

Doença de Huntington e internação hospitalar psiquiátrica: Relato de dois casos

Huntington 's disease and psychiatric hospitalization: Report of two cases

Mauro Eduardo Jurno¹, Fabiano C. Pereira², Felipe A.C. Freitas²

RESUMO

Este relato descreve a evolução clínica e as relações familiares de duas pacientes, parentes de primeiro grau, portadoras de doença de Huntington. A primeira se encontra hospitalizada em fase avançada da doença e a outra sob acompanhamento ambulatorial, com dificuldade de deambulação. Alerta para a sua relação genética, a necessidade de cuidados de vários níveis à saúde e social, e vislumbra-se a perspectiva de que poderá se beneficiar da terapêutica gênica.

Palavras-chave: Doença de Huntington; Coreia; Movimento.

ABSTRACT

This report describes the clinical course and family relations in two patients, first-degree relatives suffering from Huntington's disease. The first is hospitalized in an advanced stage of the disease and the other under outpatient follow-up, with difficulty walking. Alert to their genetic relationship, the need for care of various levels of health and social, and the outlook glimpses that can benefit from gene therapy.

Keywords: Huntington Disease; Chorea; Movement.

¹ Fundação Hospitalar do Estado de Minas Gerais - FHEMIG, Hospital Regional de Barbacena. Centro Hospitalar Psiquiátrico de Barbacena. Barbacena, MG - Brasil.

² Centro Hospitalar Psiquiátrico de Barbacena. Barbacena, MG - Brasil.

Instituição:

Fundação Hospitalar do Estado de Minas Gerais - FHEMIG, Hospital Regional de Barbacena. Centro Hospitalar Psiquiátrico de Barbacena. Barbacena, MG - Brasil.

* Autor Correspondente:

Mauro Eduardo Jurno
E-mail: jurno@uol.com.br

Recebido em: 11/08/2013.

Aprovado em: 15/12/2016.

INTRODUÇÃO

Coreias são movimentos irregulares, abruptos e rápidos, que tendem a ocorrer nas partes distais dos membros ou face, podendo acometer segmentos proximais dos membros e estruturas axiais. O seu início agudo ou subagudo, em geral, associa-se com a etiologia tóxica e infecciosa; em casos mais raros, pode decorrer do uso de neurolépticos, contraceptivos orais, de hipertireoidismo, prenhez ou anticorpos antifosfolípidos. Na infância, pode ser devido à febre reumática. O início gradual é típico das doenças neurológicas degenerativas, como a Coreia de Huntington.¹

A doença de Huntington (DH) foi descrita por George Huntington, em 1872, que a reconheceu como transtorno autossômico-dominante, com penetrância completa.^{1,2} Acredita-se que nos primórdios de sua descrição era mais frequente em caucasianos, e provavelmente se disseminou para o mundo por europeus nos séculos XVII e XVIII, uma vez que as mesmas alterações genéticas são encontradas em todos os portadores.³ Sua frequência na população é de 10/100.000.¹ Afeta igualmente ambos os sexos.²

A sua expressão clínica inicial é caracterizada pelo desenvolvimento de movimentos coreicos e de distúrbios de comportamento, podendo predominar inicialmente uma ou outra destas alterações, ou serem simultâneas. O seu surgimento, em geral, tem início na quarta ou quinta décadas de vida, mas pode ocorrer em qualquer faixa etária, com inquietude sutil despercebida¹, ou interpretada indevidamente como espasmos de hábito ou tiques.²

O distúrbio de movimento, entretanto, costuma evoluir lenta e progressivamente e tornar a pessoa incapacitada para a coordenação dos movimentos. Podem estar presentes caretas, gemidos, fala disártrica, assim como marcha incoordenada, alterações posturais, movimentos oculares anormais, mudança no tônus motor e bradicinesia.^{1,3}

As falhas de memória são raras nas fases iniciais, entretanto, podem ocorrer alterações de outras funções executivas como atenção, discernimento e percepção, desde as fases iniciais.¹ A alteração da personalidade surge como prenúncio, e compromete a adaptação da pessoa ao ambiente. A demência surge em 10% dos casos, e em 90% das vezes é desenvolvida durante a sua evolução.²

