmacêutico desempenha um papel essencial na equipe multiprofissional que cuida de pacientes com esta condição, pois são especialistas em medicamentos, e, portanto, capacitados a fornecer informações e orientações sobre o uso adequado de medicamentos para o manejo dos sintomas, garantindo, desta forma, que os pacientes recebam tratamentos individualizados e seguros (Anderson *et al.*, 2018). Desta forma, o objetivo do presente estudo foi avaliar a importância da atenção farmacêutica no acompanhamento de pacientes com a Síndrome de Huntington, uma vez que estes profissionais são essenciais no manejo da saúde de pacientes com esta condição.

## MÉTODOS

Trata-se de um estudo qualitativo de revisão bibliográfica integrativa da literatura por meio de artigos científicos e monografias publicados entre 2014 e 2024 sobre o tema: Atenção farmacêutica no acompanhamento de paciente com síndrome de Huntington buscando enfatizar como é de grande importância a presença do profissional farmacêutico no que diz respeito ao tratamento, adesão aos medicamentos disponíveis e conhecimentos específicos sobre as formas de tratar esta patologia. A estratégia de busca da produção existente sobre o tema envolveu pesquisa em bases de dados disponíveis on-line em revistas, como: GOScientific Eletronic Library On-line (SciELO), e PubMed.

Para a realização desta pesquisa foram levados em consideração os seguintes critérios de inclusão: literaturas completas, disponíveis eletronicamente, nos idiomas inglês e português, cujo os descritores, contidos nos Descritores em Ciências da Saúde (DECS): síndrome de Huntington, atenção farmacêutica, terapia farmacológica e não-farmacológica e condição genética dominante. Foram desconsiderados os artigos publicados duplicados nas bases de dados, com acesso mediante a pagamento, fora da margem de tempo estipulada, e aqueles que não englobavam o tema abordado.

O estudo foi submetido à análise documental de Bardin (2011), que possui três fases: a primeira fase, denominada de pré-análise, em que foi realizada a coleta e organização dos estudos, foi realizada uma leitura flutuante para selecionar o material com base em cinco filtros,

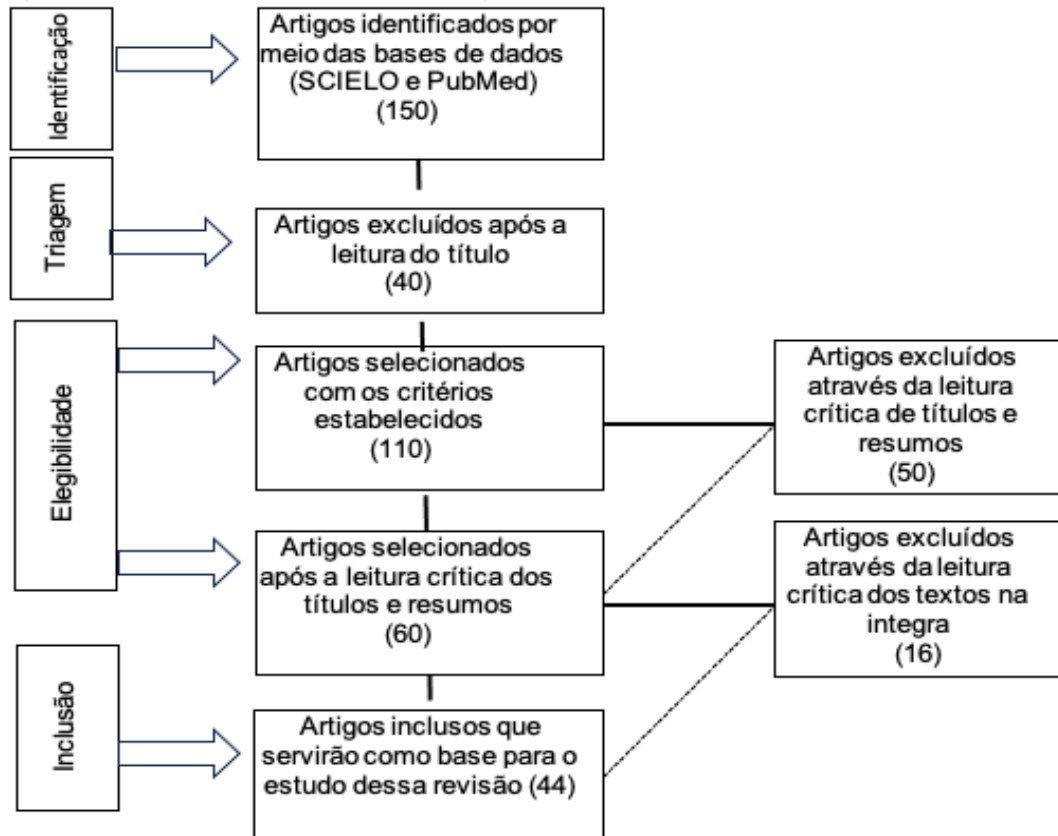
em conformidade com os critérios de inclusão e exclusão (idioma, período de 10 anos, acesso livre e duplicado); a segunda fase, chamada de a exploração do material, ocorreu com a codificação do material selecionado, nessa fase foi realizado o recorte das unidades de registro e a categorização em eixos temáticos (Quadro 1); e, por fim, a terceira fase, denominada de tratamento dos resultados, que consistiu na interpretação dos dados em que foram reunidos por características comuns facilitando a apresentação dos resultados através da interpretação de interferência, cuja interpretação consistiu na apresentação dos estudos selecionados e explanação dos eixos temáticos.

**Quadro 1:** Unidades de Registro e Eixos temáticos

Unidades de Registro	Eixos temáticos
Síndrome de Huntington	Sinais e Sintomas
	Desafios e Necessidades Específicas
	Ferramenta Promissora: Terapia Gênica
Farmacêutico	Atenção Farmacêutica
	Tratamento Farmacológico e Não-farmacológico
	Benefícios para a Qualidade de Vida do Paciente

Fonte: Autoras (2024)

**Figura 4 -** Técnica de coleta de dados: fluxograma de Prisma.



Fonte: Elaborado pelas autoras (2024).

## RESULTADOS

A revisão literária totalizou 44 literaturas, das quais, apenas 29 foram utilizadas em resultados e discussão, uma vez que as mesmas embasam as perguntas feitas nos objetivos específicos do trabalho. Destes 29 trabalhos, 86,21 % (25) no idioma português e 13,79 % (4) em inglês. As abordagens encontradas nas literaturas (Figura 5) foram: 17,24 % (5) sobre sinais e sintomas; 17,24 % (5), sobre desafios e necessidades específicas; 24,14 % (7) sobre ferramenta promissora: terapia gênica; 13,79 % (4) sobre atenção farmacêutica; 17,24 % (5) sobre tratamento farmacológico e não-farmacológico; e 10,35 % (3) sobre benefícios para a qualidade de vida dos pacientes.

