

**UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL
FACULDADE DE MEDICINA
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM MEDICINA: CIÊNCIAS MÉDICAS**

**AVALIAÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA NA DOENÇA DE HUNTINGTON:
ESTUDO DE FATORES ASSOCIADOS E INFLUÊNCIA NOS SINTOMAS
DEPRESSIVOS DOS CUIDADORES**

PATRICIA DOS SANTOS BOPSIN

PORTO ALEGRE

2014

**UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO GRANDE DO SUL
FACULDADE DE MEDICINA
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM MEDICINA: CIÊNCIAS MÉDICAS**

**AVALIAÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA NA DOENÇA DE HUNTINGTON:
ESTUDO DE FATORES ASSOCIADOS E INFLUÊNCIA NOS SINTOMAS
DEPRESSIVOS DOS CUIDADORES**

PATRICIA DOS SANTOS BOPSIN

Orientador: Prof.Dr. Carlos Roberto de
Mello Rieder

Dissertação apresentada ao
Programa de Pós Graduação em
Medicina: Ciências Médicas, UFRGS,
como requisito para obtenção do título de
Mestre.

PORTO ALEGRE

2014

CIP - Catalogação na Publicação

Bopsin, Patricia dos Santos
AVALIAÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA NA DOENÇA DE
HUNTINGTON: estudo de fatores associados e
influência nos sintomas depressivos dos cuidadores /
Patricia dos Santos Bopsin. -- 2014.
94 f.

Orientador: Carlos Roberto de Mello Rieder.

Dissertação (Mestrado) -- Universidade Federal do
Rio Grande do Sul, Faculdade de Medicina, Programa
de Pós-Graduação em Medicina: Ciências Médicas, Porto
Alegre, BR-RS, 2014.

1. Qualidade de Vida. 2. Doença de Huntington. 3.
Coreia. I. Rieder, Carlos Roberto de Mello , orient.
II. Título.

DEDICATÓRIA

Dedico esta dissertação às pessoas que mais amo:

Minha mãe Rose e meu esposo André por me incentivarem constantemente e por me fazerem seguir em frente.

A concretização desta dissertação dedico unicamente a vocês, por terem feito do meu sonho o nosso sonho.

Vocês são os amores da minha vida, muito Obrigada.

AGRADECIMENTOS

Em primeiro lugar venho agradecer a Deus pela vida e por oportunizar a concretização deste sonho.

A realização desta dissertação só foi possível graças ao apoio e disponibilidade de diversas pessoas, por isso descrevo-as a seguir:

Minha mãe Rose, pelo exemplo de vida, mulher guerreira, determinada sempre encarando e vencendo as peças que a vida lhe pregou. Agradeço por estar ao meu lado nos melhores e piores momentos de minha vida, me apoiando incondicionalmente.

Meu grande amor, André, pelo incentivo constante e por compreender todas as ausências, por estar disposto a me ajudar em todos os momentos e não foram poucos. Sempre me acolhendo nos momentos em que pensei fracassar, me fazendo refletir e seguir em frente.

Ao meu amigo, irmão Tiago Brites que me mostrou o caminho da UFRGS, me fez acreditar que seria possível e me ajudou a desenhar o início desse desafio.

Ao meu orientador Prof. Dr. Carlos Rieder pelo aceite desta dissertação e por me entender sempre que lhe procurei.

Aos meus amigos e colaboradores Raphael Castilhos, Elisangela Souza, Ana Paula Bresolin, Bruna Matias, Renata Kochhann, vocês foram incansáveis, sem vocês nada seria possível.

As minhas colegas do Hospital Mãe de Deus, Alexandra Oliveira, Juliana Harres por me liberarem com folgas sempre que necessitei e Márcia Schuch por me atender prontamente a todas as trocas solicitadas principalmente as de última hora. E por fim agradeço a Elenara Ribas por me liberar para a conclusão desta dissertação.

Agradeço imensamente aos pacientes e seus familiares/cuidadores por aceitarem participar desta pesquisa e por serem o principal objeto de estudo, sem a presença de vocês nada aconteceria.

“Quem nunca cometeu um erro, nunca tentou algo novo”

Albert Einstein

RESUMO

Introdução: A doença de Huntington (HD) é uma doença neurodegenerativa, autossômica dominante, causada pela expansão CAG que resulta em distúrbios do movimento, prejuízo cognitivo e alterações de personalidade. Muito pouco se sabe sobre a qualidade de vida de pacientes com HD e fatores associados e a influência dos mesmos nos sintomas depressivos dos cuidadores.

Objetivo: Avaliar a qualidade de vida de indivíduos portadores da HD bem como suas implicações e, além disso, avaliar presença de sintomas depressivos no seu cuidador de convívio diário. Investigar os fatores que possam estar relacionados com o prejuízo da qualidade de vida do paciente tais como grau de comprometimento funcional, distúrbio motor, cognitivo e comportamental, sintomas de depressão, prejuízo no sono.

Metodologia: Trata-se de um estudo quantitativo transversal. A população foi composta por pacientes com HD em acompanhamento no ambulatório de Distúrbios do Movimento e Neurogenética, que possuíam diagnóstico de HD confirmado por teste molecular. As entrevistas foram realizadas com auxílio de ferramentas estruturadas, as quais seguem: SF-36 e HQoLI, para qualidade de vida; UHDRS para avaliação funcional; MoCA para avaliação cognitiva; PSQI para avaliação do sono e BDI para avaliação de sintomas depressivos do paciente e cuidador.

Resultados: Foram avaliados 28 pacientes com HD com idade média de 41 ± 9.5 e expansão CAG média de 45 ± 6 . A duração da doença apresentou associação com os aspectos físicos da escala SF-36 ($p < 0.01$). AUHDRS apresentou impacto em vários domínios da qualidade de vida, tais como domínios de saúde física e mental. A má qualidade do sono avaliada através da escala PSQI influenciou na QV do paciente nos dois grandes domínios de saúde física e saúde mental com ($p < 0.05$) e ($p < 0.01$) respectivamente. O nível cognitivo apresentado pelos pacientes avaliados pela escala MoCA apresentaram associação com domínio de funcionamento físico da escala SF-36 ($p < 0.01$)

Conclusão: As análises dos dados coletados permitem afirmar que se trata de uma doença que impacta de maneira significativa na QV das famílias. O apoio

multidisciplinar a família afetada e o tratamento das comorbidades associadas se faz fundamental para amenizar os impactos da doença e melhorar a QV.

Palavras-chave: Doença de Huntington, Coreia, Qualidade de vida, Escala.

ABSTRACT

Background: The Huntington Disease (HD) is a neurodegenerative autosomal dominant disorder caused by the CAG expansion resulting in movement disorders, cognitive impairment and personality changes. Very little is known about the quality of life in HD patients associated factors and influence on depressive symptoms of caregivers.

Objective: To evaluate the quality of life in individuals with HD, as well as its implications, and evaluate their daily caregiver for depressive symptoms. Factors that may be related to harm of patient's quality of life, such as functional impairment; motor, cognitive and behavioral disorder; symptoms of depression; and sleep loss were investigated.

Methods: It is a quantitative cross-sectional study. The population was composed of patients with HD from Movement Disorders and Neurogenetics Clinic, who had positive molecular test. The interviews were carried out with support of the structured tools as follow: SF-36 and HQoLI for quality of life, UHDRS for functional evaluation, MoCA for cognitive evaluation, PSQI for sleep evaluation, and BDI for evaluation of depression of patient and caregiver.

Results: Twenty-eight HD patients were evaluated with an average age of 41 ± 9.5 and an average CAG expansion of 45 ± 6 . The duration of the disease was associated with the physical aspects of the SF-36 scale ($p < 0.01$). UHDRS was associated with impairment in several domains of quality of life including mental and physical domains. It was identified that the bad sleep quality evaluated through the PSQI scale was associated with patient's QL (quality of life). The cognitive level evaluated by the MoCA scale presented association with the Physical functioning domain of SF-36 scale ($p < 0.01$).

Conclusion: The analysis of the collected data allows to affirm that HD impacts significantly on the families quality of life. The multidisciplinary support to the affected family is critical to mitigate the impacts of the disease and improve the QL.

Keywords: Huntington Disease, Chorea, Quality of Life, Scale.

LISTA DE FIGURAS

Revisão de Literatura

Figura 1. Trinucleotide Repeat Expansion.....	20
Figura 2. Repetições do CAG x Risco de desenvolvimento da doença..	21
Figura 3. Modelo de Heredograma com pacientes afetados	22
Figura 4. Descrição dos componentes divididos em dois grupos	25

LISTA DE TABELAS

Revisão de Literatura

Tabela 1. Distribuição na avaliação de MoCA conforme pontuação 27

Artigo

Table 2 Clinical and Molecular characteristics of HD patients 52

Table 3 Correlation of QL scales with UHDRS, PSQI, MoCA and BDI in patients with HD 53

Table 4 Correlation between the two scales of quality of life 53

Table 5 Association of depressive symptoms among caregivers with the scales performed in patients with DH 54

LISTA DE SIGLAS E ABREVIATURAS

ABH	Associação Brasileira de Huntington
ADL	Atividade da vida diária
BDI	Inventário de Depressão de Beck
CAG	Citosina, adenina e guanina
CEP	Comitê de ética em pesquisa
DeCS	Descritores em Ciências da Saúde
HD	Doença de Huntington
HCPA	Hospital de Clínicas de Porto Alegre
HQoLI	Huntington Quality of Life Instrument
IT15	Interesting transcript 15
MoCA	<i>Montreal cognitive assessment</i>
OMS	Organização Mundial da Saúde
PCR	<i>Polymerase chain reaction</i>
PSQI	Índice de qualidade de sono de Pittsburgh
QV	Qualidade de vida
SF – 36	<i>Short Form 36</i>
TCLE	Termos de consentimento livre e esclarecido
UHDRS	Unified Huntington's Disease Rating Scale
UPADH	União dos parentes e amigos dos doentes de Huntington

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO	15
2 REVISÃO DA LITERATURA	18
2.1 ESTRATÉGIAS PARA LOCALIZAR E SELECIONAR AS INFORMAÇÕES.....	18
2.2 MARCO HISTÓRICO DA DOENÇA DE HUNTINGTON.....	18
2.3 FISIOPATOLOGIA.....	19
3 QUALIDADE DE VIDA	23
3.1 CONTEXTUALIZANDO O SONO.....	29
3.2 DEPRESSÃO.....	30
4 OBJETIVOS	32
4.1 OBJETIVO PRIMÁRIO.....	32
4.2 OBJETIVOS SECUNDÁRIOS.....	32
5 REFERÊNCIAS	33
6 ARTIGO (IN ENGLISH)	41
7 CONSIDERAÇÕES FINAIS	55
7.1 CONCLUSÕES	55
7.2 PERSPECTIVAS	56
ANEXO A: FORMULÁRIO PARA COLETA DOS DADOS	57
ANEXO B: UHDRS - Unified Huntington’s Disease Rating Scale	59
ANEXO C: INVENTÁRIO DE DEPRESSÃO DE BECK	72
ANEXO D: SHORT FORM 36 – SF 36	78
ANEXO E: MONTREAL COGNITIVE ASSESSMENT – MoCA	83
ANEXO F: INDICE DE QUALIDADE DE SONO DE PITTSBURGH (PSQI –BR)	84
ANEXO G: HUNTINGTON QUALITY OF LIFE INSTRUMENT	88

APÊNDICE A: TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO – Designado ao Paciente ou Representante Legal.....	89
APÊNDICE B: TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO – Designado ao Familiar/Cuidador	92

1 INTRODUÇÃO

A Coreia de Huntington foi descrita em 1872 por George Huntington de Long Island (EUA) que a considerou uma alteração sindrômica devido à desordem dos movimentos involuntários, mantendo o nível de consciência preservado em sua fase inicial (WALKER 2007).

Trata-se de uma desordem autossômica dominante neurodegenerativa causada pela expansão CAG. Resultando em distúrbios do movimento, prejuízo cognitivo e alterações de personalidade (ROSS 2014; WALKER 2007).

Atualmente conhecida como doença de Huntington, visto que *chorea* deriva do grego possuindo o significado de dança, transmitindo os movimentos descoordenados. Ficaria restrita apenas aos distúrbios motores e deixaria de compor as múltiplas alterações cognitivas (BARSOTTINI 2007).

Em meados do século XIX, acredita-se que muitos foram os sofrimentos das pessoas portadoras da doença, as quais eram vítimas de preconceitos por serem consideradas loucas ou indivíduos possuídos por espíritos (BARSOTTINI 2007).

As manifestações clínicas podem ser com frequência, confundidas com outras patologias, mesmo a disfunção cognitiva sendo uma característica intrínseca na HD. Para que isso não ocorra, é importante estar atento às evidências clínicas visto que, a cada 100.000 habitantes, cerca de 5 a 10 novos casos são diagnosticados, embora possa haver indivíduos afetados na mesma família, por se tratar de uma doença genética. (MONTROYA *et al* 2006; SOLTYSIAK 2008; ROSS & TABRIZI 2011).

Os primeiros sinais da doença começam a surgir entre os 30 e 50 anos de idade e faz-se um prognóstico de vida estimado em 10 a 15 anos após o aparecimento das manifestações clínicas caracterizadas pelos movimentos involuntários associados às manifestações cognitivas (ROSS 2014; ROSS 2011).

Conforme o aparecimento das manifestações clínicas, a doença poderá apresentar-se de diferentes formas no primeiro estágio, sendo que as alterações mais comuns se estabelecem no comportamento, como irritabilidade e depressão. Em estágio mais avançado, observam-se discinesia acentuada, disfagia, disartria, emagrecimento e dependência para realizar atividades simples como auto-cuidado levando progressivamente à morte, por se tratar de uma doença incurável (HELDER 2001; WALKER 2007).

Tratando-se de uma doença incurável, iremos abordar neste trabalho a qualidade de vida dos pacientes e familiares acometidos por esta enfermidade. É crucial relatar o conceito de saúde para, posteriormente, podermos avaliar a doença e entender suas causas e consequências na vida de um ser humano, bem como as implicações na qualidade de vida do mesmo e de sua família.

A Organização Mundial de Saúde (OMS), em 1948, definiu saúde como não apenas a ausência de doença ou enfermidade, mas também a presença de bem-estar físico, mental e social. Recentemente, tem sido reforçado o uso da qualidade de vida como um conceito necessário na prática dos cuidados e pesquisa em saúde (MINAYO 2000).

Definido em 1995 pela OMS o termo Qualidade de Vida – QV – como “a percepção do indivíduo de sua posição na vida, no contexto da cultura e sistemas de valores nos quais vive, e em relação aos seus objetivos, expectativas, padrões e preocupações” (*The WHOQOL Group* 1995), torna-se importante salientar que, atualmente, existem diferentes escalas para realizar a mensuração da Qualidade de vida. Neste estudo, será utilizada a *Short Form* 36 – SF-36 e Huntington Quality of Life Instrument (HQoLI).

A escolha do instrumento SF-36 se deu pelas afirmações relatadas por HO *et al* (2004), o qual diz ser uma escala estável para ser aplicada aos pacientes e seus familiares, e por ser de fácil aplicabilidade, a fim de responder

aos objetivos desta pesquisa, em avaliar a qualidade de vida nos pacientes e seus familiares. Contudo optou-se por utilizar além da SF-36 a HQoLI por ser a primeira escala para avaliar qualidade de vida em pacientes com HD (CLAY *et al* 2012).

A importância deste estudo destaca-se por ser um assunto pouco difundido e estudado nos pacientes com HD e seus familiares frente à Qualidade de Vida.

É caracterizada como uma doença neurodegenerativa e presente em todo o mundo, porém, no Brasil, não existem dados que permitam saber a prevalência da doença. Já na Venezuela, na região de Maracaíbo, há uma alta incidência de manifestações da doença, acometendo 2% da população, entretanto a população caucasiana apresenta intervalos de 0,5 – 1 em 10.000, nos EUA, a prevalência estimada fica entre 5 a 10 casos por 100.000, já no Reino Unido a estimativa é 12,3 por 100 000 habitantes (ROSS & TABRIZI 2011; MOSCOVICH *et al* 2011; EVANS *et al* 2013).

Partindo do pressuposto de que os índices são relevantes e que, atualmente, a doença não apresenta cura. Embora DUJN *et al* (2014) relata uma melhora no tratamento sintomático, ainda não há disponível um tratamento que possa vir a modificar o desfecho clínico.

Assim, pretendemos que, com esse estudo, possamos avaliar a qualidade de vida dos pacientes para correlacionar com manifestações clínicas presentes, bem como com as alterações cognitivas e incapacidade para as atividades da vida diária, avaliando a existência de componentes de depressão tanto nos pacientes como nos cuidadores.

Torna-se fundamental avaliar as limitações que a doença impõe para, talvez, em um futuro promissor, proporcionar uma maior qualidade de vida para os pacientes portadores de Huntington e seus familiares/cuidadores.