Pode haver a manifestação intermitente de depressão (40% dos pacientes), apatia, retraimento social, irritabilidade e desinibição.^{1,2} Não é raro o surgimento de delírios e comportamento obsessivo-compulsivo. O diagnóstico inicial em 75% dos portadores da Coreia de Huntington pode ser de transtorno psiquiátrico, como, por exemplo, a esquizofrenia.^{1,2} Muitos pacientes tentam o suicídio, tanto irracionalmente, devido à sintomatologia demencial, quanto racionalmente, quando sentem o seu fardo e as dificuldades de manejo clínico.⁴

A demência vista na DH é do tipo subcortical, caracterizada por mais anormalidades motoras e menos alterações na linguagem, quando comparada à demência cortical.²

A duração da doença típica é de 15 anos em média. A forma juvenil, que se manifesta antes dos 20 anos, associa-se a rigidez, ataxia, declínio cognitivo, convulsões e progressão rápida. A duração média da doença nessa faixa etária pode reduzir para oito anos.^{1,2}

O único tratamento satisfatório atualmente é a prevenção da transmissão do gene responsável.² A técnica

de transplantes neurais, realizada em Cuba, Inglaterra, República Tcheca, Estados Unidos e México, de células coletadas de abortos espontâneos, que ocorreram até duas horas, e de abortos programados, e preparadas e implantadas, revelou resultados contraditórios, com melhora variável das funções cognitivas e motoras em alguns pacientes, e ausência de benefícios em outros.⁵

O objetivo deste trabalho é descrever o caso clínico de duas irmãs acometidas pela DH.

RELATO DOS CASOS

CASO 1

MGSR, 56 anos de idade, casada, possui seis filhos, natural de Ressaquinha-MG. Internada no CHPB desde 1991. Há quatro anos com tremores involuntários e quedas frequentes, desde então em uso de haloperidol (10 mg/dia) e ácido valproico (1500 mg/dia). Evoluiu em um ano sem alterações de consciência, mas dificuldade de se expressar verbalmente e choro fácil. O antipsicótico foi substituído, nesse momento, por olanzapina (10 mg/dia).

A história familiar revelou a presença de DH em uma irmã, uma filha, e em sua mãe, já falecida. Apresentava-se, no exame atual, desorientada alopsiquicamente, fala pouco inteligível, emagrecida, movimentos involuntários em membros superiores, pouca interação com as pessoas e o ambiente, sem rigidez muscular, sem obedecer aos comandos verbais, e sem deambular, com total dependência; em uso de clordiazepóxido (100 mg/dia), ácido valproico (1000 mg/dia), tioridazina (100 mg/dia), olanzapina (10 mg/dia), óleo mineral e dieta rica em fibras.

CASO 2

LSS, 53 anos de idade, viúva, há 12 anos, segundo relato de sua sobrinha, andava pelas ruas, com aspecto desleixado, com ideia de perseguição pela polícia. Foi internada em hospital psiquiátrico, onde permaneceu por 30 dias. Após três meses de sua alta, começou a “bater a cabeça”, com movimentos involuntários frequentes, que cessavam ao adormecer. Há nove anos apresenta movimentos involuntários, coreoatetóicos, nas mãos e alterações cognitivas.

Procurou ambulatório de Neurologia dois anos após, quando foi receitado haloperidol (3 mg/dia), e complexo vitamínico B. Apresentou melhora parcial, sendo simultaneamente aumentada a dose de haloperidol para 4 mg/dia. Retornou à consulta neurológica, alguns meses após, acompanhada de parentes por ter apresentado uma crise convulsiva. Apresentava aparência desleixada. Dizia ser espírito e santa, e que recebia mensagens de Nossa Senhora.

A dose da medicação foi aumentada, acrescida de fenobarbital (100 mg/dia). A paciente mostrou remissão dos sintomas delirantes, mas não dos motores nem cognitivos. No ano seguinte, mantinha as manifestações neurológicas. Nesta época foi submetida à reação em cadeia da polimerase (PCR-DNA), que mostrou repetições no alelo I-15 e no II-49, compatível com DH.

O antipsicótico foi substituído há quatro anos pela olanzapina (10 mg/dia). As crises convulsivas ressurgiram há dois anos, quando o fenobarbital foi substituído por ácido valproico (600 mg/dia). Há dois anos, houve piora considerável da fala e marcha, sendo necessário uso de

cadeira de rodas para se locomover. O seu exame neurológico mostrava impossibilidade de ficar de pé e deambular, e reflexos de membros inferiores aumentados. Continua em acompanhamento ambulatorial.