Com relação à abordagem metodológica utilizada nos estudos (Figura 6), observou-se que 41,38 % (12) dos trabalhos são de caráter bibliográfico; 6,90 % (2) correspondem a estudos descritivos; 31,03 % (9) são de ensaios clínicos randomizados; 13,79 % (4) são de estudos de cunho exploratórios; e 6,90 % (2) correspondente a estudo sistemático.

No Quadro 2 abaixo estão dispostas as 29 literaturas utilizadas nos resultados e discussão do referido trabalho e suas respectivas características que compõem a amostra do mesmo.

**Quadro 2:** Títulos e autores selecionados

AUTOR/ANO/TÍTULO	OBJETIVO DO ARTIGO	ABORDAGEM METODOLÓGICA E METODOLOGIA	CONCLUSÃO
GONÇALVES, (2014). <b>Doença de Huntington: uma revisão</b>	Levantar algumas questões éticas: qual a idade a partir da qual o indivíduo é maduro o suficiente para escolher o teste; se os pais têm o direito de testar os seus filhos; e como lidar com a confidencialidade e comunicação dos resultados.	Estudo de caráter bibliográfico dissertativo.	Conclui-se que essas pesquisas têm tentado compreender melhor o mecanismo fisiopatológico subjacente, e dessa forma poder desenvolver terapias que permitam abrandar a progressão ou mesmo tratar a doença.
APOLINÁRIO et al (2014) <b>Investigação farmacológica de terapia paliativa em pacientes com doenças de Huntington em municípios da zona da mata mineira.</b>	Investigar os fármacos utilizados por portadores da DH em um município da Zona da Mata mineira.	Trabalho do tipo estudo investigativo descritivo sobre tratamentos farmacológicos.	As classes farmacológicas com maior e menor frequências utilizadas pelos indivíduos pesquisados foram respectivamente antipsicóticos e ansiolíticos benzodiazepínicos.
MARTELLI et al.(2014)	Realizar uma descrição sobre a DH abordando os aspectos	Pesquisa foi realizada a partir de uma revisão	Observou-se que os complexos mecanismos que levam à degeneração e morte

<b>Clinical and Pathophysiological Aspect of Huntington's Disease.</b>	clínicos e fisiopatológicos do acúmulo de huntingtina nos portadores desta doença.	bibliográfica da literatura especializada.	neuronal não estão completamente elucidados e, como tal, não existe até ao momento qualquer tratamento curativo ou que modifique o curso inexorável da doença.
MONTEYS et al (2014)  <b>Artificial miNRAs Targeting Mutant Huntingtin show Preferential Silencing In Vitro and In Vivo.</b>	Desenvolver abordagens silenciadoras específicas de alelos em camundongos com um transgene mutante regulado mostrando que a expressão contínua do alelo mutante pode ser necessária para melhor sinais comportamentais e patológicos.	Trata-se de um estudo clinico randomizado.	Mostrou-se que alguns animais, mas não todos, mantiveram sua seletividade <i>in vitro</i> usando um sistema de repórter específico para alelos e <i>in vivo</i> .
DE PAULA (2015)  <b>Novos Alvos Farmacológicos para as doenças Neurodegenerativas: Esclerose Lateral Amiotrófica e Doenças de Huntington.</b>	Abordar alguns tratamentos que visam impedir a progressão da ELA e DH.	Revisão bibliográfica de cunho quantitativo e qualitativo.	As Doenças Neurodegenerativas são multifatoriais e apesar dos recentes progressos, ainda é necessário abordar as necessidades básicas, como a definição da doença, os biomarcadores e os mecanismos moleculares da neurodegeneração e da neuroproteção.
COSTANZI-STRAUSS; STRAUSS (2015).  <b>Perspectivas de terapia gênica.</b>	Apresentar conceitos básicos sobre a tecnologia e aplicação de terapia gênica.	Trata-se de uma revisão bibliográfica.	A terapia gênica se encontra em fase precoce quando comparado com vários países ao redor do mundo, porém nossos avanços são significativos e existem excelentes perspectivas de crescimento.
GONÇALVES; PAIVA (2017)  <b>A. Terapia Gênica: Avanços, Desafios E Perspectivas.</b>	Fazer modificações pontuais no genoma humano tem sido o objetivo da medicina desde o conhecimento do DNA como unidade básica da hereditariedade.	Este trabalho trata-se de um estudo clinico randomizado de cunho descritivo,	Estudos em células somáticas <i>in vivo</i> apresentaram resultados satisfatórios, e já existem protocolos aprovados para uso clínico visando o aprimoramento da Terapia Gênica.
FEITOSA,(2018).  <b>O olhar do cuidador: análise psicossocial sobre familiares de pessoas com doença de huntington. Dissertação</b>	Analisar o comportamento psicossocial de uma família com manifestação de Doença de Huntington (DH).	Abordagem qualitativa do tipo estudo de caso.	Os resultados demonstram que diversas estratégias psíquicas foram utilizadas por esses cuidadores e que estas promovem sustentação para que persistam buscando melhores condições de vida para seus familiares.

RAMOS et al (2018)  <b>Doença Neurodegenerativa Rara: Caracterização dos Portadores de Doença de Huntington e ataxia Espinocerebelar na Amazônia Ocidental, Brasil.</b>	Caracterizar os portadores de doenças neurodegenerativas raras e familiares quanto aos aspectos sociais, clínicos e assistências.	Foi utilizada pesquisa qualitativa, descritiva.	Os distúrbios da DH trazem grande impacto para a vida dos portadores, interferindo em atividades corriqueiras.
BATISTA et al (2020)  <b>Physiotherapy and functionality in Huntington's disease: Case report.</b>	Relatar experiência da fisioterapia voltada para a funcionalidade em um paciente com DH.	Trata-se de um relato de caso realizado em um paciente com DH atendido em uma clínica escola por três meses.	Conclui-se que a atuação fisioterapêutica na DH apresenta um papel importante para manter os aspectos funcionais, melhorando assim a qualidade de vida desses pacientes.
GODOY; BOMFIM; COSTA, (2020)  <b>CRISPR-CAS9 como ferramenta para edição do gene IT-15 na Doença de Huntington.</b>	Revisar a neuropatologia da doença de Huntington (DH) e a utilização do método CRISPR-Cas9 para silenciar o gene IT-15 e verificar assim, a consequência nos genes HIP14 e HAP1, que possuem interação com a Huntigtina mutada e o resultado desta no organismo do paciente.	Esse trabalho trata-se de uma revisão integrativa	Conclui-se que o silenciamento do gene IT-15 acarreta alterações nas proteínas que interagem com a Huntingtina mutada, levando a perturbações em diversos processos.
MERCÊS, et al (2020)  <b>Importância do Nutricionista na Equipe Multidisciplinar para o Acompanhamento da Doença de Huntington.</b>	Demonstrar a importância do nutricionista na equipe multidisciplinar para o acompanhamento do paciente com doença de Huntingto.	Pesquisa em revisão bibliográfica,	Evidencia-se que os acometidos apresentam necessidades de acompanhamento domiciliar ou hospitalar, e que seria de grande importância que esse acompanhamento fosse feito por uma equipe multidisciplinar da saúde.
BELÉM;FELINPIN (2021)  <b>Eficácia da terapia gênica no tratamento de doenças neurodegenerativas por meio de modelos experimentais.</b>	Realizar um estudo sobre o uso da terapia gênica como alternativa de tratamento de doenças neurodegenerativas, evidenciando dados de testes em modelos experimentais e em ensaios pré-clínicos.	Trata-se de revisão bibliográfica	O uso da terapia gênica para tratar doenças neurodegenerativas é uma ferramenta promissora e de grande relevância e que vem demonstrando resultados positivos.



