

## **USO DO ACONSELHAMENTO GENÉTICO COMO FERRAMENTA DE MELHORIA NO DIAGNÓSTICO E CUIDADOS DO PACIENTE PORTADOR DA DOENÇA DE ALZHEIMER**

Autor: Hérica Tavares Milhomem<sup>1</sup>; Co-autor: Maria Carolina de Albuquerque Wanderley<sup>2</sup>  
Orientador: Roberta Luciana do Nascimento Godone<sup>3</sup>

*Faculdade Maurício de Nassau- Caruaru, PE. e-mail: hricat@icloud.com*

### **Introdução**

A doença de Alzheimer (DA) é uma das neuropatologias que mais desafia os pesquisadores nos últimos anos. É uma das demências mais comum em idosos, podendo acometer cerca de 70% da população idosa. (ILHA e col, 2016).

Essa patologia foi considerada um dos maiores problemas médicos e sociais na atualidade, devido sua distribuição geográfica em todo o planeta. O número de pessoas que possuem a DA pode ultrapassar mais de 15 milhões em todo o mundo, assim é considerada um importante problema de saúde pública. São características iniciais dessa doença, perda de memória recente, desorientação espacial, seguida por mudança de personalidade, delírios, perda na capacidade de julgamento, dificuldade para reconhecer parentes próximos, assim com outras características que surgem durante a evolução dessa patologia. Por ser uma doença neurodegenerativa ela é irreversível, na qual afeta as funções cognitivas e motoras. (POLTRONIERE e col, 2011; ILHA e col, 2016).

A DA não preocupa somente os pesquisadores, mas também toda a população que possui um familiar, amigo ou até mesmo um conhecido próximo acometido por ela. Assim, surgem muitos questionamentos ao redor desse problema que só cresce. Ao ver todos os sintomas na qual este paciente passa muitos perguntam, se isso também poderá acontecer com ele no futuro. O que muitos ainda não sabem é que já há a possibilidade de saber se uma determinada doença o acometerá e isso também é possível para a doença de Alzheimer. (GREEN e col, 2014; LERNER e col, 2016).

Devido ao avanço das tecnologias sobre o DNA humano, é possível o diagnóstico precoce de determinadas patologias. Com o mapeamento do genoma humano, são feitas análises genética a partir do DNA do indivíduo, na qual possibilita o estudo detalhado dos genes, podendo assim mostrar as quais patologias esse indivíduo poderá ser acometido futuramente. Esse estudo pode ser feito em pessoas que possuem familiares com a DA, mas alguns fatores devem ser levados em consideração, principalmente os fatores psicológicos de cada indivíduo. O aconselhamento genético deve levar em consideração que alguns indivíduos não estão totalmente preparados para

determinadas informações, podendo muitas vezes o resultado das análises genéticas não serem o esperado pela família ou o próprio indivíduo. Por tanto esse processo deve ser feito com bastante cautela, priorizando o que dever ser melhor para cada família, mas não deixando de lado o fato de que o diagnóstico precoce é de essencial importância para esse tipo de doença. (GOLDMAN, 2012; LERNER e col, 2014).

Outro grande questionamento feito por familiares de recém diagnosticados por essa doença neurodegenerativa é como ele irá lidar com as necessidades desse paciente ao longo da evolução da doença. Isso ocorre devido ao fato de que com o passar do tempo à pessoa idosa dependerá de cuidados constantes, que por muitas vezes é feito por alguém da família em sua casa. Em meio a essas dificuldades os familiares procuram apoio em profissionais da saúde para que possa instruí-los sobre o cuidar. (POLTRONIERE e col, 2011).

### **Objetivos**

Mostrar como o aconselhamento genético pode ajudar no diagnóstico precoce da doença de Alzheimer, assim como estratégias de cuidado pode melhorar a vida de pacientes idosos.

### **Metodologia**

Trata-se de uma revisão sistemática do tipo narrativa utilizando as bases de dados Scielo, PubMed, Periódicos Capes e Medline. No processo de revisão (desde a busca eletrônica nas bases de dados, seleção e avaliação dos artigos potenciais, até à extração dos dados dos estudos incluídos na revisão) foi realizada de maneira independente e os resultados de cada etapa foram comparados e avaliados a fim de verificar a concordância entre eles. A busca eletrônica nas bases de dados foi realizada utilizando-se as ferramentas de busca avançada, que permitem a combinação dos descritores e termos, e a aplicação dos limites, que foram previamente definidos. A busca pelos descritores e termos utilizados foi efetuada mediante consulta ao MeSH - *Medical Subject Headings*, através do portal da U.S. National Library of Medicine (NLM) e ao DeCS – Descritores em Ciências da Saúde, através do portal da Biblioteca Virtual em Saúde (BVS). A busca ainda contou com a análise dos títulos e resumos das publicações identificadas pela estratégia de busca eletrônica e julgamento das publicações cuja temática era pertinente à inclusão no estudo de revisão. Foram adotados como critérios de exclusão a falta de relação com o tema da revisão, publicações do tipo estudo de revisão, estudos de caso e comentário e publicações repetidas.