2 REVISÃO DA LITERATURA

2.1 ESTRATÉGIAS PARA LOCALIZAR E SELECIONAR AS INFORMAÇÕES

A revisão da literatura desta dissertação foi focada nos aspectos relacionados à HD, alterações cognitivas, comportamentais, funcionais, bem como componentes de depressão, alteração da qualidade de vida e sono além dos fatores contribuintes para o familiar/cuidador.

Utilizaram-se os referenciais das bases de dados: PubMed, LILACS, BIREME, periódicos CAPES no período de 1989 a 2014. As palavras-chave foram selecionadas pelo tema em estudo e escolhidos através do DeCS.

2.2 MARCO HISTÓRICO DA DOENÇA DE HUNTINGTON

A HD foi observada no século XIX e descrita, em 1860, por Johan Christian Lund, norueguês, o qual denominou de *Chorea St. Vitus*, o que, na época, não repercutiu. Já George Huntington, médico, de Long Island (EUA), em 1872, levou à descrição e a denominou como Coreia Hereditária (WALKER 2007; BARSOTTINI 2007).

Em meados do século XIX, os indivíduos eram considerados como bruxos ou portadores de espíritos, quando na realidade, muitos destes possuíam a doença coreia hereditária, cujo termo deriva de *choreia*, do grego, passando o significado de dança e movimentos descoordenados (BARSOTTINI 2007).

Durante muitos anos foi chamado de Coreia Huntington, porém, nos anos oitenta, passou a receber a nomenclatura de HD, visto que não eram apenas alterações motoras, mas uma tríade de distúrbios motores, psiquiátricos e manifestações cognitivas, chegando à demência (ROOS 2010; PAULSEN 1999).

Descobriu-se, em 1983, uma ligação genética envolvendo o cromossomo quatro e, em 1993, identificou-se a expansão presente 5' do gene IT15 (*interesting transcript 15*) no braço curto do cromossomo quatro, resultando na formação de repetições nos trinucleotídeos CAG (ROSS 2010; *The Huntington's Disease Collaborative Research Group* 1993).

Nos anos seguintes, ocorreu à divulgação da doença mundialmente e relatos de casos em pessoas mais jovens foram documentados (WALKER 2007).

Atualmente uma doença incurável com média de aparecimentos dos sintomas aos 40 anos e que apesar da utilização de fármacos para auxiliar na redução dos sintomas eles não retardam a progressão da doença (ADAM & JANKOVIC 2008; GODINHO 2014; ROSS 2011). Ocorrendo uma evolução da doença entre 10 a 20 anos após a manifestação dos primeiros sintomas (ROSS 2014; ROSS 2011).

2.3 FISIOPATOLOGIA

É uma doença neurodegenerativa, com implicações importantes no âmbito neurológico e psiquiátrico, sendo herdada pela expansão repetitiva dos trinucleotídeos CAG, localizada na região 5' do gene IT15 no braço curto do cromossomo quatro (4p 16.3), o que codifica a proteína *Huntingtin*, denominação recebida nos dias atuais (NANCE 2007; *The Huntington's Disease Collaborative Research Group* 1993; KENNEY 2007; MOSCOVICH *et al* 2011).

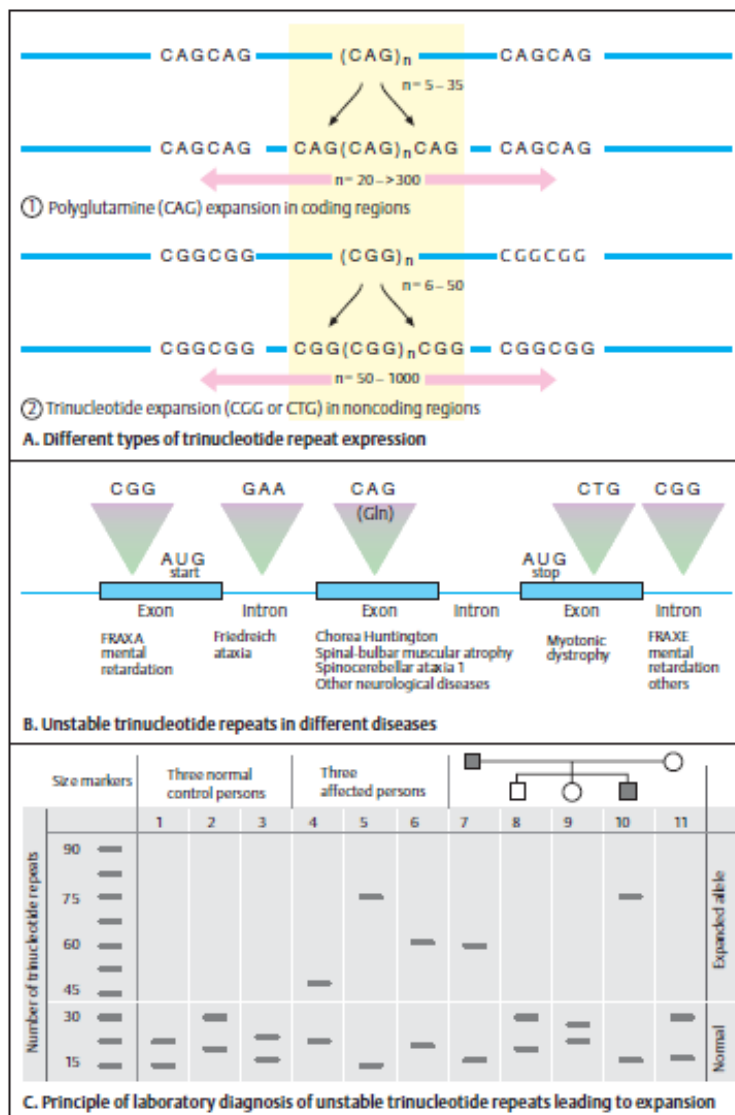
A partir da descoberta, em 1993, pelo *The Huntington's Disease Collaborative Research Group*, foi vista uma variação polimórfica da repetição

dos trinucleotídeos CAG, e utilizada a sequência da reação em cadeia pela polimerase (PCR) para verificar a alteração no DNA (*The Huntington's Disease Collaborative Research Group 1993; MACDONALD et al 1993*).

Segundo Leite (2001) ocorre um distúrbio no número de repetições da trinca CAG que identifica o aminoácido glutamina, a qual é encontrada nos genes que regulam o desenvolvimento e nos fatores de transcrição (proteínas que regulam a expressão de outros genes) (HARPER 1999; KLEIN *et al* 2011).

A confirmação da doença é realizada através de uma amostra de sangue para realizar o teste genético, onde serão avaliadas as expansões no CAG, conforme demonstrado na Figura 1.

Figura 1. Trinucleotide Repeat Expansion



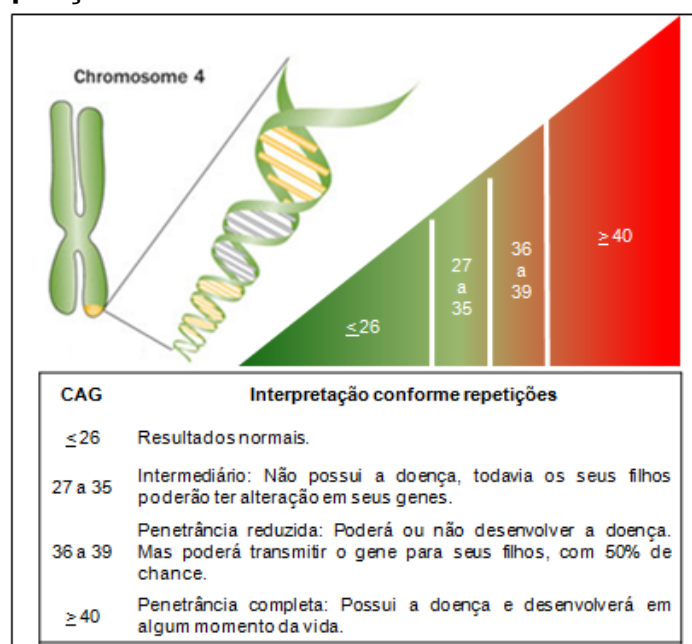
Fonte: PASSARGE, 2001.

A manifestação se dá a partir da degeneração dos neurônios do núcleo estriado, caudado e putâmen, que são responsáveis pelos movimentos intencionais do corpo (HARPER 1999; GUYTON 2002). A atrofia cerebral está diretamente relacionada à duração da gravidade dos sintomas, envolvendo diminuição do metabolismo energético, neurotoxicidade, estresse oxidativo e alterações da função mitocondrial (LEITE 2001).

Ocasionalmente por uma desordem hereditária sua transmissão é autossômica dominante com penetrância completa. Isso significa que um indivíduo herda geneticamente uma cópia do gene mutado por um indivíduo afetado, fazendo que todo o indivíduo portador da mutação manifestará a doença em um determinado período da vida (GUSELLA 2006).

Em indivíduos considerados normais, a repetição do polimorfismo ocorre em cerca de 26 vezes, já em paralelos intermediários, ocorrem de 27 a 35 vezes, os quais não possuem risco de desenvolver a doença. Entretanto seus filhos são fortes candidatos a desencadear a patologia e, em pacientes com manifestações da doença, essa repetição será acima de 36 vezes, o que implica que, quanto mais repetições, mais precoce aparecerão os primeiros sinais e sintomas da doença (*The Huntington's Disease Collaborative Research Group* 1993; LANGBEHN 2004). Demonstrado na Figura 2 o número de repetição de CAG e fator de risco para desenvolvimento da doença.

Figura 2. Repetições do CAG x Risco de desenvolvimento da doença



Fonte: LANGBEHN, 2004

Ocorre uma relação inversa “fenômeno de antecipação”, onde quanto maior o número de repetições do CAG mais precoce é a idade de início dos sintomas (WALKER 2007; LEE *et al* 2012). Expansões maiores que 60 repetições na trinca CAG estão geralmente associadas ao início dos sintomas na infância ou na adolescência (TUMAS *et al* 2004).

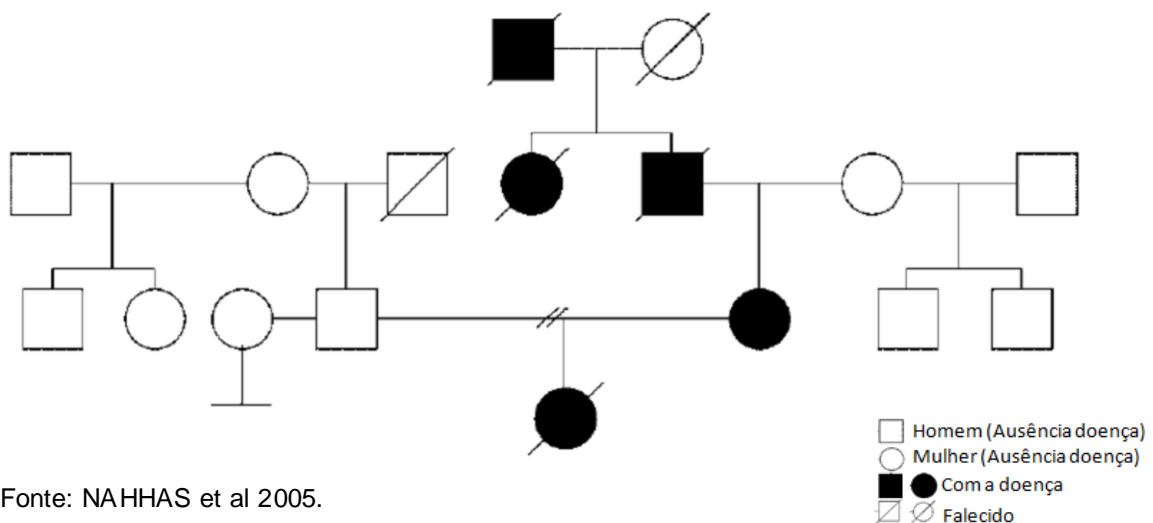
A transmissão da doença não está diretamente vinculada ao sexo do progenitor afetado, mas há uma instabilidade maior na espermatogênese do que na oogênese, ocasionando uma maior probabilidade no aumento do número de repetições quando herdado o gene do pai (KREMER 1995).

São determinadas como repetições instáveis quando ocorre maior que 28 trinucleotídeos no CAG. A mudança do número de repetições por gerações é explicada por esta instabilidade onde o indivíduo não afetado, mas com uma penetrância reduzida ou intermediária poderá transmitir o gene com penetrância completa para os filhos (WALKER 2007).

A doença é transmitida geneticamente onde o fenótipo não pula gerações (PASSARGE 2001). É raro, mas a doença pode ser causada por uma nova mutação onde nenhum dos progenitores tenha as repetições expandidas (SEMAKA 2006).

Por este motivo é importante conhecer a história familiar e comumente desenhá-la em um heredograma da doença como demonstrado na Figura 3.

Figura 3. Modelo de Heredograma com pacientes afetados



Fonte: NAHHAS *et al* 2005.

3 QUALIDADE DE VIDA

Ao mencionar o termo Qualidade de Vida (QV), torna-se fundamental nomear a origem da palavra qualidade vinda do latim *qualitate*, a qual é utilizada em situações bem distintas. De acordo com dicionário Michaelis, significa: “*condição natural, propriedade pela qual algo ou alguém se individualiza, distinguindo-se dos demais; maneira de ser*”

e vida do latim *vita*, com significado: “*união da alma com o corpo, espaço de tempo compreendido entre o nascimento e a morte do ser humano*”.

Em 1920, Pigou mencionou pela primeira vez o termo QV, em seu livro sobre economia e bem-estar, discutindo o suporte governamental em classes econômicas menos favorecidas, não apenas em suas vidas, mas também o impacto financeiro do estado. Refere que, na década de 60, foram realizadas iniciativas políticas e movimentos sociais, a fim de buscar alcançar o bem-estar para todos os indivíduos (WOOD-DAUPHINEE 1999).

O termo difundido nos dias atuais ainda apresenta dificuldades conceituais, sendo necessário o conhecimento de diferentes áreas da saúde para objetivar um melhor entendimento conceitual e metodológico (KLUTHCOVSKY & TAKAYANAGUI 2007; SEIDL 2004).

A OMS define qualidade de vida como “[...] a percepção do indivíduo em sua posição de vida referente aos valores sociais em que este vive, e frente aos seus objetivos, expectativas e preocupações (*The WHOQOL Group 1995*)”.

A QV tem sido discutida nas últimas décadas, sendo um dos temas mais interdisciplinares da atualidade e surgiu, nos últimos 20 anos, como instrumento importante e predominante na avaliação de pacientes portadores de doenças crônicas (FARQUHAR 1995; FLECK *et al* 2000).

Atualmente, o interesse em transformar QV em medida quantitativa vem crescendo, aumentando o número de instrumentos estruturados, capazes de reconhecer no indivíduo o completo bem-estar físico, mental e social (CAMPOS 2008; BROUSSE 2007).

Fazendo parte deste contexto, foram aplicadas escalas para avaliar a QV nos pacientes que possuem HD, as quais seguem:

A escolha do Medical Outcomes Study 36 – Item Short- Form health survey se deu por ser um instrumento genérico para avaliação da qualidade de vida. Utilizado mundialmente, sendo validado em mais de quarenta países desde sua criação, aqui no Brasil traduzido e validado em 1997 (CICONELLI 1999; WARE 1994).

Segundo HO *et al* (2004), trata-se de uma escala estável para ser aplicada aos pacientes e seus familiares, ser de fácil aplicabilidade e não ser destinada a um grupo específico, podendo ser aplicada em qualquer perfil de pacientes (CICONELLI 1999). Foi utilizada a fim de responder aos objetivos desta pesquisa, em avaliar a qualidade de vida nos pacientes com HD e seus cuidadores.