<p>CARIMAN;NEGREIRO; SESTI (2022)</p> <p><b>Aspectos genéticos, clínicos e possível tratamento da doença de Huntington.</b></p>	<p>Colaborar com estudos já realizados sobre os aspectos genéticos, clínicos e um possível tratamento para a Doença de Huntington.</p>	<p>Trata-se de revisão bibliográfica</p>	<p>Constata-se que o entendimento acerca da Doença de Huntington se deu na análise progressiva do estudo da família, como ferramenta para desvendar a fisiopatologia da doença, e no avanço da neurociência e genética moderna como instrumento de diagnóstico e tratamento.</p>
<p>PAIVA et al (2022) .</p> <p><b>Características gerais doença de Huntington e os desafios com a vida cotidiana: uma revisão da literatura.</b></p>	<p>Apresentar as características gerais da DH e os principais desafios encarados no cotidiano pelos portadores.</p>	<p>Este trabalho trata-se de uma revisão da literatura.</p>	<p>Esta revisão evidencia a importância para doenças neurodegenerativas pouco vistas e comentadas, como a DH, mas que carece de esclarecimentos que auxiliem, com eficácia, tanto na recuperação, como no processo de habilidades da existência desses portadores com DH.</p>
<p>MACHADO et al (2022)</p> <p><b>Relação dos transtornos de humor com a Doença de Huntington.</b></p>	<p>Pesquisar a associação da doença de Huntington com os diversos transtornos de humor nas fases pré-clínica, clínica e pós-clínica.</p>	<p>Trata se de revisão integrativa de literatura.</p>	<p>Foi encontrado uma discreta, mas consistente relação entre a doença e os transtornos de humor, ainda pesquisamos a ligação dessa enfermidade com a alteração da saúde familiar, principalmente a saúde mental.</p>
<p>INÁCIO et al (2022)</p> <p><b>Assistência fisioterapêutica em pacientes portadores da doença de Huntington.</b></p>	<p>Trazer informações sobre orientações aos portadores, familiares e cuidadores, além de demonstrar cuidados da fisioterapia, seus aspectos e sua importância no tratamento dessa enfermidade.</p>	<p>Esse trabalho diz respeito a uma revisão bibliografia.</p>	<p>Constatou-se que a fisioterapia consegue intervir nas desordens motoras, na marcha, equilíbrio, melhora da função respiratória, nos cuidados paliativos.</p>
<p>RODRIGUES et al (2022)</p> <p><b>Terapia de silenciamento gênico na doença de Huntington: revisão integrativa da literatura.</b></p>	<p>Analisar as evidências científicas acerca dos tratamentos que são utilizados em pacientes portadores da doença de Huntington, dando ênfase às produções que apresentam as terapias atuais e promissoras, discutindo a eficácia quanto à terapia empregada.</p>	<p>Trata-se de uma revisão integrativa de literatura.</p>	<p>Pode-se afirmar que a Doença de Huntington, mesmo não apresentando cura, há tratamentos que possam retardar o avanço da sintomatologia, assim como a neurodegeneração progressiva.</p>

PAIVA et al (2022) .  <b>Características gerais doença de Huntington e os desafios com a vida cotidiana: uma revisão da literatura.</b>	Apresentar as características gerais da DH e os principais desafios encarados no cotidiano pelos portadores.	Este trabalho trata-se de uma revisão da literatura.	Esta revisão evidencia a importância para doenças neurodegenerativas pouco vistas e comentadas, como a DH, mas que carece de esclarecimentos que auxiliem, com eficácia, tanto na recuperação, como no processo de habilidades da existência desses portadores com DH.
COSTA et al (2023)  <b>Huntington Disease: a diagnostic approach, clinical evolution and review.</b>	Minimizar os sintomas motores e mentais, visto que se trata de uma doença crônica e progressiva.	Estudo clínico de caso de cunho descritivo.	Ainda há grande necessidade de estudos para consolidar a efetividade das opções terapêuticas da DH.
ANTONIOLLI et al (2024)  <b>Cuidados Paliativos Na Doença Neurodegenerativa.</b>	Fornecer informações abrangentes, ampliando a discussão e estimulando os leitores na busca por implementar cuidados paliativos com equidade e qualidade, especialmente aos pacientes com doenças neurodegenerativas.	Revisão bibliográfica.	Se faz necessário fornecer subsídios teóricos aos profissionais de saúde na abordagem ao paciente paliativo, fornecendo orientações essenciais e práticas para melhorar a qualidade do atendimento.
CARVALHO et al (2024)  <b>Convivendo com doenças hereditárias: o que o cinema nos conta?.</b>	Avaliar questões sensíveis, ilustradas sob diferentes perspectivas por narrativas de três produções cinematográficas.	Pesquisa exploratória narrativa.	Conclui-se que a ansiedade, vergonha, medo, culpa, luto, sentimento de incerteza e de discriminação são relatos frequentes de pessoas com doenças hereditárias degenerativas.
FARIAS et al (2024) .  <b>Impactos das doenças neurológicas na qualidade de vida.</b>	Analisar os impactos das doenças neurológicas na qualidade de vida dos pacientes. Sintetizar o conhecimento existente, identificar lacunas na literatura e fornecer insights para orientar futuras pesquisas e práticas clínicas.	Trata-se de um revisão integrativa.	A identificação precoce dos problemas relacionados à qualidade de vida e a implementação de intervenções adequadas são essenciais para melhorar os resultados clínicos e promover o bem-estar dos pacientes e de seus cuidadores.
FERREIRA, et al (2024)  <b>Consultório Farmacêutico e Interprofissionalidade na Atenção Primária: Revisão Integrativa.</b>	Proporcionar atendimento às necessidades do paciente, da família e da comunidade.	Trata-se de uma revisão Integrativa.	O consultório farmacêutico reduz a carga sobre o Sistema Único de Saúde, ao mesmo tempo em que expande e fortalece a rede de atendimento ao paciente.
PEREIRA et al (2024)	Analisar os tratamentos para a Doença de	Este artigo trata-se de um estudo de revisão sistemática da literatura.	Destacou-se a relevância das novas terapias e abordagens inovadoras no tratamento