Em seguida recorreu-se à leitura na íntegra de todos os artigos considerados elegíveis para inclusão na revisão e análise criteriosa das informações veiculadas em cada manuscrito. Na análise de cada

artigo foram observados os seguintes aspetos: (a) ano de publicação, (b) tamanho amostral, (c) características clínicas dos sujeitos (idade e presença de sintomas da doença) e (d) principais resultados. Além disso, foram analisadas as referências bibliográficas dos artigos incluídos na revisão, tendo em vista a identificação de outros estudos relacionados ao aconselhamento genético e genes candidatos ao diagnóstico da DA, eventualmente não identificados pela busca eletrônica.

## **Resultados**

Foram adotados tais critérios de inclusão: artigos nas línguas portuguesa e inglesa publicados entre os anos de 2009 e 2016 e que possuíram relevância temática. Foram excluídos artigos incompletos que abordaram outros tipos de eixos temáticos sobre a doença de Alzheimer que não fosse o aconselhamento genético e estratégias de cuidado para com esse paciente. Dessa forma, foram encontrados onze artigos e selecionados sete para elaboração deste trabalho.

O estabelecimento da DA deve-se ao acúmulo de eventos genéticos e ambientais. Cada um desses eventos contribui com pequenos efeitos que resultam, em conjunto, no estabelecimento da doença com diferentes graus de severidade. Sabe-se que mutações nos genes codificadores para a APP [Amyloid b (A4) precursor protein], apoE (apolipoprotein E), PSEN1 (presenilin 1) e PSEN2 (presenilin 2) são consistentemente associadas com o estabelecimento da DA. Esses genes localizam-se em diferentes cromossomos e pelo menos alguns deles devem participar de uma via neuropatogênica comum, que culmine com o desencadeamento da doença. Outros genes encontrados também foram associados à suscetibilidade para DA, são estes: SORL1, BIN1, EXOC3L2, GAB2, TNK1, LOC651924, GWA\_14q32.13, PGBD1, e GALP. No entanto, as alterações nos mesmos não são suficientes para explicar todos os casos de DA.

Com a descoberta de genes relacionados à DA, iniciou-se a busca por um diagnóstico mais preciso e rápido, desta forma o aconselhamento genético surgiu como uma ferramenta promissora nesse desfecho. Porém, o aconselhamento genético deve ser desenvolvido nas unidades de saúde como um atendimento médico multiprofissional e interdisciplinar.

Para o aconselhamento genético ser eficaz e realmente necessário, os familiares devem responder alguns questionamentos, relacionados à probabilidade dos parentes mais próximos desenvolverem a D.A. Por exemplo, quem da família terá a maior chance de desenvolver a patologia? o resultado do teste terá que tipos de efeitos na família? os familiares realmente querem o teste? o plano de saúde irá cobrir os custos ou a família deverá pagar? Esses são alguns dos questionamentos que os familiares devem ter em mente na hora do teste, cabe aos profissionais do aconselhamento genético

fazerem essas perguntas, pois todas as dúvidas devem ser sanadas antes de qualquer iniciativa para efetivar os testes. Relacionado ao processo do cuidar, os familiares e cuidadores relatam grande dificuldade com medicação; agressividade do idoso; banho, dentre outros. Com o avançar da doença os idosos tendem a esquecer cada vez mais coisas simples, chegando ao ponto de não querer tomar as medicações, rejeitar o banho, agredir as pessoas. Todos esses problemas citados podem acometer o paciente com D.A em alguma fase da doença. Os cuidadores e familiares podem ser aconselhados sobre como lidar com os idosos nesse momento.

### **Discussão**

Nos estudos sobre o aconselhamento genético existem relatos de algumas dificuldades, como a descobertas de genes autossômicos dominantes provavelmente relacionados à doença de Alzheimer. Existem estudos iniciais de novas tecnologias para o diagnóstico precoce da D.A, mas nada confirmado ainda sobre os avanços dessas pesquisas. Há dificuldades para a investigação da doença em parentes próximos, devido aos altos custos dos procedimentos. O impacto nos membros da família deve ser considerado, pois não são só múltiplos genes envolvidos. Cabendo assim aos profissionais relacionados ao aconselhamento genético, verificar a melhor maneira de lidar com cada família. (GOLDMAN, 2012).