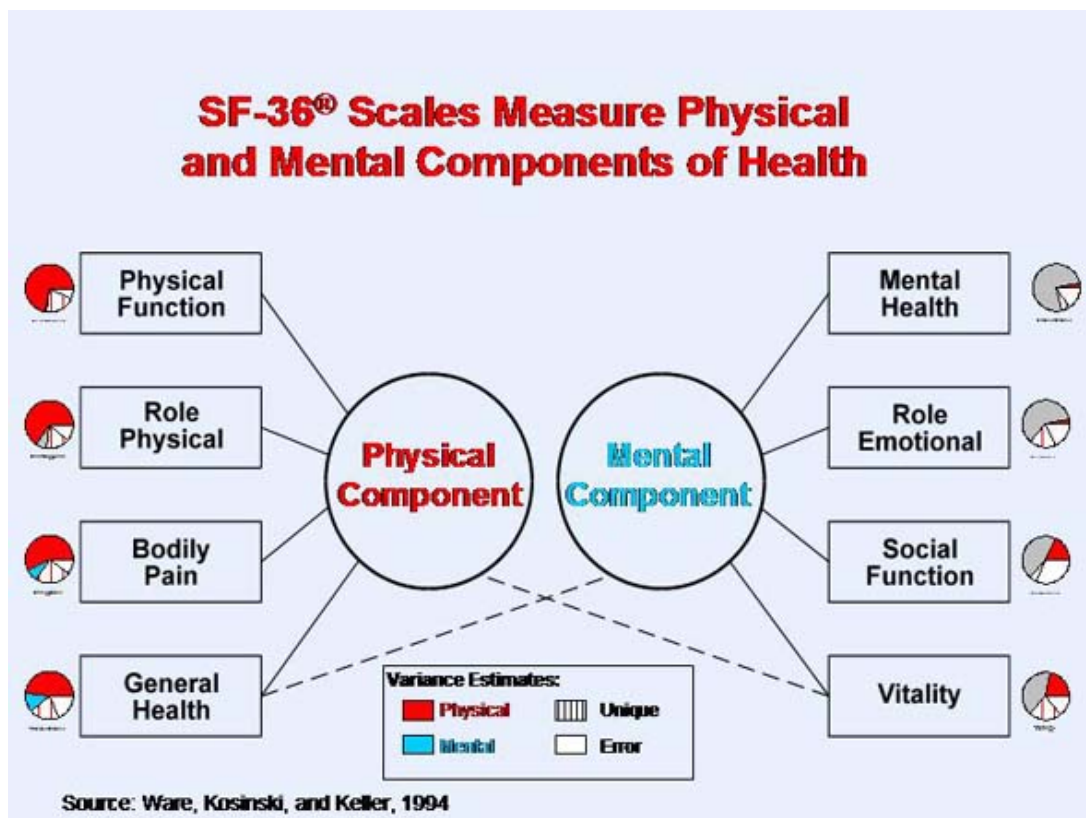
A escala SF-36 é composta por 36 itens que avalia oito domínios sendo eles:

- Capacidade funcional: é medida através da percepção sobre as atividades realizadas diariamente. Composta por dez questionamentos que avaliam atividades físicas rigorosas, moderadas e simples ações como tomar banho e vestir-se.
- Limitação por aspectos físicos: Composta por quatro questionamentos que mensuram as dificuldades apresentadas em suas atividades executadas no último mês por consequência do seu estado de saúde.
- Dor: Composta por dois questionamentos que avaliam a dor no último mês e a interferência em suas atividades realizadas no mesmo período.
- Estado geral de saúde: Composta por cinco questionamentos que avaliam de forma subjetiva sobre seu estado de saúde em geral.

- Energia/Vitalidade: Composta por quatro questionamentos que avaliam de forma subjetiva a energia e vitalidade no último mês.
- Aspectos sociais: Composta por dois questionamentos que visam analisar o quanto o seu estado de saúde interfere em suas relações sociais, sendo elas família, amigos ou grupos no último mês.
- Aspectos emocionais: Composta por três questionamentos que tem o intuito de verificar se o seu estado emocional (ansiedade ou depressão) interfere em alguma atividade regular realizada no último mês.
- Saúde mental: Composta por cinco questionamentos que analisam aspectos da saúde mental analisando o bem estar do paciente no último mês.

A partir dos oito domínios descritos pode-se separar em dois grupos divididos em saúde mental e saúde física, demonstrados na Figura 4 (WARE 1994).

Figura 4. Descrição dos componentes divididos em dois grupos



Dentro de cada domínio ou grupo as pontuações foram calculadas e o resultado gerado fica entre 0 (zero) a 100 (100) sendo 0 o pior grau de saúde e 100 o melhor. A escala possui uma pergunta de avaliação comparativa entre sua saúde atual em relação há um ano, não estando contemplada dentro dos oito domínios (WARE 1994; CICONELLI 1999).

Contudo optou-se por utilizar além da SF-36 a HQoLI por ser a primeira escala para avaliar qualidade de vida em pacientes com HD (CLAY *et al* 2012).

A escala HQoLI é composta por onze perguntas onde é avaliado aspectos de intervalo e frequência mas apenas o que obtiver a pontuação maior será contabilizado dessa forma o escore varia de 11 a 55 pontos sendo que quanto maior a pontuação pior a qualidade de vida do paciente. É dividida em três componentes sendo o funcionamento motor composto por quatro perguntas, psicológico composto por quatro perguntas e social composta por três perguntas todas voltadas para esses aspectos (CLAY *et al* 2012).

Utilizamos a escala UHDRS que foi desenvolvida em 1996 por um grupo de estudo, o *Huntington's Disease Study Group*, o qual criou uma série de escalas as quais avaliam e fornecem uma uniformidade nas características clínicas e na evolução da doença. Abaixo será descrito a forma de mensuração:

- A escala investiga quatro domínios estando vinculadas a função motora, capacidade comportamental, capacidade funcional e função cognitiva, porém neste estudo não abordaremos a avaliação cognitiva por este instrumento.
- A avaliação da função motora é realizada através de 31 questões mensuradas por meio do exame físico são elas aspectos voltados para a marcha, coréia, distonia, bradicinesia, movimentos orolinguais, atividades motoras finas. A pontuação varia de 0 (zero) a 124 (cento e vinte e quatro) pontos, indicando que quanto maior pior o desempenho motor.
- Na avaliação comportamental são questionadas 10 situações que avaliam a severidade e frequência com que ocorrem, são aspectos

envolvidos com tristeza, desânimo, ideação suicida, obsessões, delírios, alucinações, apatia, ansiedade, medo, agressividade. A pontuação varia de 0/88 onde quanto maior a soma dos valores mais grave é o estado de saúde do paciente.

- Na capacidade funcional são abordados aspectos das atividades de vida diária, finanças, tarefas domésticas, ocupação, cuidado necessário. A pontuação varia de 0 (zero) a 13 pontos diferentemente das escalas anteriores esta quanto menor o resultado maior o grau de dependência do paciente. Como na escala de independência os valores variam de 010 a 100 pontos, onde 010 indica maior gravidade. (*Huntington Study Group* 1996).

Incluimos para avaliação cognitiva o uso da MoCA o qual foi desenvolvido para rastreio cognitivo em sete domínios sendo eles visuoespacial/executiva, nomeação, atenção, linguagem, abstração, evocação tardia e orientação (NASREDDINE *et al* 2005).

Dessa forma o MoCA avalia domínios cognitivos, onde o valor varia de 0 a 30 pontos, significando que o escore de 26 ou mais é considerado normal. (NASREDDINE *et al* 2005). Na Tabela 1 descrita abaixo é possível ver a distribuição dos pontos.

Tabela 1. Distribuição na avaliação de MoCA conforme pontuação

Distribuição MoCA	Pontuação
Visuoespacial/Executiva	0 – 5 pontos
Nomeação	0 – 3 pontos
Atenção	0 – 6 pontos
Linguagem	0 – 3 pontos
Abstração	0 – 2 pontos
Evocação tardia	0 – 5 pontos
Orientação	0 – 6 pontos
Total	0 – 30 pontos

A capacidade cognitiva é uma das principais funções executivas, ou seja, elas regulam as emoções, pensamentos e ações (DIAMOND 2013; UEHARA 2013). O prejuízo no funcionamento executivo já foi previamente demonstrado em pacientes em estágios iniciais da HD (HO *et al* 2003).

Nos dias de hoje, existem meios para auxiliar os pacientes e familiares portadores de Huntington, frente às dificuldades de enfrentar a doença, podendo contar com apoio fornecido pelos órgãos: Associação Brasileira de Huntington (ABH) e União dos Parentes e Amigos dos Doentes de Huntington (UPADH).

Diferentes formas de manifestações da doença interferem na QV do portador bem como na de seus familiares e cuidadores. Pensando nisso, abordar-se-ão, neste capítulo, as alterações clínicas mais encontradas no dia a dia e em diferentes fases da doença.

Conforme Ruocco (2006) esses pacientes apresentam, no início dos sintomas, rigidez, ataxia, disartria, bradicinesia, distonia, convulsões e movimentos coreicos e são mais frequentes na fase adulta.

As alterações comportamentais podem causar dificuldades maiores que as físicas para o indivíduo e para o seu familiar/cuidador devido à mudança na personalidade (AUBEELUCK 2012). Já os sinais psiquiátricos poderão frequentemente aparecer em qualquer fase da doença, estando, em sua maioria, associados à deterioração cognitiva (XIMENES 2009).

Devido à incapacidade evolutiva e uma série de deficiências como prejuízo cognitivo, demência, constante movimentos involuntários resultando em quedas frequentes com incapacidade de deambulação, dificuldade na comunicação verbal, disfagia evoluindo para uso de nutrição enteral devido aos índices de pneumonia broncoaspirativa, bem como asfixia os quais comprometem a sobrevivência do paciente (HARTELIUS *et al* 2010; MACIEL *et al* 2013; MONTAGUT *et al* 2014).

Com base nas afirmativas citadas, muitas vezes estes pacientes necessitam de profissionais de saúde para propiciar melhoria na qualidade de vida e tanto aos pacientes como para os cuidadores o entendimento de como agir frente às limitações impostas pela doença. Nas diferentes categorias de profissionais podem estar os neurologistas, geneticistas, enfermeiros,

fisioterapeutas, psicólogos, fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionais, entre outros (PHILLIPS 2008).

Os pacientes com a doença em estágios avançados, muitas vezes, são transferidos de suas casas para instituições de longa permanência por haver uma necessidade de cuidados de enfermagem integral, visto que doenças secundárias são muitas vezes a causa da morte como a pneumonia, além de existir uma sobrecarga do cuidador. Possuem uma faixa etária média de 45 anos e apresentam incapacidades que tornam determinantes para a institucionalização (SKIRTON 2010; ROSENBLATT 2011; AUBEELUCK 2012).

Em um estudo que avaliou a QV dos cônjuges, mostrou-se que as alterações eram identificadas como um número elevado de sintomas, os quais traziam consequências negativas para a vida diária, tanto no paciente como no familiar (HELDER *et al* 2002).

Um dos fatores relacionados à doença é o distúrbio do sono, apresentando perturbação progressiva comum em doenças neurológicas, o que poderá influenciar no adiantamento da institucionalização (MORTON 2005).

3.1 CONTEXTUALIZANDO O SONO

Conforme Fernandes (2006) o sono é caracterizado por uma condição fisiológica cíclica. Já Guyton (2002) define como estado de inconsciência onde possa ser despertado através de diferentes estímulos ou estímulos sensoriais.

Visto ser uma condição fisiológica cujo despertar decorre de estímulos, a má qualidade do sono pode estar associada aos pacientes que possuem coreia.

O sono restaura o equilíbrio do sistema nervoso central, atividade normal e conservação do metabolismo. Quando essa dinâmica esta alterada ocorre impacto na qualidade de vida do individuo e da família, uma vez que essas inconsistências levam ao mau funcionamento cognitivo, funcional, ocupacional, social e mental (KANDEL *et al* 2003; MULLER & GUIMARÃES 2007; COSTA *et al* 2014).

Contudo, a alteração no sono pode levar além do mau funcionamento descrito anteriormente ele pode causar prejuízos motivacionais, sentimentos negativos impactando na qualidade de vida (COSTA & CEOLIM 2013).

Estando o sono segmentado devido a movimentos coreiformes pode-se dizer que há uma interrupção. Pensando em uma melhoria nesse processo em favor ao paciente e familiar/cuidador é necessário identificar essa alteração em uma avaliação neurológica detalhada (DRIVER-DUNCKLEY 2012).

O sono é considerado uma atividade complexa que quando não realizado adequadamente poderá acarretar nas manifestações já conhecidas, para avaliarmos se existe correlação entre pacientes com HD e alterações do sono, utilizamos o instrumento estruturado PSQI.

A escolha pelo PSQI decorreu por avaliar o índice de gravidade e natureza do transtorno acerca da qualidade do sono dos pacientes no último mês (BUYSSE *et al* 1989; BERTOLAZI 2011). O instrumento avalia sete componentes relacionados ao sono, sendo eles: qualidade subjetiva, latência, duração, eficiência, distúrbios, uso de fármacos noturno e sonolência diurna. O escore varia de 0 a 21 pontos, sendo considerado uma boa qualidade do sono escores igual ou menor que 5 pontos (CORRÊA 2008; HOFFMANN 2009; RODRIGUES 2014).

3.2 DEPRESSÃO

Conforme a OMS mais de 350 milhões de pessoas no mundo sofrem de depressão. Sua definição trata-se de um transtorno mental comum, onde as características podem ser tristeza, ausência de prazer, oscilações entre sentimentos de culpa e baixa autoestima, além de distúrbios do sono ou do apetite (WHO 2012).

No entanto as características definidoras tais como a tristeza, irritabilidade, apatia e desânimo não são exclusivas, variando ao nível da depressão poderão afetar os aspectos cognitivos (DEL PORTO 2000).

Na HD esses distúrbios psiquiátricos, mudanças comportamentais aparecem antes mesmo dos sintomas motores, podendo se apresentar

frequentemente por lapsos de memória recente, agressividade, irritabilidade, ansiedade, compulsividade e psicose (PAULSEN *et al* 2001; DUFF *et al* 2007).

Uma variedade de sintomas neuropsiquiátricos, porém os mais predominantes na fase inicial da doença se mostraram em depressão, irritabilidade, agressividade, enquanto em estágio mais avançado identifica-se apatia (DUJN *et al* 2014). Essas alterações podem interferir na qualidade de vida do paciente. Com a constante progressão da doença este perde a capacidade intelectual, perdendo sua autonomia (MACIEL *et al* 2013).

Para identificarmos se a depressão está relacionada com o paciente nessas diferentes fases da doença e se está altera a percepção, vivencia do familiar/cuidador utilizamos a ferramenta estruturada Inventário de Depressão de Beck - BDI.

O BDI é o instrumento mais utilizado para autoavaliação dos sintomas depressivos na prática clínica, sendo aplicado para identificar a presença e a intensidade de sintomas depressivos no paciente e no familiar/cuidador que convive diariamente com esse (FRANCO 2005; MARCOLINO 2003).

É constituído por 21 categorias que descrevem manifestações de comportamento cognitivo e afetivo, as quais seguem: humor, pessimismo, sentimento de fracasso, culpa e punição, insatisfação, autodepreciação, auto-acusação, desejo de autopunição, crises de choro, irritabilidade, isolamento social, indecisão, inibição no trabalho, distúrbios do sono, fadigabilidade, perda de apetite e peso, preocupação somática e perda da libido (GORENSTEIN 1996).

Seu escore varia de 0 a 63 pontos, onde 0 a 9 pontos representa ausência de depressão ou sintomas mínimos, de 10 a 18 pontos depressão leve a moderada, de 19 a 29 pontos representa depressão moderada a grave e de 30 a 63 pontos indica depressão grave (GORENSTEIN 1996).

4 OBJETIVOS

4.1 OBJETIVO PRIMÁRIO

Avaliar a qualidade de vida na doença de Huntington seus fatores associados e a influência nos sintomas depressivos dos cuidadores.

4.2 OBJETIVOS SECUNDÁRIOS

Avaliar a associação do tempo de início de sintomas sobre a qualidade de vida do paciente;

Avaliar a associação da presença de manifestações neuropsiquiátricas com a qualidade de vida do paciente;

Avaliar a presença de prejuízo cognitivo e impacto na qualidade de vida do paciente;

Avaliar a presença de distúrbios do sono dos pacientes e verificar se houve impacto na qualidade de vida;

Avaliar associação da presença de sintomas depressivos do paciente e do cuidador;

Avaliar a influência dos sintomas motores através da escala UHDRS e sua influência na qualidade de vida do paciente.