<b>Estratégias terapêuticas na abordagem da Doença de Huntington.</b>	Huntington (DH) apresentando uma análise abrangente dos estudos recentes que buscam melhorar a qualidade de vida e a progressão dessa condição neurodegenerativa.		da DH, visando não apenas controlar os sintomas, mas também promover uma melhor qualidade de vida e bem-estar aos pacientes afetados por essa condição.
NASCIMENTO; CHAVES (2024)  <b>Atenção Farmacêutica No Manejo De Problemas Relacionados A Medicamentos Em Idosos: Uma Revisão De Literatura.</b>	Mostrar a importância da atenção farmacêutica na resolução de Problemas Relacionados a Medicamentos (PRM) envolvendo pacientes idosos.	Trata-se de uma revisão sistemática da literatura.	O uso de medicamentos por idosos os expõe aos PRM. Por isso, o atendimento farmacêutico a estes pacientes torna-se extremamente importante, visto que assim consegue-se melhorar a qualidade de vida dos idosos.
ALENCAR (2024)  <b>Abordagens inovadoras no tratamento de transtornos neurodegenerativos.</b>	Analisar os avanços atuais e ensaios clínicos de terapias genéticas e de células-tronco, destacando a eficácia, os desafios éticos e técnicos, e as perspectivas futuras.	Trabalho do tipo ensaio clínico randomizado.	O estudo sugere que a combinação dessas abordagens inovadoras poderá oferecer novas esperanças para os pacientes com transtornos neurodegenerativos.
SILVA; CARDOSO; CONT. (2024)  <b>Sofrimento psicológico da família nuclear na doença de Huntington.</b>	Dar voz aos indivíduos em sofrimento e proporcionar o compartilhamento de suas experiências como cuidadores e familiares de uma doença hereditária e sem cura.	Trata-se de um estudo descritivo qualitativo.	Constatou-se que é impossível eleger apenas um aspecto marcante observado nas vivências dos familiares cuidadores na doença de Huntington; e que as demandas emocionais das pessoas envolvidas, os sofrimentos e angústias, precisam ser melhor amparados.
MARTINS et al., (2024)  <b>O Papel Do Farmacêutico Na Atenção Primária À Saúde: Uma Revisão De Literatura,</b>	Avaliar o papel do farmacêutico na atenção primária à saúde.	Este trabalho trata-se de uma revisão bibliográfica.	Foi demonstrado que o papel do farmacêutico na Atenção Primária à saúde evoluiu, e hoje faz parte tanto da gestão em saúde, quanto do cuidado individual e coletivo da comunidade que acessa o SUS.

Fonte: Autores (2024)

## DISCUSSÃO

Um dos principais desafios enfrentados pelos pacientes com a Síndrome de Huntington são os sintomas motores, movimentos involuntários, conhecidos como coreias, que são comuns nesta condição e podem evoluir para rigidez e dificuldades graves na coordenação motora. Com

o avanço da doença, tarefas simples como caminhar, comer e se vestir tornam-se extremamente complicadas, o que exige o apoio de cuidadores e adaptações no ambiente para garantir segurança e autonomia (Cariman *et al.*, 2022).

De acordo com De Paula (2015), além dos sintomas motores, as alterações cognitivas correspondem a outro grande obstáculo. A doença afeta funções como memória, concentração e capacidade de planejamento. Os pacientes podem ter dificuldades em organizar suas rotinas diárias e tomar decisões, o que aumenta a necessidade de supervisão constante. Com o tempo, a perda de funções cognitivas se torna mais pronunciada, comprometendo a independência do paciente e exigindo cuidados mais intensivos.

Para Silva *et al.* (2024), os sintomas psiquiátricos também são uma característica marcante do Huntington. Depressão, ansiedade, irritabilidade e alterações de humor são frequentes. Em alguns casos, os pacientes podem desenvolver psicose, o que agrava ainda mais o quadro clínico. O manejo desses sintomas requer intervenção médica com medicamentos apropriados, além de suporte psicológico e, muitas vezes, a participação ativa dos familiares no tratamento.

A progressão da doença traz à tona a necessidade de cuidados paliativos. À medida que o quadro se agrava, o foco do tratamento muda para proporcionar conforto e melhorar a qualidade de vida do paciente. A dor, a disfagia (dificuldade em engolir) e a comunicação limitada são desafios comuns nas fases avançadas da doença. A equipe de saúde deve estar preparada para ajustar os cuidados e fornecer suporte emocional tanto ao paciente quanto aos familiares (Farias *et al.*, 2024).

O papel do cuidador é fundamental no manejo adequado dos pacientes com Huntington. Frequentemente, o cuidado recai sobre membros da família, o que pode gerar estresse, cansaço e impacto emocional. É essencial que os cuidadores recebam apoio, informações adequadas e, quando possível, momentos de descanso. Programas de suporte e grupos de apoio são ferramentas valiosas para ajudar os cuidadores a lidar com a carga emocional e física do cuidado contínuo (Antoniolli *et al.*, 2024).

Segundo Pereira *et al.* (2024) os pacientes com a Síndrome de Huntington também encaram desafios sociais muito expressivos, causando prejuízos psicológicos e tornando cada dia mais difícil a vivência em sociedade. O estigma associado à doença e às dificuldades de comunicação podem levar o portador da DH ao isolamento. A perda progressiva das habilidades sociais e cognitivas torna difícil para os pacientes manterem vínculos e interações com outras

peçoas, o que pode agravar sintomas como depressão e ansiedade. Promover ambientes acolhedores e integradores é fundamental para preservar a dignidade e a autoestima dos pacientes.

Do ponto de vista nutricional, a manutenção da alimentação adequada é um desafio para os cuidadores e pacientes, pois, requer um cuidado maior. Com o avanço da doença, dificuldades para mastigar, engolir e manter uma dieta equilibrada se tornam evidentes. A perda de peso é comum e pode acelerar a deterioração da saúde do paciente. A intervenção de nutricionistas especializados é crucial para adaptar a dieta e garantir a ingestão adequada de todos os nutrientes necessários, prevenindo complicações (Mercês, 2020).

Para Pereira *et al.* (2024), outro aspecto importante é a ajuda psicológica e emocional ofertada tanto ao paciente quanto à família. A natureza hereditária da Síndrome gera um fardo emocional significativo, já que outros membros da família podem ter a possibilidade de desenvolver a doença. O aconselhamento genético e o acompanhamento psicológico ajudam a lidar com o medo e as incertezas em relação ao que a família pode enfrentar futuramente.

Ingressar em um tratamento especializado é imprescindível para o bem-estar constante desses pacientes. A doença de Huntington exige uma abordagem multidisciplinar, com neurologistas, psiquiatras, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais e outros profissionais trabalhando em conjunto. No entanto, a oferta de cuidados especializados pode ser limitada, principalmente em regiões com menos recursos. A criação de centros de referência e o fortalecimento da rede de cuidados são essenciais para melhorar o acesso ao tratamento (Costa *et al.*, 2023).

Ramos *et al.* (2018) citam que a reabilitação física e cognitiva, desempenham um papel importante na manutenção da qualidade de vida dos pacientes. Embora não haja cura para o Huntington; programas de reabilitação podem retardar a progressão dos sintomas e ajudar a preservar a funcionalidade por mais tempo. Exercícios de fisioterapia, terapia ocupacional e atividades cognitivas adaptadas às capacidades do paciente devem ser parte do plano de tratamento.