DISCUSSÃO

Os casos apresentados sugerem o diagnóstico de DH. Caracterizam-se pela associação em grau variado de movimentos coreiformes e história familiar de DH.⁶ O uso da olanzapina se mostrou eficaz em estudo de uma paciente caucasiana de 19 anos de idade, por quatro meses, com diminuição da sintomatologia motora, e psiquiátrica. A sua administração nas pacientes aqui apresentadas parece eficaz. Outros relatos de caso sugerem boa tolerabilidade no longo prazo e melhora da sintomatologia pela combinação de olanzapina e ácido valproico.⁷ O tempo de uso desta medicação e a exiguidade de casos clínicos, entretanto, não permitem análise conclusiva. São necessárias mais observações e por tempo mais prolongado.

Alguns estudos relacionam a melhora da sintomatologia da DH em alguns pacientes com uso de olanzapina em doses entre 15 e 30 mg/dia.⁸ Esta dosagem não foi usada nas pacientes deste estudo, restando no futuro experimentá-la para averiguar o seu real valor.

A genética representa fator decisivo na apresentação da DH. Pode se manifestar em portadores de repetições do gene da DH da seguinte forma: 1. Até 27 repetições, sem nenhuma probabilidade de a desenvolver, nem à sua prole; 2. Até 35 repetições, em alelos intermediários teria mais chance de mutação e transmissão dessa instabilidade para sua prole, mas baixa probabilidade (menos de 1%) de a expressar fenotipicamente; 3. Entre 36-39 repetições, seriam afetadas, com penetrância reduzida; 4. Mais de 40 repetições, penetrância total.⁹ Foram identificadas, no caso clínico 2, 49 repetições no alelo II, tendo, portanto, penetrância completa, com definição de DH e sua extrapolação consequente para sua irmã e os outros casos de parentes.

CONCLUSÃO

A DH possui evolução crônica e progressiva. Os pacientes com DH, frequentemente, carecem de cuidados em vários níveis da atenção à saúde, como ocorreu com uma

das pacientes aqui descritas. A DH ainda não apresenta, em seu arsenal terapêutico, possibilidade de cura total. A terapia genética, ainda em fase de estudos, sugere que futuramente as pessoas dela se beneficiarão. No momento, cabe a quem acompanha os portadores de DH, em todos os seus níveis de atenção à saúde, seja assistência médica, suporte social ou familiar, tentar promover que tenham melhor qualidade de vida.

REFERÊNCIAS

1. Braunwald E, Fauci AS, Kasper DL, Hauser SL, Longo DL, Jameson JL, eds. Harrison Medicina Interna. 15ª ed. Rio de Janeiro: McGraw-Hill; 2002.
2. Kaplan HI, Sadock BJ, Grebb JA. Compendio de psiquiatria: ciências do comportamento e psiquiatria clínica. 7ª ed. Porto Alegre: Artes Medicas; 1997. 1169 p.
3. Tumas V, Camargos ST, Jalali PS, Galesso Ade P, Marques Jr W. Internal consistency of a Brazilian version of the unified Huntington's disease rating scale. *Arq Neuropsiquiatr.* 2004;62(4):977-82.
4. Elger BS, Harding TW. Should a suicidal patient with Huntington's disease be hospitalized against her will? Attitudes among future physicians and lawyers and discussion of ethical issues. *Gen Hosp Psychiatry.* 2004;26(2):136-44.
5. Dunnett SB, Rosser AE. Cell therapy in Huntington's disease. *NeuroRx.* 2004;1(4):394-405.
6. CID-10. Classificação de transtornos mentais e de comportamento da CID-10. Porto Alegre: Artmed; 1993. 352 p.
7. Laks J, Rocha M, Capitão C, Domingues RC, Ladeia G, Lima M, et al. Functional and motor response to low dose olanzapine in Huntington's disease: case report. *Arq Neuropsiquiatr.* 2004;62(4):1092-4.
8. Bonelli RM, Mahnert FA, Niederwieser G. Olanzapine for Huntington's disease: an open label study. *Clin Neuropharmacol.* 2002;25(5):263-5.
9. Semaka A, Creighton S, Warby S, Hayden MR. Predictive testing for Huntington disease: interpretation and significance of intermediate alleles. *Clin Genet.* 2006;70(4):283-94.