5 REFERÊNCIAS

Adam OR, Jankovic J. Symptomatic treatment of Huntington disease. **Neurotherapeutics**. 2008 Apr;5(2):181-97

Associação Brasil Huntington (ABH). Disponível: <http://www.abh.org.br/>
Acessado em 18 setembro de 2011

Aubeeluck AV, Buchanan H, Stuppel E. 'All the burden on all the carers': exploring quality of life with family caregivers of Huntington's disease patients. **Qual Life Res** (2012) 21:1425–1435

Barsottini OGP. Doença de Huntington. O que é preciso saber? **Einstein: Educ Contin Saúde**. 2007, 5(3 Pt 2): 85-88

Bertolazi AN, Fagundes SC, Hoff LS, Dartora EG, Miozzo ICS, Barba MEF, et al. Validation of the Brazilian Portuguese version of the Pittsburgh Sleep Quality Index. **Sleep Medicine** 12 (2011) 70–75

Brousse C, Boisauvert B. Quality of life and scales measuring. **R. Méd. Int.** 2007; 28:58-462

Buyse DJ, Reynolds CF, Monk TH, Berman SR, Kupfer DJ. The Pittsburgh Sleep Quality Index: A New Instrument for Psychiatric Practice and Research. **Psychiatry Research**. 1989, 28:193-213

Campos MO, Neto JFR. Qualidade de vida: um instrumento para promoção de saúde. **Revista Baiana de Saúde Pública** v.32, n.2, p.232-240 maio/ago 2008

Ciconelli RM, Ferraz MB, Santos W, Meinão I, Quaresma MR. Tradução para língua portuguesa e validação do questionário genérico de avaliação de qualidade de vida SF-36 (Brasil SF-36). **Rev Bras Reumatol**. [Internet]. 1999 [acesso 09 out 2014]; 39(3):143-50. Disponível em: http://lava.med.br/MESTRADO/VASCULAR/2005/Artigos_Revista/Modulo_XXV X/390301.pdf

Clay E, Nicola AD, Dorey J, Squitieri F, Aballéa s, Martino T, et al. Validation of the first quality-of-life measurement for patients with Huntington's disease: the Huntington Quality of Life Instrument. *International Clinical Psychopharmacology*, 27:208 – 214, 2012

Corrêa K, Ceolim MF. Qualidade do sono em pacientes idosos com patologias vasculares periféricas. **Revista da Escola de Enfermagem USP** 2008; 42(1):12-8

Costa SV, Ceolim MF. Fatores que interferem na qualidade do sono de pacientes internados. **Rev. esc. enferm. USP** vol.47 no.1 São Paulo Feb. 2013

Costa ZMSS, Pinto RMC, Mendonça TMS, Silva CHM. Tradução e adaptação cultural para a língua portuguesa dos domínios Distúrbios do Sono e Distúrbios da Vigília do Patient-Reported-Outcomes Measurement Information System (PROMIS). **Cad. Saúde Pública**, Rio de Janeiro, 30(7):1391-1401, 2014

Del Porto JÁ. Conceito de depressão e seus limites. In: Lafer B, Almeida OP, Fráguas Júnior R, Miguel EC. **Depressão no ciclo de vida**, Porto Alegre: Artes Médicas; 2000.p.20-9

Diamond A. Executive Functions. **Annual Review of Clinical Psychology**, 2013, 64:135–68.

Driver-Dunckley ED, Adler CH. Movement Disorders and Sleep. **Neurologic Clinics**. 2012, vol 30, Issue 4, 1345–1358.

Duff K, Paulsen JS, Beglinger LJ, Langbehn DR, Stout JC; Predict-HD Investigators of the Huntington Study Group. Psychiatric symptoms in Huntington's disease before diagnosis: the predict-HD Study. **Biol Psychiatry**. 2007;62:1341–6

Duijn EV, Craufurd D, Hubers AA, Giltay EJ, Bonelli R, Rickards H et al. Neuropsychiatric symptoms in a European Huntington's disease cohort (REGISTRY). **J Neurol Neurosurg Psychiatry** 2014;0:1–8

Evans SJW, Douglas I, Rawlins MD, Wexler NS, Tabrizi SJ, Smeeth L. Prevalence of adult Huntington's disease in the UK based on diagnosis recorded in general practice records. **J Neurol Neurosurg Psychiatry** 2013;84:1156–60

Farquhar M. Elderly people's definitions of quality of life. **Soc Sci Med** 1995; 41:1439-46

Fernandes RMF. **O sono normal**. Medicina (Ribeirão Preto) 2006; 39 (2): 157-168

Fleck MPA, Louzada S, Xavier M, Chachamovich E, Vieira G, Santos L et al. Aplicação da versão em português do instrumento abreviado de avaliação da qualidade de vida "WHOQOL-BREF". **Rev Saúde Pública** 2000; 34(2):178-83 Disponível: www.fsp.usp.br/rsp

Franco GP, Barros ALBL, Nogueira-Martins LA. Qualidade de vida e sintomas depressivos em residentes em enfermagem. **Rev Latino-am Enfermagem**, 2005 março-abril; 13(2):139-44

Godinho BM, Malhotra M, O'Driscoll CM, Cryan JF. Delivering a disease-modifying treatment for Huntington's disease. **Drug Discov Today** (2014) Acessado em 05 outubro 2014. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1016/j.drudis.2014.09.011>

Gorenstein C, Andrade L. Validation of a Portuguese version of the Beck Depression Inventory and the State-Trait Anxiety Inventory in Brazilian subjects. **Braz J Med Biol Res**. 1996 Apr;29(4):453-7

Gusella JF, Macdonald ME. Huntington's disease: seeing the pathogenic process through a genetic lens. **Trends Biochem Sci**. 2006;31(9):533-40

Guyton AC, Hall JE. **Tratado de Fisiologia Médica**, 10.ed. Guanabara Koogan: Rio de Janeiro, 2002

Harper PS. Huntington's disease: a clinical, genetic and molecular model for polyglutamine repeat disorders. *Philos Trans R Soc Lond B Biol Sci*. 1999 Jun 29;354(1386):957-61

Hartelius L, Jonsson M, Rickeberg A, Laakso K. Communication and Huntington's disease: qualitative interviews and focus groups with persons with Huntington's disease, family members, and carers. **International Journal of Language and Communication Disorders**, 2010 45(3), 381–393

Helder DI, Kaptein AA, Van Kempen GMJ, Van Houwelingen JC, Roos RAC. Impact of Huntington's Disease on Quality of Life. **Mov Disord**. 2001 16(2):325-30

Helder DI, Kaptein AA, Van Kempen GM, Weinman J, Van Houwelingen JC, Roos RA. Living With Huntington's Disease: Illness Perceptions, Coping Mechanisms, and Spouses' Quality of Life. **Int J Behav Med**. 2002;9(1):37-52

Ho AK, Robbins AOG, Walters SJ, Kaptoge S, Sahakian BJ, Barker RA. Health-Related Quality of Life in Huntington's Disease: A Comparison of Two Generic Instruments, SF-36 and SIP. **Mov Disord**. 2004, 19(11):1341-8

Ho AK, Sahakian BJ, Brown RG, Barker RA, Hodges JR, Ané MN, et al. Profile of cognitive progression in early Huntington's disease. **Neurology**. 2003, 61,1702–1706

Hoffmann DG, Tuon L. **Análise da qualidade do sono em indivíduos com distrofias musculares progressivas**. 2009. UNESC. Acessado em 09 outubro 2014. Disponível em: <http://www.bib.unesc.net/biblioteca/sumario/000042/00004214.pdf>

Huntington Study Group. Unified Huntington's Disease Rating Scale: Reliability and Consistency. **Mov Disord**.1996;**11(2):136-42**.

Kandel ER, Schwartz JH, Jessel TM. **Princípios da neurociência**. 4a Ed. Barueri: Editora Manole; 2003.

Kenney C, Powell S, Jankovic J. **Autopsy-Proven Huntington Disease with 29 Trinucleotide Repeats**. Parkinson's Disease Center and Movement Disorders Clinic, Department of Neurology, Baylor College of Medicine, Houston, Texas 2007.

Klein C, Krainc D, Schlossmacher MG, Lang AE. Translational Research in Neurology and Neuroscience 2011: Movement Disorders. *Arch Neurol*. 2011; 68(6):709-16

Kluthcovsky ACGC, Takayanagui AMM. **Qualidade de Vida – Aspectos Conceituais**. *Revista Salus-Guarapuava-PR*. jan./jun. 2007; 1(1): 13 -15

Kremer B, Almqvist E, Theilmann J, Spence N, Telenius H, Goldberg YP, et al. Sex-dependent mechanisms for expansions and contractions of the CAG repeat on affected Huntington disease chromosomes. **Am J Hum Genet**. 1995 Aug;57(2):343-50

Langbehn DR, Brinkman RR, Falush D, Paulsen JS, Hayden MR; International Huntington's Disease Collaborative Group. A new model for prediction of the age of onset and penetrance for Huntington's disease based on CAG length. **Clin Genet** 2004 65(4):267-77

Lee JM, Ramos EM, Lee JH, Gillis T, Mysore JS, Hayden MR, et al. CAG repeat expansion in Huntington disease determines age at onset in a fully dominant fashion. **Neurology** 2012;78:690-695

Leite JF. [Huntington's disease: a bimolecular vision]. **Rev Neurol.** 2001;32(8):762-7

Macdonald ME, Barnes G, Srinidhi J, Duyao MP, Ambrose CM, Myers RH, et al. Gametic but not somatic instability of CAG repeat length in Huntington's disease. **J Med Genet** 1993. 30(12):982-6

Maciel RO, Cardoso FE, Chaná-cuevas P, Cosentino C, Fernández W, Rieder CR, et al. Care of patients with Huntington's disease in South America: a survey. **Arq Neuropsiquiatr** 2013;71(6):368-70

Marcolino JAM, Iacoponi E. The early impact of therapeutic alliance in brief psychodynamic psychotherapy. **Rev Bras Psiquiatr** 2003;25(2):78-86

Michaelis. **Dicionário Online**. Utilizado em 11 setembro de 2011. Disponível: <http://michaelis.uol.com.br/>

Minayo MCS, Hartz ZMA, Buss PM. Qualidade de vida e saúde: um debate necessário. **Ciência & Saúde Coletiva** 2000;5(1):7-18

Montagut N, Gazullaa D, Barreiroa S, Munoz E. La disfagia en la enfermedad de Huntington: propuesta de intervención logopédica. **Revista de Logopedia, Foniatría y Audiología** (2014) 34, 81-84

Montoya A, Price BH, Menear M, Lepage M. Brain imaging and cognitive dysfunctions in Huntington's disease. **J Psychiatry Neurosci** 2006; 31(1): 21-9

Morton AJ, Wood NI, Hastings MH, Hurelbrink C, Barker RA, Maywood ES. Disintegration of the sleep-wake cycle and circadian timing in Huntington's Disease. **J Neurosci**, 2005, 25(1):157-63

Moscovich M, Munhoz RP, Becker N, Barbosa ER, Espay AJ, Weiser R, et al. Américo Negrette and Huntington's disease. **Arq Neuropsiquiatr** 2011, 69(4):711-13

Muller MR, Guimarães SS. **Impacto dos transtornos do sono sobre o funcionamento diário e a qualidade de vida**. Estudos de Psicologia I Campinas I24(4) I 519-528, 2007

Nahhas FA, Garbern J, Krajewski KM, Roa BB, Feldman GL. Juvenile onset Huntington disease resulting from a very large maternal expansion. **Am J Med Genet.** 2005 Sep 1;137A(3):328-31

Nance MA. Comprehensive care in Huntington's disease: a physician's perspective. **Brain Res Bull** 2007;72:175–178

Nasreddine Z, Phillips NA, Bédirian V, Charbonneau S, Whitehead V, Collin I, et al. The Montreal Cognitive Assessment, MoCA: a brief screening tool for mild cognitive impairment. **J Am Geriatr Soc.** 2005;53:695-9

Paulsen JS. **Understanding behavior in Huntington's disease.** New York: Huntington's Disease Society of America; 1999

Paulsen JS, Ready RE, Hamilton JM, Mega MS, Cummings JL. Neuropsychiatric aspects of Huntington's disease. **J Neurol Neurosurg Psychiatry.** 2001; 71(3):310–4

Passarge E. **Color atlas of genetics.** 2nd ed. Stuttgart ; New York: Thieme; 2001, 457 p.p

Phillips W, Shannon KM, Barker RA. The current clinical management of Huntington's disease. **Mov Disord** 2008; 23(11):1491-504

Rodrigues M, Nina S, Matos L. Como dormimos? – Avaliação da qualidade do sono em cuidados de saúde primários. **Rev Port Med Geral Fam** 2014; 30:16-22

Rosenblatt A, Kumar BV, Margolis RL, Welsh CS, Ross CA. Factors Contributing to Institutionalization in Patients with Huntington's Disease. **Mov Disord** 2011; 26(9): 1711-6

Ross RAC. Huntington's disease: a clinical review. Roos Orphanet **Journal of Rare Diseases** 2010, 5:40. Disponível: <http://www.ojrd.com/content/5/1/40>

Ross CA, Tabrizi SJ. Huntington's disease: from molecular pathogenesis to clinical treatment. **Lancet Neurol** 2011;10(1):83-98

Ross CA, Aylward EH, Wild EJ, Langbehn DR, Long JD, Warner JH, et al. Huntington disease: natural history, biomarkers and prospects for therapeutics. **Nat Rev Neurol** 2014, 10(4):204-16

Ruocco HH, Lopes-Cendes I, Laurito TL, Li LM, Cendes F. Clinical presentation of juvenile Huntington disease. **Arq. Neuropsiquiatr.** 2006, 64(1): 5-9

Seidl EMF, Zannon CMLC. **Qualidade de vida e saúde: aspectos conceituais e metodológicos.** Cad Saúde Pública 2004; 20(2): 580

Semaka A, Creighton S, Warby S, Hayden MR. Predictive testing for Huntington disease: interpretation and significance of intermediate alleles. **Clin Genet.** 2006 Oct;70(4):283-94

Skirton H, Williams JK, Barnette JJ, Paulsen JS. Huntington disease: families' experiences of healthcare services. **J Adv Nurs.** 2010; 66(3):500-10

Soltysiak B, Gardiner P, Skirton H. Exploring supportive care for individuals affected by Huntington disease and their family caregivers in a community setting. **J Clin Nurs.** 2008, 17(7B):226-34

The Huntington's Disease Collaborative Research Group. A novel gene containing a trinucleotide repeat that is expanded and unstable on Huntington's disease chromosomes. *Cell* 1993;72:971-83

Huntington Study Group. Unified Huntington's Disease Rating Scale: reliability and consistency. *Mov Disord* 1996;11:136–142

The WHOQOL Group. The World Health Organization quality of life assessment (WHOQOL): position paper from the World Health Organization. **Soc. Sci. Med.** 1995;41:1403-09

Tumas V, Camargos ST, Jalali OS, Galesso AP, Marques Jr W. Internal Consistency of a Brazilian version of the Unified Huntington's Disease Rating Scale. **Arq Neuropsiquiatr.** 2004; 62(4): 977-82

Uehara E, Charchat-Fichman H, Landeira-Fernandez J. Funções executivas: Um retrato integrativo dos principais modelos e teorias desse conceito. **Rev. Neuropsicologia Latinoamericana,** 2013, 5(3), 25-37

União dos parentes e amigos dos doentes de Huntington. Acessado em: 19 de setembro 2011. Disponível: www.upadh.org.br/

Ximenes BAA, Teixeira EH. Doença de Huntington: aspectos diagnósticos e implicações éticas. **Rev Ciênc Méd,** Campinas, 18(5/6):287-291, 2009

Walker FO. **Huntington's disease.** *Lancet* 2007, 369(9557): 218–28.

Ware JE, Kosinski M, Keller SD. SF-36 Physical and Mental Health Summary Scales: A Users' Manual. Boston: The Health Institute. 1994

Ware JE Jr. SF-36® Health Survey Update. Disponível em: <http://www.sf-36.org/tools/SF36.shtml>

WHO. World Health Organization, Depression, Fact sheet N°369, 2012.
Disponível em: <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs369/en/>
Acessado 10 outubro 2014

Wood-Dauphinee S. Assessing quality of life in clinical research: from where have we come and where are we going. **J Clin Epidemiol**, 1999; 52(4): 355-63

6 ARTIGO (IN ENGLISH)

Associated Factors with Quality of life in Huntington's Disease Patients
and their Influence on Depressive Symptoms of their Caregivers

*BOPSIN Patricia dos Santos¹, CASTILHOS Raphael Machado², SOUZA Elisangela³,
GONÇALVES Ana Paula Bresolin⁴, SILVA Bruna Matias⁵, KOCHHMANN Renata⁶, FONSECA
Rochele Paz⁷, JARDIM Laura Bannach², RIEDER Carlos R. M.⁸.*

¹Post-Graduate Program in Medical Sciences, School of Medicine, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, Brazil.

²Medical Genetics Service, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brazil.

³Post-Graduate Public health with Emphasis on Family Health, IBEPEx Rio Grande do Sul

⁴Undergraduate student in Psychology, Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul

⁵Undergraduate student in Psychology, Universidade do Vale do Rio dos Sinos

⁶Post Doctoral student in Psychology, Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul

⁷Professor of Psychology, Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul

⁸Movement Disorders Center, Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre, Brazil; Curso de Pós-Graduação em Medicina, Ciências Médicas da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Brazil

Abstract

Background: The Huntington Disease (HD) is a neurodegenerative autosomal dominant disorder caused by the CAG expansion resulting in movement disorders, cognitive impairment and personality changes. Very little is known about the quality of life in HD patients associated factors and influence on depressive symptoms of caregivers.

Objective: To evaluate the quality of life in individuals with HD, as well as its implications, and evaluate their daily caregiver for depressive symptoms. Factors that may be related to harm of patient's quality of life, such as functional impairment; motor, cognitive and behavioral disorder; symptoms of depression; and sleep loss were investigated.