A comunicação com o paciente se torna cada vez mais difícil à medida que a doença vai avançando. A perda progressiva das habilidades de fala e compreensão exige uma melhor adaptação nos métodos de comunicação. Outras estratégias e alternativas, como o uso de gestos, dispositivos de comunicação aumentativa e adaptada, são fundamentais para garantir que o paciente continue expressando suas necessidades e sentimentos (Pereira, *et al.*, 2024).

Por fim, o planejamento do cuidado futuro é uma necessidade crucial. Como a Síndrome de Huntington é uma doença progressiva e incurável, é essencial que os pacientes e suas famílias tenham conversas antecipadas sobre desejos e preferências em relação aos cuidados de longo prazo. A tomada de decisões antecipadas, como a definição de diretrizes de cuidados avançados, alivia a carga emocional nos estágios finais da doença e garante que os desejos do paciente sejam respeitados. Esses desafios e necessidades específicas evidenciam a complexidade do manejo da Síndrome. Uma abordagem centrada no paciente, com apoio contínuo e uma rede integrada de cuidados, é essencial para proporcionar qualidade de vida tanto aos pacientes quanto aos seus familiares e cuidadores (Silva *et al.*, 2024).

A abordagem da terapia gênica vem surgindo como uma das alternativas mais promissoras para o tratamento de doenças genéticas neurodegenerativas, como a doença de Huntington (Rodrigues, 2022). Segundo Gonçalves *et al.*, (2017), a terapia gênica, oferece a possibilidade de intervenção direta na causa da doença. Diferente dos tratamentos convencionais, essa abordagem visa modificar ou silenciar o gene responsável pela produção da proteína huntingtina mutada. Uma das estratégias mais exploradas envolve a entrega de vetores modificados que introduzem material genético terapêutico nas células do paciente. Esses vetores podem carregar sequências de RNA ou DNA projetadas para inativar ou substituir o gene HTT mutado.

4397

Nesse contexto tal terapia tem mostrado um avanço específico no potencial da utilização de RNA de interferência (RNAi) ou oligonucleotídeos antisense (ASO). Essas moléculas têm a capacidade de "silenciar" a expressão do gene mutado, reduzindo a quantidade de proteína Huntingtina tóxica. Estudos em modelos animais e ensaios clínicos iniciais em humanos sugerem que essa técnica pode retardar a progressão da doença, preservando as funções neurológicas por mais tempo (Monteys *et al.*, 2015).

Outra técnica promissora é a edição gênica com CRISPR-Cas9, que permite a correção precisa do gene mutado no DNA. No caso da DH, isso significa potencialmente corrigir a mutação do gene HTT em uma etapa única. Apesar de a CRISPR ainda estar em fases iniciais de pesquisa para uso clínico em doenças como a DH, os resultados preliminares indicam um futuro promissor, especialmente com os avanços contínuos na precisão e segurança dessa tecnologia (Godoy *et al.*, 2020).

Embora as promessas da terapia gênica sejam animadoras, existem desafios significativos. A entrega segura e eficiente dos vetores ao encéfalo é uma das principais

barreiras. Como a Síndrome de Huntington afeta áreas específicas do sistema nervoso central, os vetores precisam ser inativados de forma adequada para alcançar todas as regiões afetadas. Além disso, garantir que o tratamento seja específico para o gene mutado, sem afetar a versão normal do gene HTT, é um aspecto crítico para evitar efeitos colaterais adversos. A segurança a longo prazo também é uma preocupação, pois as alterações genéticas permanentes, como as promovidas pela terapia gênica, levantam questões sobre efeitos inesperados que podem surgir anos após o tratamento. Isso inclui o risco de reações imunes indesejadas e a possibilidade de inserção errônea dos vetores em locais indesejados no genoma, o que poderia gerar mutações adicionais (Costanzi-Strauss *et al.*, 2015).

Os ensaios clínicos em andamento têm demonstrado avanços importantes, e alguns tratamentos experimentais estão cada vez mais próximos de receber aprovação regulatória. Esses estudos não apenas oferecem esperança aos pacientes e suas famílias, mas também fornecem dados valiosos sobre a eficácia e a segurança da terapia gênica em condições neurodegenerativas. A busca por uma solução definitiva ainda está em curso, mas cada avanço traz uma maior compreensão da doença e das possibilidades terapêuticas (Alencar, 2024).

Para Belém (2014), na Síndrome de Huntington, a terapia gênica apresenta um potencial que ultrapassa o tratamento de uma doença específica. Os conhecimentos adquiridos com esses estudos podem abrir caminhos para a aplicação de abordagens similares em outras condições genéticas e neurodegenerativas. Isso inclui doenças como a doença de Alzheimer e a esclerose lateral amiotrófica (ELA), que compartilham características em comum com a DH.

Desta forma, a terapia gênica representa um avanço promissor na luta contra o Huntington, pois embora ainda exista desafios consideráveis antes que essa inovação possa ser amplamente adotada, o progresso contínuo no desenvolvimento de métodos mais seguros e eficazes oferece esperança para um futuro em que a intervenção precoce seja capaz de modificar o percurso dessa doença genética. A expectativa é que, com mais investimentos em pesquisa e ensaios clínicos, a terapia gênica transforme o contexto de tratamento para os pacientes com DH (Santana *et al.*, 2021).

Embora a Síndrome de Huntington configure uma condição progressiva caracterizada por movimentos involuntários e alterações comportamentais, podendo variar de paciente para paciente, a complexidade do tratamento exige um manejo multidisciplinar voltado para a melhoria e otimização da qualidade de vida dos pacientes. Nesse contexto, a atenção farmacêutica desempenha um papel importante, oferecendo suporte especializado

que influencia significativamente na busca do bem-estar dos pacientes (Carvalho *et al.*, 2024).

De acordo com Martelli (2014), a atenção farmacêutica envolve a gestão e a revisão contínua das terapias farmacológicas com a intenção de promover uma melhoria no modo de vida dos portadores de variadas doenças, dentre elas, a Síndrome de Huntington. Em pacientes, que frequentemente necessitam de múltiplos medicamentos para controlar sintomas motores, cognitivos e psiquiátricos, uma revisão cuidadosa das prescrições é fundamental. Os farmacêuticos garantem que os medicamentos sejam apropriados, eficazes e que interajam minimamente entre si, prevenindo reações adversas e otimizando os resultados terapêuticos desejados.

Além disso, a atenção farmacêutica contribui para a aceitação do tratamento, fator de grande importância para que os pacientes venham fazer o uso correto dos medicamentos e obtenham os melhores resultados. Os pacientes com Huntington podem enfrentar dificuldades em seguir regimes complexos devido a déficits cognitivos e alterações comportamentais; desta forma, os farmacêuticos fornecem orientações claras sobre a administração dos medicamentos e os ajudam a resolver problemas que possam surgir, como efeitos colaterais ou até mesmo, dificuldades na aquisição dos medicamentos, promovendo uma maior adesão ao tratamento prescrito (Nascimento *et al.*, 2024).