Em outros países com os Estados Unidos, possuem diversos profissionais para o cuidado de pessoas com D.A, favorecendo assim a melhor abordagem com as famílias, podendo fazer um melhor acompanhamento da evolução da doença e como essas famílias podem lidar com as dificuldades do cuidar dos portadores dessa doença neurodegenerativa. (FALCÃO e BUCHER-MALUSCHKE, 2009).

Mesmo existindo instituições como a APAZ (Associação de Parentes e Amigos de Pessoas com Alzheimer, Doenças Similares e Idosos Dependentes) e a ABRAZ (Associação Brasileira de Alzheimer), a realidade no Brasil ainda é diferente devido a pouca informação sobre as doenças que acometem a população idosa, principalmente sobre a Doença de Alzheimer. Essa escassez de profissionais para o cuidado de idosos com DA leva pouca instruções aos familiares, tornando difícil montar estratégias adequadas para o cuidar desse paciente. (FALCÃO e BUCHER-MALUSCHKE, 2009; POLTRONIERE e col, 2011).

### **Conclusões**

Sobre o aconselhamento genético para familiares que possuem parentes com a DA, os estudos são bastante escassos, não havendo nenhum de real relevância no Brasil. Deixando assim varias dúvidas

sobre o assunto. Mostrando que esse campo de pesquisa é de extrema importância já que a doença de Alzheimer é considerada um problema de saúde pública.

Diante do exposto, estimular e oferecer condições para que os profissionais da saúde façam uma formação em genética médica/genética clínica e em métodos diagnósticos complementares e identificar grupos e serviços que possam formar, treinar e reciclar esses profissionais em programas de aperfeiçoamento/especialização seria de suma importância na evolução de um diagnóstico preciso e um melhor manejo com os pacientes de DA.

Outro ponto de máxima importância diz respeito ao envolvimento da sociedade com os problemas de saúde geneticamente determinados. Possivelmente é a ação mais eficiente para fazer com que mais pessoas tenham essa "educação para a saúde genética", incentivando, apoiando e ajudando a criar associações e grupos de pacientes, famílias e interessados em certa doença ou grupo de doenças genéticas. Não há dúvida que quanto maior for o envolvimento da comunidade, melhores e mais eficazes serão as ações de aconselhamento genético e cuidado com o paciente idoso.

### Referências Bibliográficas

1. GREEN, R. C.; CHRISTTENSE, K. D.; CUPPLES, L. A.; RELKIN, N. R.; WHITEHOUSE, P. J.; ROYAL, C. D. M.; OBISESAN, T. O.; COOK-DEEGAN, R.; LINNENBRINGER, E.; BUTSON, M. B.; FASAYE, G. A.; LEVINSON, E.; ROBERTS, J. S. **A randomized noninferiority Trial of condensed protocols for genetic risk disclosure of Alzheimer's disease.** *Alzheimer's & Dementia*, p. 1- 9, 2014.
2. FALCÃO, D. V. S.; BUCHER-MULUSCHKE, J. S. N. F. **Cuidar de Familiares Idosos com a Doença de Alzheimer: Uma Reflexão sobre os Aspectos Psicossociais.** *Psicologia em Estudo*, Volume 14, n.4, p. 777-786, 2009.
3. LERNER, B.; ROBERTS, J. S.; SHWARTZ, M.; ROTER, D. L.; GREEN, R. C.; CLARK, J. A. **Distinct communication patterns during genetic counseling for lateonset Alzheimer's risk assessment.** *Patient Education and Counseling*, p. 170 – 179, 2014.
4. POLTRONIERE, S.; CECCHETTO, F. H.; SOUZA, E. N. **Doença de Alzheimer e Demandas de Cuidados: o que os enfermeiros sabem?** *Revista Gaúcha Enfermagem*, Porto Alegre, 2011.

5. ILHA, S.; BACKES, D. S.; SANTOS, S. S.. C.; GAUTÉRIO-ABREU, D. P.; SILVA, B. T.; PELZER, M. T. **Doença de Alzheimer na pessoa\ família: dificuldades vivenciadas e estratégias de cuidado.** Escola Anna Nery, p. 138-146, 2016.
  
6. GODMAN, J. S. **New Approaches to Genetic Counseling and Testing for Alzheimer's Disease and Frontotemporal Degeneration.** Curr Neurol Neurosci Rep, 2012.
  
7. SAINI, R.; ALAGH, P.; CARPENTER, B.; **Nurses and Alzheimer's Disease: A Holistic Perspective.** Indian Journal of Public Heath, Volume 56, 2012.