Methods: It is a quantitative cross-sectional study. The population was composed of patients with HD from Movement Disorders and Neurogenetics Clinic, who had positive molecular test. The interviews were carried out with support of the structured tools as follow: SF-36 and HQoLI for quality of life, UHDRS for functional evaluation, MoCA for cognitive evaluation, PSQI for sleep evaluation, and BDI for evaluation of depression of patient and caregiver.

Results: Twenty-eight HD patients were evaluated with an average age of 41 ± 9.5 and an average CAG expansion of 45 ± 6 . The duration of the disease was associated with the physical aspects of the SF-36 scale ($p < 0.01$). UHDRS was associated with impairment in several domains of quality of life including mental and physical domains. It was identified that the bad sleep quality evaluated through the PSQI scale was associated with patient's QL (quality of life). The cognitive level evaluated by the MoCA scale presented association with the Physical functioning domain of SF-36 scale ($p < 0.01$).

Conclusion: The analysis of the collected data allows to affirm that HD impacts significantly on the families quality of life. The multidisciplinary support to the affected family is critical to mitigate the impacts of the disease and improve the QL.

Keywords: Huntington Disease, Chorea, Quality of Life, Scale.

Introduction

Huntington's disease (HD) is an autosomal dominant neurodegenerative disorder caused by CAG repeat expansion in the *HTT* gene with prevalence of about 5-10/100.000 in western countries^[1,2]. Core symptoms comprise involuntary movements, psychiatric disturbances and progressive cognitive decline; age of onset is typically between 30 and 40 years old, but can begin in childhood or in elderly. Treatment is symptomatic and disease duration is on average 15-20 years^[3].

The evaluation of quality of life is increasingly being incorporated into traditional clinical assessments, usually based on symptoms. Outcomes based on subjective perception of patients have been preferred, especially in the evaluation of new therapies^[4]. At all disease's stages, HD profoundly affects quality of life of patients and health professional recognition of this impact is fundamental for a comprehensive treatment^[5].

The aim of the present study was to analyze the factors influencing the quality of life in a series of patients with a molecular diagnosis of HD and association with depressive symptoms of their caregivers in South Brazil.

Methods

Patients with molecular diagnosis of HD and their caregivers were invited to participate of the study from July 2013 to August 2014. Age of onset of motor symptoms and disease duration were collected. The following clinical scales were applied in patients: SF-36^[6,7] and HQoL^[8] to evaluate quality of life; Unified Huntington Disease Rating Scale^[9] to assess disease severity; PSQI scale^[10,11] for sleep related symptoms; and Becker Depression Inventory (BDI)^[12] for depressive symptoms. In the caregivers, we also applied BDI scale. We excluded patients that did not have caregivers or were institutionalized. All individuals (or their legal representatives) and caregivers signed an informed consent.

Quality of Life two Measures

For being the main objective of this study, two quality of life scales were evaluated. The SF-36 is an instrument that comprises 36 items which generically evaluate quality of life, and consists of eight fields, which are: physical functioning, social functioning, physical role limitations, emotional role limitations, mental health, energy/vitality, and pain and general health perceptions. The eight domains described can be separated in two groups divided into physical health and mental health^[6,7]. Within each domain or group, the scores were calculated and the result generated is between 0 (zero) and 100 (100) being zero (0) the worst degree of health and 100 the best^[6,7].

The HQoLI scale is composed of eleven questions that evaluate aspects of range and frequency, but only the higher rating will be accounted for, so that the score ranges from 11 to 55 points and the higher the score, the worse the patient's quality of life. It is divided into three components: the motor, the psychological and the social functioning^[8].

As all the variables have non-normal distribution, we used non-parametric test to analyze correlation between the variables (Spearman coefficient). Analysis were made on SPSS 18.0 version.

Results

Twenty-eight patients (15 women) with molecular diagnosis of HD and their respective caregivers were interviewed. Patients averaged 49 years old at the time of interview; mean \pm sd of age of onset and CAGexp were 41 ± 9.5 and 45 ± 6 , respectively. The mean \pm sd of disease duration was 8.5 ± 4 , ranging from 1 to 16 years. Table 1 summarizes the clinical and molecular characteristics of patients. There was a moderate negative correlation ($r = -0.66$) between the age of onset of motor symptoms and CAGexp. Standardized score of the eight domains of SF-36 scale are shown in Figure 1. Although most domains are reduced in patients with HD, the physical role limitations and emotional role limitations domains were more reduced than others; their scores were 6.25% and 14.3% respectively. As seen in other studies, the perception of pain has little representation in perception of quality of life in HD^[9].

Correlations of scales SF-36 and HQoLI were performed with the variables age in the beginning of the disease, current age, survival, and with the applied scales UHDRS, PSQI, MoCA and BDI as you can see in table 2. The variables age in the beginning of the disease and current age showed no statistical relevance when confronted with the SF-36 and HQoLI scales. However, the duration of the illness had a statistical value ($p < 0.01$) when related to physical functioning of the SF-36 scale. By analyzing correlations of SF-36 scale within its eight domains, it is possible to identify how the functional capacity presented by patient impacts on their quality of life ($p < 0.01$) in 7 of the 12 crossings made. Among the SF-36 groups of physical health and mental health 8 correlations with significance were obtained being 6 of them with the physical health.

The BDI scale of the caregiver showed a direct relation with the physical condition of the patient when correlated with the functional capacity and the physical aspects of the SF-36 ($p < 0.01$). Indicating that the larger the loss on the patient's functional capacity, the more this one demands care and, respectively, the greater the degree of the caregiver depression.

It was identified that the bad sleep quality evaluated through the PSQI scale influences in the patient's QL and presented a statistical summary on 50 of the SF-36 ($p < 0.01$) domains.

In the UHDRS scale, four of his divisions were used (independence scale score, behavioral score, function capacity, function score) that crossed with the SF-36 and HQoLI scales signaled how much the clinical characteristics evaluated by scale impact on the results obtained on the QL.

The cognitive level presented by the patients assessed by the MoCA scale was correlated with the physical functioning domain of the SF-36 scale ($p < 0.01$)

Depression in patients evaluated through the BDI instrument was not associated with disease severity and when correlated with QL scales, showed no statistical value. On the other hand, with the HQoLI scale, in its three areas, there was motor functioning relevance showing the impact on patient's QL due

to commitment in their daily routines by limitations acquired with the evolution of the disease. Table 3, where shows the correlation between the scales of QL.

Comparisons made between the SF-36 and HQoLI scales achieved statistical significance ($p < 0.01$) when crossed the functional capacity and the physical aspect with motor functioning. In addition to this, there was relevance when confronted to limitations for emotional aspects.

When the depressive symptoms of caregivers were analyzed, through the BDI scale, a statistical relevance ($p < 0.01$) was found when related to patients UHDRS and MoCA scores. The depressive symptoms were not associated with PSQI scores.

Discussion

The study evaluated HD in different stages of the disease (low, moderate and severe), with disease duration between 1-16 years with an average of 8.5 ± 4 . Taking into consideration the object of study which was to evaluate the quality of life in patients with HD, associated factors and influence on depressive symptoms on caregivers, it is possible to highlight that the advancement of the disease directly impacts on the motor functioning of the patient. In the analysis of the data there is a strong relationship between the caregiver depression and the patient's health condition. When the QL scales were correlated with the caregiver BDI, it was observed that the worse the domain of physical functioning and psysical health, the greater the impact on the caregiver perception^[13].

Because it is a progressive disease, the most severe cases are found in patients with higher survival time relative to the beginning of the first symptoms, i.e. the disease gets worse with time and causes major damage in the physical aspects as widely described in the literature^[14]. The impact of the disease on the motor and cognitive ability, and disease duration was significantly associated with the functional capacity of the patient and consequently overloading the caregiver^[15,16]. Among the obtained results, it is suggested a significant impact of the disease on motor and cognitive ability of the patient seen through the MoCA and UHDRS scales confirming previous studies^[17].

One of the aggravating factors of the HD is that the impact on social relations in the family is bigger than in other neurodegenerative diseases^[18]. This occurs due to symptoms of the disease and may lead to rejection by friends or family members. When analyzing the results from the intersection of UHDRS behavioral score with all domains of the SF-36, we got results that were similar to other studies which reported impact on QL on cognitive and functional performances^[13].

The patients evaluated by MoCA had an average of 9 ± 7.8 points, indicating cognitive loss expected for this patient population. Where patients with HD have a worse cognitive performance when they are in different stages of the disease, both in relation to the total score and in specific fields of MoCA because it is a sensitive scale^[19,20]. As suggested by other authors, MoCA is a reliable tool for evaluating cognitive losses in this profile of patients^[21,22].

Hence, it is possible to identify that the cognitive impairment and functional capacity interfere negatively on the patient's quality of life^[13,23]. As to the family, the factors that predispose to depression are related to physical health which limit social relations previously described^[18], because they are more dependent on care, with behavioral changes^[13] and changes in sleep pattern.

We identified that sleep disorders were directly related to the two groups of the SF-36 physical health and mental health which emphasizes that the worse the sleep quality of patients, the greater the interference in QL. Sleeping problems are strongly related to worsening in QL by affecting physical and psychological health of the individual^[24].

Studies with HD patients suggest a progressive worsening in sleep quality, however, this study was conducted in nine patients^[25]. Yet, these changes interfere in the HD patients's QL^[13,26].

It is possible to identify, after applying different instruments, how much the patients' physical and motor conditions interfere in the family life through the relation of UHDRS with the QL scales. Factors such as poor sleep quality, often overlooked, influence the QL evidenced by the PSQI scale. Because it is a neurodegenerative disease, the cognitive impairment is progressive being

necessary to have a multidisciplinary team to provide assistance both to the patients and the caregivers^[16,27].

Study Limitations

The use of drugs that could interfere in the evaluation of patients was not considered. Patients who had conditions to be taken by caregivers to the Reference Centre and who were being monitored in this clinic were evaluated.

Socioeconomic aspects of the family, which can impact on quality of life, were not considered.

Conclusion

After the interviews with patients and their caregivers/family members, and analysis of the data collected, it is possible to affirm that this is a disease that impacts significantly on the patient's QL and, consequently, families'. The multidisciplinary support to the affected family is fundamental in order to ease and educate about the disease and improve the QL.

REFERENCES

1. Ross, Raymond AC. Huntington's disease: a clinical review. *Roos Orphanet Journal of Rare Diseases* 2010, 5:40. Available at: <http://www.ojrd.com/content/5/1/40>
2. Pringsheim T, Wiltshire K, Day L, Dykeman J, Steeves T, Jette N. The Incidence and Prevalence of Huntington's Disease: A Systematic Review and Meta-analysis. *Mov Disord*, Vol. 27, No. 9, 2012
3. Walker, Francis O. Huntington's disease. *Lancet* 2007; 369: 218–28. Department of Neurology, Wake Forest University, Medical Center Blvd, Winston Salem, NC 27157, USA.
4. The WHOQOL Group. The World Health Organization quality of life assessment (WHOQOL): position paper from the World Health Organization. *Soc. Sci. Med.* 1995;41:1403-09.
5. Ho AK, Hocaoglu MB. Impact of Huntington disease across the entire disease spectrum: the phases and stages of disease from the patient perspective. *Clin Genet* 2011, 80: 235–239
6. Ware JE, KOSINSKI M, KELLER SD. SF-36 Physical and Mental Health Summary Scales: A Users' Manual. Boston: The Health Institute. 1994.
7. Ciconelli RM, Ferraz MB, Santos W, Meinão I, Quaresma MR. Tradução para língua portuguesa e validação do questionário genérico de avaliação de qualidade de vida SF-36 (Brasil SF-36). **Rev Bras Reumatol**. [Internet]. 1999 [acesso 09 out 2014]; 39(3):143-50.
8. Clay E, Nicola AD, Dorey J, Squitieri F, Aballéa S, Martino T et al. Validation of the first quality-of-life measurement for patients with Huntington's disease: the Huntington Quality of Life Instrument. *International Clinical Psychopharmacology*, 27:208 – 214, 2012.
9. Huntington Study Group. Unified Huntington's Disease Rating Scale: reliability and consistency. *Mov Disord* 1996;11:136–142.
10. Buysse DJ, Reynolds CF, Monk TH, Berman SR, Kupfer DJ. The Pittsburgh Sleep Quality Index: A New Instrument for Psychiatric Practice and Research. *Psychiatry Research* 1989, 28, 193-213
11. Bertolazi AN, Fagondes SC, Hoff LS, Dartora EG, Miozzo ICS, Barba MEF, et al. Validation of the Brazilian Portuguese version of the Pittsburgh Sleep Quality Index. **Sleep Medicine** 12 (2011) 70–75
12. Gorenstein C, ANDRADE L. Validation of a Portuguese version of the Beck Depression Inventory and the State-Trait Anxiety Inventory in Brazilian subjects. **Braz J Med Biol Res.** 1996 Apr;29(4):453-7.

13. Ready RE, Mathews M, Leserman A, Paulsen JS. Patient and caregiver quality of life in Huntington's disease. **Mov Disord**, 2008, 23(5):721–726
14. Marder K, Zhao H, Myers RH, Cudkowicz M, Kayson E, Kieburtz K et al. Rate of functional decline in Huntington's disease. Huntington Study Group. *Neurology*. 2000 Jan 25;54(2):452-8.
15. Hamilton JM, Salmon DP, Corey-Bloom J, Gamst A, Paulsen JS, Jerkins S et al. Behavioural abnormalities contribute to functional decline in Huntington's disease. **J Neurol Neurosurg Psychiatry**, 2003. 74(1):120–122.
16. Banaszekiewicz K, Sitek EJ, Rudzinska M, Sołtan W, Sławek J, Szczudlik A. Huntington's disease from the patient, caregiver and physician's perspectives: three sides of the same coin? **J Neural Transm** 2012, 119:1361–1365
17. Ho AK, Gilbert AS, Mason SL, Goodman AO, Barker RA. Health-related quality of life in Huntington's disease: Which factors matter most? **Mov Disord** 2009, 24(4):574–578.
18. McCabe MP, Firth L, O'Connor L. A Comparison of Mood and Quality of Life Among People with Progressive Neurological Illnesses and Their Caregivers. **J Clin Psychol Med Settings** 2009, 16:355–362.
19. Videnovic A, Bernard B, Fan W, Jaglin J, Leurgans S, Shannon KM. The Montreal Cognitive Assessment as a Screening Tool for Cognitive Dysfunction in Huntington's Disease. **Mov Disord**, 2010, 25(3):401-4
20. Gluhm S, Goldstein J, Brown D, Van Liew C, Gilbert PE, Corey-Bloom J. Usefulness of the Montreal Cognitive Assessment (MoCA) in Huntington's Disease. **Mov Disord**. 2013, 28(12):1744-7.
21. Bezdicek O, Majerova V, Novak M, Nikolai T, Ruzicka E, Roth J. Validity of the Montreal Cognitive Assessment in the detection of cognitive dysfunction in Huntington's Disease. **Appl Neuropsychol Adult**, 2013, 20(1): 33–40.
22. Nasreddine ZS, Phillips NA, Bédirian V, Charbonneau S, Whitehead V, Collin I, et al. The Montreal Cognitive Assessment, MoCA: A brief screening tool for mild cognitive impairment. **Journal of the American Geriatrics Society**, 2005, 53(4): 695–699.
23. Helder DI, Kaptein AA, Van Kempen GMJ, Van Houwelingen JC, Roos RAC. Impact of Huntington's Disease on Quality of Life. **Movement Disorders**. Vol. 16, No. 2, 2001, pp. 325–330
24. Muller MR, Guimarães SS. Impacto dos transtornos do sono sobre o funcionamento diário e a qualidade de vida. **Estudos de Psicologia**, 2007, 24(4):519-528.

25. Goodman AOG, Rogers L, Pilsworth S, McAllister CJ, Shneerson JM, Morton AJ, et al. Asymptomatic Sleep Abnormalities Are a Common Early Feature in Patients with Huntington's Disease. **Curr Neurol Neurosci Rep** (2011) 11:211-217.
26. Goodman AOG, Barker RA. How vital is sleep in Huntington's disease? **J Neurol** (2010) 257:882–897.
27. Veenhuizen RB, Tibben AAD. Coordinated multidisciplinary care for Huntington's disease. An outpatient department. **Brain Research Bulletin** 80 (2009) 192–195.