Outro aspecto de grande importância é a educação do paciente e da família. Farmacêuticos fornecem informações detalhadas sobre a doença, os medicamentos e os efeitos esperados, o que pode ajudar pacientes e cuidadores a compreender melhor o tratamento e a enfrentar os desafios da doença. Essa educação é vital para empoderar os pacientes e suas famílias, permitindo-lhes tomar decisões informadas e colaborar efetivamente no manejo da condição (Pereira *et al.*, 2024).

Para Martins *et al.* (2024), a observação continuada dos efeitos adversos de medicamentos também é uma parte essencial da atenção farmacêutica. Os pacientes com a DH podem ser particularmente suscetíveis a efeitos colaterais de medicamentos devido às suas condições neurológicas e à interações medicamentosas por fazerem uso de diferentes tipos de medicamentos. A importância dos farmacêuticos está no monitoramento cuidadoso desses efeitos adversos e no ajuste da farmacoterapia conforme necessário para deixar o mínimo possível de desconforto no paciente e assim, melhorar a qualidade de vida dos mesmos.



A atenção farmacêutica também abrange a individualização e a personalização do tratamento para cada paciente. O Huntington pode se manifestar de maneiras diferentes e cada organismo pode responder de forma variável aos medicamentos. Os farmacêuticos, com sua expertise, ajustam as terapias para atender às necessidades individuais de cada paciente, o que pode levar a uma melhor eficácia do tratamento e menor impacto dos sintomas (Ferreira *et al.*, 2024).

De acordo com Santos & Baiense (2023), a colaboração com outros profissionais de saúde é outra contribuição significativa da atenção farmacêutica, principalmente com pacientes neurodegenerativos idosos, tonando-se um cuidado redobrado. Farmacêuticos trabalham em equipe com neurologistas, psiquiatras, terapeutas ocupacionais e outros especialistas para garantir um manejo coeso e integrado no acompanhamento da doença.

Essa abordagem multidisciplinar permite uma gestão mais eficaz dos sintomas e uma melhoria na qualidade de vida geral dos pacientes. Além disso, a atenção farmacêutica pode ajudar a identificar e abordar questões relacionadas à polifarmácia. Pacientes com a Síndrome de Huntington frequentemente utilizam vários medicamentos para tratar diferentes aspectos da doença. Os farmacêuticos realizam uma revisão crítica dessas prescrições para evitar duplicações e minimizar riscos associados à polifarmácia, garantindo que o tratamento seja tanto seguro quanto eficaz (Santos & Baiense, 2023).

4400

A promoção de estratégias para o manejo dos sintomas também é um papel importante dos farmacêuticos. Eles podem recomendar intervenções não farmacológicas ou ajustes na terapia para lidar com os sintomas específicos da doença, tais como, tremores ou alterações emocionais. Essas recomendações podem complementar o tratamento medicamentoso e contribuir para um melhor controle dos sintomas (Antoniolle *et al.*, 2024).

E por fim, Martins *et al.* (2024), afirmam que a atenção farmacêutica oferece um suporte contínuo e adaptável aos pacientes. À medida que a doença progride, as necessidades e os desafios enfrentados pelos pacientes podem mudar. Farmacêuticos ajustam seu apoio conforme a evolução da condição, proporcionando uma gestão flexível e responsiva que pode fazer uma grande diferença na qualidade de vida dos pacientes com Huntington. Esse suporte dinâmico é essencial para ajudar os pacientes a manter um nível adequado de funcionalidade e bem-estar ao longo do tempo.

Conforme mencionado por Paiva *et al.* (2022), a doença de Huntington conta com várias abordagens terapêuticas para controlar seus sintomas. Essas abordagens incluem tanto

tratamentos farmacológicos quanto intervenções não farmacológicas, ambas direcionadas para aliviar sintomas motores, cognitivos e psiquiátricos que afetam a qualidade de vida dos pacientes. Compreender e combinar essas diferentes opções terapêuticas é essencial para oferecer o melhor cuidado possível aos indivíduos que convivem com esta condição.

No âmbito das terapias farmacológicas, os medicamentos têm sido amplamente empregados para controlar os sintomas da DH, que incluem não apenas os movimentos involuntários, mas também manifestações psiquiátricas. A tetrabenazina destaca-se como um dos fármacos mais utilizados para a redução da coreia, atuando por meio da inibição da recaptação de dopamina e conseqüentemente diminuindo a hiperatividade motora. Além disso, antipsicóticos como risperidona, quetiapina, clozapina e olanzapina são frequentemente prescritos para o manejo tanto dos movimentos involuntários quanto dos sintomas psicóticos, agitação e irritabilidade frequentemente observados nos portadores da doença (Apolinário *et al.*, 2014).

Segundo De Paula (2015), o tratamento com antidepressivos vem sendo muito usado nos pacientes com Huntington, especialmente os inibidores seletivos da recaptação de serotonina (ISRS), como a fluoxetina e a sertralina. Esses fármacos são eficazes no controle dos sintomas depressivos e da ansiedade, tais sinais são frequentes nos pacientes com DH. O tratamento da depressão não só promove melhora significativa no bem estar psicológico do paciente, mas também pode exercer impacto positivo na função cognitiva e nas interações sociais.

4401

Além das intervenções terapêuticas convencionais, estabilizadores de humor, como, o ácido valproico e o lítio, são bastante usados em alguns casos da doença, afim de ajustar alterações de humor, irritabilidade e comportamentos agressivos. Esses medicamentos ajudam a suavizar os ciclos de depressão e mania, promovendo estabilização do estado emocional dos pacientes. Essa abordagem é especialmente relevante, pois as alterações de humor e a impulsividade são comuns em fases mais avançadas da doença (Machado *et al.*, 2022).

Apesar da eficácia parcial dessas medicações, as terapias farmacológicas têm suas limitações, especialmente em relação aos efeitos colaterais. Medicamentos como a tetrabenazina podem causar depressão e sedação, e os antipsicóticos podem levar a rigidez muscular e outros efeitos extrapiramidais. Por isso, é fundamental ajustar cuidadosamente a dosagem e monitorar os pacientes de perto para minimizar esses efeitos adversos. Além disso, os medicamentos não são capazes de interromper ou retardar a progressão da doença, apenas aliviar os sintomas (Barboza, 2021).

Por outro lado, as terapias não-farmacológicas têm ganhado destaque como uma forma complementar e essencial no tratamento de pacientes com DH. O acompanhamento de equipes multidisciplinares tem resultado significativo na qualidade de vida desses pacientes. Tais intervenções incluem cuidados paliativos, fonoaudiologia, psicólogos, terapia ocupacional e fisioterapia, que apresentam como objetivo, melhorar a mobilidade, a coordenação motora e a força muscular dos pacientes (Mercês, 2020).

De acordo com Batista *et al.*, (2020), a terapia ocupacional e a fisioterapia desempenham papéis cruciais no cuidado de pacientes com Huntington, contribuindo para a manutenção da independência nas atividades diárias. Os terapeutas ocupacionais ensinam técnicas que permitem aos pacientes realizar tarefas cotidianas com mais facilidade e segurança, promovendo, assim, uma maior autonomia e qualidade de vida. Por sua vez, a fisioterapia concentra-se em preservar a função motora pelo maior tempo possível, além de ajudar na prevenção de quedas e outros problemas relacionados à perda de controle motor.

Além disso, a fonoaudiologia é uma intervenção importante para os pacientes com DH, uma vez que muitos pacientes enfrentam dificuldades progressivas na comunicação e na deglutição à medida que a doença avança. A intervenção fonoaudiológica tem como objetivo não apenas aprimorar as habilidades de fala, mas também garantir a segurança alimentar, implementando estratégias de compensação que auxiliam na articulação e na clareza da comunicação. O trabalho do fonoaudiólogo inclui a avaliação das funções orais e ainda, a elaboração de planos individualizados, o que inclui, exercícios específicos para fortalecer os músculos envolvidos na deglutição. Essas adaptações são essenciais para prevenir complicações, como aspiração, que podem resultar em pneumonias e outras condições respiratórias graves. A colaboração multidisciplinar entre fonoaudiólogos e outros profissionais de saúde é fundamental para oferecer um cuidado abrangente e eficaz aos pacientes, promovendo assim, uma abordagem holística que considera todas as dimensões da qualidade de vida (Inacio, 2022).

Por fim, o apoio psicológico e psiquiátrico é fundamental tanto para os pacientes quanto para suas famílias. A doença tem um impacto emocional profundo, e o suporte psicológico pode ajudar a lidar com questões como a depressão, ansiedade e o estresse relacionados à progressão da doença. Terapias comportamentais e de aconselhamento também auxiliam a enfrentar a perda progressiva de habilidades e a reorganização da vida familiar, promovendo um ambiente mais saudável e acolhedor para todos os envolvidos (Feitosa., 2018).

## CONCLUSÃO

A Doença de Huntington (DH) é uma condição neurodegenerativa autossômica dominante que afeta progressivamente as células nervosas do cérebro. É causada por uma mutação no gene da proteína HTT. O portador afetado tem 50% de chances de transmitir a doença para seus filhos. Portanto, a DH impacta profundamente a vida e o cotidiano do portador e de seus familiares, exigindo um suporte e cuidado constantes para todos. Visto que a doença se manifesta na fase adulta entre 30 e 50 anos, com sobrevivência entre 15 e 20 anos e pertencente ao grupo de doenças raras, acaba por tornar-se desconhecida por muito tempo, uma vez que o diagnóstico é tardio e dificulta o tratamento, mesmo sendo apenas paliativo, já que não há cura. Os tratamentos possíveis são apenas para reduzir os danos causados e para melhorar a qualidade de vida dos pacientes.

Assim, um tratamento adequado por meio de uma equipe multidisciplinar em que todos estejam alinhados com a situação do paciente, agrega nitidamente na melhora e no bem-estar do mesmo. No que diz respeito à farmacoterapia, a tetrabenazina é o fármaco de escolha para tratar os sintomas coreicos, diminuindo a hiperatividade motora. Podem ser utilizados também, antipsicóticos, os quais ajudam na redução de sintomas como ansiedade, agitação e irritabilidade.

Desta forma, é importante ressaltar que o papel do farmacêutico por meio de suas habilidades técnicas é indispensável ao acompanhamento dos portadores com DH, uma vez que estes profissionais contribuem positivamente na construção de uma população consciente e informada sobre o estado de saúde desses pacientes e sobre o seu tratamento farmacológico e não-farmacológico.

## REFERÊNCIAS

ALENCAR, R. A. Abordagens inovadoras no tratamento de transtornos neurodegenerativos. **Brazilian Journal of Implantology and Health Sciences**. V. 6. 2024.

ANDERSON, K. E.; VAN DUIJN, E.; CRAUFURD, D.; DRAZINIC, C.; EDMONDSON, M. C; GOODMAN, N.; FERREIRA, J. Clinical management of neuropsychiatric symptoms of Huntington disease: expert-based consensus guidelines on agitation, anxiety, apathy, psychosis and sleep disorders. **Journal of Huntington's Disease**, 7 (4): 355 - 366. 2018.

ANTONIOLLI, L.; MACEDO, T, B, A.; PACHECO, D, C.; ZANETTI, F, S.; CAMINO, J., SANTOS, M, S.; ANGER, T, F., MELLER, T, R, S. ; BENNEMANN, V. **Cuidados Paliativos Na Doença Neurodegenerativa**. vol. 2. Belém: Home, 2024.

APOLINÁRIO, T. A.; MACIEL, T. S.; LIMA, M.; PAIVA, C. L. A.; FERNANDES, S. P.; AGOSTINHO, L. A. Investigação farmacológica de terapia paliativa em pacientes com doenças de Huntington em municípios da zona da mata mineira. **REVISTA CIENTÍFICA DA FAMINAS- V. 10, N. 3, 2014**

BATISTA, T. S. C.; BARBOSA, R. L. M.; NASCIMENTO, S. L. A.; ALMEIDA, A. O.; SCHNEIBERG, S. Physiotherapy and functionality in Huntington's disease: Case report. **Brazilian journal of health Review. 2020.**

BELÉM, M. G. L; FELINPIN, K. P. Eficácia da terapia gênica no tratamento de doenças neurodegenerativas por meio de modelos experimentais. **Saber Científico, V.10, n.1, p.1. Brazilian journal of health Review. 2021.**

CARIMAN, M. O. R.; NEGREIRO, C. C.; SESTI, L. F. C. **Aspectos genéticos, clínicos e possível tratamento da doença de Huntington.** Ciências biológicas e da saúde: integrando saberes em diferentes contextos. Editora científica digital, v.1. 2022.

CARVALHO, L. M. L.; DIB DANGONI, G.; KREPISCHI, A. C. V. Convivendo com doenças hereditárias: o que o cinema nos conta?. **Genética Na Escola, 19(2): 113 - 125. 2024.**

CAZENUEVE, C.; DURR. A. Genetic and Molecular Studies. **Oxford University Press, 4: 31 - 52. 2014.**

COSTA, I. M.; ALMEIDA, A. L. C.; VELASCO, J. S.; SILVA, I. M. G.; GOMES, J. P. ;BORGES, N. M. P. Huntington Disease: a diagnostic approach, clinical evolution and review. **Brazilian Journal of Health Review, 6 (5): 21887 - 21894. 2023.**

COSTANZI-STRAUSS, E.; STRAUSS, B. E. Perspectivas de terapia gênica. **Rev Med 94 (4):211-22. 2015.**

DE PAULA, Z. C., **Novos Alvos Farmacológicos para as doenças Neurodegenerativas: Esclerose Lateral Amiotrófica e Doenças de Huntington.** TCC - Universidade de Minas Gerais. 2015.