Figure 1. Standardized scores in the domains of SF-36

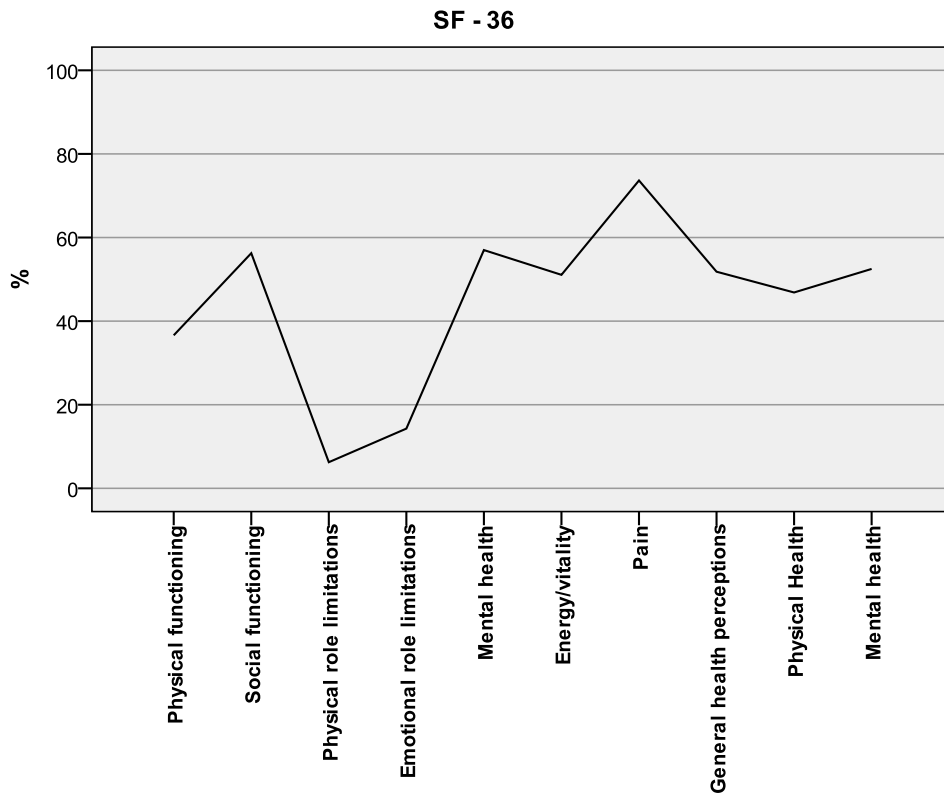


Table 1 Clinical and Molecular characteristics of HD patients

N = 28 (15 females)		
	Mean ± sd	Range
Age at interview (years)	49 ± 10	18 – 65
Age of onset of motor symptoms (years)	41 ± 9.5	11 – 60
Disease duration (years)	8.5 ± 4	1 - 16
CAG expanded	45 ± 6	41 - 72

Table 2 Correlation of QL scales with UHDRS, PSQI, MoCA and BDI in patients with HD

	Age of onset	Age	Disease Duration	UHDRS Indep scale	UHDRS Comport score	UHDRS Funct capacity	UHDRS Funct score	UHDRS Motor	PSQI	MoCA	BDI Patient	BDI Care givers
SF-36												
Physical functioning	0.04	-0.16	-0.51**	0.73**	-0.27	0.74**	-0.73**	-0.60**	-0.22	0.51**	-0.01	-0.51**
Social functioning	0.03	-0.14	-0.27	0.24	-0.59**	0.23	0.28	-0.19	-0.64**	0.09	0.01	-0.29
Physical role limitations	-0.32	-0.35	-0.20	0.35	-0.20	0.40*	0.32	0.08	-0.26	0.11	0.00	-0.37
Emotional role limitations	-0.16	-0.16	-0.09	0.15	-0.26	0.16	0.18	0.09	-0.09	0.20	-0.14	-0.12
Mental health	0.18	-0.00	-0.24	0.03	-0.63**	0.03	0.08	-0.05	-0.54**	0.02	-0.06	-0.31
Energy/vitality	-0.20	-0.30	-0.18	0.07	-0.59**	0.14	0.14	0.05	-0.58**	-0.15	-0.19	-0.25
Pain	-0.07	-0.06	0.11	-0.10	-0.37	-0.10	-0.03	0.15	-0.58**	-0.25	0.02	-0.09
General health perceptions	-0.20	-0.27	-0.07	0.14	-0.20	0.23	0.23	0.07	-0.37	-0.00	-0.08	-0.21
Physical Health	-0.14	-0.27	-0.30	0.46*	-0.38*	0.50**	0.51**	-0.30	-0.45*	0.24	-0.06	-0.43*
Mental health	0.03	-0.12	-0.24	0.05	-0.68**	0.08	0.11	-0.00	-0.60**	-0.05	-0.12	-0.29
HQoLI												
Motor Functioning	0.16	0.17	0.12	-0.45*	0.04	-0.36	-0.43*	0.33	0.14	-0.36	-0.15	0.25
Psychology	0.05	0.21	0.30	-0.04	-0.17	0.04	-0.04	-0.05	-0.26	-0.12	-0.14	-0.05
Socializing	-0.12	-0.10	0.08	-0.07	0.15	-0.10	-0.06	-0.15	0.11	-0.08	-0.16	-0.05

Correlation Coefficient - Spearman's

*Correlation is significant p<0.05 level (two tailed).

**Correlation is significant p <0.01 level (two tailed).

Table 3 Correlation between the SF-36 and HQoLI scales of quality of life

	HQoLI Motor Functioning	HQoLI Psychology	HQoLI Socializing
SF-36			
Physical functioning	-0.62**	-0.02	-0.22
Social functioning	-0.34	-0.01	-0.19
Physical role limitations	-0.26	0.11	-0.27
Emotional role limitations	-0.41*	-0.37	-0.28
Mental health	0.01	-0.14	-0.06
Energy/vitality	-0.05	0.03	-0.26
Pain	-0.27	0.10	-0.35
General health perceptions	-0.15	0.14	-0.21
Physical Health	-0.55**	0.08	-0.33
Mental health	-0.11	-0.14	-0.22

*Correlation is significant p< 0.05 level (two tailed).

**Correlation is significant p< 0.01 level (two tailed).

Table 4 Association of depressive symptoms among caregivers with UHDRS, PSQI and MoCA inpatients withHD

	UHDRS indep scale	UHDRS Comport score	UHDRS funct capacity	UHDRS funct score	UHDRS motor	PSQI	MOCA
BDI Carers	-.518**	.234	-.559**	-.522**	.379*	.149	-.555**

** . Correlation is significant at the 0.01 level (2-tailed).

* . Correlation is significant at the 0.05 level (2-tailed).

7 CONSIDERAÇÕES FINAIS

7.1 CONCLUSÕES

Por ser uma doença neurodegenerativa que atualmente não possui cura ou medicamentos capazes de retardar a progressão faz com que Huntington seja vista sem perspectivas de melhoras por parte da família que recebe este diagnóstico. Para agravar a situação é transmitida através de herança genética com alto grau de probabilidade que a próxima geração venha a desenvolver a doença. Mediante este cenário é fundamental o apoio ao paciente e ao seu cuidador a fim de amenizar os problemas decorrentes dessa.

A progressão da doença vai tirando do paciente a sua independência e capacidade intelectual. O que nos estágios iniciais requeriam somente atenção com a evolução da doença começa a tornar o paciente totalmente dependente em suas necessidades diárias. O cuidador por sua vez assiste a piora de saúde deste paciente com o passar do tempo e tem sua rotina modificada rapidamente. Apesar de não avaliado o cuidador é provável que a sua QV esteja comprometida.

Atualmente o termo qualidade de vida tem se tornado um tema amplo levando em consideração fatores culturais, o que dizer de uma família onde a sua maneira de viver foi alterada radicalmente com o diagnóstico de Huntington? Como melhorar o seu cotidiano e convivência com a doença? Perguntas como estas aparecem ao final do estudo que teve por objetivo avaliar a qualidade de vida dos pacientes e seus cuidadores.

Após as entrevistas realizadas com os pacientes e seus cuidadores, as análises dos dados coletados são possíveis afirmar que se trata de uma doença que impacta de maneira significativa na QV das famílias. O apoio multidisciplinar a família afetada se faz fundamental para amenizar os impactos da doença e melhorar a QV.

7.2 PERSPECTIVAS

Este estudo avaliou a QV dos pacientes em todas as fases da doença, leve, moderado ou grave, mas para novos estudos sugere-se que seja agrupado por severidade a fim de propiciar melhor apoio as famílias. É essencial a realização de estudos futuros para incluir variáveis socioeconômicos e análises qualitativas a fim de entender melhor a realidade das famílias e assim viabilizar maior flexibilidade no apoio prestado por parte da sociedade e profissionais da saúde.

ANEXO A: FORMULÁRIO PARA COLETA DOS DADOS

HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE

Protocolo doença de Huntington

DADOS PESSOAIS

NOME _____

PRONTUÁRIO HCPA: |_|_|_|_|_|_|_|_|/|_|

DATA DE NASCIMENTO: |_|_| - |_|_| - |_|_|_|_|

DATA ATUAL: |_|_| - |_|_| - |_|_|_|_|

SEXO: F M Grau de Instrução(escolaridade): _____ anos

DADOS DA HISTÓRIA

01. Idade de início dos sintomas: _____

02. Idade atual: _____

03. O primeiro sintoma percebido foi:

1. Coréia

2. Parkinsonismo:

3. Psiquiátrico:

4. Outro

9. Não lembra

04. Qual outro membro da família foi atingido pela doença e idade de início dos sintomas :

1. Pai: _____ ou 2. Mãe: _____

(Desenhar heredograma no verso)

05. Total de irmãos: _____ quantos com diagnóstico? _____

06. As gerações anteriores tinham sido diagnosticadas como doença de Huntington?

1. Sim: Diagnóstico Clínico ou Molecular? 2. Não

07. Recebeu algum diagnóstico antes que o diagnóstico de Doença de Huntington fosse estabelecido?

1. Sim: Qual? 2. Não

08. Quadro foi em alguma ocasião confundido com manifestação psiquiátrica?

1. Sim: Qual? 2. Não

09. Ingesta abusiva de bebida alcoólica? 1. Sim 2. Não

10. Tamanho da expansão CAG:

ANEXO B: UHDRS - Unified Huntington's Disease Rating Scale

Escore motor

Ocular Pursuit (horizontal)	0- complete 1- jerky 2- interrupted/full range 3- incomplete range 4- cannot pursue
Ocular Pursuit (vertical)	0- complete 1- jerky 2- interrupted/full range 3- incomplete range 4- cannot pursue
Saccade Initiation (horizontal)	0- normal 1- increased latency 2- suppressible blinks/head movements to initiate 3- unsuppressible head movements 4- cannot initiate
Saccade Initiation (vertical)	0- normal 1- increased latency 2- suppressible blinks/head movements to initiate 3- unsuppressible head movements 4- cannot initiate

Saccade Velocity (horizontal)	<ul style="list-style-type: none"> 0- normal 1- mild slowing 2- moderate slowing 3- severely slow, full range 4- incomplete range
Saccade Velocity (vertical)	<ul style="list-style-type: none"> 0- normal 1- mild slowing 2- moderate slowing 3- severely slow, full range 4- incomplete range
Dysarthria	<ul style="list-style-type: none"> 0- normal 1- unclear, no need to repeat 2- must repeat 3- mostly incomprehensible 4- mute
Tongue Protrusion	<ul style="list-style-type: none"> 0- normal 1- <10 seconds 2- <5 seconds 3- cannot fully protrude 4- cannot beyond lips
Finger Taps (right)	<ul style="list-style-type: none"> 0- normal (15/5sec) 1- mild slowing or reduction in amp. 2- moderately impaired. may have occasional arrests (7- 10/15sec) 3- severely impaired. Frequent hesitations and arrests 4- can barely perform
Finger Taps (left)	<ul style="list-style-type: none"> 0- normal (15/5sec) 1- mild slowing or reduction in amp. 2- moderately impaired. may have occasional arrests (7- 10/15sec) 3- severely impaired. Frequent hesitations and arrests

	4- can barely perform
Pronate/Supinate (right)	0- normal 1- mild slowing/irregular 2- moderate slowing and irregular 3- severe slowing and irregular 4- cannot perform
Pronate/Supinate (left)	0- normal 1- mild slowing/irregular 2- moderate slowing and irregular 3- severe slowing and irregular 4- cannot perform
Fist-Hand-Palm Sequence (Luria)	0- >4 in 10 seconds without cues 1- <4 in 10 sec. without cues 2- >4 in 10 sec. with cues 3- <4 in 10 sec. with cues 4- cannot perform
Rigidity-arms (right)	0- absent 1- slight or only with activation 2- mild/moderate 3- severe, full range of motion 4- severe with limited range
Rigidity-arms (left)	0- absent 1- slight or only with activation 2- mild/moderate 3- severe, full range of motion 4- severe with limited range
Bradykinesia	0- normal 1- minimally slow 2- mildly but clearly slow 3- moderately slow 4- marked slowing, long delays in initiation
Maximal Dystonia (trunk)	0- absent 1- slight/intermittent

	<p>2- mild/common or moderate/intermittent</p> <p>3- moderate/common</p> <p>4- marked/prolonged</p>
Maximal Dystonia (right upper extremity)	<p>0- absent</p> <p>1- slight/intermittent</p> <p>2- mild/common or moderate/intermittent</p> <p>3- moderate/common</p> <p>4- marked/prolonged</p>
Maximal Dystonia (left upper extremity)	<p>0- absent</p> <p>1- slight/intermittent</p> <p>2- mild/common or moderate/intermittent</p> <p>3- moderate/common</p> <p>4- marked/prolonged</p>
Maximal Dystonia (right lower extremity)	<p>0- absent</p> <p>1- slight/intermittent</p> <p>2- mild/common or moderate/intermittent</p> <p>3- moderate/common</p> <p>4- marked/prolonged</p>
Maximal Dystonia (left lower extremity)	<p>0- absent</p> <p>1- slight/intermittent</p> <p>2- mild/common or moderate/intermittent</p> <p>3- moderate/common</p> <p>4- marked/prolonged</p>
Maximal Chorea (Face)	<p>0- absent</p> <p>1- slight/intermittent</p> <p>2- mild/common or moderate/intermittent</p> <p>3- moderate/common</p> <p>4- marked/prolonged</p>
Maximal Chorea (bucco-oro-lingual)	<p>0- absent</p> <p>1- slight/intermittent</p> <p>2- mild/common or moderate/intermittent</p> <p>3- moderate/common</p>

	4- marked/prolonged
Maximal Chorea (Trunk)	0- absent 1- slight/intermittent 2- mild/common or moderate/intermittent 3- moderate/common 4- marked/prolonged
Maximal Chorea (right upper extremity)	0- absent 1- slight/intermittent 2- mild/common or moderate/intermittent 3- moderate/common 4- marked/prolonged
Maximal Chorea (left upper extremity)	0- absent 1- slight/intermittent 2- mild/common or moderate/intermittent 3- moderate/common 4- marked/prolonged
Maximal Chorea (left lower extremity)	0- absent 1- slight/intermittent 2- mild/common or moderate/intermittent 3- moderate/common 4- marked/prolonged
Maximal Chorea (right lower extremity)	0- absent 1- slight/intermittent 2- mild/common or moderate/intermittent 3- moderate/common 4- marked/prolonged
Gait	0- normal narrow base 1- wide base, and/or slow 2- wide base, walks with difficulty 3- walks with assistance 4- cannot attempt
Tandem Walking	0- normal for 10 steps

	<ul style="list-style-type: none">1- 1-3 deviations2- >3 deviations3- cannot complete4- cannot attempt
Retropulsion	<ul style="list-style-type: none">0- normal1- recovers spontaneously2- would fall if not caught3- falls spontaneously4- cannot stand
Escore total	

Escore Comportamental

Use the following keys to rate both severity and frequency	
Severity	Frequency
0 = absent	0 = almost never
1 = slight, questionable	1 = seldom
2 = mild	2 = sometimes
3 = moderate	3 = frequently
4 = severe	4 = almost always
Sad/Mood: feeling sad, sad voice/expression, tearfulness, inability to enjoy anything.	
Low Self-Esteem/Guilt: self blame, self deprecation, including feelings of being a bad or unworthy person, feeling of failure.	
Anxiety: worries, anticipation of the worst, fearful anticipation.	
Suicidal Thoughts: feels like not worth living, has suicidal thoughts, active suicidal intent, preparation for the act.	
Disruptive or Aggressive Behaviour: threatening behavior, physical violence, verbal outbursts, threatening, foul, or abusive language.	
Irritable Behavior: impatient, demanding, inflexible, driven and impulsive, uncooperative.	
Obsessions: recurrent and persistent ideas, thoughts or images.	
Compulsions: repetitive, purposeful, and intentional behaviors.	
Delusions: Fixed false beliefs, not culturally shared.	
Hallucinations: a perception without physical stimulus: Auditory, Visual, Tactile, Gustatory and Olfactory.	

Does the investigator believe the subject is confused?	<input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No
Does the investigator believe the subject is demented?	<input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No
Does the investigator believe the subject is depressed?	<input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No
Does the subject require pharmacotherapy for depression?	<input type="checkbox"/> Yes <input type="checkbox"/> No

Escores funcionais

FUNCTIONAL ASSESSMENT	Yes or No
Could subject engage in gainful employment in his/her accustomed work?	
Could subject engage in any kind of gainful employment?	
Could subject engage in any kind of volunteer or non-gainful work?	
Could subject manage his/her finances (monthly) without any help?	
Could subject shop for groceries without help?	
Could subject handle money as a purchaser in a simple cash (store) transaction?	
Could subject supervise children without help?	
Could subject operate an automobile safely and independently?	
Could subject do his/her own housework without help?	
Could subject do his/her own laundry (wash/dry) without help?	
Could subject prepare his/her own meals without help?	
Could subject use the telephone without help?	
Could subject take his/her own medications without help?	
Could subject feed himself/herself without help?	
Could subject dress himself/herself without help?	
Could subject bathe himself/herself without help?	
Could subject use public transportation to get places without help?	

Could subject walk to places in his/her neighborhood without help?

Could subject walk without falling?

Could subject walk without help?

Could subject comb hair without help?

Could subject transfer between chairs without help?

Could subject get in and out of bed without help?

Could subject use toilet/commode without help?

Could subject's care still be provided at home?

INDEPENDENCE SCALE	
Please indicate the most accurate current level of subject's independence	
00	No special care needed avoided
90	No physical care needed if difficult tasks are
80	Pre-disease level of employment changes or ends; cannot perform household chores to pre-disease level, may need help with finances
70	Self-care maintained for bathing, limited house-hold duties (cooking and use of knives), driving terminates; unable to manage finances
60	Needs minor assistance in dressing, toileting, bathing; food must be cut for patient
50	24-hour supervision appropriate; assistance required for bathing; eating, toileting
40	Chronic care facility needed; limited self feeding, liquified diet
30	Patient provides minimal assistance in own feeding, bathing, toileting
20	No speech, must be fed
10	Tube fed, total bed care

FUNCTIONAL CAPACITY	
OCCUPATION	
0	Unable
1	marginal work only
2	reduced capacity for usual job
3	Normal
FINANCES	
0	Unable
1	major assistance
2	slight assistance
3	Normal
DOMESTIC CHORES	
0	Unable
1	Impaired
2	Normal
ADL	
0	total care
1	gross tasks only
2	minimal impairment
3	Normal

CARE LEVEL	
0	full time skilled nursing
1	home or chronic care
2	Home

ANEXO C: INVENTÁRIO DE DEPRESSÃO DE BECK

Nome: _____

Idade: _____ Estado Civil: _____ Profissão: _____

Escolaridade: _____ Data de aplicação: _____ Pontuação: _____

Instruções

Neste questionário existem grupos de afirmações. Por favor, leia cuidadosamente cada uma delas. A seguir selecione a afirmação, em cada grupo, que melhor descreve como se sentiu NA SEMANA QUE PASSOU, INCLUINDO O DIA DE HOJE. Desenhe um círculo em torno do número ao lado da afirmação selecionada. Se escolher dentro de cada grupo várias afirmações, faça um círculo em cada uma delas. Certifique-se que leu todas as afirmações de cada grupo antes de fazer a sua escolha.

1. TRISTEZA

- 0 - Não me sinto triste.
- 1 - Sinto-me triste.
- 2 - Sinto-me triste o tempo todo e não consigo evitá-lo.
- 3 - Estou tão triste ou infeliz que não consigo suportar

2. PESSIMISMO

- 0 - Não estou particularmente desencorajado(a) em relação ao futuro.
- 1 - Sinto-me desencorajado(a) em relação ao futuro.

2 - Sinto que não tenho nada a esperar.

3 - Sinto que o futuro é sem esperança e que as coisas não podem melhorar.

3. SENSO DE FRACASSO

0 - Não me sinto fracassado(a).

1 - Sinto que falhei mais do que um indivíduo médio.

2 - Quando analiso a minha vida passada, tudo o que vejo é uma quantidade de fracassos.

3 - Sinto que sou um completo fracasso.

4. INSATISFAÇÃO

0 - Eu tenho tanta satisfação nas coisas, como antes.

1 - Não tenho satisfações com as coisas, como costumava ter.

2 - Não consigo sentir verdadeira satisfação com alguma coisa.

3 - Estou insatisfeito(a) ou entediado(a) com tudo.

5. CULPA

0 - Não me sinto particularmente culpado(a).

1 - Sinto-me culpado(a) grande parte do tempo.

2 - Sinto-me bastante culpado(a) a maior parte do tempo.

3 - Sinto-me culpado(a) durante o tempo todo.

6. EXPECTATIVA DE PUNIÇÃO

0 - Não me sinto que esteja a ser punido(a).

1 - Sinto que posso ser punido(a).

2 - Sinto que mereço ser punido(a).

3 - Sinto que estou a ser punido(a).

7. AUTO-DESGOSTO

0 - Não me sinto desapontado(a) comigo mesmo(a).

1 - Sinto-me desapontado(a) comigo mesmo(a).

2 - Sinto-me desgostoso(a) comigo mesmo(a).

3 - Eu odeio-me.

8. AUTO-ACUSAÇÕES

0 - Não me sinto que seja pior que qualquer outra pessoa.

1 - Critico-me pelas minhas fraquezas ou erros.

2 - Culpo-me constantemente pelas minhas faltas.

3 - Culpo-me de todas as coisas más que acontecem.

9. IDÉIAS SUICÍDAS

0 - Não tenho qualquer idéia de me matar.

1 - Tenho idéias de me matar, mas não sou capaz de as concretizar.

2 - Gostaria de me matar.

3 - Matar-me-ia se tivesse uma oportunidade.

10. CHORO

0 - Não costumo chorar mais do que o habitual.

1 - Choro mais agora do que costumava fazer.

2 - Atualmente, choro o tempo todo.

3 - Eu costumava conseguir chorar, mas agora não consigo, ainda que queira.

11. IRRITABILIDADE

- 0 - Não me irrita mais do que costumava.
- 1 - Fico aborrecido(a) ou irritado(a) mais facilmente do que costumava.
- 2 - Atualmente, sinto-me permanentemente irritado(a).
- 3 - Já não consigo ficar irritado(a) com as coisas que antes me irritavam.

12. INTERAÇÃO SOCIAL

- 0 - Não perdi o interesse nas outras pessoas.
- 1 - Interesse-me menos do que costumava pelas outras pessoas.
- 2 - Perdi a maior parte do meu interesse nas outras pessoas.
- 3 - Perdi todo o meu interesse nas outras pessoas.

13. INDECISÃO

- 0 - Tomo decisões como antes.
- 1 - Adio as minhas decisões mais do que costumava.
- 2 - Tenho maior dificuldade em tomar decisões do que antes.
- 3 - Já não consigo tomar qualquer decisão.

14. MUDANÇA DE IMAGEM CORPORAL

- 0 - Não sinto que a minha aparência seja pior do que costumava ser.
- 1 - Preocupo-me porque estou a parecer velho(a) ou nada atraente.
- 2 - Sinto que há mudanças permanentes na minha aparência que me tornam nada atraente.
- 3 - Considero-me feio(a).

15. RETARDO PARA O TRABALHO

- 0 - Não sou capaz de trabalhar tão bem como antes.
- 1 - Preciso de um esforço extra para começar qualquer coisa.
- 2 - Tenho que me forçar muito para fazer qualquer coisa.
- 3 - Não consigo fazer nenhum trabalho.

16. INSÔNIA

- 0 - Durmo tão bem como habitualmente.
- 1 - Não durmo tão bem como costumava.
- 2 - Acordo 1 ou 2 horas antes que o habitual e tenho dificuldade em voltar a adormecer.
- 3 - Acordo várias vezes mais cedo do que costumava e não consigo voltar a dormir.

17. SUCETIBILIDADE À FADIGA

- 0 - Não fico mais cansado(a) do que o habitual.
- 1 - Fico cansado(a) com mais dificuldade do que antes.
- 2 - Fico cansado(a) ao fazer quase tudo.
- 3 - Estou demasiado cansado(a) para fazer qualquer coisa.

18. ANOREXIA

- 0 - O meu apetite é o mesmo de sempre.
- 1 - Não tenho tanto apetite como costumava ter.
- 2 - O meu apetite, agora, está muito pior.
- 3 - Perdi completamente o apetite.

19. PERDA DE PESO

0 - Não perdi muito peso, se é que perdi algum ultimamente.

1 - Perdi mais de 2,5 kg.

2 - Perdi mais de 5 kg.

3 - Perdi mais de 7,5 kg.

Estou propositadamente a tentar perder peso, comendo menos.

Sim _____ Não _____

20. PREOCUPAÇÃO SOMÁTICA

0 - A minha saúde não me preocupa mais do que o habitual.

1 - Preocupo-me com problemas físicos, como dores e aflições, má disposição do estômago, ou prisão de ventre.

2 - Estou muito preocupado(a) com problemas físicos e torna-se difícil pensar em outra coisa.

3 - Estou tão preocupado(a) com os meus problemas físicos que não consigo pensar em qualquer outra coisa.

21. PERDA DO INTERESSE SEXUAL

0 - Não tenho observado qualquer alteração recente no meu interesse sexual.

1 - Estou menos interessado(a) na vida sexual do que costumava.

2 - Sinto-me, atualmente, muito menos interessado(a) pela vida sexual.

3 - Perdi completamente o interesse na vida sexual.

Total: _____ **Classificação:** _____

ANEXO D: SHORT FORM 36 – SF 36

Instruções: Esta pesquisa questiona você sobre sua saúde. Estas informações nos manterão informados de como você se sente e quão bem você é capaz de fazer suas atividades de vida diária. Responda cada questão marcando a resposta como indicado. Caso você esteja inseguro em como responder, por favor, tente responder o melhor que puder. Circule a questão que lhe for conferida.

1. Em geral, você diria que sua saúde é:

- 1 – Excelente
- 2 – Muito Boa
- 3 – Boa
- 4 – Ruim
- 5 – Muito ruim

2. Comparando a um ano atrás, como você classificaria sua saúde em geral, agora?

- 1 – Muito melhor agora do que a um ano atrás
- 2 – Um pouco melhor agora do que a um ano atrás
- 3 – Quase a mesma coisa de um ano atrás
- 4 – Um pouco pior agora do que há um ano atrás
- 5 – Muito pior agora do que há um ano atrás

3. Os seguintes itens são sobre atividades que você poderia fazer atualmente durante um dia comum. Devido a sua saúde, você tem dificuldade para fazer essas atividades? Neste caso, quanto?

(Circule um número em cada linha)

Atividades	Sim. Dificulta muito	Sim. Dificulta um pouco	Não. Não dificulta de modo algum
a) Atividades vigorosas, que exigem muito esforço, tais como ocorrer, levantar objetivos pesados, participar de esportes árduos	1	2	3
b) Atividades moderadas, tais como mover uma mesa, passar aspirador de pó, jogar bola, varrer casa	1	2	3
c) Levantar ou carregar mantimentos	1	2	3
d) Subir vários lances de escada	1	2	3
e) Subir um lance de escada	1	2	3
f) Curva-se, ajoelhar-se ou dobrar-se	1	2	3
g) Andar mais de um quilometro	1	2	3
h) Andar vários quarteirões	1	2	3
i) Andar um quarteirão	1	2	3
j) Tomar banho ou vestir-se	1	2	3

4. Durante as últimas 4 semanas, você teve algum dos seguintes problemas com o seu trabalho ou com alguma atividade diária regular, como consequência de sua saúde física?

(Circule uma em cada linha)

	Sim	Não
a) Você diminui a quantidade de tempo que se dedicava ao seu trabalho ou a outras atividades?	1	2
b) Realizou menos tarefas do que gostaria?	1	2
c) Esteve limitado no seu tipo de trabalho ou em suas atividades?	1	2
d) Encontrou dificuldades de fazer seu trabalho ou outras atividades (ex: necessitou de esforço extra)?	1	2

5. Durante as últimas 4 semanas, você teve algum dos seguintes problemas com o seu trabalho ou outra atividade regular diária, (como consequência se algum problema emocional, como sentir-se deprimido e ansioso)?

(Circule uma em cada linha)

	Sim	Não
a) Você diminui a quantidade de tempo que se dedicava ao seu trabalho ou a outras atividades?	1	2
b) Realizou menos tarefas do que gostaria?	1	2
c) Não trabalhou ou não fez qualquer das atividades com tanto cuidado como geralmente faz?	1	2

6. Durante as últimas 4 semanas, de que maneira sua saúde física ou problemas emocionais interferiram nas suas atividades sociais normais, em relação a família, vizinhos, amigos ou em grupo?

(Circule uma)

1 – De forma nenhuma

2 – Ligeiramente

3 – Moderadamente

4 – Bastante

5 – Grave

6 – Muito Grava

7. Quanta dor no corpo você teve durante as últimas 4 semanas?

(Circule uma)

1 – Nenhuma

2 – Muito Leve

3 – Leve

4 – Moderada

5 – Grava

6 – Muito Grave

8. Durante as últimas 4 semanas, quanta dor no corpo interferiu com seu trabalho normal (incluindo tanto trabalho, fora de casa e dentro de casa)?

(Circule uma)

1 – De maneira alguma

2 – Um pouco

3 – Moderadamente

4 – Bastante

5 – Extremamente

9. Estas questões são sobre como você se sente e como tudo tem acontecido com você durante as últimas 4 semanas. Para cada questão, por favor dê uma resposta que mais aproxime da maneira como você se sente. Em relação as últimas 4 semanas.

(Circule um número para cada linha)

	Todo Tempo	A maior parte Do tempo	Uma boa parte Do tempo	Alguma parte Do tempo	Uma pequena Parte do tempo	Nunca
a) Quanto tempo você tem se sentido cheio de vigor, cheio de vontade, cheio de força?	1	2	3	4	5	6
b) Quanto tempo você tem se sentido uma pessoa muito nervosa?	1	2	3	4	5	6
c) Quanto tempo você tem se sentido tão deprimido que nada pode animá-lo?	1	2	3	4	5	6
d) Quanto tempo você tem se sentido calmo e tranquilo?	1	2	3	4	5	6
e) Quanto tempo você tem se sentido com muita energia?	1	2	3	4	5	6
f) Quanto tempo você tem se sentido desanimado e abatido?	1	2	3	4	5	6
g) Quanto tempo você tem se sentido esgotado?	1	2	3	4	5	6
h) Quanto tempo você tem se	1	2	3	4	5	6

sentido uma pessoa feliz?						
i) Quanto tempo você tem se sentido cansado?	1	2	3	4	5	6

10. Durante as últimas 4 semanas, quanto do seu tempo a sua saúde física ou problemas emocionais interferiram com as suas atividades sociais (como visitar amigos, parentes, etc)?

(Circule uma)

1 – Todo o tempo

2 – A maior parte do tempo

3 – Alguma parte do tempo

4 – Uma pequena parte do tempo

5 – Nenhuma parte do tempo

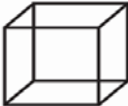
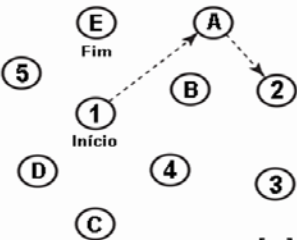

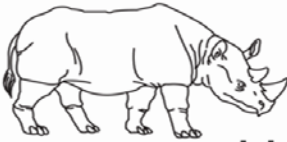
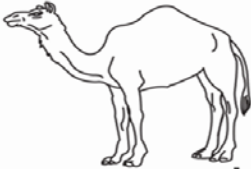
11. O quanto verdadeiro ou falso é cada uma das afirmações para você?