FARIAS, E. C. M. H.; HUSSEIN, N. M. C.; GRACZCKI, E. F.; PENNA, E. M. ; ALMEIDA, A. P. A.; CARVALHO, J. L. S.; CRIVINEL, A. L. S.; SILVA, M. N.; PONTES, H. C. F. ; CARREIROL. E. A. R. Impactos das doenças neurológicas na qualidade de vida. **Revista Contemporânea, 4 (3): 1-12. 2024.**

FEITOSA, J. S. **O olhar do cuidador: análise psicossocial sobre familiares de pessoas com doença de huntington.** Dissertação (Pós Graduação)- Universidade Federal de Rondônia. 2018.

FERREIRA, D. S. G.; VANZELER, Z. F. S.; PEREIRA, M. R. S.; SANTOS, M. S.; MARTINS, V. C. S.; RIBEIRO, V. C. S.; MENEZES, H. S. ; SILVA, M. V. S. Consultório Farmacêutico e Interprofissionalidade na Atenção Primária: Revisão Integrativa. **Journal of Social Issues and Health Sciences, 1 (3): 1-17, 2024.**

FRANK, S. Treatment of Huntington's disease **Neurotherapeutics, 11 (11): 153 - 160 2014.**

GODOY, L. A.; BOMFIM; COSTA, F. R. CRISPR-CAS9 como ferramenta para edição do gene IT-15 na Doença de Huntington. **HSJ**, 10 (4): 10-15, 2020.

GONÇALVES, G. A. R.; PAIVA, R. M. A. Terapia Gênica: Avanços, Desafios E Perspectivas. **Einstein- REVENDO CIENCIA BASICA**, 15(3): 369-75. 2017

GONÇALVES, N. F. C. **Doença de Huntington: uma revisão**. Dissertação - **Universidade da Beira Interior**. 2014.

GRIMM, F.; HORTNAGL, C.; LEUCHT, S. Paliative care for patients with Huntington's disease: a riview of the literature. **Tremor Other Hyperkinet Mov.**, 7: 1 - 8. 2017.

INÁCIO, Q. N., **Assistência fisioterapêutica em pacientes portadores da doença de Huntington**. TCC- Faculdade Pitágoras. 2022.

LOPES, T. A.; COSTA, A. P.; SANTOS, M. S.; NUNES, M. A. The role of pharmacists in Huntington's disease. **Pharmacy**, 8 (4): 216. 2020.

MACHADO, B. J. M.; SOUSA, C. B. S.; OLIEVIRA, G. A. P.; BRANDÃO, P. G. P.; JUNIOR, G.M. S. Relação dos transtornos de humor com a Doença de Huntington. **ASSOCIAÇÃO EDUCATIVA EVANGELICA**. 2022.

MARTELLI, A. Clinical and Pathophysiological Aspect of Huntington`s Disease. **Arch Health Invest.**, 3 (4): 32 - 39. 2014.

MARTINS, V. C. V.; LOPES, R. V. F.; CARVALHO, B. D. C.; ANDRADE, M. A.; SILVA, M. V. S. O Papel Do Farmacêutico Na Atenção Primária À Saúde: Uma Revisão De Literatura, **Journal of Social Issues and Health Sciences**, 1 (4): 1 - 9. 2024.

4405

MERCÊS, Z. C. A Importância do Nutricionista na Equipe Multidisciplinar para o Acompanhamento da Doença de Huntington. **Revista Arquivos Científicos (IMMES)**, 3 (2): 04-12., 2020.

MONTEYS, A. M; WILSON, M. J.; BOUDREAU, R. L.; SPENGLER, R. M.; DAVIDSON, B. L. Artificial miNRAs Targeting Mutant Huntingtin show Preferential Silencing In Vitro and In Vivo. **Molecular Therapy—Nucleic Acids** 4 e 234. 2014.

NASCIMENTO, L. K.S; CHAVES, A. C. T. A. Atenção Farmacêutica No Manejo De Problemas Relacionados A Medicamentos Em Idosos: Uma Revisão De Literatura. **Brazilian Journal of Health Review**, 7 (3): 01 - 18. 2024.

PAIVA, D. P. L.; SILVA, J. S.; QUARESMA, M. L. T.; SANT`ANNA, C. C. Características gerais doença de Huntington e os desafios com a vida cotidiana: uma revisão da literatura. **J. Health Biol Sci.**, 10 (1): 1 - 11. 2022.

PEREIRA, G. P; MENDES, F. S.; MANZANO, A. B.; RAIMUNDO, M. A.; OLIVEIRA, L. A. Estratégias terapêuticas na abordagem da Doença de Huntington. **Brazilian Journal of Implantology and Health Sciences**, 6 (6): 1040-1051. 2024.

PRILLER, J.; ECKER, D.; LANDWEHRMEYER, B.; CRAUFURD, D.; JOHNSON, H. The need for a multidisciplinary approach to Huntington's disease. **Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry**, 84 (5): 564 - 565. 2013.

QUARRELL, O. W., NANCE, M. A., NOPOULOS, P., PAULSEN, J. S., SMITH, J. A., & SQUITIERI, F. (2012). Managing the clinical manifestations of Huntington's disease. **Handbook of clinical neurology**, 103: 187 - 209. 2013.

RODRIGUES, J. V. M.; ARAÚJO, I. R. S.; OLIVEIRA, C. P. P.; SILVA, R. C.; BATISTA, N. J. C. Terapia de silenciamento gênico na doença de Huntington: revisão integrativa da literatura. **Revista científica multidisciplinar.**, 3 (1): I-II. 2022.

RAMOS, N. O.; CANIZARES, V. S. A.; FRANÇA, A. K.; CEDARO, J.J. Doença Neurodegenerativa Rara: Caracterização dos Portadores de Doença de Huntington e ataxia Espinocerebelar na Amazônia Ocidental, Brasil. **R. Saúde Públ.** 1 (2): 63 -74. 2018.

ROSENBLATT, A.; KUMAR, B. V.; MO, A.; WELSH, C. S.; MARGOLIS, R.L.; ROSS, C, A. Age, CAG repeat length, and clinical progression in Huntington's disease. **Mov Disord**; 27 (2): 272 - 276. 2012.

SANTOS, N.P; BAIENSE, A. S. R., Polifarmácia Em Idosos: A Importância Da Atenção Farmacêutica No Cuidado Geriátrico. **Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação.** 9 (10): 2675 - 3375. 2023.

SILVA, A. F. M.; CARDOSO. S. M. B. ; CONT. V. D. D. Sofrimento psicológico da família nuclear na doença de Huntington. **Revista eletrônica FACP.**, 25 (1): 63-74. 2024.

4406

TABRIZISAN, S. J.; SCAHILL, R. I.; OWEN, G.; DURR, A.; LEAVITT, B. R.; ROOS, R. A. Predictors of phenotypic progression and disease onset in premanifest and early-stage Huntington's disease in the TRACK-HD study: analysis of 36-month observational data. **Lanceta Neurol.**, 12 (7): 63-49. 2013.