(Circule um número para cada linha)

	Definitivamente Verdadeiro	A maioria das vezes verdadeiro	Não Sei	A maioria das vezes falsa	Definitivamente Falsa
a) Eu costumo adoecer mais facilmente que as outras pessoas	1	2	3	4	5
b) Eu sou tão saudável quanto qualquer pessoa que eu conheço	1	2	3	4	5
c) Eu acho que a minha saúde vai piorar	1	2	3	4	5
d) Minha saúde é excelente	1	2	3	4	5

ANEXO E: MONTREAL COGNITIVE ASSESSMENT – MoCA

MONTREAL COGNITIVE ASSESSMENT (MOCA) Versão Experimental Brasileira
 Nome: _____ Data de nascimento: ____/____/____
 Escolaridade: _____ Data de avaliação: ____/____/____
 Sexo: _____ Idade: _____

VISUOESPACIAL / EXECUTIVA		 Copiar o cubo	Desenhar um RELÓGIO (onze horas e dez minutos) (3 pontos)	Pontos																	
	[]	[]	[] Contorno [] Números [] Ponteiros	_/5																	
NOMEAÇÃO		 []	 []	 []	_/3																
MEMÓRIA	Leia a lista de palavras, O sujeito de repeti-la, faça duas tentativas Evocar após 5 minutos	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td></td> <td style="text-align: center;">Rosto</td> <td style="text-align: center;">Veludo</td> <td style="text-align: center;">Igreja</td> <td style="text-align: center;">Margarida</td> <td style="text-align: center;">Vermelho</td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;">1ª tentativa</td> <td style="text-align: center;">[]</td> <td style="text-align: center;">[]</td> <td style="text-align: center;">[]</td> <td style="text-align: center;">[]</td> <td style="text-align: center;">[]</td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;">2ª tentativa</td> <td style="text-align: center;">[]</td> <td style="text-align: center;">[]</td> <td style="text-align: center;">[]</td> <td style="text-align: center;">[]</td> <td style="text-align: center;">[]</td> </tr> </table>		Rosto	Veludo	Igreja	Margarida	Vermelho	1ª tentativa	[]	[]	[]	[]	[]	2ª tentativa	[]	[]	[]	[]	[]	Sem Pontuação
	Rosto	Veludo	Igreja	Margarida	Vermelho																
1ª tentativa	[]	[]	[]	[]	[]																
2ª tentativa	[]	[]	[]	[]	[]																
ATENÇÃO	Leia a sequência de números (1 número por segundo)	O sujeito deve repetir a sequência em ordem direta [] 2 1 8 5 4 O sujeito deve repetir a sequência em ordem indireta [] 7 4 2	_/2																		
	Leia a série de letras. O sujeito deve bater com a mão (na mesa) cada vez que ouvir a letra "A". Não se atribuem pontos se ≥ 2 erros. [] F B A C M N A A J K L B A F A K D E A A A J A M O F A A B		_/1																		
	Subtração de 7 começando pelo 100 [] 93 [] 86 [] 79 [] 72 [] 65 4 ou 5 subtrações corretas: 3 pontos; 2 ou 3 corretas 2 pontos; 1 correta 1 ponto; 0 correta 0 ponto		_/3																		
LINGUAGEM	Repetir: Eu somente sei que é João quem será ajudado hoje. []	O gato sempre se esconde embaixo do Sofá quando o cachorro está na sala. []	_/2																		
	Fluência verbal: dizer o maior número possível de palavras que comecem pela letra F (1 minuto). [] _____ (N ≥ 11 palavras)		_/1																		
ABSTRAÇÃO	Semelhança p. ex. entre banana e laranja = fruta [] trem - bicicleta [] relógio - régua		_/2																		
EVOCAÇÃO TARDIA	Deve recordar as palavras SEM PISTAS	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="text-align: center;">Rosto</td> <td style="text-align: center;">Veludo</td> <td style="text-align: center;">Igreja</td> <td style="text-align: center;">Margarida</td> <td style="text-align: center;">Vermelho</td> </tr> <tr> <td style="text-align: center;">[]</td> <td style="text-align: center;">[]</td> <td style="text-align: center;">[]</td> <td style="text-align: center;">[]</td> <td style="text-align: center;">[]</td> </tr> </table>	Rosto	Veludo	Igreja	Margarida	Vermelho	[]	[]	[]	[]	[]	Pontuação apenas para evocação SEM PISTAS	_/5							
Rosto	Veludo	Igreja	Margarida	Vermelho																	
[]	[]	[]	[]	[]																	
OPCIONAL	Pista de categoria Pista de múltipla escolha																				
ORIENTAÇÃO	[] Dia do mês [] Mês [] Ano [] Dia da semana [] Lugar [] Cidade		_/6																		
© Z. Nasreddine MD www.mocatest.org Versão experimental Brasileira: Ana Luisa Rosas Sarmiento Paulo Henrique Ferreira Bertolucci - José Roberto Wajman				TOTAL Adicionar 1 pt se ≤ 12 anos de escolaridade _____/30																	

ANEXO F: ÍNDICE DE QUALIDADE DE SONO DE PITTSBURGH (PSQI –BR)

Nome: _____

Idade: _____

Data: _____

Instruções:

As seguintes perguntas são relativas aos seus hábitos de sono durante o último mês somente. Suas respostas devem indicar a lembrança mais exata da maioria dos dias e noites do último mês. Por favor, responda a todas as perguntas.

1. Durante o último mês, quando você geralmente foi para a cama à noite?

Hora usual de deitar _____

2. Durante o último mês, quanto tempo (em minutos) você geralmente levou para dormir à noite?

Número de minutos _____

3. Durante o último mês, quando você geralmente levantou de manhã?

Hora usual de levantar _____

4. Durante o último mês, quantas horas de sono você teve por noite? (Este pode ser diferente do número de horas que você ficou na cama).

Horas de sono por noite _____

Para cada uma das questões restantes, marque a melhor (uma) resposta. Por favor, responda a todas as questões.

5. Durante o último mês, com que frequência você teve dificuldade de dormir porque você...

(a) Não conseguiu adormecer em até 30 minutos

Nenhuma no último mês _____ Menos de 1 vez/ semana _____

1 ou 2 vezes/ semana _____ 3 ou mais vezes/ semana _____

(b) Acordou no meio da noite ou de manhã cedo

Nenhuma no último mês _____ Menos de 1 vez/ semana _____

1 ou 2 vezes/ semana _____ 3 ou mais vezes/ semana _____

(c) Precisou levantar para ir ao banheiro

Nenhuma no último mês _____ Menos de 1 vez/ semana _____

1 ou 2 vezes/ semana _____ 3 ou mais vezes/ semana _____

(d) Não conseguiu respirar confortavelmente

Nenhuma no último mês _____ Menos de 1 vez/ semana _____

1 ou 2 vezes/ semana _____ 3 ou mais vezes/ semana _____

(e) Tossiu ou roncou forte

Nenhuma no último mês _____ Menos de 1 vez/ semana _____

1 ou 2 vezes/ semana _____ 3 ou mais vezes/ semana _____

(f) Sentiu muito frio

Nenhuma no último mês _____ Menos de 1 vez/ semana _____

1 ou 2 vezes/ semana _____ 3 ou mais vezes/ semana _____

(g) Sentiu muito calor

Nenhuma no último mês _____ Menos de 1 vez/ semana _____

1 ou 2 vezes/ semana _____ 3 ou mais vezes/ semana _____

(h) Teve sonhos ruins

Nenhuma no último mês _____ Menos de 1 vez/ semana _____

1 ou 2 vezes/ semana _____ 3 ou mais vezes/ semana _____

(i) Teve dor

Nenhuma no último mês _____ Menos de 1 vez/ semana _____

1 ou 2 vezes/ semana _____ 3 ou mais vezes/ semana _____

(j) Outra(s) razão(ões), por favor descreva

Com que frequência, durante o último mês, você teve dificuldade para dormir devido a essa razão?

Nenhuma no último mês _____ Menos de 1 vez/ semana _____

1 ou 2 vezes/ semana _____ 3 ou mais vezes/ semana _____

6. Durante o último mês, como você classificaria a qualidade do seu sono de uma maneira geral?

Muito boa _____

Boa _____

Ruim _____

Muito ruim _____

7. Durante o último mês, com que frequência você tomou medicamento (prescrito ou “por conta própria”) para lhe ajudar a dormir?

Nenhuma no último mês _____ Menos de 1 vez/ semana _____

1 ou 2 vezes/ semana _____ 3 ou mais vezes/ semana _____

8. No último mês, com que frequência você teve dificuldade de ficar acordado enquanto dirigia, comia ou participava de uma atividade social (festa, reunião de amigos, trabalho, estudo)?

Nenhuma no último mês _____ Menos de 1 vez/ semana _____

1 ou 2 vezes/ semana _____ 3 ou mais vezes/ semana _____

9. Durante o último mês, quão problemático foi para você manter o entusiasmo (ânimo) para fazer as coisas (suas atividades habituais)?

Nenhuma dificuldade _____

Um problema leve _____

Um problema razoável _____

Um grande problema _____

10. Você tem um(a) parceiro [esposo(a)] ou colega de quarto?

Não _____

Parceiro ou colega, mas em outro quarto _____

Parceiro no mesmo quarto, mas não na mesma cama _____

Parceiro na mesma cama _____

Se você tem um parceiro ou colega de quarto, pergunte a ele/ela com que frequência, no último mês, você teve ...

(a) Ronco forte

Nenhuma no último mês _____ Menos de 1 vez/ semana _____

1 ou 2 vezes/ semana _____ 3 ou mais vezes/ semana _____

(b) Longas paradas na respiração enquanto dormia

Nenhuma no último mês _____ Menos de 1 vez/ semana _____

1 ou 2 vezes/ semana _____ 3 ou mais vezes/ semana _____

(c) Contrações ou puxões nas pernas enquanto você dormia

Nenhuma no último mês _____ Menos de 1 vez/ semana _____

1 ou 2 vezes/ semana _____ 3 ou mais vezes/ semana _____

(d) Episódios de desorientação ou confusão durante o sono

Nenhuma no último mês _____ Menos de 1 vez/ semana _____

1 ou 2 vezes/ semana _____ 3 ou mais vezes/ semana _____

(e) Outras alterações (inquietações) enquanto você dorme; por favor, descreva

Nenhuma no último mês _____ Menos de 1 vez/ semana _____

1 ou 2 vezes/ semana _____ 3 ou mais vezes/ semana _____

ANEXO G: HUNTINGTON QUALITY OF LIFE INSTRUMENT

	NOT AT ALL / VERY RARELY OR NEVER	A LITTLE / RARELY	MEDIUM / SOMETIMES	A LOT / OFTEN	EXTREMELY / VERY OFTEN OR ALWAYS
Despite my best efforts, I drop things.	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5
I find it difficult to make precise movements.	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5
I have difficulties to drink without spilling.	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5
I have difficulties to tie the laces of my shoes.	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5
When I think about my symptoms, I worry about what might happen next.	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5
I find it hard to accept that nothing can be done to improve my health.	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5
I feel guilty about the time my family must spend taking care of me.	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5
I worry about falling in public.	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5
I feel that because of me my family is isolated.	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5
It is difficult for me to have my family and friends visits.	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5
I feel forgotten by others.	<input type="checkbox"/> 1	<input type="checkbox"/> 2	<input type="checkbox"/> 3	<input type="checkbox"/> 4	<input type="checkbox"/> 5

**APÊNDICE A: TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO –
Designado ao Paciente ou Representante Legal**

**AVALIAÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA NA DOENÇA DE HUNTINGTON:
estudo de fatores associados e influência nos sintomas depressivos dos
cuidadores**

Você está sendo convidado(a) para participar de uma pesquisa no ambulatório dos Distúrbios do Movimento e Neurogenética, situado no Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Tendo por objetivo avaliar a qualidade de vida na doença de Huntington seus fatores associados e a influência nos sintomas depressivos dos cuidadores.

É importante salientar que todas as perguntas têm caráter científico. Apesar disso algumas questões poderão causar constrangimento por se tratar da sua condição clínica atual.

Os dados serão coletados após a consulta médica onde os pacientes e seus familiares/cuidadores ficarão cerca de 1 hora para aplicação de múltiplas escalas com a finalidade de avaliar a função motora, funcional, comportamental e cognitiva, determinando assim o seu grau de dependência e gravidade da doença.

Nesta pesquisa será assegurado o sigilo das informações, bem como a privacidade do paciente.

Pelo presente Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, declaro que autorizo a minha participação nesta pesquisa, pois fui informado(a) de forma clara e detalhada, livre de qualquer forma de constrangimento e coerção, dos objetivos, da justificativa, dos procedimentos que deverei participar.

Fui igualmente informado:

- 1) Da garantia de receber resposta a qualquer pergunta ou esclarecimento a qualquer dúvida acerca dos procedimentos e assuntos relacionados à pesquisa;
- 2) Da liberdade de retirar meu consentimento a qualquer momento e por qualquer motivo e deixar de participar do estudo sem que isso acarrete prejuízo a minha pessoa ou meu familiar;
- 3) Da garantia de que não serei identificado quando da divulgação dos resultados e que as informações obtidas serão utilizadas apenas para fins científicos vinculados ao presente projeto de pesquisa;
- 4) Do compromisso de proporcionar informação correta e atualizada;
- 5) De que não terei gasto nenhum ao aceitar participar da pesquisa.

Em caso de qualquer dúvida quanto à pesquisa ou sobre seus direitos, entendo que poderei me dirigir ao Serviço de Neurologia Clínica de Distúrbios do Movimento localizado no 2º andar do Hospital de Clínicas de Porto Alegre situado a Rua Ramiro Barcelos, 2350, ou ter a opção de contatar o Prof. Carlos Roberto de Mello Rieder, neurologista, pelos telefones 3359-8182 ou 3359-8520 ou a pesquisadora Patrícia dos Santos Bopsin, pelo telefone: 51 – 85371528.

Além dos contatos acima citados também terei acesso ao Comitê de Ética em Pesquisa que fica localizado no 2º andar, sala 2227, com horário de atendimento das 8h às 17h ou pelo telefone: 51 3359-7640.

Sendo assim, retenho cópia deste termo e concordo em participar voluntariamente da pesquisa. Baseado no item IV das Diretrizes e Normas Regulamentadoras para a Pesquisa em Saúde, do Conselho Nacional de Saúde (Resolução 196/96), será assinado em duas vias, de igual teor, ficando uma via em poder do participante e a outra com o(a) pesquisador(a) responsável.

Hospital de Clínicas de Porto Alegre – Serviço de Neurologia Clínica de Distúrbios do Movimento – Rua Ramiro Barcelos, 2350 Porto Alegre - RS – Brasil CEP: 90035-903

Porto Alegre, ____/____/____

Nome do paciente

Assinatura do paciente ou representante legal

Nome do pesquisador

Assinatura do pesquisador

**APÊNDICE B: TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO –
Designado ao Familiar/Cuidador**

**AVALIAÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA NA DOENÇA DE HUNTINGTON:
estudo de fatores associados e influência nos sintomas depressivos dos
cuidadores**

Você está sendo convidado(a) para participar de uma pesquisa no ambulatório dos Distúrbios do Movimento e Neurogenética, situado no Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Tendo por objetivo avaliar a qualidade de vida na doença de Huntington seus fatores associados e a influência nos sintomas depressivos dos cuidadores.

É importante salientar que todas as perguntas têm caráter científico. Apesar disso algumas questões poderão causar constrangimento por se tratar da sua condição emocional.

O presente estudo será realizado através da aplicação de uma escala que levará 20 minutos. A aplicação da escala ocorrerá após consulta médica, chamada Inventário de Depressão de Beck trata-se de um questionário para descrever como você se sentiu na última semana.

Nesta pesquisa, as informações descritas serão coletadas pela pesquisadora e ficará assegurado o sigilo das informações, bem como o anonimato.

Pelo presente Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, declaro que autorizo a minha participação nesta pesquisa, pois fui informado(a) de forma clara e detalhada, livre de qualquer forma de constrangimento e coerção, dos objetivos, da justificativa, dos procedimentos que deverei cumprir.

Fui igualmente informado:

- 1) Da garantia de receber resposta a qualquer pergunta ou esclarecimento a qualquer dúvida acerca dos procedimentos e assuntos relacionados à pesquisa;
- 2) Da liberdade de retirar meu consentimento a qualquer momento e por qualquer motivo e deixar de participar do estudo sem que isso acarrete prejuízo a minha pessoa ou meu familiar;
- 3) Da garantia de que não serei identificado quando da divulgação dos resultados e que as informações obtidas serão utilizadas apenas para fins científicos vinculados ao presente projeto de pesquisa;
- 4) Do compromisso de proporcionar informação correta e atualizada;
- 5) De que não terei gasto nenhum ao aceitar participar da pesquisa.

Em caso de qualquer dúvida quanto à pesquisa ou sobre seus direitos, entendo que poderei me dirigir ao Serviço de Neurologia Clínica de Distúrbios do Movimento localizado no 2o andar do Hospital de Clínicas de Porto Alegre situado a Rua Ramiro Barcelos, 2350, ou ter a opção de contatar o Prof. Carlos Roberto de Mello Rieder, neurologista, pelos telefones 3359-8182 ou 3359-8520 ou a pesquisadora Patrícia dos Santos Bopsin, pelo telefone: 51 – 85371528.

Além dos contatos acima citados também terei acesso ao Comitê de Ética em Pesquisa que fica localizado no 2º andar, sala 2227, com horário de atendimento das 8h às 17h ou pelo telefone: 51 3359-7640.

Sendo assim, retenho cópia deste termo e concordo em participar voluntariamente da pesquisa. Baseado no item IV das Diretrizes e Normas Regulamentadoras para a Pesquisa em Saúde, do Conselho Nacional de Saúde (Resolução 196/96), será assinado em duas vias, de igual teor, ficando uma via em poder do participante e a outra com o(a) pesquisador(a) responsável.

Hospital de Clínicas de Porto Alegre – Serviço de Neurologia Clínica de Distúrbios do Movimento – Rua Ramiro Barcelos, 2350 Porto Alegre - RS – Brasil CEP: 90035-903

Porto Alegre, ____/____/____.

Nome do paciente

Nome do Familiar/Cuidador

Assinatura do Familiar/Cuidador

Nome do pesquisador

Assinatura do pesquisador